

# Novorođenački probir

---

Vragović, Sandra

Undergraduate thesis / Završni rad

2021

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **Bjelovar University of Applied Sciences / Veleučilište u Bjelovaru**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:841288>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2025-02-20**



Repository / Repozitorij:

[Digital Repository of Bjelovar University of Applied Sciences](#)



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU  
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVO

## **NOVOROĐENAČKI SKRINING**

Završni rad br.102/SES/2020

Sandra Vragović

Bjelovar, siječanj 2021.



Veleučilište u Bjelovaru

Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

### 1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Kandidat: **Vragović Sandra** Datum: 16.10.2020. Matični broj: 001819  
JMBAG: 0314017057

Kolegij: **ZDRAVSTVENA NJEGA MAJKE I NOVOROĐENČETA**

Naslov rada (tema): **Novorođenački probir**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo** Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **dr.sc. Mirna Žulec** zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. dr.sc. Marija Kudumija Slijepčević, predsjednik
2. dr.sc. Mirna Žulec, mentor
3. dr.sc. Rudolf Kiralj, član

### 2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 102/SES/2020

Studentica će pretražiti stručnu i znanstvenu literaturu s područja probira novorođenčadi te u radu opisati definiciju probira, vrste probira u Hrvatskoj i u svijetu te način provođenja probira, s posebnim osvrtom na ulogu medicinske sestre.

Zadatak uručen: 16.10.2020.

Mentor: **dr.sc. Mirna Žulec**



## ZAHVALA

Zahvaljujem svojoj mentorici dr. sc. Mirni Žulec na pomoći pri izradi ovoga završnog rada te na njezinoj strpljivosti i uloženom vremenu pri izradi rada. Također zahvaljujem i primaljama Silviji Bucifal i Milici Šolaja s odjela ginekologije i opstetricije Opće bolnice Bjelovar na utrošenom vremenu i strpljenju pri objašnjavanju postupaka brige i njege za novorođenče. I zahvaljujem svojoj obitelji, a najviše svojoj kćeri na podršci i poticaju da privedem kraju još jedno poglavlje u svojem školovanju.

## SADRŽAJ

|  |    |
|--|----|
| 1. UVOD.....   | 1  |
| 2. CILJ RADA .....                                       | 2  |
| 3. METODE RADA.....                                      | 3  |
| 4. REZULTATI .....                                       | 4  |
| 4.1. NOVOROĐENČE .....                                   | 4  |
| 4.1.1. Ocjena vitalnosti – Apgar-indeks .....            | 4  |
| 4.1.2. Neurološki razvoj novorođenčeta i dojenčeta ..... | 6  |
| 4.1.3. Primitivni novorođenački refleksi .....           | 9  |
| 4.1.4. Fiziološke karakteristika novorođenčeta .....     | 11 |
| 4.2. NOVOROĐENAČKI SKRINING .....                        | 14 |
| 4.2.1. Skrining u Hrvatskoj.....                         | 15 |
| 4.2.2. Fenilketonurija .....                             | 16 |
| 4.2.3. Skrining na fenilketonuriju.....                  | 17 |
| 4.2.4. Konatalna hipotireoza .....                       | 19 |
| 4.2.5. Skrining na konatalnu hipotireozu.....            | 19 |
| 4.2.6. Skrining sluha u novorođenčadi .....              | 20 |
| 5. RASPRAVA.....   | 22 |
| 6. ZAKLJUČAK.....  | 23 |
| 7. LITERATURA .....                                      | 24 |
| 8. OZNAKE I KRATICE.....                                 | 26 |
| 9. SAŽETAK.....  | 27 |
| 10. SUMMARY.....   | 28 |

## 1. UVOD

Novorođenče je dijete u dobi do četiri tjedna (odnosno prvih 28 dana nakon poroda). Novorođenče se u prva četiri tjedna života mora prilagoditi svim svojim organskim sustavima na utjecaj vanjskih čimbenika (1). Neposredno nakon poroda presijecanjem pupčane vrpce novorođenče je primorano preuzeti brigu o funkciji vlastitih organa, što je do tada obavljala majka preko posteljice. Novorođenče će u rodilištu biti podvrgnuto novorođenačkom skriningu, odnosno testovima za rano otkrivanje metaboličkih ili prirođenih poremećaja. U Republici Hrvatskoj novorođenački skrining obvezan je od 1986. na fenilketonuriju i hipotireozu te je sastavni dio zdravstvene zaštite djece (8). Od tada su u Republici Hrvatskoj invalidnost, smrtnost i morbiditet novorođenčadi smanjeni zahvaljujući skriningu.

U radu je opisano zdravo novorođenče i njegove fiziološke karakteristike neposredno nakon poroda. Također su opisane metaboličke i prirodene bolesti koje se otkrivaju novorođenačkim skriningom te su opisani postupci medicinske sestre kod uzimanja, pohranjivanja i transporta uzoraka za skrining.

## **2. CILJ RADA**

Cilj je rada opisati novorođenče i njegove karakteristike, opisati postupak novorođenačkog skrininga i bolesti koje se njime otkrivaju u Republici Hrvatskoj te postupak medicinske sestre tijekom cijelog procesa uzimanja, pohranjivanja i transporta uzorka.

### **3. METODE RADA**

Metode rada obuhvaćaju istraživanje stručne literature, prikupljanje, analizu i obradu podataka dobivenih pretragama literature, stručnih internetskih stranica i stručnih radova. Na temelju pretražene literature obrađena je tema o novorođenačkom skriningu.



## **4. REZULTATI**

### **4.1. NOVOROĐENČE**

Nakon djetetova rođenja započinje novorođenačko doba koje traje do 28. dana njegova života. Od trenutka presijecanja pupčane vrpce do 28. dana starosti novorođenče se mora svim svojim organskim sustavima prilagoditi na život izvan maternice. Mardešić (1) u svojem radu navodi da završetak prilagodbe organskih sustava novorođenčeta nije moguće vremenski definirati, već se za to uzimaju u obzir prestanci vanjskih znakova intrauterinog života. To su otpadanje pupčane vrpce i zacjeljivanje pupčane ranice kao najvažniji i najočigledniji znakovi intrauterinog života. Malčić (2) je također opisao novorođenačko razdoblje jedno od najosjetljivijih razdoblja u životu jer je u tom razdoblju stopa smrtnosti novorođenčeta vrlo visoka.

#### **4.1.1. Ocjena vitalnosti – Apgar-indeks**

Ocjena vitalnosti novorođenčeta mjeri se Apgar-indeksom, testom koji se u rodilištima provodi nakon prve minute poslije poroda novorođenčeta i nakon pet minuta poslije poroda. Apgar-indeks ocjenjuje se prema tablici 4.1 na kojoj je vidljivo da se u obzir uzimaju stavke kao što su disanje, tonus mišića, boja kože, refleksna podražljivost i frekvencija pulsa (1). Svim stavkama dodan je određen broj bodova koji se odnosi na izgled novorođenčeta i opisani su točno kojeg karakterističnog izgleda novorođenče mora biti da bi dobilo određeni broj bodova. Najveći mogući broj bodova u Apgar-indeksu iznosi 10 (deset), dok je najmanji broj bodova 0 (nula), pri čemu veći broj bodova označava vitalno zdravo novorođenče, a manji broj bodova označava vitalno ugroženo novorođenče. Prema Mardešiću (1), novorođenče koje je u prvoj i petoj minuti imalo zbroj bodova od osam do deset ne treba posebne mjere reanimacije te se nakon primarne opskrbe vraća majci da bi se ostvario kontakt „koža na kožu”, dok se novorođenče koje je dobilo zbroj bodova od četiri do sedam označava kao novorođenče s umjerenim životnim funkcijama, a novorođenče s tri ili manje bodova spada u novorođenčad s jako ometenim životnim funkcijama.

Nakon prve ocjene Apgar-indeksa, nakon prve minute života novorođenčeta ako je zbroj bodova od osam do deset, novorođenče se vraća majci u naručje te se i majci i novorođenčetu stavlja identifikacijska narukvica s brojem, broj na narukvici mora biti isti i kod majke i kod

novorođenčeta. Nakon svih postupaka prošlo je pet minuta te je potrebno ponovno procijeniti vitalnost novorođenčeta i obavlja se prvi klinički pregled (1).

**Tablica 4.1. Apgar-indeks**

|                                    | <b>2</b>                        | <b>1</b>                                 | <b>0</b>                              |
|------------------------------------|---------------------------------|--|---------------------------------------|
| <b>Boja kože</b>                   | ružičasta                       | trup ružičast,<br>okrajine modre         | blijeda ili modra                     |
| <b>Disanje</b>                     | pravilno ili snažan<br>plač     | grčevito hvatanje<br>zraka ili slab plač | ne diše, ne kriči                     |
| <b>Tonus mišića</b>                | dobar, obilna<br>motorika       | oslabljen, usporena<br>motorika          | mlohav, nepokretan                    |
| <b>Refleksna<br/>podražljivost</b> | plač, pokret                    | grimasa, slab pokret                     | bez odgovora                          |
| <b>Frekvencija pulsa</b>           | srca > 100/min,<br>dobro punjen | < 100/min, slabo<br>punjen               | nema pulsa, ne čuje<br>se akcija srca |

#### 4.1.2. Neurološki razvoj novorođenčeta i dojenčeta

Neurološki razvoj djeteta povezan je sa sazrijevanjem SŽS-a, čije se sazrijevanje nastavlja i poslije rođenja. Neurološki razvoj procjenjuje se na temelju razvoja sljedećih stavki (3):

- razvoj motorike – procjenjuju se spontane reakcije, mišićni tonus i refleksi
- mentalni razvoj – procjenjuje se na temelju motivacije, govora i interesa djeteta
- razvoj senzoričkih funkcija – procjenjuju se vid, sluh i senzibilitet
- razvoj socijalne suradnje – procjenjuje se s pomoću stanja svijesti
- mjerenje opsega glave.

Novorođenče prvih mjeseci života ima tzv. primitivne reflekse / novorođenačke reflekse, koji nisu pod kontrolom volje novorođenčeta, već se pojavljuju kada se dogodi podražaj na određeni refleks kao što je promjena položaja novorođenčeta ili izlaganje nestabilnom antigravitacijskom položaju. S pomoću ispitivanja ovih refleksa određuje se stupanj zrelosti SŽS-a (3). U zrelosti SŽS-a razlikujemo tri razvojna perioda (3):

- novorođenački period – traje od nultog do 28. dana života
- rani dojenački period – traje od šestog tjedna do četvrtog mjeseca života
- dojenački period – traje od petog do 12. mjeseca života.

Karakteristike su neuroloških funkcija u novorođenačkoj dobi (0 – 28 dana života) (3):

- motorika – prisutni su primitivni refleksi, prisutna je inertna fleksija glave, trupa i ekstremiteta te fiziološki hipertonus mišića
- senzoričke funkcije – u osjetilu vida imamo optički refleks žmirkanja, dok kod osjetila sluha imamo akustički refleks žmirkanja
- socijalna suradnja – novorođenče je u ovoj dobi mirno, razdražljivo, budno, spava ili plače.

Karakteristike u ranoj dojenačkoj dobi (od šest tjedana do četiri mjeseca) obilježavaju sljedeće neurološke funkcije (3):

- motorika – uspravlja glavu i vrat, oslanja se na podlaktice i laktove, aktivna fleksija gornjih i donjih ekstremiteta, priprema za funkciju hvatanja šake
- senzoričke funkcije – fiksira i prati predmet ispred sebe, reagira na zvuk i obostrano lokalizira, nestanak većine primitivnih refleksa
- socijalna suradnja – smješka se, komunikacija s bliskom osobom s pomoću gugutanja ili cičanja.

Karakteristike dojenačke dobi (od petog do dvanaestog mjeseca) obilježavaju sljedeće neurološke funkcije (3):

- motoričke funkcije – oslanja se na ispružene ruke, otvorene dlanove, puži, sjedi, hoda, rotira se u prostoru, hvata šakom, zatim prebacuje igračke iz ruke u ruku
- socijalna suradnja – izgovara prve smislene slogove, raspoznaje poznate osobe od nepoznatih te izvršava jednostavnije zadatke.

Autorice Šimleša i Ceganec (4) u svojem radu navode da su istraživanja pokazala da se u prve dvije godine života djeteta događaju razne promjene u kognitivnom razvoju. Navode da djeca u dobi između sedam i dvanaest mjeseci pokazuju znatno poboljšanje u sposobnosti pamćenja i odgovora (4).

U istraživanjima kognitivnog razvoja djece većina doktora i istraživača upotrebljava Piagetove istraživačke tehnike. To je zadatak u kojemu dijete traži određeni predmet koji ispitivač pokaže djetetu te ga sakrije u jednu od dvije rupe (rupa A i rupa B) ispred djeteta. Nakon što ono dva puta zaredom pronađe predmet u istoj rupi (rupa A), ispitivač predmet sakriva u drugu rupu (rupa B). Ako dijete i dalje predmet traži u rupi A, dijete radi A-ne-B pogrešku, ispitivač mora postupno produžavati vrijeme zadržavanja između sakrivanja i traženja tog predmeta (slika 4.1). Psiholog Jean Piaget uvidio je da djeca u dobi od sedam do jedanaest mjeseci sa zadržkom manjom od deset sekundi rade upravo tu A-ne-B pogrešku, ali je također uvidio da u tom razdoblju dolazi i do najvećih razvojnih promjena u izvedbi tog njegovog zadatka (4).



Slika 4.1. A-ne-B pogreška (14)

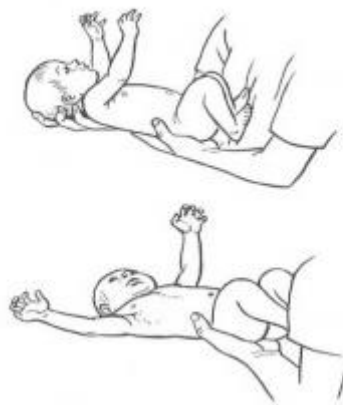
Psihologinja Marian Diamond naglašava da je veza mozga i ponašanja jedna od najjačih veza u cijeloj kognitivnoj neuroznanosti te da efikasna izvedba zadatka ovisi o mentalnoj reprezentaciji tijekom zadržke i o predrasudi nadmoćnog odgovora na zadatak. U svojim je istraživanjima neurološkog razvoja djece primjenjivala zadatak u kojemu dijete kako bi došlo do cilja, odnosno predmeta mora samo stvoriti učinkovit plan. Stavila je određeni predmet u prozirnu kutiju tako da je predmet cijelo vrijeme vidljiv djetetu i može ga dohvatiti samo s određene strane kutije na kojoj se nalazi otvor (4). Dokazala je da je dijete u dobi od šest i pol do sedam mjeseci vođeno vidnim informacijama da bi došlo do predmeta, dok su kod djece u dobi od 11 do 12 mjeseci izvedbe zadataka planirane, svrhovite i usmjerene prema cilju (4).

### 4.1.3. Primitivni novorođenački refleksi

Novorođenačku dob obilježava karakteristično nezrelo ponašanje sveobuhvatnoga živčanog sustava, pa tako novorođence svoje pokrete obavlja refleksno, što znači da nema kontrole nad tim kretnjama. Te pokrete svrstavano u skupinu primitivnih refleksa koji su odraz fiziološke nezrelosti središnjega živčanog sustava novorođenačeta. Primitivni se refleksi sazrijevanjem živčanog sustava novorođenačeta, odnosno sazrijevanjem mozga gube, ali ako ostaju i dalje od predviđenog vremena za njihov nestanak, upućuju na neka oštećenja središnjega živčanog sustava djeteta.

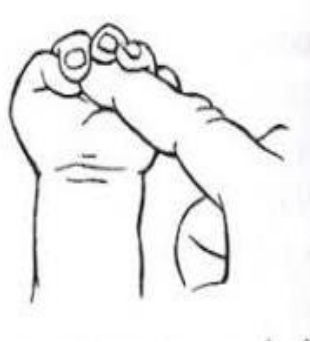
Tako od najvažnijih primitivnih refleksa spominjemo sljedeće:

- Moroov refleks (refleks obuhvaćanja) – ovaj je refleks, prema Malčiću (2), iznenadna reakcija nakon jakog podražaja (udarac o podlogu na kojoj dijete leži, svjetlo), očituje se kontrakcijom čitave muskulature djeteta. Mardešić (1) opisuje ispitivanje refleksa tako da se dlan jedne ruke ispitivača stavi ispod zatiljka novorođenačeta, a dlan druge ruke ispod leđa te se dijete podigne u kosi položaj i brzim spuštanjem djeteta prema dolje izazove se retrofleksija vrata i abdukcija ruku i fleksija u laktovima i zglobovima šaka (slika 4.2).



Slika 4.2. Moroov refleks (15)

- Robinsonov refleks (refleks hvatanja) – izaziva se podraživanjem dlana i stopala novorođenčeta, pritiskom prsta na dlan, novorođenče prstima ruke obuhvaća prst ispitivača. Ovaj se refleks gubi normalno nakon drugog i četvrtog mjeseca života (slika 4.3).



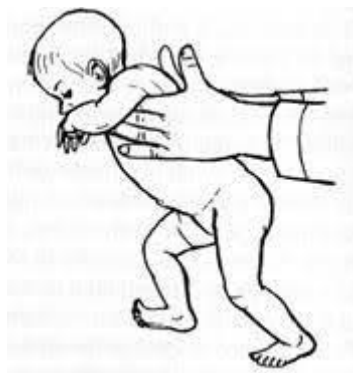
Slika 4.3. Robinsonov refleks (15)

- Magnusov nesimetrični tonički refleks – ovaj se refleks izaziva tako da novorođenčetu glavu okrenemo prema jednoj strani, a za njom se automatski ispruže ruka i noga na toj strani, a novorođenče savije ruku i nogu suprotne strane. Refleks se gubi normalno nakon šestog mjeseca života (slika 4.4).



Slika 4.4. Magnusov refleks (16)

- Refleks automatskog hoda – izaziva se kada se novorođenče podigne vertikalno tako da stopalima dodiruje podlogu i nagne se malo prema naprijed te automatski napravi nekoliko koraka. Ovaj refleks nestaje nakon drugog mjeseca života (slika.4.5).



Slika 4.5. Automatski hod (15)

#### 4.1.4. Fiziološke karakteristika novorođenčeta

Zdravo donošeno novorođenče pri porodu teži od 2500 do 5000 grama, a njegova dužina tijela obično iznosi od 48 do 52 centimetara. Naravno, razni faktori utječu na težinu i dužinu novorođenčeta, poput nekih endogenih, odnosno unutarnjih faktora, u koje uključujemo spol, rasu, redoslijed poroda te konstituciju tijela roditelja. Egzogeni su odnosno vanjski faktori koji utječu na težinu i dužinu prehrana i socioekonomski status trudnice te kronične bolesti trudnice (2).

Pri porodu novorođenče je mlohavo te ne može samo držati glavicu u uspravnome položaju. Glava je novorođenčeta, prema Malčić (2), velika i zauzima  $\frac{1}{4}$  njegova tijela, nakon poroda se uzima mjera za opseg glave koja pri samome porodu iznosi od 34 do 36 centimetara. Treba obratiti pozornost i na fontanelu koja je smještena na tjemenu novorođenčeta između frontalne kosti i parijetalnih kostiju. Fontanela je lagano uvučena i zarasta između 10. i 18. mjeseca života.

Nakon samog poroda koža novorođenčeta prekrivena je bjelkastom masom koju nazivamo lat. *vernix caseosa* koja štiti kožu novorođenčeta od vanjskih štetnih utjecaja. Obično nakon prvog kupanja u rodilištu većina te bjelkaste mase otpadne s novorođenčeta pa poslije ostaje eritem na



koži koji je bezazlen. Na licu i nosu novorođenčeta poslije poroda mogu se primijetiti bijeložute točkice nalik na akne, koje su bezopasne i spontano nestaju nakon drugog tjedna života, ako se ne inficiraju (2).

Opseg prsnog koša kod novorođenčeta obično je jedan do dva centimetra uži od opsega glave (2). Prsni je koš bačvastog oblika, s rebrima koja su građena od hrskavičnog tkiva i položena horizontalno. Disanje je nepravilno i ubrzano te novorođenče diše s pomoću dijafragme. Frekvencija disanja iznosi 40 do 60 puta u minuti.

Malčić (2) u svojoj knjizi navodi da je želudac novorođenčeta malen pa pri porodu ima kapacitet od  $10 \text{ cm}^3$ , ali se u daljnjim danima kapacitet povećava, pa je tako u dobi od tjedan dana kapacitet  $70 \text{ cm}^3$ , a sa šest mjeseci kapacitet se povećao na  $300 \text{ cm}^3$ .

#### **4.1.4.1. Praćenje novorođenčeta tijekom boravka u rodilištu**

Nakon poroda novorođenčetu (5) se podvezuje pupčani batrljak i sterilno zamata. U oči novorođenčeta ukapava se vodena otopina sulfonamida ili se namažu antibiotskom masti te se novorođenče kupa pod mlazom tople vode temperature od  $37$  do  $38 \text{ }^\circ\text{C}$ . Bijele naslage (lat. *vernix caseosa*) koje prekrivaju kožu novorođenčeta mogu se skinuti vatom namočenom u sterilno parafinsko ulje. Novorođenče i majka ostaju još dva sata u rađaonici na promatranju i zbližavanju, odnosno uspostavljanju prvog kontakta „koža na kožu” i prvog podoja novorođenčeta kako bi se uspostavila laktacija, odnosno dojenje. Kada prođu dva sata od poroda, majka i novorođenče smještaju se na odjel rodilišta.

Prema Malčiću i Ilić (5), po dolasku na odjel rodilišta, odnosno po dolasku u dječju sobu novorođenčetu se provjerava pupčani batrljak da ne bi slučajno krvario te mu se mjeri tjelesna temperatura. Također se prati i moguće povraćanje zbog progutanog sekreta i sluzi jer postoji mogućnost aspiracije povraćenog sadržaja. Prati se dojenje jer je ono služi i novorođenčetu kao izvor hranjenja, ali i kao izvor utjehe, odnosno novorođenče tako zadovoljava svoje psihičke potrebe za blizinom majke. Kod novorođenčeta se prati i izbacivanje mekonija, odnosno prve stolice.

Autori Malčić i Ilić (5) navode da se sljedeće mjere koje se provode kod novorođenčeta tijekom boravka u rodilištu rade u preventivne svrhe ranog otkrivanja bolesti:

- davanje vitamina K – vitamin K daje se u mišić gluteusa novorođenčetu radi sprječavanja krvarenja zbog nedostatka tog vitamina jer mu je novorođenčad sklona
- cijepljenje protiv tuberkuloze – novorođenče se cijepi treći dan života u lijevu nadlakticu
- cijepljenje protiv hepatitisa B
- ispitivanje sluha – radi se metodom otoakustičke emisije
- skrining na nasljedne metaboličke bolesti – u Hrvatskoj se radi na fenilketonuriju i konatalnu hipotireozu.

Novorođenče i majka otpuštaju se iz bolnice treći dan nakon poroda ako je sve u redu i s majkom i s novorođenčecom. Za izlazak iz rodilišta potrebne su sljedeće stvari (5):

- dvije benkice
- odijelce ili topliji kombinezon ako je vrijeme hladnije
- dvije jednokratne pelene
- dvije kapice
- pet tetra-pelena
- paket vlažnih maramica,
- jastuk za novorođenče i
- nosiljka za dijete.

## 4.2. NOVOROĐENAČKI SKRINING

Novorođenački skrining, odnosno novorođenački probir jest postupak dijagnostike koji se provodi u svim rodilištima kako bi se na vrijeme i u što ranijoj fazi otkrile neke metaboličke bolesti ili poremećaji te kako bi se na vrijeme krenulo s liječenjem otkrivenih poremećaja. Prema Bralić (6), probir je postupak izdvajanja bolesnoga iz zdrave okoline u kojoj boravi i živi radi terapijskih i dijagnostičkih postupaka u svrhu liječenja.

Postoje i kriteriji koje mora ispunjavati metoda dijagnostike koja se primjenjuje u skriningu bolesti. Bralić (6) navodi sljedeće kriterije:

- pouzdanost
- senzitivnost
- specifičnost
- točnost
- jednostavnost
- automatiziranost
- ekonomičnost
- izvodljivost
- ponovljivost
- neškodljivost.

Sarnavka (7) navodi i da određena bolest mora ispunjavati sljedeće preduvjete da bi bila uvrštena u program skrininga:

- visoka incidencija
- dostupnost liječenja
- nemogućnost rane kliničke dijagnoze
- prikladan laboratorijski test
- povoljan odnos troškova programa i liječenja te prikladni organizacijski uvjeti u određenoj sredini.

Sarnavka (7) navodi da je i probir u svijetu znatno unaprijeđen zbog nove tehnike, a to je tandemska spektrometrija mase kojom se iz kapi krvi iz pete mogu identificirati metaboliti specifični za gotovo tridesetak metaboličkih nasljednih bolesti. Ova metoda napravila je znatan preokret u skriningu davne 1996. godine.

U svojem radu Petković Ramadža (8) opisuje početke novorođenačkog skrininga. Objašnjava da novorođenački skrining seže čak iz 1961., kada je osmišljen test inhibicije bakterijskog rasta za otkrivanje fenilketonurije, a osmislio ga je dr. Robert Guthrie. Wilson i Junger postavili su 1968. nekoliko kriterija koji bi trebali biti zadovoljeni kako bi se bolest mogla uvrstiti u program skrininga. Svjetska zdravstvena organizacija usvojila je njihove kriterije za temelj kreiranja skrininga za novorođenčad.

#### **4.2.1. Skrining u Hrvatskoj**

U Republici Hrvatskoj novorođenački skrining obvezna je preventivna mjera kod novorođenčadi od 1986. Skrining na fenilketonuriju radi se od 1978., dok se skrining na konatalnu hipotireozu radi od 1985. Također se od 2006. provodi skrining sluha u novorođenčadi, koji je u Hrvatskoj uvršten u obvezan dio preventivnih mjera zdravstvene zaštite (8).

Skrining je u Hrvatskoj centraliziran i provodi se u Zagrebu, odnosno u Kabinetu za novorođenački skrining u sklopu Referentnog centra za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece. Svi se uzorci skupljeni u rodilištima u cijeloj Hrvatskoj šalju u taj centar (8).

U Republici Hrvatskoj do kraja 2012., kako navodi Petković Ramadža (8), od neuroloških poremećaja i teške umne zaostalosti spašeno je 414 djece.

U republici Hrvatskoj za proširenje novorođenačkog skrininga postoji većina preduvjeta (8):

- više od 35 godina iskustva u provođenju skrininga
- educirano osoblje kako u Zavodu za bolesti metabolizma tako i u rodilištima diljem RH
- noviji i prilagođeni prostor Laboratorija za novorođenački skrining
- tandemski spektrometar masa s pripadajućom opremom
- razvijene metode za testove potvrde.

Za proširenje novorođenačkog skrininga uvedene su nove kartice koje sadržavaju više informacija o novorođenčetu, a nadodane su kako bi osoblje koje obrađuje uzorak krvi znalo koji od određenih čimbenika mogu utjecati na raspon rezultata (8).

Područje na kojem je u RH potrebno poboljšanje i dorada jest vrijeme uzorkovanja i transporta krvi unutar 48 sati od uzorkovanja do laboratorija, ponovljena testiranja novorođenčadi zbog mogućih lažno negativnih rezultata, edukacija i informiranje roditelja o samome skriningu i njegovim prednostima i rizicima, kao i mogućnosti liječenja određenih bolesti na koje se skrining odnosi te sam postupak nakon pozitivnog rezultata skrininga (8). Neke su od bolesti koje se planiraju uvesti u prošireni program novorođenačkog skrininga: izovalerijanska acidemija (IVA), bolest javorova sirupa (leucinoza) i nedostatak karnitinskog nosača (CUD) (8).

U Hrvatskoj je 2012. osnovano i Nacionalno povjerenstvo za novorođenački skrining Ministarstva zdravlja. Sačinjavaju ga liječnici i medicinski biokemičar koji se bave skriningom novorođenčadi, neonatolog, predstavnik udruge bolesnika te predstavnici Ministarstva zdravlja i Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje, a zadaća im je nadzor nad provođenjem i organizacijom skrininga (8).

#### **4.2.2. Fenilketonurija**

Fenilketonurija, prema Hanulak (9), nasljedna je metabolička bolest koja je uzrokovana povišenim fenilalaninima u krvnom serumu. Sarnavka (7) je opisuje kao bolest u kojoj dolazi do nagomilavanja fenilalanina i metabolita u tjelesnim tekućinama koje uzrokuju teške neurološke poremećaje kao što je epilepsija i mentalna retardacija.

Novorođenčad oboljela od fenilketonurije rađa se naizgled zdrava te se bolest počne manifestirati preko simptoma koji se počnu javljati nakon nekoliko tjedana od rođenja, odnosno u dobi kada bi dijete trebalo samostalno sjediti, hodati i stajati (7). Djeca razvijaju epileptičke napadaje, imaju sklonost samoozljeđivanju te im znoj i mokraća imaju karakterističan miris po miševima (9).

Prema Hanulak (9), dijagnoza za fenilketonuriju postavlja se putem kliničke slike i laboratorijskih nalaza. Liječenje se provodi posebnom prehranom i trebalo bi trajati doživotno.

U Republici Hrvatskoj prvi zapis o fenilketonuriji postoji s početka 1960-ih, kad je dr. Juretić prepoznao i potvrdio prisutnost fenilketonurije kod jednog djeteta u Rijeci, što je potvrdio pokusom ferikloridom u mokraći (9).

### **4.2.3. Skrining na fenilketonuriju**

Samo testiranje na fenilketonuriju u Republici Hrvatskoj ima začetke sredinom 1970-ih, kada su se na inicijativu pedijatar dr. Mardešića i dr. Gjurić te biokemičarke Zore Jezerinac na Rebru počele organizirati pripreme za provođenje skrininga u RH. Nešto kasnije u organizaciju i pripreme oko provođenja novorođenačkog skrininga uključili su se dr. Sarnavka i dr. Barić (9).

Oni su zajedno trebali organizirati poseban laboratorij u kojemu bi se obavljalo masovno ispitivanje uzoraka krvi iz rodilišta iz cijele Republike Hrvatske te su i sami morali svladati tehniku provođenja Guthriejeva testa. Jedan od težih zadataka bio im je motivirati liječnike i medicinske sestre odnosno primalje u rodilištima i poučiti ih kako pravilno uzeti i transportirati uzorak novorođenčeta za skrining (9).

Uzorkovati treba svako novorođenče, i ono zdravo i bolesno, nedonošeno i donošeno. Uzorkuje se prije otpusta novorođenčeta iz rodilišta te ne prije kraja trećeg dana života, odnosno 72 sata od poroda, jer se smatra da dijete nije primilo dovoljno mlijeka da bi mu razina fenilalanina narasla do patološke vrijednosti, te se ne uzorkuje poslije sedmog dana života.

Uzimanje uzorka za skrining (9):

- uzorak se uzima s dorzolateralne strane pete novorođenčeta, jer je to najsigurnije i najprikladnije mjesto za uzeti uzorak
- prije uboda petu novorođenčeta dezinficirati te pričekati da se dezinfekcijsko sredstvo osuši
- uzorak krvi s pete novorođenčeta treba upijati s one strane papirića gdje je označen krug sve dok krv ne prodre na drugu stranu papira
- papirić ne okretati i ne upijati krv s druge strane papirića
- označeni krugovi moraju biti cijeli ispunjeni krvlju, a ne smeta ako krv prelazi rubove kruga
- treba poslati označene krugove ispunjene krvlju

- na poleđini papirića poželjno je napisati dobiva li dijete antibiotik te je li teško bolesno
- uzorci se čuvaju na suhom mjestu i šalju u omotnici na adresu KBC-a Zagreb, gdje se provodi analiza uzoraka.

Kartica na kojoj se uzima kap krvi za skrining mora biti ispunjena podacima o majci i novorođenčetu, uzorak mora biti uzorkovan između 48 i 72 sata nakon rođenja. Na kartici bi sva četiri kruga trebala biti ispunjena krvlju, a najmanje dva (slika 5.1). Uzorak mora biti sušen četiri sata na ravnoj površini bez utjecaja Sunčeve svjetlosti i topline (10).

**5005-2903HR Kartica za neonatalni probir**

**LOT** 8212
2022-12

**UPUTE ZA UZORKOVANJE KRVI ZA NOVOROĐENČAČU PROBIR**

- Ugrajati petu prije vođenja i prema potrebi njezinim trljanjem stimulirati cirkulaciju.
- Obrisati petu vatom umočenom u alkohol.
- Pročkati da alkohol ishlapi i suhom sterilnom gazom obetati mjesto uboda kako bi bilo u potpunosti suho.
- Ubosti petu sterilnom lancetom na neko od mjesta kako je označeno na slici. Za donošenu novorođenčad koristi se lanceta koja ubada 1,8-2mm, a za manju nedonoščad može biti pliće.
- Prvu kap krvi obrisati.
- Pročkati da se formira sljedeća velika kap krvi.
- Formiranu kap krvi prisloniti na središte iscrtanog kruga filter papira na kartici pazeci da koža ne dodirne filter papir.
- Pustiti da kap nastopi cijeli krug na filter papiru pazeci da krv u potpunosti prođe na drugu stranu. Ukoliko jedna kap ne ispuni cijeli krug, nova kap se smije nanijeti na isto mjesto istog kruga jedino ukoliko druga kap dolazi nakon prethodne bez prekida.
- Treba nastojati da svi krugovi budu potpuno nakapani. Ukoliko je to nemoguće, nakapati ispravno barem 2 kruga.
- Tako nakapane kartice pustiti da se potpuno osuše, minimalno 3 sata na sobnoj temperaturi bez direktnog utjecaja svjetla, topline i kontakta s drugim karticama.
- Osušene kartice staviti u plastične folije i što prije poslati u laboratorij u pripremljenim omotnicama.

Kontakt telefon: 01 23 76 412  
e-mail: novorođenacki.probir@kbc-zagreb.hr

Nakopiti sve krugove samo s jedne strane dok krv ne prođe na drugu stranu, osušiti i spremati u omotnicu.

**PROBIR O MAJCI:**

Ime majke: \_\_\_\_\_

Osnovno prebivalište majke: \_\_\_\_\_

Ime majke: \_\_\_\_\_

Adresa (ulica, broj, mjesto): \_\_\_\_\_

Prebivalište: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

Problemi o zdravstvenom stanju: \_\_\_\_\_

**BEZ USTRAJAVNE - RODAŠTVA**

Telefon: \_\_\_\_\_

**MOLIMO PISATI VELIKIM, TISKANIM SLOVIMA, INKLIVNO PUNOČITATI UPUTE NA POKRETNIL.**

**PROBIR O DJETETU:**

Ime djeteta: \_\_\_\_\_

Prebivalište djeteta: \_\_\_\_\_

Ime djeteta: \_\_\_\_\_

Datum rođenja: \_\_\_\_\_

God. m. god. sat: \_\_\_\_\_

Spol: M  Ž

Parodija mase (kg): \_\_\_\_\_

Genotipus obo djeteta: \_\_\_\_\_

Dijagnoza: \_\_\_\_\_

Travnički krv: \_\_\_\_\_

Antibiotici: \_\_\_\_\_

Nekeva indometilol: \_\_\_\_\_

Uprizivno djeteta: \_\_\_\_\_

Želja: \_\_\_\_\_

Dijagnoza: \_\_\_\_\_

Travnički krv: \_\_\_\_\_

Dijagnoza: \_\_\_\_\_  
Fajpik: \_\_\_\_\_  
Dijagnoza: \_\_\_\_\_  
Fajpik: \_\_\_\_\_  
Dijagnoza: \_\_\_\_\_  
Fajpik: \_\_\_\_\_

Slika 5.1. Kartica za neonatalni skrining (17)

#### **4.2.4. Konatalna hipotireoza**

Konatalna hipotireoza nasljedna je bolest u koja nastaje zbog nedovoljnog stvaranja tiroidnih hormona. Kako navodi Sarnavka (7), ovakva djeca na porodu izgledaju sasvim normalno te ne odskaku izgledom od zdrave djece. Djeca koja se ne otkriju na vrijeme i koja na vrijeme ne počnu s liječenjem zaostaju u rastu, mentalno su retardirana, imaju simptome hipotireoze usporenog metabolizma te se javljaju i različiti neurološki poremećaji. Djeca s ranim i tipičnim hipotiroidnim stigmama, kao što su žutica, grub plač, smanjena aktivnost, otvorena mala fontanela, široka velika fontanela, kasnije imaju veću mogućnost od razvojnih poremećaja (7).

Liječenje za konatalnu hipotireozu treba započeti što prije u prvim tjednima života. Novorođenčetu se daje tiroksin u dozi od 10 do 15  $\mu\text{g}/\text{kg}$ . Također treba pratiti somatski i psihomotorički razvoj te redovito mjeriti koncentraciju hormona štitnjače u krvi (11).

#### **4.2.5. Skrining na konatalnu hipotireozu**

Skrining na konatalnu hipertireozu u Hrvatskoj se radi od 1985., i to se provodi istom metodom kao i skrining na fenilketonuriju, uzimanjem suhe kapi krvi iz pete novorođenčeta na filtarski papir. Određuje se koncentracija hormona TSH (tireotropin) i T4 (tiroksin). Novorođenče bi trebalo biti starije od 12 sati za određivanje hormona T4 (tiroksin) iz krvi, a za određivanje TSH-a (tireotropina) mora biti starije od 48 sati (11).



#### 4.2.6. Skrining sluha u novorođenčadi

Prema Sarnavki (7), skrining sluha opravdana metoda pretraživanja novorođenčadi na gluhoću i poremećaje u sluhu. Sarnavka navodi da je samo oštećenje sluha jedno od najčešćih oštećenja koje se pojavljuje već i pri samome porodu, a kasnije dovodi do poremećaja u kognitivnom razvoju djeteta. S pomoću skrininga sluha omogućuje se rano liječenje, odnosno što raniji početak liječenja (u dobi od tri do četiri mjeseca) i primjena odgovarajućih pomagala kako bi djeca u kasnijoj dobi mogla unaprijediti svoje komunikacijske sposobnosti i razviti određenu razinu govora (7).

U Hrvatskoj se skrining sluha prvi put izveo u Zagrebu u rodilištu na Svetom Duhu, i to početkom veljače 2002., dok se pred kraj 2002. i početkom 2003 proširio na ostala rodilišta u Hrvatskoj. Ovaj je probir 2006. uvršten kao obvezna mjera zdravstvene zaštite. Akcijom „Dajmo da čuju” kupljeni su uređaji za ispitivanje otoakustičke emisije (OAE) za sva rodilišta u Hrvatskoj i od donacija je kupljeno još osam uređaja za automatsko ispitivanje akustičkog odgovora moždanog debla (A-ABR). U Hrvatskoj se skrining sluha provodi otoakustičkim odgovorom pužnice na zvučni podražaj. Postoji još jedan test za sluh koji bilježi akcijske potencijale moždanog debla koje izazivaju zvučni podražaji. Test otoakustičkom metodom jeftiniji je i medicinskom osoblju jednostavniji za rukovanje pa je taj test šire prihvaćen (7, 8, 12).

Prema Bulić (13), Udruženo povjerenstvo za dječji sluh 2002. objavilo je temeljne smjernice za novorođenački skrining sluha, koje su nadopunili 2007. (13):

- sva djeca imaju pravo na provjeru sluha u dobi do mjesec dana
- ona djeca koja su imala prvi pozitivan nalaz, do trećeg mjeseca života moraju proći audiološki pregled kako bi se isključilo moguće oštećenje sluha
- sva djeca koja imaju potvrđeno oštećenje sluha do šestog mjeseca života moraju se uključiti u proces liječenja
- češće audiološke kontrole one djeca koja imaju prisutne činitelje rizika
- sukladno sa svojim roditeljima, djeca koja imaju potvrđeno oštećenje sluha imaju pravo odlučiti o načinu liječenja
- na retestiranje audiologu moraju se uputiti djeca s odjela intenzivnog liječenja novorođenčadi koja su imala pozitivan nalaz skrininga sluha, a ispitivana su metodom A-ABR
- novorođenački skrining i rezultati skrininga imaju pravo zaštite kao i ostale informacija o zdravlju ili bolesti neke osobe.

Skrining sluha u novorođenčadi provode educirane medicinske sestre, i to metodom ispitivanja tranzitorne otoakustičke emisije (OAE), provodi se drugi dan poslije poroda. U slučaju da je prvi nalaz pozitivan, neposredno prije otpusta još se jednom provodi pretraga sluha. Drugi korak probira provodi se nakon mjesec dana od otpusta iz rodilišta kod sve novorođenčadi kojoj je prvi nalaz u rodilištu bio pozitivan u jedno ili oba uha, što može biti i zbog plodne vode u srednjem uhu, ali to spontano nestaje. I odaziv na drugi korak skrininga važan je jer se među tom djecom nalaze i ona djeca s trajnim oštećenjem sluha (12).

Ispitivanje sluha metodom OAE provodi se u tihoj prostoriji na mirnom ili usnulom novorođenčetu. Slika 5.4 prikazuje uređaj namijenjen ispitivanju sluha metodom OAE. Postupak se izvodi tako da se jednokratni nastavak za sondu postavi u uho novorođenčeta te se preko mikrofona bilježi dobiveni rezultat. Pri provođenju samog skrininga sluha bilježi se zvuk jačine od 30 dB, zdrava pužnica reagira na ovaj podražaj te se na uređaju pojavljuje znak „PASS” što znači da je nalaz negativan. Pozitivan je nalaz kada se na uređaju za ispitivanje sluha pojavi znak „REFER” (13).



Slika 5.4. Uređaj za ispitivanje sluha metodom OAE (18)

## 5. RASPRAVA

Novorođenački skrining u Hrvatskoj uvršten je kao obvezna mjera zdravstvene zaštite novorođenčadi. Konatalna hipotireoza, fenilketonurija i oštećenja sluha jedne su od najvažnijih bolesti za koje se provodi skrining u rodilištima. Sve su te bolesti metaboličke i nasljedne te ako se pravodobno i na vrijeme ne liječe, mogu dovesti do teške umne zaostalosti i drugih teških fizičkih i psihičkih poremećaja. Zahvaljujući uvođenju skrininga novorođenčadi u Hrvatskoj se uvelike smanjio mortalitet i morbiditet novorođenčadi, jer se u ranom stadiju bolesti otkrivenih novorođenačkim skriningom započelo s liječenjem. Novorođenčad koja se skriningom otkriju kao oboljela i koja započnu rano liječenje imaju manju šansu obolijevanja od težih poremećaja uzrokovanih bolestima na koje se provodi skrining.

## 6. ZAKLJUČAK

U Republici Hrvatskoj od početka uvođenja skrininga novorođenčadi pa do kraja 2012. analizirano je 1 514 824 uzoraka na fenilketonuriju i 1 035 152 uzorka na konatalnu hipotireozu, a analizom je fenilketonurija otkrivena u 178 novorođenčadi, a konatalna hipotireoza u 236 novorođenčadi te je novorođenačkim skriningom spašeno 414 novorođenčadi (8).

Novorođenče je dijete od trenutka rođenja pa do 28. dana života. U tom se vremenu dijete mora naučiti živjeti izvan maternice, odnosno mora se prilagoditi na utjecaje okoline na njegovo tijelo i organske sustave. Zdravo donošeno dijete jest ono koje na Apgar-testu koji se provodi u prvoj i petoj minuti neposredno nakon poroda dobije najvišu ocjenu koja iznosi 10 (deset). Ovaj se test provodi radi uočavanja vitalnosti novorođenčeta. Ono novorođenče koje dobije manji broj bodova na Apgar-testu vitalnosti novorođenčeta smatra se ugroženim novorođenčetom te ga je potrebno pomno pratiti kako bi se na vrijeme moglo intervenirati ako mu se stanje pogorša.

Novorođenče također prvih mjeseci ima nezreo živčani sustav te se pojavljuju primitivni refleksi, koje novorođenče nema pod kontrolom, već se odvijaju refleksno, odnosno primjenom podražaja koji aktiviraju određeni refleks. Četiri su najvažnija primitivna refleksa Magnusov, Moroov, Robinsonov i refleks automatskog hoda.

## 7. LITERATURA

1. Mardešić D i suradnici. Pedijatrija. Zagreb: Školska knjiga; 2016.
2. Malčić I, Stopić Z, Ilić R. Pedijatrija za medicinske škole. VIII. Izdanje. Zagreb: Školska knjiga; 2005.
3. Mejaški-Bošnjak V. Rani neurološki razvoj djeteta. Paediatr Croat. 2008; 52 (Supl 1): 36–42.
4. Šimleša S, Capanec M. Razvoj izvršnih funkcija i njihovih neuroloških korelata. Suvremena psihologija 11 2008; 1: 55–72.
5. Malčić I, Ilić R. Pedijatrija sa zdravstvenom njegom djeteta. udžbenik za 3. i 4. razred medicinske škole. Zagreb: Školska knjiga; 2009.
6. Bralić I. i suradnici. Prevencija bolesti u dječjoj dobi. Zagreb: Medicinska naklada; 2014.
7. Sarnavka V. Novorođenački skrining. Paediatr Croat. 2004; 48 (Supl 1): 197–203.
8. Petković Ramadža D, Sarnavka V, Škaričić A, Fumić K, Barić I. Novorođenački skrining u Hrvatskoj i u svijetu. Paediatr Croat. 2013; 57: 350–357.
9. Hanulak B. Zdravstvena njega djeteta oboljelog od fenilketonurije i galaktozemije (diplomski rad). Varaždin: Sveučilište Sjever; 2016.
10. Bilandžija I, Barić I, Škaričić A, Zekušić M, Križić I, Petković Ramadža D, Žigman T, Fumić K. Program proširenog novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj – zahtjevi i izazovi pravilnog uzimanja suhe kapi krvi. Paediatr Croat. 2018; 62 (Supl 1): 10–14.
11. Sarnavka V. Rezultati metaboličkog probira u Hrvatskoj. Hrvatski časopis za javno zdravstvo. 2005; 2: 55–61.
12. Marn B, Kekić B. Praćenje ishoda sveobuhvatnog probira novorođenčadi na oštećenje sluha u Hrvatskoj od 2003. do 2014.godine. Paediatr Croat. 2016; 60: 9–15.
13. Bulić M. Probir sluha terminske novorođenčadi (preddiplomski rad). Rijeka: Sveučilište u Rijeci; 2020.
14. Zachariah AM, Joseph SM, Hazlitt CJ, Keerthana M, Zirkan S. New Beginnings. 2013. Dostupno na:  
[https://infytod.files.wordpress.com/2013/08/exec\\_fcn\\_annotb\\_edit-ill\\_en.jpg](https://infytod.files.wordpress.com/2013/08/exec_fcn_annotb_edit-ill_en.jpg) (5. 9. 2020.)
15. Pavić A. Uloga primalje u skrbi za zdravo novorođenče. (diplomski rad). Split: Sveučilište u Splitu; 2015. Dostupno na:  
<https://repo.ozs.unist.hr/en/islandora/object/ozs%3A201> (5. 9. 2020.)
16. Heric A. Znanje studenata sestriinstva o neuromotornom razvoju djeteta do 6 godine. (diplomski rad). Rijeka: Sveučilište u Rijeci; 2020. Dostupno na:

<https://repository.fzsri.uniri.hr/en/islandora/object/fzsri%3A1001/datastream/PDF/view>

(5. 9. 2020.)

17. Marinović L. Loše regulirana fenilketonurija s prikazom bolesnika. (diplomski rad)

Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet; 2019. Dostupno na:

<https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef:2281> (5. 9. 2020.)

18. Shravani Speech & Hearing Centre Mumbai. (internetska stranica). Dostupno na:

<https://www.shravaniclinic.com/latest-update/oe-test-the-oe-te/156> (5. 9. 2020.)

## **8. OZNAKE I KRATICE**

SŽS – središnji živčani sustav

Tzv. – takozvani

RH – Republika Hrvatska

TSH – tireotropin, hormon hipofize

T4 – tiroksin, hormon štitnjače

A-ABR – automatsko ispitivanje akustičnog odgovora moždanog debla

OAE – otoakustička emisija

## 9. SAŽETAK

Novorođenački skrining provodi se u sve novorođenčadi, i u nedonošene i donošene, i bolesne i zdrave. Svako novorođenče prije otpusta iz rodilišta mora obaviti novorođenački skrining uzimanjem suhe kapi krvi iz pete na filtarski papir koji se nalazi na papirnatij kartici te skrining sluha koji se obavlja s pomoću uređaja za OAE, neposredno nakon otpusta iz rodilišta. Novorođenački skrining u Republici Hrvatskoj obvezna mjera zdravstvene zaštite novorođenčeta, kako bi se na vrijeme otkrile nasljedne i metaboličke bolesti i kako bi se na vrijeme započelo liječenje djece oboljele od tih bolesti. Ona djeca kod koje se bolesti otkriju na vrijeme te pravodobno započnu s liječenjem imaju veću šansu kvalitetnijeg života, odnosno rasta i razvoja, kako psihičkog tako i fizičkog. Prvi skrining u Republici Hrvatskoj na fenilketonuriju bio je obavljen sredinom 1970-ih godina, dok je prvi skrining na konatalnu hipotireozu obavljen 1985., a prvi skrining sluha proveden je 2002. Kao obvezna mjera zdravstvene zaštite novorođenčadi skrining se uvodi 1986. Zahvaljujući novorođenačkom skriningu od početka provođenja pa do kraja 2012. spašeno je 414 djece te su započeli s liječenjem prije pojave teških neuroloških i fizičkih poremećaja uzrokovanih tim bolestima.

Ključne riječi: novorođenački skrining, konatalna hipotireoza, fenilketonurija, skrining sluha



## **10.SUMMARY**

Newborn screening is performed in every newborn, in premature and mature newborn, also in sick and healthy newborn. All newborn before discharge from maternity ward needs to get done newborn screening, by taking dry drop of blood from heel on to filter paper which is located on paper card, and hearing screening which is done using an apparatus for OAE, before discharge from maternity ward. Newborn screening in Republic Croatia is a mandatory measure of health care of newborn's, in order to detect hereditary and metabolic diseases in time to begin treatment of newborn's suffering from these diseases. Newbron's which is detected on time and started their therapy early have a bigger chance of better quality of life, that is grow and helth, mental and physical. First screening in Republic Croatia on phenylketonuria is performed in the middle of 1970th, while the first screening on conatal hypothyroidism is preformed in 1985th, and first hearing screening is performed in 2002 year. As mandatory measure of health care of newbron's it was introduced in 1986-th. Thanks to newborn screening from the begining of implementation unilt the end of 2012 year is saved 414 kids, and they begin with treatment before manifestation of severe neurological and physical disorders caused ba these diseases.

Key words: newborn screening, conatal hypothyroidism, phenylketonuria, hearing screening

## IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

Pod punom odgovornošću izjavljujem da sam ovaj rad izradio/la samostalno, poštujući načela akademske čestitosti, pravila struke te pravila i norme standardnog hrvatskog jezika. Rad je moje autorsko djelo i svi su preuzeti citati i parafraze u njemu primjereno označeni.

| Mjesto i datum                 | Ime i prezime studenta/ice | Potpis studenta/ice |
|--------------------------------|----------------------------|---------------------|
| U Bjelovaru, <u>21.09.2021</u> | SANDRA VRAGOVIC            | Sandra Vragovic     |

Prema Odluci Veleučilišta u Bjelovaru, a u skladu sa Zakonom o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju, elektroničke inačice završnih radova studenata Veleučilišta u Bjelovaru bit će pohranjene i javno dostupne u internetskoj bazi Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu. Ukoliko ste suglasni da tekst Vašeg završnog rada u cijelosti bude javno objavljen, molimo Vas da to potvrdite potpisom.

Suglasnost za objavljivanje elektroničke inačice završnog rada u javno dostupnom nacionalnom repozitoriju

SANDRA VRAGOVIĆ

*ime i prezime studenta/ice*

Dajem suglasnost da se radi promicanja otvorenog i slobodnog pristupa znanju i informacijama cjeloviti tekst mojeg završnog rada pohrani u repozitorij Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu i time učini javno dostupnim.

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 21.09.2021

Sandra Vragović  
*potpis studenta/ice*