

UNIVERZITA KARLOVA  
**3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA**



**Jaroslav Dobiáš**

**Novorozenecký screening – tvorba výukového videa**

*Newborn Screening – Making of an Educational Video*

*Bakalářská práce*

Praha, 2025

Autor práce: Jaroslav Dobiáš

Studijní program: Všeobecné ošetřovatelství

Bakalářský studijní obor: Všeobecné ošetřovatelství (BVO)

Vedoucí práce: **Mgr. Petra Sedlářová**

Pracoviště vedoucího práce: **Ústav ošetřovatelství 3. LF UK**

## Prohlášení

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci vypracoval samostatně a použil výhradně uvedené citované prameny, literaturu a další odborné zdroje. Současně dávám svolení k tomu, aby má závěrečná práce byla používána ke studijním účelům.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému Theses.cz a Turnitin za účelem soustavné kontroly podobnosti závěrečných prací.

V Praze dne 16. května 2025

Jaroslav Dobiáš

## Poděkování

Rád bych poděkoval vedoucí této práce, Mgr. Petře Sedlářové za trpělivost a podporu během celého procesu a za zařazení množství administrativních úkonů spojených s natáčením videí. Díky patří také vrchní laborantce Laboratoře Novorozeneckého screeningu FNKV Mgr. Monice Hedelové a staniční sestře Oddělení fyziologických novorozenců v Motole Bc. Jitce Neufusové za umožnění natáčení videí na jejich pracovištích a PhDr. Haně Svobodové za namluvení komentářů k videím.

## Obsah

Úvod.....	6
Teoretická část.....	7
1 Screening a screeningové programy.....	7
2 Novorozenecký screening.....	9
3 Novorozenecký laboratorní screening.....	9
3.1 Historie.....	9
3.2 Systém v současnosti.....	11
3.2.1 Budoucnost.....	11
3.3 Preanalytická fáze.....	12
3.3.1 Rescreening.....	14
3.3.2 Metodika odběru.....	14
3.3.3 Suchá krevní kapka.....	17
3.3.4 Nefarmakologický management bolesti novorozenců.....	17
3.3.5 Role sestry.....	19
3.4 Analytická fáze.....	20
3.5 Postanalytická fáze, recall.....	21
4 Vybraná sledovaná onemocnění.....	23
4.1 Endokrinní onemocnění.....	23
4.1.1 Kongenitální hypotyreóza.....	23
4.1.2 Kongenitální adrenální hyperplazie.....	24
4.2 Dědičné poruchy metabolismu (DMP).....	25
4.2.1 Fenyلكetonurie a hyperfenylalaninémie.....	26
4.2.2 Leucinóza.....	26
4.2.3 Deficit biotinidázy.....	27
4.3 Cystická fibróza.....	27
4.4 Spinální muskulární atrofie.....	29
4.5 Těžké kombinované imunodeficiency.....	29
5 Další novorozenecké screeniny.....	30
5.1 Screening sluchu.....	30
5.2 Screening kongenitální katarakty.....	31
5.3 Screeningové vyšetření kyčlí.....	31
5.4 Pulzace na arteria femoralis.....	31
Praktická část.....	32
6 Cíl práce.....	32
7 Plán praktické části.....	32
8 Realizace a harmonogram.....	33
9 Tvorba výukových videí.....	34
9.1 Přípravná fáze.....	34
9.1.1 Stáže na pracovištích.....	34
9.1.2 Tvorba scénářů.....	36
9.2 Proces natáčení.....	40
9.3 Postprodukční fáze.....	41
Závěr.....	44
Souhrn.....	45
Summary.....	46
Abecední seznam použité literatury.....	47
Seznam obrázků.....	55

## Úvod

Novorozenecký screening je systém vyšetření všech novorozenců s cílem odhalit skrytá vážná onemocnění dříve, než dojde k plnému rozvoji onemocnění a zajistit dítěti včasnou léčbu a péči. Těmto vyšetřením jsou podrobena všichni novorozenci, ale rodič má možnost je odmítnout, za předpokladu, že byl poučen o rizicích s tím spojených. V České republice se mezi tyto povinné screeniny řadí vyšetření sluchu, kyčelních kloubů, zraku – zjištění vrozeného šedého zákalu neboli katarakty a laboratorní vyšetření. Při tomto vyšetření je dítěti odebráno několik kapek krve z paty na speciální odběrové karty. V rámci laboratorního novorozeneckého screeningu je pak vyhledáváno 20 relativně vzácných, ale vážných onemocnění. Tato onemocnění byla zařazena do screeningového programu, protože při jejich včasném zachycení a začátku léčby je možné zabránit vážným zdravotním komplikacím u dítěte a zajistit mu výrazně vyšší kvalitu života.

V této práci je v rámci teoretické části rozebrána problematika screeningových programů se zaměřením právě na laboratorní novorozenecký screening. Je popsána stručná historie, současnost i budoucí očekávání těchto screeningu. Prostor je věnován komplexnímu popisu postupu odběru kapilární krve z paty dítěte, se zmínkou o významné roli sester v tomto procesu a o významu tlumení diskomfortu dítěte během odběru. Zbytek teoretické části mluví o vybraných onemocněních, které jsou pomocí novorozeneckého laboratorního screeningu odhalována.

Praktická část popisuje tvorbu tří výukových videí věnovaných tematice novorozeneckého screeningu. Tato videa jsou nedílnou součástí této práce. Jedno z videí je návodem pro správné provedení odběru krve pro účel novorozeneckého laboratorního screeningu, druhé se věnuje zpracování získaných suchých kapek krve v laboratoři. Třetí video ukazuje další screeniny často prováděné současně s odběrem krve z paty.

## **Teoretická část**

### **1 Screening a screeningové programy**

Pojmem screening rozumíme vyhledávání nemocných osob, nebo těch v riziku rozvoje onemocnění, v populaci osob zdánlivě zdravých, tedy bez příznaku sledovaného onemocnění [16].

Zpravidla se cíleně soustředíme na určitou poruchu či onemocnění, snažíme se zachytit jejich známky před vlastní klinickou manifestací, aby se předešlo následkům propuknutí nemoci a včas se zahájila terapie. Screening je důležitou formou sekundární prevence hlavně v pediatrických oborech, kde slouží k záchytu řady vzácných vrozených vad [57].

Screeningové programy se dělí dle sledované populace na celoplošný a selektivní screening. Příkladem celoplošného screeningu je například novorozenecký screening či systém preventivních prohlídek v kojeneckém a dětském věku. Celoplošný screening se týká celé sledované populace, tedy v tomto případě populace pediatrické. Selektivní screening pak vyhledává konkrétní onemocnění v populaci s již identifikovaným rizikem, například u dětí, jejichž rodiče jsou nositeli daného onemocnění. Je to tedy screening mnohem užšího charakteru [57]

Screeningové programy je dále možné rozdělit podle toho, zda známky vznikajícího nebo již vzniklého onemocnění identifikuje zdravotnický personál či pacient samotný, na aktivní a pasivní screening. Pasivní screening může probíhat bez interakce potenciálního pacienta se zdravotnickým pracovníkem. Typicky se jedná o informaci o příznacích probíhajícího nebo vznikajícího onemocnění, kterou pacient získá přečtením informačního materiálu či diagnostické pomůcky. Na základě této informace pak pacient sám zváží, zda by mohl být nemocný či v riziku. Tento typ screeningu byl hojně využíván během pandemie onemocnění COVID-19, kdy sloužil k upozornění pacienta na možnost probíhající infekce například před vstupem do některých budov [49].

Oproti tomu aktivní screening spočívá v aktivním vyhledávání příznaků probíhajícího, vznikajícího nebo i skrytého onemocnění zdravotnickými

pracovníky. Existuje mnoho způsobů provádění screeningů, včetně testování, dotazování či observace [5]

Důležitými parametry pro hodnocení screeningových programů jsou senzitivita, specifická a pozitivní prediktivní hodnota [10]. Senzitivita vyjadřuje, s jakou přesností dokáže screening zachytit známky onemocnění u skutečně nemocných jedinců. Jinými slovy, jde o to, zachytit co nejvíce (ideálně všechny) nemocné jedince. Oproti tomu specifická popisuje, jak přesně dokáže screening ukázat negativní nález u zdravých jedinců, tedy cílem je vyřadit z dalšího testování co nejvíce zdravých [41].

Žádný test nemá 100% specifickou ani senzitivitu, protože se jedná o veličiny nepřímo úměrné – čím vyšší má screening senzitivitu, tím nižší specifickou a naopak. Je to dané existencí falešně pozitivních a falešně negativních výsledků, kdy jsou skutečně zdraví jedinci nesprávně zařazeni mezi nemocné (falešně pozitivní) a nemocní jedinci jsou testem nezachyceni (falešně negativní). Pozitivní prediktivní hodnota pak vyjadřuje, s jakou pravděpodobností je osoba, kterou screening vyhodnotil jako pozitivní, skutečně nemocná. Falešně pozitivní a negativní výsledky znamenají pro vyšetřovanou osobu riziko, v případě falešné negativity může některý z nemocných uniknout detekci a u falešně pozitivních výsledků dochází ke stigmatizaci a zbytečnému dovyšetřování jinak zdravého člověka, případně až k tzv. overtreatmentu, tedy léčení onemocnění, které přítomno není. Důležité tedy je, že pozitivní výsledek neznamená diagnózu a negativní výsledek nevylučuje danou nemoc v diferenciální diagnostice [10].

Účinný screeningový test by měl splňovat určité podmínky. Měl by být snadno dostupný, jednoduchý, dostatečně citlivý a finančně nenáročný. Neměl by umožňovat falešně negativní výsledky (tedy co nejvyšší senzitivita) a léčba včas zjištěné poruchy by měla být efektivnější než léčba plně rozvinuté nemoci [16].

## **2 Novorozenecký screening**

Novorozenecký screening je screeningem celoplošným a aktivním [45].

Za provedení screeningu zodpovídá ošetřující lékař, v jehož péči je dítě ve věku běžného provádění screeningu. Lékař, který dítě přebírá do péče kontroluje provedení screeningových vyšetření a případně zajišťuje jejich doplnění [64].

Novorozenecký screening slouží jako zastřešující termín pro skupinu vyšetření, která se provádí u novorozenců za účelem včasného zachytu zpravidla léčitelných vrozených vad či nemocí, které by bez včasné léčby mohly způsobit nevratné poškození dítěte [11].

Screeningová vyšetření u novorozence rozlišujeme povinná a nepovinná. V České republice je povinný screening sluchu, vrozené katarakty, vyšetření kyčelních kloubů a laboratorní screeningové vyšetření. Mezi nepovinná vyšetření řadíme například screeningové vyšetření ledvin a močových cest ultrazvukem či screening vrozených vad srdečních [40].

Pod termín novorozenecký screening bývá řazen i plošný povinný screening kongenitálního lues (vrozené syfilis) z pupečnickové krve [11].

Nejčastěji si ale pojmem novorozenecký screening představíme novorozenecký laboratorní screening (NLS), kdy jsou za pomoci imunoanalytických metod ze suché kapky krve zjišťovány vrozené metabolické a endokrinní poruchy [26].

## **3 Novorozenecký laboratorní screening**

### **3.1 Historie**

Za zakladatele novorozeneckého laboratorního screeningu považujeme amerického lékaře, vědce a profesora Roberta Guthrieho, který v roce 1965 jako první použil suchou kapku prve na filtračním papíru odebranou z paty novorozence pro diagnostiku fenylyketonurie [10]. Guthrie byl profesorem pediatrie a mikrobiologie a k tvorbě jednoduchého testu na fenylyketonurii jej inspirovala diagnóza jeho neteře [54]. Před Guthrieho testem lékaři používali mnohem méně spolehlivý test na chlorid železitý, který dokázal detekovat fenoly v moči, ale jen

nad určitou koncentraci, což znamenalo nízkou senzitivitu tohoto testu. Guthrieho vlastní test využíval inhibičních vlastností aminokyseliny beta-2-thienalaninu na kolonie bakterií *Bacillus subtilis*. Fenylalanin obsažený v krvi pacientů s fenylketonurií tyto inhibiční vlastnosti tlumí. Guthrie pokládal na agar pokrytý beta-2-thienalaninem vzorky suché kapilární krve na filtračním papíru. Pokud vzorek fenylalanin obsahoval, narostla kolem něj kolonie *Bacillus subtilis*. Pokud byl vzorek bez přítomnosti fenylalaninu, byl růst bakterií v jeho okolí inhibován [63].

Na základě Guthrieho testu byla na žádost Světové zdravotnické organizace Britem J. M. G. Wilsonem a Švédem G. Jungnerem v roce 1968 sestavena a zveřejněna publikace „Principy a praxe screeningu onemocnění“, v níž autoři uvádí deset obecných podmínek pro zařazení určité nemoci do screeningového programu [10]. Nemoc musí být podle Jungnera a Wilsona mimo jiné jasně definovaná, být v dané populaci dostatečně častá, aby představovala významný zdravotní a sociální problém, mít rozpoznatelnou časnou fázi a musí pro ni existovat obecně uznávaný screeningový test a léčba [61]. Vzhledem k rozšiřujícím se záběru screeningových programů, rozvoji medicínských technologií a s tím spojeným problémům jsou dnes již mnohá z těchto kritérií u některých nemocí naplňována jen omezeně [10].

V České republice vznikaly novorozenecké screeningové programy od roku 1975, prvním vyšetřovaným onemocněním byla také fenylketonurie (PKU), následovaná vrozenou hypotyreózou (CH) o deset let později. Dalšího rozšíření se screeningový program dočkal až v roce 2006 a to o kongenitální adrenální hyperplazii (CAH). Významný byl rok 2009, kdy byl přidán screening na cystickou fibrózu a 9 vrozených metabolických onemocnění a rok 2016, který přidal další 4 metabolická onemocnění, mezi nimi argininémií a citrulinémií [24]. Posledním velkým rozšířením v době psaní této práce bylo v roce 2022, kdy byl zaveden pilotní screeningový program na spinální svalovou atrofii a těžkou kombinovanou imunodeficienci [56].

## 3.2 Systém v současnosti

Celý systém novorozeneckého screeningu je definován Ministerstvem zdravotnictví ČR v „Metodickém návodu k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče“, jehož nejnovější verze je platná od 1. ledna 2024. Tato verze Metodického návodu již počítá se screeningem spinální muskulární atrofie a těžké kombinované imunodeficience, jejichž pilotní screeningový program proběhl v letech 2022 až 2023 [46].

V roce 2025 je tedy v České republice v rámci novorozeneckého laboratorního screeningu vyšetřováno 20 onemocnění; kongenitální hypotyreóza (CH), kongenitální adrenální hyperplazie (CAH), cystická fibróza (CF), spinální muskulární atrofie (SMA), těžká kombinovaná imunodeficience (SCID) a 15 dědičných poruch metabolismu včetně fenykletonurie [42].

Vývojem v posledních letech prošla nejen laboratorní analytická část, ale i část preanalytická, zahrnující informovaný souhlas rodičů dítěte, způsob, časování a podmínky případného opakování odběrů, a část postanalytická, zabývající se postupy laboratoří v případě nejednoznačného či pozitivního nálezu a spolupráce s dalšími zdravotnickými zařízeními při zajišťování dlouhodobé léčby následné péče u nemocných [24].

Systém NLS je komplexní systém pracovišť a profesí, které spolu velmi úzce spolupracují a jejichž procesy na sebe navazují. Celý systém je řízen, udržován a aktualizován a hodnocen z Koordinačního centra novorozeneckého screeningu pro Českou republiku se sídlem ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze [47].

Cílem novorozeneckého screeningu je hlavně efektivní vyhledávání potenciálně nemocných dětí, vedoucí k rychlé diagnostice a včasnému zahájení léčby u novorozenců s prokázaným vzácným onemocněním [42].

### 3.2.1 Budoucnost

Vzhledem k množství vznikajících a rozvíjejících se metod analýzy je potřeba periodicky revidovat a případně upravovat metodické návody, pracovní postupy ale i dokumenty podepisované zákonným zástupcem dítěte a edukační

materiály. Se zvyšující se komplexitou celého procesu je potřeba zavádět více kontrolních a řídicích mechanismů. Velké pokroky se dějí také v léčbě diagnostikovaných onemocnění [13].

Existují i snahy o sjednocení screeningových programů alespoň napříč Evropou, kde je momentálně velmi variabilní počet sledovaných onemocnění v rámci NLS, pohybuje se mezi dvěma a čtyřiceti [24].

Od roku 2022 probíhá v pražských nemocnicích pilotní projekt screeningu deficitu vitamínu B12, který je diskutován jako další rozšíření novorozeneckého screeningu, po vzoru dalších evropských zemí [50].

Uvažuje se i o celoplošném screeningovém programu pro časný záchyt familiární hypercholesterolemie, při kterém je k vyšetření používána pupečnicková krev. Pilotní projekt k tomuto screeningu proběhl v letech 2018-2022 [44].

### **3.3 Preanalytická fáze**

Preanalytická fáze vyšetření zahrnuje přípravu dítěte před odběrem, vlastní odběr materiálu a uchování a transport screeningové karty do laboratoře. V této fázi nejčastěji vznikají chyby – až 60 % celkových chyb během NLS [51].

Novorozenecký laboratorní screening je v ČR povinný, ale zákonný zástupce má právo jej odmítnout, či souhlasit s jeho provedením.

Odběr krve pro účel NLS je možný pouze s informovaným souhlasem zákonného zástupce novorozence. Informovaný souhlas má většinou písemnou formu a je uložen ve zdravotnické dokumentaci. Zákonný zástupce je jeho prostřednictvím poučen o podstatě NLS, jaké nemoci jsou skrze něj vyhledávány, způsobu jeho provedení, způsobu oznámení výsledků, možnosti odmítnutí tohoto vyšetření a rizicích s tím spojených a dalším osudu screeningové karty po vyšetření [42].

Za adekvátní formu informovaného souhlasu s vyšetřením může být považováno i slovní vyjádření, forma souhlasu není dle zákona 372/2011 Sb. o zdravotních službách stanovena [8].

V případě odmítnutí tohoto screeningového vyšetření je proveden písemný záznam do zdravotnické dokumentace a zákonný zástupce podepisuje negativní revers. V něm stvrzuje, že byl informován, je si vědom a rozumí možným následkům tohoto kroku, hlavně případné pozdní stanovení diagnózy jeho dítěte a s tím spojené riziko zdravotního postižení až smrti dítěte [42].

Podpisu negativního reversu by měla předcházet výzva zákonnému zástupci tento krok zodpovědně zvážit. V případě podepsání není možné dodržet „lege artis“ postup, záznam dokumentace včetně podpisu svědka tak chrání poskytovatele/lékaře před případným obviněním [35].

Dostatečná informovanost zákonných zástupců zvyšuje jejich důvěru v poskytovatele zdravotní péče, snižuje stres spojený s vyšetřením samotným i s případnými pozitivními či falešně pozitivními výsledky. Díky tomu pak zákonní zástupci v případě takových výsledků reagují lépe a rychleji s novorozencem zamíří k poskytovateli péče na rescreening či jiné vyšetření [17].

Součástí preanalytické fáze je i příprava a správné vyplnění dvojité samopropisovací screeningové kartičky, která je zároveň i žádankou pro laboratoř. Karty obsahují kromě osobních údajů zákonného zástupce a dítěte i informace o okolnostech odběru, například v případě, že se jedná o opakovaný odběr, odběr mimo doporučené věkové rozmezí novorozence, informace o použití jiné než kapilární krve či pokud byla dítěti před odběrem podána parenterální výživa, transfúze nebo farmakoterapie. Veškeré údaje by měly být čitelně vyplněny na obou listech screeningové karty [42]. Je vhodné též zkontrolovat, že karty nejsou po době expirace.

Odběr vzorku krve se provádí u všech novorozenců mezi 48. a 72. hodinou po narození. Odběr se provede před podáním transfuzních přípravků, kortikoidů, parenterální výživy či dopaminu [42].

V případě, že se dítě narodilo v domácím prostředí, nebo bylo předčasně propuštěno ze zdravotnického zařízení před dosažením 48 hodin věku je za provedení odběru zodpovědný registrující praktický lékař pro děti a dorost, nebo

lékař na dětském oddělení, kam se s novorozencem rodiče po dosažení daného věku k provedení odběru dostaví [35].

### **3.3.1 Rescreening**

„Rescreening“ je pojem označující druhý, opakovaný odběr vzorku kapilární krve v rámci novorozeneckého screeningu, který je indikovaný již v době prvního odběru. Je potřeba: u dětí s porodní hmotností nižší než 1500 g a u dětí, kterým byly před odběrem podány kortikoidy, dopamin, transfuzní přípravky nebo parenteální výživa, nebo pokud byly tyto přípravky podány jejich matce v době pod 48 před porodem. Rescreening se provádí 8 až 14 dní po porodu. Pokud dítě do té doby nedosáhlo hmotnosti 1500 g, opakuje se rescreening nezávisle na věku až do dosažení této hmotnosti. Při odběru je potřeba dodržet odstup 2 dny po podání kortikoidů či parenterální výživy, 24 hodin po podání dopaminu a 4 dny po podání transfuzního přípravku. Na screeningovou kartu je nutno uvést, že se jedná o rescreening a z jakého důvodu [42].

### **3.3.2 Metodika odběru**

Nejprve je potřeba si připravit všechny potřebné pomůcky a materiály: sterilní lancetu s hrotem o maximální délce 2 mm, sterilní alkoholový preparát, sterilní gázový tampon, jemná tkanina namočená v teplé vodě či nahřátý gel, rukavice, materiál pro ošetření místa vpichu po odběru, předvyplněná odběrová screeningová karta s předtištěnými kruhy.

Před, během ani po odběru je nutné nekontaminovat odběrovou část screeningové karty dotekem ani žádnou jinou látkou, pouze krví dítěte.

Je potřeba co nejvíce zlepšit průtok krve dolní končetinou, ze které budeme odběr provádět. Toho lze docílit prohřátím končetiny (například pomocí tkaniny navlhčené teplou vodou nebo teplého gelu – doporučuje se teplota 37–41° C) po dobu 3 až 5 minut, vhodné je také podložit trup a hlavu novorozence, aby se podpořil spád krve do níže položených končetin.

Vhodné místo pro odběr krve se nachází na vnitřním či zevním okraji paty novorozence. Po dostatečném prohřátí se kůže na vybraném místě očistí sterilním

alkoholovým preparátem a nechá se zaschnout. Provede se vpich lancetou. Na lancetu není vhodné tlačit, pouze přiložit, jinak hrot pronikne příliš hluboko a hrozí poškození cévy či kosti. První kapka krve se setře sterilním tamponem. Další kapku krve necháme volně vytvořit, bez mačkání či tření končetiny, aby se zabránilo příměsi tkáňového moku. Když je kapka krve dostatečně veliká, je k ní jemně přiložena odběrová část screeningové karty tak, aby byl krví zcela naplněn předtištěný kruh. V ideálním případě je kruh vyplněn jedinou kapkou krve, bez opakovaného přikládání a filtrační papír je viditelně nasáklý z obou stran. Po zaschnutí nesmí být ke kruhu přiložena další kapka krve. Krev se aplikuje pouze z jedné strany papíru. Tímto způsobem se vyplní všechny kruhy na obou screeningových kartách. Pak může být místo vpichu ošetřeno.



Obrázek 1: Vhodná místa pro provedení vpichu. Vlastní tvorba autora.

Ve výjimečných případech, kdy není možné odebrat kapilární krev z paty novorozence, lze použít i venózní krev. Vzorek však nesmí být kontaminován žádnou látkou, včetně léků, infuzních roztoků a antikoagulačních látek ze zkumavek či kapilár. K odběru je vhodné nechat venózní krev odkapávat přímo z kovového konce jehly na kartu, aniž by krev přišla do kontaktu s kůží či jiným povrchem či materiálem. Skutečnost, že byla použita venózní krev, se musí na kartu zaznamenat.

Krev na kartách se nechá zaschnout například ve speciálním sušáku po dobu alespoň 3 hodin při pokojové teplotě, nikdy se k sušení nevyužívá žádného zdroje tepla ani přímého slunce. I po dobu schnutí je třeba se vyvarovat jakékoliv kontaminace odběrové části karet.

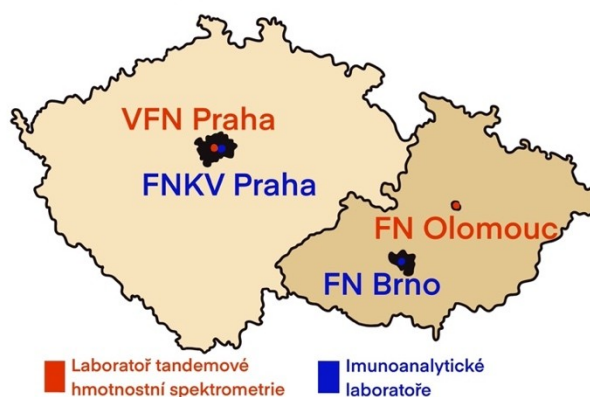
Zcela suché a kompletně vyplněné karty musí být odeslány do laboratoří nejpozději do 24 hodin od provedení odběru. Z dvojice karet se jedna odesílá do laboratoře pro vyšetření dědičných poruch metabolismu (DMP) a druhá do laboratoře pro vyšetření endokrinních onemocnění a cystické fibrózy. Vyšetření na SMA a SCID se také provádí z těchto karet [14; 29; 35; 42; 60].

Screeningové karty jsou do laboratoří odesílány v běžných dopisních obálcích poštou či svozem. V případě domácích či ambulantních porodů mohou být doručeny i osobně rodinnými příslušníky dítěte [22].

*„Rychlé dodání suché kapky krve je nezbytné pro včasnou diagnostiku a léčbu pacientů s akutně probíhajícími formami vyhledávaných onemocnění, které mohou manifestovat klinicky již ke konci prvního týdne života.“ [24, s. 17]*

Laboratoř může odmítnou zpracování některých vzorků, a to zejména, chybí-li na screeningové kartě jakákoliv identifikace. Laboratoř také nezpracovává vzorky odebrané post mortem a vzorky, které dle data narození nepatří novorozencům. Laboratoř vyžaduje nový vzorek, pokud byl první odběr nedostatečný (nedostatečné prosáknutí či velikost krevních skvrn, vrstvené, kontaminované nebo nezaschlé odběry), nebo když bylo dítě v době odběru mladší 48 hodin. Při neúplném vyplnění údajů na screeningové kartě je telefonicky kontaktováno oddělení, praktický lékař dětí a dorostu, který odběr prováděl nebo matka dítěte pro doplnění těchto údajů [22].

## Screeningové laboratoře v ČR



Obrázek 2: Screeningové laboratoře v ČR. Vlastní tvorba autora.

### **3.3.3 Suchá krevní kapka**

Suchá kapka krve na filtračním papíru je považována za stabilní a neinfekční materiál [22]. Je možné ji transportovat i uchovávat za pokojové teploty, při zachování suchého prostředí [48].

Suchá kapka krve jako způsob transportu a uchování vzorku tělní tekutiny se používá již více než 100 let. Během většiny tohoto času se ale nebraly v potaz faktory preanalytické fáze, jako jsou okolnosti samotného odběru kapilární krve, schnutí kapek, uchování a transport. Postupně byla identifikována a popsána řada dnes již zažitých postupů, které napomáhají standardizaci celého procesu a umožňují přesnější výsledky omezením těchto vnějších vlivů. Patří sem například ořtení první kapky krve po punkci (ta obsahuje množství tkáňového moku, který může zkreslovat, podobně s mačkáním končetiny během odběru), sušení krevních kapek na suchém, nesavém povrchu bez použití jakéhokoli zdroje tepla či přímého slunce po dobu alespoň 4 hodin a uschování vzorků v dokonale suchých podmínkách, aby byla zachována jejich stabilita a neinfekčnost [20].

Metoda suché krevní kapky má oproti mnoha jiným způsobům odběru biologického materiálu značné výhody; komparativně je pro analýzu potřeba mnohem menší množství krve, při dodržení postupů je zde velmi nízké riziko bakteriální kontaminace a zkreslení hemolýzou, odběr krve je relativně jednoduchý, minimálně invazivní a ekonomicky výhodný a hlavně – suchou krevní kapku lze velmi dlouho skladovat s prakticky nulovými změnami analytů. Metoda má také výjimečně široké využití, kromě novorozeneckého screeningu lze využít i v toxikologii, imunologii či v diagnostice infekcí [21].

Nevýhodou může být degradace vzorku kontaktem s vlhkostí, pokud se tak stane, není již možné jej považovat za neinfekční a musí se zlikvidovat jako jakýkoliv jiný infekční materiál v daném zařízení [22].

### **3.3.4 Nefarmakologický management bolesti novorozenců**

Stejně jako u dospělých pacientů, i u novorozenců je žádoucí cíleně a účinně předcházet, minimalizovat a eliminovat co nejvíce bolestivých vjemů [15].

Prevence bolesti u novorozenců je nejenže etickou záležitostí, ale opakované vystavení bolestivým podnětům může mít za následek změny ve vývoji nervové soustavy. Obzvláště náchylní k takovým změnám jsou novorozenci předčasně narození [30].

Odběr kapilární krve pro NLS se může zdát jako malý a šetrný výkon, což v porovnání s jinými bez pochyby je, ale pro novorozence i tak znamená značný stres a trauma. Novorozenec reaguje nejen na bolest samotnou, ale je schopen ji i očekávat a při opakovaném odběru reaguje negativně i jen na stisk patičky. V ideálním případě je celý odběr proveden z jediného vpichu, ale v praxi tomu tak vždy není. Celková doba odběru se také pohybuje mezi 1 a 6 minutami, což je značně dlouhý bolestivý podnět [14].

Při relativně krátkých výkonech, jako je například právě vpich při odběru kapilární krve pro potřeby novorozeneckého laboratorního screeningu je vhodné využít nefarmakologických způsobů tlumení bolesti. Mezi nejčastější způsoby patří rozptylování odvádění pozornosti dítěte od nepříjemného vjemu například dotýkáním se kůže na opačné straně těla, než působí vjem, nebo sání, ať už nenutritivní za použití dudlíku nebo prstu, nebo nutritivní za podání roztoku sacharózy, mateřského mléka nebo jeho náhrady [15].

American Academy of Pediatrics doporučuje nutritivní sání dudlíku s podáním 24% roztoku sacharózy v množství 0,2—0,5 ml na kilogram váhy dítěte. Roztok by se měl začít podávat asi 2 minuty před samotným bolestivým výkonem [30].

Analgetické účinky sacharózy se dostaví jen pokud je podána orálně a její účinky trvají asi 5–8 minut [25].

Nejvyšší účinnosti se dosahuje kombinací nefarmakologických metod. V ideálním případě je výkon prováděn u dítěte přímo v náručí matky, ideálně s kontaktem kůže na kůži, kde je mu 2 minuty před výkonem podána první dávka sacharózy či mateřského mléka. Během výkonu je vhodné dítě slovně i taktálně konejšit, rozptylovat a obecně sensoricky saturovat. Po výkonu je opět vhodné podat dávku sacharózy. Dítě by mělo po celou dobu výkonu být v teple a pokud možno tichu a šeru [15].

### 3.3.5 Role sestry

Sestra hraje v novorozeneckém screeningu velmi důležitou roli, a to hned v několika rovinách. Sestra je zodpovědná téměř celou preanalytickou část, tedy přípravu dítěte a pomůcek před odběrem, správné provedení odběru, kvalitu odběru, stabilizaci vzorku a jeho odeslání do laboratoře a záznam o provedení. Nedílnou součástí tohoto procesu je i výše zmíněný management bolesti dítěte.

Neméně důležitá, ale velmi často opomíjená, je edukace rodičů dítěte ohledně NLS. Výzkum z roku 2019 ohledně povědomí rodičů o novorozeneckém screeningu ukazuje, že až 40 % dotázaných nemělo dostatek informací o základních aspektech NLS. Důvody byly různé, na prvních příčkách prosté neinformování personálem a zapomenutí informací. Druhý zmíněný důvod mohl být způsobený tím, že jsou matky často o NLS informovány až po porodu, kdy jsou vyčerpané a nejsou schopné množství informací udržet. Pouze asi 5 % dotázaných obdrželo informace v prenatálním období, tyto respondentky byly také nejlépe informovány. Asi jen 3 % dotázaných obdržela psané informační materiály [17]. Sestry by tedy měly dbát na řádnou informovanost rodičů, hlavním důvodem k tomu je snížení psychické zátěže během odběru a v případě falešně pozitivního výsledku. Edukaci by mělo být věnováno dostatek času a měla by být prováděna ve vhodných podmínkách a čase. Informovaný rodič také může být sestře dobrým partnerem během provádění odběru, jak bylo popsáno výše – může být administrátorem nefarmakologického managementu bolesti, a to i jen vlastní přítomností. Pomoci může rodič i po odběru, měl by být poučen o potřebě sledovat místo vpichu, zda dále nekrvácí. Povinností sestry je i provést o informování rodiče záznam do ošetřovatelské dokumentace [38].

Správně provedený odběr je nutností pro relevantní výsledek screeningu. Sestra by měla dodržovat doporučení MZ ČR uvedené v Metodickém návodu k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče. Při nedodržení postupů může dojít ke zkreslení výsledků a tím falešné pozitivitě či negativitě, což jsou fenomény ohrožující nejen dětského pacienta ale i jeho rodinu [14].

### 3.4 Analytická fáze

V České republice se k analýze vzorků v laboratorním novorozeneckém screeningu používá 5 základních metod; imunoesej (vyšetření cystické fibrózy, kongenitální adrenální hyperplazie a kongenitální hypotyreózy), fluorimetrie (vyšetření deficitu biotinidázy), tandemová hmotnostní spektrometrie (vyšetření dědičných poruch metabolismu včetně fenyلكetonurie a hyperfenylalaninémie) a molekulárně genetické metody (vyšetření cystické fibrózy) [24].

Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID) a spinální muskulární atrofie (SMA) jsou vyšetřovány metodou kvantitativní polymerázové řetězové reakce v reálném čase (real-time qPCR) [42].

Každá z vyšetřovaných nemocí má při analýze svůj primární analyt (marker), jehož koncentrace či poměr vůči ostatním analytům ve vzorku suché kapilární krve se stanovuje. Při abnormálním či nejasném výsledku mohou být ze vzorku analyzovány ještě druhotné markery, které mohou výsledek potvrdit. Například u cystické fibrózy je možné po základní imunoeseji doplnit ještě vyšetření molekulárně genetické [24].

Stanovení těchto druhotných markerů výrazně zvyšuje specifitu screeningu a tím snižuje počet falešně pozitivních nálezů [18].

Některé vyšetřovací metody jsou schopné kromě svého určeného onemocnění zachytit též jiné závažné poruchy, například tandemová hmotnostní spektrometrie dokáže kromě 15 primárně daných dědičných poruch metabolismu zachytit i celou řadu dalších onemocnění, například deficit vitamínu B<sub>12</sub> a qPCR může zachytit i tři další poruchy imunity včetně diGeorgeova syndromu [42].

Tyto sekundární cílové nemoci mohou mít nižší spolehlivost záchytu nebo méně efektivní léčebné intervence, a proto nemají vlastní screeningový program [24].

Analytická fáze je značně závislá na správném provedení odběru. Před analýzou jsou ze suchých krevních skvrn vyráženy terčíky o předem definované velikosti. Takový terčík si lze představit jako válec schopný pojmout určité množství krve. Na toto množství jsou kalibrovány analyzátory. Při nesprávně provedeném odběru

může být toto množství jiné, což vede ke zkreslení výsledků. Například při vrstvení více kapek na předtištěný kruh bude celkové množství suché krve na vzorku (a tím pádem i analytů) vyšší, naopak při neprosycení papíru krví bude množství nižší. Zkreslení může způsobit i mačkání a jiná nešetrná manipulace s končetinou dítěte během odběru, kdy se do krve dostane nezanedbatelná příměs tkáňového moku, což může také zkreslit množství analytu [19].



Obrázek 3: Význam správného odběru. Vlastní tvorba autora.

### 3.5 Postanalytická fáze, recall

Analýza vzorků vydá výsledky v řádu týdnů, u metabolických a endokrinních onemocnění do 14 dní, u cystické fibrózy až do 2 měsíců [35].

O negativním výsledku laboratoř neinformuje [42]. Negativní výsledek znamená, že nevzniklo podezření na žádné ze sledovaných onemocnění, nebo že byla koncentrace analytu ve vzorku v době odběru mimo rozmezí typické pro danou nemoc. Negativní výsledek nevylučuje přítomnost sledovaných nemocí. Ač je míra falešné negativity u NLS nízká, musí být sledované nemoci v případě pozdějšího rozvoje klinických příznaků zvažované diferenciatní diagnostikou, negativnímu výsledku NLS navzdory [24].

Negativní výsledek je dán hodnotou sledovaného analytu nižší, než je stanovená „cut-off“ hodnota, tedy hranice normy [51].

Je-li výsledek prvotního screeningového vyšetření nejasný, provede se na výzvu laboratoře tzv „recall“ odběr a celý postup se zopakuje [42]. Příčinou nejasného výsledku je nejčastěji technicky špatně provedený prvotní odběr, případně nezralost novorozence nebo provedení odběru po podání infuzí či medikace. O opakovaném odběru je také nutné informovat matku dítěte [35].

Pozitivní výsledek znamená, že existuje podezření, že dítě některým ze sledovaných onemocnění trpí. Neznamená, že je dítě nemocné, screening slouží pouze k vyhledávání možných nemocných, nejedná se o diagnostický nástroj. Až další vyšetření podezření potvrdí či vyvrátí [35].

V případě pozitivního nálezu definuje Metodický návod Ministerstva zdravotnictví ČR další postupy laboratoří a klinických pracovišť pro jednotlivá onemocnění. Popisuje další kroky vedoucí ke konfirmaci diagnózy, předání pacientů do péče specializovaným pracovištím, zahájení léčby a následnou péči pacientům [24; 42].

Screeningová karta má v celém procesu dvojí funkci – jako nosič biologického materiálu – suché krevní kapky, a jako žádanka o provedení vyšetření, což je součást zdravotnické dokumentace. Dle vyhlášky č. 444/2024 Sb. o zdravotnické dokumentaci mají být karty novorozeneckého screeningu jakožto žádanky uchovávány v archivu laboratoře po dobu 5 let. Po této době je nutno je zlikvidovat. Během uchovávání je zařízení povinno karty chránit před zneužitím a znehodnocením. Archivace je důležitá pro případ ověření potenciálně falešně negativních výsledků, pokud byla nemoc diagnostikována na základě klinických projevů namísto NLS, nebo jako důkaz o provedení NLS v případě sporu [7].

Využití screeningových karet se suchou kapkou krve jakožto biologického materiálu pro potřeby výuky, vědy či výzkumu je povoleno na základě zákona č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách za předpokladu oddělení části karty s identifikačními údaji. Tato identifikační část karty je dále archivována do doby uplynutí 5 let od vyšetření. S využitím biologického materiálu za účelem genetického výzkumu by vždy měl písemně souhlasit zákonný zástupce dítěte [35].

## **4 Vybraná sledovaná onemocnění**

V České republice je v roce 2025 v rámci novorozeneckého laboratorního screeningu vyhledáváno celkem 20 onemocnění. Dvě endokrinní onemocnění – kongenitální hypotyreóza a kongenitální adrenální hyperplazie, patnáct různých dědičných poruch metabolismu (například fenylketonurie), cystická fibróza, spinální muskulární atrofie a těžké kombinované imunodeficiencie [42].

### **4.1 Endokrinní onemocnění**

#### **4.1.1 Kongenitální hypotyreóza**

Kongenitální hypotyreóza (CH) je nejčastější vrozené onemocnění endokrinní soustavy a nejčastěji diagnostikované onemocnění v rámci NLS [1].

V ČR je prevalence u novorozenců asi 1:3500. V analytické fázi je pro CH typická zvýšená koncentrace tyreotropinu (TSH), což je hormon stimulující štítnou žlázu. Příčinou jeho zvýšené koncentrace je ve většině případů porucha prenatálního vývoje (dysgeneze) štítné žlázy, v ostatních případech může být na vině porucha tvorby či transportu hormonů štítné žlázy (dyshormonogeneze). Vzácnější příčinou je pak působení mateřských protilátek proti receptorům tohoto hormonu nebo jodový deficit u matky. Projevy onemocnění nastupují až po 2 až 3 měsících života, když novorozenec již nemá zásobu tyreoidálních hormonů z krve matky. Objeví se nezáměr při krmení, neprospívání, hypotonie, zácpa, dále poruchy termoregulace a anémie. Při neléčení se objevují poruchy růstu a těžká psychomotorická retardace kvůli poškození centrálního nervového systému (CNS) [35].

Screening CH pomocí stanovení TSH je velmi citlivý k primární hypotyreóze (dysgenezi). U ostatních forem CH je nutné myslet i na možné maskování onemocnění farmaky, například při podání dopaminu či kortikoidů. Hladina TSH také může být snížena pro nezralost novorozence, což ohrožuje dítě falešnou negativitou. Proto je v ČR zaveden systém automatického rescreeningu u dětí s porodní hmotností pod 1500 g a u těch, jejichž matka nebo oni samotní byli před NLS léčeni výše zmíněnými léky, tyreostatiky nebo jim byly podány jodové kontrastní látky. Právě kvůli falešně negativním výsledkům je vhodné sledovat

i klinické příznaky onemocnění. Substituční léčbu CH pomocí levotyroxinu je potřeba zahájit co nejdříve, aby se zabránilo nevratnému poškození CNS. U dětí s potvrzenou CH je také nutné provést vyšetření na řadu dalších vrozených vad, které CH často doprovází, nejčastěji jde o poruchu sluchu. Valná většina dětí, jimž byla CH stanovena novorozeneckým screeningem a je na adekvátní terapii se vyvíjí srovnatelně se zdravými dětmi, a to i mentálně [1].

#### **4.1.2 Kongenitální adrenální hyperplazie**

Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) je název pro skupinu geneticky podmíněných onemocnění postihující nadledviny [39].

Mechanismem onemocnění je ve zkratce porucha tvorby enzymu 21-hydroxylázy, který je dílem zodpovědný za přeměnu cholesterolu na mineralokortikoidní a glukokortikoidní hormony. Jejich prekurzory se při nevyužití postupem času mění na mužské pohlavní hormony – androgeny. Tato hormonální dysbalance má za následek vážné zdravotní problémy, klinické příznak se mohou lišit podle míry poruchy tvorby jednotlivých hormonů. Snížená tvorba kortizolu, tzv. stresového hormonu, se projeví špatným zvládáním zátěže, slabší reakcí na infekci a sníženou hladinou glykémie. Nízká tvorba aldosteronu, hormonu zodpovědného za udržování správné hladiny draslíku a sodíku v krvi, může mít kritické následky v podobě metabolického rozvratu projevujícího se zvracením, dehydratací a úbytkem na váze. Takový metabolický rozvrat se při neléčení projevuje kolem 2.-4. týdne života a může být pro dítě smrtelný. Třetím hormonem s větší poruchou tvorby je testosteron, jehož tvorba bývá naopak zvýšená vlivem přebytku jeho prekurzorů. Ač je testosteron obecně známý jako mužský pohlavní hormon, je potřeba v menším množství i u dívek. Projevem jeho nadbytku je u dívek virilizace vnějšího genitálu, tedy jeho vývoj do podoby genitálu mužského. Rozlišujeme až 5 stupňů takto změněného tzv. intersexuálního genitálu, mírnější stupně nemusí být chirurgicky řešeny, u vyšších stupňů to potřeba bývá [57; 59].

Podle přítomnosti metabolického rozvratu rozlišujeme dva typy onemocnění – při poruše tvorby aldosteronu se mluví o tzv. „salt-wasting (SW)“ neboli solné poruše,

při absenci metabolického rozvratu je průběh mírnější a mluvíme o „simple virilizing (SV)“ neboli pouze virilizujícím typu [37; 58].

Význam screeningu CAH je jednoznačný. V době nastoupení klinických příznaků již může být na léčbu pozdě a samotné změny na genitálu pro diagnózu nestačí. V ohrožení jsou obě pohlaví, chlapci paradoxně více, neboť u dívek může právě virilizace alespoň na možnost tohoto onemocnění upozornit již během porodu. Může se ale také stát, že bude genitál dívky virilizován natolik, že bude špatně určeno pohlaví a chybějící testes budou vysvětlována jiným onemocněním. Naopak negativní výsledek screeningu je vždy třeba podpořit i klinickými příznaky [53].

Onemocnění je možné zachytit a léčit již prenatálně, zpravidla je tomu tak v rodinách, kde se již dříve onemocnění vyskytlo a bylo poskytnuto genetické poradenství. V takovém případě existuje i možnost intrauterinní (nitroděložní) léčby plodu, čímž se zabrání i jakékoliv virilizaci zevního genitálu u dívek [37].

*„Hlavním smyslem novorozeneckého screeningu CAH je zabránit včasné zahájenou léčbou život ohrožujícímu metabolickému rozvratu, resp. rozvoji předčasně puberty u pacientů s lehčí formou choroby.“ [59]*

## **4.2 Dědičné poruchy metabolismu (DMP)**

Dědičné poruchy metabolismu (DMP) je souhrnný název pro rozsáhlou skupinu onemocnění, které ovlivňují koloběh biochemických reakcí v těle. V České republice je jich v současné době v rámci NLS vyhledáváno 15, s tím, že je možné zachytit dalších více než 15 onemocnění a klinicky významných stavů (například deficit vitamínu B<sub>12</sub>), která z různých důvodů nesplňují podmínky pro zařazení do screeningového programu. Laboratorní metodou používanou při vyšetření na DMP je tandemová hmotnostní spektrometrie [42; 47].

Poruchy metabolismu bývají způsobeny poruchou jednoho či více enzymů, nebo změnami ve složení či množství významných funkčních proteinů. Celkově takových onemocnění existuje více než 1000. U dětí bývají prvotní projevy těchto onemocnění nespecifické – změny chování, nechutenství a neprospívání. Později

dochází k poruše funkcí jednotlivých tkání a tím i orgánů. Lze rozlišovat tři formy onemocnění; akutní, záchvatovitá a chronicky progredující [62].

Screening DMP v Čechách začal již v roce 1975, prvním vyhledávaným onemocněním byla fenylketonurie za použití Guthrieho testu. Dnes se 14 z 15 vyhledávaných DMP vyšetřuje pomocí tandemové hmotnostní spektrometrie, pouze deficit biotinidázy je vyšetřován pomocí fluorimetrie. Do skupiny DMP řadíme vybrané typy poruch metabolismu aminokyselin, organických acidurií a jiných poruch cyklu močoviny, poruch beta-oxidace mastných kyselin a poruchu metabolismu vitaminů [47]. V podkapitolách budou stručně popsána vybraná onemocnění z této kategorie.

#### **4.2.1 Fenylketonurie a hyperfenylalaninémie**

Klasická fenylketonurie (PKU), nebo hyperfenylalaninémie I. typu (HPA), je způsobená poruchou aktivity enzymu fenylalaninhydroxylázy (PAH) v játrech. Jedná se o jednu z nejčastěji diagnostikovaných poruch metabolismu u nás (incidence až 1:5200). U neléčených dětí vlivem nemoci dochází ke zpomalení psychomotorického vývoje, může se vyskytnout i epilepsie nereagující na medikaci, mikrocefalie nebo hyperpigmentace kůže [62]. Míra poškození mozku je závislá na stupni enzymového deficitu a délce působení vyšších hladin fenylalaninu. Při správné a včas nastavené léčbě je psychomotorický vývoj normální. Základem léčby je speciální dieta se sníženým obsahem fenylalaninu a suplementace ostatních aminokyselin [35].

#### **4.2.2 Leucinóza**

Leucinóza je onemocnění ze skupiny organických acidurií. Je způsobena poruchou funkce některého z enzymů v řetězci metabolismu aminokyseliny leucinu. Leucinóze je také přezdíváno nemoc javorového sirupu (Maple Syrup Urine Disease, MSUD), neboť moč, pot a ušní maz nemocného může po javorovém sirupu zapáchat [43]. U novorozence se leucinóza klinicky projevuje neprospíváním, nesnášenlivostí potravy, zvracením a již výše zmíněným zápachem. Při neléčení dochází k mentální retardaci, kómatu až smrti. Léčba spočívá primárně v dietě s omezením bílkovin leucinu, valinu a izoleucinu, ta sama o sobě dokáže

snížit riziko metabolického rozvratu, poškození CNS a smrti. Bohužel velká část těchto speciálních potravin není nijak hrazena zdravotní pojišťovnou [33].

### **4.2.3 Deficit biotinidázy**

Enzym biotinidáza se podílí na recyklaci biotinu – vitamínu H, který se účastní metabolismu tuků, cukrů i bílkovin. Snížená aktivita či nedostatek tohoto enzymu vede k řadě symptomů, od neurologických, jako jsou křeče, ztráty vědomí či psychomotorická retardace, před kožní projevy – dermatitidy a alopecie, poruchy zraku, sluchu a dýchání až po gastrointestinální problémy. K úmrtí může vést metabolický rozvrat. Deficit biotinidázy (BTD) je léčen trvalým podáváním biotinu, což snižuje riziko metabolického rozvratu, poškození CNS i ostatních projevů. Při trvalé a dostatečné substituci biotinem je vývoj dítěte normální [32]. Existuje i prenatální diagnostika BTD [35].

## **4.3 Cystická fibróza**

Cystická fibróza (CF) je závažné multiorgánové nevléčitelné onemocnění, způsobené mutací v genu CFTR, který kóduje stejnojmenný protein, jehož funkce je primárně jako chloridový kanál na buňkách sliznice potních žláz, dýchacích cest či pankreatu a trávicí soustavy. Následkem poruchy tohoto proteinu nejsou chloridy z buněk adekvátně vylučovány, což nutí buňky v reakci absorbovat sodík, který s sebou přitahuje i vodu. Výsledkem jsou výrazné změny v množství a složení sekretů buněk, což má za následek i změnu jejich vlastností a funkcí, hlavně vyšší vazkost, na jejímž podkladě lze identifikovat většinu klinických příznaků CF [2; 35].

Hlavním klinickým příznakem neléčené CF jsou obstrukce a chronické bakteriální infekce dýchacích cest, způsobenou nedostatečnou sekrecí tzv. periciliární tekutiny, která obvykle sliznici dýchacích cest pokrývá. Tyto chronické záněty pak vedou k trvalým změnám až destrukci plicního parenchymu. V trávicí soustavě se zahušťuje střevní obsah až natolik, že vzniká ileus. U slinivky břišní dochází k obstrukci vývodů a následné přestavbě tkáně vlivem pankreatického sekretu. Výsledkem může být až diabetes vázaný na CF (CFRD – Cystic Fibrosis Related

Diabetes). Obstrukce žlučových cest vede k hepatopatii až biliární cirhóze. U mužů může chybět vas deferens, což způsobí neplodnost [55].

Novorozenecký screening představuje u CF velkou výhodu, umožňuje totiž zachycení nemoci před manifestací klinických příznaků, což zmírňuje poškození dýchacího systému, zlepšuje prospívání a celkově prognózu včetně vyšší naděje na dožití. První krok screeningu je shodný jako u ostatních onemocnění – odběr suché kapky krve z paty dítěte. V laboratoři je měřena hladina imunoreaktivního trypsinu. Její vyšší hodnota ale není specifická pro CF, proto je potřeba u pozitivních výsledků provést recall a pak tzv. potní test, který zjišťuje množství chloridu ve formě NaCl v potu dítěte. Pot dítěte s CF má asi 5x vyšší koncentraci NaCl než pot dítěte zdravého. Odtud také pochází název tzv. „slané děti“. Po pozitivním či nejasném potním testu je diagnóza ještě konformována molekulárně genetickým vyšetřením z venózní krve [31].

V případě nadále nejednoznačného výsledku vyšetření bývá udělena diagnóza „CFSPID“ (CF Screen Positive, Inconclusive Diagnosis), tedy pacient s pozitivním screeninem na CF, ale bez jednoznačné diagnózy. Takoví pacienti bývají často bezpříznakoví, nelze je považovat za nemocné, ale zároveň nelze vyloučit rozvoj příznaků v pozdějším věku [2].

Léčebné možnosti existují, ale CF zatím stále zcela vyléčit neumíme. Nepodcenitelný je význam péče o dobrou průchodnost dýchacích cest, častých léčebných inhalací a dechové fyzioterapie. Je potřeba substituovat chybějící pankreatické enzymy, NaCl a vitaminy rozpustné v tucích. Bývá potřeba i velmi dlouhodobá léčba antibiotiky a dieta bohatá na bílkoviny a energii. U včas zachycených případů se komplikace vyskytnou mnohem později, je pozorována vyšší kvalita a délka života. I přes to bývá někdy potřeba transplantace plic [35]. V současné době získává pozornost léčba CF zaměřená přímo na gen CFTR, od které si odborníci slibují výrazně nižší míru poškození orgánů zejména dýchací soustavy [3].

#### **4.4 Spinální muskulární atrofie**

Spinální muskulární atrofie (SMA) je vrozené neurodegenerativní onemocnění, které vede k progresivní svalové slabosti a atrofii kosterního svalstva za současného zachování číti a kognitivních funkcí. Jedná se o jedno z nejčastějších a zároveň nejzávažnějších vrozených onemocnění dětského věku, vyznačuje se vysokou morbiditou i mortalitou. Podstatou onemocnění je mutace genu kódujícího specifický protein zodpovědný za vitalitu motoneuronů předních rohů míšních a jader kmene mozkového. Degenerace těchto neuronů vede k rozvoji progresivní svalové slabosti až hypotonii a následné atrofii [34].

Míra postižení může být různá, rozsahem i intenzitou. U pacientů bývají potíže s chůzí, pohybem, polykáním i dýcháním. Právě porucha dýchání bývá hlavní příčinou úmrtí u těžkých typů SMA. U pacientů je vždy zachován intelekt, opoždění ve vývoji nastává pouze v motorické složce. Klasifikace typů SMA je dle míry a času nastoupení obtíží, rozeznáváme 5 typů, přičemž u typu 0 začínají obtíže již prenatálně (hypotonie, kontraktury). Donedávna byla SMA považována za neléčitelnou, pomoc byla pouze symptomatická, v podobě tlumení bolesti či umělé plicní ventilace. Od roku 2016 ale začala vznikat genová terapie, na což odborná společnost reagovala vytvořením pilotního programu pro novorozenecký screening tohoto onemocnění, aby bylo možné ji zachytit u dětí již před rozvojem klinických příznaků. Tento pilotní program skončil v prosinci 2023 a od roku 2024 je SMA součástí NLS. Genová léčba je stále kontroverzním tématem, navíc není vhodná pro všechny typy onemocnění a neřeší všechny problémy s onemocněním spojené. Genová terapie nezvrátí změny, které se již v nervové soustavě staly, ale dokáže zabránit jejich progresi [12].

#### **4.5 Těžké kombinované imunodeficiency**

Nejzávažnější vrozenou poruchu imunity představují těžké kombinované imunodeficiency (Severe Combined Immunodeficiency, SCID). Jsou charakteristické poruchou jak buněčné, tak látkové imunity. Jejich podstata je různá, společným znakem je funkční porucha lymfocytů [52]. Děti se SCID se po narození mohou zdát zdravé, neboť jsou chráněny mateřskými protilátkami, ale

s jejich úbytkem se dostávají do vysokého rizika velmi závažných infekcí. Velmi nebezpečné je pro tyto děti i očkování živými vakcínami, které může být až smrtelné. Léčba zahrnuje transplantace kostní dřeně (hematopoetických buněk) nebo thymu [46]. Transplantát postupně nahradí porušený imunitní systém zdravým dárcovským. Důležité je i zavedení profylaktických režimových opatření [9].

Screening v současné době zachytí většinu poruch týkajících se T a B lymfocytů, ale ne úplně všechny vrozené poruchy imunity. Používaná metoda je polymerázová řetězová reakce v reálném čase (qPCR nebo též RT-PCR) [4].

## **5 Další novorozenecké screeniny**

Kromě laboratorního screeningu jsou v České republice novorozencům prováděna i další vyšetření. Patří sem screening sluchu, kongenitální katarakty (vrozeného šedého zákalu), vyšetření kyčelních kloubů, pulsace na femorálních arteriích nebo screening kritických srdečních vad měřením preduktální a postduktální saturace O<sub>2</sub>. Může být provedeno i vyšetření ledvin a močových cest ultrazvukem, není ale povinné a plošné [64].

### **5.1 Screening sluchu**

Cílem screeningu sluchu u novorozenců je záchyt dětí se sluchovou vadou dostatečně brzy, aby jim za poskytnutí sluchové rehabilitace byl zajištěn adekvátní rozvoj komunikačních schopností a co nejlepší podmínky pro rozvoj řeči.

Vyšetření se provádí 2. až 3. den po narození, ideálně během spánku či klidného bdění dítěte. K vyšetření je vhodné zajistit nehluknou místnost.

Vyšetřovací metodou jsou u fyziologických novorozenců tranzientní evokované otoakustické emise (TEOAE). Vyšetření je objektivní a neinvazivní, zjišťuje odpověď vláskových buněk na slabý zvukový podnět. Přítomnost TEOAE znamená, že zevní vláskové buňky a převodní systém zevního a středního ucha funguje, jak má. U novorozenců hospitalizovaných na intermediární či intenzivní perinatální péči se využívá metoda automatické BERA (či AABR – Automatic Auditory Brainstem Response), také objektivní a neinvazivní vyšetření měřící evokované potenciály sluchové dráhy a mozkového kmene. Při pozitivním

screeningu (nevýbavné emise či potenciály) proběhne rescreening na ORL či foniatrickém pracovišti ve 3. až 6. týdnu věku dítěte [27; 28].

## **5.2 Screening kongenitální katarakty**

Screening kongenitální katarakty či pouze novorozenecký screening zraku je jednoduché neinvazivní vyšetření, které se provádí 3. až 4. den po porodu. Slouží ke zjištění řady onemocnění oka včetně vrozeného šedého zákalu. Brzká diagnostika jakýchkoliv abnormalit v očích dítěte je důležitá, neboť kolem 6. týdne po narození začíná rapidní rozvoj zrakových schopností dítěte, jehož porucha může mít doživotní následky [23].

Vyšetření je na podstatě výbavnosti tzv. červeného reflexu. V tmavé místnosti je klidnému bdělému dítěti do obou očí posvíceno pomocí přímého oftalmoskopu. Pokud jsou optická média očí čirá, paprsek se odrazí od sítnice a je vidět červený reflex. Pokud není reflex výbavný, nebo pozorujeme jakékoliv tmavší či světlejší defekty či asymetrii, je screening pozitivní a dítě musí být vyšetřeno oftalmologem [51].

## **5.3 Screeningové vyšetření kyčlí**

Screeningové vyšetření vývojové dysplazie kyčelního kloubu slouží k vyhledávání případného vrozeného vykloubení. První vyšetření proběhne 2. až 5. den života, provádí jej neonatolog či ortoped. Může být pouze klinické (kontrola hybnosti) nebo ultrazvukové. Po 6. týdnu života by mělo být ultrazvukové vyšetření opakováno a pak opět po 12 týdnech. V případě vrozené luxace kloubu je zahájena léčba pomocí speciálních popruhů a třmenů [6; 64].

## **5.4 Pulzace na arteria femoralis**

Vyšetření vyhledává jeden z příznaků nebezpečné kritické srdeční vady koarktace aorty – nehmatný puls na arteria femoralis. Vyšetření by mělo být prováděno před propuštěním z porodnice i po přijetí dítěte pediatrem [51].

## **Praktická část**

### **6 Cíl práce**

- Tvorba komentovaných výukových videí o tématice novorozeneckého screeningu se zaměřením na laboratorní novorozenecký screening.
- Shrnutí doporučených postupů a dostupných informací o problematice novorozeneckého screeningu.

Pomocí těchto videí bych rád oslovil studenty Všeobecného ošetřovatelství i sestry novorozeneckých oddělení a upozornil je na problematiku správného provádění těchto screeningů, obzvláště pak odběru suché kapky krve.

### **7 Plán praktické části**

1. Plánovací fáze – komunikace s vedoucí práce, výběr zaměření práce.
2. Domlouvání odborných stáží na pracovištích – Laboratoře NLS ve FNKV, odd. fyziologických novorozenců FN Motol, komunikace s vedoucími pracovníky oddělení.
3. Příprava prvních verzí scénářů– rešerše, vyhledávání materiálů, tvorba scénáře.
4. Stáže na pracovištích – pozorování práce zdravotníků, zápis poznámek pro pozdější využití při úpravě scénáře, pokládání dotazů, srovnání teorie a praxe.
5. Úprava scénářů s pomocí nových informací a aby odpovídaly možnostem pracovišť.
6. Domluva natáčení na pracovištích.
7. Natáčení. Komunikace se zdravotníky, souhlas matek dětí s natáčením.
8. Následná úprava videí – střih, tvorba doprovodné grafiky, komunikace s vedoucí práce a kameramanem/editorem.
9. Tvorba komentáře k videím na podkladu scénářů.
10. Kontrola komentáře zdravotníky z oddělení/laboratoře.
11. Namluvení komentáře
12. Kompletace videí.

## 8 Realizace a harmonogram

Příprava práce začala v červnu 2024, kdy jsem se s Mgr. Petrou Sedlářovou dohodl, že bude mou vedoucí bakalářské práce. Jako téma mi nabídla tvorbu výukového videa o novorozeneckém screeningu. Přes léto toho roku jsem vyhledával materiály a zdroje za využití zdrojů Knihovny a Střediska vědeckých informací 3. lékařské fakulty, internetových zdrojů, a databází Medvik a PubMed a začal psát vlastní práci.

28. srpna 2024 jsme měli první oficiální konzultaci s Mgr. Sedlářovou, kde jsme se domluvili na konkrétním zaměření práce, nastínili vzájemná očekávání a dohodli se na dalším postupu. Během září byla vypracována první verze scénáře pro video z Laboratoře novorozeneckého screeningu FNKV, kde jsem 18. září 2024 absolvoval jednodenní stáž, během které jsem sbíral cenné informace. Po další konzultaci s vedoucí práce byla vytvořena finální verze scénáře tohoto videa. 27. září 2024 jsme spolu s kameramanem natáčeli v laboratoři.

Během října jsem pak studoval materiály k další části práce – vlastní odběr materiálu a obecný novorozenecký screening. Začal jsem také pracovat na scénáři pro toto video. 21. listopadu jsem absolvoval jednodenní stáž na oddělení Fyziologických novorozenců ve FN Motol, kde jsem za pomoci sester finalizoval scénář k videu o odběru. 25. listopadu jsme pak toto video na oddělení natočili.

18. prosince 2024 jsme se na konzultaci s vedoucí práce dohodli na rozdělení druhého videa na dvě kratší – video o odběru krve pro novorozenecký laboratorní screening a video obecně o novorozeneckém screeningu, které zahrnuje i nelaboratorní screeniny. Celkem tedy vznikala videa tři. Do konce roku jsem pak pracoval na tvorbě doprovodných grafik pro videa i práci.

8. ledna 2025 jsem s vedoucí práce a kameramanem konzultoval nad sestříhanými videi další postup. Během ledna a února jsem vytvořil komentáře k těmto videím, jež budou namluveny později. Duben byl pak věnován opakovaným revizím videí i komentářů. 1. dubna jsme měli další konzultaci, kde jsme s Mgr. Sedlářovou diskutovali nad komentáři, videi i samotnou prací. 30. dubna jsme se sešli pro potvrzení finálních verzí komentářů a konzultaci práce.

V květnu proběhlo namluvení komentářů k videím. Závěrečné připomínky k samotné práci byly řešeny skrze osobní i e-mailovou komunikaci.

## **9 Tvorba výukových videí**

Během tvorby jsem se rozhodl řídit a dělit práci způsobem, popsaným Martinem Krškou v bakalářské práci „Zásady tvorby výukového videa v oblasti středního odborného vzdělávání“ [36, kap. 6].

Realizace výukového videa je rozdělena na fázi přípravnou, vlastní proces natáčení a fázi postprodukční.

### **9.1 Přípravná fáze**

Přípravná fáze tvorby videí zahrnovala primárně tvorbu scénářů.

Zpočátku byla v plánu tvorba jediného videa, které by se týkalo pouze novorozeneckého laboratorního screeningu a ukazovalo jak postupy na oddělení během odběru kapilární krve, tak i v laboratoři fázi analytickou. Během tvorby scénáře ale vyšlo najevo, že by takové video bylo příliš dlouhé a náročné jak na tvorbu, tak pro studenty. Rozhodlo se tedy nejprve o rozdělení na videa dvě – část odběrovou a část laboratorní. Později přibylo i video třetí, popisující další novorozenecké screeniny a zasazující laboratorní screening do jejich kontextu.

Během tvorby prvních verzí scénářů jsem čerpal primárně z dostupných materiálů Ministerstva zdravotnictví ČR (Metodické návody), a z informací získaných studiem materiálů Národního screeningového centra, hlavně pak z jejich webu novorozeneckyscreening.cz.

#### **9.1.1 Stáže na pracovištích**

Na obou pracovištích, na kterých se měla videa natáčet, jsem před natáčením samotným absolvoval jednodenní stáže. Příprava před stážemi spočívala ve studiu materiálů k danému tématu a přípravě prvních verzí scénářů, které jsem během stáží konzultoval a upravoval dle zjištěných skutečností.

Stáže v Laboratoři novorozeneckého screeningu ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady jsem absolvoval 18. září 2024. Jedná se o imunoanalytickou

laboratoř a jsou zde vyšetřována následující onemocnění: cystická fibróza, kongenitální hypotyreóza a kongenitální adrenální hyperplazie. Během stáží jsem měl možnost shlédnout cestu vzorků suchých krevních kapek z podatelny nemocnice až k vlastním výsledkům vyšetření. Spolu s vrchní laborantkou Mgr. Monikou Hedelovou jsme prošli první pracovní verzi scénáře videa z laboratoře a upravili některé scény, aby odpovídali skutečnosti a možnostem laboratoře. Velmi cenné pro mě bylo vysvětlení, proč jsou tak striktní pravidla ohledně odběru kapilární krve na screeningovou kartu – proč nesmí být kapka krve přiložena více než jednou, a naopak proč je třeba aby byl předtištěný kruh krví zcela prosycen. Ze suché krevní kapky jsou v analytické fázi vyšetření vyraženy terčíky o konkrétní velikosti, které v případě správně provedeného odběru obsahuje konkrétní množství suché krve, a tedy i analytů, na které jsou kalibrovány analyzátoři. Je-li tedy kapka krve ke kartě přiložena vícekrát, suchá krev se vrství a na vyraženém terčíku je pak vyšší množství analytů. V opačném případě, kdy není terčík krví zcela prosycen, je množství analytů nižší než kalibrované. Vyražený terčík si tak jde představit jako prostorový válec o daném objemu. Zaujalo mě také, kolik screeningových karet dorazilo do laboratoře s neúplnými identifikačními údaji, což značně zpomalovalo a komplikovalo celý proces kvůli nutnosti telefonicky kontaktovat zdravotníka, který kartu odeslal.

Stáže na Oddělení fyziologických novorozenců ve Fakultní nemocnici Motol proběhly 21. listopadu 2024. Na ten den byly dle věku novorozenců plánovány dva odběry kapilární krve na novorozenecký screening. Ve FN Motol navíc v té době probíhal pilotní program na screening deficitu vitamínu B<sub>12</sub>, což bylo na screeningových kartách poznamenáno. Spolu se staniční sestrou Bc. Jitkou Neufussovou jsme pak prošli první verzi scénáře k tomuto videu a provedli několik upřesňujících změn, opět dle reálných možností oddělení. Jednou ze změn, kterou jsem se rozhodl ponechat i do videa a zbytku práce, je použití teplého gelu pro nahřátí dolní končetiny dítěte před vpichem namísto látkové pleny namočené v teplé vodě, jak je uvedeno například i v Metodickém návodu MZ ČR. Zajímavé mi přišlo také propojení laboratorního screeningu s ostatními screeniny, hlavně skrze jejich pořadí. Aby bylo dosaženo co nejlepších podmínek u každého screeningu, jsou prováděny následovně: Nejprve je proveden screening sluchu

pomocí měření otoakustických emisí. Pro toto vyšetření je vhodné, aby bylo dítě v klidu, může i spát, nesmí plakat. Pak se provede měření obvodu hlavy, následované screeningem vrozených katarakt, při kterém je také vhodné, aby bylo dítě v klidu a neplakalo, ale zároveň již bylo bdělé. Pak je proveden odběr kapilární krve pro screening laboratorní.

### **9.1.2 Tvorba scénářů**

Informace získané při obou stážích jsem zpracoval do druhé verze scénářů. Během konzultace s vedoucí práce po stáži ve FN Motol jsme se rozhodli vytvořit zvláštní video i pro ostatní screenings, které se ve FN Motol dělají u jednoho novorozence zároveň. Vznikl tedy i scénář pro toto video.

Scénáře jsou psané velmi jednoduchou formou, tak, aby byly zároveň dostatečně srozumitelné kameramanovi, obsahovaly všechny nezbytně nutné informace, ale byly i dostatečně volné a daly se upravovat dle potřeby a možností během samotného natáčení. Obzvláště důležité je to u videí s dětskými pacienty, kde není možnost opakování výkonů pro účely videí.

Následují finální verze (tedy ty použité během natáčení) všech tří scénářů k plánovaným výukovým videím. Názvy scénářům ještě neodpovídají konečným názvům videí, které byly určeny až v postprodukční fázi. Scénáře také sloužily jako předloha pro později vznikající komentáře, obsahují tedy více textu v plných větách. Obzvláště pak v případě scénáře pro laboratorní část, který vznikl jako první a je méně a jinak strukturovaný než zbylé dva scénáře, které vznikaly s lepší znalostí potřeb procesu natáčení.

#### **Scénář – Odběrová část NLS**

1. Informovaný souhlas zákonného zástupce dítěte.
2. Laboratorní screening se provádí u novorozenců ve věku 48 až 72 hodin.
3. Před odběrem:
  - a. Kontrola, že mám správné dítě i kartičku.
  - b. Řádné předvyplnění odběrových kartiček, kontrola expirace kartiček.  
Ukázka kartiček. Zdůraznit že by se odběrového filtračního papíru neměl nikdo dotýkat před ani po odběru.

4. Ukázka všech potřebných pomůcek a materiálů:
  - a. Sterilní lanceta o délce kolem 2 mm, šířkou do 1,5 mm;
  - b. Alkoholový preparát (čtvereček, ubrousek, tampon) pro očištění místa vpichu, ideálně sterilní;
  - c. Sterilní tampony pro osušení místa vpichu a otření první kapky krve;
  - d. Jemná látka či žínka namočená v teplé vodě (do 41° C), nahřátý gelový obklad;
  - e. Rukavice, jednorázová emitní miska;
  - f. Odběrová kartička/formulář s předvyplněnými údaji;
  - g. Materiál pro ošetření ranky po vpichu a odběru (náplast, tamponek);
  - h. Případně sacharóza pro management bolesti.
5. Průběh samotného odběru:
  - a. Nahřátí chodidla gelovým obkladem, alespoň 3-5 minut.
  - b. Očištění a dezinfekce patičky alkoholovým ubrouskem. Důkladné osušení sterilním tamponkem.
  - c. Ukázka míst vhodných ke vpichu.
  - d. Provedení vpichu. Otření první kapky krve sterilním tamponem.
  - e. Vytvoření dostatečně velké druhé kapky krve, důležité nemačkat, „neždímat“, nechat krev volně vytékat. Zlepšení prokrvení končetiny velmi jemnou masáží.
  - f. Přiložení filtračního papíru kartičky ke kapce. Krev by měla zcela vyplnit předtištěný kruh. Přikládáme pouze jednu ke každému kruhu a pouze z jedné strany!
  - g. Vyplnění všech kruhů na obou screeningových kartičkách.
  - h. Očištění a ošetření patičky po odběru.
6. Umístění kartiček do sušícího stojanu na alespoň 4 hodiny (vyhnout se slunci, topení). Nadále chránit kruhy před dotekem.
7. Odeslat kartičky do laboratoře nejpozději do 24 hodin po odběru. Jedna pro vyšetření metabolických poruch, druhá na endokrinní onemocnění a cystickou fibrózu.

## Scénář – Novorozenecké screeningy

- Po alespoň 48 hodinách od narození se v ČR provádí novorozenecký screening na vrozená onemocnění a vady.
- Sestra se podílí na třech z nich – screeningy vrozených katarakt a sluchu a laboratorní screening.
- Pořadí screeningů je libovolné, uvedené pořadí je používáno ve FN Motol a jeho předností je, že využívá různé bdělosti dítěte dle potřeb jednotlivých vyšetření.

### 1) Screening sluchu

- a) Pro provedení tohoto screeningu je potřeba zajistit nehluchou místnost.
- b) Během vyšetření může dítě spát, nebo být klidné a bdít. Nesmí plakat.
- c) Vyšetření spočívá v **zavedení jemné sondy** měřiče otoakustických emisí do zevního zvukovodu dítěte. Přístroj vyšle slabý zvukový podnět a měří odpověď sluchového ústrojí ve formě otoakustických impulzů.
- d) Pokud je odezva měřitelná v obou uších, jedná se o negativní výsledek a dítě je s největší pravděpodobností v pořádku.
- e) Pokud nedojde k vyvolání odezvy, je nutné screening opakovat a nechat dítě prohlédnout ORL lékařem.

### 2) Screening vrozených katarakt

- a) Pro vyšetření je potřeba zajistit tmavou místnost, nebo jej provádět večer či v noci.
- b) Dítě by mělo bdít a být v klidu, pokud by plakalo, je vyšetření komplikované.
- c) Kromě oftalmoskopu je potřeba si připravit sterilní tamponěk pro případné jemné otevření očního víčka dítěte.
- d) Oftalmoskopem se prosvěcuje oko skrze čočku.
- e) **Sleduje se odraz světla oftalmoskopu na prokrvené sítnici – fyziologicky je vidět plný červený terč.**
- f) Pokud je červený reflex plně výbavný, je screening negativní a oční médium čiré.
- g) Je-li nevýbavný nebo neúplný, test je pozitivní a je třeba jej opakovat, případně nechat dítě zkontrolovat oftalmologem do týdne od vyšetření.

### 3) **Laboratorní screening**

- a) Při laboratorním screeningu je dítěti **z paty odebrána kapilární krev** na speciální odběrovou kartičku s filtračním papírem.
- b) Dítěti je nejprve nožka nahřata teplou vodou nebo gelovým polštářkem.
- c) Sterilním kopíčkem se provede vpich a první kapka krve se setře.
- d) Na odběrové kartičce je několik kruhů, které je potřeba vždy jedinou kapkou krve vyplnit.
- e) Po vyplnění všech kruhů na obou kartičkách je dítěti nožka ošetřena.
- f) Jedna z kartiček se odesílá do laboratoře s tandemovou hmotnostní spektrometrií na vyšetření metabolických poruch, druhá pak do imunoanalytické laboratoře pro vyšetření endokrinních onemocnění a cystické fibrózy.

#### **Scénář – laboratorní část NS**

1. Vzorky suchých krevních kapek jsou odesílány prostřednictvím pošty, svozu či osobního doručení přímo do laboratoře.
2. Vzorky doručené poštou každé ráno vyzvedávají pracovníci podatelny nemocnice, od nichž si je převezmou laborantky v nepromokavém úložném boxu, aby se zabránilo kontaminaci vzorků, například dešťovou vodou.  
*Přenos obálek v úložném boxu.*
3. Laborantky následně obálky se screeningovými kartičkami otevírají a třídí podle toho, zda se jedná o první odběr či rescreening – opakovaný odběr. Zároveň kontrolují řádné vyplnění všech osobních údajů a provádí přepočty stáří novorozence v době odběru, musí být mezi 48 a 72 hodinami.  
*Záběr na pracovní stůl, kde se obálky třídí a otevírají.*
4. Kontroluje se i správné provedení odběru a datum expirace screeningové karty.  
*Kontrola vyplněných údajů a správně provedeného odběru.*
5. Pokud jsou údaje na screeningové kartičce neúplné, věk novorozence nedostatečný, nebo je-li odběr provedený nesprávně a vzorek nepoužitelný, kontaktují laborantky příslušné pracoviště a požadují opakování odběru.  
*Ukázka špatně provedených odběrů, neúplných osobních údajů.*

6. Po kontrole a roztřídění jsou kartičky opatřeny laboratorním číslem a dalšími údaji. Takto označené vzorky jsou zaevidovány do Laboratorního informačního systému a připraveny k dalšímu zpracování.  
*Použití elektronického razítka k označení laboratorním číslem.*
7. Ze vzorků suchých krevních kapek jsou razičkou punchovány terčíky o přesné velikosti (1-6 mm), které při správném provedení odběru obsahují konkrétní množství suché krve, na které jsou kalibrovány analyzátory. Velikost terčíku záleží na prováděném vyšetření a použité metodě.  
*Ukázka razičky a práce na ní, výběr místa k punchování na suché kapce, analogie válce pro vysvětlení kalibrace a nutnosti správného odběru.*
8. Terčíky jsou razičkou umísťovány do jamek mikrotitračních destiček, které jsou po kalibraci a kontrole vkládány do analyzátoru.  
*Vyražené terčíky v jamkách destiček, kontrola, že je v každé jen jeden. Záběr, jak destička zajíždí do analyzátoru.*
9. Laboratoř oznamuje pouze pozitivní či nejasné výsledky, v obou případech je vyšetření opakováno.  
*Analyzátor při práci.*
10. Screeningová kartička je po provedení vyšetření jakožto vzorek stabilního neinfekčního biologického materiálu a zároveň žádanka o vyšetření – tedy zdravotnická dokumentace – uchovávána po dobu 5 let, až poté jsou zlikvidovány.  
*Náhled do archivu.*

## 9.2 Proces natáčení

Jelikož videa vznikala v rámci širšího projektu probíhajícího na Ústavu ošetřovatelství 3. lékařské fakulty, byl pro natáčení všech tří videí zajištěn profesionální kameraman. I díky tomu probíhala natáčení velmi hladce. Kameraman sám určoval kompozici snímků, scénáře sloužily k plánování a kontrole, že bylo natočeno vše, co je potřeba. Některé úkony byly natočeny vícekrát, aby bylo během postprodukční fáze možné vybrat z několika záběrů. Zvuk

nebyl během natáčení řešen, neboť je později nahrazen hudbou v pozadí, a hlavně čteným komentářem.

Během natáčení bylo dbáno na ochranu osobních údajů, skutečné nejsou nikdy v záběru vidět. Pro ukázkou správně a špatně provedených odběrů byla vytvořena maketa vyplněné screeningové karty, k níž byly pouze přiloženy skutečné suché krevní kapky. S užitím záznamu novorozenců ve videu souhlasili jejich zákonní zástupci, podepsané informované souhlasy jsou uloženy v dokumentaci projektu na Ústavu ošetřovatelství.

### **9.3 Postprodukční fáze**

Postprodukční fáze obsahuje střih videí, tvorbu komentářů a kompletaci videí.

Střih videí byl proveden opět kameramanem zajištěným Ústavem ošetřovatelství podle mých finálních scénářů. Mgr. Sedlářová, kameraman a já jsme se ohledně střihu několikrát setkali jak přes online videohovor, tak osobně, abychom se domluvili na konečném pořadí a délce jednotlivých záběrů a dalších formalit videí, jako jsou názvy a titulky. Po dokončení těchto střihů byly již scény jasně dány a mohl jsem začít pracovat na přípravě komentářů. Komentáře jsou psány co nejjednodušším jazykem, ve strohých, krátkých ale výstižných větách. Cílem bylo také udržet videa spíše krátká a srozumitelná, což považujeme za důležitou vlastnost výukových videí pro udržení pozornosti studentů.

Následují finální verze komentářů tak, jak existovaly před jejich nahráváním. Během nahrávání byly některé části mírně upraveny, aby zvuková stopa lépe odpovídala určeným milníkům ve videu.

#### **Komentář k videu: Odběr suché kapky krve pro novorozenecký laboratorní screening**

1. Připravíme pomůcky k odběru.
2. Provedeme hygienickou dezinfekci rukou.
3. Připravíme si gel nahřátý na teplotu 37-41 °C.
4. Nasadíme si rukavice. Dítě umístíme na přebalovací pult.
5. Teplý gel přiložíme na nohu alespoň na 5 minut. Zlepší se její prokrvení.

6. Pro tlumení bolesti podáme dítěti sacharózu.
7. Po kontrole údajů na odběrové kartě nohu uchopíme. Sterilním alkoholovým tampónem odezinfikujeme místo vpichu.
8. Po zaschnutí dezinfekce provedeme sterilní lancetou jeden vpich.
9. První kapku krve setřeme sterilním tamponem.
10. Další kapku nasajeme do filtračního papíru karty tak, aby se krví zcela vyplnil předtištěný kruh.
11. Kruh bychom měli přiložit jen jednou a z jedné strany.
12. Stejným způsobem nabereme krev i do ostatních kruhů.
13. Odběrovou kartu odložíme na sušák.
14. Nohu dítěte ošetříme. Přelepíme náplastí. Dítě oblečeme.
15. Zde vidíme správně provedený odběr.
16. Zde vidíme kartu s nedostatečným množstvím krve.
17. Tato odběrová karta byla vícekrát přiložená ke kapce krve.
18. Je také důležité, aby před odesláním karta plně zaschla.
19. Při nedodržení správného postupu odběru může dojít ke zkreslení výsledků.  
Laboratoř může požadovat jeho opakování.

### **Komentář k videu: Zpracování suché kapky krve v laboratoři**

1. Po správně provedeném odběru jsou screeningové karty odesílány do příslušných laboratoří.
2. Screeningové karty jsou doručeny do laboratoře a převzaty laborantkou.
3. Laborantky jednotlivé karty třídí, kontrolují kompletní vyplnění údajů, věk novorozence v době odběru a kvalitu odběru.
4. Karty jsou následně opatřeny laboratorním číslem a zaevidovány do Laboratorního informačního systému.
5. Ze vzorků suchých kapek krve jsou vyraženy terčíky o přesné velikosti.
6. Laborantka musí vybrat místo, kde je filtrační papír plně saturovaný krví.
7. Terčíky obsahují konkrétní množství suché krve, na které jsou kalibrovány přístroje.
8. Terčíky jsou po jednom ukládány do jamek mikrotitračních destiček, které laborantka vloží do analyzátoru.

9. Screeningové karty jsou jako vzorky stabilního neinfekčního materiálu uchovávány 5 let. Pak jsou zlikvidovány.
10. Laboratoř oznamuje pouze pozitivní či nejasné výsledky. Někdy je nutné vyšetření opakovat.

### **Komentář k videu: Novorozenecký screening**

1. **Screening sluchu** se provádí nejdříve čtyřicet osm hodin po narození.
  - Pro vyšetření je ideální tichá místnost. Dítě by během vyšetření nemělo plakat. Je vhodné, když spí.
  - K vyšetření se používá měřič otoakustických emisí.
  - Sonda přístroje se jemně zavede do zevního zvukovodu dítěte.
  - Přístroj změří odpověď vnitřního ucha na slabý zvukový signál.
2. **Screening vrozené katarakty** je vhodné provádět v tmavé místnosti. Dítě by nemělo plakat.
  - Pomocí oftalmoskopu se přes čočku prosvěcuje oko.
  - Sledujeme odraz světla na prokrvené sítnici.
  - Fyziologicky je vidět plný červený terčík.
3. **Laboratorní novorozenecký screening** spočívá v odběru kapilární krve na speciální odběrovou kartu. Suchá kapka krve je vyšetřena v laboratoři novorozeneckého screeningu.
4. Při **screeningu vrozených srdečních vad** kontrolujeme pulzaci na arteria femoralis. Pulz má být na obou končetinách stejně hmatný. Na některých odděleních se měří i preduktální a postduktální saturace.
5. Při **screeningu vrozené dysplazie kyčelních kloubů** lékař kontroluje plný rozsah jejich pohyblivosti. Podrobné vyšetření kyčlí je prováděno v šesti týdnech a třech měsících věku ambulantně.

Nahrávání komentářů proběhlo v květnu na Ústavu ošetřovatelství 3. lékařské fakulty. Následovala jejich synchronizace s videi a kontrola finálních verzí.

Všechna tři výuková videa jsou nedílnou a důležitou součástí praktické části této práce.

## Závěr

V rámci této bakalářské práce byla vytvořena tři videa s tematikou novorozeneckého screeningu. Jejich cílem je oslovit studenty ošetrovatelských oborů, přiblížit jim toto téma přístupným a jednoduchým způsobem a edukovat je o významu správného provedení těchto vyšetření. Vzdělání sester je v tomto ohledu velmi důležité, neboť jsou právě ony často za provedení odběru zodpovědné. Ne všichni mají možnost během studia praxi na novorozeneckém oddělení absolvovat. Formou výukových videí se tedy snažím studentům toto téma alespoň přiblížit. Možnost vidět průběh celého procesu je jistě přínosnější, než o něm pouze slyšet nebo číst. Za velmi důležité považuji možnost v rámci jednoho z videí nahlédnout za oponu do laboratoře novorozeneckého screeningu, což divákovi přiblíží, proč je důležité, aby odběr suché kapky krve proběhl tak, jak je doporučeno. Jak sestřím, tak laborantům a laborantkám může chybět pohled do praxe toho druhého, což vede k vzájemnému nepochopení. Tím, že budeme sdílet svoje zkušenosti a možnosti, sestry s odběrem biologického materiálu a laboranti s jeho zpracováním, můžeme docílit přesnějších a rychlejších výsledků pro naše pacienty, bez zbytečných opakování a časových prodlev, které obzvláště v případě vrozených onemocnění u novorozenců mohou být kritické.

Za významnou část této práce považuji také podkapitulu o nefarmakologickém managementu bolesti u novorozenců, je to téma, které mi přijde často přehlížené či upozaděné. Myslím si, že když budou s tímto konceptem sestry seznamovány již během studia, budou otevřenější používání zmíněných metod i ve vlastní praxi. Například provedení odběru kapilární krve dítěte, zatímco jej matka kojí či konejší v náruči. Možná by takový přístup přispěl i k lepšímu pochopení principu novorozeneckého screeningu a snížení úzkosti matek.

Právě edukace rodičů je také důležitým aspektem, na který jsem během studia pro tuto práci narazil. Domnívám se, že by tato videa mohla pomoci i v tomto ohledu, jazyk komentářů u videí je dle mého dostatečně jednoduchý.

## Souhrn

Problematika novorozeneckého screeningu se s rozvojem diagnostických a vyšetřovacích metod stává čím dál komplexnější, a to jak počtem vyšetřovaných onemocnění, tak i nárůstem etických problémů, jako je například edukace rodičů nebo riziko falešné positivity a negativity. Pro množství informací obklopující toto téma může být snadné zapomenout, co je cílem celého procesu; včasné zachycení vzácných onemocnění a zahájení jejich léčby dříve, než stihnou dítěti vážně ublížit a tím výrazně zlepšit kvalitu jeho života. Aby k tomu však došlo, je potřeba zajistit hladký průběh již v prvním kroku – provedení odběru kapilární krve z paty novorozence. Správně provedený odběr je klíčový pro zjištění onemocnění, chybný odběr může vést k nezachycení onemocnění nebo naopak falešně pozitivnímu výsledku, který nese psychologické následky zejména pro rodiče dítěte.

Tato práce je rozdělena na část teoretickou a praktickou. Teoretická část shrnuje informace o screeningových programech se zvláštním zaměřením na novorozenecký laboratorní screening, jeho části, průběh odběru kapilární krve pro potřeby screeningu a onemocnění jím zjišťovaná. Práce staví na oficiálních doporučeních Ministerstva zdravotnictví České republiky, které doplňuje o důležité informace získané studiem české i zahraniční odborné literatury.

V rámci praktické části této bakalářské práce je vytvořena série tří výukových videí s tematikou novorozeneckého screeningu, která doufá cílit na studenty ošetřovatelských oborů. Videá jsou založená na aktuálních poznatcích a snaží se podat informace názorným a přívětivým stylem.

## **Summary**

The topic of newborn screening is getting more and more complicated with developments in diagnostic and examination methods, both in the number of illnesses examined and increase in ethical issues like parental awareness or risk of false positive or negative results. With the amount of information surrounding this topic it is easy to forget what lies at the centre of the whole process; early detection of rare illnesses and start of treatment before significant harm is caused to the child. To do so, it is necessary to make the process as smooth as possible from the start – drawing capillary blood from the newborn via a heel prick. The collection of a blood sample, if done properly, is key to a correct diagnosis, mistakes lead to undetected illnesses or falsely positive results, which brings psychological consequences mainly for the parents.

This thesis is divided into a theoretical and practical section. The theoretical section summarises information regarding screening programs, with added focus to newborn laboratory screening, its components, the process of a heel prick test and illnesses examined by it. This thesis builds upon official Ministry of Health of the Czech Republic materials, which it expands upon with important information taken from both Czech and foreign scholarly sources.

Within the practical section of this bachelors' thesis three educational videos were made, themed around newborn screening, which aim to interest students in nursing fields. The videos are based on current facts and strives to inform in a visual and affable style.

## Abecední seznam použité literatury

- [1] AL TAJI, Eva. Diagnostika, léčba a prognóza vrozené hypotyreózy. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2018, roč. 73, č. 3, s. 158-164. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2018-3-5/diagnostika-lecba-a-prognoza-vrozene-hypotyreozy-105050/download?hl=cs>. [cit. 2025-04-29].
- [2] BARTOŠOVÁ, J.; ZEMKOVÁ, D.; HOLUBOVÁ, A.; GAILLYOVÁ, R.; VALÁŠKOVÁ, I. et al. Novorozenecký screening cystické fibrózy a diagnostika CFSPID. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2019, roč. 74, č. 7, s. 381-386. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2019-7-1/novorozenecky-screening-cysticke-fibrozy-a-diagnostika-cfspid-117370>. [cit. 2025-05-03].
- [3] BELL, Scott C; MALL, Marcus A; GUTIERREZ, Hector; MACEK, Milan; MADGE, Susan et al. The future of cystic fibrosis care: a global perspective. Online. *The Lancet Respiratory Medicine*. 2020, vol. 8, no. 1, s. 65-124. ISSN 22132600. Dostupné z: [https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(19\)30337-6](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(19)30337-6). [cit. 2025-05-03].
- [4] BLOOMFIELD, Markéta; KLOPPERK, Adam; SCHNEIDEROVÁ, Helena; HLAVÁČKOVÁ, Eva; TURNOVEC, Marek et al. Novorozenecký screening přináší pokrok v diagnostice závažných vrozených poruch imunity. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2024, roč. 79, č. 3, s. 136-141. ISSN 00692328. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatrie2024/023>. [cit. 2025-05-03].
- [5] CANADIAN CENTRE FOR OCCUPATIONAL HEALTH AND SAFETY. *Screening for Respiratory Infectious Diseases (RIDs)*. Online. GOVERNMENT OF CANADA. Canadian Centre for Occupational Health and Safety. 2024, September 12, 2023. Dostupné z: <https://www.ccohs.ca/infectious-diseases/screening>. [cit. 2025-03-25].
- [6] ČERNÝ, Miloš. Novorozenecký screening. In: LEBL, Jan; JANDA, Jan; POHUNEK, Petr a STARÝ, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2014, s. 21-24. ISBN 978-80-7492-131-5.
- [7] ČESKO. Vyhláška č. 444/2024 Sb., o zdravotnické dokumentaci. Online. In: *Sbírka zákonů a mezinárodních smluv*. 2024. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2024-444>. [cit. 2025-04-29].
- [8] ČESKO. Zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách) - znění od 1. 1. 2024. In: *Sbírka zákonů*. 2011, 131/2011. Dostupné také z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-372>.

- [9] DANKOVÁ, Pavlína; HABERLOVÁ, Jana a ŠEDIVÁ, Anna. *Projekt novorozeneckého screeningu SCID (těžká kombinovaná imunodeficience) a SMA (spinální svalová atrofie) v České republice*. Online. In: Fakultní nemocnice v Motole. 2022. Dostupné z: <https://www.fnmotol.cz/tiskove-zpravy/projekt-novorozeneckeho-screeningu-scid-a-sma/>. [cit. 2025-05-03].
- [10] DAVID, Jan a VOTAVA, Felix. Screening v pediatrii. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2024, roč. 79, č. 3, s. 129-132. ISSN 00692328. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatrie2024/019>. [cit. 2025-03-25].
- [11] DORT, Jiří; DORTOVÁ, Eva a JEHLIČKA, Petr. *Neonatologie*. 3. vydání. Učební texty Univerzity Karlovy. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018. ISBN 978-80-246-3936-9.
- [12] DVOŘÁKOVÁ, Kristýna; KABOURKOVÁ, Lenka; ŠIMKOVÁ, Zuzana a SCHEINOST, Ondřej. Spinální muskulární atrofie (SMA). Online. NEMOCNICE ČESKÉ BUDĚJOVICE. *Nemocniční zpravodaj*. 2024, roč. 2024, č. 11, s. 27-31. Dostupné z: <https://www.nemcb.cz/spinalni-muskularni-atrofie-sma/>. [cit. 2025-05-03].
- [13] EURORDIS. *Základní principy novorozeneckého screeningu*. Online. In: Eurordis: Rare Diseases Europe. Česká asociace pro vzácná onemocnění (překlad). January 2021. Dostupné z: [https://download2.eurordis.org/documents/pdf/eurordis\\_nbs\\_position\\_paper\\_cz.pdf](https://download2.eurordis.org/documents/pdf/eurordis_nbs_position_paper_cz.pdf). [cit. 2025-04-22].
- [14] FENDRYCHOVÁ, Jaroslava; FERDUSOVÁ, Marie; JANÍČKOVÁ, Blanka a TISOVSKÁ, Ludmila. Odběr kapilární krve na novorozenecký screening. Online. *Pediatrie pro praxi*. 2013, roč. 14, č. 1, s. 60-62. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2013/01/17.pdf>. [cit. 2025-04-29].
- [15] FENDRYCHOVÁ, Jaroslava. Adaptovaný klinický doporučený postup: Management bolesti u novorozenců a kojenců. Online. *Pediatrie pro praxi*. 2020, roč. 21, č. 3, s. 206-209. ISSN 12130494. Dostupné z: <https://doi.org/10.36290/ped.2020.043>. [cit. 2025-04-23].
- [16] FENDRYCHOVÁ, Jaroslava. Novorozenecký screening. In: FENDRYCHOVÁ, Jaroslava et al. *Intenzivní péče o novorozence*. Vydání: třetí přepracované. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2022, s. 124-131. ISBN 978-80-7013-612-6.

- [17] FRANKOVÁ, Věra; DOHNALOVÁ, Alena; PEŠKOVÁ, Karolína; HERMÁNKOVÁ, Renata; O'DRISCOLL, Riona et al. Factors Influencing Parental Awareness about Newborn Screening. Online. *International Journal of Neonatal Screening*. 2019, vol. 5, no. 3, article 35. ISSN 2409-515X. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/ijns5030035>. [cit. 2025-04-22].
- [18] FRANKOVÁ, Věra; VOTAVA, Felix a KOŽICH, Viktor. Etické aspekty rozšiřování novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. Online. *Československá pediatrie*. 2014, roč. 69, č. 2, s. 87-94. ISSN 0069-2328. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2014-2/eticke-aspekty-rozsirovani-novorozeneckeho-screeningu-dedicnych-metabolicky-poruch-49326>. [cit. 2025-04-23].
- [19] GEORGE, Roanna S. a MOAT, Stuart J. Effect of Dried Blood Spot Quality on Newborn Screening Analyte Concentrations and Recommendations for Minimum Acceptance Criteria for Sample Analysis. Online. *Clinical Chemistry*. 2016, vol. 62, no. 3, s. 466-475. ISSN 0009-9147. Dostupné z: <https://doi.org/10.1373/clinchem.2015.247668>. [cit. 2025-05-04].
- [20] GRÜNER, Nico; STAMBOULI, Oumaima a ROSS, R. Stefan. Dried Blood Spots - Preparing and Processing for Use in Immunoassays and in Molecular Techniques. Online. *Journal of Visualized Experiments*. March 2015, vol. 2015, no. 97, article e52619, s. 1-9. ISSN 1940-087X. Dostupné z: <https://doi.org/10.3791/52619>. [cit. 2025-04-29].
- [21] GUPTA, Kapil a MAHAJAN, Rajiv. Applications and diagnostic potential of dried blood spots. Online. *International Journal of Applied and Basic Medical Research*. 2018, vol. 8, no. 1, s. 1-2. ISSN 2229-516X. Dostupné z: [https://doi.org/10.4103/ijabmr.IJABMR\\_7\\_18](https://doi.org/10.4103/ijabmr.IJABMR_7_18). [cit. 2025-04-29].
- [22] HEDELOVÁ, Monika a ŽIVNÁ, Romana. *Laboratorní příručka*. Online. Verze 8. Laboratoř novorozeneckého screeningu při Klinice dětí a dorostu Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, 2025. Dostupné z: [https://www.fnkv.cz/upload/files/Laboratorni\\_prirucka\\_LNS.pdf](https://www.fnkv.cz/upload/files/Laboratorni_prirucka_LNS.pdf). [cit. 2025-04-23].
- [23] HLOŽÁNEK, Martin; STRAŇÁK, Zbyněk; TEREŠKOVÁ, Zuzana; MAREŠ, Jan; KREJČÍŘOVÁ, Inka et al. Trends in Neonatal Ophthalmic Screening Methods. Online. *Diagnostics*. 2022, vol. 12, no. 5, s. 1-10. ISSN 2075-4418. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/diagnostics12051251>. [cit. 2025-05-04].

- [24] HONZÍK, Tomáš; KOŽICH, Viktor; PEŠKOVÁ, Karolína a VOTAVA, Felix. Laboratorní novorozenecký screening. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2022, roč. 77, č. 1, s. 12-18. ISSN 00692328. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatrie2022/002>. [cit. 2025-03-25].
- [25] CHILDREN'S HEALTH QUEENSLAND HOSPITAL AND HEALTH SERVICE. *Sucrose 24% - Medication Administration*. Online. In: EMERGENCY CARE OF CHILDREN WORKING GROUP. Queensland Paediatric Emergency Care: Skill Sheets. V2.0. Queensland, September 2024. Dostupné z: [https://www.childrens.health.qld.gov.au/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0032/179681/paediatric-medication-administration-Sucrose-24-percent.pdf](https://www.childrens.health.qld.gov.au/__data/assets/pdf_file/0032/179681/paediatric-medication-administration-Sucrose-24-percent.pdf). [cit. 2025-03-28].
- [26] CHRASTINA, Petr. *Co je novorozenecký screening*. Online. VOTAVA, Felix et al. Novorozenecký screening. ©2025. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening>. [cit. 2025-03-08].
- [27] CHROBOK, V.; HOMOLÁČ, M.; KRTIČKOVÁ, J.; HLOUŠKOVÁ, M.; BILINOVÁ, L. et al. Celoplošný screening sluchu novorozenců v České republice – databáze a nová metodika. Online. *Česko Slovenská Neonatologie*. 2022, roč. 28, č. 2, s. 82-88. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-neonatologie/2022-2-30/celoplosny-screening-sluchu-novorozencu-v-ceske-republice-databaze-a-nova-metodika-132973>. [cit. 2025-05-04].
- [28] CHROBOK, Viktor; DRŠATA, Jakub; JANOUC, Michal; KOMÍNEK, Pavel; KOKŠTEIN, Zdeněk et al. *Příručka pro praxi: Screening sluchu novorozenců*. Online. Praha: Česká společnost otorinolaryngologie a chirurgie hlavy a krku, 2019. Dostupné z: <https://www.otorinolaryngologie.cz/content/uploads/2020/02/ppp-screening-sluchu-novorozencu.pdf>. [cit. 2025-05-04].
- [29] JEŠINA, Pavel. *Podrobný popis odběru novorozeneckého screeningu*. Online. VOTAVA, Felix et al. Novorozenecký screening. ©2025. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>. [cit. 2025-04-22].
- [30] KEELS, Erin; SETHNA, Navil; WATTERBERG, Kristi L.; CUMMINGS, James J.; BENITZ, William E. et al. Prevention and Management of Procedural Pain in the Neonate: An Update. Online. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. *Pediatrics*. 2016, vol. 137, no. 2, s. 1-13. ISSN 0031-4005. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.2015-4271>. [cit. 2025-04-23].

- [31] KLUB NEMOCNÝCH CYSTICKOU FIBRÓZOU. *Novorozenecký screening CF (NSCF)*. Online. Klub cystické fibrózy. 2020, aktualizováno 2025. Dostupné z: <https://klubcf.cz/o-cysticke-fibroze/o-nemoci/stanoveni-diagnozy/novorozenecky-screening/>. [cit. 2025-05-03].
- [32] KOŠŤÁLOVÁ, Eva. *Deficit biotinidázy: Základní informace a praktické pokyny*. Online. VOTAVA, Felix et al. Novorozenecký screening. © 2025. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/leucinoza-msud>. [cit. 2025-05-03].
- [33] KOŠŤÁLOVÁ, Eva. *Leucinóza (MSUD)*. Online. VOTAVA, Felix et al. Novorozenecký screening. © 2025. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/leucinoza-msud>. [cit. 2025-05-03].
- [34] KOZÁR, M.; KUDERAVÁ, Z. a ZIBOLEN, M. Spinální muskulární atrofie z pohledu neonatologa. Online. *Česko-Slovenská Neonatologie*. 2023, roč. 29, č. 1, s. 64-68. ISSN 2788-0516. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-neonatologie/2023-1-29/spinalna-muskularna-atrofia-z-pohladu-neonatologa-134613>. [cit. 2025-05-03].
- [35] KOŽICH, Viktor et al. *Novorozenecký screening: Příručka 2015*. Online. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. Koordinační centrum novorozeneckého screeningu pro ČR se sídlem ve VFN v Praze, © 2015, Aktuální k 1. 9. 2015. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/file/73/brozura-ns-2015.pdf>. [cit. 2025-04-22].
- [36] KRŠKA, Martin. *Zásady tvorby výukového videa v oblasti středního odborného vzdělávání*. Bakalářská práce, vedoucí PhDr. Mgr. Jan Válek. Brno: Masarykova univerzita, Fakulta pedagogická, Katedra fyziky, chemie a odborného vzdělávání, 2013.
- [37] LEBL, Jan; ŠNAJDEROVÁ, Marta; POMAHAČOVÁ, Renata; ŠUMNÍK, Zdeněk a KOLOUŠKOVÁ, Stanislava. Kongenitální adrenální hyperplazie. In: LEBL, Jan; JANDA, Jan; POHUNEK, Petr a STARÝ, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2014, s. 196-200. ISBN 978-80-7492-131-5.
- [38] MACHOVÁ, Alena a BRABCOVÁ, Iva. Úloha dětské sestry při laboratorním screeningu novorozenců. Online. *Pediatrie pro Praxi*. 2010, roč. 11, č. 6, s. 398-399. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2010/06/14.pdf>. [cit. 2025-05-04].
- [39] MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY [MZČR]. *Kongenitální adrenální hyperplazie*. Online. NZIP – Národní zdravotnický

- informační portál. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2025. Dostupné z:  
<https://www.nzip.cz/rejstrikovy-pojem/7317>. [cit. 2025-05-06].
- [40] MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY [MZČR]. *Novorozenecký screening: co to je?* Online. NZIP – Národní zdravotnický informační portál. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2025, Datum poslední aktualizace: 21. 11. 2024. Dostupné z:  
<https://www.nzip.cz/clanek/311-novorozenecky-screening>. [cit. 2025-03-08].
- [41] MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY [MZČR]. *Screeningové programy*. Online. NZIP – Národní zdravotnický informační portál. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2025, Datum poslední aktualizace: 5. 2. 2025. Dostupné z:  
<https://www.nzip.cz/clanek/310-screeningove-programy>. [cit. 2025-03-25].
- [42] MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY. *Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče*. Online. MZ ČR, 2023, Poslední aktualizace: 20. 12. 2023. Dostupné z: <https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2023/12/Methodika-novorozeneckeho-laboratorniho-screeningu.pdf>. [cit. 2025-04-16].
- [43] NÁRODNÍ SDRUŽENÍ PKU A JINÝCH DMP, Z.S. [NSPKU]. *Organické acidurie*. Online. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-2025. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/dedicne-metabolicke-poruchy/organicke-acidurie/>. [cit. 2025-05-03].
- [44] NSC ÚZIS. *Časný záchyt familiární hypercholesterolemie*. Online. HEJDUK, K.; MANDELOVÁ, L.; NGO, O.; CHLOUPKOVÁ, R.; VYSKOT, T. et al. Národní screeningové centrum. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2022. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/projekt/25-casny-zachyt-familiarni-hypercholesterolemie/>. [cit. 2025-05-04].
- [45] NSC ÚZIS. *Novorozenecký screening*. Online. HEJDUK, K.; MANDELOVÁ, L.; NGO, O.; CHLOUPKOVÁ, R.; VYSKOT, T. et al. Národní screeningové centrum. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2024. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/projekt/6-novorozenecky-screening/>. [cit. 2025-03-08].
- [46] NSC ÚZIS. *Populační pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiency (SCID) u novorozenců*. Online. HEJDUK, K.;

- MANDELOVÁ, L.; NGO, O.; CHLOUPKOVÁ, R.; VYSKOT, T. et al. Národní screeningové centrum. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2024. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/projekt/7-populacni-pilotni-program-screening-sma-scid/>. [cit. 2025-05-03].
- [47] PEŠKOVÁ, K.; CHRASTINA, P.; BÁRTL, J.; ADAM, T.; VOTAVA, F. et al. Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2018, roč. 73, č. 6, s. 390-394. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2018-6-8/novorozenecky-screening-dedicnych-metabolickych-poruch-v-ceske-republice-107101>. [cit. 2025-05-02].
- [48] PEŠKOVÁ, Karolína a JANDOVÁ, Jana (ed.). *Metabolická příručka: Laboratorní příručka Diagnostických laboratoří dědičných metabolických poruch*. Online. Verze 9. Praha: Všeobecná fakultní nemocnice, Klinika dětského a dorostového lékařství – Diagnostické laboratoře DMP, 2020. Dostupné z: <https://udmp.lf1.cuni.cz/file/6111/metabolicka-prirucka-2020.pdf>. [cit. 2025-04-29].
- [49] SOUTHWESTERN PUBLIC HEALTH. *Screening*. Online. Southwestern Public Health. © 2025. Dostupné z: <https://www.swpublichealth.ca/partners-professionals/screening/>. [cit. 2025-03-10].
- [50] STANOVSKÝ, Samuel; BÁRTL, Josef; BARVÍKOVÁ, Kristýna; CHRASTINA, Petr; KRIJT, Jakub et al. Deficit vitamínu B12 – další výzva k rozšíření novorozeneckého laboratorního screeningu? Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2024, roč. 79, č. 3, s. 145-149. ISSN 00692328. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatrie2024/024>. [cit. 2025-04-22].
- [51] STRAŇÁK, Zbyněk; ČERNÁ, Marcela a ŠAŇÁKOVÁ, Petra. *Donošený novorozenec pro sestry z novorozeneckých oddělení: Díl II: Diagnostické, vyšetřovací a terapeutické postupy u donošených novorozenců*. Online. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání zdravotníků, 2015. Dostupné z: <https://www.ipvz.cz/seznam-souboru/7322-donoseny-novorozenec-pro-sestry-z-novorozeneckych-oddeleni-dil-2.pdf>. [cit. 2025-05-04].
- [52] ŠEDIVÁ, Anna. Těžké kombinované imunodeficiencie. In: LEBL, Jan; JANDA, Jan; POHUNEK, Petr a STARÝ, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2014, s. 231. ISBN 978-80-7492-131-5.
- [53] ŠKVOR, Jaroslav; PŘIBÍKOVÁ, Renata a KOBROVÁ, Kateřina. *Laboratorní diagnostika v praxi pediatra*. Praha: Mladá fronta, 2018. ISBN 978-80-204-4957-3.

- [54] UNIVERSITY AT BUFFALO. *Robert Guthrie, MD, PhD*. Online. Jacobs School of Medicine and Biomedical Sciences. © 2025. Dostupné z: [https://medicine.buffalo.edu/departments/pediatrics/news\\_and\\_events/rgs/2022/robert-guthrie.html](https://medicine.buffalo.edu/departments/pediatrics/news_and_events/rgs/2022/robert-guthrie.html). [cit. 2025-03-25].
- [55] VÁVROVÁ, Věra. Cystická fibróza. In: LEBL, Jan; JANDA, Jan; POHUNEK, Petr a STARÝ, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2014, s. 439-449. ISBN 978-80-7492-131-5.
- [56] *Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky*. 2021, roč. 2021, č. 14. Praha: Ministerstvo zdravotnictví České republiky, 2021. ISSN 1211-0868.
- [57] VOTAVA, Felix; HNÍKOVÁ, Olga a HEJCMANOVÁ, Ludmila. Novorozenecký screening. In: *Pediatrická propedeutika*. Třetí, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Galén, 2019, s. 97-99. ISBN 978-80-7492-442-2.
- [58] VOTAVA, Felix. Novorozenecký screening vrozené adrenální hyperplazie. In: LEBL, Jan; ZAPLETALOVÁ, Jiřina a KOLOUŠKOVÁ, Stanislava et al. *Dětská endokrinologie*. Trendy soudobé pediatrie. Praha: Galén, 2004, s. 217-226. ISBN 80-7262-250-1.
- [59] VOTAVA, Felix. *Péče o dítě s kongenitální adrenální hyperplazií*. Online. VOTAVA, Felix et al. Novorozenecký screening. ©2025. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/pece-o-dite-s-kongenitalni-adrenalni-hyperplazii>. [cit. 2025-04-30].
- [60] VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE [VFN]. *Postup odběru biologického materiálu pro vyšetření v Diagnostických laboratořích DMP*. Online. Verze 2. Praha: Všeobecná fakultní nemocnice, Klinika dětského a dorostového lékařství – Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch, 2018. Dostupné z: <https://udmp.lf1.cuni.cz/file/5690/pp-kddl-dmp-09-postup-odberu-biologickeho-materialu-v2.pdf?version=201803142242>. [cit. 2025-04-29].
- [61] WILSON, J. M. G. a JUNGNER, G. *Principles and Practice of Screening for Disease*. Public Health Papers, No. 34. Geneva: WHO, 1968. ISBN 978-9241300346.
- [62] ZEMAN, Jiří. Dědičné poruchy metabolismu. In: LEBL, Jan; JANDA, Jan; POHUNEK, Petr a STARÝ, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2014, s. 131-160. ISBN 978-80-7492-131-5.
- [63] ZHU, Meilin. The Guthrie Test for Early Diagnosis of Phenylketonuria. Online. In: *Embryo Project Encyclopedia*. Tempe: Arizona State University. School of Life

Sciences. Center for Biology and Society., 2017. ISSN 1940-5030. Dostupné z:

<https://doi.org/https://hdl.handle.net/10776/11460>. [cit. 2025-03-25].

- [64] ZÍMA, Zdeněk. Screeningová vyšetření. In: ŠEBKOVÁ, Alena a ZÍMA, Zdeněk a kol. (ed.). *Praktické dětské lékařství*. Praha: Grada Publishing, 2020, s. 62-66. ISBN 978-80-271-1200-5.

### **Seznam obrázků**

Obrázek 1: Vhodná místa pro provedení vpichu. Vlastní tvorba autora.....	15
Obrázek 2: Screeningové laboratoře v ČR. Vlastní tvorba autora.....	16
Obrázek 3: Význam správného odběru. Vlastní tvorba autora.....	21