

Mgr. Věra Franková, Ph.D. et Ph.D.  
Ústav humanitních studií 1. LF UK  
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN Praha  
Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN Praha

Název přednášky: Etika a komunikace v novorozeneckém screeningu

Novorozenecký laboratorní screening (NS) je ve většině evropských zemí již více než 50 let součástí systému veřejného zdravotnictví. Cílem NS je identifikovat novorozence se závažnými, ale léčitelnými onemocněními, a to před nástupem klinických příznaků, aby se tak zabránilo nevratnému poškození jejich zdraví. Mezi etické aspekty NS, které jsou často diskutovány, patří autonomní rozhodnutí rodičů novorozence o tom, zda bude NS u jejich dítěte proveden. K tomu potřebují být dostatečně a včas informováni o jeho podstatě, způsobu provedení, rizicích, možných výsledcích NS a způsobu jejich komunikace, uchování reziduálních vzorků a jejich dalším využití.

Habilitační práce shrnuje výsledky studií zaměřených na informovanost rodičů o NS v České republice (ČR) a v evropských státech. V ČR jsme dotazníkovým šetřením obeslali náhodný vzorek 3000 matek, s návratností 42%. Hodnotili jsme řadu parametrů, nejzásadnějším poznatkem bylo, že povědomí matek o NS je nedostatečné (40% nízká úroveň znalostí, 18% matek nevědělo o NS vůbec nic) a to z důvodu špatného načasování a nevyhovující formy podání informací těsně před odběrem. Dále jsme se zapojili do mezinárodní studie, které se zúčastnilo 27 evropských zemí s cílem zjistit, zda v jednotlivých státech existují odborná doporučení a/nebo legislativní opatření, které by upravovaly, kdo je za informování zodpovědný, kdy a jakým způsobem jsou rodičům informace poskytnuty. Z výsledků lze shrnout, že ve většině států (17) jsou rodiče stejně jako v ČR informováni ústně s pomocí písemných materiálů až po porodu těsně před odběrem a to neonatologem, porodní asistentkou nebo zdravotní sestrou. Z hodnocení obsahu informačních materiálů a oficiálních webových stránek vyplynulo, že u poloviny zemí chybí informace o rizicích NS a skladování a využití reziduálních vzorků. Studie byly plánovány s předpokladem, že se jejich výsledky promítnou do praxe i do odborných doporučení. V ČR byly ve spolupráci s Koordinačním centrem pro NS vyvinuty nové edukační materiály pro laickou veřejnost a proběhl cyklus vzdělávacích seminářů pro zdravotnické pracovníky. Závěry evropské studie byly zohledněny v doporučeních evropské patientské organizace EURORDIS (Rare Diseases Europe).

Etické otázky jsou diskutovány i v souvislosti s možným využitím genetických metod v NS, zejména pak metody sekvenování nové generace (NGS). To by umožnilo rozšířit NS o desítky až stovky dalších vzácných onemocnění. Zároveň by přineslo zcela novou problematiku, kterou je dlouhodobé uchování a možnost opakovaného využití genomických dat. To by vyžadovalo vytvoření efektivního způsobu informování a získání souhlasu rodičů nejen s jeho provedením, ale i s následným uchováním genomických dat a jejich případným dalším využitím, a to jak v rámci zdravotní péče, tak i výzkumu. Spolupodíleli jsme se na mezinárodní studii sledující zkušenosti rodin pacientů, u kterých bylo genomové sekvenování prováděno za účelem stanovení diagnózy. Z ní lze vyvodit, že při sdělování výsledků genomového NS bude nutné volit komplexní přístup v komunikaci diagnózy a následné péče. V ČR by přímým důsledkem byla i nutnost zásadního navýšení kapacit genetických ambulancí a vytvoření multidisciplinárních týmů zajišťujících následnou péči u diagnostikovaných novorozenců.

1) **Franková V.**, Driscoll, O.R., Jansen M.E., Loeber J.G, Kožich V. *et al.* (2021) Regulatory landscape of providing information on newborn screening to parents across Europe. *European Journal of Human Genetics* 29:67-78. DOI10.1038/s41431-020-00716-6 (Q1, IF 2021 = 5,35)

2) Costa A. \*, **Franková V\***, Glenn R., Macek M., Patch C., et al. (2022): Co-designing models for the communication of genomic results for rare diseases: a comparative study in the Czech Republic and the United Kingdom. *Journal of Community Genetics* 13 (3), 313-327. (Q3, IF 2022 = 1,9)

\* authors contributed equally to this work

3) Martin S., Angolini E., Audi J., Bertini D.E., Bruno L.P., Coulter J., Ferlini A., Fortunato F., **Franková V.**, Garnier N., et al. (2024): Patient preferences in genetic newborn screening for rare diseases: study protocol. *BMJ Open* 14 (4), DOI 10.1136/bmjopen-2023-081835. (Q2, IF 2022 = 2,9)