

Upućenost roditelja u novorođenački probir

Granoša, Martina

Master's thesis / Diplomski rad

2021

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **Josip Juraj Strossmayer University of Osijek, Faculty of Dental Medicine and Health Osijek / Sveučilište Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku, Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:243:564449>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-19**

Repository / Repozitorij:

[Faculty of Dental Medicine and Health Osijek
Repository](#)



SVEUČILIŠTE JOSIPA JURJA STROSSMAYERA U OSIJEKU

FAKULTET ZA DENTALNU MEDICINU I ZDRAVSTVO

OSIJEK

Diplomski sveučilišni studij Sestrinstvo

Martina Granoša

**UPUĆENOST RODILJA U
NOVOROĐENAČKI PROBIR**

Diplomski rad

Osijek, 2021.

SVEUČILIŠTE JOSIPA JURJA STROSSMAYERA U OSIJEKU

FAKULTET ZA DENTALNU MEDICINU I ZDRAVSTVO

OSIJEK

Diplomski sveučilišni studij Sestrinstvo

Martina Granoša

**UPUĆENOST RODILJA U
NOVOROĐENAČKI PROBIR**

Diplomski rad

Osijek, 2021.

Rad je ostvaren u Osijeku.

Mentor rada: doc. dr. sc. Štefica Mikšić, mag. med. techn.

Rad ima 31 list i 8 tablica.

Znanstveno područje: Biomedicina i zdravstvo

Znanstveno polje: Kliničke medicinske znanosti

Znanstvena grana: Sestrinstvo

ZAHVALA

Velika zahvala mojoj mentorici doc. dr. sc. Štefici Mikšić, mag. med. techn. koja mi je svojim iskustvom i znanjem strpljivo pomogla u pisanju ovog diplomskog rada. Također, zahvaljujem se Mislavu, te svojoj obitelji i prijateljima za sve savjete i pomoć pri pisanju ovog rada.

Sadržaj

1. UVOD.....	1
1.1.Probir (<i>screening</i>) bolesti	1
1.2.Novorodenački probir	1
1.2.1.Definicija, ciljevi i povijest novorođenačkog probira	1
1.2.2.Kriteriji za uvođenje poremećaja u program probira	2
1.2.3.Program novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj.....	3
1.2.4.Primjena uzorka suhe kapi krvi na filter papiru	4
1.3.Nasljedne metaboličke bolesti.....	5
1.3.1.Fenilketonurija	5
1.3.2.Konatalna hipotireoza.....	6
1.4.Uloga medicinske sestre u provođenju programa novorođenačkog probira	6
2. CILJEVI RADA	8
3. ISPITANICI I METODE.....	9
3.1.Ustroj studije	9
3.2.Ispitanici	9
3.3.Metode.....	9
3.4.Statističke metode	9
4. REZULTATI	11
4.1.Osnovna obilježja ispitanica.....	11
4.2.Informiranost ispitanica o novorođenačkom probiru	11
4.3.Znanje o novorođenačkom probiru	13
4.4.Mišljenje o novorođenačkom probiru	15
5. RASPRAVA.....	18
6. ZAKLJUČAK.....	21
7. SAŽETAK	22
8. SUMMARY.....	23
9. LITERATURA	24
10.ŽIVOTOPIS	26

1. UVOD

1.1. Probir (*screening*) bolesti

Uvođenje probira bolesti 1951. godine na Američkoj akademiji za kronične bolesti smatra se povijesnim napretkom u preventivnoj medicini. Programi probira omogućavaju objektivno prepoznavanje oboljeloga u što ranijoj fazi bolesti i postavljanje dijagnoze radi što uspješnijeg liječenja (1). Za uspješno provođenje probira potrebno je zadovoljiti određene uvjete: odabrati bolest ili zdravstveni problem za koji će se provesti probir, odabrati metode, utvrditi rizične skupine, pripremiti zdravstvenu službu, provesti stručnu edukaciju osoblja, osigurati dovoljne kapacitete za daljnji dijagnostični postupak te osigurati opremu i financijska sredstva za provedbu probira (2). Probir se može provesti jednom u životu ili ponavljati nakon određenog vremena. Također, probir može biti selektivan i neselektivan. Selektivni probir podrazumijeva provedbu probira samo u populaciji u kojoj postoji rizik za nastanak bolesti. Neselektivni probir usmjeren je na cjelokupnu populaciju neovisno o postojanju rizičnih čimbenika za nastanak bolesti (3).

1.2. Novorođenački probir

1.2.1. Definicija, ciljevi i povijest novorođenačkog probira

„Novorođenački probir za određenim rijetkim metaboličkim i drugim nasljednim bolestima sustav je organiziranog traganja u cjelokupnoj novorođenačkoj populaciji neke zemlje (ili regije) s ciljem njihova prepoznavanja prije nego izazovu posljedice po zdravlje djeteta“ (1). Probirom novorođenčadi želi se postići rana presimptomatska dijagnoza poremećaja koji se mogu liječiti, a za koje je pravodobna intervencija presudna za poboljšanje ishoda liječenja. Uspostavljanje probira za novorođenčad temeljilo se na ranom radu u suzbijanju fenilketonurije. Pokazala se važnost za ranom dijagnozom fenilketonurije kada je uočeno da osobe s fenilketonurijom imaju poboljšanje kliničkog statusa primjenom dijete sa smanjenim unosom fenilalanina te da slično ograničenje može spriječiti mentalni invaliditet povezan s fenilketonurijom ako se primjeni ranije u životu (4). Prije uvođenja novorođenačkog probira u rutinsku primjenu mnogi nasljedni poremećaji s iznimno teškim nuspojavama mogli su se dijagnosticirati tek nastankom vidljivih kliničkih simptoma, kada bi oštećenja u organizmu često bila nepovratna (5). Godine 1959. dr. Robert Guthrie je u SAD-u osmislio vrlo jednostavan inhibicijski test rasta bakterija iz jedne suhe kapi novorođenačke krvi koja se

aplicira na filter papir, čime se može otkriti fenilketonurija. Godine 1963. Guthrie i Susi izvijestili su javnost o metodi otkrivanja fenilketonurije u velikoj novorođenačkoj populaciji. Iste je godine Massachusetts započeo univerzalni probir na fenilketonuriju te su ubrzo nakon toga i druge države započele s uvođenjem novorođenačkog probira kao obaveznog programa. Proteklih se godina sve više nasljednih bolesti metabolizma uključuje u programe probira novorođenčadi. Testovi u probiranju novorođenčadi nisu osmišljeni da budu dijagnostički, stoga bi se kod abnormalnih rezultata novorođenačkog probira trebalo zatražiti pokretanje daljnjeg dijagnostičkog ispitivanja, procjena novorođenčadi i razmatranje započinjanja liječenja dok se čekaju rezultati dijagnostičkog ispitivanja (6).

1.2.2. Kriteriji za uvođenje poremećaja u program probira

Pri planiranju i provođenju programa, probir mora zadovoljiti odgovarajuće kriterije za pojedinu bolest. Godine 1968. Junger i Wilson predstavili su vodeće kriterije koje pojedini poremećaj/bolest mora zadovoljiti kako bi bio/bila uključen/a u program probira novorođenčadi te su oni niz godina smatrani zlatnim standardom u provođenju programa. Klasični kriteriji za bolest obuhvaćenu probirom sljedeći su:

- bolest svojom učestalošću treba predstavljati zdravstveni problem
- mora postojati učinkovit način liječenja same bolesti
- ustanove za dijagnostiku i liječenje bolesti trebaju biti dostupne
- bolest se ne može klinički prepoznati u asimptomatskom ili latentnom razdoblju
- treba postojati odgovarajući test za njezino otkrivanje
- test treba biti prihvatljiv za pojedinca ili populaciju
- treba postojati usuglašena politika o tome koga prihvatiti kao pacijenta
- prirodna povijest stanja, uključujući razvitak od asimptomatske do potvrđene bolesti, trebala bi biti jasno definirana
- korist od probira treba biti veća od troškova liječenja slučajeva koji nisu obuhvaćeni probirom
- traženje slučajeva trebao bi biti kontinuirani, a ne jednokratni proces.

Kriteriji koje treba ispunjavati dijagnostička metoda koja se primjenjuje u probiru bolesti sljedeći su: specifičnost, pouzdanost, osjetljivost, jednostavnost, točnost, ekonomičnost, automatiziranost, izvodljivost, neškodljivost i ponovljivost (7).

Godine 2006. Odjel zdravlja majke i djeteta pri Ministarstvu zdravstvenih resursa i usluga i Američki koledž medicinske genetike i genomike objavili su praktični vodič za novorođenački probir kako bi se standardizirale metode koje bi se koristile na državnoj razini. U tim smjernicama korištena su 3 minimalna kriterija koja se moraju zadovoljiti kako bi se bolest uključila u primarni novorođenački probir, a bolest je evaluirana prema kliničkim značajkama, analitičkim značajkama i dostupnosti zdravstvenih profesionalaca s iskustvom u dijagnozi, liječenju i vođenju kako bi se došlo do preporučene liste za probir (8). Američki koledž medicinske genetike i genomike izdao je tri minimalna kriterija koja poremećaj ili bolest mora zadovoljiti kako bi postala primarni cilj novorođenačkog probira:

1. može se prepoznati na vrijeme (24 do 48 sati nakon rođenja), a ne bi nužno imala kliničke simptome
2. za nju postoji dostupan, specifičan i osjetljiv test
3. dokazane su prednosti ranog prepoznavanja, pravovremene intervencije i uspješnosti liječenja samog poremećaja/bolesti.

Poremećaji/bolesti bodovane su i one s visokim rezultatima, dostupnošću liječenja i dobro poznatom povijesti bolesti uključene su u listu. Druga stanja s potencijalnim kliničkim značajem, a koja nisu ispunila sve kriterije za uključenje u listu, označena su kao sekundarni cilj probira (9).

1.2.3. Program novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj

Od 1978. godine u Republici Hrvatskoj provodi se probir na fenilketonuriju, a na konatalnu hipotireozu od 1985. Od 1986. godine novorođenački probir uvršten je kao obavezna mjera zdravstvene zaštite (10). U Hrvatskoj je probir od samog početka centraliziran, pa se svi prikupljeni uzorci šalju u Kabinet za novorođenački probir Republike Hrvatske koji se nalazi pri Klinici za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra Zagreb i dio je Referentnog centra za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske. Od 2012. godine Povjerenstvo za novorođenački probir Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske provodi nadzor nad organizacijom, provođenjem i praćenjem postupka probira (11). Obuhvat novorođenčadi probirom je već niz godina gotovo 100 %. Godine 2015. odlukom vlade Republike Hrvatske usvojen je Nacionalni plan i program za rijetke bolesti, te je u njega uvršteno i proširenje novorođenačkog probira metodom tandemске spektrometrije masa. Tim se postupkom može analizirati niz metabolita iz jedne suhe kapi krvi te posumnjati na do 50 nasljednih metaboličkih bolesti/poremećaja (1).

U program novorođenačkog probira Republike Hrvatske ubrajamo fenilketonuriju, konatalnu hipotireozu, nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze srednjih lanaca, nedostatak 3-OH-acil-CoA-dehidrogenaze dugih lanaca (izoliran ili kao dio manjka trifunkcionalnog proteina), nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze vrlo dugih lanaca, nedostatak karnitinskog nosača, izovaleričku aciduriju i glutarnu aciduriju tipa I. Od 2002. godine u program proširenog novorođenačkog probira uveo se i probir na ranu detekciju oštećenja sluha, a od 2006. godine ubraja se u obaveznu mjeru zdravstvene zaštite (12).

Za uspješno funkcioniranje takvog dijagnostičkog pristupa potreban je koordinirani rad velikog broja zdravstvenih djelatnika, odgovarajuća podrška državnih ustanova te suradnja i upućenost roditelja (13).

1.2.4. Primjena uzorka suhe kapi krvi na filter papiru

Novi izgled kartice za uzimanje kapljice krvi na filter papir uvjetovalo je uvođenje proširenog probira novorođenčadi u Republici Hrvatskoj. Trajna i kontinuirana edukacija medicinskih sestara svih profila, od sestara u rodilištima i neonatološkim odjelima do patronažnih sestara, jedan je od ključnih čimbenika koji uvjetuju uspješnost programa. Edukacija bi trebala sadržavati sve aspekte postupka probira: organizaciju, uzimanje uzoraka, slanja istih u centralni laboratorij te komunikaciju s roditeljima. Sam postupak uzimanja krvi, iako se čini vrlo jednostavnim, mora biti precizno i stručno izveden. Svaki od četiri kruga na filter papiru namijenjen je za po jednu kapljicu krvi koja odgovara volumenu od oko 50 μ L krvi (14). Vrlo je važno definirati najprihvatljivije vrijeme uzorkovanja za probir novorođenčadi jer u neonatalnom razdoblju koncentracije pojedinih metabolita mogu ozbiljno varirati. U većini zemalja svijeta preporuke su da se uzorkovanje provede između 48 i 72 sata starosti jer se preporučuje uzorak prikupiti dovoljno kasno kako bi biomarkeri dosegli abnormalne razine, no i dovoljno rano kako ne bi došlo do aktivacije patofizioloških mehanizama (15). Pravilno popunjena kartica za novorođenački probir mora imati ispunjene sve potrebne podatke o djetetu i majci, pravilno uzorkovanu suhu kap krvi koji je uzeta između 48 i 72 sata djetetovog života, kartica ima ispunjena minimalno dva kruga, ravnomjerno na obje strane filter papira te je uzorak sušen najkraće 4 sata na čistoj i ravnoj površini bez izlaganja izravnoj sunčevoj svjetlosti i toplini (11).

1.3. Nasljedne metaboličke bolesti

Prema prihvaćenoj definiciji europskih zemalja, svaku bolest koja se javlja u manje od 5 pojedinaca na 10 000 stanovnika nazivamo rijetkom bolesti. Bolesnici i njihove obitelji i dalje se susreću s velikim problemom kašnjenja u pravodobnom postavljanju dijagnoze prije nego što se pojave nepovratna oštećenja (2).

Iako je svaka nasljedna metabolička bolest sama za sebe rijetka, procjenjuje se da zajedno zahvaćaju najmanje 1 % novorođenčadi. Ti nam podatci govore da se u Hrvatskoj svake godine rodi barem 400 djece s nasljednim metaboličkim bolestima. Nažalost, veliki dio populacije, što uključuje i zdravstvene djelatnike, slabo poznaje te bolesti i njihove simptome, pa se mnogo bolesnika ne prepozna ili se otkrije prekasno. U najrazvijenijim zemljama otkriva se najviše dvadesetak posto djece s nasljednim metaboličnim bolestima, dok se kod nas po gruboj procjeni otkrije jedva 4 – 5 % (16). Nasljedne metaboličke bolesti ubrajamo u skupinu monogenских nasljednih bolesti, što upućuje na to da je uzrok mutacija na jednom genu te se većinski nasljeđuju prema Mendelovim pravilima nasljeđivanja, rjeđe maternalnim nasljeđivanjem, stoga je rizik od ponavljanja bolesti u porodici vrlo visok. Oko 10 % monogenских nasljednih bolesti može se uvrstiti u metaboličke bolesti. Razvojem istraživačkih tehnika dolazi do porasta razjašnjenih i novootkrivenih slučajeva nasljednih metaboličkih bolesti (17). Neke od tih bolesti već prvim simptomima upućuju na pravu dijagnozu, dok se neke nasljedne metaboličke uobičajenim dijagnostičkim pretragama ne daju na vrijeme otkriti. Postavljanje točne i pravodobne dijagnoze predstavlja bitnu stavku za bolesno dijete, ali i za obitelj. Zbog svega navedenog, ključna karika zdravstvene zaštite, a osobito zdravstvene zaštite djece, pravodobna je i točna dijagnoza nasljednih metaboličkih bolesti (1).

1.3.1. Fenilketonurija

Fenilketonurija ubraja se u skupinu nasljednih metaboličkih bolesti koja nastaje zbog poremećaja u razgradnji aminokiseline fenilalanina. Novorođenčad oboljela od klasične fenilketonurije u prvim danima, odnosno tjednima života nemaju uočljive i specifične simptome. Tek nakon nekoliko tjedana, kao posljedica nakupljanja fenilalanina, počinju se javljati znakovi zahvaćenosti središnjeg živčanog sustava, usporenost psihomotoričkog razvoja, epileptični napadaji, hipotonija muskulature, promjene ponašanja i zaostatak u tjelesnom razvoju (11). Dijagnozu treba postaviti vrlo rano, po mogućnosti prije pojave prvih

kliničkih simptoma bolesti. Pravodoban početak dosljednog i pravilnog liječenja osigurava odličnu prognozu. Djecu s dijagnosticiranom i liječenom fenilketonurijom ni po čemu ne razlikujemo od njihovih zdravih vršnjaka. Princip je liječenja dijeta s posebnim mješavinama aminokiselina bez fenilalanina (2).

1.3.2. Konatalna hipotireoza

Konatalna hipotireoza nasljedna je endokrinološka bolest, javlja se intrauterino, a očituje se nakon poroda, a nastaje zbog nedovoljne produkcije tiroidnih hormona. Može se javiti familijarno ili sporadično. Kod novorođenčadi s neliječenom konatalnom hipotireozom mogu se javiti trajna neurološka oštećenja i psihomotorni zastoj, dok se u težim slučajevima javljaju poteškoće s disanjem i gutanjem. Od ostalih kliničkih simptoma mogu se javiti pospanost, lijevano sisanje i produljena novorođenačka žutica. Također je tipičan veliki jezik, suha i blijeda koža, grublje crte lica, širok korijen nosa i ispučen stomak. Uz pravovremenu dijagnozu i liječenje postiže se uredan rast i razvoj, gube se klinički znakovi i simptomi hipotireoze, a mentalni razvoj ovisi prvenstveno o vremenu početka primjene terapije. Istraživanja su pokazala da se klinička dijagnoza konatalne hipotireoze u 66 % slučajeva postavi prekasno, tj. poslije 3. mjeseca života, što predstavlja kritičnu granicu za postizanje optimalnog mentalnog razvoja. Iz tog je razloga mnogo zemalja uvrstilo konatalnu hipotireozu u program novorođenačkog probira (1).

1.4. Uloga medicinske sestre u provođenju programa novorođenačkog probira

Medicinske sestre i primalje ključne su u edukaciji i informiranju roditelja tijekom cijelog postupka probira novorođenčadi. Pravilna edukacija trebala bi se provesti preventivno kako bi se umanjio stres povezan s naknadnim mogućim abnormalnim rezultatima i kako bi se olakšale naknadne dodatne pretrage. Edukacija budućih roditelja izazovna je zbog velikog broja i složenosti poremećaja/bolesti te zbog ograničenog vremena koje roditelji imaju da nauče o novorođenačkom probiru. Roditelji preferiraju da ih se educira o novorođenačkom probiru tijekom trudnoće i prije samog poroda. Edukacija roditelja i edukacijski materijal trebao bi sadržavati opise kako će se rezultati probira priopćiti obiteljima i što roditelji mogu očekivati ako je za njihovu dojenčad potrebno ponovno testiranje ili procjena (18). Informacije o novorođenačkom probiru roditeljima su često predstavljene u nekom trenutku nakon poroda, ali uzbuđenje oko novog djeteta može učiniti da se ta informacija zaboravi. Globalno, politike se razlikuju oko zahtjeva za informirani pristanak roditelja za novorođenački probir. U SAD-u je novorođenački probir obavezan postupak, a postoji samo

nekoliko država koje zahtijevaju informirani pristanak roditelja prije samog postupka. Roditelji koji odbiju postupak moraju potpisati obrazac u kojem su naglašeni potencijalni zdravstveni rizici za dijete. U nekim dijelovima Europe, Australije i Novog Zelanda, novorođenački je probir stvar osobnog izbora i pisani je pristanak roditelja obavezan. U kvalitativnoj studiji koju je provodio Nicholls, roditelji u Kanadi izjavili su da su imali minimalan razgovor o pristanku te da se novorođenački probir provodio kao rutinski postupak postnatalne skrbi. To sugerira moguće nedostatke u dobivanju potpuno informirane suglasnosti u kliničkim uvjetima. Pedijatri i medicinske sestre često su prvi koji informiraju obitelj o abnormalnim rezultatima novorođenačkog probira, obično telefonom ili u kućnoj posjeti. Nije neuobičajeno da oni nemaju dovoljno saznanja o probiru i da ne znaju kako to priopćiti roditeljima. Roditelji su često vrlo uznemireni o saznanju o abnormalnim rezultatima probira. Pristup informacijama o poremećajima putem interneta često zna dodatno prestrašiti roditelje i povećati njihovu zabrinutost. Zdravstveni djelatnici mogli bi pomoći preusmjeravanjem roditelja na vjerodostojne internetske stranice i poticanjem na razgovor o informacijama koje su prikupili na internetu (19). Državne granice često su prepreka za praksu ako se politika probira značajno razlikuje u pojedinoj regiji. Pedijatri bi trebali biti upućeni u politiku probira za susjedne države. Potiče se prekogranična suradnja među zemljama članicama Europske Unije o razmjeni protokola, stručnosti, istraživanja, liječenja i praćenja u napretku na području novorođenačkog probira. Pružatelji specifične skrbi ključni su za dijagnozu i samu skrb novorođenčadi koja prolazi kroz probir. Multidisciplinarni timovi genetičara, nutricionista, genetskih savjetnika i medicinskih sestara često su osnovani zbog kompleksnosti poremećaja. Produljeno vrijeme čekanja za pregled u klinikama za metaboličke bolesti i čekanje rezultata dijagnostičkog testiranja može biti mučno za obitelj (11). Medicinske sestre imaju važnu ulogu u koordinaciji i komunikaciji između ustanova primarne skrbi ili specijaliziranih centara i roditelja, u smanjenju stresa kod obitelji te skrbi za novorođenčad nakon postavljene dijagnoze kako bi se poboljšao zdravstveni ishod. Kako bi usavršavanje zdravstvenog osoblja bilo što uspješnije, vrlo je bitno provoditi istraživanja na tu tematiku da bi se prepoznale prave prepreke i problemi pri provođenju novorođenačkog probira. Prema dobivenim rezultatima istraživanja, treba planirati daljnje edukacije i osposobljavanja koja će biti omogućena svom zdravstvenom i nezdravstvenom osoblju koje sudjeluju u programu novorođenačkog probira (6).

2. CILJEVI RADA

1. Ispitati upućenost roditelja u program novorođenačkog probira.
2. Ispitati upućenost roditelja o prednostima novorođenačkog probira.
3. Ispitati mišljenje roditelja o novorođenačkom probiru s obzirom na sociodemografske podatke.
4. Ispitati mišljenje roditelja o ulozi medicinske sestre u informiranju o novorođenačkom probiru.

3. ISPITANICI I METODE

3.1. Ustroj studije

Provedeno istraživanje ustrojeno je kao presječno istraživanje (20).

3.2. Ispitanici

Istraživanje je provedeno na 150 ispitanica. Ispitanice su roditelje od 23 do 59 godina.

3.3. Metode

Za prikupljanje podataka koristio se anonimni, novooblikovani upitnik pripremljen za ovo istraživanje. Ispitanice su elektronskim putem dobile informaciju o ciljevima i temi istraživanja te su u samom istraživanju sudjelovale dobrovoljno. Anketnom upitniku pristupile su elektronski te su samostalno ispunile tražene podatke. Upitnikom se prikupljaju objektivni podatci o dobi, stupnju obrazovanja, broju djece i zaposlenju. Subjektivni dio upitnika sastoji se od triju grupa pitanja. Prva grupa sastoji se od 6 pitanja na koje ispitanice odgovaraju s DA ili NE. Druga grupa sastoji se od 10 tvrdnji na koje ispitanice odgovaraju s TOČNO ili NETOČNO. Treća grupa sastoji se od 11 tvrdnji te ispitanice na Likertovoj skali od 1 do 5 označavaju slaganje s tvrdnjom, pri čemu 1 označava „ne slažem se uopće“, 2 „ne slažem se“, 3 „niti se slažem, niti ne slažem“, 4 „slažem se“ i 5 „slažem se u potpunosti“.

3.4. Statističke metode

Kategorijski podatci predstavljeni su apsolutnim i relativnim frekvencijama. Razlike u kategorijskim varijablama testirane su hi-kvadrat testom. Normalnost raspodjele numeričkih varijabli testirana je Shapiro-Wilkovim testom. Zbog raspodjele numeričkih podataka koje ne slijede normalnu razdiobu, numerički podatci opisani su medijanom i granicama interkvartilnog raspona, a za testiranja su korištene neparametrijske metode. Razlike numeričkih varijabli između dviju nezavisnih skupina testirane su Mann-Whitneyjevim U testom, a između triju i više skupina Kruskal-Wallisovim testom (*Post hoc Conover*). Ocjena povezanosti dana je Spearmanovim koeficijentom povezanosti Rho (21). Sve su P vrijednosti dvostrane. Razina značajnosti postavljena je na $\alpha = 0,05$. Za statističku analizu korišten je statistički program MedCalc® Statistical Software version 20 (*MedCalc Software Ltd, Ostend, Belgium; <https://www.medcalc.org>; 2021*) i IBM SPSS Statistics 23 (*IBM*

Corp. Released 2015. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 23.0. Armonk, NY: IBM Corp.)

4. REZULTATI

4.1. Osnovna obilježja ispitanica

Istraživanje je provedeno na 150 ispitanica (rodilja) medijana dobi 33 godine (interkvartilnog raspona 30 do 35 godina) u rasponu 23 do 59 godina. Prema razini obrazovanja najviše ispitanica, njih 96 (64 %) visoke je stručne spreme, a zaposleno ih je 136 (90,7 %) (tablica 1).

Tablica 1. Osnovna obilježja ispitanica

	Broj (%) ispitanica
Razina obrazovanja	
Srednja stručna sprema	26 (17,3)
Viša stručna sprema	27 (18)
Visoka stručna sprema	96 (64)
Drugo	1 (0,7)
Radni status	
Zaposlene	136 (90,7)
Nezaposlene	14 (9,3)

Medijan broja djece iznosi 2, uz granice interkvartilnog raspona 1 do 2 djeteta, od najmanje 1 do najviše 4 djece.

4.2. Informiranost ispitanica o novorođenačkom probiru

Informiranost ispitanica o novorođenačkom probiru provjerila se preko šest pitanja. Za vrijeme trudnoće 59 (39,3 %) ispitanica navodi da je bilo informirano o novorođenačkom probiru, a da je upitano za pristanak za novorođenački probir negativno je odgovorilo 127 (84,7 %) ispitanica. Sve dostupne informacije o novorođenačkom probiru imalo je 115 (76,7 %) ispitanica, a probiru je pristupilo 29 (19,3 %) ispitanica. U rodilištu je obaviješteno 40 (26,7 %) ispitanica kada će se probir raditi, a o rezultatima probira obaviješteno je 35 (23,3 %) ispitanica (tablica 2).

Tablica 2. Raspodjela ispitanica prema informiranosti o probiru

	Broj (%) ispitanica		
	Da	Ne	Ukupno
Jeste li za vrijeme trudnoće bili informirani o novorođenačkom probiru?	59 (39,3)	91 (60,7)	150 (100)
Je li Vas netko pitao za pristanak za novorođenački probir?	23 (15,3)	127 (84,7)	150 (100)
Jeste li imali dostupne sve informacije o novorođenačkom	35 (23,3)	115 (76,7)	150 (100)

probiru?			
Jeste li prisustvovali novorođenačkom probiru?	29 (19,3)	121 (80,7)	150 (100)
Jesu li Vas u rodilištu obavijestili prije novorođenačkog probira kada će isti raditi?	40 (26,7)	110 (73,3)	150 (100)
Jeste li bili obaviješteni o rezultatima probira?	35 (23,3)	115 (76,7)	150 (100)

Nema značajnih razlika u raspodjeli ispitanica prema informiranosti o novorođenačkom probiru u odnosu na razinu obrazovanja (tablica 3).

Tablica 3. Ispitanice prema informiranosti o novorođenačkom probiru u odnosu na razinu obrazovanja

	Broj (%) ispitanica			Ukupno	p*
	Srednja stručna sprema	Viša stručna sprema	Visoka stručna sprema		
Jeste li za vrijeme trudnoće bili informirani o novorođenačkom probiru?	15 (57,7)	16 (59,3)	59 (61,5)	90 (60,4)	0,93
Je li Vas netko pitao za pristanak za novorođenački probir?	21 (80,8)	24 (88,9)	81 (84,4)	126 (84,6)	0,71
Jeste li imali dostupne sve informacije o novorođenačkom probiru?	23 (88,5)	22 (81,5)	69 (71,9)	114 (76,5)	0,17
Jeste li prisustvovali novorođenačkom probiru?	18 (69,2)	24 (88,9)	78 (81,3)	120 (80,5)	0,19
Jesu li Vas u rodilištu obavijestili prije novorođenačkog probira kada će isti raditi?	20 (76,9)	23 (85,2)	66 (68,8)	109 (73,2)	0,21
Jeste li bili obaviješteni o rezultatima probira?	19 (73,1)	23 (85,2)	72 (75)	114 (76,5)	0,49

* χ^2 test

S obzirom na dob ispitanica, značajno su starije ispitanice, medijana 33 godine (interkvartilnog raspona 30 do 35 godina) koje su odgovorile da ih nitko nije pitao za pristanak za novorođenački probir, u odnosu na one ispitanice koje su upitane za pristanak, s medijanom dobi 31 godinu (interkvartilnog raspona 28 do 34 godine). U drugim pitanjima nema značajnih razlika u odnosu na dob ispitanica (tablica 4).

Tablica 4. Razlike u informiranju ispitanica u odnosu na dob

	Medijan dobi (interkvartilni raspon) prema informiranju		P*
	Da	Ne	
Jeste li za vrijeme trudnoće bili informirani o novorođenačkom probiru?	32 (29 – 35)	33 (30 – 35)	0,17
Je li Vas netko pitao za pristanak za novorođenački probir?	31 (28 – 34)	33 (30 – 35)	0,03
Jeste li imali dostupne sve informacije o novorođenačkom probiru?	33 (31 – 37)	33 (29 – 35)	0,93
Jeste li prisustvovali novorođenačkom probiru?	32 (27 – 36)	33 (30 – 35)	0,18
Jesu li Vas u rodilištu obavijestili prije novorođenačkog probira kada će isti raditi?	32 (30 – 36)	33 (30 – 35)	0,55
Jeste li bili obaviješteni o rezultatima probira?	33 (30 – 36)	33 (30 – 35)	0,94

*Mann-Whitneyjev U test

4.3. Znanje o novorođenačkom probiru

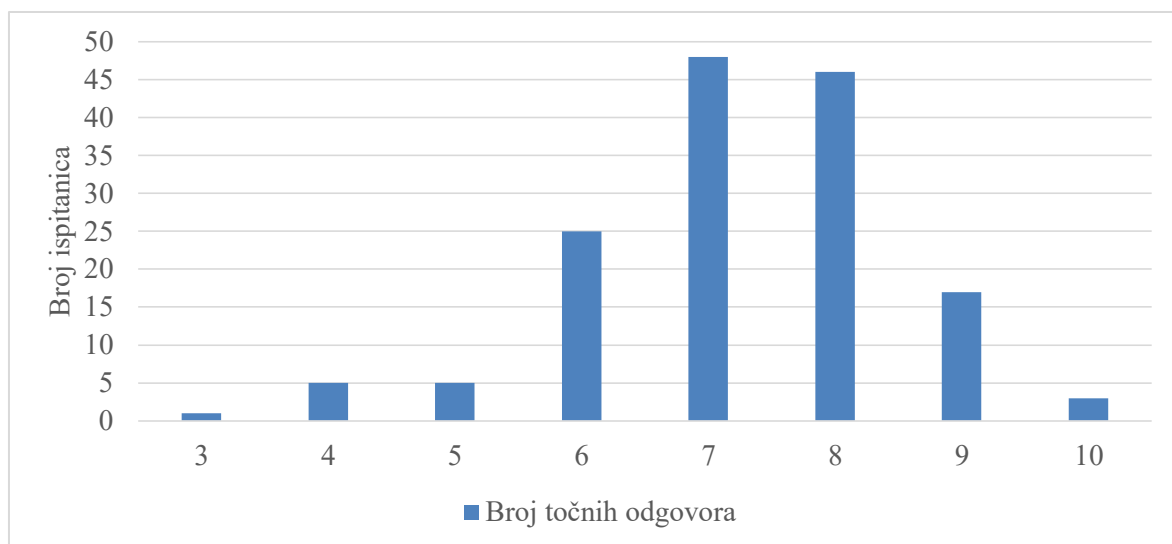
Znanje o novorođenačkom probiru provjerilo se preko deset tvrdnji. Najviše točnih odgovora ispitanice su dale na dvije tvrdnje: da se probirom novorođenčadi želi postići rana presimptomatska dijagnoza poremećaja koji se mogu liječiti, a za koje je pravodobna intervencija presudna za poboljšanje ishoda liječenja, što zna 148 (98,7 %) ispitanica, a da je također točna tvrdnja da novorođenčad s konatalnom hipotireozom za posljedicu mogu imati psihomotoričko zaostajanje i trajna neurološka oštećenja, poteškoće s disanjem i gutanjem odgovorilo je 136 (90,7 %) ispitanica (tablica 5).

Tablica 5. Znanje o novorođenačkom probiru

	Broj (%) ispitanica		
	Netočno	Točno	Ukupno
Probirom novorođenčadi želi se postići rana presimptomatska dijagnoza poremećaja koji se mogu liječiti, a za koje je pravodobna intervencija presudna za poboljšanje ishoda liječenja.	2 (1,3)	*148 (98,7)	150 (100)
Testovi u probiranju novorođenčadi osmišljeni su da budu dijagnostički te nisu potrebne daljnje pretrage nakon rezultata probira.	*121 (80,7)	29 (19,3)	150 (100)
U Republici Hrvatskoj provodi se probir na fenilketonuriju, program probira na rano otkrivanje oštećenja sluha i na konatalnu hipotireozu.	17 (11,3)	*133 (88,7)	150 (100)
Metodom tandemske spektrometrije masa može se analizirati niz metabolita iz jedne suhe kapi krvi te time posumnjati na do 50 nasljednih metaboličkih bolesti/poremećaja.	25 (16,7)	*125 (83,3)	150 (100)

Uzimanje krvi iz pete za novorođenački probir može se uzeti bilo kada.	*108 (72)	42 (28)	150 (100)
Simptomi fenilketonurije su usporenost psihomotoričkog razvoja, epileptični napad, hipotonija mišićne mase, promjene ponašanja i zaostatak u tjelesnom razvoju.	18 (12)	*132 (88)	150 (100)
Simptomi fenilketonurije javljaju se nakon nekoliko mjeseci života.	*40 (26,7)	110 (73,3)	150 (100)
Djeca s liječenom fenilketonurijom se ni po čemu ne razlikuju od svojih zdravih vršnjaka.	53 (35,3)	*97 (64,7)	150 (100)
Novorođenčad s konatalnom hipotireozom za posljedicu mogu imati psihomotoričko zaostajanje i trajna neurološka oštećenja, poteškoće s disanjem i gutanjem.	14 (9,3)	*136 (90,7)	150 (100)
Djeca s liječenom konatalnom hipotireozom ni po čemu se ne razlikuju od svojih zdravih vršnjaka.	*45 (30)	105 (70)	150 (100)
*točni odgovori			

Medijan broja točnih odgovora iznosi 7 (interkvartilnog raspona 7 do 8) u rasponu 3 do 10. Najviše ispitanica, 48 (32 %) ima 7 točnih odgovora, a 46 (30,7 %) 8 točnih odgovora (slika 1).



Slika 1. Raspodjela ispitanica prema broju točnih odgovora

Nema značajnih razlika u broju točnih odgovora u odnosu na razinu obrazovanja (tablica 6).

Tablica 6. Broj točnih odgovora u odnosu na razinu obrazovanja

	Medijan (interkvartilni raspon)			P*
	Srednja stručna sprema	Viša stručna sprema	Visoka stručna sprema	
Broj točnih odgovora	8 (7 – 8)	7 (6 – 8)	7 (7 – 8)	0,99

*Kruskal-Wallisov test

Spearmanovim koeficijentom korelacije ocijenili smo povezanost broja točnih odgovora s dobi ispitanica i uočili da nema značajne povezanosti dobi s brojem točnih odgovora ($Rho = 0,076$; $P = 0,36$).

4.4. Mišljenje o novorođenačkom probiru

Mišljenje o novorođenačkom probiru procijenilo se u 10 tvrdnji. Najveće je slaganje za 143 (95,3 %) ispitanice s tvrdnjom da roditelji moraju biti obaviješteni o rezultatima probira, a najveće je neslaganje s tvrdnjom da roditelje ne treba zamarati o rezultatima novorođenačkog probira, već to treba prepustiti stručnjacima. Neodlučno je po 34 (22,7 %) ispitanice s tvrdnjama da informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi sestra na odjelu i s tvrdnjom da bi roditelj trebao prisustvovati provođenju novorođenačkog probira (tablica 7).

Tablica 7. Samoprocjena mišljenja o novorođenačkom probiru

	Broj (%) ispitanica					Ukupno
	Ne slažem se uopće	Ne slažem se	Niti se slažem niti se ne slažem	Slažem se	Slažem se u potpunosti	
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi ginekolog za vrijeme trudnoće.	4 (2,7)	1 (0,7)	12 (8)	33 (22)	100 (66,7)	150 (100)
Prije samog probira roditelj bi trebao potpisati pristanak na isto.	21 (14)	10 (6,7)	23 (15,3)	10 (6,7)	86 (57,3)	150 (100)
Roditelj bi trebao prisustvovati provođenju novorođenačkog probira.	13 (8,7)	7 (4,7)	34 (22,7)	15 (10)	81 (54)	150 (100)
Roditelji bi u rodilištu trebali dobiti informacije o vrsti probira, prednostima i nedostacima istih kako bi odlučili pristaju li na novorođenački probir.	7 (4,7)	4 (2,7)	10 (6,7)	15 (10)	114 (76)	150 (100)
Roditelji trebaju biti obaviješteni o rezultatima probira.	0	0	0	7 (4,7)	143 (95,3)	150 (100)
Roditelje ne treba zamarati rezultatima novorođenačkog probira, već to treba	108 (72)	24 (16)	9 (6)	2 (1,3)	7 (4,7)	150 (100)

prepuštiti stručnjacima.						
Roditelj ne treba imati pravo odlučivanja o novorođenačkom probiru.	70 (46,7)	16 (10,7)	28 (18,7)	8 (5,3)	28 (18,7)	150 (100)
Novorođenački probir može samo pomoći mojem djetetu kako bismo na vrijeme otkrili moguće bolesti.	2 (1,3)	0	7 (4,7)	15 (10)	126 (84)	150 (100)
Novorođenački probir štetan je zbog odvajanja djeteta od majke u prvim danima života koji su važni za majku i dijete.	101 (67,3)	21 (14)	17 (11,3)	4 (2,7)	7 (4,7)	150 (100)
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi sestra na odijelu.	23 (15,3)	8 (5,3)	34 (22,7)	27 (18)	58 (38,7)	150 (100)
Medicinska je sestra najviše u kontaktu s roditeljom te treba stalno provoditi informiranje roditelje o postupcima probira koji se radi.	9 (6)	9 (6)	22 (14,7)	38 (25,3)	72 (48)	150 (100)

U odnosu na razinu obrazovanja, jedina je značajna razlika u ocjeni tvrdnje da prije samog probira roditelj treba potpisati pristanak na isto, gdje se značajno razlikuju mišljenja ispitanica više i visoke stručne spreme, pri čemu se značajno više s tvrdnjom slažu ispitanice više stručne spreme (Kruskal-Wallisov test, Post hoc Conover, $P = 0,01$) (tablica 8).

Tablica 8. Mišljenje ispitanica o novorođenačkom probiru u odnosu na razinu obrazovanja

	Medijan (interkvartilni raspon)			P*
	Srednja stručna sprema	Viša stručna sprema	Visoka stručna sprema	
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi ginekolog za vrijeme trudnoće.	5 (4,8 – 5)	5 (4 – 5)	5 (4 – 5)	0,34
Prije samog probira roditelj bi trebao potpisati pristanak na isto.	5 (3,8 – 5)	5 (4 – 5)	4 (2 – 5)	0,01[†]
Roditelj bi trebao prisustvovati provođenju novorođenačkog probira.	5 (3,8 – 5)	4 (3 – 5)	4,5 (3 – 5)	0,11
Roditelji bi u rodilištu trebali dobiti informacije o vrsti probira, prednostima i nedostacima istih kako bi odlučili pristaju li na novorođenački probir.	5 (5 – 5)	5 (5 – 5)	5 (4 – 5)	0,23
Roditelji trebaju biti obaviješteni o rezultatima probira.	5 (5 – 5)	5 (5 – 5)	5 (5 – 5)	0,96
Roditelje ne treba zamarati rezultatima novorođenačkog probira, već to treba prepustiti stručnjacima.	1 (1 – 1)	1 (1 – 2)	1 (1 – 2)	0,67
Roditelj ne treba imati pravo odlučivanja o novorođenačkom probiru.	1 (1 – 3)	1 (1 – 3)	2,5 (1 – 4)	0,04
Novorođenački probir može samo pomoći mojem djetetu kako bismo na vrijeme otkrili moguće bolesti.	5 (4,8 – 5)	5 (5 – 5)	5 (5 – 5)	0,32

Novorođenački probir štetan je zbog odvajanja djeteta od majke u prvim danima života koji su važni za majku i dijete.	1 (1 – 2)	1 (1 – 1)	1 (1 – 2)	0,46
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi sestra na odijelu.	3,5 (1 – 5)	4 (3 – 5)	4 (3 – 5)	0,74
Medicinska je sestra najviše u kontaktu s roditeljom te treba stalno provoditi informiranje roditelje o postupcima probira koji se radi.	5 (3 – 5)	5 (3 – 5)	4 (3 – 5)	0,64

*Kruskal-Wallisov test (Post hoc Conover); †na razini $P < 0,05$ značajna je razlika između VŠS i VSS

Spearmanovim koeficijentom korelacije ocijenili smo povezanost mišljenja o novorođenačkom probiru s dobi ispitanica. Postoji značajna negativna (starije ispitanica manje slaganje, mlađe ispitanice veće slaganje s tvrdnjama) i slaba povezanost dobi ispitanica s tvrdnjama da informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi ginekolog za vrijeme trudnoće ($Rho = -0,163$), s tvrdnjom da bi prije samog probira roditelj trebao potpisati pristanak na isto ($Rho = -0,174$) te s tvrdnjom da bi roditelj trebao prisustvovati provođenju novorođenačkog probira ($Rho = -0,192$) (tablica 9).

Tablica 9. Povezanost dobi ispitanica s mišljenjem o novorođenačkom probiru

	Spearmanov koeficijent korelacije dobi ispitanica	
	Rho	P vrijednost
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi ginekolog za vrijeme trudnoće.	-0,163	0,04
Prije samog probira roditelj bi trebao potpisati pristanak na isto.	-0,174	0,03
Roditelj bi trebao prisustvovati provođenju novorođenačkog probira.	-0,192	0,02
Roditelji bi u rodilištu trebali dobiti informacije o vrsti probira, prednostima i nedostacima istih kako bi odlučili pristaju li na novorođenački probir.	0,041	0,62
Roditelji trebaju biti obaviješteni o rezultatima probira.	-0,163	0,05
Roditelje ne treba zamarati rezultatima novorođenačkog probira već to treba prepustiti stručnjacima.	0,076	0,36
Roditelj ne treba imati pravo odlučivanja o novorođenačkom probiru.	0,138	0,09
Novorođenački probir može samo pomoći mojem djetetu kako bismo na vrijeme otkrili moguće bolesti.	0,024	0,77
Novorođenački probir štetan je zbog odvajanja djeteta od majke u prvim danima života koji su važni za majku i dijete.	-0,014	0,87
Informiranje o novorođenačkom probiru treba provoditi sestra na odijelu.	-0,043	0,60
Medicinska je sestra najviše u kontaktu s roditeljom te treba stalno provoditi informiranje roditelje o postupcima probira koji se radi.	-0,138	0,09

5. RASPRAVA

U istraživanju je sudjelovalo 150 ispitanica, žena roditelja. Medijan dobi ispitanica je 33 godine, interkvartilnog raspona 30 do 35 godina u rasponu 23 do 59 godina. Najviše ispitanica, njih čak 96 (64 %) visoke je stručne spreme, a zaposleno ih je 136 (90,7 %).

Informiranost ispitanica o novorođenačkom probiru provjerili smo u šest pitanja. Za vrijeme trudnoće 59 ispitanica navodi da je bilo informirano o novorođenačkom probiru, a da je upitano za pristanak za novorođenački probir negativno je odgovorilo 127 ispitanica. Sve dostupne informacije o novorođenačkom probiru imalo je 115 ispitanica, a probiru je prisustvovalo 29 ispitanica. Nadalje, u rodilištu je samo 40 ispitanica upućeno kada će se probir raditi, dok je o rezultatima istoga obaviješteno samo 35 ispitanica. Dobiveni rezultati ukazuju na to da je informiranost o novorođenačkom probiru jako loša, u zdravstvenom sustavu Republike Hrvatske ne postoji praksa informiranja roditelja o novorođenačkom probiru, roditelje nisu obaviještene u koje vrijeme se isti radi, niti koji su rezultati istoga. Prema dosadašnjim istraživanjima u bolnicama u Republici Hrvatskoj vidljiva je praksa informiranja roditelja isključivo kod detekcije određenih anomalija u novorođenčeta te se u praksi uredni rezultati ne javljaju roditeljima (22).

Većina drugih istraživanja pokazuje da se probir provodi rutinski, bez prethodne obavijesti ili pristanka, a zašto je to tako u Republici Hrvatskoj moguće je zbog manjka zdravstvenog osoblja koje bi odvojilo vrijeme za informiranje roditelja. Iako je potreban pristanak za novorođenački probir, u ovom istraživanju vidljivo je da s obzirom na dob ispitanica nisu sve upitane. Starije ispitanice tvrde da ih nitko nije pitao za pristanak za novorođenački probir u odnosu na one ispitanice koje su upitane za pristanak, s medijanom dobi 31 godinu. Ne postoji istraživanje koji bi odgovorilo na pitanje zašto su mlađe roditelje upitane za pristanak na probir, a starije nisu (23).

S obzirom na lošu informiranost, roditelje koje su sudjelovale u ovom istraživanju pokazuju određeno znanje o novorođenačkom probiru. Da se probirom novorođenčadi želi postići rana presimptomatska dijagnoza poremećaja koji se mogu liječiti, a za koje je pravodobna intervencija presudna za poboljšanje ishoda liječenja zna 148 ispitanica, a da je netočna tvrdnja da su testovi u probiranju novorođenčadi osmišljeni da budu dijagnostički te nisu potrebne daljnje pretrage nakon rezultata probira odgovorila je 121 ispitanica.

Budući da se u Republici Hrvatskoj provodi probir na fenilketonuriju, program probira na rano otkrivanje oštećenja sluha i na konatalnu hipotireozu točno je odgovorilo 133 ispitanica, a da se metodom tandemске spektrometrije masa može analizirati niz metabolita iz jedne suhe kapi krvi te time posumnjati na do 50 nasljednih metaboličkih poremećaja točno je odgovorilo 125 ispitanica. Da je netočna tvrdnja da se uzimanje krvi iz pete za novorođenački probir može uzeti bilo kada odgovorilo je 108 ispitanica, a da je točno da su simptomi fenilketonurije usporenost psihomotoričkog razvoja, epileptični napad, hipotonija muskulature, promjene ponašanja i zaostatak u tjelesnom razvoju znaju 132 ispitanice.

Osim određenog znanja, ovo istraživanje pokazalo je i neznanje roditelja vezano za novorođenački probir. Najmanje točnih odgovora (samo 40 ispitanica), dano je na tvrdnju da je netočno da se simptomi fenilketonurije javljaju nakon nekoliko mjeseci života, kao i da je netočna tvrdnja za da se djeca s liječenom konatalnom hipotireozom ni po čemu ne razlikuju od svojih zdravih vršnjaka (45 ispitanica).

Ovo istraživanje nije pokazalo povezanost točnih, odnosno netočnih odgovora s obzirom na raznu obrazovanja, što potvrđuje rezultate i drugih istraživanja u svijetu. Drugim riječima, znanje roditelja i roditelja ovisi isključivo o pravodobnom informiranju o novorođenačkom probiru, a važnost informiranja jednaka je kao i sam probir (24).

Uspoređujući se sa svijetom, Bunnik i suradnici smatraju da je informirani pristanak o novorođenačkom probiru zapravo zlatni standard cijelog postupka te ističu njegovu važnost. Također navode da složenost postupka otežava provedbu pravog informiranog pristanka, no da zbog toga ne treba informirani pristanak ukinuti, već o svim dodatnim informacijama koje nisu sadržane u informiranom pristanku treba naknadno obavijestiti roditelje (25).

Osim znanja o novorođenačkom probiru, istraživanje pokazuje da roditelje žele znati rezultate provedenog novorođenačkog probira. Čak 143 ispitanica slaže se s tvrdnjom da roditelji moraju biti obaviješteni o rezultatima probira, a njih 108 ne slaže se s tvrdnjom da roditelje ne treba zamarati rezultatima novorođenačkog probira, već to treba prepustiti stručnjacima (26). Zašto je praksa Hrvatskih bolnica neobavješćavanje roditelja o rezultatima novorođenačkog probira u slučaju da su oni uredni možemo usporediti s istraživanjem Wolfa i suradnika u kojemu navode da s obzirom na to da ne postoji jasno određeno čija je odgovornost prenijeti informaciju o rezultatima te složenost tumačenja rezultata za koje je ponekad potrebna visoka stručnost, zdravstveni djelatnici odustaju od javljanja rezultata istraživanja. Navode da

ponekad treba izvagati hoće li određena informacija donijeti korist ili štetu od određenog saznanja (27).

Naime, novorođenački probir u medicini provodi se godinama i pokazao se kao uspješan način otkrivanja genetskih bolesti. Kako medicina napreduje, tako su novorođenački probiri sve precizniji i kvalitetniji, no razina komunikacije o tome ne napreduje, i to je ono na što bismo se također trebali usmjeriti (28).

Kao što roditelji pohađaju trudničke tečajeve da bi se pripremili na porod i dolazak novorođenčeta, tako bi trebali učiti i o novorođenačkom probiru, postupcima koji se provode, njihovim rezultatima te mogućim bolestima koje probir otkriva. Kada bi to zaživjelo, smanjila bi se razina neznanja, kao i razina nezadovoljstva roditelja zbog nedovoljne informiranosti o probiru. Pravilno informiranje o novorođenačkom probiru vještina je kojoj trebaju težiti svi zdravstveni djelatnici, od ginekologa, patronažne sestre, primalje, medicinske sestre i ostalih zdravstvenih djelatnika koji su uključeni u cijeli ciklus od trudnoće pa do poroda i babinja (23).

6. ZAKLJUČAK

Na temelju provedenog istraživanja moguće je zaključiti sljedeće:

- Nema značajnih razlika u raspodjeli ispitanica prema informiranosti o novorođenačkom probiru u odnosu na razinu obrazovanja.
- S obzirom na dob starije su ispitanice, u dobi 33 godine, značajno češće odgovorile da ih nitko nije pitao za pristanak za novorođenački probir.
- Nema značajnih razlika u broju točnih odgovora u odnosu na razinu obrazovanja.
- U odnosu na razinu obrazovanja, u ocjeni tvrdnje da prije samog probira roditelj treba potpisati pristanak na probir, značajno se više s tvrdnjom slažu ispitanice više stručne spreme.

7. SAŽETAK

Cilj istraživanja: Ispitati upućenost roditelja u program novorođenačkog probira i njegove prednosti, ispitati razliku u mišljenju prema sociodemografskim podacima te ispitati mišljenje roditelja o ulozi medicinske sestre u informiranju o novorođenačkom probiru.

Nacrt studije: presječno istraživanje

Ispitanici i metode: U istraživanju je sudjelovalo 150 ispitanica, roditelja (od 23 do 59 godina). Podatci su prikupljeni anonimnom anketom.

Rezultati: Najviše ispitanica, čak njih 96 visoke je stručne spreme, a zaposlenih je 136. Prisutne su razlike o upućenosti u program novorođenačkog probira ovisno o dobi ispitanica. Veliki broj ispitanica izjavljuje da nisu bile upoznate s programom probira novorođenčadi, nisu sudjelovale pri samom postupku i nisu dobile povratnu informaciju o probiru. Također, njih 143 izjavljuje da bi roditelj trebao biti obaviješten o rezultatu samog probira.

Zaključak: Rodilje pokazuju znanje o novorođenačkom probiru unatoč manjku informiranja od strane zdravstvenih djelatnika. Smatraju da bi roditelj trebao biti upućen u program novorođenačkog probira i da bi trebao potpisati pristanak na probir.

Ključne riječi: nasljedne metaboličke bolesti; novorođenački probir; novorođenački *screening*; upućenost roditelja;

8. SUMMARY

Awareness of mothers in neonatal screening

Objective: The aim of this study was to examine the mothers' knowledge of the neonatal screening program and its advantages, to examine the difference in opinion according to socio-demographic data and to examine the mothers' opinion on the role of the nurse in providing information on the neonatal screening.

Study design: cross-sectional research

Participants and methods: The study included 150 respondents, mothers (from 23 to 59 years of age). Data were collected via an anonymous survey.

Results: Most of the respondents, i.e., 96 of them, have a university degree, and 136 of respondents are employed. There is an age-related difference in the knowledge about the neonatal screening test. Many respondents stated that they were not familiar with the neonatal screening program, they did not participate in the screening, nor have they received feedback on the screening. In addition, 143 respondents stated that the parents should be informed on the results of the neonatal screening.

Conclusion: Mothers have knowledge of neonatal screening despite a lack of information from health professionals. They believe that parents should be acquainted with the neonatal screening program and should sign a consent to screening test.

Keywords: hereditary metabolic diseases; neonatal screening; awareness.

9. LITERATURA

1. Bralić I. Prevencija bolesti u dječjoj dobi. 1.izd. Zagreb: Medicinska naklada; 2014.
2. Mardešić D. Pedijatrija. 8.izd. Zagreb: Školska knjiga; 2016.
3. Šogorić S. Organizacija zdravstvene zaštite i zdravstvena ekonomika. 1. Izd. Zagreb: Medicinska naklada; 2016.
4. Groselj U, Tansek Zerjav M, Smon A, Angelkova N, Anton D, Baric I, i sur. Newborn screening in southeastern Europe. *Mol Genet Metab.* 2014;113:42-5.
5. Bilandžija I. Program proširenog novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj - zahtjevi i izazovi pravilnog uzimanja suhe kapi krvi. *Paediatr Croat.* 2018;62:10-14.
6. El-Hattab AW, Almannai M, Sutton VR. Newborn screening-History, current status, and future directions. *Pediatr Clin N Am.* 2018;65:389-405.
7. Dobrow MJ, Hagens V, Chafe R, Sullivan T, Rabaneck L. Consolidated principles for screening based on a systematic review and consensus process. *CMAJ.* 2018;190:422-429.
8. Bradford L, Therrell J, Padilla CD. Newborn screening in developing countries. *Curr Opin Pediatr.* 2018;30:734-739.
9. Bouvier D. Newborn Screening for Genetic Diseases: An Overview of Current and Future Applications. *OBM Gen.* 2019;3:14.
10. Petković Ramadža D, Sarnavka V, Škaričić A, Fumić K, Barić I. Novorođenački skrining u Hrvatskoj i svijetu. *Paediatr Croat.* 2013;57:350-7.
11. Klinički Bolnički Centar Zagreb. Informacije javnosti o novorođenačkom probiru. Dostupno na adresi: <https://www.kbc-zagreb.hr/informacije-javnosti-o-novorodjenackom-probiru.aspx>. Datum pristupa: 12.07.2021.
12. Smon A, Repic Lampret B, Groselj U, Zerjav Tancek M, Kovac J, Perko D, i sur. Next generation sequencing as a follow-up test in an expanded newborn screening programme. *Clin Biochem.* 2018;52:48-55.
13. Čović A, Radonić M. Bioetika i dijete: moralne dileme u pedijatriji. 1.izd. Zagreb: Pergamena; 2011.
14. Howson CP, Cedergren B, Giugliani R, Huhtinen P, Padilla CD, Palubiak CS, i sur. Universal newborn screening: A roadmap for action. *Mol Genet Metab.* 2018;124:177-183.
15. Sarnavka V. Novorođenački skrining. *Paediatr Croat.* 2004;48:197-203.

16. King JR, Hammarstrom L. Newborn screening for primary immunodeficiency diseases: history, current and future practice. *J Clin Immunol.* 2017;38:56-66.
17. Chace DH. Mass spectrometry in newborn and metabolic screening: historical perspective and future directions. *J Mass Spectrom.* 2009;44:163-70.
18. DeLuca J, Zanni KL, Bonhomme N, Kemper AR. Implications of newborn screening for nurses. *J Nurs Scholarsh.* 2013;45:25-33.
19. Wang T, Ma J, Zhang Q, Gao A, Wang Q, Li H, i sur. Expanded Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry in Suzhou, China: Disease Spectrum, Prevalence, Genetic Characteristics in a Chinese Population. *Front Genet.* 2019;10:1052.
20. Marušić M. i sur. Uvod u znanstveni rad u medicini. 6. izd. Udžbenik. Zagreb: Medicinska naklada; 2019.
21. Ivanković D. i sur. Osnove statističke analize za medicinare. Zagreb: Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu; 1988.
22. Vranješ D, Spremo S, Travar D, Aleksić A, Novaković Z, Stevandić N, i sur. Uloga i značaj skrining procedura u ranoj dijagnostici oštećenja sluha. *Med. Čas.* 2012;46:71-76.
23. Lazarin GA, Haque IS. Expanded carrier screening: A review of early implementation and literature. *Semin Perinatol.* 2016;40:29-34.
24. Wolf SM, Branum R, Koenig BA, i sur. Returning a research participant's genomic results to relatives: analysis and recommendations. *J Law Med Ethics.* 2015;43:440-63.
25. Bunnik EM, de Jong A, Nijsingh N, de Wert GM. The new genetics and informed consent: differentiating choice to preserve autonomy. *Bioethics.* 2013;27:348-55.
26. Pollitt RJ. International perspective on newborn screening. *J Inher Metab Dis.* 2006;29:390-396.
27. Rajabi F. Updates in newborn screening. *Pediatr Ann.* 2018;47:187-190.
28. Faden R, Chwalow J, Holtzman NA, Horn SD. A survey to evaluate parental consent as public policy for neonatal screening. *AJP.* 1982;72:1347-1352.