

hove družine. Izsledki takih raziskav bi morali biti uporabljivi za določitev jasnih in natančnih smernic za take postopke.

Zaključki

Možnost genetske diagnoze na podlagi raziskav se povečuje sorazmerno z naraščajočo hitrostjo odkrivanja genov, ki jo omogoča stalen napredek v molekularni tehnologiji. Bistveno je, da se tedaj, ko se jemljejo vzorci pri otroku, spoštujejo želje staršev, saj to lahko, glede na stopnjo otrokove bolezni, sovpađa z zanje najbolj občutljivim obdobjem. Klinični zdravniki in raziskovalci bi morali oblikovati načrte o tem, kako družine seznaniti z najnovjšimi rezultati genetskih raziskav, kako jim zagotoviti psihološko podporo in stalno pomoč pri razumevanju in prilagajanju zakasnelemu sporočanju genetskih diagnoz. Družine lahko o tem seznanimo že v začetnem postopku za privolitev, ki lahko vključuje zave-

stno privolitev »za vse čase« tudi glede nadaljevanja raziskav in skrben pogovor o njihovih morebitnih prioritarnih izbirah glede prihodnjega obveščanja o raziskovalnih rezultatih, vključno z možnostjo, da tako sporočanje zavrnejo. Upoštevanje vseh teh vidikov lahko prispeva k omilitvi učinkov ob prejetju novih genetskih informacij in kolikor je mogoče zmanjša bremena, ki jih utegnejo imeti nova sporočila.

Finančno razkritje: Ni navedeno.

Dodatni prispevki: Za koristne nasvete se zahvaljujemo Davidu Thorburnu, PhD, z inštituta Murdoch Childrens Research Institute in Department of Paediatrics, University of Melbourne, Parkville, Australia, Margaret Sahhar, BA iz Genetic Health Services Victoria in Department of Paediatrics, University of Melbourne, in Clari Gaff, PhD iz ustanov Genetic Health Services Victoria, Murdoch Childrens Research Institute in Department of Paediatrics, University of Melbourne.

(Prevod: prof. dr. sci. David Neubauer, dr. med.)

LITEARTURA

1. Lucassen A, Kaye J. Genetic testing without consent: the implications of the new Human Tissue Act 2004. *J Med Ethics*. 2006;32(12):690–692.
2. Underwood JC. The impact on histopathology practice of new human tissue legislation in the UK. *Histopathology*. 2006;49(3):221–228.
3. Knoppers BM, Joly Y, Simard J, Durocher F. The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: international perspectives. *Eur J Hum Genet*. 2006;14(11):1170–1178.
4. Quaid KA, Jessup NM, Meslin EM. Disclosure of genetic information obtained through research. *Genet Test*. 2004;8(3):347–355.
5. Skinner JR, Chong B, Fawcner M, Webster DR, Hegde M. Use of the newborn screening card to define cause of death in a 12-year-old diagnosed with epilepsy. *J Paediatr Child Health*. 2004;40(11):651–653.
6. Chugh SS, Senashova O, Watts A, et al. Postmortem molecular screening in unexplained sudden death. *J Am Coll Cardiol*. 2004;43(9):1625–1629.
7. Leonard H, Davis MR, Turbett GR, Laing NG, Bower C, Ravine D. Effectiveness of posthumous molecular diagnosis from a kept baby tooth. *Lancet*. 2005;366(9496):1584.
8. Kirby DM, Thorburn DR. Approaches to finding the molecular basis of mito-

chondrial oxidative phosphorylation disorders. *Twin Res Hum Genet*. 2008;11(4):395–411.

9. GeneTests. <http://www.genetests.org/>. Accessed September 10, 2008.

10. Fitzpatrick JL, Hahn C, Costa T, Huggins MJ. The duty to recontact: attitudes of genetics service providers. *Am J Hum Genet*. 1999;64(3):852–860.

11. Bookman EB, Langehorne AA, Eckfeldt JH, et al. Reporting genetic results in research studies: summary and recommendations of an NHLBI working group. *Am J Med Genet A*. 2006;140(10):1033–1040.

12. Parker M, Williamson R, Savulescu J. *Ethical Issues in Genetic Research*. Melbourne, Australia: Murdoch Childrens Research Institute; 2003.

13. Ormondroyd E, Moynihan C, Watson M, et al. Disclosure of genetics research results after the death of the patient participant: a qualitative study of the impact on relatives. *J Genet Couns*. 2007;16(4):527–538.

14. Sexton AC, Sahhar M, Thorburn DR, Metcalfe SA. Impact of a genetic diagnosis of a mitochondrial disorder 5–17 years after the death of an affected child. *J Genet Couns*. 2008;17(3):261–273.

15. ALRC 96 essentially yours: the protection of human genetic information in Australia. Australian Law Reform Commission. <http://www.austlii.edu.au/au/other/alrc/publications/reports/96/>. Accessed September 10, 2008.

Izvleček: Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine, 15. avgust 2008

Podaljšana sedacija in/ali analgezija in 5-letni nevrološki razvojni izid pri prezgodaj rojenih novorojenčkih: Rezultati kohorte EPIPAGE

Cilj: Opisati dolgoročni izid prezgodaj rojenih novorojenčkov, ki so prejeli podaljšano sedacijo in/ali analgezijo, in raziskati odnos med podaljšano sedacijo in/ali analgezijo tega dolgoročnega izida.

Načrt: Prospektivna raziskava na podlagi populacije (*Etude EPIdémiologique sur les Petits Ages GEstationnels* [EPIPAGE]). Za zmanjšanje pristranskosti je bila uporabljena metoda *propensity score*.

Mesto: Devet regij Francije.

Udeleženci: Populacija v raziskavi je vključevala prezgodaj rojene novorojenčke z manj kot 33 tedni gestacijske starosti, rojenih v letu 1997, ki so bili mehansko ventilirani in/ali operirani.

Predmet proučevanja: Podaljšana izpostavljenost sedativnim in/ali analgetičnim zdravilom v neonatalnem obdobju, opredeljena kot izpostavljenost več kot 7 dni sedativnim in/ali opioidnim zdravilom.

Glavni kazalec izida: Prisotnost zmerne ali hude prizadetosti v starosti 5 let.

Rezultati: Analiza je vključevala 1572 prezgodaj rojenih novorojenčkov, ki so bili mehansko ventilirani in za katere so bili

dostopni podatki o izpostavljenosti daljši sedaciji in/ali analgeziji v neonatalnem obdobju. Sediranih in/ali analgeziranih je bilo 115, 1457 pa ne. Ni bilo pomembne razlike med številom bolnikov, ki so se izgubili v procesu sledenja za skupino prezgodaj rojenih novorojenčkov, ki je bila izpostavljena daljši sedaciji in/ali analgeziji, in skupino, ki ni bila izpostavljena. Sedirani in/ali analgezirani prezgodaj rojeni novorojenčki so bili huje ali zmerno prizadeti v starosti 5 let (41/97; 42 %) pogosteje kot tisti, ki to niso bili (324/1248; 26 %). Po prilagoditvi za gestacijsko starost in *propensity score* ta povezava ni bila več statistično pomembna (prilagojeno relativno tveganje = 1,0; 95-odstotni interval zaupanja = 0,8–1,2).

Zaključek: Podaljšana sedacija in/ali analgezija ni povezana s slabim nevrološkim izidom pri petih letih po prilagoditvi za *propensity score*.

Rozé J. C., Denizot S. et al. Prolonged Sedation and/or Analgesia and 5-Year Neurodevelopment Outcome in Very Preterm Infants: Results From the EPIPAGE Cohort. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2008;162(8):728–733.

(Prevod: Melita Marolt, dr. med.)