Vaše **dieťa!**

Ponuka vyšetrení

revidované jar 2026



Oskenujte pre online verziu

Slovak version: Your baby!

Skríningové **testovanie** novorodencov

NHS SCOTLAND

Public Health Scotland

V tejto príručke nájdete informácie o tom, aké poruchy sa dajú testovať a čo vyšetrenia zahŕňajú.

Skríningové testovanie novorodencov u všetkých detí počas prvých dní a týždňov života slúži na to, aby sa odhalili všetky problémy a čo najskôr sa začala liečba.

Skríning a diagnostické testy sú v Škótsku cez NHS bezplatné. Zdravotné problémy, na ktoré sa vykonávajú skríningové vyšetrenia, sa môžu v rámci Spojeného kráľovstva líšiť, takže ak sa presťahujete mimo Škótska, ponúkané testy môžu byť iné.

Je na vás, či s vaším dieťaťom absolvujete všetky alebo len niektoré zo skríningových testov novorodencov, ktoré vám ponúkame. Môžete sa rozhodnúť, že nedáte vaše dieťa vyšetriť vôbec.

Mali by ste sa porozprávať o podrobnostiach každého vyšetrenia, o jeho výhodách a o možných nevýhodách so svojím zdravotníckym pracovníkom.

Je však dôležité, aby ste vedeli o možných dôsledkoch v prípade, že vyšetrenia odmietnete.

Ak nerozprávate alebo nerozumiete po anglicky, NHS zabezpečí, aby vám niekto pretlmočil to, čo vám povedia, do vášho jazyka. Ak potrebujete tlmočníka, informujte o tom svojho zdravotníckeho pracovníka.

V tejto príručke viackrát uvádzame „vášho zdravotníckeho pracovníka“ – môže to byť pôrodná asistentka, opatrovateľka, pediater, audiológ alebo akýkoľvek iný odborník, ktorý má na starosti skríningové testovanie.



Nezabudnite sa informovať o všetkých skríningových testoch novorodenca u svojej pôrodnej asistentky alebo opatrovateľky.

V skratke

		strana
Od narodenia do 4 týždňov	Skríning sluchu	5

	Krvný test na:	strana
Okolo 5. dňa	Kosáčiková choroba	12
	CF (cystická fibróza)	14
	KH (kongenitálna hypotyreóza)	15
	Dedičné metabolické poruchy	16
	SMA* (spinálna svalová atrofia)	18

		strana
Počas prvých troch dní	Fyzické vyšetrenie novorodenca	20

Čo sa stane s informáciami o mojom dieťati a s krvnými vzorkami? 21

Viac informácií 22

* Na jar 2026 v Škótsku zaradíme do hodnotenia skríning na SMA.

Skríning sluchu



V skratke..

- Skríning sluchu je jednoduchý test, ktorý sa robí v prvých týždňoch života vášho dieťaťa, niekedy dokonca pred prepustením z pôrodnice.
- Ak nebol sluch vášho dieťaťa skontrolovaný v priebehu štyroch týždňov od prepustenia z nemocnice, požiadajte svoju opatrovateľku alebo všeobecného lekára, aby vám vybavili vyšetrenie.
- Problémy so sluchom sa môžu objaviť kedykoľvek.
- Ak budete mať obavy o sluch vášho dieťaťa v budúcnosti, opýtajte sa opatrovateľky alebo všeobecného lekára. Na vyšetrenie sluchu vás môžu poslať v každom veku.

Prečo sa robí test sluchu?

Väčšina detí, ktoré majú stratu sluchu, sa narodí v rodinách, kde sa predtým strata sluchu nevyskytovala. Včasné zistenie poruchy je dôležité pre vývin vášho dieťaťa, ktorému tak môžeme od útleho veku poskytovať informácie a pomoc.

Aj keď vidíte, že vaše dieťa reaguje na zvuky, je veľmi dôležité podstúpiť test sluchu. Deti, ktoré trpia stratou sluchu, môžu na určité zvuky reagovať.





Čo sa deje počas testovania sluchu?

Test sluchu vykonáva školený zdravotnícky pracovník jedným z nasledujúcich dvoch spôsobov:

na vonkajšiu časť ucha dieťaťa sa umiestni malé mäkké slúchadlo

alebo

na hlavičku a krk dieťaťa sa umiestnia tri malé snímače a do ucha alebo na ucho sa dá malé mäkké slúchadlo

Vaše dieťa môže podstúpiť oba testy. Prístroj zmeria, ako uši vášho dieťaťa reagujú na zvuky kliknutia.

Bolí tento test?

Nie, tento test nebolí ani nie je nepríjemný. Je veľmi rýchly a často sa robí, keď dieťa spí.

Čo môže tento test odhaliť?

Pri tomto teste je potrebné zachytiť **jasnú odozvu z oboch uší**.

Ak sluchový test zachytí jasnú odozvu z oboch uší:

- vaše dieťa pravdepodobne netrpí stratou sluchu
- dostanete zoznam zvukov, na ktoré by vaše dieťa malo reagovať, keď bude staršie

Ak test neukáže pri jednom uchu alebo oboch ušiach jasnú odozvu:

- vaše dieťa môže trpieť stratou sluchu.

Ďalšie dôvody, prečo test u vášho dieťaťa nezachytil jasnú odozvu:

- dieťa môže mať po narodení v ušiach tekutinu alebo môže mať uši dočasne nepriechodné
- dieťa mohlo byť v čase testovania nepokojné
- pri vyšetrení mohol byť prítomný hluk v pozadí

Vaše dieťa bude objednané na ďalšie vyšetrenia k ušnému špecialistovi na audiologickom oddelení.



Kedy dostanem výsledky?

Zvyčajne dostanete výsledky hneď, ako sa testovanie skončí. Ak máte nejaké obavy alebo otázky, opýtajte sa svojho zdravotníckeho pracovníka.

Čo sa stane, ak moje dieťa neabsolvovalo test sluchu?

Ak vaše dieťa trpí stratou sluchu, ktorá nie je rýchlo odhalená, môže to ovplyvniť jeho vývoj. Ak je odhalená rýchlo, dieťa môže dostať včasnú pomoc, podporu a liečbu, ktorú potrebuje.

Fakty

Test sluchu neukáže jasnú odozvu u dvoch až troch detí zo 100.

Jednostrannou alebo obojstrannou stratou sluchu trpí jedno až dve deti z 1000.

Je veľmi dôležité ísť na audiologické vyšetrenie, ak..

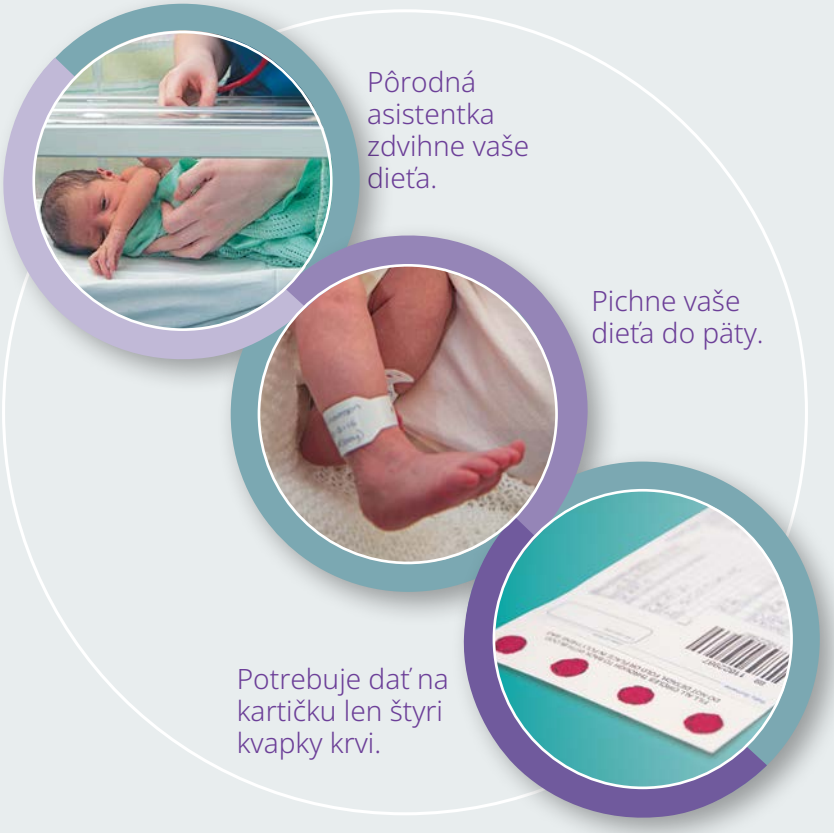
test sluchu nezachytí jasnú odozvu z jedného alebo z oboch uší dieťaťa. Slúži na potvrdenie straty sluchu u dieťaťa.

Vyšetrenie krvi



V skratke..

- Niektoré závažné poruchy sa nedajú odhaliť pri vyšetrení dieťaťa, môže ich však zachytiť krvný test.
- Krvnému testu sa môže v Škótsku podrobiť každý novorodenec. Vaša pôrodná asistentka vám vysvetlí podrobnosti o teste a opýta sa vás, či môže test vykonať.
- Tento jeden test robí skríning na niekoľko zdravotných ťažkostí.
- Skríning na HT1 (hereditárna tyrozinémia) sa v Škótsku ponúka od januára 2026. Na jar 2026 v Škótsku zaradíme do hodnotenia skríning na SMA (spinálna svalová atrofia).



Ako sa robí krvný test?

Zvyčajne sa robí približne na štvrtý alebo piaty deň po narodení dieťaťa. Pôrodná asistentka pichne dieťa do päty, aby mu odobrala pár kvapiek krvi. Krv sa kvapne na kartičku a pošle sa na testovanie.

Možno bude potrebné test zopakovať, ak:

- na kartičke nebolo dostatočné množstvo krvi, aby sa dal test urobiť
- kartička bola poškodená
- jeden z výsledkov nebol jasný

Čo sa testuje?

Test z kvapiek krvi môže odhaliť niekoľko zdravotných problémov.

Ak máte vy, otec dieťaťa alebo člen rodiny jedno z týchto ochorení (alebo sa vyskytuje vo vašej rodinnej anamnéze), oznámte to ihneď svojmu zdravotníckemu pracovníkovi.

Dedičné ochorenia prechádzajú zvyčajne z rodičov na deti prostredníctvom **zmutovaných génov**.

Čo sú...?

Gény

Gény určujú vaše vlastnosti od farby vlasov po krvnú skupinu. Pri väčšine vlastností zdedíme jeden gén od matky a jeden od otca.



Deti sa rodia s ochorením len vtedy, ak zdedia **dva** zmutované gény - jeden od matky a jeden od otca. Deti, ktoré zdedia len jeden zmutovaný gén, sú **nosiči**.



Nosiči

Nosiči nezdedia ochorenie, ale môžu preniesť zmutovaný gén na svoje deti. Ak bude vaše dieťa identifikované ako nosič, zdravotný odborník vám dá viac informácií.

Krvná vzorka sa vyšetrí na nasledujúce závažné, ale liečiteľné ochorenia.

Kosáčiková choroba

Kosáčiková choroba postihuje v Spojenom kráľovstve jedno z 2 800 novonarodených detí. Prechádza z rodičov na deti prostredníctvom abnormality v génoch produkujúcich hemoglobín. Hemoglobín je súčasťou krvi, ktorá roznáša do tela kyslík.

Krvinky sa zmenia do tvaru „kosáčika“ (alebo háčika) a uviaznu v malých krvných cievach. To môže spôsobiť bolesť a poškodenie tela dieťaťa alebo závažnú infekciu. V niektorých prípadoch spôsobuje smrť.

Fakty



Najbežnejšia forma kosáčikovej choroby je kosáčiková anémia, ale existujú aj iné formy. V skríningu sa testujú všetky formy.

Čo ak testy odhalia kosáčikovú anémiu?

Váš zdravotnícky pracovník vám zabezpečí stretnutie s hematológom (špecialista na poruchy krvi). Vaše dieťa začne s liečbou, vrátane antibiotickej, aby sa predišlo závažným ochoreniam.

Čo sa stane, ak moje dieťa nebude vyšetrené na kosáčikovú anémiu?

Ak vaše dieťa trpí neodhalenou kosáčikovou anémiou, prejaví sa uňho bolesťou a dieťa môže trpieť závažnými infekciami a poškodením tela. Správna liečba by mohla problémy zmierniť alebo by im dokonca mohla zabrániť.

Fakty



Test krvnej škvrny overuje prítomnosť kosáčikovej anémie, môže však odhaliť aj ďalšie poruchy krvi. Ak sa toto stane, zdravotný odborník pre vás zariadi termín u hematológa.

CF (cystická fibróza)

CF postihuje viac častí tela. Najviac postihuje pľúca a pankreas, čo vedie k pravidelným infekciám hrudníka a problémom s trávením a so vstrebávaním živín, ktoré vaše dieťa potrebuje. Týmto ochorením trpí v Škótsku jedno z 2 500 novonarodených detí. Včasná diagnostika a liečba môže u detí s CF prispieť k lepšiemu zdravotnému stavu.

CF vznikne, ak dieťa zdedí zmutovaný gén od oboch rodičov. Obaja rodičia majú jeden zmutovaný gén, ochorenie sa teda u nich nevyvinie - človek musí mať oba gény, aby vznikla CF. V Škótsku je nosičom CF jeden z 25 ľudí.

Ak test krvnej škvrny na CF nie je jasný, môžu vás požiadať o ďalšiu vzorku, ktorá sa odoberá medzi 21 a 28 dňom života.

Čo ak existuje podozrenie na CF?

Urobí sa ďalší test, pri ktorom sa použije DNA z tej istej vzorky.

Váš zdravotnícky pracovník vám zabezpečí vyšetrenie u odborníka na CF, ktorý diagnózu potvrdí a zabezpečí dieťaťu potrebnú starostlivosť. Odborník na CF vám poskytne všetky informácie, rady a pomoc.

Výnimočne sa môže stať, že sa pri skríningovom teste novorodenca CF neodhalí.

U niektorých detí sa CF nevyvinie, môžu však byť, podobne ako ich rodičia, zdravými nosičmi zmutovaného génu. Tieto deti nepotrebujú žiadnu liečbu, môžu však tento gén preniesť na svoje deti.

Ak sa obávate o DNA vášho dieťaťa, ktorá bola použitá pri vyšetrení, opýtajte sa vášho zdravotníckeho pracovníka.

Čo sa stane, ak moje dieťa nebude vyšetrené na CF?

Ak vaše dieťa trpí CF, ktorá nie je odhalená, môže dôjsť k oneskorenému stanoveniu diagnózy. U vášho dieťaťa sa môžu vyvinúť problémy, ktoré sa dali včasnou liečbou zmierniť alebo im dokonca predísť.

Váš zdravotnícky pracovník vám poskytne viac informácie a ponúkne vám stretnutie s genetickým poradcom.

KH (kongenitálna hypotyreóza)

U detí s KH sa neprodukuje dostatočné množstvo hormónu tyroxínu, ktorý je potrebný pre zdravý telesný a duševný vývin.

KH je zriedkavá porucha, v Škótsku postihuje približne jedno z 2 000 až 3 000 novonarodených detí.

Čo ak test ukáže, že moje dieťa môže mať KH?

Zdravotnícky pracovník vám dohodne vyšetrenie u odborného detského lekára, ktorý urobí ďalšie vyšetrenia.

Fakty

KH sa dá ľahko upraviť podaním tyroxínu vo forme lieku.

Čo sa stane, ak moje dieťa nebude vyšetrené na kongenitálnu hypotyreózu (KH)?

Dieťa s neliečenou KH môže rásť pomalšie než ostatné deti a môžu mu hroziť závažné poruchy učenia.

Dedičné metabolické poruchy

O dedičných metabolických poruchách hovoríme vtedy, ak telo dieťaťa nevie rozložiť niektoré zložky potravy.

Vzorka krvi otestuje, či dieťa má niektorú z nasledujúcich dedičných metabolických porúch:

- PKU (fenylketonúria)
- deficit MCAD (deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom)
- MSUD (choroba javorového sirupu)
- IVA (izovalerová acidúria)
- GAI (glutarová acidúria I)
- HCU (homocystinúria)
- HT1 (hereditárna tyrozinémia 1)



U detí s MCAD môžu za určitých okolností nastať problémy s rozkladom tukov na tvorbu energie.

Deti narodené s niektorou z iných porúch, na ktoré robíme testy, majú väčšie problémy s rozkladom **niektorých aminokyselín**.

Aké sú dôsledky?

Vrodená metabolická porucha so sebou nesie veľmi vysoké riziko oneskoreného vývoja a porúch učenia, ktoré môžu byť závažné, ak sa nezistia včas. Niektoré poruchy môžu spôsobiť život ohrozujúce ochorenie, dokonca kómu, a môžu byť spojené s inými zdravotnými problémami. Bez liečby môžu deti náhle a vážne ochorieť.

Čo sa stane, ak z vyšetrenia vyplynie, že by moje dieťa mohlo mať dedičnú metabolickú poruchu?

Nezabudnite, že môžete hocikedy požiadať zdravotníckeho pracovníka o informácie a o pomoc.

Člen tímu odborníkov na dedičné metabolické poruchy detí (lekár, sestra alebo dietetik) vás bude telefonicky kontaktovať a dohodne si s vami a s vaším dieťaťom stretnutie hneď v ten istý deň. Tím zabezpečí ďalšie vyšetrenia a hneď začne s prípadnou potrebnou liečbou. Všetko vám vysvetlia a zodpovedajú všetky vaše otázky.

Fakty



Ak sa skríningom zistí dedičná metabolická porucha, je k dispozícii účinná liečba, ktorá predchádza negatívnym následkom. Liečba môže zahŕňať starostlivo dodržiavanú diétu, lieky alebo oboje.

Liečba je celoživotná, ale vaše dieťa zostane zdravé a bude môcť viesť plnohodnotný aktívny život.

Čo sa stane, ak moje dieťa nebude vyšetrené na dedičné metabolické poruchy?

Ak má vaše dieťa dedičnú metabolickú poruchu, ktorá sa dala identifikovať skríningom, ale zostáva neliečená, s veľkou pravdepodobnosťou sa u neho vyvinú poruchy učenia, ktoré sú celoživotné a trvalé. Pri niektorých poruchách môže vaše dieťa náhle alebo vážne ochorieť, alebo dokonca zomrieť.

Vzhľadom na technické detaily testu je možné testovať iba všetky dedičné metabolické poruchy zaradené do skríningu naraz, nie je možné testovať len niektoré a iné nie.

SMA (spinálna svalová atrofia)

SMA postihuje približne 1 z 10 000 detí narodených vo Veľkej Británii každý rok. Ide o zriedkavé genetické ochorenie, ktoré spôsobuje svalovú slabosť. SMA má dopad na pohyb, dýchanie a prehĺtanie.

Stav sa môže časom zhoršovať, ale existujú lieky a iné liečebné postupy, ktoré pomáhajú zmierňovať príznaky.

Na jar 2026 v Škótsku vyšetrenie zo suchej kvapky krvi bude zahŕňať skríning na SMA (spinálna svalová atrofia). Je na vás, či vaše dieťa budeme testovať na SMA. Ak sa rozhodnete, že chcete, aby vaše dieťa absolvovalo test, informácie o výsledku budú použité ako súčasť hodnotenia.

Ak sa rozhodnete, že nechcete, aby vaše dieťa podstúpilo test, stále ho môžete dať testovať na ďalšie ochorenia zahrnuté v skríningovom teste zo suchej kvapky krvi pre novorodencov.

Ako dostanem výsledky?

Väčšina krvných testov nepreukáže žiadne zdravotné problémy. V tomto prípade sa výsledky pošlú opatrovateľke, s ktorou sa o nich môžete porozprávať na ďalšej bežnej kontrole. Ak sa zistí nejaké ochorenie, budeme vás priamo kontaktovať.

Čo sa stane, ak sa rozhodnem nedať dieťa na vyšetrenie krvi?

Ak sa rozhodnete, že svoje dieťa nedáte otestovať, budete musieť podpísať potvrdenie, že ste boli oboznámená s dôvodmi vyšetrenia a že ste si vedomá možných dôsledkov, ak vaše dieťa vyšetriť nedáte.





Fyzické vyšetrenie novorodenca



V skratke..

- Okrem skríningových testov podstupujú všetky deti v prvých troch dňoch dôkladné vyšetrenia, aby sa zjavné fyzické problémy zachytili čo najskôr.
- Zvyčajne sa nenájde nič závažné. Ak má zdravotnícky pracovník akékoľvek podozrenia, vaše dieťa podstúpi ďalšie vyšetrenia a testy.
- Zdravotnícky pracovník, ktorý dieťa vyšetruje, vám hneď oznámi výsledky. Ak je potrebné podrobiť dieťa ďalším vyšetreniam, bude vás o tom zdravotnícky pracovník informovať pri vyšetrení.

Čo sa stane s informáciami o mojom dieťati a s krvnými vzorkami?

Zdravotná rada a národné laboratórium, ktoré riadi skríning novorodencov, vedú záznamy o skríningu vášho dieťaťa vrátane výsledkov. Osobné zdravotné informácie dieťaťa budú dôverne uchovávané, čo znamená, že budú zdieľané iba s personálom, ktorý sa stará o dieťa. Informačné záznamy sa pravidelne kontrolujú, aby sa verejnosti poskytli čo najlepšie služby.

Všetky zvyšné vzorky krvi musia byť uchovávané v národnom laboratóriu minimálne 12 mesiacov na testovanie. Pokiaľ nebola vznesená námietka, vzorky sa môžu uchovávať dlhšie a použiť na výskum, vzdelávanie a odbornú prípravu. Ak sa tak stane, osobné údaje vášho dieťaťa budú odstránené. **Ak bude niekedy potrebné použiť vzorky, ktoré nie sú anonymné, požiadame vás o súhlas.**

Novorodenci, u ktorých sa počas skríningu v novorodeneckom období potvrdia niektoré zdravotné poruchy, sú zahrnuté do dôverného registra vrodených a zriedkavých porúch, ktorý spravuje Public Health Scotland. Register sleduje, koľko detí má tieto poruchy a podporuje plánovanie a zlepšovanie zdravotnej starostlivosti a iných verejných služieb. Informácie o registri nájdete na **www.publichealthscotland.scot/cardriss**

Máte právo na prístup k osobným informáciám o zdravotnom stave vášho dieťaťa a máte právo ich používať. Viac informácií získate na bezplatnej infolinke NHS inform na čísle **0800 22 44 88** (textový telefón **18001 0800 22 44 88**) alebo na stránkach **www.nhsinform.scot/confidentiality** a **www.nhsinform.scot/data-protection.**

Ak si neželáte, aby bola karta s odbermi krvi vášho dieťaťa uložená po 12-mesačnom testovacom období alebo aby bola použitá na výskumné účely, informujte o tom svoju pôrodnú asistentku. Váš výber bude zaznamenaný.

Viac informácií

Ak máte akékoľvek otázky alebo obavy, spýtajte sa svojho zdravotníckeho pracovníka. Môžete využiť aj nasledujúce kontakty.

Metabolic Support UK

Hlavná organizácia pacientov s dedičnými metabolickými poruchami, ktorá podporuje tisícky pacientov po celom svete a pomáha postihnutým deťom, mladým ľudom a ich rodinám.

Telefón: 0800 652 3181

https://metabolicsupportuk.org

National Deaf Children's Society

Poskytuje informácie a podporu hluchým deťom a ich rodinám.

Telefón: 0808 800 8880

www.ndcs.org.uk/about-us/about-charity/where-we-work

Cystic Fibrosis Trust

Zlepšuje život ľudí s CF (cystická fibróza), zvyšuje informovanosť o CF a pomáha financovať výskum.

Telefón: 0300 373 1000

www.cysticfibrosis.org.uk

National Society for Phenylketonuria (NSPKU)

Ponúka pomoc ľuďom trpiacim fenylketonúriou (PKU), ich rodinám a opatrovateľom.

Telefón: 0303 040 1090

https://nspku.org

Sickle Cell Society

Sickle Cell Society pomáha ľuďom trpiacim kosáčikovou chorobou a zastupuje ich s cieľom zlepšiť ich celkovú kvalitu života.

Telefón: 020 8961 7795

www.sicklecellsociety.org

British Thyroid Foundation

Združenie pacientov, ktoré sa venuje poskytovaniu spoľahlivých informácií a partnerskej podpore rodín zasiahnutých poruchami štítnej žľazy.

Telefón: 01423 810093

www.btf-thyroid.org

Spinal Muscular Atrophy UK

Podporuje všetky osoby s SMA, aby mali prístup k najlepšej starostlivosti, podpore a liečbe a aby neexistovali žiadne prekážky brániace plnému začleneniu do spoločnosti.

Telefón: 01789 267520

www.smauk.org.uk

NHS inform

Viac informácií o jednotlivých druhoch skríningových testov ponúkaných v Škótsku a poruchách, ktoré môžu odhaliť, dostanete na telefónnej linke NHS inform helpline alebo na stránke NHS inform.

Telefón: 0800 22 44 88

Textový telefón: 18001 0800 22 44 88

www.nhsinform.scot/screening


Preklady


Zjednodušený text


BSL


Audio


Veľké písmo


Braillovo písmo

Viac informácií v iných formátoch a jazykoch:


www.nhsinform.scot/newbornscreening


phs.otherformats@phs.scot


0131 314 5300



Public Health Scotland je škótska národná agentúra pre zlepšenie a ochranu fyzického a duševného zdravia ľudí v Škótsku.

© Public Health Scotland 2026

OGL

Túto publikáciu je možné opätovne použiť na základe otvorenej licencie od vlády v3.0. Viac informácií nájdete na stránke **www.publichealthscotland.scot/ogl**

www.publichealthscotland.scot

2166 2/2026 ALT 2/2026