

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Vrozené vývojové vady – informovanost
těhotných žen o problematice a prevenci

Pavčina Paseková

Bakalářská práce

2015

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2012/2013

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Pavλίna Paseková**
Osobní číslo: **Z11165**
Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**
Studijní obor: **Všeobecná sestra**
Název tématu: **Vrozené vývojové vady - informovanost těhotných žen o problematice a prevenci.**
Zadávací katedra: **Katedra ošetrovatelství**

Zásady pro vypracování:

1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace výzkumného šetření dle stanové metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah grafických prací:

Rozsah pracovní zprávy:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná**

Seznam odborné literatury:

1. ŽIŽKA, Jan. Diagnostika syndromů a malformací. 1. vyd. Praha : Galén, 1994. ISBN 80-85824-04-3.
2. HÁJEK, Zdeněk a kol. Rizikové a patologické těhotenství. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2004. ISBN 80-247-1418-8.
3. PETERKA, Miroslav a Božena NOVOTNÁ. Úvod do teratologie, příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad. 1.vyd. Praha : Karolinum, 2010. ISBN 978-80-246-1780-0.
4. CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠTÁK a Daniela FISCHEROVÁ. Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii. 2. vyd. Praha : Aprofema, s.r.o., 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.
5. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR. Vrozené vady u narozených. ISSN: 1801-4798

Vedoucí bakalářské práce:

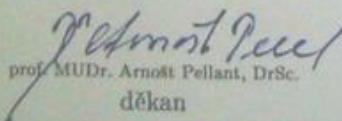
MUDr. Iva Bělobrádková
Katedra ošetrovatelství

Datum zadání bakalářské práce:

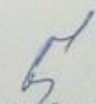
1. října 2012

Termín odevzdání bakalářské práce:

7. května 2015


prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.
děkan

L.S.


PhDr. Kateřina Čermáková, DiS.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 3. března 2015

Prohlašuji:

Tuto práci jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním mé práce v Univerzitní knihovně.

V Pardubicích dne 3. 5. 2015

Pavλίna Paseková

Poděkování:

Tímto bych ráda poděkovala vedoucí mé práce paní MUDr. Ivě Bělobrádkové za odborné vedení práce, za cenné rady, čas a ochotu, se kterou se mi věnovala. Stejně tak děkuji i konzultantce, paní Mgr. Marii Holubové, která neméně ochotně věnovala svůj čas a pomohla dovést mou práci do úspěšného konce.

Velký dík za trpělivost a podporu patří mé rodině.

ANOTACE

Práce se zaměřuje na problematiku vrozených vývojových vad u plodů, typy vad, způsoby detekce, příklady screeningových vyšetření, registraci zjištěných vad, možnosti řešení v dané oblasti, obsahem lékařské genetiky a rolí sestry v oblasti genetického poradenství a edukaci těhotných. Práce rovněž popisuje prevenci a celostátní preventivní program. Výzkumná část práce zjišťuje míru informovanosti těhotných žen o možnostech prevence vrozených vývojových vad a informační zdroje, které těhotné nejčastěji využívají. Praktickým výstupem práce je vytvoření edukačního letáku pro těhotné ženy.

KLÍČOVÁ SLOVA

vrozené vývojové vady, těhotné ženy, prevence, genetické poradenství, informační zdroje

TITLE

Congenital defects - awareness of pregnant women about the theme and prevention

ANOTATION

Bachelor's work focuses on the problem of congenital defects of fetuses, types of defect detection capabilities, examples of screening tests, registration of identified defects, possible solutions in given area, with content of medical genetics and the role of nurses in the field of genetic counseling and education for pregnant women. Work also describes the prevention and a nationwide prevention program. The research part investigates the level of awareness of pregnant women about possibilities of prevention of congenital defects and about information sources that pregnant women most frequently use. Practical outcome of this work is to create an educational leaflet for pregnant women.

KEYWORDS

congenital defects, pregnant women, prevention, genetic counseling, information resources

OBSAH

0 ÚVOD.....	11
I ČÁST TEORETICKÁ.....	13
1 Vrozené vývojové vady.....	13
1.1 Příčiny vzniku VVV.....	13
1.1.1 Genetické příčiny vzniku VVV.....	13
1.1.2 Faktory zevního prostředí.....	14
1.2 Typy vrozených vývojových vad.....	16
1.2.1 Chromozomální aberace.....	16
1.2.2 Vrozené vývojové vady CNS.....	17
1.2.3 Kyselina listová v prevenci VVV CNS.....	18
1.2.4 Srdeční vady plodu (VCC).....	18
1.2.5 Obličejové rozštěpové vady.....	19
1.2.6 Vrozené vady uropoetického traktu.....	19
1.2.7 Ostatní vývojové vady.....	20
2 Prenatální diagnostika VVV.....	21
2.1 Neinvazivní techniky prenatální diagnostiky VVV.....	21
2.2 Invazivní techniky prenatální diagnostiky VVV.....	22
2.2.1 Biopsie choria (CVS).....	22
2.2.2 Amniocentéza (AMC).....	23
2.2.3 Kordocentéza.....	23
3 Řešení zjištěných vrozených vývojových vad.....	24
3.1 Pokračující gravidita s VVV u plodu.....	24
3.2 Ukončení gravidity s VVV u plodu.....	24
4 Sledování a statistika VVV.....	25
4.1 Historie registrace VVV v ČR.....	25
4.2 Národní registr reprodukčního zdraví. Národní registr VVV.....	25
5 Lékařská genetika.....	26
5.1 Genetické poradenství v prenatální diagnostice.....	26
5.2 Role sestry v genetickém poradenství.....	28
5.2.1 Komunikační role sestry.....	28
5.2.2 Edukační role sestry.....	28
6 Program primární prevence VVV v ČR.....	30

6.1	Program „Mysli na mne včas – dřív, než se narodím“	30
II	ČÁST VÝZKUMNÁ	31
1	Výzkumné otázky	31
2	Metodika výzkumu	32
2.1	Výzkumný soubor	32
2.2	Zpracování získaných dat	32
3	Výsledky	33
4	Diskuse	58
5	Závěr	66
6	Seznam literatury	68
7	Přílohy	72

SEZNAM ILUSTRACÍ A TABULEK

Obrázek 1 Graf: Typy vrozených vývojových vad	33
Obrázek 2 Graf: Faktory mající vliv na vznik VVV	35
Obrázek 3 Graf: Screeningová vyšetření	37
Obrázek 4 Graf: Kdo informuje o screeningu	38
Obrázek 5 Graf: Kyselina listová	39
Obrázek 6 Graf: Informace o kyselině listové	40
Obrázek 7 Graf: Proč užívat kyselinu listovou	41
Obrázek 8 Graf: Užívání kyseliny listové před graviditou	42
Obrázek 9 Graf: Zdravý životní styl	43
Obrázek 10 Graf: Kouření před otěhotněním	44
Obrázek 11 Graf: Kouření v těhotenství	45
Obrázek 12 Graf: Vliv kouření na plod	46
Obrázek 13 Graf: Informace o prevenci	48
Obrázek 14 Graf: Důležitost informací o VVV	49
Obrázek 15 Graf: Znalost projektu primární prevence VVV	50
Obrázek 16 Graf: Internetové diskuse	51
Obrázek 17 Graf: Internetová poradna	52
Obrázek 18 Graf: Odborné stránky	53
Obrázek 19 Graf: Názvy internetových stránek	54
Obrázek 20 Graf: Počet těhotenství	55
Obrázek 21 Graf: Věk těhotných žen	56
Obrázek 22 Graf: Vzdělání	57
Tabulka 1 Příklady VVV uvedené u otázky č. 1	33
Tabulka 2 Faktory VVV uvedené u otázky č. 2	35
Tabulka 3 Délka užití kyseliny listové před otěhotněním	42
Tabulka 4 Příklady vlivu kouření na plod	46

SEZNAM ZKRATEK

VVV	- Vrozené vývojové vady
VCC	- Vrozené srdeční vady
AFP	- Alfafetoprotein
uE3	- Nekonjugovaný estriol
hCG	- Celkový choriový gonadotropin
free β hCG	- Volná podjednotka beta
PAPP A	- Těhotenský plazmatický protein A
CMV	- Cytomegalovirus
DM	- Diabetes mellitus
CVS	- Chorionic villus sampling
AMC	- Amniocentéza
tt.	- Týden těhotenství
CRL	- Temenkostrční délka plodu
NT	- Nuchální translucence
NB	- Nosní kůstka
DV	- Ductus venosus
TR	- Trikuspidální regurgitace
WHO	- Světová zdravotnická organizace
ÚZIS	- Ústav zdravotnických informací a statistiky
NRVV	- Národní registr vrozených vad
ČLS JEP	- Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
SZÚ	- Státní zdravotní ústav

0 ÚVOD

Již několik let se ve svém zaměstnání setkávám s problematikou vrozených vývojových vad, včetně chromozomálních aberací. Představují problém pro odborníky - lékaře různých oborů a zároveň vyvolávají obavy těhotných žen a jejich partnerů, kteří s nadějí očekávají příchod dítěte.

Dle statistických údajů, zjištěných z ÚZIS, se v roce 2012 narodilo 5161 dětí s VVV z celkového počtu 108 576 živě narozených dětí. Až 10 % z celkového počtu vrozených vad u dětí je způsobeno vlivem faktorů zevního prostředí, tedy podmínkami, které jsou ovlivnitelné a jimž lze předcházet, například zdravým životním stylem. Bylo by proto vhodné budoucí matky v dostatečném předstihu, nejlépe prenatálně, nebo v průběhu gravidity o možnostech prevence informovat (Šípek, 2008; ÚZIS, 2014, s. 48).

Ve své práci zjišťuji, zda mají ženy informace o screeningových vyšetřeních v graviditě. Zda podnikaly preventivní kroky a to zejména v podobě dodržování obecných zásad zdravého životního stylu před otěhotněním. Dále mne zajímalo, kam se ženy při hledání odpovědí na své otázky ohledně problematiky vrozených vývojových vad nejčastěji obracejí. V dnešní době je velké množství informačních zdrojů, avšak ne vždy lze z těchto zdrojů získat informace medicínsky správné, ověřené a pravdivé. Mezi ženami často koluje řada nepřesných informací a polopravd. Ty posléze mohou komplikovat vzájemnou komunikaci mezi těhotnou a zdravotníky.

V bakalářské práci také přibližuji oblast lékařské genetiky, sehrávající v této problematice nemalou úlohu a roli sestry v oblasti edukace těhotných.

CÍLE PRÁCE

Hlavním cílem této práce je:

1. Popsat problematiku vrozených vývojových vad u plodů, typy screeningových vyšetření, roli sestry v oblasti genetického poradenství a edukaci těhotných.
2. Zjistit, zda mají těhotné ženy základní informace o problematice VVV zejména v oblasti prevence VVV.
3. Určit nejdůležitější informační zdroj pro těhotné ženy.
4. Vytvořit edukační leták pro těhotné, týkající se prevence VVV a screeningových vyšetření VVV a chromozomálních aberací.

I ČÁST TEORETICKÁ

1 Vrozené vývojové vady

Vrozená vývojová vada (VVV) je definována jako stav, při kterém vzniká již prenatálně odchylka od normálního vývoje jedince. Tyto odchylky mohou být pro svého nositele patologické.

Vrozená vada může narušovat strukturu i funkci orgánů a k jejímu vzniku dochází na podkladě narušeného ontogenetického vývoje vlivem genetických faktorů nebo faktorů zevního prostředí, případně i kombinací obou skupin faktorů.

Stupeň závažnosti vrozené vývojové vady je různý. Bývá buď nevýznamná, např. drobný kosmetický defekt, až po velmi závažnou, způsobující smrt jedince in utero nebo krátce po narození (Šípek, 2008).

Četnost VVV v populaci ČR se pohybuje mezi 3 % až 4,8 % a jsou patrné regionální rozdíly (Roztočil, 2008, s. 248).

1.1 Příčiny vzniku VVV

Narušení buněčného vývoje může být zapříčiněno buď **genetickými faktory**, vyvolávajícími dědičná onemocnění a zahrnujícími vady získané od jednoho či obou rodičů, nebo **faktory zevního prostředí**. Do této skupiny patří teratogeny fyzikální, chemické a biologické (Hájek, 2000, s. 31; Šípek, 2008).

1.1.1 Genetické příčiny vzniku VVV

Jedním ze základních znaků živých organismů je dědičnost neboli heredita. Hlavní informační jednotkou dědičnosti je gen. Každý gen odpovídá za vytvoření určitého konkrétního znaku a lze ho najít v určitém úseku chromozomu. Chromozomy jsou vláknité útvary nacházející se v buněčném jádře. Obsahují DNA, ta je klíčová pro přenos genetické informace (Kočárek, 2004, s. 11 - 29).

Rozeznáváme různé typy dědičnosti. Jsou dány tím, zda se vážou na gonozomy (pohlavní chromozomy). Jsou různé u žen a u mužů. Nebo se jedná o nepohlavní chromozomy - autozomy, a ty jsou u obou pohlaví stejné. Potom mluvíme o **gonozomální** a **autozomální dědičnosti** (Kočárek, 2006, s. 33).

Dále rozlišujeme **dědičnost dominantní** a **recesivní**, související s alelami. Jedná se o konkrétní formy genu. Každý gen obsahuje dvě alely pro určitý znak. Stejně alely značí dominantní formu. Pokud jsou různé, jde o recesivní formu. Podle kombinace alel určitého genu rozlišujeme **dominantní homozygoty**, ti mají obě alely daného genu dominantní. Dále recesivní **homozygoty**, kdy obě alely jsou recesivní a **heterozygoty** mající jednu dominantní a jednu recesivní alelu (Kočárek, 2006, s. 32 - 33).

Na **monogenní dědičnosti** se účastní pouze jeden gen. Ten je základní pro rozvoj znaku či choroby. **Polygenní dědičnost** je podmíněna spolupůsobením více genů. **Multifaktoriální dědičnost** vzniká kombinací působení genetických faktorů a vnějších činitelů, zejména prostředí a životního stylu (Kočárek, 2004, s. 57 - 58).

1.1.2 Faktory zevního prostředí

Další skupinou mající velký vliv na možný vznik vrozených vývojových vad jsou škodlivé faktory zevního prostředí. Označujeme je jako teratogeny.

Teratogeny fyzikální

Ionizační záření působí bodové mutace (mutagen) a na chromozomální úrovni vyvolává vznik zlomů. Zlomy pak mohou být příčinou chromozomálních přestaveb. Záleží na dávce ozáření a na stupni vývoje plodu v době působení záření.

Diagnostické ozáření (RTG vyšetření, CT) moderními přístroji je považováno za neškodné, avšak početí po léčebném ozáření gonád je rizikové, protože chromozomální odchylky zárodečných buněk mohou přetrvávat nejméně 3 roky. V případě **izotopů** je radiační riziko poškození štítné žlázy plodu pouze při užití I^{121} , ostatní užívané izotopy jsou neškodné.

Hypertermie působí teratogenně, pokud horečka nad 38,5°C trvá déle, než jeden den v prvním trimestru gravidity. Může způsobit poruchy vývoje plodu, a pokud je přítomna v nejranější fázi těhotenství, dochází nejčastěji k spontánnímu abortu.

Amniové pruhy mohou způsobit např. amputaci končetiny plodu, případně těžké deformity obličeje.

Teratogeny biologické

Představují je infekční onemocnění vyvolaná různými původci, jejichž působením dochází buď k přímému poškození buněk toxicko-infekčním zásahem, nebo nepřímo vlivem hypertermie.

Nejčastěji jde o **viry**, například rubeolla, cytomegalovirus či virus Varicella zoster. Dále jsou to **bakterie** jako lues a **prvoci** – toxoplazma. (Hájek, 2000, s. 31 – 32, Sadler, 2011, s. 128 - 132).

Dalším biologickým ohrožením plodu jsou i jiná onemocnění matek, např. diabetes mellitus nebo fenylketonurie (Roztočil, 2008, s. 38)

Teratogeny chemické

Léky se člení do různých skupin podle toho, zda mají prokázanou teratogenitu, pravděpodobnou teratogenitu, možnou teratogenitu, případně ji nelze vyloučit. Existují také léky s vyloučenou teratogenitou, např. kortikosteroidy.

Alkohol, jehož abúzus v graviditě způsobuje fetální alkoholový syndrom (FAS). Ten se projevuje vrozenými vadami v oblasti hlavy a obličeje, nižší porodní váhou a poškozením mozku, manifestujícím se sníženým intelektem a poruchami chování (Preiss, 2006, s. 151).

Organická rozpouštědla a polychlorované bifenyly užívané v zemědělství či průmyslu jsou další skupinou chemických teratogenů. Patří sem i **drogy**, jako třeba pervitin (Hájek, 2000, s. 33 - 34).

Kouření je u gravidních žen častým problémem. Cigarety obsahují více než 4000 druhů chemických látek a přibližně 100 je kancerogenních. Velká část těchto látek prostupuje placentou. Plody jsou hypoxické a objevují se poruchy funkce placenty. Riziko porodu mrtvého plodu je až o 40% vyšší, než u nekuřáček. Dále dochází k předčasným porodům, děti mají nižší porodní hmotnost a abstinenční příznaky. Pokud se zaměříme na vývojové vady, je zde především vyšší riziko (až 30%) rozštěpu rtu i patra a vznikají vady související s drobnými cévami – především anomálie prstů ruky. Častější jsou také vady urogenitálního systému. Ideální je, když před plánovanou graviditou přestane kouřit muž i žena. Jestliže kuřáčka zjistí, že je gravidní, měla by přestat kouřit úplně. Bezpečnou dávku tabáku nelze přesně stanovit (Králíková, 2013; Leifer, 2004, s. 124).

Působení výše uvedených teratogenů ovlivňuje dávka. Ta může být pro výsledný efekt stěžejní. Malé dávky nemusí mít žádný nebo nepatrný vliv na plod. Dále je důležitý čas působení, kdy citlivost k teratogenům není po celou dobu gravidity stejná. Nejcitlivějším obdobím je první trimestr. A v neposlední řadě je důležitým faktorem genetická výbava konkrétního jedince. Druhová příslušnost hraje roli zejména při testování teratogenního

účinku látek na laboratorních zvířatech. Člověk nemusí být na danou látku stejně citlivý. (Peterka, 2010, s. 8).

1.2 Typy vrozených vývojových vad

Mezi nejčastější vrozené vývojové vady patří: chromozomální aberace, vrozené vady srdce, vrozené vady urogenitálního a gastrointestinálního systému a defekty neurální trubice (Hájek, 2000, s. 85 - 142).

1.2.1 Chromozomální aberace

Normální počet chromozomů je v jádru lidské somatické buňky charakteristický obsahem 23 dvojic, tedy 46 chromozomů (viz. Příloha. A). Každý chromozom má své číslo 1 až 22 a označujeme je jako autozomy, výjimku tvoří pohlavní chromozomy neboli gonozomy, označené písmeny X a Y. Zápis normálního karyotypu ženy je 46,XX. U muže je to 46,XY (Kočárek, 2004, s. 27).

Polyploidie patří mezi numerické chromozomální aberace. Jedná se o odchylku od normálního počtu chromozomů. Dochází k znásobení celé chromozomové sady. Aneuploidie pak představují přítomnost jednoho či více nadbytečných chromozomů, popř. chybění jednoho či více chromozomů (Kočárek, 2006, s. 63).

Downův syndrom

Jde o chromozomální aberaci, jejíž populační výskyt je v poměru 1:600 – 1:800, patří tedy k vůbec nejčastějším vadám.

U naprosté většiny plodů nacházíme karyotyp 47,XX,+21 nebo 47,XY,+21, značící trizomii chromozomu 21. Může se vyskytnout i jako translokační trizomie, případně v mozaikové formě.

Postižené děti mají typické fenotypové znaky. Jde především o mongoloidní vzhled obličeje, zešíklé oční štěrby, plochý obličej, malé ušní boltce, krátké prsty a hypotonii. V dlaních lze nalézt příčné rýhy. Častým nálezem bývá srdeční vada, např. defekt septa síní, septa komor či otevřená Botallova duče. Přidruženy mohou být i vady GIT nebo skeletu. Mentální defekt je přítomen vždy (Žižka, 1994, s. 269; Muntau, 2014, s. 39 - 41).

Patauův syndrom

V populaci se vyskytuje v poměru 1:4000 – 1:10000. Nejčastěji je prokázána volná trizomie chromozomu 13, karyotyp 47,XX,+13 a 47,XY,+13, je možná i mozaiková forma, případně translokační.

Tento stav je charakteristický: mikroftalmií, rozštěpy rtu a patra, nadpočetnými prsty, kožními defekty, mikrocefalií s ustupujícím čelem a širokým nosem, deformovanými, nízce nasedajícími ušními boltci, může být porucha sluchu. Dále bývají přidruženy vady skeletu, kůže, srdce a cév. Přítomna je těžká psychomotorická retardace. Asi u 15 % potracených plodů je zjištěna trizomie 13. Narozené děti umírají v raném věku (Žižka, 1994, s. 259; Muntau, 2014, s. 42).

Edwardsův syndrom

Populační výskyt vady je 1:5000 – 1:8000. Při genetickém vyšetření je opět nejčastěji nalezena volná trizomie chromozomu 18, karyotyp 47,XX,+18 a 47,XY,+18, asi v 10 % je přítomna mozaiky a v přibližně 2 % pak translokační forma.

Diagnostickými kritérii pro tento syndrom jsou: prominující záhlaví, mikrogenie, úzká pánev, flekční kontraktury prstů, charakteristické držení prstů, kdy palec je sevřený v pěst, 2. a 5. prst překrývá 3. a 4 prst. Lze zjistit srdeční vady, vady urogenitálního traktu, GIT, nervového systému a kůže. Je přítomna prenatální i postnatální růstová retardace a těžká mentální retardace. Naprostá většina dětí umírá do jednoho roku věku (Žižka, 1994, s. 262; Muntau, 2014, s. 42).

1.2.2 Vrozené vývojové vady CNS

Vrozené vady CNS patří k nejzávažnějším postižením plodu. Hrubé anatomické odchylky lze diagnostikovat již kolem 12. týdne gravidity ultrazvukovým vyšetřením. Součástí screeningového vyšetření těhotných je i stanovení rizika defektů neurální trubice pomocí hladiny alfafetoproteinu (AFP). Hladina AFP se stanovuje z krve matky. Pokud je u ženy indikována amniocentéza, pak lze stanovit hladinu AFP i z plodové vody. Zvýšená hladina tohoto glykoproteinu může signalizovat vývojovou vadu CNS (Calda, 2010, s. 79 - 80; Hájek, 2000, s. 61 - 78).

Mezi vady CNS patří: anencefalie, encefalokéla, hydrocefalus, meningomyelokéla nebo meningokéla. Vyskytují se u 0,8-3/1000 novorozenců. (Hájek, 2000, s. 85 - 103; Vacek, 2006, s. 228)

1.2.3 Kyselina listová v prevenci VVV CNS

Kyselina listová patří do skupiny vitamínů B. Je nezbytná pro růst a dělení buněk. Od kyseliny listové se odvozují její deriváty, takzvané foláty, běžně se vyskytující v přírodě. Zdrojem kyseliny listové v potravě je zelenina, zejména listová. Dále jsou to obiloviny, ořechy, ovoce, některé mléčné výrobky (měkké a plísňové sýry) a maso (játra). (Skálová, 2010).

Dle studie Milunského z roku 1989, zmiňované Hájkem (2000, s. 66), bylo potvrzeno, že podávání přípravků s kyselinou listovou před početím a v průběhu I. trimestru gravidity snižuje riziko poruch uzávěru nervové trubice až o 70 %.

Doporučené množství kyseliny listové je u žen uvažujících o graviditě 0,4 mg – 0,8 mg (400 µg – 800 µg) na den. Tato dávka je stejná i pro ženy gravidní v prvních 3 měsících. U žen se zvýšeným rizikem (VVV v osobní či rodinné anamnéze, užívání antiepileptik, mutace v metabolismu folátů, diabetes mellitus, obezita) je to až 4 mg kyseliny listové na den (Doležálková, 2014, s. 138).

Pokud nelze zajistit dostatečný příjem tohoto vitamínu z potravy, lze ho doplnit užíváním preparátů obsahujících kyselinu listovou (Skálová, 2010).

Studie BMJ (BMJ, 2007) provedená v letech 1996 – 2001 v Norsku, ukazuje, že příjem kyseliny listové před otěhotněním a v prvních 2 měsících gravidity taktéž snižuje výskyt izolovaného rozštěpu rtu, případně kombinaci rozštěpu rtu a patra. Na samostatný rozštěp patra tento vliv potvrzen nebyl.

1.2.4 Srdeční vady plodu (VCC)

Srdeční vady patří k nejčastěji diagnostikovaným VVV u plodů. Díky vysoké technické úrovni moderních ultrazvukových přístrojů došlo k významnému rozvoji prenatalní kardiologie, která umožňuje především časnou diagnostiku VCC a tím následně i perinatální a postnatální plán péče.

Standardní screeningové vyšetření srdce probíhá mezi 18. – 22. týdnem gravidity. Nově se zavádí vyšetřování základní srdeční stavby v I. trimestru, jako součást konziliárních ultrazvukových vyšetření, při podezření na možnou vrozenou vadu plodu. Incidence srdečních vad je 8/1000 novorozenců (Calda, 2010, s. 278; Hájek, 2000, s. 104).

Rizikové faktory VCC:

Ze strany matky se jedná o věk nad 35 let, VCC matky, infekční onemocnění (CMV, toxoplazmóza), metabolické onemocnění (DM), expozice teratogenům (alkohol, antidepressiva, amfetamin).

Dále jde o rodinnou zátěž v podobě výskytu VCC či mrtvě rozeného dítěte nebo chromozomální aberace v rodinné anamnéze.

Mezi rizikové faktory plodu patří: chromozomální aberace, zvýšená nuchální translucence, chybějící nosní kost nebo pozitivní biochemický screening (Hájek, 2000, s. 104 - 106).

Typy nejčastějších srdečních vad: defekty atrioventrikulárního septa, mitrální a trikuspidální atrezie, hypoplazie levého či pravého srdce, aortální a pulmonální stenóza, koarktace aorty, transpozice velkých cév, Fallotova tetralogie nebo společná komora (Calda, 2010, s. 280; Vacek, 2006, s. 211 - 214).

1.2.5 Obličejové rozštěpové vady

Obličejové rozštěpy jsou diagnostikovány jako druhá nejčastější vrozená vývojová vada. Incidence je 1,4/1000 plodů. Lze nalézt minimální postižení až významné defekty postihující kteroukoliv část obličeje. Přibližně v polovině případů obličejových rozštěpů bývá přítomna další vývojová vada. Proto je vždy při nález rozštěpové vady doporučena karyotypizace plodu (Calda, 2010, s. 221 - 222).

Rozštěp rtu (cheiloschisis) může být spojen s rozštěpem patra, případně i čelisti. Během vývoje dojde k poruše mezenchymální proliferace, kdy se jednotlivé výběžky (maxilární, frontonasální a mandibulární) nespojí (Vacek, 2006, s. 117 - 119).

Rozštěp patra (palatoschisis) představuje defekt zadní části patra (porucha splývání patrových výběžků). Horní ret a přední část patra jsou normální, proto může být diagnostika obtížná. Rozštěp měkkého patra není ultrazvukem detekovatelný (Calda, 2010, s. 221 - 222).

1.2.6 Vrozené vady uropoetického traktu

Nejčastější vadu uropoetického traktu reprezentuje hypospadie u chlapců. Aageneze ledvin se vyskytuje u 1 novorozence na 3000-10000 porodů. Incidence unilaterální ageneze je 1/2000, bývá asymptomatická, avšak často kombinovaná s dalšími VV genitálu (uterus unicornis, septus, duplex, atrofie testes či prostaty). Tyto vady provází oligohydramnion až anhydramnion, v jejichž důsledku vzniká typická facies, hypoplazie plic, sekundární deformity končetin a flekční kontraktury (Hájek, 2000, s. 106; Calda, 2010, s. 249).

K dalším vadám patří: ektopie ledvin, obstrukční uropatie nebo dilatace močových cest a cystické onemocnění ledvin (polycystické ledviny). Přítomna bývá dilatace ledvinné pánvičky s dilatací kalichů až atrofií kůry ledvin. Při vyšším stupni vzniká hydronefróza. U polycystických ledvin dochází k postižení renálních tubulů drobnými cystami a zároveň k postižení žlučových cest, které vyústí až k jaterní fibróze (Calda, 2010, s. 247-256; Vacek, 2006, s. 176).

1.2.7 Ostatní vývojové vady

Vady cervikální oblasti, hrudníku a zažívacího traktu

Hygroma cysticum (1/6000) se vyskytuje v cervikální oblasti, axile nebo mediastinu. Jedná se o vadu lymfatického systému s generalizovaným edémem a hydropsem plodu.

Vady v oblasti hrudníku představují: perikardiální srůsty, výpotek, diafragmatická hernie nebo cystické adenomatoidní malformace.

Nejčastějšími vadami zažívacího traktu jsou: atrézie jícnu, tracheozofageální píštěle, situs inversus, atrézie duodena, jejunoileální atrézie a stenóza, mekoniový ileus, atrézie tlustého střeva, anorektální atrézie (Hájek, 2000, s. 117 - 127).

Defekty přední stěny břicha

Omfalokéla (1/10000) je krytý defekt přední břišní stěny, kde v kýlním vaku jsou žaludek, játra a střeva. Lze diagnostikovat UZ již od 12.tt.

Gastroschíza (1/30000) je nekrytý defekt přední břišní stěny, kterým prolabují zejména kličky střeva mimo břišní dutinu.

Extrofie močového měchýře (1/10000-50000) je vada přední stěny mezi pupkem a symfýzou přední stěny močového měchýře (Calda, 2010, s. 255 - 262).

Vývojové vady skeletu

Nejčastějšími VVV skeletu jsou: hypoplazie kostí, achondroplazie plodu, redukční deformity končetin, syndrom kaudální regrese nebo syndrom amniálních pruhů (Hájek, 2000, s. 118-142).

2 Prenatální diagnostika VVV

2.1 Neinvazivní techniky prenatální diagnostiky VVV

Mezi tyto techniky spadá biochemický a ultrazvukový screening.

„Lékařský screening slouží k vyhledávání osob s významným rizikem určité choroby ještě před jejich klinickou manifestací. Pozitivní výsledek screeningového vyšetření jednoduchou, dostupnou a levnou screeningovou metodou zahajuje sérii specifických a náročnějších diagnostických vyšetření nebo preventivních opatření. Screeningový test je systematicky nabízen v populačním měřítku osobám, které nemají důvod vyhledat lékařskou péči. Falešná pozitivita (FPR) screeningového systému by měla být nižší než 4 % a senzitivita (DR) vyšší než 90 %.” (Šantavý, 2014, s. 19).

Dle doporučeného postupu přijatého Společností lékařské genetiky ČLS JEP s účinností k 15. 1. 2014 je možnost využití následujících způsobů testování:

Kombinovaný test (základní typ testu)

Zahrnující markery: věk, hmotnost těhotné, těhotenský plazmatický protein A (PAPP-A), volnou beta podjednotku lidského choriového gonadotropinu (free β hCG), temenokostrční délka plodu (CRL) a hodnota nuchální translucence (NT). Novým biochemickým markerem je placentární růstový faktor (PIGF). Výtěžnost testu při 5 % falešné pozitivitě je 85 %.

Kontingenční test

Vychází li po zhodnocení základního testu hraniční riziko, přidávají se další UZ markery: přítomnost a délka nosní kosti (NB), dopplerovské měření průtoku v ductus venosus (DV) a průkaz významné trikuspidální regurgitace (TR).

Sekvenční integrovaný test

Je proveden kombinovaný test a neprodlená konzultace pozitivních výsledků, ostatní těhotné pokračují do II. trimestru k Triple testu: alfafetoprotein (AFP), celkový choriový gonadotropin (T-hCG) a nekonjugovaný estriol (uE3) a jeho společnému vyhodnocení s předchozími výsledky. Výtěžnost testu při 5% falešné pozitivitě je 94 %.

Sérum integrovaný test

Zhodnocuje pouze biochemické parametry: PAPP-A, AFP, T-hCG, uE3. Vhodný tam, kde není možnost zajistit validní UZ vyšetření v I. trimestru. Výtěžnost testu při 5 % falešné pozitivitě je 85 %.

Triple test

Hodnotí se pouze biochemické parametry: AFP, T-hCG, uE3. Test lze nabídnout při pozdním záchytu gravidity, případně při nedostupnosti testu v I. trimestru. Výtěžnost testu při 5 % falešné pozitivitě je 69 % (Šantavý, 2014, s. 20).

NIPT (Non- invasive prenatal testing)

Test detekující nebuněčnou fetální DNA v krvi matky, kterým lze na 99 % stanovit riziko trizomie chromozomu 21 a s podobnou spolehlivostí i rizika trizomií chromozomů 13 a 18, dále pak i pohlaví plodu.

Tímto vyšetřením však nelze zhodnotit kompletní karyotyp plodu a případný mozaicismus. Nemůže být tedy považován za náhradu invazivního testu (amniocentéza, odběr choriových klků) při pozitivním screeningovém testu či při detekci morfologických odchylek plodu UZ vyšetřením (Calda, 2014, s. 15 - 16).

Ultrazvukové vyšetření mezi 20. – 22. týdnem těhotenství

V tomto období je možná detekce většiny morfologických vad plodu (s výjimkou některých skeletálních vad), avšak nelze očekávat 100 % úspěšnost v diagnostice. Záleží na akustických podmínkách, typu přístroje, zkušenosti lékaře a na typu vady. Například některé těžké srdeční vady se často podaří zjistit až ve III. trimestru (Calda, 2010, s. 120; Ľubušký, 2013, s. 65).

Ultrazvukové vyšetření mezi 30. – 32. týdnem těhotenství

Zaměřuje se na vyšetření VVV s pozdním rozvojem, nebo na vady později anatomicky rozlišitelné. Patří sem některé VCC, hydrocefalus, obstrukční vady GIT či uropoetického traktu. (Calda, 2010, s. 130-133).

2.2 Invazivní techniky prenatální diagnostiky VVV

Mezi nejčastější invazivní vyšetření v těhotenství patří časná biopsie choria (CVS chorionic villus sampling), odběr plodové vody (amniocentéza) a přímý odběr fetální krve z pupečníku (kordocentéza) (Calda, 2010, s. 320 - 324; Hájek, 2000, s. 145 - 170).

Invazivní diagnostiku indikuje genetik na základě osobní, rodinné, sociální a porodnické anamnézy. Dále pak při pozitivitě biochemického screeningu a v případě abnormálního ultrazvukového nálezu u plodu. Před provedením výkonu prochází žena genetickou konzultací. Zde je vždy podrobně seznámena s indikovaným vyšetřením, jeho přínosem a riziky. Poté se žena rozhodne, zda toto vyšetření chce podstoupit. Nezbytný je písemný souhlas ženy s provedením výkonu i s následným vyšetřením odebraného vzorku v laboratoři. (Calda, 2010, s. 320)

2.2.1 Biopsie choria (CVS)

Jedná se o odběr vzorku choriových klků placenty prováděný transabdominálně za kontroly ultrazvuku v období kolem 12. - 13. týdne těhotenství. Minimální množství odebraného

materiálu je 5 mg, ale obvykle se získá asi 20 mg. Vyloučení nejčastějších chromozomálních vad (trizomie 13, 18 a 21) lze provést do 48 hodin. Celkový karyotyp plodu je vyšetřen do 3 týdnů.

Asi v 0,8 % případů se vyskytuje placentární mozaicismus. Jedná se o přítomnost jiné buněčné linie v buňkách placenty a jiné u plodu. V tomto případě je nutné provést amniocentézu k ověření výsledku. Kontraindikací k transabdominální biopsii choria jsou: střevní kličky před děložní stěnou, extrémní obezita ženy, myom v přední stěně děložní nebo krvácení. Riziko ztráty gravidity je asi 0,5 – 1 % (Calda, 2010, s. 322 - 323; Hájek, 2000, s. 150 - 167).

2.2.2 Amniocentéza (AMC)

Odběr plodové vody se provádí transabdominálně za kontroly ultrazvuku. Punkcí amniální dutiny získáme 15 - 20 ml plodové vody, nejčastěji mezi 16. - 18. týdnem gravidity. Vyloučení nejčastějších chromozomálních vad (trizomie 13, 18 a 21) se dá provést do 48 hodin. Celkový karyotyp plodu je vyšetřen do 2 - 3 týdnů. Riziko ztráty gravidity v případě amniocentézy je 0,5 – 1 % (Calda, 2010, s. 320 - 322, Hájek, 2000, s. 145 - 150).

2.2.3 Kordocentéza

Odběr fetální krve z pupečnicku (v. umbilicalis) se provádí transabdominálně za kontroly ultrazvuku. Je to nejbezpečnější metoda přístupu k fetální cirkulaci. Ze získaných lymfocytů probíhá stanovení karyotypu plodu během 48 - 72 hodin. Indikací k vyšetření je časová tíseň s nutností rychlé karyotypizace při selhání cytodiagnostiky po CVS či AMC, zjištění chromozomální mozaiky, Rh aloimunizace plodu nebo suspektní infekce plodu. Riziko spontánního abortu po kordocentéze je 0,8 – 1 % (Calda, 2010, s. 324; Hájek, 2000, s. 167 - 170).

3 Řešení zjištěných vrozených vývojových vad

Pokud je při prenatalní diagnostice zjištěno postižení plodu, je nutné poskytnout ženě, lépe oběma partnerům, genetickou konzultaci. Lékař podá veškeré informace o nálezů, příznacích a prognóze vývoje dítěte. Žena má právo se rozhodnout, zda bude gravidita pokračovat nebo zda podstoupí umělé přerušování těhotenství (Ptáček, 2011, s. 17).

3.1 Pokračující gravidita s VVV u plodu

Pakliže se po podání veškerých informací o vrozené vadě u plodu rodiče rozhodnou v graviditě pokračovat, poskytne lékař další informace o možnostech léčby či korekce vad, pokud jsou takové možnosti dostupné. Řešení srdečních vad lze konzultovat s Dětským kardiocentrem ve FN Motol v Praze. Léčbou rozštěpových vad obličej se zabývají oddělení dětské plastické chirurgie v Praze a v Brně. Rozštěpové vady břišní stěny řeší specializovaná centra dětské chirurgie. Rodina a postižené dítě potřebují nejen bezprostřední lékařskou pomoc, ale pomoc trvalou, založenou na vysoké profesionální odbornosti a hluboké lidskosti. Informace rodičům mohou poskytnout také pediatři, vychovatelé a pedagogové v institucích věnujících se práci s postiženým jedincem (Pešová, 2006, s. 21).

3.2 Ukončení gravidity s VVV u plodu

Umělé přerušování těhotenství je v České republice upraveno zákonem č. 66/1986 Sb. a vyhláškou Ministerstva zdravotnictví 75/1986, kterou se tento zákon provádí.

„§2(1) Po uplynutí 12 týdnů gravidity lze uměle přerušit těhotenství, jen je-li ohrožen život ženy nebo je prokázáno těžké poškození plodu, nebo že je plod neschopen života.

§2(2) Svědčí-li pro umělé přerušování těhotenství genetické důvody, lze těhotenství ukončit nejpozději do 24 týdnů „ (Česko, 1986, s. 513 - 514).

Po 24. týdnu těhotenství lze graviditu ukončit pouze ze zvlášť závažných důvodů, jde především o letální stavy. Většina gravidit se ukončuje prostaglandinovou indukcí (Hájek, 2000, s. 383).

4 Sledování a statistika VVV

4.1 Historie registrace VVV v ČR

Hlášení a registrace VVV v České republice oficiálně probíhá od roku 1964. Postupně se upravovaly podmínky pro hlášení, hlavně druhy oznamovaných VVV. Zpočátku bylo vybráno 36 typů vrozených vad. V roce 1975 vzrůstá tento počet na 60 typů vad a jsou hlášeny pouze vady u narozených dětí do 1 roku. K další úpravě došlo v roce 1994, kdy se opět se rozšiřuje okruh hlášených vad a stejně tak i okruh dětí. Jedná se o děti od narození do 15 let věku a mrtvě rozené děti. V průběhu let dochází k dalším změnám registrace a v roce 2002 je založen Národní registr vrozených vad (NRVV) jehož zpracovatelem je ÚZIS ČR (Šípek, 2008-2015).

4.2 Národní registr reprodukčního zdraví. Národní registr VVV

Na stránkách Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS) jsou k dispozici informace z Národního registru reprodukčního zdraví - Národního registru VVV. Důležité jsou zvláště instrukce potřebné k hlášení VVV a také statistiky VVV v různých časových obdobích.

Tyto informace slouží k posouzení zdravotního stavu populace. Monitoring VVV umožňuje posoudit včasnost záchytu vad a dále pak zhodnotit prenatální, perinatální a postnatální péče v ČR.

Pomocí takto získaným informacím může být vytvářena koncepce státní zdravotní politiky v ČR, týkající se VVV. Poznatky jsou využity i mezinárodně, slouží pro databázi Světové zdravotnické organizace (WHO) a pro Organizaci pro hospodářskou spolupráci a rozvoj. (ÚZIS ČR, 2015).

5 Lékařská genetika

Lékařská genetika je v ČR samostatným medicínským oborem od roku 1969. V současné době se nachází na našem území poměrně hustá síť genetických pracovišť a to jak při fakultních i krajských nemocnicích, tak i v soukromých zařízeních. Je tím tedy zajištěna dobrá dostupnost pro všechny, kteří genetickou konzultaci a vyšetření potřebují (Panczak a kol., 2013, s. 135).

5.1 Genetické poradenství v prenatální diagnostice

S genetickým poradenstvím se v graviditě setkáváme u partnerů, v jejichž rodině se vyskytuje vrozená vývojová vada či jiné geneticky podmíněné choroby, nebo pokud jsou v příbuzenském vztahu. Dalším důvodem k návštěvě genetika může být expozice teratogenům, nebo výskyt abnormálního nálezu v karyotypu jednoho z partnerů, případně věková indikace u gravidních žen starších 35 let. Konzultace jsou také poskytovány při poruchách reprodukce včetně opakovaných abortů. Genetické poradenství se nabízí ženám s pozitivním těhotenským screeningem, případně při suspektním ultrazvukovém nálezu u plodu (Hájek, 2000, s. 19 - 20).

Konzultace je zásadně nedirektivní. To znamená, že informace jsou podávány co nejsrozumitelněji, podrobně se snahou o objektivitu, tak aby rodina nebyla ovlivněna a podřízena rozhodnutí lékaře. Rodina má možnost svobodného rozhodnutí o možnostech dalšího vyšetřování a postupů řešení nastalé situace (Hájek, 2000, s. 23; Panczak a kol., 2013, s. 135).

Lékař při konzultaci zjišťuje podrobnou osobní a rodinnou anamnézu a podává informace o významu screeningových nálezů. Dále nabídne ženě, případně oběma partnerům, možnosti dalšího postupu, ať už v podobě invazivních či neinvazivních vyšetřovacích metod. Na základě všech předložených informací se žena svobodně rozhodne, zda chce nabízená vyšetření podstupovat či nikoliv (Panczak a kol., 2013, s. 135).

Před provedením vyšetření je nutný informovaný souhlas vyšetřovaného. Zde se jednak vyjadřuje, zda s vyšetřením souhlasí a zda si přeje být o výsledku informován a rozhoduje o nakládání s genetickým materiálem, který je získán při výkonu. Stejně tak je důležitá informace o předpokládaném prospěchu vyšetření a o možnostech neočekávaných nálezů, tedy obecně o tom, co je vyšetření schopno nabídnout a co očekávat nelze. Pokud vyšetřovaná

osoba nesouhlasí s nabízeným vyšetřením, podepisuje negativní revers (Ptáček, 2011, s. 188; Hájek, 2000, s. 22 - 35).

5.2 Role sestry v genetickém poradenství

5.2.1 Komunikační role sestry

Sestra bývá často prvním, kdo přichází do kontaktu s osobami, které potřebují genetickou konzultaci. Provádí tedy poučení o tom, jak konzultace probíhá a jaké informace jsou při odebírání anamnézy důležité. Patří sem informace nejen ústní, ale i informace z lékařských zpráv, pokud jsou k vyšetřovanému problému k dispozici. Sestra komunikuje s nově přichozími těhotnými ženami o screeningových vyšetřeních. Zodpovídá často dotazy, nesouvisející přímo s problematikou lékařské genetiky, například gynekologické záležitosti nebo sociální problémy. Pokud sama sestra nezná odpověď, měla by vyšetřované vhodně nasměrovat tam, kde získají validní údaje.

Komunikace je jednou ze stěžejních rolí sestry v genetickém poradenství. Chceme li, aby byla efektivní, je nutno nejen volit vhodná slova, ale stejně tak sledovat neverbální složku komunikace u přichozích. Všímáme si rychlosti řeči, hlasitosti, výšky hlasu a intonace. Obecně lze říci, že úspěšnou komunikaci můžeme očekávat, když naše sdělení bude jednoduché a ověříme si, že žena, případně oba partneři řečenému porozuměli. Důležité je komunikovat stručně, avšak ne stroze a zároveň poskytnout prostor pro dotazy. Nutná je zřetelnost, tedy jasně vyjádřená podstata věci. Při komunikaci u závažných témat zajistíme klidné prostředí, nerušený prostor a dostatek času. Styl rozhovoru přizpůsobujeme reakcím ženy či partnerů a vidíme li rozrušení, poskytneme čas na oddech (Venglářová, 2006, s. 21 - 24).

Nedílnou součástí komunikace je naslouchání a empatie. Tato dvě slova představují umění nejen vyslechnout, co nám druhý říká, ale co doopravdy chce a očekává (Kutnohorská, 2007, s. 46 - 47).

5.2.2 Edukační role sestry

Holubová (2010, s. 9) říká, že edukace je „*proces soustavného ovlivňování chování a jednání jedince s cílem navodit pozitivní změny v jeho vědomostech, postojích, návycích a dovednostech*“.

Sestra vystupuje v roli edukátora, tedy toho, kdo edukaci zajišťuje a informace předává edukantovi, tedy tomu, kdo je subjektem učení.

Edukační role sestry je důležitá v primární prevenci (u zdravých žen) a to zejména v oblasti zdravého životního stylu. Zde je žádoucí zmínit vyváženou stravu s důrazem na příjem

kyseliny listové, vyloučení rizikových látek jako jsou alkohol, drogy, cigarety a léky. Ženy lze poučit o rizikovosti pracovního prostředí. Například pokud žena pracuje s nebezpečnými chemickými látkami, jako jsou ředidla, barvy nebo rozpouštědla. Další oblastí edukace je těhotenský screening. Sestra předává komplexní informace o účelu testů. Seznamuje ženy s typy testů a s tím, v jakém období gravidity je budou podstupovat.

Sestra provádí edukaci základní, spočívající v předávání nových vědomostí. Dále pak reedukační, kdy navazuje na předchozí vědomosti edukovaného jedince. Je důležité ověřit, zda vyšetřovaní porozuměli informacím, které byly poskytnuty, a pochopili je. Nutná je tedy zpětná vazba (Holubová, 2010, s. 14).

6 Program primární prevence VVV v ČR

Primární prevence si klade za cíl zabránit vzniku VVV. Jedním z hlavních doporučení primární prevence vrozených vad je plánované rodičovství. U neplánovaných gravidit nelze eliminovat rizikové faktory. Počty plánovaných gravidit se liší v souvislosti s věkem, vzděláním a socioekonomickým statutem. Zajímavý je pohled do zahraničí, kdy v čele zemí s nejvyšším počtem plánovaných gravidit je Nizozemí (85 %) a Švýcarsko (80 %). Nižší procento pak zjistíme v Portugalsku (54 %) či Irsku (40 – 45 %).

Preventivní opatření se zaměřují na snížení až vyloučení rizikových faktorů v oblasti životního stylu (alkohol, kouření, léky) a na prevenci infekčních onemocnění (CMV, toxoplazmóza). Další oblastí jsou rizika pracovního prostředí, chronické onemocnění budoucích matek a obezita. Ta je predisponujícím faktorem např. diabetu mellitu majícího vliv na vznik VVV. (Šípek, 2013, s. 48)

6.1 Program „Mysli na mne včas – dřív, než se narodím“

Tento program vznikl ve spolupráci se SZÚ v roce 2010 a zaměřuje se na dostatečný příjem kyseliny listové před otěhotněním a v graviditě (viz. Příloha B). Na webových stránkách projektu najdeme základní informace o kyselině listové, její zdroje, účinky, denní příjem a zásady správné výživy. Dále jsou zde odkazy na odborné internetové stránky zabývající se VVV a jejich prevencí a velmi rozsáhlá část věnovaná vyhodnocení rizikových faktorů životního stylu. (Skálová, 2010)

II ČÁST VÝZKUMNÁ

1 Výzkumné otázky

1. Znájí těhotné ženy alespoň 1 typ VVV a faktory jejich vzniku a mají základní informace o screeningovém vyšetření?
2. Mají ženy dostatek informací o základní prevenci VVV, zejména o užívání kyseliny listové a dodržování základních doporučení ohledně zdravého životního stylu. Vědí těhotné o projektu „Mysli na mne včas - dřív, než se narodím“?
3. Je typickou prvorodičkou žena starší 25 let se středoškolským či vysokoškolským vzděláním?
4. Považují ženy za hlavní zdroj informací o prevenci VVV lékaře – gynekologa a získaly informaci o preventivních opatřeních již v rámci školní výuky?
5. Vyhledávají ženy informace ohledně gravidity na odborných internetových stránkách?

2 Metodika výzkumu

Bakalářská práce je teoreticko – výzkumná. Sběr dat pro svoji práci jsem provedla formou dotazníkového šetření. Zvolila jsem tuto metodu pro její jednoduchost a časovou i finanční nenáročnost. Výzkum probíhal v únoru roku 2015 v ambulantním zařízení genetického pracoviště. Toto zařízení s uskutečněním dotazníkového šetření souhlasilo. V lednu roku 2015 jsem provedla pilotáž s 10 dotazníky a následně jsem některé jeho otázky přepracovala. Poté jsem rozdala 64 dotazníků, z nichž 4 byly vyřazeny z důvodů neúplného vyplnění. Zpracováno bylo tedy 60 řádně vyplněných dotazníků.

Dotazník byl anonymní (viz. Příloha C) a tvořilo ho 22 otázek. Z toho je 10 uzavřených, 4 polouzavřené, 2 filtrační, 2 alternativní, 3 polytomické a 1 otevřená. Mezi uzavřenými otázkami jsou použity dichotomické a výčtové.

2.1 Výzkumný soubor

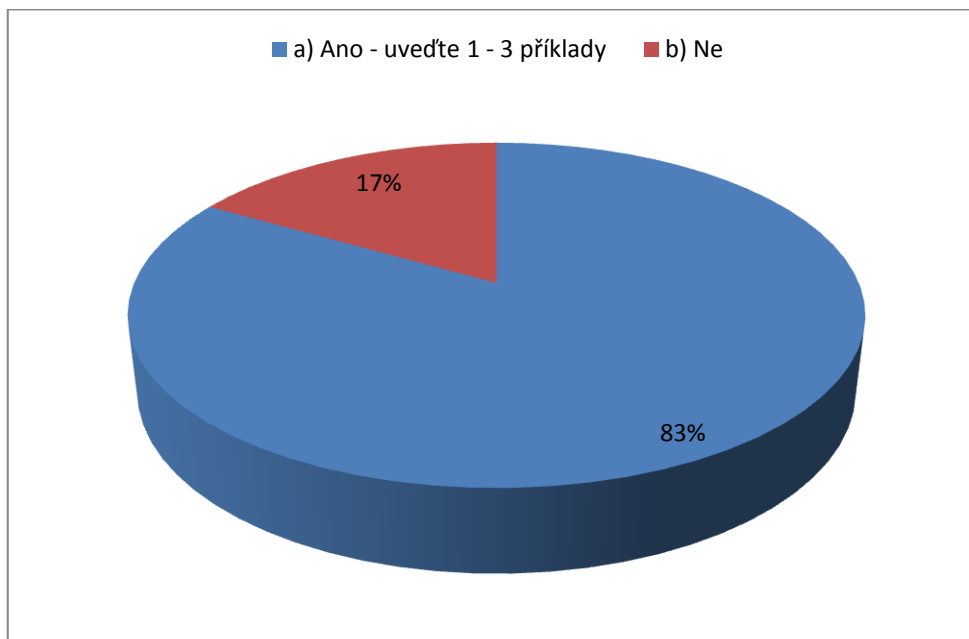
Výzkumu se účastnily těhotné ženy v I., II. a III. trimestru gravidity přicházející do ambulantního pracoviště ke screeningovým vyšetřením. Ženy jsem vždy osobně oslovila, a pokud souhlasily s účastí, seznámila jsem je s účelem a tématem výzkumu, pro který byl dotazník vytvořen. Zároveň jsem předala osobně informaci o způsobu vyplnění dotazníku a požádala o zvolení pouze jedné odpovědi u každé otázky. Po vyplnění vkládaly ženy dotazník do připravených desek.

2.2 Zpracování získaných dat

Získané odpovědi z řádně vyplněných dotazníků byly zpracovány pomocí programu Microsoft Excel 2007 a vyhodnoceny použitím grafů doplněných komentářem.

3 Výsledky

Otázka č. 1: Znáte nějaké typy vrozených vývojových vad?



Obrázek 1 Graf: Typy vrozených vývojových vad, n = 60

50 žen (83 %) odpovědělo, že znají příklady vrozených vývojových vad u plodu a uvedlo alespoň jeden příklad, z toho 1 žena uvedla špatný příklad, tedy onemocnění nespádající do kategorie VVV (autismus). 10 žen (17 %) uvedlo, že neznají typy vrozených vývojových vad.

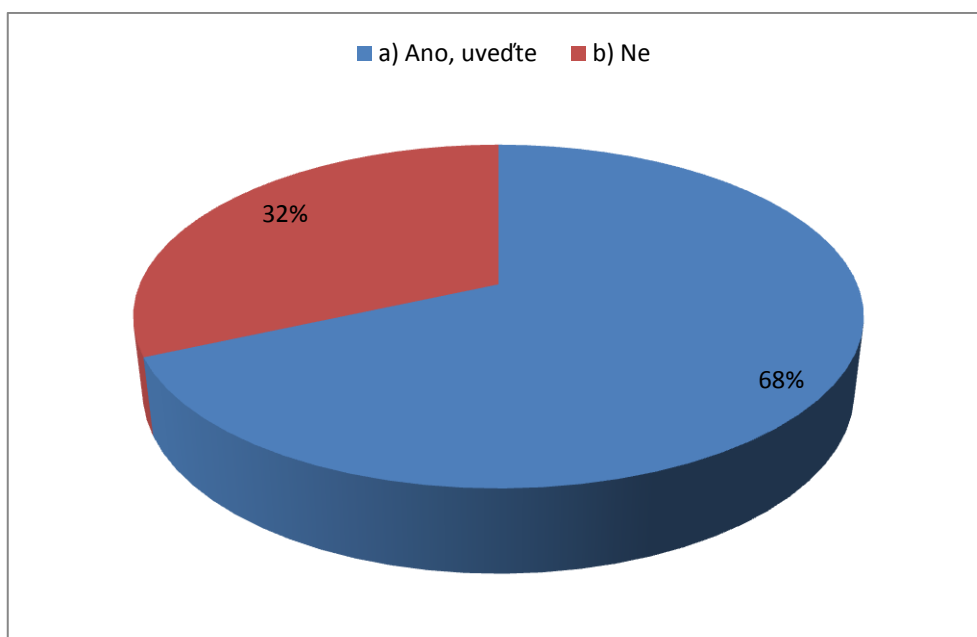
Tabulka 1 Příklady VVV uvedené u otázky č. 1

Příklady VVV uvedené ženami u otázky č. 1	
Downův syndrom	39x
Rozštěpové vady	25x
Edwardsův syndrom	2x
Patauův syndrom	1x
Turnerův syndrom	1x
Vrozené vady srdce	9x
Syndrom motýlých křídel	1x
hydrocefalus	1x

V této tabulce jsou uvedeny nejčastější příklady VVV uvedené ženami u otázky č. 1, které zde vyplnily možno „Ano – uveďte 1 – 3 příklady“. Každá z těchto žen uvedla alespoň

1 příklad. V 39 případech byl uveden Downův syndrom, 25x byly zmíněny rozštěpové vady, 9x jsou zaznamenány vrozené vady srdce, 2x byl uveden Edwardsův syndrom a po jednom záznamu jsou uvedeny Patauův syndrom, Turnerův syndrom, syndrom motýlích křídel a hydrocefalus.

Otázka č. 2: Víte, jaké faktory mají vliv na vznik vrozených vývojových vad u plodů?



Obrázek 2 Graf: Faktory mající vliv na vznik VVV, n = 60

U této otázky 41 žen (68 %) odpovědělo, že zná faktory mající vliv na vznik vrozených vývojových vad u plodů a uvedlo alespoň jeden z faktorů. 19 žen (32 %) odpovědělo, že neví, jaké faktory se podílejí na vzniku VVV.

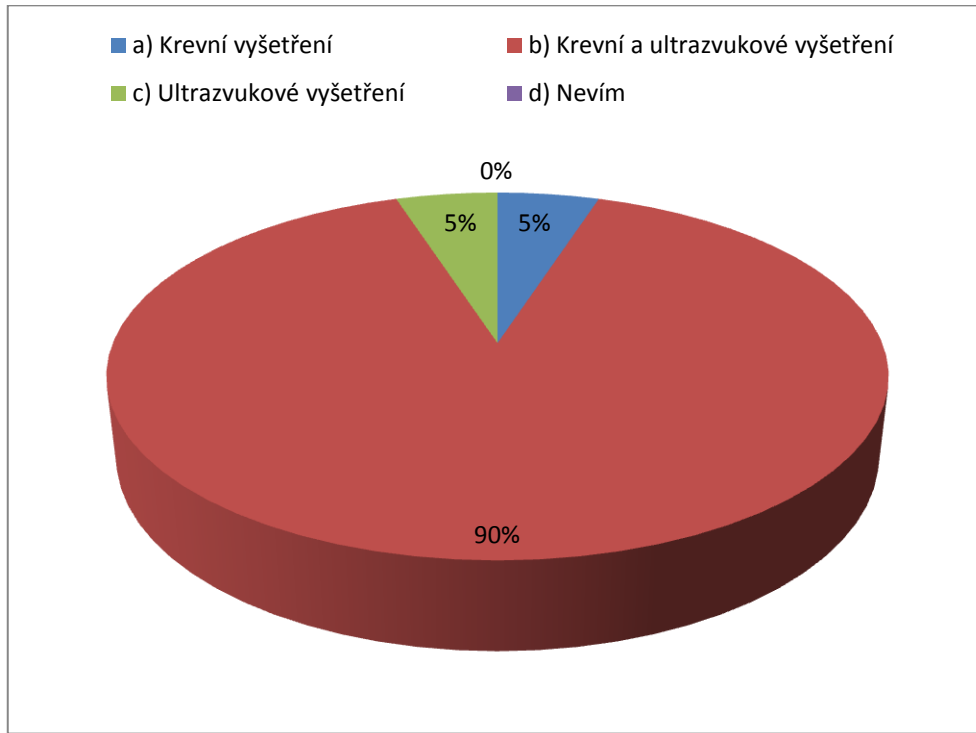
Tabulka 2 Faktory VVV uvedené u otázky č. 2

Faktory ovlivňující vznik VVV u plodů uváděných ženami u otázky č. 2	
Vliv dědičnosti	31x
Alkohol	13x
Kouření	12x
Drogy	10x
Věk matky	7x
Nedostatek kyseliny listové	5x
Léky	4x
Výživa	1x
Vlivy prostředí (chemikálie)	1x
Onemocnění v graviditě	1x
RTG záření	1x

Zde jsou uvedeny příklady faktorů majících vliv na vznik VVV u plodů, které doplnily ženy v otázce č. 2 k odpovědi „Ano – uveďte“. Počet vyplněných faktorů nebyl limitován. Každá

žena vyplnila alespoň 1 faktor. Nejvíce byl zmiňován vliv dědičnosti a to 31x, dále pak alkohol 13x, kouření 12x, v 10 případech byly uvedeny drogy, 7x věk matky, 5x nedostatek kyseliny listové, 4x léky a jedenkrát byly zmíněny výživa, vliv prostředí, onemocnění v graviditě a RTG záření.

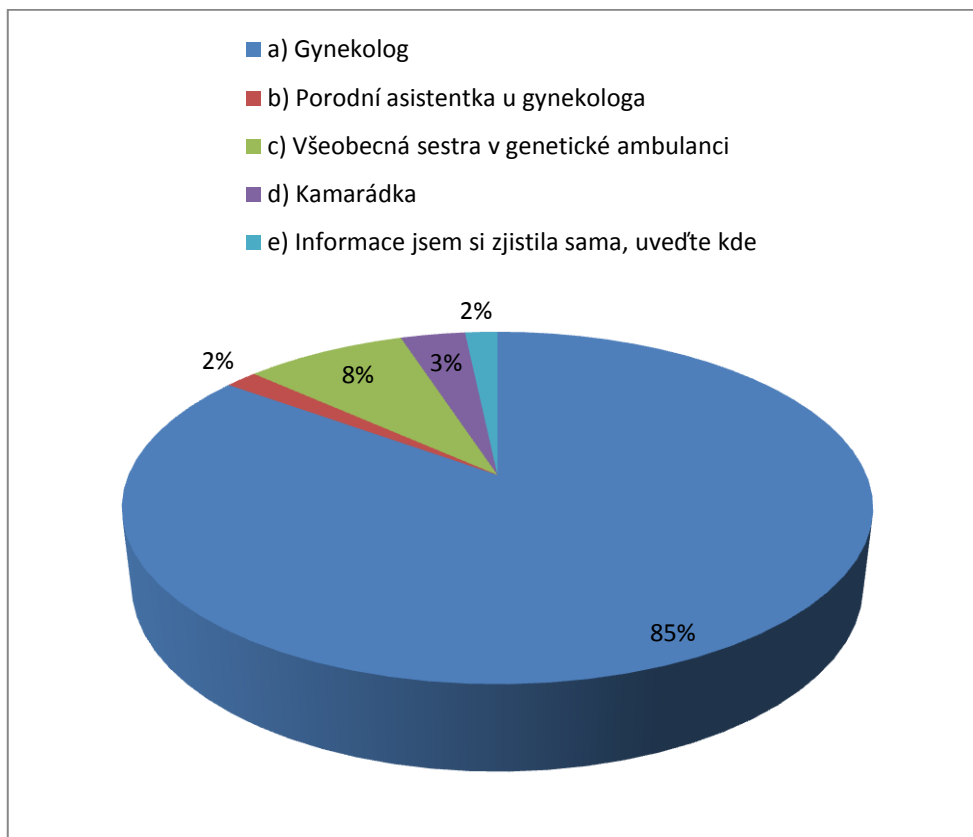
Otázka č. 3: Víte, z jakých vyšetření se skládá screeningové (genetické) vyšetření zaměřující se na vyhledávání vrozených vývojových vad u plodu?



Obrázek 3 Graf: Screeningová vyšetření, n = 60

Z toho grafu je patrné, že 54 žen (90 %) odpovědělo, že screeningová vyšetření zaměřující se na vyhledávání vrozených vývojových vad u plodu se skládají z krevního a ultrazvukového vyšetření. Tato odpověď byla správná. 3 ženy (5 %) zvolily odpověď krevní vyšetření a 3 (5 %) se domnívaly, že pouze z ultrazvukového vyšetření.

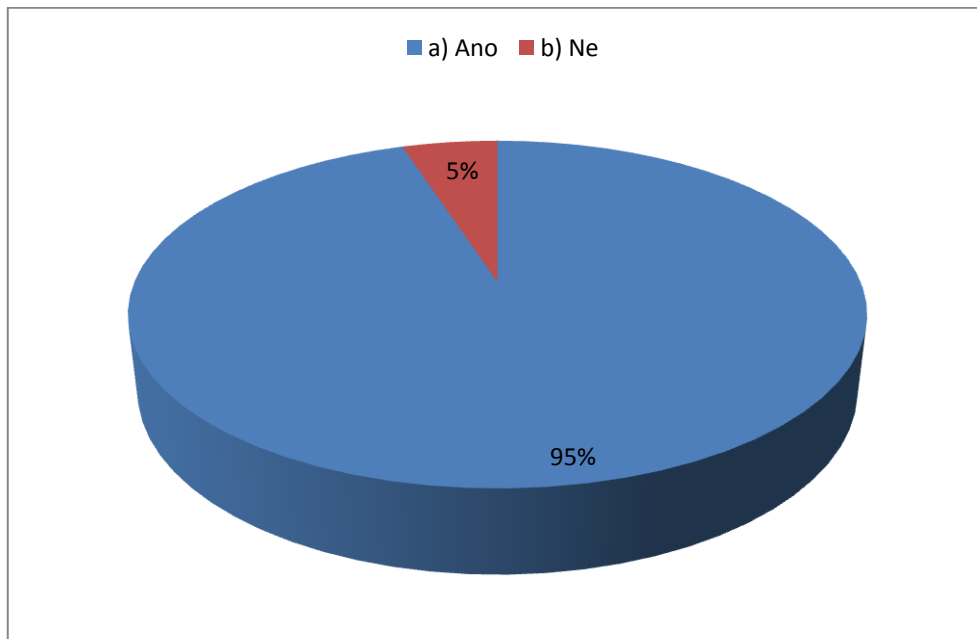
Otázka 4: Kdo Vás o screeningových (genetických) vyšetřeních informoval?



Obrázek 4 Graf: Kdo informuje o screeningu, n = 60

Nejčastěji ženy o screeningových vyšetřeních informují gynekologové, tuto možnost uvedlo 51 žen (85 %). V 5 případech (8 %) byla označena všeobecná sestra v genetické ambulanci. Dvakrát (3%) uvedly ženy jako zdroj informací kamarádku. 1 žena (2 %) uvedla porodní asistentku a 1 žena (3 %) zvolila odpověď, že informace si zjistila sama a to na internetu.

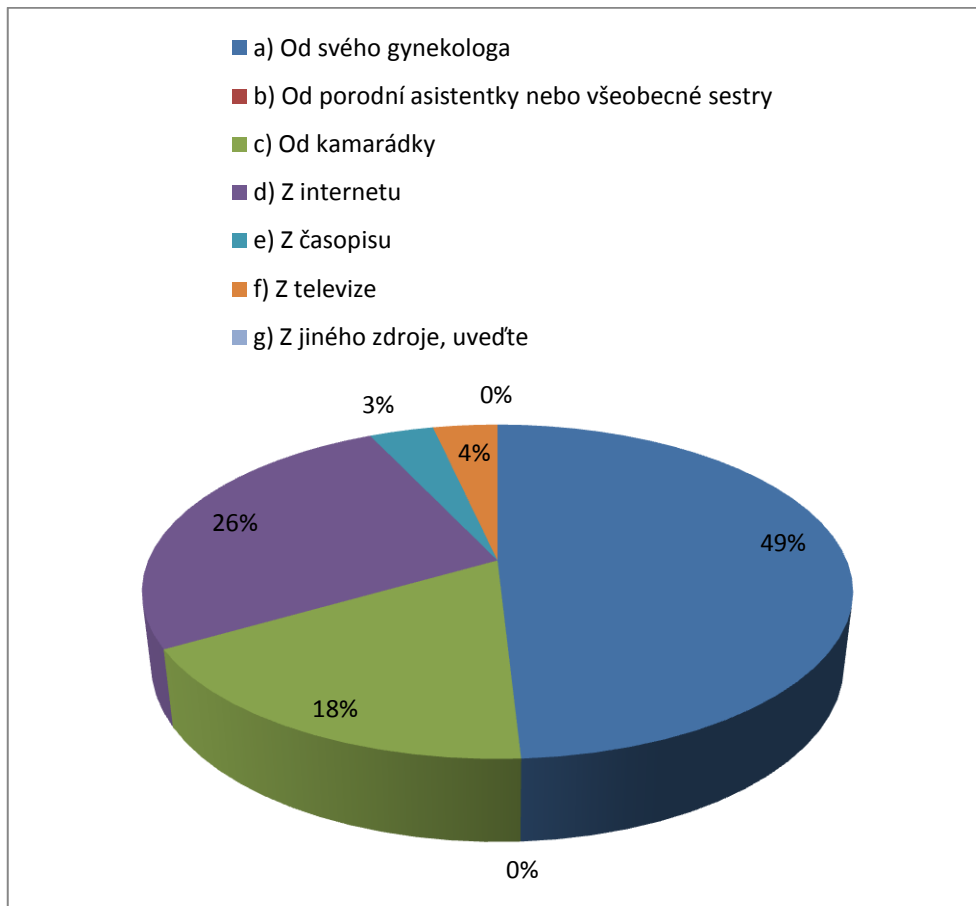
Otázka č. 5: Víte o vhodnosti užívání kyseliny listové v graviditě?



Obrázek 5 Graf: Kyselina listová, n = 60

U této otázky 57 žen (95 %) odpovědělo, že ví o vhodnosti užívání kyseliny listové v graviditě, 3 ženy (5 %) odpověděly, že o vhodnosti užívat kyselinu listovou v graviditě nevědí.

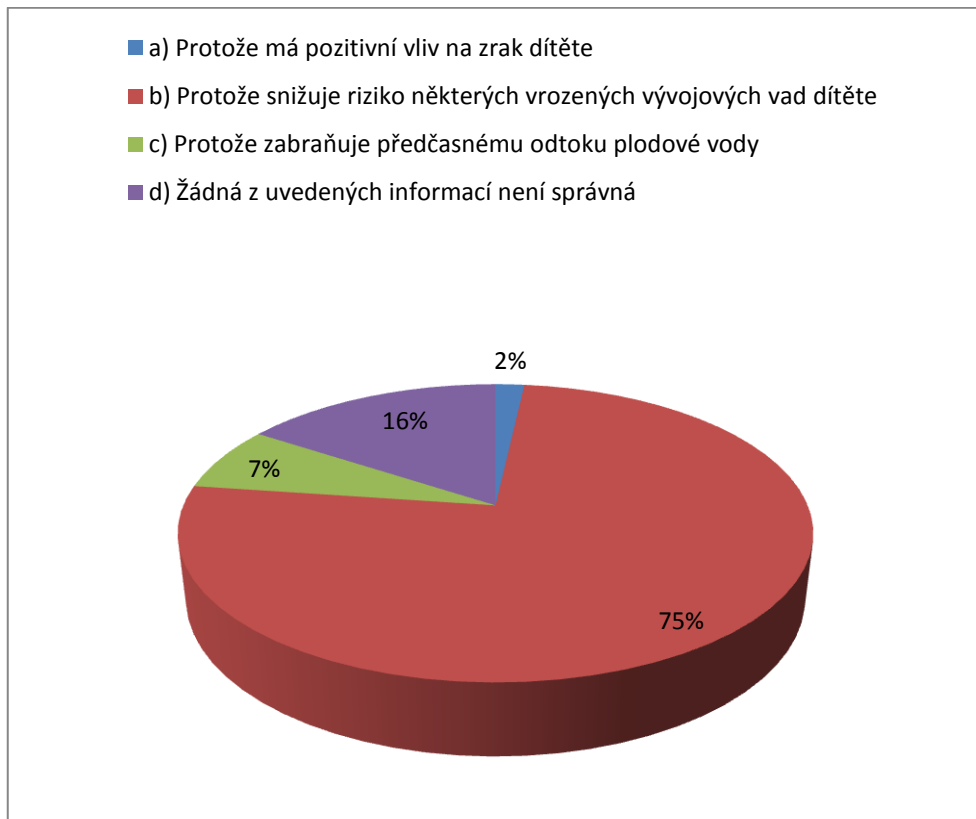
Otázka č. 6: Kde jste tuto informaci získala? (vyplňte, pokud jste na otázku č. 5 odpověděla Ano)



Obrázek 6 Graf: Informace o kyselině listové, n = 57

Na tuto otázku odpovědělo celkem 57 žen. Z toho 29 žen (49 %) odpovědělo, že informace o užívání kyseliny listové získalo od svého gynekologa. 15 žen (26 %) má tyto informace z internetu, 10 žen (18 %) získalo informaci od kamarádky, 2 ženy (4 %) mají informaci z časopisu. A 2 ženy (3 %) zjistily informace o vhodnosti užívání kyseliny listové z televize.

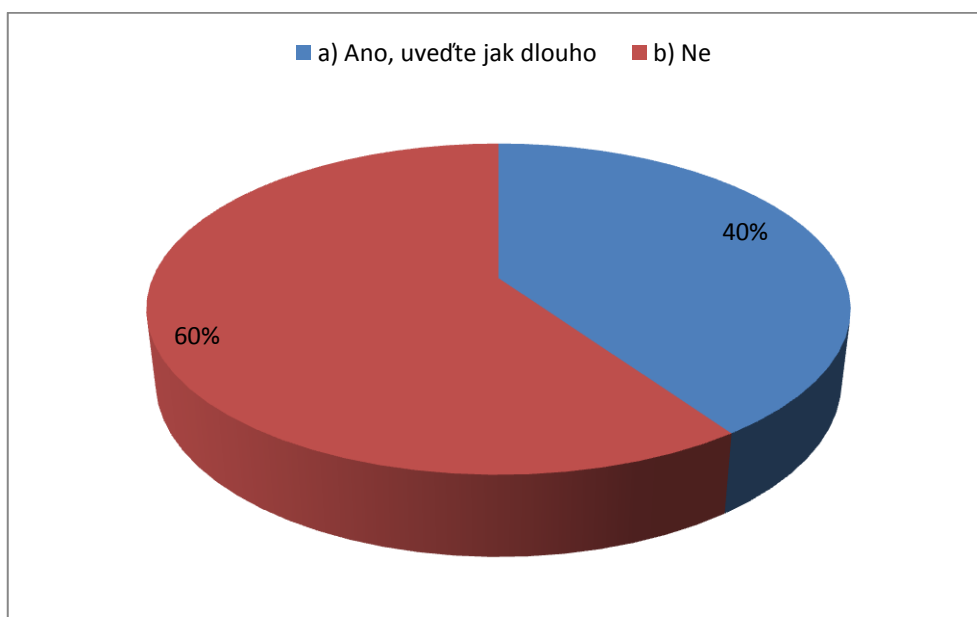
Otázka č. 7: Víte, proč je užívání kyseliny listové vhodné? (vyplňte, pokud jste na otázku č. 5 odpověděla Ano)



Obrázek 7 Graf: Proč užívat kyselinu listovou, n 57

Z grafu lze konstatovat, že 44 žen (75 %) správně uvedlo užívání kyseliny listové jako faktor, který snižuje riziko některých vrozených vývojových vad, 4 ženy (7 %) zvolily odpověď, že užívání kyseliny listové zabraňuje předčasnému odtoku plodové vody. Tato odpověď nebyla správná. 1 žena (2 %) zvolila také špatnou odpověď a) tedy, že užívání kyseliny listové má pozitivní vliv na zrak dítěte. A 9 žen (16 %) uvedlo, že žádná odpověď není správná.

Otázka č. 8: Užívala jste kyselinu listovou již před otěhotněním?



Obrázek 8 Graf: Užívání kyseliny listové před graviditou, n = 60

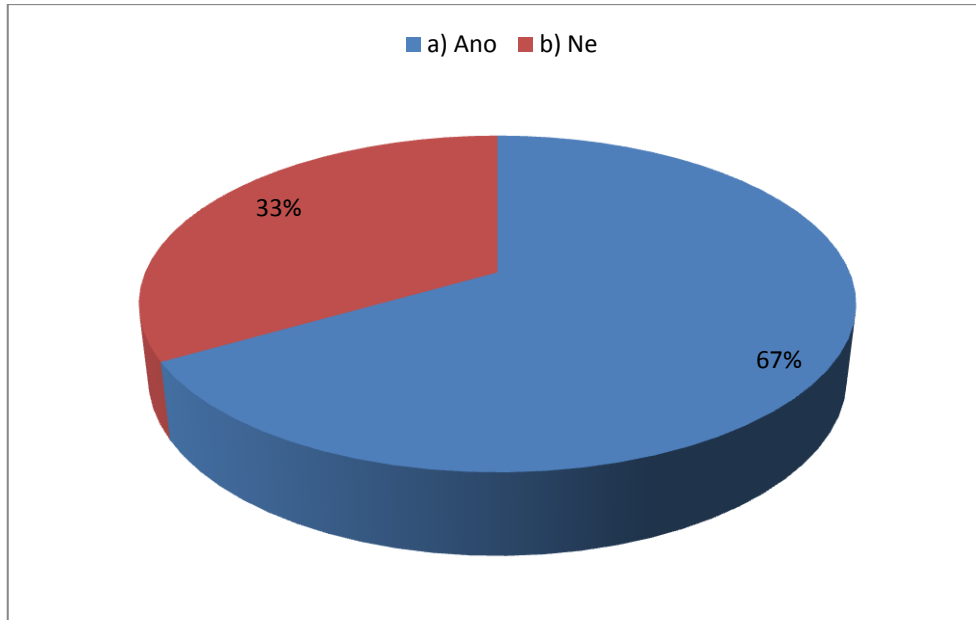
23 žen (40 %) odpovědělo, že užívaly kyselinu listovou již před otěhotněním. 37 žen (60 %) kyselinu listovou před otěhotněním neužívalo.

Tabulka 3 Délka užití kyseliny listové před otěhotněním

Příklady doby užívání kyseliny listové uváděné ženami u otázky č. 8	
1 měsíc	5x
2 měsíce	1x
3 měsíce	7x
6 měsíců	5x
8 měsíců	1x
1 rok	2x
2 roky	1x
3 roky	1x

Z 23 žen, které odpověděly, že užívaly kyselinu listovou před otěhotněním jich 7 užívalo tuto látku 3 měsíce před plánovaným početím, v 5 případech pak 6 měsíců před graviditou a v dalších 5 případech 1 měsíc před otěhotněním. Dvě ženy uvedly 1 rok před těhotenstvím. Jedna žena kyselinu listovou používala 2 měsíce před graviditou a dále byly vždy v jednom případě uvedeny doby 8 měsíců, 2 roky a 3 roky.

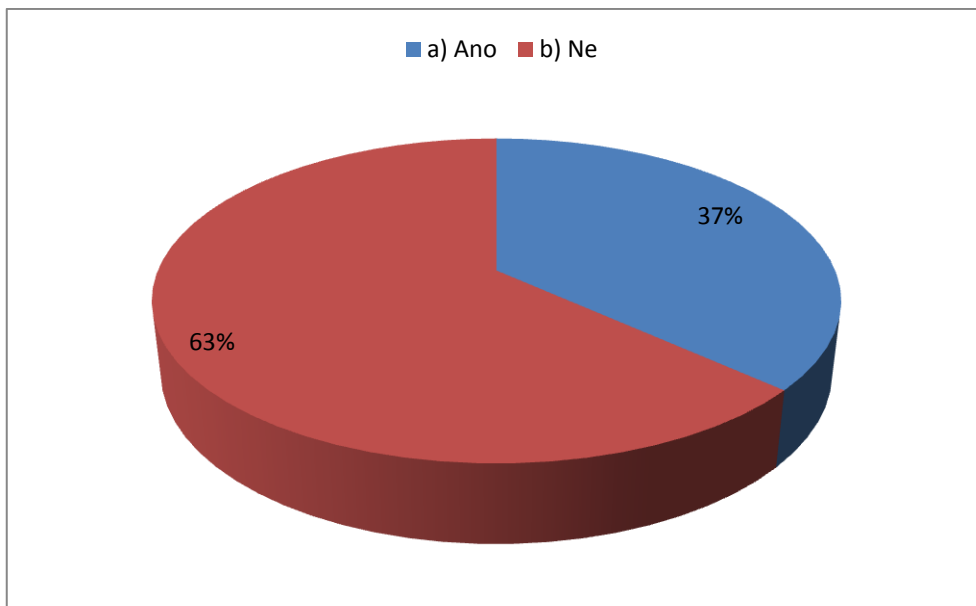
Otázka č. 9: Dodržovala jste některá z obecných doporučení ohledně zdravého životního stylu (zdravá vyvážená strava, omezení alkoholu, nekouřit) již před otěhotněním?



Obrázek 9 Graf: Zdravý životní styl, n = 60

V této otázce uvedlo 40 žen (67 %), že dodržovalo některá z obecných doporučení ohledně zdravého životního stylu, mezi která patří zdravá a vyvážená strava, omezení alkoholu a nekouření. 20 žen (33 %) uvedlo, že doporučení ohledně zdravého životního stylu nedodržovaly.

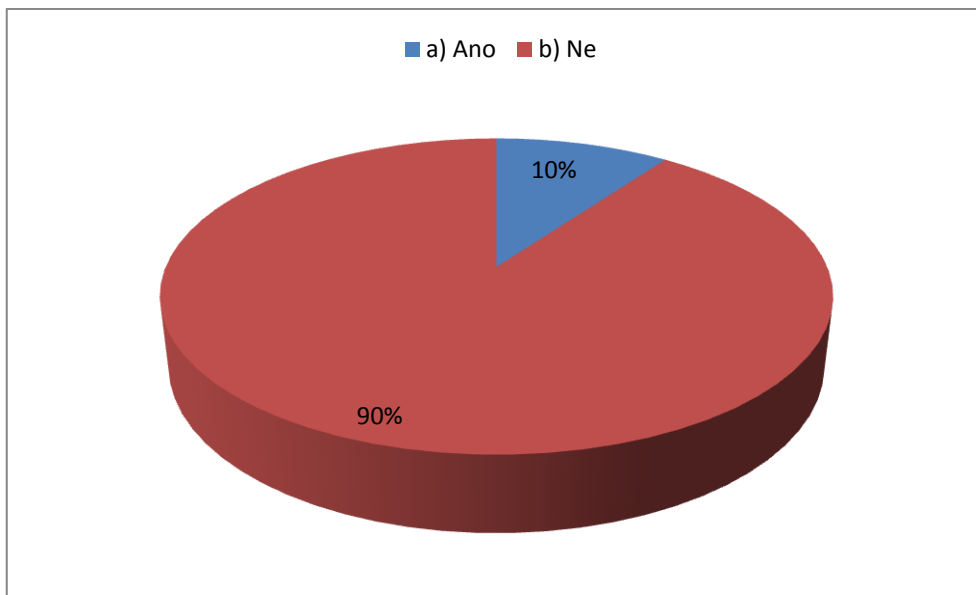
Otázka č. 10: Kouřila jste před otěhotněním?



Obrázek 10 Graf: Kouření před otěhotněním, n = 60

K otázce kouření před graviditou uvedlo 38 žen (63 %) před otěhotněním nekouřilo a 22 žen (37 %) uvedlo, že kouřily již před otěhotněním.

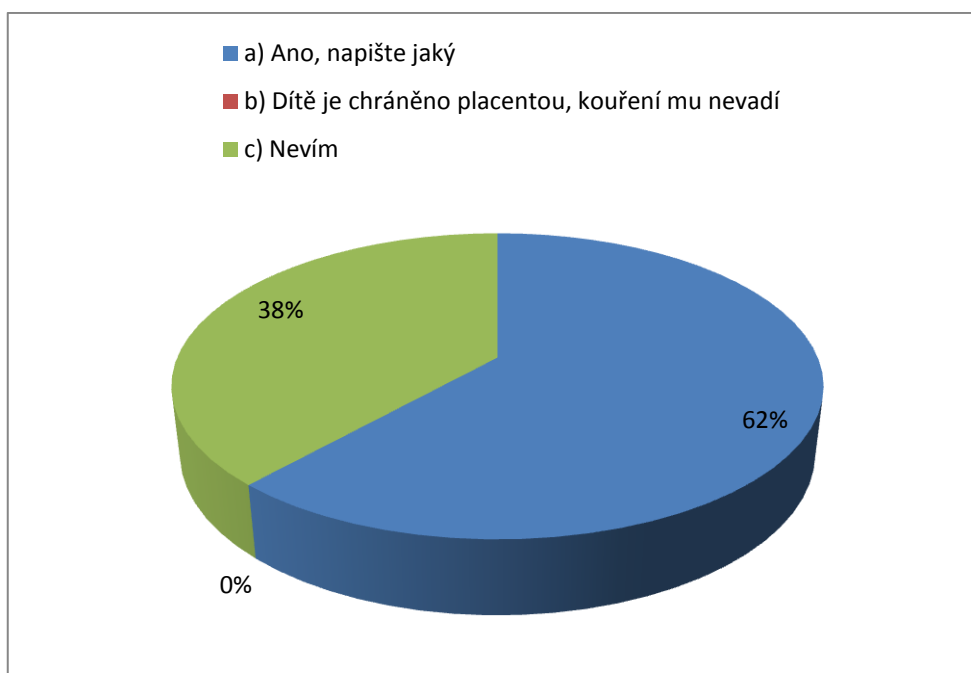
Otázka č. 11: Kouříte v těhotenství?



Obrázek 11 Graf: Kouření v těhotenství, n = 60

Převážná většina dotazovaných žen, tedy 54 (90 %) uvedlo, že v těhotenství nekouří, 6 žen (10 %) uvedlo, že v těhotenství kouří.

Otázka č. 12: Víte, jaký vliv má kouření na plod?



Obrázek 12 Graf: Vliv kouření na plod, n = 60

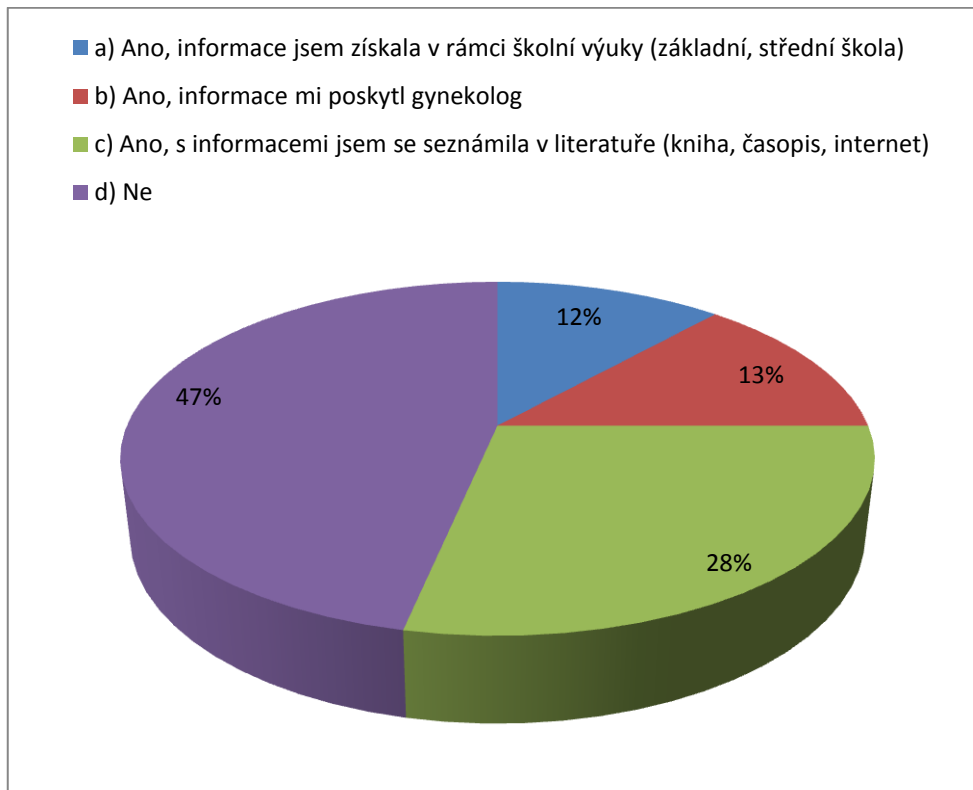
U této otázky 37 žen (62 %) odpovědělo, že vědí jaký vliv má kouření na plod a uvedly alespoň 1 příklad. Variantu odpovědi b) ne zvolila žádná žena a 23 žen (38 %) odpovědělo, že nevědí jaký vliv má kouření na plod.

Tabulka 4 Příklady vlivu kouření na plod

Příklady vlivu kouření na plod u otázky č. 12	
Vyšší riziko vzniku VVV	19x
Nízká porodní váha	11x
Předčasný porod	8x
Návyk dítěte na nikotin	4x
Rozvoj astmatu	3x
Vyšší riziko spontánního potratu	2x
Narození mrtvého plodu	2x
Neurologické poruchy dítěte	2x
Snížená imunita	2x
Dechové obtíže po porodu	2x
Růstová retardace plodu	1x

Celkem na variantu „Ano, napište jaký“ v otázce 12 odpovídalo 37 žen. Všechny uvedly alespoň 1 příklad. Vyšší riziko výskytu VVV u plodu bylo uváděno jak nejčastější příklad vlivu kouření na plod, byl zvolen 19x, dále byla 11x zmíněna nízká porodní váha a 8x předčasný porod, dále pak 4x návyk dítěte na nikotin, 3x rozvoj astmatu. Stejným počtem 2 příkladů byly uváděny vyšší riziko spontánního potratu, narození mrtvého plodu, neurologické poruchy dítěte a dechové obtíže po porodu. Jednou byla zmíněna růstová retardace plodu.

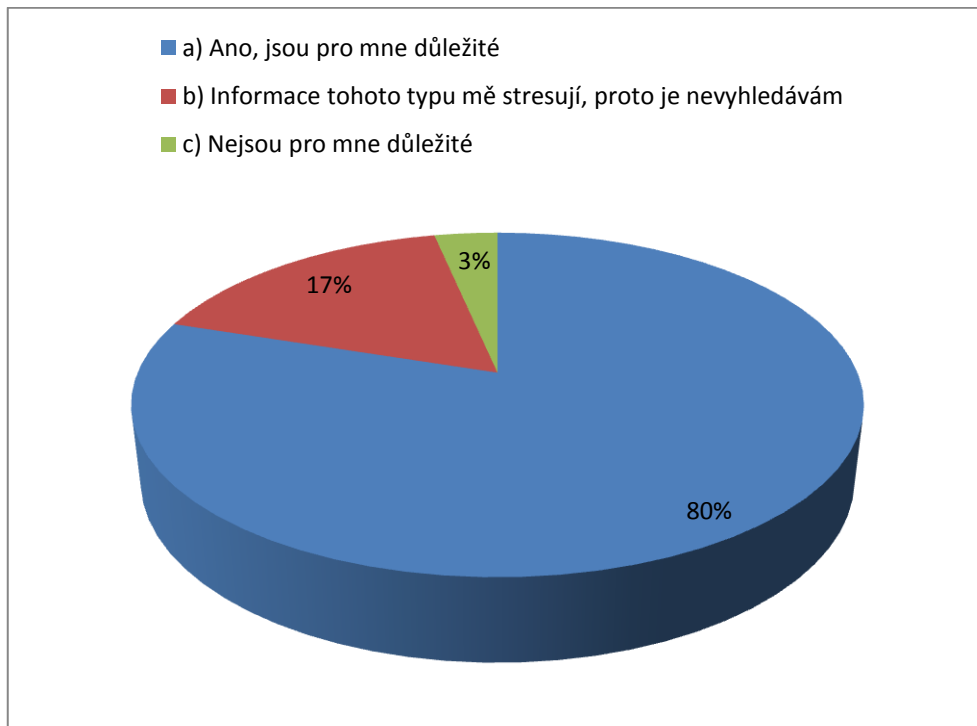
Otázka č. 13: Setkala jste se s informacemi o preventivních opatřeních předcházejících vývojovým a mentálním vadám již před otěhotněním?



Obrázek 13 Graf: Informace o prevenci, n = 60

Nejvíce žen, tedy 28 (47 %) se s informacemi o preventivních opatřeních předcházejících vývojovým a mentálním vadám před otěhotněním nesešlo. 17 žen (28 %) se s těmito informacemi seznámilo v literatuře, dalším 8 ženám (13 %) informace poskytl gynekolog. 7 žen (12 %) se dozvědělo tyto informace v rámci školní výuky.

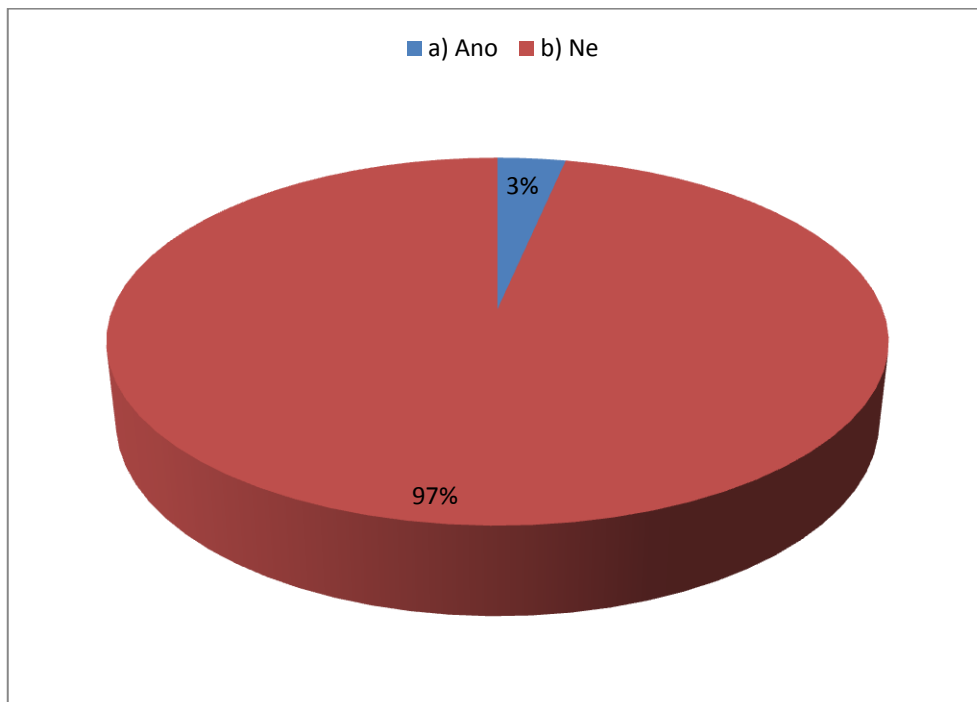
Otázka č. 14: Jsou pro Vás informace týkající se možných vývojových a mentálních vad u plodu důležité?



Obrázek 14 Graf: Důležitost informací o VVV, n = 60

Pro 48 žen (80 %) je informace o možných mentálních a vývojových vadách důležitá. 10 žen (17 %) tyto informace stresují a proto je nevyhledávají a pro 2 ženy (3 %) tyto informace důležité nejsou.

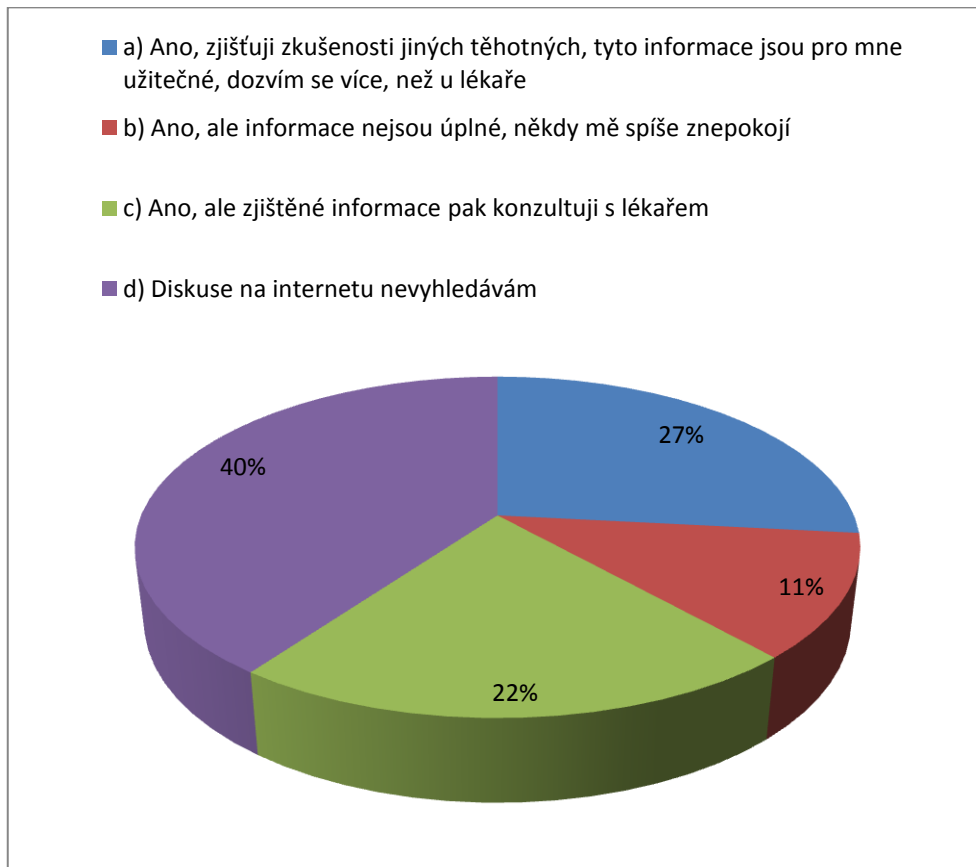
Otázka č. 15: Znáte projekt „Mysli na mne včas – dřív, než se narodím“, který se zabývá prevencí VVV v oblasti užíváním kyseliny listové a zdravého životního stylu?



Obrázek 15 Graf: Znalost projektu primární prevence VVV

Jak je patrné z tohoto grafu 58 žen (97 %) nezná projekt „Mysli na mne včas – dřív, než se narodím“. 2 ženy (3 %) tento projekt znají.

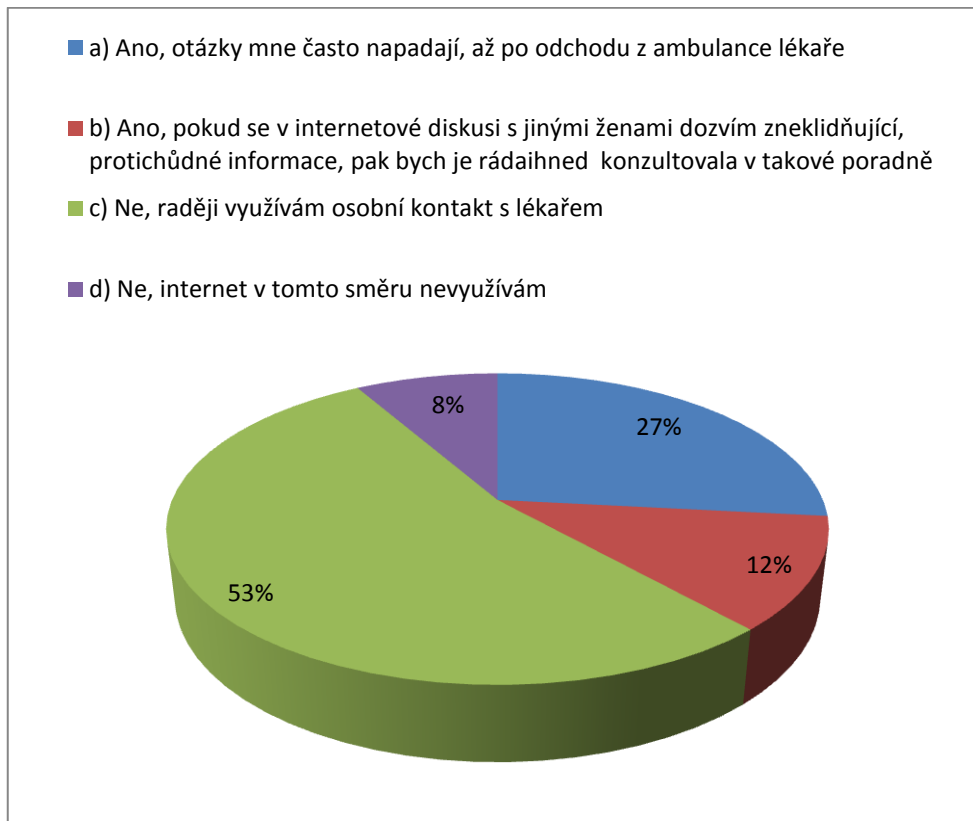
Otázka č. 16: Vyhledáváte informace týkající se gravidity na internetových diskusích?



Obrázek 16 Graf: Internetové diskuse, n = 60

Nejvíce žen, a to 24 (40 %) uvedlo, že informace týkající se gravidity na internetu nevyhledává. 16 žen (27 %) zjišťuje zkušenosti ostatních těhotných v internetových diskusích. Tyto ženy uvádějí, že se tak dozvědí více, než u lékaře. 13 žen (22 %) konzultuje zjištěné informace z internetu s lékařem. 7 žen (11 %) diskuse vyhledává, následně se cítí zjištěnými neúplnými informacemi znepokojeny.

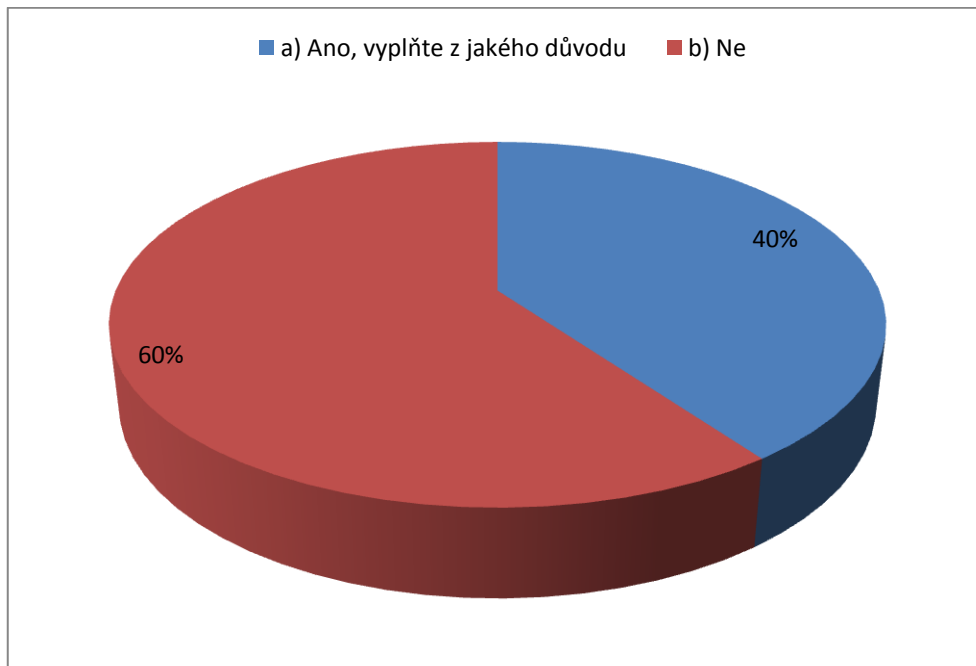
Otázka č. 17: Využila byste možnost konzultace s lékařem v internetové poradně?



Obrázek 17 Graf: Internetová poradna, n = 60

U této otázky odpovědělo 32 žen (53 %), že upřednostňuje osobní kontakt s lékařem, před možností konzultace přes internetovou poradnu. 16 žen (27 %) by možnost konzultace s lékařem v internetové poradně využilo z toho důvodu, že je otázky napadají až po odchodu z poradny. Dalších 7 žen (12 %) by tuto možnost uvítalo, pokud by se dozvěděly v internetových diskusích zneklidňující či protichůdné informace. 5 žen (8 %) internet v tomto směru vůbec nepoužívá.

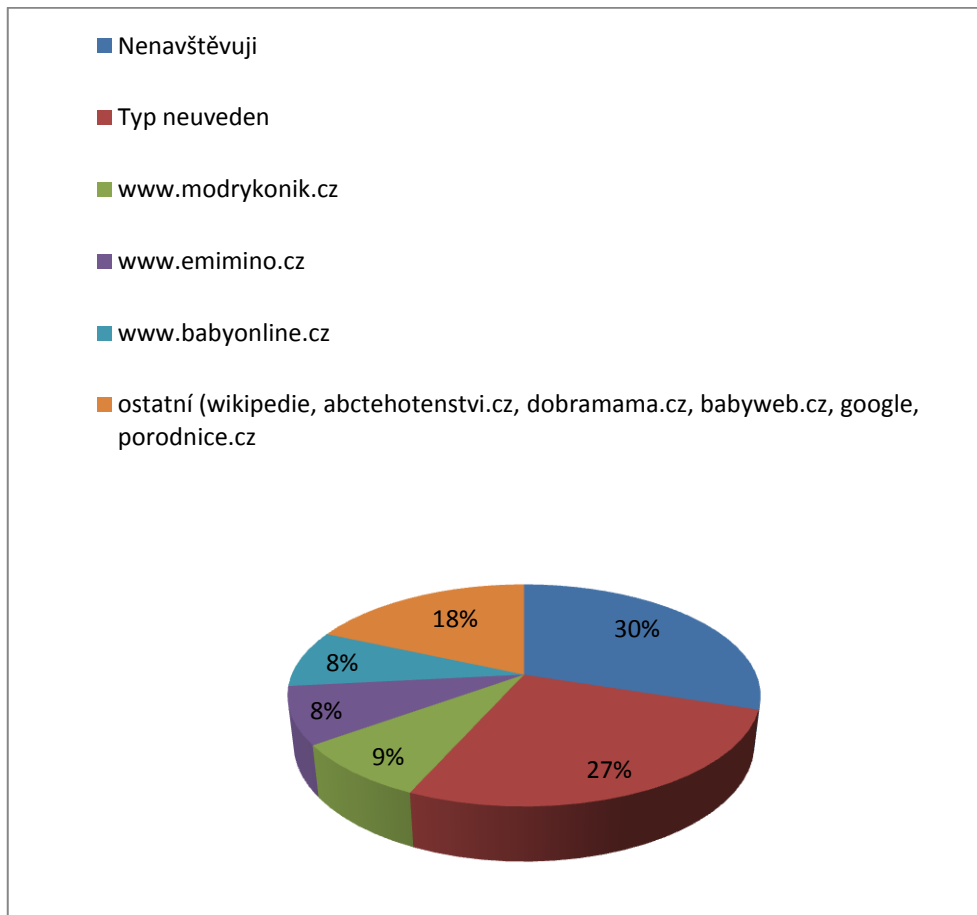
Otázka č. 18: Pokud vyhledáváte informace týkající se gravidity na internetu, využíváte odborné stránky?



Obrázek 18 Graf: Odborné stránky, n = 60

36 (60 %) žen uvedlo, že odborné internetové stránky nevyhledává. Nejčastějším důvodem bylo, že informace na internetu nevyhledávají, raději dotazy konzultují s lékařem. Dalším uváděným důvodem bylo, že informace na internetu vyhledávají, avšak ne cíleně na odborných stránkách. 24 (40 %) žen odborné stránky vyhledává, preferují přesné, spolehlivé a pravdivé informace, které se na odborných stránkách dozvědí.

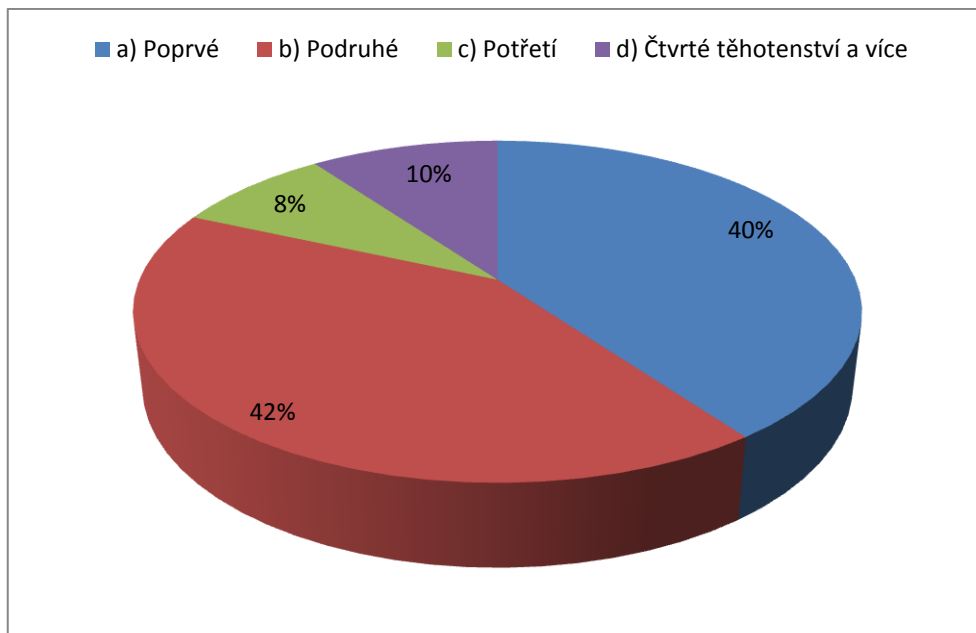
Otázka č. 19: Uved'te, prosím, název stránek, které navštěvujete, abyste získala informace ohledně gravidity.



Obrázek 19 Graf: Názvy internetových stránek, n = 60

U této otázky odpovědělo 18 žen (30 %), že internet nenavštěvují. 16 žen (27 %) uvedlo, že internetové stránky navštěvují, avšak neuvedly název stránky. Ženy v této kategorii uváděly, že nenavštěvují konkrétní typ stránek, ale zadávají do vyhledávače hesla, která je zajímají a stránky s informacemi volí náhodně. Nejčastěji zmiňovanými stránkami jsou v 5 případech (9 %) uváděny modrykonik.cz, dále 5 žen (8 %) uvedlo emimino.cz a 5 žen (8 %) babyonline.cz. 11 žen (18%) uvedlo různé stránky, obecně vyhledávače typu: seznam.cz nebo google.cz, dále pak wikipedii a jiné.

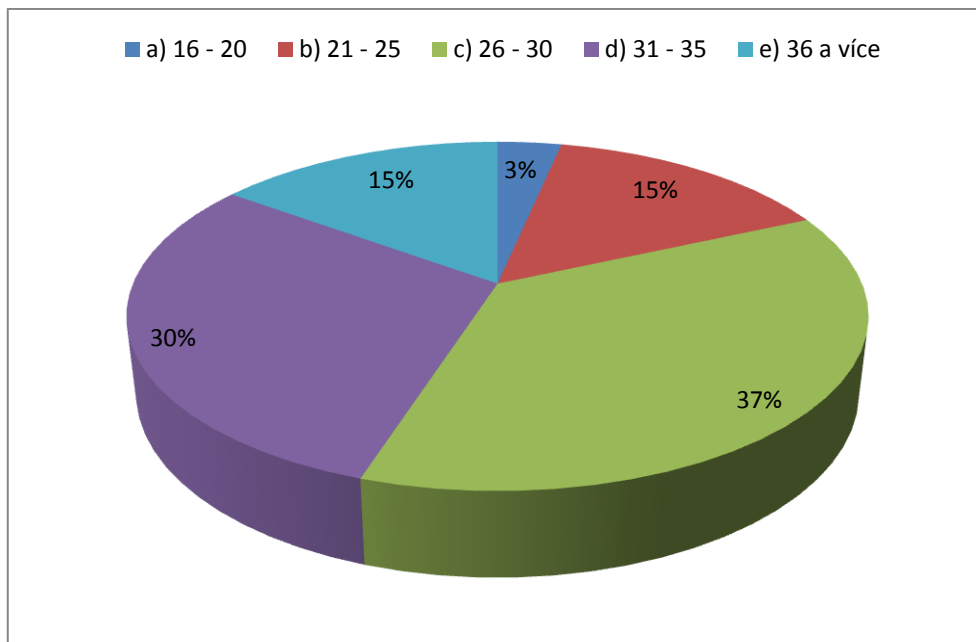
Otázka č. 20: Pokolikáté jste nyní těhotná?



Obrázek 20 Graf: Počet těhotenství, n = 60

Nejvíce žen, a to 25 (42 %) je podruhé těhotných, dále 24 žen (40 %) je poprvé těhotných. Méně početnou skupinu 6 žen (10 %) tvoří ženy těhotné počtvrté a vícekrát a nejmenším počtem 5 (8 %) jsou zastoupeny ženy potřetí těhotné.

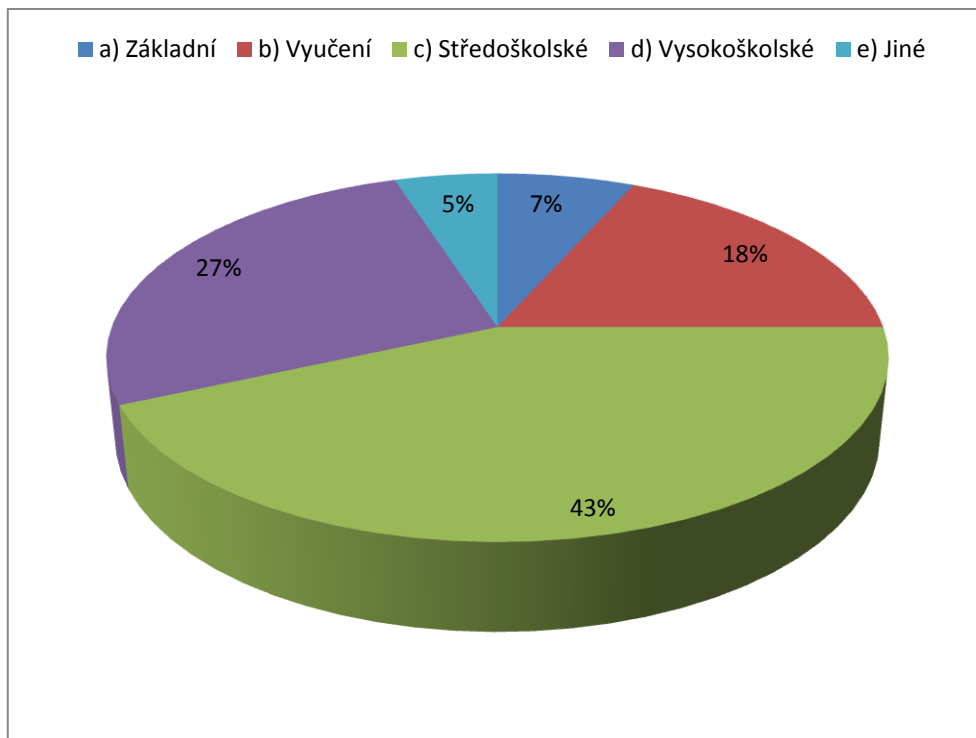
Otázka č. 21: Kolik je Vám let?



Obrázek 21 Graf: Věk těhotných žen, n = 60

Z tohoto grafu lze vyčíst, že 22 těhotných žen (37 %) je ve věku mezi 26 a 30 rokem, druhou nejpočetnější skupinou je kategorie mezi 31 až 35 rokem, reprezentovaná 18 ženami (30 %). Stejně početně zastoupena je skupina ve věku 21 až 25 let, zastoupena 9 ženami (15 %) a věková skupina 36 a více let, kterou reprezentuje také 9 žen (15 %). Nejméně početná (3 %) je skupina těhotných žen mezi 16 – 20 rokem věku.

Otázka č. 22: Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?



Obrázek 22 Graf: Vzdělání, n = 60

Jak je patrné, 26 žen (43 %) má středoškolské vzdělání, dále pak 16 žen (27 %) je vysokoškolsky vzdělaných. Následuje 11 žen (18 %) vyučených a 4 ženy (7 %) mají základní vzdělání. 3 ženy (5 %) uvedly kategorii "jiné" a to vyšší odborné vzdělání.

4 Diskuse

V této části bych ráda shrnula údaje zjištěné při mém dotazníkovém šetření. Výsledky jsem porovnávala s bakalářskou prací Trampotové z roku 2012 na téma: „*Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství*“. Výzkumný vzorek Trampotové čítal 46 žen a šetření probíhalo v ambulanci obvodního gynekologa v nemocničním oddělení rizikově těhotných. Tato jediná práce se tematicky shoduje s mojí. U ostatních prací jsem použila pouze data korespondující s předmětem mé studie. Jde o bakalářskou práci Šiškové z roku 2011: „*Moderní metody detekce genetických vad plodu*“. V praktické části se Šišková zabývá historií prenatální diagnostiky, embryologií, přehledem vývojových vad a metodami detekce VVV. Výzkumná část proběhla na nemocničním oddělení šestinedělí, rizikového těhotenství a prenatální péče. Hodnoceno bylo 100 dotazníků. Další výzkum, jehož data používám pro porovnání, je v bakalářské práci Kinterové z roku 2012, s tématem: „*Povědomí těhotných žen o problematice kouření v těhotenství*“. V teoretické části popisuje historii kouření a jeho negativní účinky na reprodukci, těhotenství a plod. Šetření proběhlo na oddělení porodního sálu a v nemocniční gynekologické ambulanci. Hodnoceno bylo 70 dotazníků. Bakalářská práce Adámkové z roku 2013, je poslední využitou pro srovnání s mým šetřením. Nazvala ji: „*Stravovací návyky a bezpečnost potravin v těhotenství*“. Popisuje zde složky výživy a jejich význam v graviditě. Dále charakterizuje komplikace a onemocnění spojené s výživou, mezi které se řadí obezita a těhotenská cukrovka. Tento výzkum hodnotil odpovědi 100 respondentek.

V první výzkumné otázce jsem se zajímala o základní znalosti těhotných žen v oblasti vrozených vývojových vad a screeningových vyšetření. Většina dotazovaných žen zná alespoň 1 typ VVV. Svoji znalost ženy potvrdily vypsáním 1 – 3 příkladů vrozených vad, přičemž všechny ženy uvedly alespoň jeden typ. Pouze jedna žena, která odpověděla, že VVV zná, uvedla špatný příklad. Nejčastěji zmiňovanou vadou byl Downův syndrom, dále pak rozštěpové vady a vady srdce. 17 % procent žen neznalo žádný typ vrozené vývojové vady.

Povědomí o faktorech majících vliv na vznik VVV u plodů má zásadní vliv při prevenci. Pokud žena zná negativní činitele, může se jim vyhnout, případně jejich působení omezit. Téměř dvě třetiny dotazovaných uvedly alespoň 1 faktor působící na vznik VVV. K nejfrekventovanějším patřily vlivy dědičnosti, kouření, alkohol a drogy. 32 % žen neuvedly žádné činitele negativně působící na plod.

K základní prevenci VVV patří screeningová vyšetření v těhotenství, která mohou již v časně fázi zachytit odchylky od normálního vývoje plodu. Dle doporučených postupů ČSLG je vhodné absolvování biochemického a ultrazvukového testu (Šantavý, 2014, s. 19).

Zjišťovala jsem tedy, zda ženy vědí, z jakých vyšetření se screeningové testy skládají. Ve své praxi se opakovaně setkávám s dotazy žen, přestože informace byla na počátku předána, jaké vyšetření budou podstupovat a z jakého důvodu. Musím znovu objasňovat, že i například krevní odběr v 16. týdnu gravidity je součástí screeningových testů VVV. Záměrně jsem tedy nevolila bližší specifikaci vyšetření nebo určování typů testů. Dotazníková otázka byla z tohoto důvodu pouze základní. Naprostá většina žen odpověděla správně a to, že screeningová vyšetření se skládají z krevního a ultrazvukového testu. Jen 10 % dotazovaných uvedlo chybnou odpověď.

Trampotová (2012, s. 46) ve své bakalářské práci uvádí, že povědomí žen o problematice VVV dostačuje. K tomuto závěru se přikláním. Důvodem je, že většina žen v mé studii nejen kladně odpověděla na první dvě otázky, vztahující se k tomuto tématu, ale znalost prokázaly i následným doplněním alespoň jednoho příkladu. Třetina žen však rizikové faktory nezná. Vzhledem k tomu, že jsem tuto odpověď zaznamenala i u žen s vysokoškolským vzděláním, stojí za zamyšlení, zda svou roli hraje skutečná nevědomost, nebo ženy byly při vyplňování odpovědí v časové tísní či ve stresu a zvolily „jednodušší“ odpověď. Potvrzují výzkumnou otázku v oblasti informací o screeningových vyšetřeních. Téměř všechny ženy vědí, jaké testy jsou jeho součástí.

Kyselina listová spadá mezi vitamíny řady B a patří k nejjednoduššímu a nejdostupnějšímu způsobu prevence poruch uzávěru neurální trubice. Jak uvádí Calda (2010, s. 208), tato vada CNS se vyskytuje s frekvencí 1 – 3/ 1000 a řadí se k postižením s nejvýznamnějšími důsledky. Byly provedeny četné studie, které sledovaly vliv užití kyseliny listové na redukci rozštěpových vad u plodů.

V další výzkumné otázce mne proto zajímalo, do jaké míry jsou ženy informovány o vhodnosti užívání kyseliny listové nejen v graviditě, ale i před otěhotněním. Také jsem zjišťovala, jestli respondentky znají účinky kyseliny listové na plod. Doplňkovou otázkou bylo, kde poznatky o kyselině listové získaly a zda vědí o projektu primární prevence VVV.

Naprostá většina žen, účastnicí se mého šetření, odpověděla, že ví o vhodnosti užívat kyselinu listovou v graviditě. V práci Trampotové (2012, s. 43) přijímalo kyselinu listovou v graviditě 57% žen. V mém výzkumu pak tři čtvrtiny žen správně odpověděly, že užívání kyseliny listové snižuje riziko některých vrozených vývojových vad. Adámková (2013, s. 68) ve své bakalářské práci uvádí, že na otázku o účinku kyseliny listové odpovědělo pouze 50 % dotázaných správně. Shrnu-li získané údaje, tak informovanost mých respondentek o užívání kyseliny listové je velmi dobrá. Pokud budu hodnotit povědomí žen o účincích kyseliny listové na plod, tak důvodem proč v mém šetření odpovídaly správně, může být buď lepší poučení žen, nebo menší počet nabízených typů odpovědí v dotazníkové otázce, a tudíž snadnější dedukce (pokud ženy přesně nevěděly) správné odpovědi.

Ve své práci zmiňuji studii BMJ (2007) provedenou v Norsku v letech 1996 – 2001, které se zúčastnilo 652 matek dětí s orofaciálním rozštěpem a 1006 matek jako kontrolní vzorek. Studie sledovala, zda a jaké přípravky s kyselinou listovou ženy užívaly a také se zabývala vlivem folátů na snížení rozštěpových vad v orofaciální oblasti. Bylo potvrzeno snížení výskytu izolovaného rozštěpu rtu, případně kombinace rozštěpu rtu a patra. Studie uvádí minimální dobu prekoncepčního užití 1 měsíc, aby bylo dosaženo dostatečné hladiny v těle. Skálová (2010) dodává, že je vhodné užívat kyselinu listovou ještě minimálně v prvních 3 měsících gravidity.

Více než polovina žen v mém výzkumu kyselinu listovou před otěhotněním neužívala. Toto poměrně vysoké číslo může být ovlivněno tím, že ženy otěhotněly neplánovaně. Příčinou může být i nedostatečné povědomí o vhodnosti užívat kyselinu listovou v období před početím. Vzniká zde prostor pro edukaci gynekology, porodními asistentkami či všeobecnými sestrami. Soustředit bychom se měli na ženy ve fertilním věku s pravděpodobnou možností početí. Čtvrtina žen přijímala tento vitamín nejčastěji 3 měsíce před otěhotněním. Dále bylo uváděno užívání po dobu 1 až 6 měsíců. Zjistila jsem tedy, že skupina žen přijímající foláty před otěhotněním má informace dostatečné, neboť žádná nepřijímala kyselinu listovou kratší dobu, než jeden měsíc.

V polovině případů respondentky uvedly, že je o užívání kyseliny listové poučil gynekolog. Třetina žen se s problematikou seznámila díky internetu a zbývající část má povědomí od kamarádky. Od porodních asistentek či všeobecných sester se ženám poučení, v oblasti příjmu kyseliny listové, nedostalo. Blíže se informačním zdrojům pro ženy budu věnovat v jiné výzkumné otázce.

Dodržování obecných zásad zdravého životního stylu před graviditou (zdravá vyvážená strava, omezení alkoholu, nekouřit), může být dalším z faktorů příznivě ovlivňujícím vývoj plodu. Z mého šetření vyplynulo, že více než polovina žen tato doporučení dodržovala, a to již před otěhotněním. Třetina žen zásady nedodržovala. Před graviditou kouřilo 37% procent žen, v graviditě pak 10 %. Kinterová (2011, s. 46) uvádí 12 % kuřáček v graviditě, přičemž její výzkumný vzorek čítal o 10 žen více. Z mého šetření vyplývá, že kuřáčky většinou přestanou kouřit, jakmile zjistí, že jsou gravidní. 10 % pokračuje z různých důvodů. Často se setkávám s odpovědí, že gynekolog nedoporučil přestat kouřit úplně, protože by stres matky negativně působil na dítě. Na toto reaguje Hrubá (2011, s. 38) ve své práci slovy „*Naše kouřící matky by asi zcela ztratily důvěru k lékařům tolerujícím kouření v těhotenství, kdyby byly plně informovány o všech rizicích kouření v těhotenství.*“

Nadpoloviční většina žen uvedla, že ví, jaký vliv má kouření na plod a zároveň napsaly alespoň jeden příklad nepříznivého působení. Čtvrtina žen žádný typ neuvedla. Důvodem bylo, že jsou nekuřáčky a tudíž se touto problematikou nezaobírají. Z 6 žen kouřících v graviditě 4 znaly vliv kouření a 2 odpověděly, že jeho vliv na plod neznají.

Řešení tedy vidím v úplné informovanosti žen kuřáček o rizicích kouření, pouhé konstatování, že kouření škodí, nestačí. Matky by měly být konfrontovány s podrobným popisem možných nežádoucích vlivů na plod a průběh gravidity.

Otázka prenatální prevence VVV by měla být zmiňována již na základních, učňovských a středních školách v rámci výuky. Důraz bych kladla na zevrubné vysvětlení rizik kouření, alkoholu a nevyvážené stravy. Domnívám se, že vědomosti o nezdravém životním stylu jsou v populaci velmi povšechné. Je známo, že určité věci škodí, ale zeptáme li se jak, odpovídající často přesně neví.

Projekt primární prevence, vytvořený ve spolupráci Státního zdravotního ústavu, mezi dotazovanými ženami znám není. Tomuto faktu odpovídá 97 % záporných odpovědí. Jedná se spíše o to, zda jsou informace na webových stránkách projektu určeny primárně odborníkům ve zdravotnictví a pedagogům, kteří je mají šířit dále, nebo jde o poznatky určené laické veřejnosti. Stránky jsou názorné, srozumitelné a snadno se v nich orientuje, stálo by tedy za to provést větší propagaci například vyvěšením plakátu projektu v ambulancích praktiků a gynekologů.

Ve třetí výzkumné otázce jsem se zaměřila na identifikaci typické prvorodičky. Z celkového počtu 60 respondentek v mém výzkumu bylo poprvé gravidních 24 žen, tedy 40 %. Z tohoto počtu bylo 14 žen (58 %), starších 26 let se středoškolským a vysokoškolským vzděláním.

Za typickou prvorodičku jsem tedy označila ženu starší 26 let se středoškolským či vysokoškolským vzděláním. Zjištění korespondují se statistickými údaji z ÚZIS (2013, s. 55) o tom, že nejvíce prvorodiček v roce 2012 bylo ve věkové kategorii 25 – 29 let, druhou nejpočetnější skupinou pak byly matky ve věku 30 – 34 let. Stejně tak se výsledky této výzkumné práce shodují s údaji Šiškové (2011, s. 66), která uvádí ve svém vzorku 49 % primipar s věkovou hranicí 28 let.

Ženy tedy odkládají první graviditu na období po 25. roce, častěji až po 30. roce života. S vyšším věkem budoucích matek však zároveň stoupá riziko pro vznik VVV, zejména chromozomálních aberací. Jak uvádí Čech (2014, s. 101) výrazně stoupá riziko po 35. roce věku, kdy dochází k statistickému nárůstu počtu chromozomálních vad.

Zde vidím jako nutnost otevřeně hovořit o tom, že první gravidita ve věku nad 30 let není optimální. Roztočil (2008, s. 110) označuje za statisticky nejvhodnější věk pro první graviditu dvaadvacátý rok. Bylo by vhodné předkládat tuto informaci k úvaze mladým lidem již v rámci školní výuky, v gynekologických ambulancích a stejně tak i v médiích. Samozřejmě je nutné respektovat přirozené právo každého rozhodovat se o otázce rodičovství dle vlastní úvahy, avšak ta by měla proběhnout na základě dostupných odborných poznatků z této oblasti.

Čtvrtá výzkumná otázka se věnuje detekci hlavního informačního zdroje o prevenci VVV. Nejprve jsem se zaměřila na období před otěhotněním. Je zážející, že téměř polovina žen v mém šetření uvedla absenci vědomostí o prevenci VVV před graviditou. Jedna třetina respondentek se s těmito údaji setkala v literatuře či na internetu. Pouze 13 % žen bylo o prevenci VVV před graviditou poučeno gynekologem. Zbýlých 12 % žen tyto údaje získalo v rámci školního vzdělávání. Na druhém stupni základních škol, v rámci výuky společenských věd, probíhá výchova ke zdraví. Otázkou, stojící za zmapováním, je jakým způsobem tento předmět žáci vnímají a zda je možné již v tomto věku účelně předávat poznatky důležité pro budoucí rodičovskou roli. Stejně zajímavé by bylo ověřit, jak jsou o zdravém životním stylu a prevenci VVV poučeni mladí lidé v systému učilišť, středních a vysokých škol.

Do preventivních opatření v graviditě jsem zahrнула screeningová vyšetření. U většiny žen informace o těchto vyšetřeních předal gynekolog. Všeobecná sestra nebo porodní asistentka nebyly uvedeny ani v jedné odpovědi. V oblasti prevence rozštěpových vad u plodu uvedla polovina žen jako hlavní informační zdroj opět lékaře – gynekologa. Není překvapující, že v dnešní technické době třetina žen vyhledává údaje na internetu. Desetina žen byla poučena porodní asistentkou či všeobecnou sestrou.

S Trampotovou (2012, s. 46) se tedy shodují v otázce nejčastějšího informačního zdroje, kterým je gynekolog. Je patrné, že lékař gynekolog dominuje při předávání poznatků těhotným ženám, avšak před otěhotněním ženy poučení od gynekologů získají zřídka. Může to být způsobeno tím, že v období před graviditou ženy nenapadne ptát se na otázky spojené s prevencí VVV a tyto údaje jim nejsou aktivně nabízeny. Sestry, jakožto zdroj informací zaostávají.

Působení sestry v oblasti prevence VVV vidím především v aktivní komunikaci s ženami navštěvujícími ambulanci gynekologů. Ze své praxe vím, že těhotné často přicházejí s bazálními vědomostmi. Pokud jsou informovány podrobněji, většinou se v záplavě řečeného špatně orientují. Proto roli sestry spatřuji hlavně v reedukaci těhotných. Je nutné se žen opakovaně ptát, zda všemu porozuměly, zda nemají nejasnosti. Vybízejme k dotazům a ty následně trpělivě zodpovídejme. Dejme ženám najevo, že máme prostor ke komunikaci a i nestandardní otázky, profesionálně v rámci svých kompetencí, zodpovídejme. Velký důraz kladu na celoživotní vzdělávání sester a uchování všeobecného přehledu, který je pro efektivní komunikaci v oblasti prevence nezbytný.

Internet je fenoménem dnešního světa se všemi klady i zápory. Je zde záplava velkého množství informací a v praxi sestry mám často pocit, že v některých případech spíše komplikuje prožívání gravidity ženám a přiděluje starosti jejich partnerům. Často dochází k nesprávné interpretaci poznatků získaných z tohoto zdroje, zejména díky neznalosti zdravotnické problematiky a souvislostí.

V poslední výzkumné otázce mne zajímalo, zda ženy vyhledávají poznatky týkající se gravidity na internetových stránkách a zda využívají odborné stránky. 40 % žen internet v tomto směru nevyužívá. 22 % žen vyhledané údaje konzultuje s lékařem, a to je pozitivní zjištění.

Ženy se často zapojují do internetových debat, zejména s ostatními maminkami. Navštívila jsem některé diskuse, obzvláště ty, které se týkaly oblasti genetického screeningu a byla jsem svědkem různých dezinterpretací výsledků a informací, které ženám předal lékař či zdravotnické zařízení. Těhotné ženy pak bývají znepokojeny a často po přečtení diskusí zbytečně zažívají větší stres, než pokud by své otázky konzultovaly přímo s lékařem.

Dotazovala jsem se respondentek, zda by využily možnost komunikace s lékařem v internetové poradně. Více než polovina žen uvedla, že upřednostňuje osobní kontakt s lékařem a 8 % žen internet k získání informací nevyužívá vůbec. Téměř čtvrtina žen by možnost konzultace s lékařem v internetové poradně uvítala. Důvodem bývá, že se v ordinaci často zapomenou zeptat na vše podstatné, nebo zjistí v internetových diskusích či rozhovoru s kamarádkou nějakou znepokojující či protichůdnou informaci. Některé internetové stránky, určené těhotným ženám, možnost konzultace s odborníkem nabízejí. Patří sem například abctehotenstvi.cz nebo babyonline.cz. Ať už je důvod ženy pro konzultaci přes internet jakýkoliv, je pozitivní, že se může obrátit na odborníky a její dotaz je fundovaně zodpovězen.

V otázce odborných internetových stránek bylo mým cílem upřesnit, zda ženy preferují diskusní fóra, náhodně vybrané internetové stránky nebo volí informace od odborníků. Odborné stránky vyhledává méně než polovina mnou oslovených žen. Tyto ženy uvedly, že preferují přesné, spolehlivé a pravdivé informace, které se na odborných stránkách dozvědí. Zatím co nadpoloviční většina žen cíleně odborné stránky nevyhledává. Nejčastějším důvodem u nich bylo, že raději dotazy konzultují přímo s lékařem. Dále ženy uvádějí, že se sice o různé poznatky na internetu zajímají, avšak ne cíleně na odborných webech. Spíše zadají hledané slovo a pohybují se na náhodně zvolených stránkách. Myslím si, že odborné stránky nejsou mezi laickou veřejností dostatečně známé. V tomto případě je to spíše otázka propagace, ať už v ambulancích gynekologů, nebo například v těhotenských průkazkách. Zde bývají často uváděny obecné informace pro maminky do porodnice, stačil by tedy krátký odkaz na nějakou odbornou stránku určenou veřejnosti. Samozřejmě je předpokladem, že stránka a informace na ní budou laikům srozumitelné a poskytnou hledané odpovědi.

Pátrala jsem i po nejčastěji navštěvovaných internetových stránkách. Třetina žen sdělila, že žádné nenavštěvuje. 27 % typ nenapsalo, ženy uváděly, že si nemohou vzpomenout na název. Zbývajících 43 % těhotných nejčastěji zmiňovalo: modrykonik.cz, emimino.cz, babyonline.cz, abctehotenstvi.cz, dobramama.cz a porodnice.cz. Pozitivní je, že některé stránky pro těhotné nabízí možnost online poraden s lékaři. Obecně lze říci, že výše zmíněné

stránky mají dobrou úroveň, jak obsahovou tak grafickou a řada lékařů s nimi spolupracuje. Jako problematická vnímám diskusní fóra pro těhotné, kde si ženy předávají své zkušenosti. Informace zde získané mohou těhotnou ženu uvést v omyl.

Závěr

Cílem mé bakalářské práce bylo v teoretické části nastínit problematiku vrozených vývojových vad u plodů. Popsala jsem faktory mající vliv na vznik těchto vad a nejčastější typy vad, se kterými se setkáváme. Řešení, nabízející se těhotným ženám s VVV, představují poměrně složitou medicínskou a právní problematiku. Dále jsem přiblížila genetické poradenství, které hraje nemalou úlohu v problematice VVV, jeho aspekty a stejně tak i roli sestry v tomto medicínském odvětví.

Výzkumná část mé práce se zabývala tím, zda mají ženy v oblasti problematiky a prevence VVV základní údaje. Jak vyplynulo z výsledků, orientace žen v základní problematice VVV je dobrá. Pokud jde o prevenci, zde vidím mezeru v informovanosti o kyselině listové užívané prenatálně, i v edukaci žen kuřaček. Čtvrtina žen v mém průzkumu kouřila před otěhotněním. Přestože ženy většinou přestávají v graviditě kouřit, nelze vyloučit negativní vliv nikotinu a dalších škodlivin na plod v prvních týdnech těhotenství, které jsou po vývojové stránce zásadní. Povědomí o preventivních opatřeních předcházejících VVV před otěhotněním není zcela uspokojivé. Celkově se téměř polovina žen vyjádřila, že se v nekoncepčním období s poznatky na toto téma neseťkaly. Bylo by tedy zajímavé provést výzkum, jakým způsobem se vzdělávání v tématu prevence VVV věnují různé typy škol. Od druhých stupňů ZŠ, přes učňovské a střední školy a dále i vyšší či vysoké školy.

Jak vyplývá z mých výsledků, porodní asistentky a všeobecné sestry úlohu edukátora v prevenci VVV plní minimálně. Je důvodem velké pracovní vytížení sester, nebo neochota žen přijímat poznatky od nelékaře? V budoucnu bych dalším šetřením ráda zjistila, co je příčinou takového stavu.

Právě preventivní působení ve věci vrozených vývojových vad vidím jako stěžejní úkol pro nás - zdravotnice. Jsme týmovým partnerem lékařů a můžeme dále navazovat na již poskytnuté informace a následně je rozvíjet a znovu osvěžovat ve vědomí žen a to jak v těhotenství, tak před graviditou.

Po shrnutí získaných údajů jsem vytvořila vzdělávací leták (viz. Příloha D) zaměřující se na prevenci VVV u žen před otěhotněním i žen gravidních. Tento leták bych ráda nabídla gynekologům v Pardubicích a zároveň je oslovila, zda by bylo možné tyto informace vyvěsit na jejich internetové stránky.

Je li tedy možné udělat něco, co sníží riziko vzniku vývojové vady, udělejme to. Udělejme vše, co můžeme. My, jako zdravotníci, předávejme maximum informací a činy jsou už na budoucích rodičích.

„Budoucí osud dítěte je vždy dílem matky.

Napoleon Bonaparte (1769–1821)

5 Seznam literatury

Knihy

1. CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK a Daniela FISCHEROVÁ. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. Praha: Aprofema s.r.o., 2010, 2. vydání. 496 s. ISBN 978-80-903706-2-3.
2. ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK, Karel MARŠÁL, Bedřich SRP a kol. *Porodnictví - 3., zcela přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2014, 3. Vydání. 576 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
3. HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada Publishing, spol. s.r.o., 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X.
4. HOLUBOVÁ, Jana. *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2010. 80 s. ISBN 978-80-247-2171-2.
5. KOČÁREK, Eduard. *Genetika: obecná genetika a cytogenetika, molekulární biologie, biotechnologie, genomika*. Praha: Scientia, 2008, 2. vydání. 214 s. ISBN 978-80-86960-36-4.
6. KOČÁREK, Eduard. *Molekulární biologie v medicíně*. Brno: NCO NZO, 2007. 218 s. ISBN 978-80-7013-450-4.
7. KOČÁREK, Eduard, Martin PÁNEK, Drahúše NOVOTNÁ. *Klinická cytogenetika I. Úvod do klinické cytogenetiky - vyšetřovací metody v klinické cytogenetice*. Praha: Nakladatelství Karolinum, 2006. 120 s. ISBN 80-246-1069-8.
8. KUTNOHORSKÁ, Jana. *Etika v ošetrovatelství*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2007. 164 s. ISBN 978-80-247-2069-2.
9. LEIFER, Gloria. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2004. 988 s. ISBN 80-247-0668-7.
10. LUBUŠKÝ, Marek, Ladislav KROFTA, Lubomír HAŠLÍK, Ivana MARKOVÁ. *Doporučená ultrazvuková vyšetření v těhotenství*. Praha: Mladá fronta a.s., 2013. 158 s. ISBN 978-80-204-3083-0.
11. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatric*. 2. vydání, Praha: Grada Publishing, a.s., 2014. 608 s. ISBN 978-80-247-2525-3.
12. PANCZAK, Aleš a Berta OTOVÁ. *Lékařská biologie a genetika (III. díl)*. Praha: Univerzita Karlova v Praze, Nakladatelství Karolinum, 2013. 146 s. ISBN 978-80-246-2415-0.
13. PETERKA, Miroslav, Božena NOVOTNÁ. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. Praha: Karolinum, 2010. 89 s. ISBN 978-80-246-1780-0.

14. POKORNÁ, Jitka, Veronika BŘEZKOVÁ a Tomáš PRUŠA. *Výživa a léky v těhotenství a při kojení*. Brno: ERA, 2008. 132 s. ISBN 978-80-7366-136-6.
15. PTÁČEK, Radek a Petr BARTUNĚK. *Etika a komunikace v medicíně*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2011. 528 s. ISBN 978-80-247-3976-2.
16. ROTOČIL, Aleš a kol. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2.
17. SADLER, Thomas W. 2011. *Langmanova lékařská embryologie*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2011. 414 s. ISBN 978-80-247-2640-3.
18. ŠÍPEK, Antonín jr, Vladimír GREGOR, Antonín ŠÍPEK, Pavel CALDA. 2013. *Primární prevence vrozených vad a úloha kyseliny listové*. Actual. Gyn. 2013;5, 47-51. ISSN 1803-9588.
19. ŠMARDA, Jan. *Genetika pro gymnázia*. Praha: Fortuna, 2003. 144 s. ISBN 80-7168-851-7.
20. ÚZIS. 2013. *Rodička a novorozenec 2012*. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2013, 130 s. ISBN 978-80-7472-087-1.
21. ÚZIS. 2014. *Zdravotnická ročenka České republiky*. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2013. 276 s. ISBN 978-80-7472-135-9.
22. VACEK, Zdeněk. *Embryologie*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2006. 256 s. ISBN 80-247-1267-9.
23. VENGLÁŘOVÁ, Martina a Gabriela MAHROVÁ. *Komunikace pro zdravotní sestry*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2006. 144 s. ISBN 978-80-247-1262-8.
24. ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén, 1994. 414 s. ISBN 80-85824-04-3.

Elektronické zdroje

25. ADÁMKOVÁ, Ivana. 2013. *Stravovací návyky a bezpečnost potravin v těhotenství*. Bakalářská práce 2013. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Ústav porodní asistence. Vedoucí práce Reslerová Ludmila, Mgr., PhD. [Online] 15. 2. 2013. [Cit. 2015-03-22] Dostupné z: <http://hdl.handle.net/10563/21122>
26. CALDA, Pavel. 2014. *Existuje ideální model prenatalního screeningu a diagnostiky aneuploidii?* Actual Gyn. 2014, 6:15-16. [Online] 31. 1. 2014. [Cit. 2015-02-10] Dostupné z: http://www.actualgyn.com/pdf/cz_2014_122.pdf.
27. ČESKO. 1986. *Sbírka zákonů*. Československá socialistická republika, částka 24, zákon č. 66. Vyhláška ministerstva zdravotnictví České socialistické republiky, kterou se

provádí zákon České národní rady č. 66/1986 Sb., o umělém přerušení těhotenství. [Online] 7. 11. 1986. [Cit. 2015-02-09] Dostupné z: <http://aplikace.mvcr.cz/sbirka-zakonu/SearchResult.aspx?q=1986&typeLaw=zakon&what=Rok>.

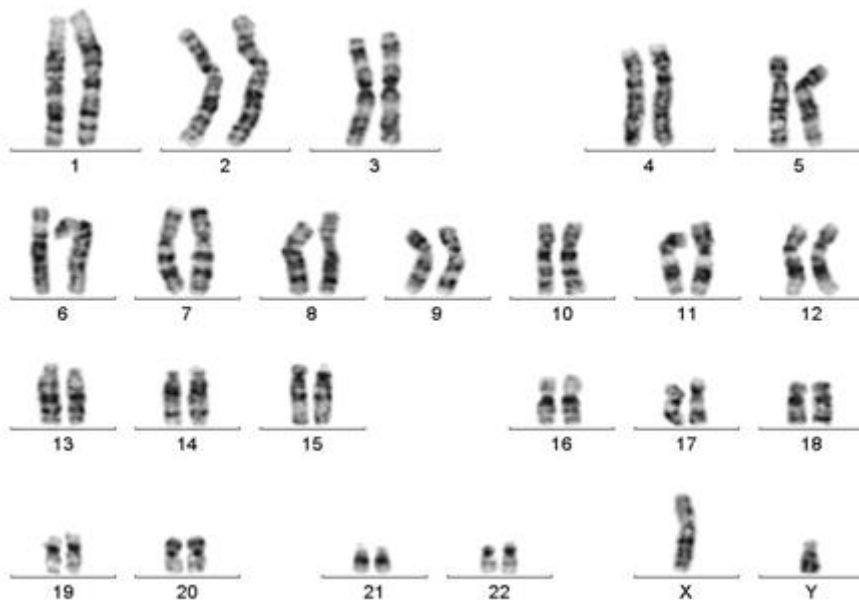
28. HRUBÁ, Drahoslava. 2011. *Riziko kouření v těhotenství se stále podceňuje. Tolerovat kouření v těhotenství je neodborné a neetické*. [Online] Meditorial, 2011. [Cit. 2015-03-23] Dostupné z: <http://www.praktickagynekologie.cz/prakticka-gynekologie-clanek/riziko-koureni-v-tehotenstvi-se-stale-podcenuje-tolerovat-koureni-v-tehotenstvi-je-neodborne-a-neeticke-35160>.
29. KINTEROVÁ, Ivana. 2011. *Povědomí těhotných žen o problematice kouření v těhotenství*. Bakalářská práce, 2011. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně. Vedoucí práce Reslerová Ludmila, Mgr., PhD. [Online] 30. 11. 2011. [Cit. 2015-03-15] Dostupné z: <http://digilib.k.utb.cz/handle/10563/19620>
30. KRÁLÍKOVÁ, Eva. 2013. *Každá cigareta poškozuje*. [Online] 2013. [Cit. 2015-02-10] Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=koureni>.
31. SKÁLOVÁ, Ludmila. 2010. *Kyselina listová v prevenci crozených vývojových vad. Projekt "Mysli na mne včas"*. [Online] 2010. [Cit. 2015-02-09] Dostupné z: <http://apps.szu.cz/czpz/vvv/index.php>.
32. ŠANTAVÝ, Jiří, David STEJSKAL, Jaroslav LOUCKÝ, Ivan ŠUBRT, Jan VŠETIČKA, Vladimír GREGOR a Milan MACEK jr. 2014. *Provádění všeobecného prenatalního screeningu vrozených vývojových vad*. Actual Gyn. 2014, 6:19-22. [Online] 2014. [Cit. 2015-02-10] Dostupné z: http://www.actualgyn.com/pdf/en_2014_124.pdf.
33. ŠIŠKOVÁ, Petra. 2011. *Moderní metody detekce genetických vad plodu*. Bakalářská práce. 2011, Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně. Vedoucí práce Mgr. Moravčíková Dagmar. [Online] 1. 6. 2011. [Cit. 2015-03-15] Dostupné z: <http://dspace.k.utb.cz/handle/10563/14832>.
34. ŠÍPEK, Antonín. 2010. *Výchova ke zdraví, prevence vrozených vývojových vad a reprodukční zdraví*. [Online] 20. 10. 2010. [Cit. 2014-11-05] Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/index.php?co=2010>.
35. ŠÍPEK, Antonín et al. 2008 - 2015. *Vrozené vývojové vady*. [Online] 2008-2015. [Cit. 2014-11-24] Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/>.
36. TRAMPOTOVÁ, Daniela. 2012. *Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství*. Bakalářská práce. 2012, Pardubice : Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií, vedoucí práce Erbenová Věra, Mgr. [Online] 2012. [Cit. 2015-03-15] Dostupné z: <http://hdl.handle.net/10195/48463>
37. ÚZIS. 2015. *Národní registr vrozených vad (NRVV)*. [Online] © ÚZIS ČR 2010-2015. [Cit. 2015-03-15] Dostupné z: <http://www.uzis.cz/registry-nzis/nrvv>.

38. WILCOX, A.J., LIE Rolv Terje, SOLVOLL Kari, TAYLOR Jack, MCCONNAUGHEY Robert D, ÅBYHOLM Frank et al. 2007. *Folic acid supplements and risk of facial clefts: national population based case-control study*. *BMJ* 2007, 334:464. [Online] [Cit. 2015-10-02] Dostupné z: <http://www.bmj.com/content/334/7591/464>.

6 Přílohy

Příloha A <i>Obraz normálního mužského karyotypu</i>	73
Příloha B <i>Plakát projektu primární prevence VVV</i>	74
Příloha C <i>Dotazník</i>	75
Příloha D <i>Edukační leták</i>	79

Příloha A *Obraz normálního mužského karyotypu*



Zdroj: <http://www.pronatal.cz/userfiles/genetika%20PGD/karyotyp1.png>

Mysli na mne včas ...
... dříve, než se narodím

STATNÍ ZDRAVOTNÍ ÚSTAV SZU

více než 3 % dětí se v ČR ročně narodí s odchylkou, která vznikla v průběhu nitroděložního života
může se jednat o malou nepravidelnost, nebo o závažnou, život dítěte omezující poruchu
příčiny vzniku jsou ovlivnitelné i neovlivnitelné

- 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně
- 10 % vrozených vad je způsobeno známými příčinami zevního prostředí
- 60 % vrozených vad je způsobeno dalšími příčinami

pravděpodobnost vzniku vrozené vady zvyšují takzvané rizikové faktory
některé rizikové faktory se týkají životosprávy budoucí matky (patří sem nedostatek či nadbytek některých minerálních látek a vitaminů ve stravě, užívání některých léků, kouření, stres, infekční choroby a další příčiny působící v době před početím a během těhotenství)

mysli na mne včas ...
... a vyvaruj se rizik, která můžeš ovlivnit

mysli na mne včas, dříve než se narodím
... a udělej pro mne vše, co je možné udělat

mysli na mne včas, ještě dříve, než mne počnete
... plánuj své mateřství
... přistupuj zodpovědně k početí a mému nitroděložnímu vývoji

Více informací na: www.szu.cz, projekt "Mysli na mne včas"
www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence

Vydal Státní zdravotní ústav za finanční podpory dotačního programu MZ „Národní program zdraví – Projekty podpory zdraví 2010“, projekt č. 10032 „Mysli na mne včas“
Autor: MUDr. Danuše Antošková
Recenze: MUDr. Antonín Šípek, CSc. 1. vydání, © Státní zdravotní ústav, Praha, 2010 – NEPRODEJNÉ
Návrh a grafická úprava: Marcela Havlíčková
Tisk: Geoprint s. r. o., Krajínková 1110, Liberec

Dotazník

Dobrý den, jmenuji se Pavlína Paseková a jsem studentkou Univerzity Pardubice, Fakulty zdravotnických studií v oboru Ošetrovatelství a tento dotazník je součástí mé bakalářské práce na téma Vrozené vývojové vady – informovanost těhotných o problematice a prevenci.

Ve své práci bych ráda zjistila, zda jsou informace o preventivních opatřeních, poskytované těhotným ženám, dostatečné.

Chtěla bych Vás tímto požádat o spolupráci. Prosím o pravdivé vyplnění dotazníku.

Zvolte **jednu odpověď** a tu prosím zakroužkujte, nebo vyplňte požadované odpovědi

Dotazník je zcela anonymní a jeho výsledky budou použity pouze k účelům výše uvedeným. Děkuji.

1. **Znáte nějaké typy vrozených vývojových vad?**

- a) Ano – uveďte 1-3 příklady.....
- b) Ne

2. **Víte, jaké faktory mají vliv na vznik vrozených vývojových vad u plodů?**

- a) Ano – uveďte
- b) Ne

3. **Víte z jakých vyšetření se skládá screeningové (genetické) vyšetření ?**

- a) Krevní vyšetření
- b) Krevní a ultrazvukové vyšetření
- c) Ultrazvukové vyšetření
- d) Nevím

4. **Kdo Vás o screeningových (genetických) vyšetřeních informoval?**

- a) Gynekolog
- b) Porodní asistentka u gynekologa
- c) Všeobecná sestra v genetické ambulanci
- d) Kamarádka
- e) Informace jsem si zjistila sama (uveďte kde)

5. **Víte o vhodnosti užívání kyseliny listové v graviditě?**

- a) Ano
- b) Ne

6. **Kde jste tuto informaci získala?** (vyplňte, pokud jste na otázku č. 5 odpověděla Ano)
- a) Od svého gynekologa
 - b) Od porodní asistentky nebo všeobecné sestry
 - c) Od kamarádky
 - d) Z internetu
 - e) Z časopisu
 - f) Z televize
 - g) Z jiného zdroje (prosím uveďte)
7. **Víte, proč je užívání kyseliny listové vhodné?** (vyplňte, pokud jste na otázku č. 5 odpověděla Ano)
- a) Protože má pozitivní vliv na zrak dítěte
 - b) Protože snižuje riziko některých vrozených vývojových vad dítěte
 - c) Protože zabraňuje předčasnému porodu
 - d) Žádná z uvedených informací není správná
8. **Užívala jste kyselinu listovou již před otěhotněním?**
- a) Ano – uveďte jak dlouho.....
 - b) Ne
9. **Dodržovala jste některá z obecných doporučení ohledně zdravého životního stylu (zdravá vyvážená strava, omezení alkoholu, nekouřit) již před otěhotněním?**
- a) Ano
 - b) Ne
10. **Kouřila jste před otěhotněním?**
- a) Ano
 - b) Ne
11. **Kouříte v těhotenství?**
- a) Ano
 - b) Ne
12. **Víte, jaký vliv má kouření na plod?**
- a) Ano, napište jaký
 - b) Dítě je chráněno placentou, kouření mu nevádí
 - c) Nevím

13. **Setkala jste se s informacemi o preventivních opatřeních předcházejících vývojovým a mentálním vadám již před otěhotněním?**
- a) Ano, informace jsem získala v rámci školní výuky (základní, střední škola)
 - b) Ano, informace mi poskytl gynekolog
 - c) Ano, s informacemi jsem se seznámila v literatuře (kniha, časopis, internet)
 - d) Ne
14. **Znáte projekt „Mysli na mne včas – dřív, než se narodím“, který se zabývá prevencí VVV v oblasti užíváním kyseliny listové a zdravého životního stylu?**
- a) Ano
 - b) Ne
15. **Jsou pro Vás informace týkající se možných vývojových a mentálních vad u plodu důležité?**
- a) Ano, jsou pro mne důležité
 - b) Informace toho typu mě stresují, proto je nevyhledávám
 - c) Nejsou pro mne důležité
16. **Vyhledáváte informace týkající se gravidity na internetových diskusích?**
- a) Ano, zjišťuji zkušenosti jiných těhotných, tyto informace jsou pro mne užitečné, dozvím se více, než u lékaře
 - b) Ano, ale informace nejsou úplné, někdy mne spíše znepokojí
 - c) Ano, ale zjištěné údaje pak konzultuji s lékařem
 - d) Diskuse na internetu nevyhledávám
17. **Využila byste možnost konzultace s lékařem v internetové poradně?**
- a) Ano, otázky mne často napadají, až po odchodu z ambulance lékaře
 - b) Ano, pokud se v internetové diskusi s jinými ženami dozvím zneklidňující, či protichůdné informace, pak bych je ráda ihned konzultovala v takové poradně
 - c) Ne, raději využiji osobní kontakt s lékařem
 - d) Ne, internet v tomto směru nevyužívám
18. **Pokud vyhledáváte informace týkající se gravidity na internetu, využíváte odborné stránky?**
- a) Ano – vyplňte z jakého důvodu
 - b) Ne

19. **Uved'te, prosím, název stránek, které navštěvujete, abyste získala informace ohledně gravidity.**

.....
.....

20. **Po kolikáté jste nyní těhotná?**

- a) Poprvé
- b) Podruhé
- c) Potřetí
- d) Čtvrté těhotenství a více

21. **Kolik je Vám let?**

- a) 16 - 20
- b) 21 – 25
- c) 26 – 30
- d) 30 – 35
- e) 36 a více

22. **Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?**

- a) Základní
- b) Vyučení
- c) Středoškolské
- d) Vysokoškolské
- e) Jiné.....(uved'te jaké)

Základní prevence vrozených vývojových vad u dětí

Narození zdravého dítěte je přáním většiny budoucích rodičů a stejně tak i zdravotníků. Často nelze zjistit příčinu vzniku vrozené vývojové vady u plodu, ale přibližně u 10 % případů je znám vliv zevních faktorů, tedy okolního prostředí.⁽¹⁾ Moderní medicína se zaměřuje na vyhledávání rizikových gravidit a jejich další vyšetřování, avšak tím co můžete vy jako nastávající rodiče sami udělat je především prevence možných vývojových odchylek.



Zdroj: <http://www.socialninauka.cz/obrazek.php?id=30-2-2-2015.jpeg>

Plánované těhotenství

- je vlastně jedinou cestou, jak se případným nežádoucím vlivům vyhnout. Díky plánování lze podniknout základní kroky, jak přispět ke zdárnému vzniku a průběhu těhotenství. Lze, alespoň částečně, změnit skladbu jídelníčku, skoncovat s kouřením, vyhnout se užití léků, omezit požití alkoholu a vyhnout se styku s nebezpečnými látkami (chemikálie) v zaměstnání

Kyselina listová

- je vitamínem řady B a patří k základním preventivním prostředkům vrozených rozštěpových vad neurální trubice a rozštěpů rtu
- ideálním zdrojem je listová zelenina, zelenina obecně, obilniny, ovoce, některé mléčné výrobky, maso - játra
- pokud si nejste jisté, že zajistíte dostatečný přísun kyseliny listové stravou, je vhodné užívat kyselinu listovou v podobě potravinového doplňku 2 měsíce před otěhotněním a pokračovat v prvních 3 měsících těhotenství
- doporučená dávka je:
 - pro těhotné ženy 400 µg
 - ženy uvažující o těhotenství 400 µg
 - ženy se zvýšeným rizikem 600 µg (3)

Kouření

- ideální je skoncovat s kouřením již před otěhotněním, pokud je těhotenství náhodné, je vhodné, aby žena přestala kouřit ihned po zjištění gravidity
- cigarety obsahují velké množství škodlivých látek, které ohrožují průběh těhotenství i vývoj plodu
- zvyšuje se riziko samovolného potratu
- později se zpomaluje růst plodu
- zvyšuje se riziko vzniku vrozených vývojových vad plodu
- zvyšuje se riziko nitroděložního úmrtí plodu
- zvyšuje se riziko předčasného porodu a komplikací s ním spojených
- zvyšuje se riziko syndromu náhlého úmrtí novorozence

Alkohol

- alkohol může poškodit již vajíčko či spermii a zejména v prvních týdnech gravidity může být pro plod nebezpečný
- pokud matka konzumuje alkohol ve větším množství, roste riziko samovolného potratu a předčasného porodu, v extrémním případě může dojít k rozvoji fetálního alkoholového syndromu (vznik vývojových vad, mentální postižení)

Drogy

- toxikomanie je spojena s vysokým rizikem potratu, vzniku vrozených vad u plodu, rozvojem poruch placenty a rizikem předčasného porodu. U dětí se rozvíjí abstinenční syndrom, protože jsou vystaveny stejným účinkům drogy jako matka

Léky

- ženy, které užívají léky již před otěhotněním z důvodu chronického onemocnění, by měly graviditu plánovat vždy po poradě s odborným lékařem, medikace se obvykle upravuje
- u těhotných žen je vždy vhodné poradit se s lékařem či lékárníkem, zda je vhodné případně léky užívat

Infekční onemocnění

- mezi riziková infekční onemocnění patří toxoplazmóza, zarděnky, cytomegalovirus, chřipka a jiné
- těhotná by se měla vyhnout styku s kočkami, případně dodržovat pečlivou hygienu rukou, stejně tak je vhodné vyhnout se syrovému masu (tatarský biftek) a práci s ním a opět dbát pečlivě hygieny rukou (2)

Kde hledat další informace o prevenci a problematice VVV?

<http://apps.szu.cz/czpz/vvv/index.php> Kyselina listová v prevenci VVV

www.vrozene-vady.cz

Čerpáno z:

1. ŠÍPEK, Antonín et al. 2008 - 2015. *Vrozené vývojové vady*. [Online] 2008-2015. [Citace: 8.4.2015] Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/>.
2. GREGORA, Martin, Miloš VELEMÍNSKÝ ml. 2011. *Nová kniha o těhotenství a mateřství*. Praha: Grada Publishing, a.s., 1. vydání ISBN 978-80-247-3081-3
3. SKÁLOVÁ, Ludmila. 2010. *Kyselina listová v prevenci crozených vývojových vad. Projekt "Mysli na mne včas"*. [Online] 2010. [Citace: 8.4.2015.] Dostupné z: <http://apps.szu.cz/czpz/vwv/index.php>.