Informovaný souhlas s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu

V souladu s ustanovením § 31, § 28 a § 34 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách, ve znění pozdějších předpisů), prohlašuji, že jako zákonný zástupce dítěte:

Jméno a příjmení dítěte: ……

Datum narození dítěte: ……

jsem obdržel/a informace o důvodech provedení novorozeneckého laboratorního screeningu.

Co je novorozenecký laboratorní screening?

Novorozenecký screening slouží k vyhledávání chorob v jejich časném stádiu tak, aby se tyto nemoci u novorozence diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit nevratné poškození zdraví. Podrobnější informace o novorozeneckém laboratorním screeningu lze nalézt na webu: www.novorozeneckyscreening.cz.

Která onemocnění se novorozeneckým laboratorním screeningem vyhledávají?

V rámci novorozeneckého laboratorního screeningu se vyhledává 18 onemocnění:

- vrozené selhání štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza),
- vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie),
- vrozená porucha vazkosti hlenu dýchacích cest (cystická fibróza),
- 15 dědičných onemocnění látkové výměny (fenylketonurie, vybrané organické acidurie a poruchy metabolismu aminokyselin, poruchy ve zpracování mastných kyselin a deficit biotinidázy).

Jak se novorozenecký laboratorní screening provádí?

Z paty dítěte se mezi 48. až 72. hodinou po narození odebere několik kape krve na dvě samopropisovací screeningové kartičky (dále jen screeningové kartičky). Jedna screeningová kartička je zaslána do laboratoře Fakultní nemocnice Královské Vinohrady nebo Fakultní nemocnice Brno, kde se vyšetřují první tři výše uvedená vrozená onemocnění (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální hyperplazie, cystická fibróza). Druhá screeningová kartička je zaslána do laboratoře Všeobecné fakultní nemocnice Praha nebo Fakultní nemocnice Olomouc, které vyšetřují dědičná onemocnění látkové výměny.
Onemocnění se vyhledávají na základě změněného množství určitých látek v krvi novorozence (bílkovin a enzymů, hormonů, aminokyselin a acylkarnitinů). V rámci novorozeneckého screeningu cystické fibrózy se v první fázi stanovuje hladina látky vytvářené slinivkou břišní (tzv. imunoreaktivního trypsinogenu – IRT).
Tento test je dostatečně citlivý, a měl by zachytit většinu pacientů s cystickou fibrózou, zvýšená hladina IRT se však může vyskytnout u řady novorozenců, kteří cystickou fibrózou netrpí. Proto u 1 % novorozenců s nejvyšší hladinou IRT se v druhém stupni testují populačně specifické dědičné změny v genu pro cystickou fibrózu (CFTR) pro odlišení, zda by novorozenec mohl skutečně mít cystickou fibrózu nebo zda se jedná nespecifický nález. Výsledek tohoto druhostupňového vyšetření slouží pouze pro uzavření výsledku screeningu pro cystickou fibrózu jako negativního (tzv. novorozenec cystickou fibrózou netrpí) nebo pozitivního (tzv. vzniklo podezření, že by novorozenec mohl mít cystickou fibrózu a dalším diagnostickým vyšetřením je nutno toto podezření potvrdit nebo vyvrátit).
Tento test zajišťují specializované laboratoře ve Fakultní nemocnici Motole (Praha) nebo Fakultní nemocnice Brno, přímo v suché kapce krve z původního odběru, ve kterém byla zjištěna vysoká hladina IRT. V případě testování dědičných změn v genu pro cystickou fibrózu, je DNA izolovaná ve screeningové kartičce uchována 2 měsíce z důvodu nutnosti zopakovat vyšetření. Po uplynutí této doby je DNA zlikvidována.

Jak je oznámen výsledek novorozeneckého screeningu?

Vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění (některým z výše uvedených onemocnění trpí pouze přibližně 1 z 1150 novorozenců) neinformují poskytovatelé zdravotních služeb provádějící novorozenecký laboratorní screening – screeningové laboratoře (dále jen poskytovatel) o normálním (negativním) nálezu. Pokud poskytovatel zákonné zástupce dítěte nekontaktuje, znamená to, že nevzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se poskytovatel se zákonnými zástupci dítěte nebo s jeho registrujícím praktickým lékařem pro děti a dorost aktivně spojí (nejčastěji do 1. týdne od provedeného odběru, u screeningu cystické fibrózy obvykle do 4-6 týdnů). Z tohoto důvodu je třeba při odběru krve dítěte uvést podrobné kontaktní údaje (úplná adresa, telefonický kontakt) na zákonné zástupce a na praktického lékaře pro děti a dorost, u kterého bude dítě registrováno.

Bude-li mě screeningová laboratoř kontaktovat, znamená to, že je moje dítě nemocné?
Jestliže poskytovatel kontaktuje Vás nebo registrujícího praktického lékaře pro děti a dorost, vzniklo podezření na výskyt nemoci u Vašeho dítěte. Screeningové vyšetření nemůže stanovit diagnózu definitivně a podezření je nezbytné potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením; přibližně u tří čtvrtin abnormálních výsledků se následnými vyšetřeními onemocnění nepotvrdí (jedná se o tzv. falešně pozitivní nálezy). Další kroky závisejí na naléhavosti a typu nemoci. Při nízké pravděpodobnosti nemoci se může jednat jen o další odběr kapky krve z paty, při vyšší pravděpodobnosti nemoci může následovat specializované vyšetření z odběru žilní krve, výjimečně i urychlené přijetí novorozence do nemocnice.

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

Lze odmítnou odběr kapek z krve na laboratorní screening?
Takového rozhodnutí by měli zákonní zástupci zodpovědně zvážit – zda je tento osobní postoj úměrný riziku možného trvalého poškození zdraví z důvodů nezachycené nemoci. Pokud by se u dítěte vyskytla některá z výše uvedených nemocí, ztrácí odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. Poškození zdraví v důsledku pozdního zahájení léčby jsou závažná a nevratná. Žádný alternativní postup umožňující screening sledovaných onemocnění neexistuje.
Odmítnutí odběru a provedení novorozeneckého laboratorního screeningu musí být řádně zdokumentováno ve zdravotní dokumentaci dítěte a podepsáno zákonným zástupcem. Při odmítnutí podpisu zákonného zástupce, je nesouhlas s provedením screeningu podepsán svědkem, který potvrdí, že zákonný zástupce byl informován o možných důsledcích neprovedení novorozeneckého laboratorního screeningu.

Co se stane se screeningovou kartičkou po vyšetření?
Screeningové kartičky – žádanky jsou podle vyhlášky č.98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci uchovány po dobu pěti let u poskytovatele zdravotních služeb, který provedl laboratorní vyšetření, a jsou chráněné před zneužitím.

Prohlašuji, že jsme četl/a výše uvedené informace o novorozeneckém laboratorním screeningu a měl/a možnost dotázat se na podrobnosti týkající se této problematiky; prohlašuji, že jsem podaným informacím a vysvětlením rozuměl/a.
Souhlasím s poskytnutím zdravotních služeb – s odběrem několika kapek krve na dvě screeningové kartičky s paty novorozence a s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu.

V Roudnici nad Labem dne ….....

Jméno a příjmení zákonného zástupce dítěte: …….

Podpis: ……

Jméno a příjmení lékaře, který zákonnému zástupci dítěte informace poskytl:

……..

Podpis: ……

Tato část se vyplňuje jen, pokud zákonný zástupce odmítne či nemůže revers podepsat*):

Jméno, příjmení svědka, pokud zákonný zástupce odmítl tento záznam podepsat:

……..

Potvrzuji svou přítomnost u podání informací, skutečnost že zákonný zástupce odmítl shora uvedené zdravotní služby, které měly být poskytnuty novorozenci a současně odmítl podepsat tento záznam – revers.

V Roudnici nad Labem dne ….....

Podpis svědka: ……

Pro případ, že se zákonný zástupce nemůže s ohledem na svůj zdravotní stav podepsat:

Důvod, pro který se zákonný zástupce nemohl podepsat: ……..

Způsob, jak zákonný zástupce projevil svou vůli (slovní vyjádření, jiný způsob): ……

……

Vysvětlivky:

*) Odmítá-li zákonný zástupce záznam podepsat, opatří se záznam jménem, příjmením a podpisem svědka, který byl projevu odmítnutí přítomen