

MASARYKOVA UNIVERZITA  
LÉKAŘSKÁ FAKULTA

RENATA FÍZELOVÁ

**Riziko narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou z pohledu budoucí  
matky**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: PhDr. Andrea Pokorná

Brno 2008

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod vedením  
PhDr. Andrey Pokorné a použila jsem jen uvedené informační zdroje.

V Brně 1. 6. 2008

.....  
podpis

Děkuji PhDr. Andree Pokorné za odborné vedení a cenné rady při zpracování mé bakalářské práce. Děkuji MUDr. Pavlu Vlašínovi z Centra prenatální diagnostiky, MUDr. Radanu Doubkovi z Fakultní nemocnice Brno - Bohunice, MUDr. Romaně Gerychové z Fakultní nemocnice Brno – Obilní trh za umožnění dotazníkového šetření, prim. MUDr. Renatě Gaillyové, Ph.D.; MUDr. RNDr. Evě Makaturové z Fakultní nemocnice Brno za statistické údaje z genetiky a nastávajícím matkám za ochotu a spolupráci při realizaci průzkumného šetření. Děkuji i mé rodině, zejména dceři, která mi pomohla se zpracováním dat šetření.

# OBSAH

ÚVOD.....	6
-----------	---

## I. TEORETICKÁ ČÁST PRÁCE

1	CHARAKTERISTIKA PROBLÉMU .....	8
1.1	Vrozené vývojové vady – rozdělení klasifikace .....	9
1.2	Vyšetřovací metody v těhotenství.....	10
1.2.1	Všeobecná anamnéza v těhotenství.....	10
1.2.2	Průkaz lidského choriového gonadotropinu .....	11
1.2.3	Klinická vyšetření v těhotenství.....	11
1.2.4	Pelvimetrie – měření pánevních rozměrů .....	12
1.2.5	Ultrazvuková diagnostika v těhotenství .....	12
1.2.6	Laboratorní vyšetření biochemické, hematologické, mikrobiologické v těhotenství.....	13
1.2.7	Kardiotokografie v těhotenství.....	14
1.2.8	Interní a stomatologické vyšetření v těhotenství.....	14
1.3	Prenatální diagnostika .....	15
1.3.1	Neinvazivní metody v těhotenství.....	16
1.3.2	Invazivní metody v těhotenství.....	19
1.3.2.1	Screening materiálního séra.....	19
1.3.2.2	Amniocentéza .....	23
1.3.2.3	Biopsie choriových klků .....	27
1.3.2.4	Kordocentéza .....	27
1.3.2.5	Fetoskopie .....	28
1.3.2.6	Preimplantační genetická diagnostika .....	28
1.4	Vrozené vývojové vady ve vztahu k Triple testu .....	29
1.4.1	Rozštěpové vady .....	30
1.4.2	Downův syndrom .....	34

1.5	Těhotenství .....	38
1.5.1	Těhotenství ve vztahu k religionizitě .....	41
II. EMPIRICKÁ ČÁST PRÁCE		
2	CÍLE PRÁCE A HYPOTÉZY .....	43
2.1	Metodika šetření .....	44
2.2	Organizace průzkumného šetření .....	46
2.3	Charakteristika respondentů .....	46
2.4	Charakteristika zdravotnických zařízení zařazených v šetření.....	47
3	VÝSLEDKY PRŮZKUMU A JEJICH ANALÝZA .....	48
4	DISKUSE.....	70
5	DOPORUČENÍ PRO PRAXI .....	75
ZÁVĚR .....		77
ANOTACE .....		79
ANNOTATION .....		80
SEZNAM LITERATURY .....		81
SEZNAM ZKRATEK.....		84
SEZNAM TABULEK .....		86
SEZNAM OBRÁZKŮ .....		88
SEZNAM PŘÍLOH .....		89
SOUHLAS K PŮJČOVÁNÍ PRÁCE.....		115

## ÚVOD

Moje profesní dráha není nijak dlouhá, a přesto mě zkušenosti získané v jejím průběhu výrazně ovlivnily v mém dalším pracovním i osobním životě.

Při práci na kojeneckém oddělení jsem si uvědomila, jak je nutné maximálně umožňovat matce úzký kontakt s dítětem (jako matka jsem tuto možnost několikrát využila při hospitalizaci s vlastními dětmi). Později jsem pracovala na onkologickém oddělení, kde jsem byla svědkem každodenního zápasu s vážnou nemocí. Přehodnotila jsem postupně svůj žebříček hodnot a učila se důležitou věc – komunikovat s dětmi a rodiči dětí s onkologickou diagnózou. A zřejmě ne náhodou pracuji nyní na neonatologickém oddělení, počátku lidského viditelného bytí, u dětí zdravých a maminek mnohdy uplakaných vlivem hormonálních změn a úrovně svých „dovedností“ v péči o dítě.

Téma mé bakalářské práce zákonitě opět vzešlo z mých vlastních zkušeností. Měla jsem pozitivní Triple test, nedostatek informací a velký strach. Chtěla jsem tedy zjistit, zda-li došlo po 12 letech ke změnám v přístupu k matkám s pozitivním nálezem Triple testu. Spousta nastávajících maminek navštěvuje předporodní kurzy, prohlížíjí si porodnice, některé přicházejí k porodu s porodními plány apod. Jak mnoho ale vědí o svém dítěti před jeho narozením, o hrozících rizicích a možnostech prenatální diagnostiky?

Při vyhledávání informací v literatuře mě zaujalo následující: Jako dítě jsem četla sci-fi povídku. Byla o tom, jak na Zemi přiletěli mimozemšťané. Jejich civilizace byla vyspělá. Znali již všechno, zbýval jim rozluštit poslední problém. „Co je smyslem života?“ Odpověď na tuto otázku hledali po celém vesmíru. Na Zemi potkali starou ženu a ta jim odpověděla, že smyslem života jsou přece zdravé děti. Mimozemšťané nespokojeni s odpovědí, Zemi opustili. Stará žena měla pravdu. Domnívám se, že není troufalé tvrzení, že smyslem života každého člověka jsou zdravé děti. Genetika, jako lékařský obor, pomáhá tento smysl života naplnit.<sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> BRYŠOVÁ, V., a kol., *Základy klinické genetiky pro studující 4. ročníku lékařské fakulty*, s. 5

Ve své bakalářské práci se v teoretické části zabývám přehledem nejčastějších vrozených vývojových vad a vyšetřovacími metodami v těhotenství. Pokusila jsem se také nastínit úlohu prenatální diagnostiky a objasnit podstatu Triple testu. V posledních kapitolách teorie práce se zaměřuji na popis průběhu těhotenství.

Empirická část práce hodnotí znalosti těhotných žen o prenatální diagnostice, jejich postojích v případě zjištění rizika vývojových vad dítěte.

Výsledek mé práce v první řadě ovlivnil mě samotnou. Získala jsem mnoho nových informací a názorů na danou problematiku a zejména v diskusi jsem zjistila, že má neotřesitelná víra v prenatální diagnostiku sice trvá, ale i hloubka myšlenek jejích odpůrců má svou závažnost.

# 1 CHARAKTERISTIKA PROBLÉMU

Registrace vrozených vývojových vad (dále jen VVV) má v České republice více než 40-ti letou tradici. V současné době je tato registrace v ČR povinná. Registrace prenatálně a postnatálně diagnostikovaných případů vrozených vývojových vad je jedním z nezbytných podkladů k hodnocení zdravotního stavu v ČR a je nedílnou součástí analýz prenatální, perinatální a postnatální péče na národní i mezinárodní úrovni.

Vrozené vady se evidují na formuláři k povinnému hlášení „Vrozená vada plodu nebo dítěte“, které obsahuje místo zařízení, bydliště, věk matky, pohlaví, druh vady, týden těhotenství, porodní hmotnost. Jsou sledovány počty dětí s vrozenými vývojovými vadami i počty zjištěných VVV u těchto dětí.

Cílem současného zdravotnictví je udržet kvalitu a rozsah prováděné prevence vrozených vývojových vad ve druhém trimestru a snažit se zlepšovat a zkvalitňovat screeningové metody v prvním trimestru. Důležitá je i primární prevence u rizikových skupin těhotných – žen s chronickými onemocněními, vitaminovými suplementacemi, u plánovaného rodičovství aj.

Monitorování výskytu vrozených vývojových vad, analýza jejich incidencí a výsledků prenatální diagnostiky je zpětnou vazbou celospolečenských screeningových postupů a je nedílnou součástí hodnocení kvality zdravotní péče.

U některých VVV klesá incidence převážně v důsledku úspěšné prenatální diagnostiky, jiné jsou na stejné úrovni. U některých je výskyt vyšší v souvislosti s lepší a včasější diagnostikou (vrozené vady ledvin a vývodných cest močových), počty vad gastrointestinálního traktu se zvyšují.<sup>2</sup>

---

<sup>2</sup> Srov. ŠÍPEK, A., aj., *Vrozené vady u novorozenců v České republice v roce 2003*, s. 21 - 23



Prenatální diagnostika nás ale stále častěji staví před otázky, ke kterým musíme zaujímat zásadní stanoviska. Jejich důsledky jsou skutečně závažnější, než si v daném okamžiku vyřčení diagnózy jsme ochotni připustit: právo na život, otázky kvality života, eutanazie. Ukončení těhotenství z indikace VVV je v současnosti akceptováno ve všech západních zemích, včetně států s křesťanským cítěním (např. Portugalsko, Španělsko, Itálie).<sup>3</sup>

## 1.1 Vrozené vývojové vady - rozdělení klasifikace

Příčiny vzniku vrozených vývojových vad, jejich frekvenci a rozdělení nastíní následující kapitola.

Teratologie je vědní obor zabývající se morfologickými projevy, příčinami vzniku a prevencí vrozených vývojových vad.

Vrozená vývojová vada je porucha zdraví, která nastala před narozením jedince a je výsledkem nesprávné morfogeneze a organogeneze. Vzniká skrytě, vyskytuje se bez výjimek u všech populací a mnohá se přenáší do dalšího potomstva.

Uvádí se, že asi 10 - 15 % VVV způsobují výlučně faktory vnějšího prostředí, tzv. teratogeny. 10 - 15 % vad je podmíněno geneticky. Zbývajících 70 - 80 % jsou multifaktoriální vrozené vady, tedy kombinace faktorů jak genetických, tak faktorů vnějšího prostředí.

Teratogeny působí na zárodek přímo, obcházejí genetický aparát jeho buněk. Rozhodující je fáze gravidity a intenzita působícího faktoru. Vnímavost lidských zárodků je nejvyšší v organogenetickém období, tj. mezi 15. až 60. dnem embryonálního vývoje označovaném jako kritická perioda. Podle původu mohou být teratogeny buď chemické (pesticidy, farmaka), nebo fyzikální (ionizující záření, viry spalniček, oparu, cytomegaloviru; prvok *Toxoplasma gondii*; spirocheta *Treponema pallidum* aj).<sup>4</sup>

---

<sup>3</sup> Srov. ŠÍPEK, A., aj., *Vrozené vady u novorozenců v České republice v roce 2003*, s. 21 a 23

<sup>4</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., ČECH, S., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108

Frekvence výskytu VVV je značně rozdílná. Rozlišují se:

- vrozené vady s vysokou frekvencí (poměr 1:200 až 1:400 porodů, např. vrozené srdeční vady);
- vrozené vady se střední frekvencí (poměr 1:500 až 1:3000 porodů, např. rozštěpové vady dutiny ústní, stenózy a atrézie jícnu a střeva, Down syndrom);
- vrozené vady s nízkou frekvencí (poměr 1:10000, např. vrozené vady dýchacího a kožního ústrojí).<sup>5</sup>

Přehled nejčastěji se vyskytujících VVV u jednotlivých systémů uvádím v přílohách (viz. Příl. 1, Tab. 28 - 42, s. 90 - 101). Považovala jsem tyto informace za důležité, ale vzhledem k rozsahu byly vloženy do příloh.<sup>6</sup>

## 1.2 Vyšetřovací metody v těhotenství

Při sledování vývoje embrya a plodu je nutné znát vyšetřovací metody, které umožňují stanovit fyziologický či patologický průběh těhotenství a možnosti diagnosticky a terapeuticky zasáhnout po dohodě s rodiči.

### 1.2.1 Všeobecná anamnéza v těhotenství

Zjišťuje se počet těhotenství, věk, míra, váha a onemocnění nastávající matky nebo v rodině (hypertenze, ledvinové choroby, diabetes mellitus, srdeční onemocnění, karcinomy), gynekologická anamnéza.

Stanoví se termín porodu (dle prvního dne poslední menstruace, ultrazvukového nálezu, data oplodňující soulože).<sup>7</sup>

---

<sup>5</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., ČECH, S., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108

VACEK, Z., *Embryologie*, s. 105 - 235

THOMPSON, J., S., THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 165 - 166, 345, 351

<sup>6</sup> Srov. Tab. 28 - 42 tamtéž, s. shodné

<sup>7</sup> Srov. ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 95 - 96

MACKŮ, F., ČECH, E., *Gynekologie pro střední zdravotnické školy*, s. 65 - 70

### 1.2.2 Průkaz lidského choriového gonadotropinu

Lidský choriový gonadotropin (dále jen hCG) reguluje funkci žlutého tělíska v časně graviditě. Od 3. – 4. týdne těhotenství je produkován placentou. Lze jej prokázat v moči i v krvi (viz. Tab. 1). Z chemického hlediska je hCG glykoprotein, který obsahuje dvě podjednotky: alfa je identická s LH, FSH a TSH, beta je specifická.

Tab. 1 – Normální hodnoty choriového gonadotropinu

Hodnoty hCG	Stanovení
do 10 U/l	negativní
do 200 U/l	možnost časně gravidity
nad 200 U/l	gravidita

(Roztočil 2001)

Stanovení hCG umožňuje:

- průkaz těhotenství;
- hodnocení průběhu těhotenství (zdvojnásobení hodnot každý druhý den, maximum 9 až 12 týden těhotenství, dále pokles na cca 10 000 U/l);
- mimoděložní těhotenství (vzestup hodnot nenastává nebo se zpožďuje);
- potrat (vzestup chybí nebo hodnoty klesají);
- společně s alfafetoproteinem a volným estriolem screening VVV.

### 1.2.3 Klinická vyšetření v těhotenství

Mezi klinická vyšetření patří:

- hmotnost (sledována při každé návštěvě prenatalní poradny), otoky, krevní tlak;
- vaginální vyšetření se stanovením cervix skóre (výška naléhající části, zkrácení čípku, propustnost čípku, konzistence čípku, směr čípku);
- vyšetření pohybů plodu (dle údajů klientky, při vaginálním vyšetření, ultrazvukovým vyšetřením);
- akce srdeční plodu.<sup>8</sup>

<sup>8</sup> Srov. ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 95 - 96

MACKŮ, F., ČECH, E., *Gynekologie pro střední zdravotnické školy*, s. 65 - 70

### 1.2.4 Pelvimetrie – měření pánevních rozměrů

Ke stanovení způsobu porodu je nutné stanovit pánevní rozměry ženy. Na jejich základě a dle ultrazvukového měření plodu se přistupuje k porodu vaginální cestou nebo císařským řezem. K vyšetření se používá Baudelocque – Schulzeův pelvimetr a měří se následující rozměry.

Zevní rozměry pánevní :

- distantia bispinalis (vzdálenost mezi dvěma předními trny kostí pánevních – 26 cm);
- distantia bicristalis (vzdálenost mezi nejvzdálenějšími částmi hřebene kostí pánevních – 29 cm);
- distantia bitrochanterica (vzdálenost mezi oběma chocholy kostí stehenních – 32 cm);
- conjugata externa (vzdálenost mezi trnem 5. bederního obratle a středu horního okraje spony stydké – 20 cm).

Vnitřní rozměry pánevní se palpačně určují výjimečně, využívá se ultrazvukové pelvimetrie:

- conjugata vera obstetrica (zadní stěna spony stydké – 11 cm);
- conjugata diagonalis (dolní okraj spony stydké – 12,5cm);
- přímý průměr pánevního vchodu (dolní okraj spony stydké – kostrč, 9 – 11,5 cm).

### 1.2.5 Ultrazvuková diagnostika v těhotenství

Vaginální sondou lze graviditu detekovat od 5. týdne a vitalitu zárodku od 6. týdne (akce srdeční).

V 16. týdnu se provádí diagnostika vitality plodu, popřípadě vícečetné gravidity, vrozených vývojových vad. Mezi 20. – 22. týdnem se hodnotí selektivní screening vrozených vývojových vad, a při podezření VVV srdce je požádán o konzultaci dětský kardiolog, ve 30. týdnu biometrie plodu, jeho poloha v děloze a uložení placenty.<sup>9</sup>

---

<sup>9</sup> Srov. ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 97 - 98

### 1.2.6 Laboratorní vyšetření biochemické, hematologické, mikrobiologické v těhotenství

- moč chemicky – bílkovina, cukr, ketolátky (při každé návštěvě);
- moč bakteriologicky – pouze při pozitivním nálezu bílkoviny + stanovení citlivosti na ATB používané k terapii v těhotenství;
- O'Sullivanův test – při průkazu glykosurie;
- orální glukozotoleranční test – prováděný u každé nastávající matky ve 22. týdnu gravidity nad 25 let věku a pod 25 let v případě výskytu diabetes mellitus v rodině, hypertenzi a preeklampsii, obezitě, opakovaným abortům, intrauterinním úmrtím plodu, předchozím velkými plody v osobní anamnéze;
- krevní obraz – při první návštěvě v poradně a ve 32. týdnu gravidity;
- Triple test (trojitý test);
- vyšetření na bakteriální vaginózu v každém trimestru nebo při potížích klientky a klinických známkách infekce;
- antimykotická vaginální profylaxe ve 38. týdnu těhotenství.

Sérologická vyšetření (kompletně se provádí již při první návštěvě v poradně)

- krevní skupina a Rh faktor;
- vyšetření Rh protilátek;
- vyšetření na Lues – syfilis (příjice);
- sérová hepatitis – HbsAg;
- Rubeola – průkaz protilátek zarděnek;
- AIDS – průkaz anti HIV protilátek;
- dle anamnézy antropozoonózy (toxoplasmóza, listerióza apod.).<sup>10</sup>

---

<sup>10</sup> Srov. ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 97 - 98

### **1.2.7 Kardiokografie v těhotenství**

Non stress test (dále jen NST) se selektivně provádí od 32. týdne gravidity, obligatorně od 40. týdne. Přibližně 30 minut se zaznamenává bazální frekvence, oscilace, decelerace a zvláště srdeční akce plodu. Při dobře fungující fetoplacentární jednotce reaguje plod na svůj pohyb zvýšením srdeční frekvence minimálně o 15 úderů za minutu.

Postup vyšetření: Nastávající matka si lehne na záda nebo levý bok. Tocosonda je upevněna pásem na fundus děložní, ultrasonda nad plod. Nastávající matka uchopí tlačítko, které stiskne při pohybu plodu. Záznam je prováděn nejméně 20 minut, hodnocen je lékařem a je součástí dokumentace.

### **1.2.8 Interní a stomatologické vyšetření v těhotenství**

Je součástí prenatalního vyšetření ve druhém trimestru těhotenství. Interní vyšetření se provádí jedenkrát, protože je nutné zkontrolovat zdravotní stav matky, na jejíž organismus klade těhotenství vyšší nároky. Zubní kontrola dvakrát v průběhu gravidity, jelikož stopové a minerální prvky jsou velkou měrou přednostně dodávány plodu a při jejich zvýšeném nehranění dochází k nárůstu kazivosti zubů matky.<sup>11</sup>

---

<sup>11</sup> Srov. ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 99 - 103

### 1.3 Prenatální diagnostika

Prenatální diagnostika je obor klinické genetiky zabývající se vyšetřováním plodu in utero. V roce 1966 Breg a Steele poprvé vpichem jehlou do dělohy „naslepo“ získali vzorky plodové vody a zjistili, že analýzou kultivovaných buněk lze určit chromozomální konstituci plodu.<sup>12</sup>

Souvislost mezi pokročilým věkem matky a zvýšeným rizikem Downova syndromu byla už známa, což vedlo k rychlému rozvoji prenatální diagnostiky.

S postupným zdokonalením ultrazvukových přístrojů a jejich rozlišovacích schopností se od poloviny 70. let začala metoda odběru plodové vody používat v některých zemích rutinně.

Z důvodu náročnosti integrace více lékařských oborů (porodnictví, ultrasonografie, specializovaných laboratoří a klinické genetiky) je prenatální diagnostika prováděna v multidisciplinárních centrech.

Prenatální diagnostika ovšem neslouží k vyloučení všech možných abnormalit plodu. Pouze stanoví, zda plod má nebo pravděpodobně má určité postižení, či odhalí zvýšené riziko dané pokročilým věkem matky, rodinnou anamnézou nebo jinými rizikovými faktory. Důležité je, aby rodiče věděli, že podstoupení prenatálního vyšetření neznamená nutnost ukončit těhotenství, bude-li potvrzena VVV. Smyslem je zjištění, zda je plod postižen. Rodičům může diagnóza pomoci se technicky a citově připravit na péči o postižené dítě.<sup>13</sup>

Ukončení těhotenství je pouze jednou z možností (legislativně v České republice upravuje: zákon ČNR č. 66/1986 Sb., o umělém přerušeni těhotenství a prováděcí vyhláška MZ č. 75/1986 genetická indikace).<sup>14</sup>

---

<sup>12</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 344 - 345

<sup>13</sup> Srov. Tamtéž, s. 344 - 345

<sup>14</sup> *Legislativní normy*. [online] Dostupné z <http://portal.gov.cz> [citováno 12 – 04 – 08]

Současné metody prenatalní diagnostiky můžeme rozdělit do dvou základních skupin podle toho, zda narušují nebo nenarušují kontinuitu těla matky:

a) neinvazivní metoda

- ultrazvukové vyšetření;

b) invazivní metody

- amniocentéza – časná;

– pozdní;

- biopsie choria – časná;

– pozdní (placentocentéza);

- kordocentéza;

- stanovení biochemických markerů ze séra matky.

V dalších kapitolách bude jednotlivým vyšetřovacím metodám věnován větší prostor.

### 1.3.1 Neinvazivní metoda v těhotenství

Ultrazvuk (dále jen UZ) poskytuje okamžitou informaci o vývoji plodu a umožňuje přesnou dokumentaci. V naší zemi je zaveden „třístupňový“ systém vyhledávání VVV (viz. Tab. 2).<sup>15</sup>

Tab. 2 – Základní ultrazvuková vyšetření těhotných žen v České republice

UZ vyšetření	Týden gravidity	Účel
I.	13.	stanovení délky těhotenství, identifikace vícečetných těhotenství, vitalita plodu, akce srdeční, některé VVV (např. Downův syndrom, anencephalia aj.)
II.	20.	VVV, vrozené srdeční vady
III.	30. – 34.	poloha plodu, umístění placenty růstová retardace, hydrocephalus

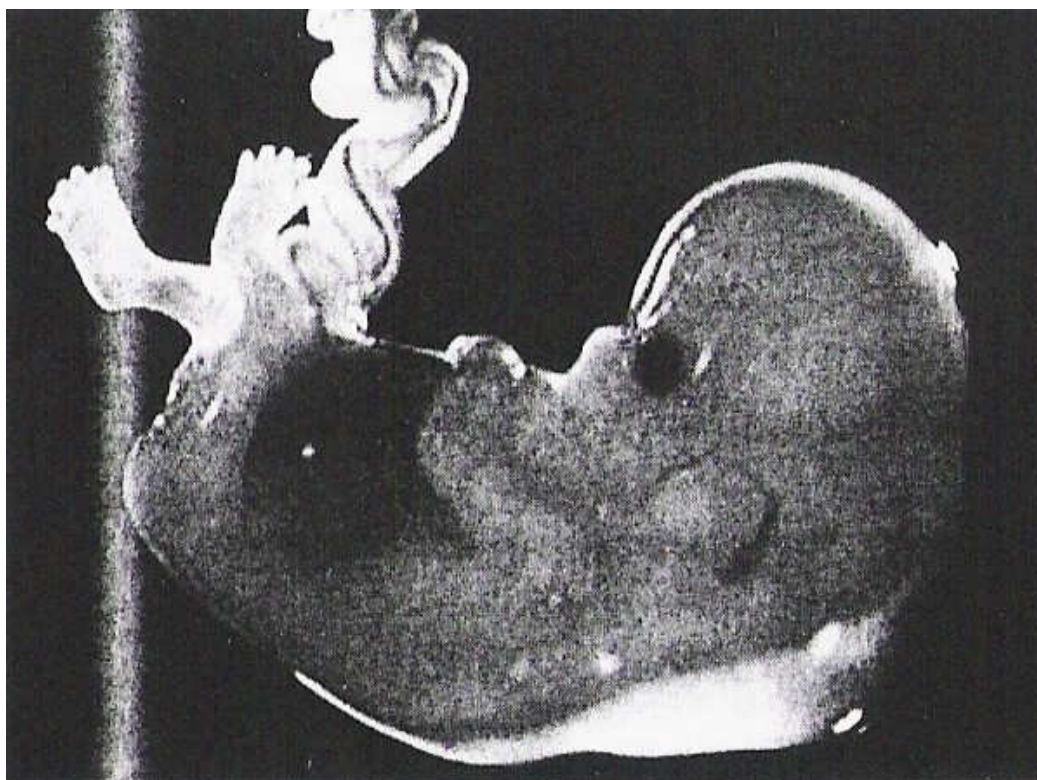
(Bryšová 1995)

<sup>15</sup> Srov. BRYŠOVÁ, V., a kol., *Základy klinické genetiky*, s. 47



Ultrazvuk v reálném čase s vysokým rozlišením je stále významnější součástí prenatalní diagnostiky v hodnocení vývoje plodu a zachycení morfologických anomálií.

Současným světovým trendem je kombinovaný screening biochemický a biofyzikální v 10. - 14. týdnu gravidity (dále jen t. g.). Jeho hlavním cílem je vyloučení Downova syndromu. Pokud jsou přítomny patologické hodnoty biochemických markerů a UZ prokáže šíjové projasnění (Nuchal Translucency, dále jen NT) větší než 3 mm, lze s 85% pravděpodobností diagnostikovat morbus Down.



Obr. 1 – Plod s nahromaděním tekutiny v podkoží šíje (Nicolaidis 2004)

Šíjové projasnění je nahromadění extracelulární tekutiny (likvoru) mezi pokožkou a superficiální fascií. Sahá od hemisfér k lumbální krajině a maxima dosahuje buď za čtvrtou komorou nebo v šíjové oblasti (mezi kůží a měkkými tkáněmi překrývajícími krční páteř) z důvodu abnormální akumulace tekutiny, tedy špatné resorpce likvoru z důvodu vážnoucího krevního oběhu.<sup>16</sup>

<sup>16</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11. - 13<sup>+6</sup>. gestačním týdnu*, s. 27 - 37

Nuchální translucence je tzv. okénkový fenomén vyskytující se mezi 11. - 16. t. g. V 17. t. g. osifikuje os occipitale, a tak se definitivně oddělí extrakraniální a intrakraniální prostor. Šíjové projasnění je nespecifickou známkou řady vrozených vývojových vad.

Screening zvětšení NT vyžaduje zkušeného specialistu, neboť nesprávné umístění kaliperu může mít za následek značný rozptyl měření. UZ je sledován i obličej plodu, a pokud mu chybí nosní kůstka nebo je nedostatečně vyvinutá, je velmi pravděpodobné, že plod trpí trizomií 13., 18., 21. chromozomu nebo jinou genetickou vadou.

Optimální dobou pro měření NT plodu je 11. – 13<sup>+6</sup>. týden, kdy by temeno-kostrční délka plodu měla být nejméně 45 mm a nejvýše 84 mm. Plod zaujímá v děloze horizontální polohu, což usnadňuje správné změření a úspěšnost se pohybuje mezi 98 % - 100 % na rozdíl od 90% úspěšnosti ve 14. týdnu.<sup>17</sup>

Naměřené hodnoty NT neovlivňují: etnikum, parita gravidity, kouření, diabetes, způsob početí, krvácení na počátku těhotenství ani pohlaví plodu.

Ve druhém trimestru se hodnotí: srdce (4 oddíly, velké cévy), bránice, žaludek, ledviny, močový měchýř, páteř, přední břišní stěna, pupečník, mozek, obličej, čtyři končetiny, chování plodu, struktura a umístění placenty, množství plodové vody.

Existuje soubor ultrazvukových markerů, které napomáhají určit další rizika poškození plodu (např. zkrácená délka stehenní nebo pažní kosti, zvýšená UZ odrazivost od střevních kliček, rozšíření dutého systému ledvin, srdeční defekty aj.). Změny v utváření neurokrania jsou téměř nepřehlédnutelné, v oblasti páteře porucha obratlových oblouků vytváří tvar písmene V. Obvod hlavičky může být podobný průřezu citronu.

Dlouhodobá sledování nepodala žádný důkaz, že by UZ jakkoliv poškozoval plod nebo matku.<sup>18</sup>

---

<sup>17</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11. - 13<sup>+6</sup>. gestačním týdnu*, s. 27 - 37

<sup>18</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 351 - 352

### 1.3.2 Invazivní metody v těhotenství

Hlavními indikacemi invazivní prenatalní diagnostiky jsou:

- pokročilý věk matky 35 let a více (tento věk byl vybrán proto, že riziko postižení plodu chromozomální vadou je přibližně rovné riziku potratu v souvislosti s amniocentézou);
- předchozí těhotenství s plodem s „de novo“ vzniklou chromozomální vadou;
- přítomnost chromozomální vady u jednoho z rodičů;
- rodinná anamnéza dědičného onemocnění, které lze diagnostikovat nebo vyloučit biochemickým nebo DNA vyšetřením;
- rodinná anamnéza X-vázaného onemocnění, pro které neexistuje specifické prenatalní vyšetření (využití určení pohlaví plodu);
- riziko defektu neurální trubice;
- screeningové abnormality materiálního séra a ultrazvuku;
- přímý styk s teratogeny a mutageny.

#### 1.3.2.1 Screening materiálního séra

Screening je systematická aplikace určitého diagnostického testu pro danou populaci, aby s dostatečnou mírou přesnosti identifikoval jedince se zvýšeným rizikem pro zkoumané onemocnění, které lze eliminovat souborem preventivních opatření.

V oblasti prenatalní diagnostiky VVV jde o populaci těhotných žen, kterým je nabízeno dostupné vyšetření, jež by určilo, zda se plod v děloze vyvíjí fyziologicky či nikoliv.

Validitu má volná beta podjednotka hCG a těhotenský plazmatický protein A (dále jen PAPP-A). Vezme-li se v úvahu mateřský věk, vyhodnocení tloušťky prosáknutí záhlaví, pak záchytnost Downova syndromu je 95 % při 5% falešné pozitivitě. Screening v I. trimestru není hrazen zdravotními pojišťovnami.<sup>19</sup>

---

<sup>19</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMSPON, M., W., *Klinická genetika*, s. 351 - 352

Mezi biochemické markery, které lze stanovit v séru matky ve II. trimestru těhotenství a mohou sloužit k potvrzení poškození plodu patří: alfa – 1 – fetoprotein (dále jen AFP), choriový gonadotropin (hCG), nekonjugovaný estriol (dále jen uE3). Tento test se provádí mezi 14. - 18. (nejlépe 16,5. - 17.) týdnem těhotenství, je hrazen zdravotními pojišťovkami a nazývá se trojitý test - Triple test.

Od konce 70. let minulého století je plošně vyšetřována celá těhotenská populace. Metoda je efektivní, časově i finančně nenáročná.

Pozitivita ještě neznamená postižení plodu, ale upozorňuje na možné riziko a je signálem ke genetické konzultaci. Klinický genetik zváží riziko a navrhuje další diagnostické postupy. Nejčastěji jsou to odběr plodové vody – amniocentéza a specializované ultrazvukové vyšetření plodu.

Alfa – 1 – fetoprotein, fetální protein, je syntetizovaný fetálními buňkami žloutkového váčku, hepatocyty, fetálním střevem. Do plodové vody se vylučuje močí, do séra matky přes placentu. Hladina AFP v séru matky vzrůstá mezi 14. – 20. t. g. a její hodnoty se výrazně liší v závislosti na délce těhotenství (viz. Tab. 3).

Základem hodnocení je křivka sestavená v uvedeném období pro každý jednotlivý týden těhotenství z průměrných hodnot – mediánů. Laboratorní výsledky jsou vyjádřeny násobkem mediánu (dále jen MOM – multiples of median).<sup>20</sup>

Tab. 3 – Hodnoty alfa – 1 – fetoproteinu

Hodnoty koncentrace mateřského séra AFP vyšší než 2,5 MOM	mohou ukazovat na rozštěpovou vadu plodu – rozštěp páteře nebo břišní stěny
Hodnoty koncentrace mateřského séra pod 0,5 MOM	mohou signalizovat vrozenou chromozomální vadu

(www.repromeda.cz)

<sup>20</sup> Srov. BRYŠOVÁ, V., *Základy klinické genetiky*, s. 51 – 53  
Genetický brevíř sanatoria REPROMEDA. *Triple test*. [online] Dostupné z <http://www.repromeda.cz>  
[citováno 15 – 09 – 07]

Lidský choriový gonadotropin (hCG), specifický těhotenský protein, je produkováný trofoblastem, stimuluje růst žlutého tělíska. Jeho hladina vrcholí v 10. t. g. a na počátku II. trimestru klesá. Do porodu je udržována setrvalá hladina (viz. Tab. 4).

Tab. 4 – Hodnoty choriového gonadotropinu

Zvýšené hodnoty hCG v séru matky	signalizují vícečetného těhotenství, zvýšené riziko Downova syndromu
Abnormálně nízké hodnoty v séru matky	zvýšené riziko spontánního potratu, doprovázejí 99 % mimoděložních těhotenství

(www.repromeda.cz)

Nekonjugovaný estriol (uE3), estrogen, jehož prekurzory jsou produkovány fetálními nadledvinkami. Během gravidity stoupá jeho hladina až do porodu (viz. Tab. 5).

Tab. 5 – Hodnoty nekonjugovaného estriolu

Nízká hladina uE3 v séru matky	Downův syndrom, poruchy fetoplacentární jednotky
--------------------------------	--

(www.repromeda.cz)

Screening materiálního séra (Triple test, trojitý test) je založen na stanovení tří markerů v krvi matky (viz. Tab. 6). V současnosti je možné podstoupit kombinovaný biochemický a biofyzikální screening, není ovšem hrazen zdravotními pojišťovnami (viz. Tab. 7, s. 22).<sup>21</sup>

Tab. 6 – Sledované markery u Triple testu

	AFP	uE3	hCG
Zvýšené riziko Downova syndromu	nízká hladina	nízká hladina	vysoká hladina
Otevřený defekt neurální trubice	vysoká hladina	nehodnotí se	nehodnotí se

(Thompson 2004)

<sup>21</sup> Genetický brevíř sanatoria REPROMEDA. *Triple test*. [online] Dostupné z <http://www.repromeda.cz> [citováno 15 – 09 – 07]

Srov. BRYŠOVÁ, V., *Základy klinické genetiky*, s. 51 - 53

THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 349

Tab. 7 – Porovnání procenta záchytu u různých metod screeningu Downova syndromu

Screeningová metoda	Časové období zavedení screeningové metody	Procento záchytu (%)
Věk matky	70. léta 20. století	30
Věk matky a vyšetření biochemického mateřského séra (volná beta-hCG a PAPP-A) v 15. – 18. týdnu	konec 80. let 20. století	50 - 70
Věk matky a vyšetření NT plodu v 11. – 13 <sup>+6</sup> . týdnu	90. léta 20. století	70 - 80
Věk matky, NT plodu a biochemie mateřského séra v 11. – 13 <sup>+6</sup> . týdnu	následně	85 - 90
Věk matky, NT plodu a nosní kosti v 11. – 13 <sup>+6</sup> . týdnu	2001	90
Věk matky, NT plodu a nosní kosti, biochemie mateřského séra v 11. – 13 <sup>+6</sup> . týdnu	současnost	95

(Nicolaidis 2004)

Bylo dokázáno, že podávání kyseliny listové prekoncepčně (tj. nejméně 1 měsíc před početím a po celou dobu prvního trimestru) snižuje výskyt otevřených defektů neurální trubice o téměř 75 %.<sup>22</sup>

<sup>22</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11. – 13<sup>+6</sup>. gestačním týdnu*, s. 15 - 18  
THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 349

### 1.3.2.2 Amniocentéza

Amniocentéza (dále jen AMC) je nejčastějším invazivním výkonem prenatalní diagnostiky. Podstatou je transabdominální průnik speciální punkční jehlou do amniální tekutiny. Výkon je prováděn vždy pod UZ kontrolou, aby se vyloučilo poranění plodu a neporanila se placentární tkáň.

Podle délky těhotenství v době odběru plodové vody se jedná o AMC časnou nebo pozdní. Časná je prováděna mezi 11. – 14. t. g., množství odebírané plodové vody se pohybuje zpravidla podle počtu ml odpovídajících počtu týdnů gravidity. Pozdní AMC, neboli klasická, se provádí mezi 15. – 18. t. g. a odebírání je 20 – 40 ml plodové vody při normálním množství plodové vody.<sup>23</sup>

Plodová voda je fyziologicky žlutavě zbarvená tekutina obsahující 98 – 99 % tekuté složky, v ní jsou přítomny organické i anorganické látky, 1 – 2 % fetálních buněk, které pochází z povrchu těla plodu, z respiračního, gastrointestinálního, urogenitálního traktu, z plodových obalů a povrchu pupečníku.

Patologické stavy jsou signalizovány změnou barvy (červená – čerstvé krvácení svědčí o poranění placenty, hnědá – svědčí o starším krvácení, odumření plodu, intrauterinní dechová tíseň je následována vypuzováním smolky a zbarvením plodové vody do zelena).<sup>24</sup>

Vzorek plodové vody je vždy vyšetřen cytogenetickými metodami, dle doporučení genetika může být vyšetřen dalšími metodami – molekulárně genetickými, sérologickými a biochemickými.

Pro účely cytogenetického vyšetření je nutnou podmínkou kultivace fetálních buněk, z celkového množství je jich ovšem pouze 3 – 4 % živých. Průkaz těchto buněk kultivací s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu. Biochemická vyšetření přispívají k odhalení některých tzv. monogenních chorob (hemofilie, srpkovitá anémie, fenylketonurie, kongenitální adrenální hyperplazie, polycystické ledviny aj.). Sérologie může potvrdit u plodu prodělanou infekci.<sup>25</sup>

---

<sup>23</sup> Srov. BRYŠOVÁ, V., a kol., *Základy klinické genetiky*, s. 48 – 49

<sup>24</sup> Srov. ČUTKA, K., *Amniocentéza – bezpečná metoda invazivní prenatalní diagnostiky*, s. 23 - 26

<sup>25</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetiky*, s. 347 - 349

Ve vyšším stádiu těhotenství se AMC provádí až do konce gravidity z důvodu zjištění zdravotního stavu plodu např. u Rh inkompatibility, pozdního záchytu chromozomálních aberací, pro zjištění vyzrállosti plicní tkáně plodu, pro snížení intrauterinního tlaku při polyhydramniu aj.

Hlavní komplikací AMC je zvýšení rizika vyvolání potratu o 0,5 – 1 % nad základní úroveň, která ve II. trimestru představuje pro všechna ostatní těhotenství 2 – 3 %. Jiné komplikace jsou vzácné a řadí se k nim únik plodové vody, infekce, poranění plodu vpichem jehly. U časně AMC je zvýšení rizika spontánního potratu z 0,8 na 2,6 %.<sup>26</sup>

Postup provedení AMC: Po genetické konzultaci přichází nastávající matka po seznámení s riziky a podepsání informovaného souhlasu k AMC. Sestra požádá klientku, aby si lehla na záda na lůžko a připravila se na ultrazvuk plodu. Potom zdezinfikuje průhlednou dezinfekcí (např. Septoderm gel, Kodan) břicho těhotné v místě, které určí gynekolog na základě UZ. Asistuje lékaři při odběru plodové vody, stříkačku s plodovou vodou zabalí do alobalu (zachování teploty vzorku). Místo vpichu sterilně kryje a poučí klientku o klidovém režimu v tento den, v dalších 2 – 3 dnech poloklidovém režimu v pracovní neschopnosti. Poučí ji, aby si za čtrnáct dní zatelefonovala na výsledek, který jí bude doručen také písemně poštou. Připraví žádanku a zajistí odeslání vzorku do laboratoře. Pro prevenci Rh imunizace aplikuje sestra po invazivním výkonu (odběru plodové vody transplacentárně) matkám s Rh negativitou Rh imunní globulin dle ordinace lékaře.

Pro ilustraci uvádím celkový počet prováděných amniocentéz a počet amniocentéz s pozitivním nálezem na brněnských gynekologických pracovištích za posledních 5 let. Záměrně jsem oddělila dvě genetická pracoviště (genetiku Fakultní nemocnice Brno – pracoviště dětské medicíny a genetiku Centra prenatalní diagnostiky) pro ilustraci podílu na prenatalní péči (viz. Tab. 8a, s. 25, Tab. 8b, s. 26).

---

<sup>26</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 347 - 349



Tab. 8a – Záchyt amniocentéz gynekologických pracovišť v Brně

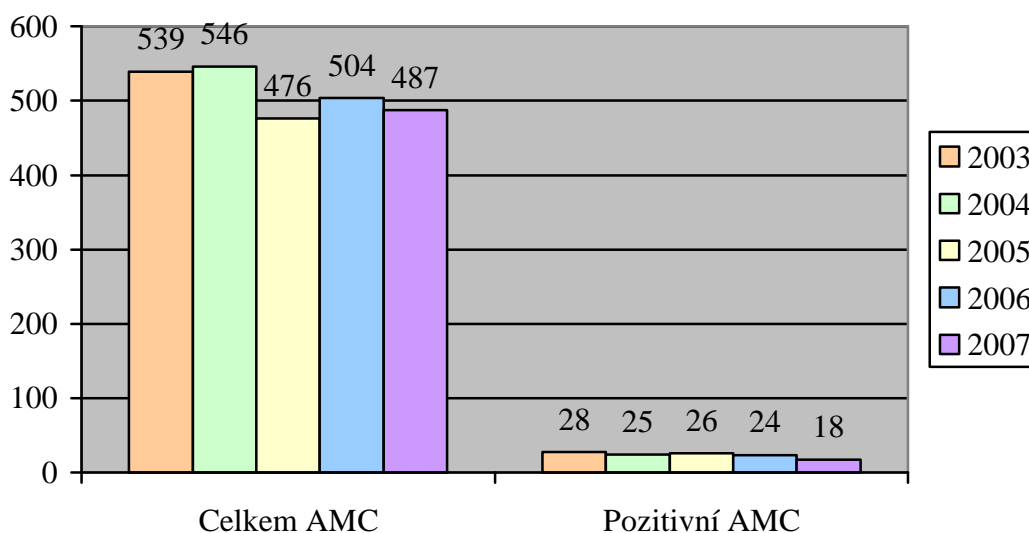
Pracoviště	2003	2004	2005	2006	2007
FN Brno – Bohunice: počet AMC	115	77	66	144	207
z toho pozitivních AMC	5	3	4	10	5
FN Brno - Obilní trh: počet AMC	339	360	340	278	202
z toho pozitivních AMC	20	18	19	13	11
C P D: počet AMC	42	38	27	31	22
z toho pozitivních AMC	1	2	2	0	1
UNICA: počet AMC	16	26	10	10	5
z toho pozitivních AMC	1	1	0	0	0
GYNLIN: počet AMC	25	44	33	41	51
z toho pozitivních AMC	1	1	1	1	1
Nemocnice u Milosrdných bratří : počet AMC	2	1	0	0	0
z toho pozitivních AMC	0	0	0	0	0
<b>Celkový počet AMC</b>	<b>539</b>	<b>546</b>	<b>476</b>	<b>504</b>	<b>487</b>
<b>Celkový počet pozitivních AMC</b>	<b>28</b>	<b>25</b>	<b>26</b>	<b>24</b>	<b>18</b>

(zdroj: databáze genetiky FN Brno – pracoviště dětské medicíny,

kontaktní osoby: prim. MUDr. Gaillyová a MUDr. RNDr. Makaturová)

Legenda: FN Brno – Fakultní nemocnice Brno

CPD – Sanatorium Helios, Repromeda, Reprofit International



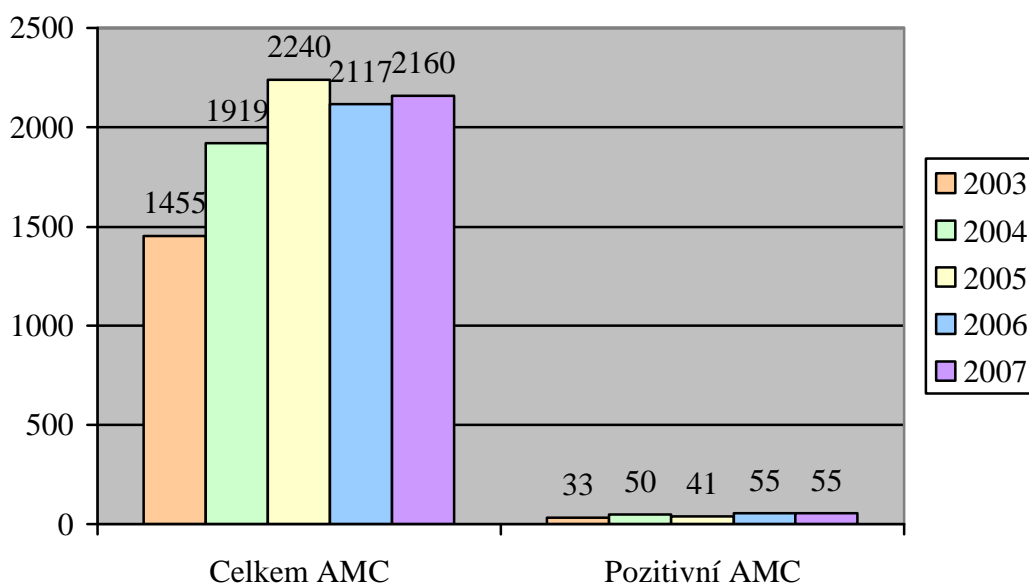
Obr. 2a – Záchyt amniocentéz gynekologických pracovišť v Brně v letech 2003 – 2007

Tab. 8b – Záchyt amniocentéz v Centru prenatální diagnostiky

Pracoviště	2003	2004	2005	2006	2007
Centrum prenatální diagnostiky: počet AMC	1455	1919	2240	2117	2160
z toho pozitivních AMC	33	50	41	55	55

(zdroj: databáze cytogenetické laboratoře Centra prenatální diagnostiky,

kontaktní osoba: Romana Kamermeierová)



Obr. 2b – Záchyt amniocentéz v Centru prenatální diagnostiky letech 2003 - 2007

### 1.3.2.3 Biopsie choriových klků

Biopsie choriových klků (dále jen CVS – chorionic villi sampling) se provádí pod UZ kontrolou transabdominálním nebo transcervikálním způsobem dle uložení chorion frondosum. Ze získaného vzorku je možno provést cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření.

Časná CVS se provádí mezi 11. – 12. t. g. Oproti AMC uprostřed II. trimestru umožňuje zjištění výsledků během raného stádia těhotenství, a tak zkrácení období nejistoty. Ukončení těhotenství je-li zvoleno, je prováděno ambulantně v prvním trimestru.

Pozdní CVS, placentocentéza, se provádí po 20. t. g. až do konce těhotenství, pokud se těhotná žena dostavila k vyšetření pozdě, došlo-li k selhání kultivace buněk plodové vody, v případě oligohydramnionu nebo anhydramnionu (nedostatek nebo úplné chybění plodové vody).

Riziko ztráty plodu je po CVS asi o 1 % zvýšeno nad základní úroveň tohoto rizika, která od 7. – 12. t. g. činí 2 – 5 %.<sup>27</sup>

### 1.3.2.4 Kordocentéza

Výkon, při němž je z pupečníku s pomocí UZ přímo odebrán vzorek krve plodu. Výsledek je znám za několik dnů.

Tato metoda je využívána pokud UZ byla prokázána abnormalita plodu, kultivace buněk selhala nebo dala nejednoznačný výsledek, není možná DNA diagnostika onemocnění, které je zjištělné biochemickým vyšetřením.

Indikací jsou i některá hematologická, imunologická vyšetření a potvrzení intrauterinní infekce plodu. Metoda se využívá i pro intrauterinní infuze a transfuze, např. při Rh inkompatibilitě.

Kordocentéza se provádí mezi 19. – 21. t. g. a riziko fetálních ztrát je přibližně 2 – 3 %.<sup>28</sup>

---

<sup>27</sup> Srov. BRYŠOVÁ, V., a kol., *Základy klinické genetiky*, s. 48 - 49

<sup>28</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 348

### 1.3.2.5 Fetoskopie

Je přímá transabdominální aspekce plodu pomocí fetoskopu. V České republice je prováděna jen ve výjimečných případech, kdy je třeba odebrat vzorek kůže nebo svalu plodu pro elektromikroskopické vyšetření, k léčbě transfúzního syndromu u jednovaječných dvojčat (dle zjištěných informací pouze ve Fakultní nemocnici v Hradci Králové).

Riziko vyvolání samovolného potratu je kolem 4 %, časté jsou intrauterinní infekce a předčasné porody.

Ve světě zažívá tato metoda určitou renesanci. Pomocí flexibilních fetoskopů a laseru se provádí některé chirurgické zákroky in utero. Úspěšnost je ovšem zatím diskutabilní.<sup>29</sup>

### 1.3.2.6 Preimplantační genetická diagnostika

Jde o novou invazivní metodu, která spočívá v aplikaci cytogenetických a molekulárně genetických metod v rámci mimotělního oplození (IVF – in vitro fertilizace), aby bylo pro přenos do dělohy vybráno embryo bez genetické vady.

Postižená embrya jsou zlikvidována, což ovšem vyvolává etické znepokojení.<sup>30</sup>

Ráda bych uvedla svůj názor na tuto problematiku. Jsem matkou dvou dětí po bezproblémovém spontánním otěhotnění, což můj názor zcela jistě ovlivňuje.

IVF je šancí pro páry toužící po dítěti. Pokud jde pouze o oplodnění in vitro, spermie a vajíčko jsou daného páru, s oplodněním souhlasím. Při dárcovství spermií a vajíček se obávám budoucnosti, aby se nesetkali „uměle vytvoření sourozenci“ jako budoucí rodiče. V takových případech se domnívám, že v kojeneckých a dětských domovech jsou spousty dětí čekající na své milující, náhradní rodiče.

Likvidaci postižených embryí chápu, ale s likvidací zdravých embryí párů, kterým se již podařilo mít dítě/děti a tyto embrya nechtějí, nesouhlasím.

<sup>29</sup> Srov. BRYŠOVÁ, V., a kol., *Základy klinické genetiky*, s. 49 - 50

<sup>30</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetiky*, s. 348 - 349, 353  
ROZTOČIL, A., a kol., *Porodnictví*, s. 95 - 103

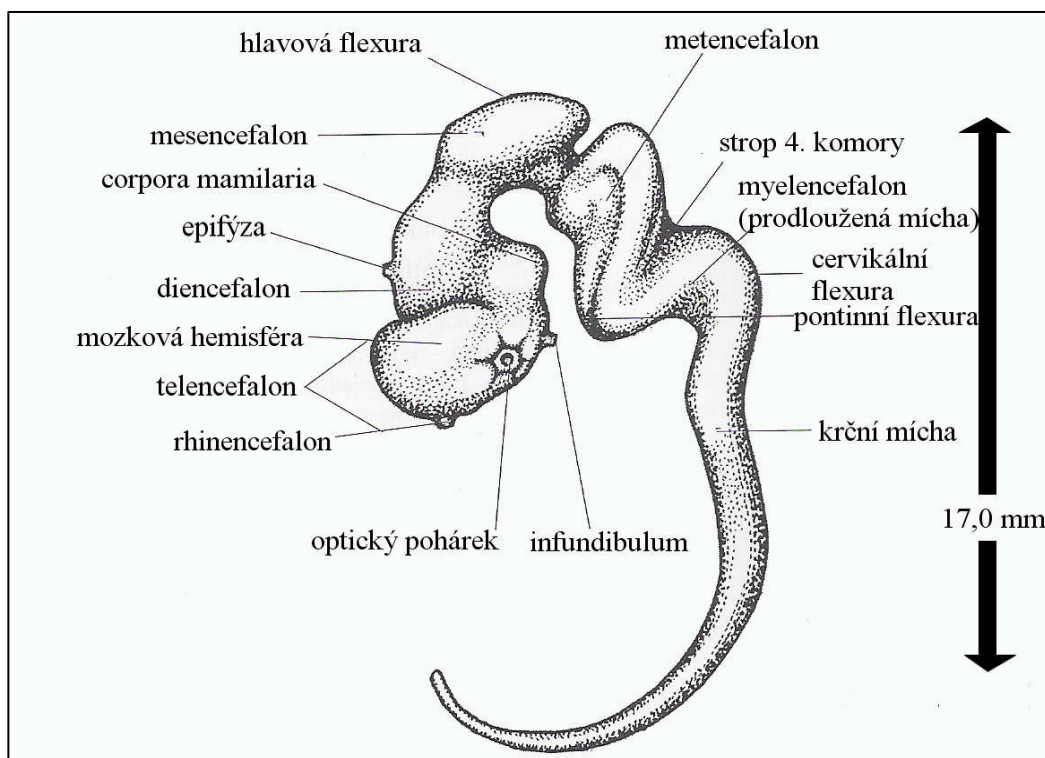
## 1.4 Vrozené vývojové vady ve vztahu k Triple testu

Častější výskyt VVV vedl lékaře ke snaze odhalit vady již prenatalně z důvodu jejich závažnosti: časná postnatální úmrtí, komplikované zákroky v novorozeneckém a kojeneckém věku, nákladná pooperační péče s mnohdy přetrvávajícím poškozením.

Pro objasnění některých vývojových vad centrálního nervového systému (dále jen CNS) je podstatné uvést vývoj nervového systému a uvědomit si, že při ontogenezi maturace centrální nervové soustavy nekončí porodem, ale pokračuje i po narození.

Od 18. dne života embrya dojde ke ztlustění části ektodermu a vznikne neurální ploténka. Uvnitř se objevuje prohloubenina – neurální rýha. Okraje neurální ploténky se přiblíží a vznikne neurální trubice na horním a dolním konci otevřená.

Před uzavřením těchto otvorů na konci 1. měsíce nitroděložního života dojde k segmentaci a vznikne přední, střední a zadní mozek. Při tomto uzavírání neurální trubice dochází ke vzniku některých vývojových vad CNS.<sup>31</sup>



Obr. 3 – Centrální nervový systém (konec 7. týdne) (Seidl, Obenberger 2004)

<sup>31</sup> Srov. SEIDL, Z., OBENBERGER, J., *Neurologie pro studium i praxi*, str. 53 - 55

V následujících podkapitolách stručně uvedu nejčastější vrozené vývojové vady zjistitelné Triple testem: rozštěpové vady a Downův syndrom.

#### 1.4.1 Rozštěpové vady

Mezi rozštěpové vady řadíme:

**Anencephalia** vzniká v důsledku neuzavření mozkového oddílu neurální brázdy. Vždy je sdružena s absencí kostních elementů klenby lební, na bázi lební jsou rudimenty nervové a cévnaté tkáně, chybí kožní kryt, může být kombinována s celkovým dorzálním rozštěpem páteře. Je neslučitelná s postnatálním životem, četnost výskytu 1:1000 novorozenců, 4x častěji u jedinců ženského pohlaví a příslušníků bílé rasy. Diagnostikovat tuto vadu je možné již v průběhu fetálního života.<sup>32</sup>



Obr. 4 – Anencephalia

(Nicolaidis 2004)

<sup>32</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108  
VACEK, Z., *Embryologie*, s. 105 - 106, 117 - 118

**Spina bifida occulta** patří k nejčastějším vývojovým vadám páteře. Neurapofýzy na dorzální straně nesrostou, kanál zůstane otevřený. Často bývá spojena s anomáliemi míchy. Kůže nad defektem je většinou intaktní, někdy je patrná mělká jamka nebo chomáč chlupů. Hřbetní mícha a míšní obaly z páteřního kanálu nevystupují a jsou zcela neporušené. Diagnostikována je náhodně, neprojevuje se žádnými neurologickými ani svalovými příznaky. Incidence 1:500 novorozenců.

**Spina bifida cystica** je rozštěp obratlových oblouků a skrze vzniklý defekt jsou vakovitě vyhrzezlé míšní obaly s hřbetní míchou. Diagnostika není obtížná, zjištění rozsahu postižení se provádí na základě speciálních vyšetření.<sup>33</sup>



Obr. 5 – Fyziologický nálezn spiny

(Callen 1994)



Obr. 6 – Patologický nálezn spiny

(Callen 1994)

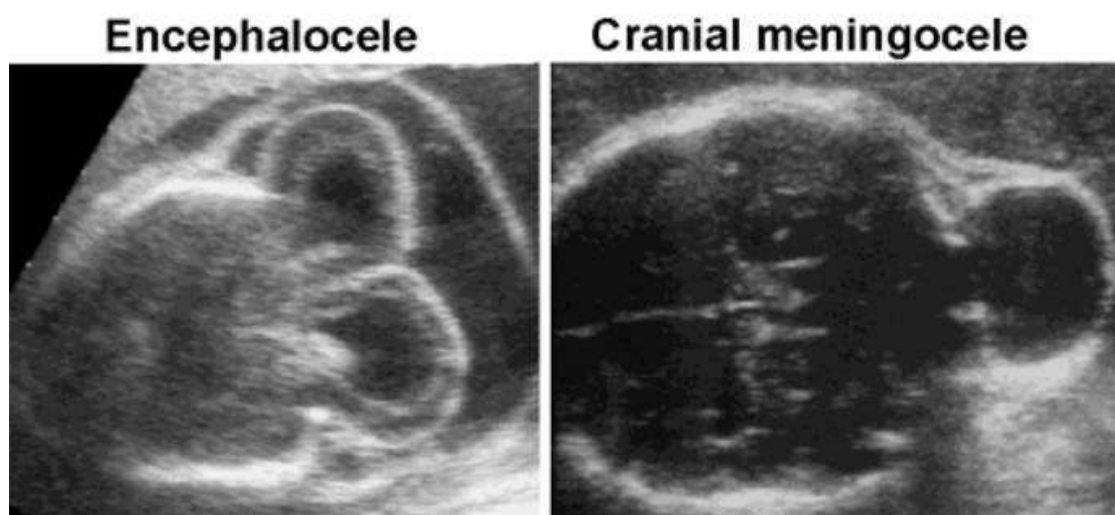
<sup>33</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108  
VACEK, Z., *Embryologie*, s. 105 - 106, 117 - 118

**Meningocela spinalis** je charakterizována otvorem vzniklým rozštěpem obratlových oblouků, z nichž vystupuje herniový vak tvořený durou mater a arachnoideou. Vyskytují se v kterémkoliv úseku páteře.

**Meningomyelocela** tvoří vyhřeznutý a subkutánně lokalizovaný meningový vak obsahující hřbetní míchu a míšní nervy. Lokalizaci vady odpovídá neurologická symptomatologie. Frekvence je 1:1000 živě narozených dětí.

**Myeloschisis** je kompletní dorzální rozštěp míchy vzniklý v důsledku chybného vývoje nervové trubice. Hřbetní mícha je otevřena, obvykle v celé délce probíhá dorzální rozštěp páteře. Novorozenci umírají záhy po porodu.

**Encephalocela** je defekt lebního krytu s herniací obalů či mozkové tkáně nejčastěji v okcipitální oblasti. Dle rozsahu herniace dochází k vážným neurologickým abnormalitám.



Obr. 7a – Encephalocela (Callen 1994)

Obr. 7b - Meningocela (Callen 1994)

**Meningoencephalocela** bývá kryta kožním krytem s výhřezem mozkových plen a mozkové tkáně, prognóza dle rozsahu poškození.

**Meningohydroencephalocela** je tvořena herniovým vakem složeným z mening, mozkové tkáně a cysticky se rozšiřující mozkovou komorou při rozsáhlém kostním defektu.<sup>34</sup>

<sup>34</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108  
VACEK, Z., *Embryologie*, s. 105 - 106, 117 - 118

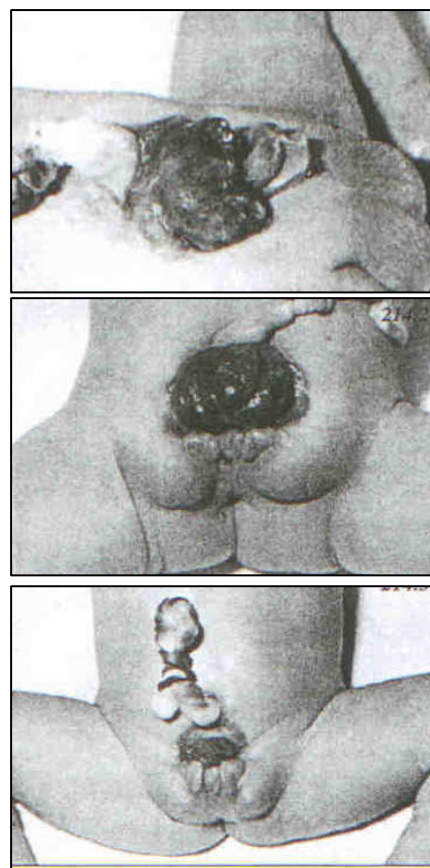


**Rozštěpové vady obličeje** vznikají v důsledku narušení komplikovaných a vzájemně na sobě závislých vývojových pochodů při utváření obličeje. Etiologie je multifaktoriální. Jde o uplatnění nesouhry většího počtu genů v interakci se škodlivými vlivy prostředí. Vyskytují se u 1 – 2 promile novorozenců, okolo 20 – 25 % připadá na rozštěpy patra (Obr. 8, s. 33, viz. Příl. 1, Tab. 33, s. 93).

**Extrophia vesicae urinariae** je těžká vývojová porucha. Jde o chybění přední tělní stěny v podbřišku a chybění přední stěny močového měchýře. Jeho zadní strana tvaru terče je obnažena a hledí navenek. Vyskytuje se u 1:20 000 až 30 000 novorozenců, častěji chlapců kombinována s epispadií (Obr. 9, s. 33, viz. Příl. 1, Tab. 35, s. 95).<sup>35</sup>



Obr. 8 – Levostranný kompletní rozštěp  
(Žižka 1994)



Obr. 9 – Extrophia vesicae  
urinariae (Žižka 1994)

<sup>35</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., *Základy embryologie člověka*, s. 94 - 108  
VACEK, Z., *Embryologie*, s. 105 - 106, 117 - 118

### 1.4.2 Downův syndrom

Downův syndrom (dále jen DS) je nejčastější a nejznámější chromozomální poruchou a současně nejznámější genetickou příčinou mírné mentální retardace.

Syndrom poprvé klinicky popsal roku 1866 Langdon Down, ale jeho příčina zůstala skoro po celé jedno století tajemstvím. Po zavedení technik vyšetřování analýz lidských chromozomů byl DS jedním z prvních cytogeneticky vyšetřován.

Roku 1959 bylo objeveno, že většina dětí s DS má ve svém karyotypu 47 chromozomů, přespočetným je malý akrocentrický chromozom označovaný jako 21. Postižen bývá asi 1 novorozenec z 800 živě narozených dětí, u matek ve věku nad 35 let je výskyt daleko vyšší.<sup>36</sup>

Fenotyp DS lze ve většině případech diagnostikovat již při narození nebo krátce po něm, protože novorozenci mají charakteristické dysmorfické rysy. Mohou být sice variabilní, ale vytvářejí dobře rozpoznatelný fenotyp:

- hypotonie;
- malá postava;
- brachycefalie;
- plochý obličej s malým nosem;
- krátký krk s uvolněnou kůží v zátylku vytvářející dojem, že je kůže pro tělo příliš velká;
- nízko nasedající ušní boltce typicky tvarované;
- otevřená ústa často s vyčnívající špičkou rozbrázděného jazyka;
- epikanty a vzhůru směřující oční štěrby;
- ruce krátké a široké často s jedinou příčnou rýhou na dlani (tzv. opičí rýha);
- mentální retardace.

V časném dětství se nemusí zdát vývoj dítěte zpomalen, nápadné zpoždění je obvykle pozorovatelné od prvního roku života. Navzdory těmto omezením se děti s DS vyvíjí ve šťastné, komunikativní a někdy dokonce i soběstačné osoby.<sup>37</sup>

---

<sup>36</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 160 – 166

<sup>37</sup> Srov. ŽIŽKA, J., *Diagnostika syndromu a malformací*, s. 194



Obr. 10 – Děti s Downovým syndromem při hře (zdroj: [www.mandloveoci.cz](http://www.mandloveoci.cz))

U jedné třetiny živě narozených dětí s DS a u vyššího podílu spontánně potracených plodů s DS byla objevena vrozená srdeční vada (zhruba jedna čtvrtina živě narozených dětí se nedožije prvních narozenin), častější např. atrézie duodena, tracheozofageální píštěle, patnáctinásobné zvýšené riziko leukémie, předčasná senilita spojená s neuropatologickými nálezy postihuje pacienty s DS o několik desítek let věku dříve.

DS neboli trizomie 21 představuje asi polovinu prenatalně zjištěných abnormalit. Klinická diagnóza DS nečiní žádné potíže, stanovení karyotypu je nezbytné pro její potvrzení a zajištění dalšího genetického poradenství, určení rizika výskytu u dalších plánovaných těhotenství (riziko opakovaného porodu dítěte s trizomií 21 je o 0,75 % vyšší; riziko u ženy ve věku 35 let, která již měla dítě s DS vztažené k věku matky a délce gestace v době vyšetření se zvyšuje z 1 : 249 na 1 : 87; u ženy ve věku 25 let z 1 : 946 na 1 : 117).<sup>38</sup>

Chromozomální základ DS je známý, příčina vzniku je ovšem málo prozkoumána. Vysoké procento případů, u nichž abnormální gamety vznikly během prvního meiotického dělení u matky, ukázalo, že souvisí s tímto dělením a věkem matky. Častým výkladem je koncepce „staršího“ vajíčka. Čím je vajíčko starší, tím se zvyšuje pravděpodobnost chybného rozchodu chromozomů. Co se týká věku otce, zřejmě nemá přímý vliv na výši rizika.<sup>39</sup>

<sup>38</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11.-13<sup>+6</sup>. gestačním týdnu*, s. 23

<sup>39</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 160 - 166  
KUČERA, J., *Downův syndrom – Model a problém*, s. 1 – 144

Trizomie 21 představuje 95 % všech pacientů s DS. Vzniká následkem nondisjunkce páru chromozomů 21.

Robertsonská translokace je diagnostikována asi u 4 % pacientů, kteří mají v genetické výbavě 46 chromozomů. Jeden z nich vzniká Robertsonskou translokací mezi chromozomem 21q a dlouhými raménky jiného akrocentrického chromozomu (většinou 14 nebo 22). Na rozdíl od standardní trizomie 21 nebyl prokázán vztah k věku matky. Pokud je v rodině přenašeč translokace, zejména matka, je velké riziko opakovaného porodu dítěte s DS.

Mozaika DS znamená, že karyotyp těchto pacientů obsahuje normální buňky i buňky s trizomií 21. Fenotyp bývá mírnější. Jejich zachycení představuje pravděpodobně klinicky závažnější případy, jelikož u velmi mírně postižených je malá pravděpodobnost cytogenetického záchytu. Jde o malé procento pacientů.

Částečná trizomie 21 je velmi vzácná. U pacientů je ve třech kopiích přítomna jen část dlouhého raménka chromozomu 21.<sup>40</sup>

Tab. 9 – Incidence Downova syndromu ve vztahu k věku matky

Věk matky (roky)	DS při narození	DS v amniocentézách v 16. t. g.
20 - 24	1/1400	-
30	1/900	-
35	1/385	1/250
40	1/100	1/70
45 a více	1/25	1/20

(Thompson 2004)

<sup>40</sup> Srov. THOMPSON, J., S., a THOMPSON, M., W., *Klinická genetika*, s. 160 - 166

Jak již bylo zmíněno po prokázání vrozené vývojové vady, je na rozhodnutí rodičů, jak se zachovají. Pokud se rozhodnou, že se jejich dítě s DS narodí, měly by jim být poskytnuty informace, že existují Kluby rodičů a přátel dětí s DS v Praze, v Brně Modrá sedmikráska, v Kopřivnici Mandlové oči aj., brožury, internetové stránky.

V brožuře pro rodiče se píše následující: V době bezprostředně po narození děťátka s DS nemá celkem smysl zatěžovat se obavami z daleké budoucnosti. Naopak. V tomto období dítě potřebuje spokojenou, milující maminku a rodinu, která chápe handicap jako něco, co člověka sice znevýhodňuje, ale ne jako něco, co mu bere hodnotu.<sup>41</sup>

Dva životní příběhy vztahující se k danému tématu jsem uvedla v kazuistice. (viz. Příl. 2, s. 102).

---

<sup>41</sup> Kolektiv autorů., *Lidský rozměr 21*, s.35

## 1.5 Těhotenství

V této kapitole se stručně vyjádřím k průběhu těhotenství a vývoji embrya a plodu.

Těhotenství je období života ženy, kdy se v jejím těle vyvíjí plod po dobu 10 lunárních měsíců po 28 dnech s fyziologickou odchylkou +; - 14 dní). Individuální vývoj neboli ontogeneze člověka se dělí na období prenatální (před narozením) a postnatální (po narození). Embryologie se zabývá vývojem prenatálním. Začíná splynutím mužské a ženské pohlavní buňky a končí porodem plodu (viz. Příl. 3, Obr. 29, s. 105).<sup>42</sup>

Oplození předchází vývoj pohlavních buněk čili gametogeneze. Těhotenství začíná oplozením, implantací, nidací a přitom dochází k rýhování, blastogenezi (vytvoření zárodečných listů, vzniku embrya se základy osových orgánů), organogenezi (vývoj jednotlivých orgánů a orgánových systémů). Koncem 2. měsíce dosahuje embryo temenokostrční délky asi 23 mm a má zřetelně lidský tvar hlavy a končetin, jde o období fetální (viz. Příl. 4, Tab. 43 a 44, s. 106 a 108).

Po založení prvosegmentů lze použít jako kritérium určení stáří embrya počet prvosegmentů. První se zakládají asi 17 den, koncem 1. měsíce jich je 38 -39.

V praxi se využívá rozměrů délka trupu od temene hlavy ke kostrči neboli výška vsedě. Na konci 1. měsíce je zárodek napřímen, později se ohýbá do kruhu. U starších plodů se vychází z délky hlavy s trupem a délky dolních končetin, tedy délky vzpřímené postavy (délka temeno – pata, viz. Příl. 3, Obr. 30, s. 105).

Při vyšetření UZ se měří biparietální průměr hlavičky, obvod nebo průměr břicha a délka femuru. Lze tak zjistit růst plodu, případně i jeho hmotnost.<sup>43</sup>

---

<sup>42</sup> Srov. ROZTOČIL, A., *Porodnictví*, s. 77 - 83

<sup>43</sup> Srov. TRÁVNÍK, P., *Základy embryologie člověka*, s. 9 - 10

Těhotenství není žádná nemoc ani chorobný proces, ale přirozený děj v těle matky. Porod je přirozená a konečná fáze tohoto přirozeného děje, není to radikální předěl. Nedíváme se na porod jako přechod z *nebytí* do *bytí*, ale přechod ze skrytého bytí do viditelného bytí.

Dítě už přece dávno žije, vnímá, aktivně se projevuje, učí se a prožívá, a nyní v tom pokračuje za jiných podmínek. Bude se přizpůsobovat a naplno rozvíjet vše, co si přineslo na svět z chráněného prostředí mateřské dělohy.

S našimi dětmi jsme již tehdy, kdy žijí zatím jen v naší naději, očekávání, v citové připravenosti přijmout je za své. Vývoj plodu v těle matky je v součinnosti s matčinou psychikou. Prostřednictvím neuroendokrinního systému matky se plod „dozvídá“ o její náladě, stavu, citových hnutích. Od čtvrtého měsíce matka cítí pohyby neboli „kopání“, jde o první navenek patrný znak individuality dítěte. Nyní už matka bezpečně ví o jeho existenci. V posledních měsících těhotenství plod slyší, vidí, má vyvinutou chuť, pamatuje si a učí se.

Kromě lidské výbavy, kterou děťátko dostává od rodičů, si nese do světa zcela jedinečnou, osobitou a neopakovatelnou výbavu, to co zažilo za devět měsíců svého vývoje v matčině těle. Záleží nejen na tělesné konstituci budoucí matky a jejím zdraví, ale i na jejím chování a prožitcích. Dříve než se dítě narodí, máme určité představy a očekávání, které se naplní nebo nenaplní a předznamenávají, jak se budeme k početí, těhotenství, dětem stavět. Není pravda, že po narození dítěte ho každá matka miluje nade všechno na světě. Jsou děti chtěné, „vymodlené“, ale také nechtěné, zavržené i odvržené.

Je známo, že pozitivní postoje k nenarozenému dítěti se budou pozitivně promítat a blahodárně ovlivňovat výchovu dítěte i soužití celé rodiny. U nechtěného těhotenství se negativní postoj k dítěti může po narození změnit, ale nemusí. Rodiče, kteří prožili šťastné dětství a vyrůstali v pevné a láskyplné rodině, mají k rodičovství snazší cestu.<sup>44</sup>

---

<sup>44</sup> Srov. MATĚJČEK, Z., *Prvních šest let ve vývoji a výchově dítěte*, s. 12 - 23

O postižených dětech platí totéž co o zdravých. Přicházejí do prostředí hmotně i psychologicky připraveného. Poznání, že s dítětem není něco v pořádku, představuje jistý nevyhnutelný otřes. Pocit zklamání je obvykle úměrný tomu, jak je defekt zjevný, jaký dosah bude znamenat do budoucnosti. Rodiče přebudovávají soustavu hodnot, upravují denní rozvrh, jinak plánují budoucnost.

Vady vrozené přinášejí zvláštní nároky po celý život, jde o trvalé přizpůsobování zvláštní náročné životní situaci. Vývoj probíhá za méně nebo více ztížených podmínek.

Postižené děti mají stejné základní potřeby jako ostatní děti. Dvojnásobně platí potřeba kontaktu a citového uspokojení s rodiči, sourozenci, vychovateli.<sup>45</sup>

Prenatální diagnostika je dnes standardní službou v péči o nastávající matky, které musí být poučeny o nebezpečích i výhodách používaných technik. Potencionální výhodou je odmítnutí poškozeného zárodku, ale i respektování volby neukončit takové těhotenství.

V medicíně se obecně vychází ze dvou etických principů: prospěšnosti (každý léčebný postup představuje určité riziko a možnost způsobit škodu), respektování autonomie pacienta (poskytnutí přiměřené a dostatečné informace klientovi a její porozumění a právo přijmout nebo odmítnout navrhovaný postup).

V porodnictví je situace komplikovanější, jelikož události kolem porodu jsou emočně vypjaté. Matka a plod za normálních okolností nejsou pacienti. Psychické obranné mechanismy se zapojují ovšem překotně a emoce snadno přehluší soudnost. Dále vedle lékaře a těhotné ženy přistupuje třetí účastník – plod. A svou roli zcela jistě sehrává rodina budoucí matky, zejména partner.

Důležitým aspektem, proč se zabývat vztahem zdravotnické etiky a náboženství, je to, že se zdravotníci setkávají s klienty, kteří zastávají díky své víře určité postoje a zásady mravnosti, které se mohou zcela lišit od jejich vlastních postojů.<sup>46</sup>

---

<sup>45</sup> Srov. MATĚJČEK, Z., *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*, s. 44 - 58  
*O rodině vlastní, nevlastní a náhradní*, s. 18 - 20

<sup>46</sup> Srov. CITTERBACH, K., *Gynekologie*, s. 240 - 242



### 1.5.1 Těhotenství ve vztahu k religionizité

V této kapitole uvádím příklady některých náboženství a jejich pohled na zrození života:

Křesťanství – vzešlo z judaismu. Ježíš byl Žid a jeho učení bylo naplněním Zákona. Ježíš je považován za Syna Božího a Spasitele, který se stal člověkem, a který zemřel, aby svou smrtí vykoupil všechny lidi. Jedním z důležitých principů je posvátnost a nedotknutelnost lidského života: člověk se nemůže vzdát života, z čehož jednoznačně vyplývá odsouzení potratů, za začátek lidského života je považován okamžik početí.

Judaismus – Židé dosud příchod Mesiáše očekávají, mluvčími a interprety Zákona jsou rabíni. Židé jsou největšími zastánci práva na život. Je však jasně formulováno, že život rodičky má přednost před životem dítěte v případě těžkého porodu.

Protestantismus – se v zásadních otázkách mravnosti shoduje s katolicismem, zdůrazňuje však osobní znalost a interpretaci Bible. Dívá se na člověka jako na selhávající hříšné stvoření, které nemá samo o sobě právo rozhodovat, k tomu jsou jasné návody a pravidla.

Islám – zdrojem zákona je Šaria. V souvislosti s ochranou embrya a fétu je status osoby přidělen plodu od 120 dne. Rozhodování o ukončení těhotenství je možné provést v období do 100 dnů od početí, ale to jen ze zdravotních důvodů, což se vztahuje na možnosti prenatální diagnostiky.

Základy lékařské etiky, vycházející z tradic Hippokrata a uváděné do souladu s náboženstvím, nebyly donedávna měněny. V dnešní době jsou hledány nové principy pro zdravotníky se smyslem obnovení profesionalismu. Princip jednak blaha nemocného, pacientovy autonomie a sociální spravedlnosti a jednak princip profesionální odpovědnosti (kompetence, čestnosti vůči klientovi, důvěrnosti, odpovědnosti, patřičného vztahu s klientem, správného řešení konfliktů, zlepšování kvality zdravotní péče a její dostupnosti, nutnosti vědeckých znalostí).<sup>47</sup>

---

<sup>47</sup> Srov. MUNZAROVÁ, M., *Zdravotnická etika od A do Z*, s. 24 - 71

Záleží především na tom, kdo jsou lékaři a ostatní zdravotníci a zda si neustále uvědomují, že mají velké privilegium pomáhat lidem, kteří jim důvěřují a svěřují se jim v nouzi.

Někteří významní představitelé biotiky (disciplíny staré nejméně 30 let) si nekladou základní otázku, co je dobrý život a co pro to dělat, ale jaká je kvalita života zda je vhodné „nekvalitní“ život žít. Je velmi důležité si uvědomit, že tyto názory pošlapávají důstojnost nemohoucího nebo postiženého člověka a nepřiznávají mu status osoby. Postižení lidé proto zcela opodstatněně mají strach a ozývají se prostřednictvím své organizace DPI (Disabled People International), zabývající se ochranou práv těchto osob a podporou jejich rovnocenného uplatnění v životě a společnosti.

Dnešní společnost považuje za nejvyšší hodnoty výkon, kariéru, úspěch, zdraví, mládí a krásu a zaměňuje důstojnost člověka s jeho užitečností.

V diskusích o statusu osoby, existují dva diametrálně zcela odlišné názory: ontologický personalismus – člověk si zaslouží ochranu, úctu a důstojnost od početí až do jeho přirozeného konce a empirický funkcionalismus – embryo, plod nejsou osobami, těmi se stanou až na základě určitých vlastností a funkcí.<sup>48</sup>

Domnívám se, že ne všichni věřící dodržují doporučení, že pohlavní styk by měl být uskutečňován pouze za účelem zplození dítěte. Z praxe mám informace, že většina se chrání před početím (někteří využívají i hormonální antikoncepci). Prenatální diagnostiku využívají standardně. Opět si dovolím soudit, že ti opravdoví s vírou v srdci i mysli (nemyslím tím pouze ortodoxní praktikující křesťany) nepodniknou žádné kroky k upřesnění informací o eventuálním poškození jejich dítěte.

---

<sup>48</sup> Srov. MUNZAROVÁ, M., *Zdravotnická etika od A do Z*, s. 24 - 71

## II. EMPIRICKÁ ČÁST PRÁCE

### 2 CÍLE PRÁCE A HYPOTÉZY

**Cíl 1:** *Zjistit informovanost a znalosti matek o prenatální péči a diagnostice vrozených vývojových vad v ČR.*

**Hypotéza 1:** více, než 50 % matek bude mít odpovídající znalosti o prenatální péči a diagnostice vrozených vývojových vad v ČR

**Hypotéza 2:** více, než 90 % matek bude uvádět jako zdroj informací svého gynekologa

**Cíl 2:** *Zjistit nejčastější věkovou skupinu těhotných žen, které podstupují amniocentézu.*

**Hypotéza 3:** více, než 60 % matek podstupujících amniocentézu bude starších 30 let

**Cíl 3:** *Zjistit důvody či motivy pro podstoupení umělého přerušení těhotenství.*

**Hypotéza 4:** více, než 70 % budoucích matek bude uvádět jako nejčastější důvod pro podstoupení umělého přerušení těhotenství potvrzení vrozené vývojové vady plodu

**Cíl 4:** *Zjistit důvody či motivy pro nepodstoupení umělého přerušení těhotenství při podezření na přítomnost vrozené vývojové vady plodu.*

**Hypotéza 5:** věřící nastávající rodiče budou uvádět, že nepřistoupí na umělé přerušení těhotenství při potvrzení vrozené vývojové vady plodu, resp. nebudou chtít znát výsledek vyšetření

## 2.1 Metodika šetření

Pro svou práci jsem si zvolila metodu dotazníku. Dotazník je nástroj sociologického zkoumání. Je standardizovaným souborem položek a variant odpovědí, které jsou předem připraveny na určitém formuláři. Jde o relativně nejrozšířenější a nejpoblárnější techniku výzkumu.

Výhodami dotazníku je jednoznačná formulace otázek bez emocí respondenta, rychlost a možnost hromadného zpracování. Nevýhodou, že při eventuálním nedorozumění nelze nic vysvětlit, zpřesnit a respondent má malý prostor pro vyjádření. Dotazník nezjišťuje jací respondenti jsou, ale jak sami sebe vidí nebo chtějí být viděni.

Průběh použití dotazníkové techniky je dvojit:

a) anonymní

- zaručeno respektování důvěrného charakteru individuálních informací;
- jejich využití pouze pro hromadné zpracování;
- neidentifikovatelnost konkrétních osob, které jsou zdrojem informací;
- dosáhne se podrobnějších informací a zvýšené návratnosti.

b) neanonymní

- využitelný tam, kde se vedou kartotéky jednotlivých členů.

Položky v dotazníku dělíme:

a) dle cíle

- kontaktní;
- kontrolní;
- filtrační.

b) dle formy

- otevřené;
- uzavřené - výběrové - dichotomické;
- polynomické;
- polozavřené;
- škálové;
- výčtové;
- stupnicové.

c) dle obsahu

- fakta;
- znalosti;
- postoje.

K položkám v dotazníku patří identifikační znaky respondenta nezávisle proměnné, např. věk, a závisle proměnné, které představují hlavní zorné pole dotazníku.

Kontrolní jsou kladeny pro ověření pravdivosti odpovědí.

Filtrační položky mají eliminovat respondenty.

Otevřené položky nechávají odpověď zcela na respondentovi, obtížné je ovšem jejich zpracování.

Uzavřené položky nabízí soubor možných variant odpovědí, za kterých respondent vybere, která koresponduje nejvíce s jeho názorem. Vybírá-li si ze dvou možných variant odpovědí, jde o položky uzavřené - dichotomické. Volí-li z více variant, jde o položky uzavřené - polynomické. Kategorie pro uzavřené položky obsahují všechny možné alternativy nebo musí být nabídnuta „jiná odpověď“ - polouzavřené.

V použitém dotazníku jsem využila všechny druhy položek mimo uzavřené, škálové a stupnicové. První část se týkala údajů, kterými jsem zjistila věk respondentek, vyznání, počet dětí, výskyt vrozených vývojových vad v rodině. Druhá část byla zaměřena na názor respondentek na počátek lidského života a možné důvody na jeho ukončení. Poslední část byla soustředěna na zjištění vědomostí a názorů respondentek na současnou prenatální péči a diagnostiku (viz. Příl. 5, Dotazník, s. 110). Odpovědi na jednotlivé položky jsem sečetla, u položek č. 10 a 14 jsem správné odpovědi ohodnotila body a dle toho určila úroveň znalostí nastávajících matek. V položce č. 19 jsem poskytla prostor pro připomínky a náměty k tématu.

## **2.2 Organizace průzkumného šetření**

Nejprve jsem provedla pilotní studii. Distribuovala jsem 16 dotazníků nastávajícím matkám v Centru prenatalní diagnostiky na ulici Veveří 39 v Brně, abych se přesvědčila o správné formulaci a pochopení jednotlivých položek.

Některé položky jsem poté přeformulovala, u některých doplnila další možnost odpovědi, žádnou jsem nevyřadila, otevřenou položku č. 19 jsem doplnila.

Dotazníky jsem distribuovala v Centru prenatalní diagnostiky, ve Fakultní nemocnici Brno (dále jen FN Brno) Gynekologicko – porodnické klinice na Obilním trhu a Bohunicích. Distribuci dotazníků jsem měla povolenou, ale mým úkolem bylo zajistit rozdání i sběr dotazníků osobně ve dnech provádění AMC (v Centru prenatalní diagnostiky v pondělí a v pátek dopoledne se svolením MUDr. Vlašína, ve FN Brno dle programu zákroků po domluvě s MUDr. Doubkem a MUDr. Gerychovou).

Respondentkám jsem se osobně představila a požádala je o vyplnění dotazníku v době čekání na vyšetření specializovaným ultrazvukem nebo amniocentézou (k dispozici jsem jim dala dotazník na tvrdém podkladě s propisovací tužkou). Seděla jsem při vyplňování dotazníků v jejich blízkosti. Bylo zajímavé sledovat u některých nastávajících matek snadnost, lehkost a rychlost při jeho vyplnění a u jiných obtížnost, ale moji nabídnutou pomoc nevyužily. Po vyplnění mi dotazníky vrátily.

## **2.3 Charakteristika respondentů**

Dotazník v konečné podobě jsem osobně distribuovala 70 nastávajícím matkám s falešně pozitivním/pozitivním Triple testem (trojitým testem), po absolvované genetické konzultaci, před podstupovaným specializovaným UZ nebo amniocentézou, čímž jsem zajistila 100 % návratnost a omezila jsem, dle mého názoru, možnost nesprávné interpretace pojmů.

## **2.4 Charakteristika zdravotnických zařízení zařazených v šetření**

Centrum prenatální diagnostiky je ambulantním zařízením specializujícím se převážně na prenatální diagnostiku a gynekologickou péči.

FN Brno – Gynekologicko – porodnická klinika je fakultním zařízením s ambulantní i lůžkovou péčí.

### 3 VÝSLEDKY PRŮZKUMU A JEJICH ANALÝZA

V následující části uvádím analýzu jednotlivých položek dotazníku. Z důvodu přehlednosti opět uvádím znění položek. Výsledky průzkumu jsem zaznamenala do tabulek, graficky znázornila a doplnila komentářem.

Odpovědi v tabulkách jsou uváděny v absolutních hodnotách (AČ – absolutní četnost) a v relativních hodnotách (RČ – relativní četnost v setinách %). Dle možnosti pouze jedné odpovědi na položku uvádím v tabulce počet odpovědí z celkového počtu dotazovaných nastávajících matek. U absolutní četnosti to znamená 70 respondentek, u relativní četnosti 100,00 %. U otázek s možností více odpovědí to není možné, jedná se o položky č. 7, 8, 10, 11.

U položek č. 10 a 14 jsem zvolené odpovědi ohodnotila body pro snadnější vyhodnocení a pod tabulky jsem uvedla legendu s použitým bodovým systémem.

Odpovědi graficky v obrázcích jsou uváděny v relativních četnostech v celých číslech % z důvodu přehlednosti.

Prostor pro připomínky a náměty k tématu nabízela položka č. 19. Využily ji pouze 2 respondentky ze 70.

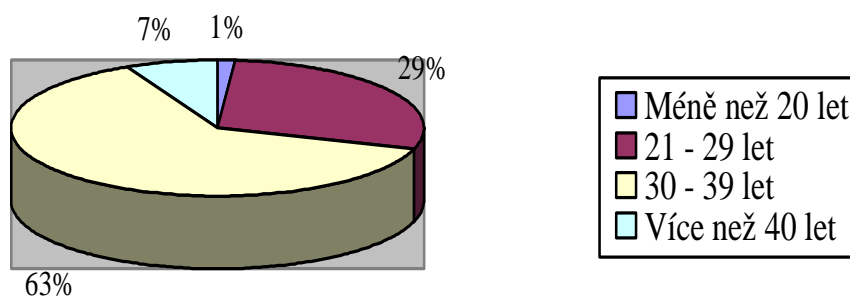


## Analýza položky č. 1

### Kolik je vám let?

Tab. 10 – Věk respondentek

Věk respondentek	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
méně než 20 let	1	1,43
21 – 29 let	20	28,57
30 – 39 let	44	62,86
více než 40 let	5	7,14
Celkem	70	100,00



Obr. 11 – Věk respondentek

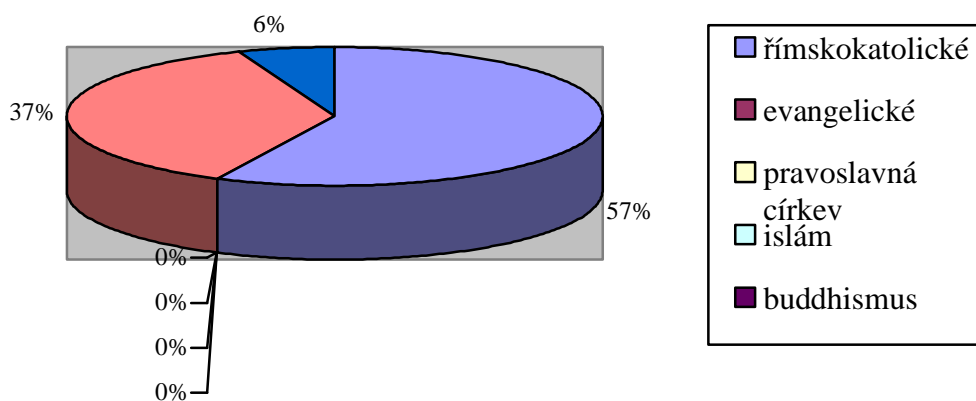
Průzkumu se zúčastnilo celkem 70 nastávajících matek (tj. 100,00 %), z toho 1 byla mladší 20 let (tj. 1,43 %), 20 ženám bylo mezi 21 - 29 lety (tj. 28,57 %), 44 respondentek bylo ve věkové kategorii 30 - 39 lety (tj. 62,86 %) a 5 žen mělo více než 40 let (tj. 7,14 %).

## Analýza položky č. 2

### Vaše vyznání je:

Tab. 11 - Vyznání

Vyznání	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
římskokatolické	40	57,14
evangelické	0	0,00
pravoslavná církev	0	0,00
islám	0	0,00
buddhismus	0	0,00
ateismus	26	37,14
jiné	4	5,72
Celkem	70	100,00



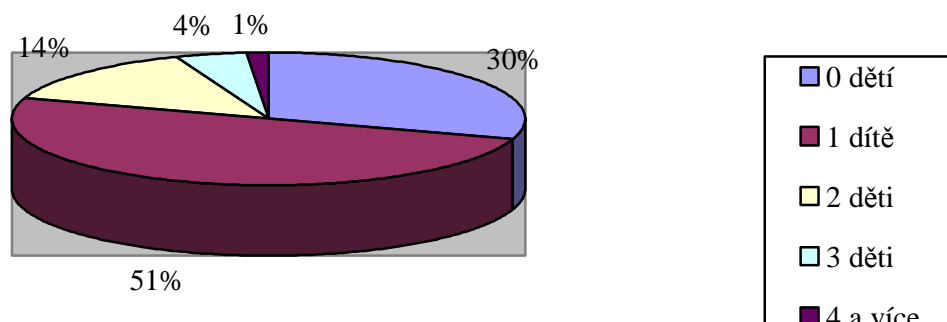
Obr. 12 – Vyznání

Ze 70 respondentek (tj. 100,00 %) bylo 40 žen vyznání římskokatolického (tj. 57,14 %), 26 ateistek (tj. 37,14 %) a 4 ženy (tj. 5,72 %) uvedly jinou víru: 3 věřící bez vyznání, 1 věří, že něco je. K vyznání evangelickému, pravoslavné církvi, islámu a buddhismu se nepřihlásila žádná respondentka.

**Analýza položky č. 3**  
**Uveďte počet dětí (již narozených):**

Tab. 12 – Počet dětí

Počet již narozených dětí	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
0	21	30,00
1	35	50,00
2	10	14,29
3	3	4,28
4 a více	1	1,43
Celkem	70	100,00



Obr. 13 – Počet dětí

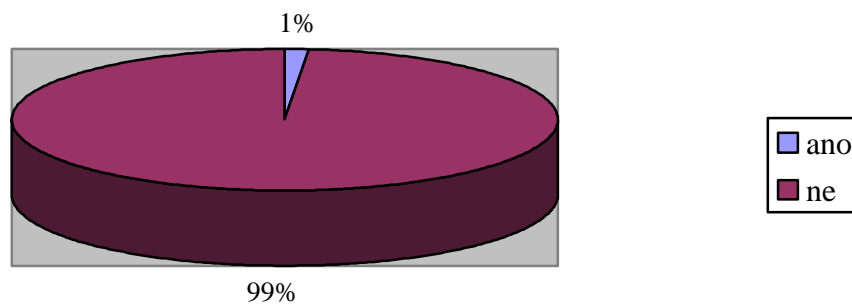
Z tabulky vyplývá, že ze 70 oslovených žen (tj. 100,00 %) bylo 21 nastávajících matek (tj. 30,00 %) prvorodiček, 35 žen (tj. 50,00 %) očekávalo narození druhého dítěte, 10 žen (tj. 14,29 %) narození třetího, 3 ženy (tj. 4,28 %) narození čtvrtého a 1 nastávající matka (tj. 1,43 %) narození pátého dítěte.

#### Analýza položky č. 4

#### Narodilo se některé vaše dítě s vrozenou vývojovou vadou?

Tab. 13 – Dítě s vrozenou vývojovou vadou v rodině

Dítě s VVV v rodině	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
ano	1	1,43
ne	69	98,57
Celkem	70	100,00



Obr. 14 – Dítě s vrozenou vývojovou vadou v rodině

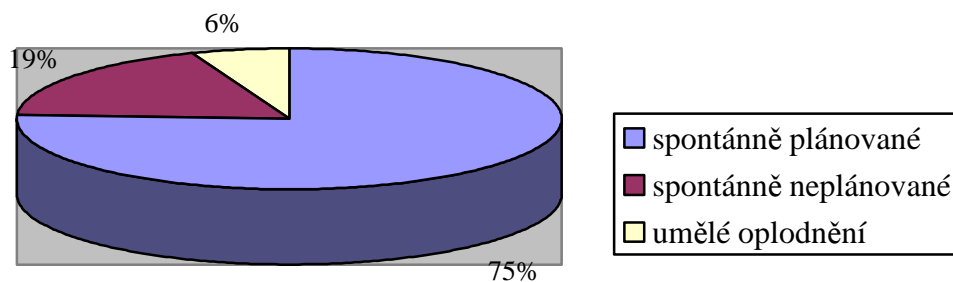
Je patrné, že pouze 1 klientka (tj. 1,43 % ) ze 70 dotazovaných (tj. 100,00 %) má již dítě s VVV (Down syndrom). 69 nastávajících matek (tj. 98,57 %) děti neměly, nebo mají děti zdravé.

## Analýza položky č. 5

### Vaše nynější těhotenství je:

Tab. 14 – Nynější těhotenství

Nynější těhotenství	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
spontánní plánované	53	75,72
spontánní neplánované	13	18,57
umělé oplodnění	4	5,71
Celkem	70	100,00



Obr. 15 – Nynější těhotenství

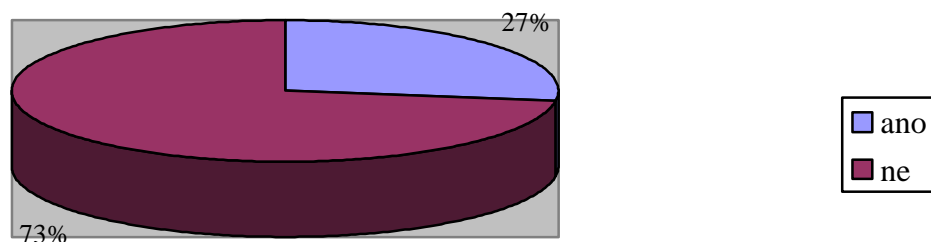
53 respondentek (tj. 75,72 %) ze 70 (tj. 100,00 %) uvedlo, že nynější těhotenství bylo spontánně plánované, 13 (tj. 18,57 %) spontánně neplánované a 4 (tj. 5,71 %) po umělém oplodnění.

### Analýza položky č. 6

Podstoupila jste v minulosti umělé přerušení těhotenství (dále jen UPT)?

Tab. 15 – Umělé přerušení těhotenství v minulosti

UPT v minulosti	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
ano	19	27,14
ne	51	72,86
Celkem	70	100,00



Obr. 16 – Umělé přerušení těhotenství v minulosti

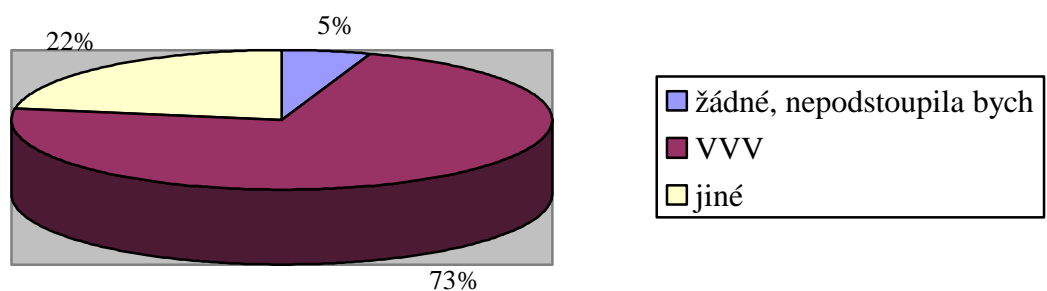
Ze 70 (tj. 100,00 %) dotazovaných žen 19 (tj. 27,14 %) označilo, že v minulosti podstoupily UPT a 51 žen (tj. 72,86 %) nepodstoupilo dosud UPT.

## Analýza položky č. 7

### Umělé přerušování těhotenství byste podstoupila pouze z důvodu:

Tab. 16 – Důvody podstoupení umělého přerušování těhotenství

Důvody podstoupení UPT	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
žádné, nepodstoupila by	4	5,26
VVV	55	72,37
jiné	17	22,37



Obr. 17 – Důvody podstoupení umělého přerušování těhotenství

Jako důvod pro eventuální podstoupení UPT ze 70 (tj. 100,00 %) klientek zvolily odpověď nikdy 4 (tj. 5,26 %), VVV označilo jako eventuální důvod 55 žen (tj. 72,37 %) a jiné důvody (rodinné 6, znásilnění 9, ATB v rané fázi těhotenství 1, infekční onemocnění matky 1) označilo 17 tázaných žen (tj. 22,37 %). Respondentky měly možnost zvolit více odpovědí.

### Analýza položky č. 8

Vaše rozhodnutí podstoupit umělé přerušení těhotenství by zásadně ovlivnil/a:

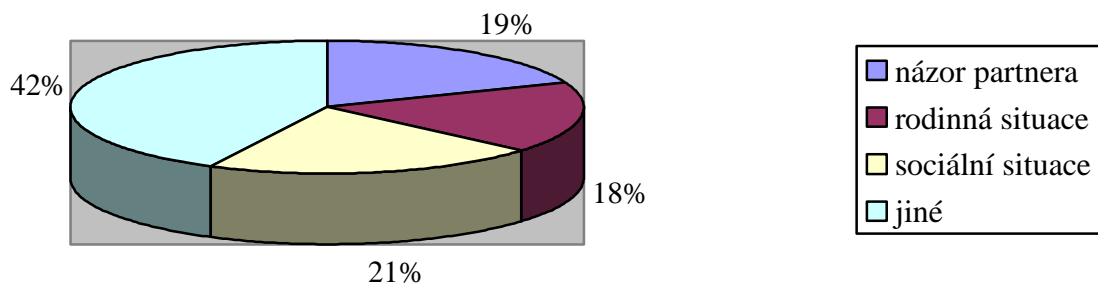
Tab. 17a – Vlivy pro podstoupení umělého přerušení těhotenství

Vlivy pro podstoupení UPT	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
názor partnera	15	18,75
rodinná situace	14	17,50
sociální situace	17	21,25
jiné	34	42,50

Tab. 17b – Vlivy pro podstoupení umělého přerušení těhotenství – jiné (podrobně)

Vlivy pro podstoupení UPT – jiné (podrobně)	
vrozená vývojová vada	19
vrozená vývojová vada neslučitelná se životem dítěte	2
zdravotní stav matky	1
zdravotní stav plodu	1
osobní názor	1
názor obou partnerů	1
aby dítě netrpělo	1
vlastní hodnotový systém	1
žádné	4
nevím	3





Obr. 18 – Vlivy pro podstoupení umělého přerušování těhotenství

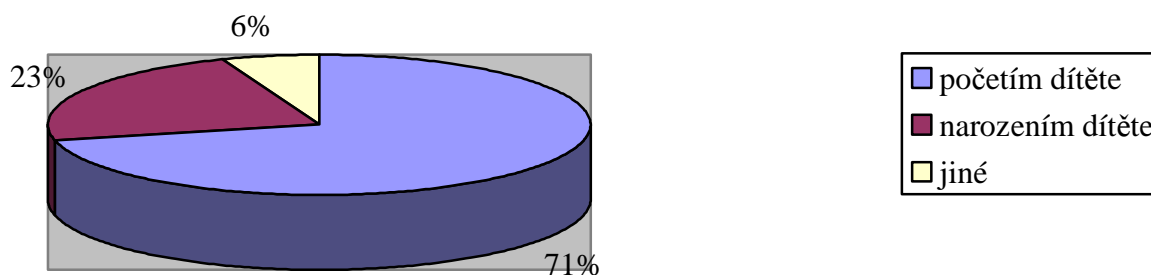
Je zřejmé, že ze 70 (tj. 100,00 %) respondentek by důvodem podstoupení UPT u 15 žen (tj. 18,75 %) byl názor partnera, ve 14 případech (tj. 17,50 %) rodinná situace, v 17 (tj. 21,25 %) sociální situace a 34 klientek (tj. 42,50 %) uvedlo jiné důvody (VVV 19, VVV neslučitelné se životem dítěte 2, zdravotní stav matky 1, zdravotní stav plodu 1, osobní názor 1, názor obou partnerů 1, aby dítě netrpělo 1, vlastní hodnotový systém 1, nic 4, nevím 3).

## Analýza položky č. 9

### Život člověka začíná dle vašeho názoru:

Tab. 18 – Počátek lidského života

Počátek lidského života	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
početím dítěte	50	71,43
narozením dítěte	16	22,86
jiné	4	5,71
Celkem	70	100,00



Obr. 19 – Počátek lidského života

Ze 70 (tj. 100,00 %) nastávajících matek si 50 (tj. 71,43 %) označilo, že lidský život začíná početím dítěte, 16 matek (tj. 22,86 %) uvedlo, že narozením dítěte a 4 (tj. 5,71 %) měly jiný názor (3 ženy pokládaly za počátek lidského života 8. – 10. týden nitroděložního života a 1 klientka označila možnost nevím pro počátek lidského života).

## Analýza položky č. 10

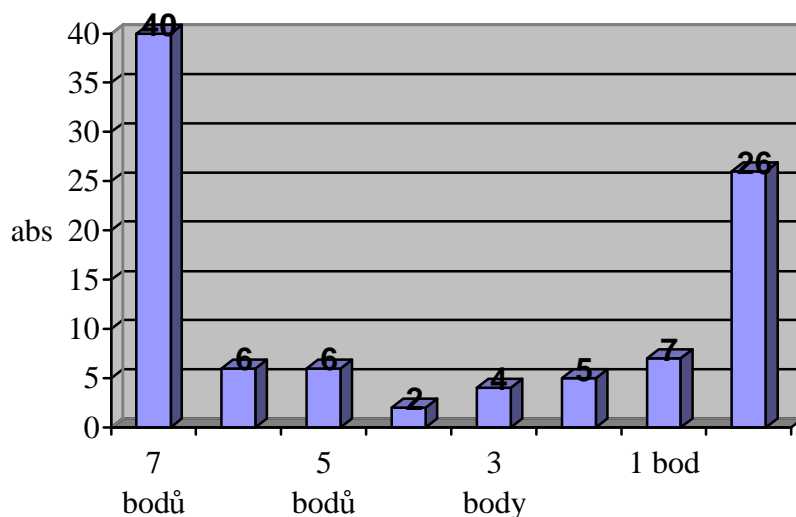
### Víte, co je součástí běžné péče o nastávající matku?

Tab. 19 – Běžná péče o nastávající matku

Běžná péče o nastávající matku	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
7 bodů	40	41,67
6 bodů	6	6,25
5 bodů	6	6,25
4 body	2	2,08
3 body	4	4,17
2 body	5	5,21
1 bod	7	7,29
mínus 1 bod	26	27,08

Legenda:

a/ gynekologické kontroly	1 bod
b/ odběry krevní (krevní skupina, krevní obraz, sérologie)	1 bod
c/ odběry moče	1 bod
d/ sledování krevního tlaku	1 bod
e/ sledování hmotnosti	1 bod
f/ ultrazvuky	1 bod
g/ krevní odběry na vrozené vývojové vady v 10. – 12. t.g.	- 1 bod
h/ krevní odběry na vrozené vývojové vady v 16. – 19. t.g	1 bod



Obr. 20 – Běžná péče o nastávající matku – bodové hodnocení

Při označování výkonů běžné standardní péče o nastávající matku v naší zemi v současné době bylo možné uvést více odpovědí (správné byly všechny mimo položku g, v tabulce označeny zašednutím řádku). Podrobněji se jimi zabývám v teoretické části 2.2 Vyšetřovací metody v těhotenství.

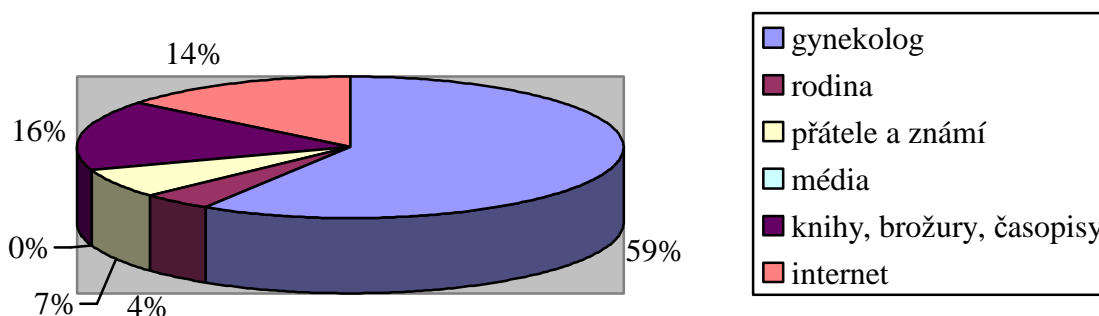
Odpovědi jsem obodovala jedním bodem, chybnou minus jedním bodem. Bylo zjištěno, že 40 matek (tj. 41,67 %) ze 70 (tj. 100,00 %) odpovědělo zcela bezchybně a získalo 7 bodů. 6 bodů získalo 6 matek (tj. 6,25 %), 5 bodů 6 matek (tj. 6,25 %), 4 body 2 matky (tj. 2,08 %), 3 body 4 matky (tj. 4,17 %), 2 body 5 matek (tj. 5,21 %) a dokonce pouze 1 bod získalo 7 matek (tj. 7,29 %). 26 matek zakroužkovalo nesprávnou odpověď g (tj. 27,08 %).

## Analýza položky č. 11

Při zjišťování informací o průběhu těhotenství se spoléháte na:

Tab. 20 – Zdroje zjišťování informací

Zdroje zjišťování informací	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
gynekolog	70	58,82
rodina	5	4,20
přátelé a známí	8	6,72
média	0	0,00
knihy, brožury, časopisy	19	15,97
internet	17	14,29



Obr. 21 – Zdroje zjišťování informací

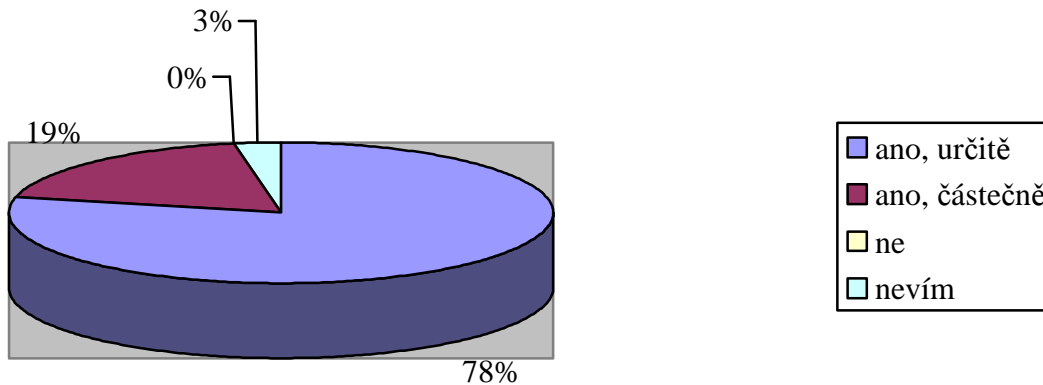
Ze 70 dotazovaných žen (tj. 100,00 %) považovalo 70 (tj. 58,82 %) za zdroj informací svého gynekologa, 5 žen (tj. 4,20 %) se spoléhalo dále na svou rodinu, 8 žen (tj. 6,72 %) na přátele a známé, 19 žen (tj. 15,97 %) četlo knihy, brožury a časopisy, 17 (tj. 14,29 %) vyhledávalo informace na internetu a ani 1 neuvědla, že získala poznatky z médií. V této položce měly respondenty možnost volit více odpovědí.

### Analýza položky č. 12

**Myslíte si, že pokrok v prenatalní (sledování plodu před narozením) diagnostice je přínosem pro nastávající matky?**

Tab. 21 – Přínos prenatalní diagnostiky

Přínos prenatalní diagnostiky	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
ano, určitě	55	78,57
ano, částečně	13	18,57
ne	0	0,00
nevím	2	2,86
Celkem	70	100,00



Obr. 22 – Přínos prenatalní diagnostiky

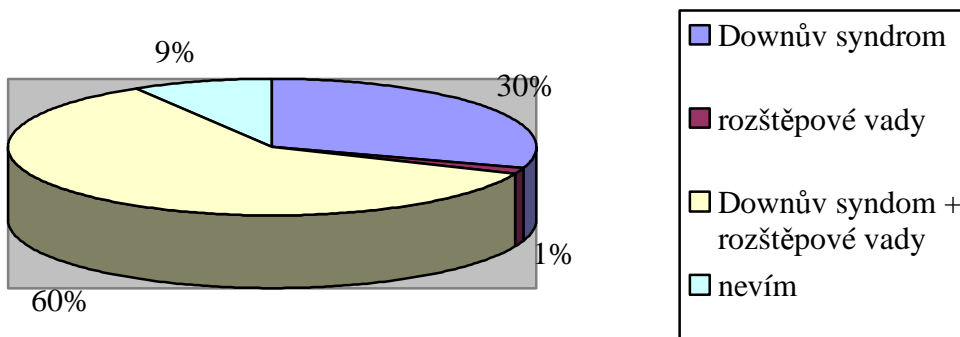
55 klientek (tj. 78,57 %) ze 70 (tj. 100,00 %) se domnívalo, že prenatalní diagnostika je skutečně přínosem pro zjišťování stavu vývoje embrya a plodu, 13 dotázaných (tj. 18,57 %) označilo odpověď částečným přínosem a 2 ženy (tj. 2,86 %) zvolily odpověď nevím. Možnost ne nezvolila žádná respondentka.

### Analýza položky č. 13

Uveďte svůj názor: **Vyhledávání vrozených vývojových vad plodu (tzv. Triple Test, trojitý test) se provádí z důvodu odhalení:**

Tab. 22 – Důvody provádění Triple testu

Důvody provádění Triple testu	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
Downův syndrom	21	30,00
rozštěpové vady	1	1,43
Downův syndrom + rozštěpové vady	42	60,00
nevím	6	8,57
Celkem	70	100,00



Obr. 23 – Důvody provádění Triple testu

V této znalostní položce měly budoucí matky uvést, jaký je účel Triple testu. 70 (tj. 100,00 %) nastávajících matek uvedlo správnou odpověď (odlišena barevně) 42 (tj. 60,00 %). 21 respondentek (tj. 30,00 %) se domnívalo, že se provádí pouze ke zjišťování Downova syndromu. 1 žena (tj. 1,43 %) uvedla, že je důvodem diagnostika rozštěpových vad. 6 klientek (tj. 8,57 %) neznalo význam tohoto vyšetření.

### Analýzy položky č. 14

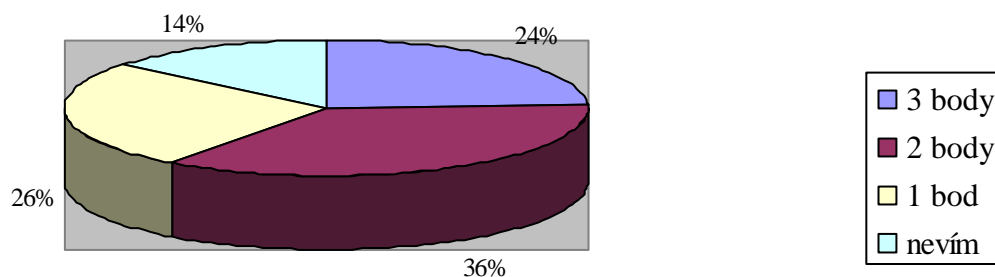
Uveďte svůj názor: **Odběr krve na vyhledávání vrozených vývojových vad plodu (Triple test, trojitý test) může být:** (Je možno označit více odpovědí)

Tab. 23 – Alternativy výsledků Triple testu

Alternativy výsledků Triple testu	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
3 body	17	24,29
2 body	25	35,71
1 bod	18	25,71
nevím	10	14,29
Celkem	70	100,00

Legenda:

- a/ negativní 1 bod
- b/ pozitivní 1 bod
- c/ falešně pozitivní 1 bod
- d/ nevím



Obr. 24 – Možnosti výsledků Triple testu

Z výzkumu je patrné že pouze 17 klientek (tj. 24,29 %) ze 70 (tj. 100,00 %) znalo všechny tři alternativy výsledku Triple testu (správná odpověď označena barevně). 25 nastávajících matek (tj. 35,71 %) vědělo o dvou možnostech, 18 žen (tj. 25,71 %) o jedné možnosti a 10 těhotných žen (tj. 14,29 %) nevědělo, jak může být Triple test hodnocen.

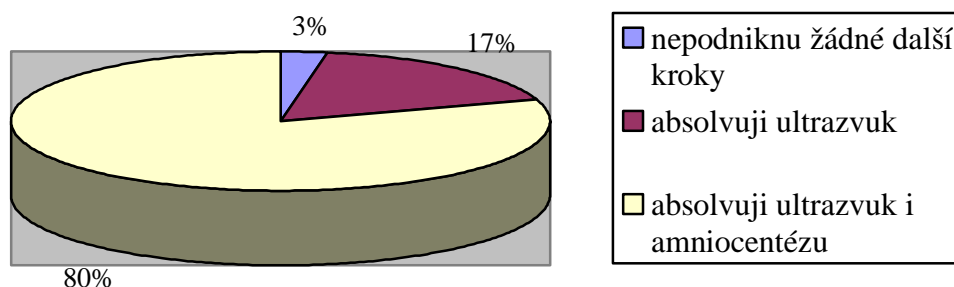


### Analýza položky č. 15

Uveďte svůj názor: **Jak byste se zachovala v případě pozitivního výsledku Triple testu?** Odpovídají pouze ty, které znají důvod provádění Triple testu.

Tab. 24 – Reakce na Triple test

Rekce na Triple test	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
nepodniknu žádné další kroky	2	2,86
absolvuji specializovaný ultrazvuk	12	17,14
absolvuji specializovaný ultrazvuk i amniocentézu	56	80,00
Celkem	70	100,00



Obr. 25 – Reakce na Triple test

Na dotaz co by nastávající matky udělaly v případě pozitivního výsledku Triple testu, odpovědělo (i přes písemnou instrukci, aby odpověděly pouze ty, které znají důvody jeho provádění) všech 70 matek (tj. 100,00 %).

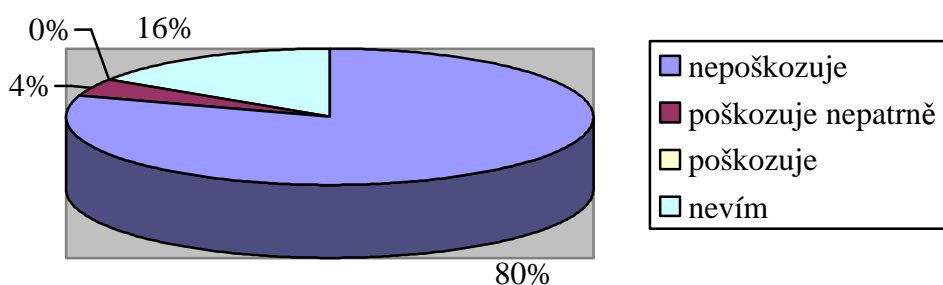
2 ženy (tj. 2,86 %) by nepodnikly žádné další vyšetření, 12 klientek (tj. 17,14 %) by absolvovalo UZ na specializovaném pracovišti a 56 dotázaných žen (tj. 80,00 %) by podstoupily UZ i AMC na specializovaném pracovišti pro potvrzení či vyvrácení VVV.

### Analýza položky č. 16

Uveďte svůj názor: **Ultrazukové vyšetření dítě:**

Tab. 25 – Vliv ultrazvuku na plod

Vliv ultrazvuku na plod	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
nepoškozuje	56	80,00
poškozuje nepatrně	3	4,29
poškozuje	0	0,00
nevím	11	15,71
Celkem	70	100,00



Obr. 26 – Vliv ultrazvuku na plod

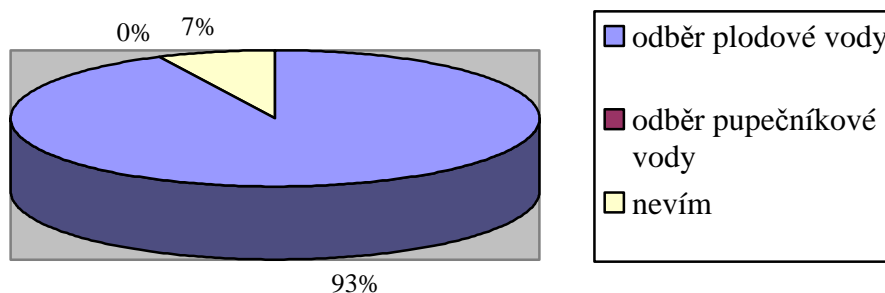
V položce č. 16 měly ženy zhodnotit nebezpečí UZ vyšetření pro plod. Ze 70 žen (tj. 100,00 %) vybralo 56 (tj. 80,00 %) správnou odpověď, že ultrazukové vyšetření nepoškozuje plod (odlišena barevně). 3 nastávající matky (tj. 4,29 %) se domnívaly, že UZ vyšetření poškozuje plod nepatrně, 11 klientek (tj. 15,71 %) nevědělo a možnost poškození plodu UZ neoznačila žádná respondentka.

### Analýza položky č. 17

Uveďte svůj názor: **Amniocentéza je:**

Tab. 26 – Amniocentéza

Amniocentéza	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
odběr plodové vody	65	92,86
odběr pupečnickové krve	0	0,00
nevím	5	7,14
Celkem	70	100,00



Obr. 27 - Amniocentéza

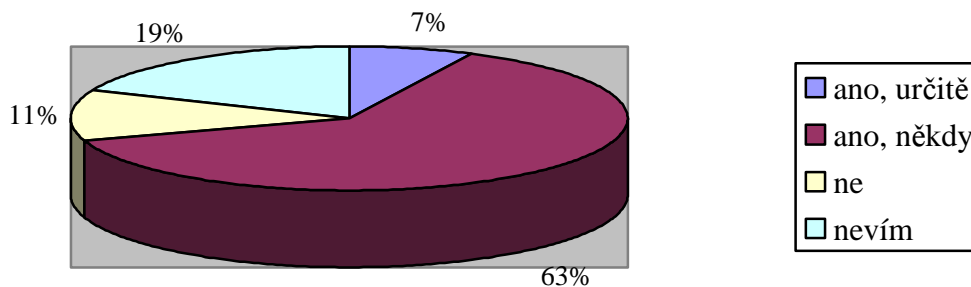
Ze 70 (tj. 100,00 %) odpovídajících respondentek podstupujících AMC 65 (tj. 92,86 %) zvolilo, že jde o odběr plodové vody (správná odpověď označena barevně). 5 nastávajících matek (tj. 7,14 %) nevědělo, co je to AMC. Žádná matka neoznačila špatnou odpověď, že AMC je odběr pupečnickové krve.

### Analýza položky č. 18

Uveďte svůj názor: **Podstoupení amniocentézy pro těhotnou ženu představuje riziko potratu:**

Tab. 27 – Riziko potratu po amniocentéze

Riziko potratu po amniocentéze	Absolutní četnost (AČ)	Relativní četnost (%)
ano, určitě	5	7,14
ano, někdy	44	62,86
ne	8	11,43
nevím	13	18,57
Celkem	70	100,00



Obr. 28 – Riziko potratu po amniocentéz

Riziko potratu po AMC označilo 49 klientek (tj. 70,00 %) ze 70 (tj. 100,00 %), z nichž 5 žen (tj. 7,14 %) si myslelo že ano, určitě je rizikem, 44 žen (tj. 62,86 %) připustilo možnost nebezpečí potratu po AMC (správná odpověď označena barevně). 8 respondentek (tj. 11,43 %) si myslelo, že AMC nepředstavuje riziko a 13 žen (tj. 18,57 %) nevědělo.

## **Analýza položky č. 19**

K 19. položce se vyjádřily pouze dvě respondentky.

Cituji první respondentku: „Důvod pro UPT - je to závislé na věku, čím mladší tím hloupější." (Respondentce bylo mezi 30 – 39 lety).

Cituji druhou respondentku: „Každá budoucí maminka by měla zvážit případné přerušení těhotenství vzhledem ke svému svědomí a přesvědčení. Lékař by neměl ženě *podsovat* jakýkoliv typ rozhodnutí.

## 4 DISKUSE

Náplní mé profese je práce s matkami a jejich novorozеныmi dětmi. Potencionálním budoucím klientkám jsem při svém průzkumném šetření distribuovala dotazníky. Zajímalo mě, zda-li se zajímají o vývoj svých potomků před jejich narozením stejně intenzivně, jako se zajímají o předporodní kurzy, kurzy kojení a péči o dítě před jejich narozením. Zda ví, proč podstupují určitá vyšetření a zda tato vyšetření mohou jejich děti poškodit. Ptají-li se, co tato vyšetření znamenají, jak mohou dopadnout, jaký je vlastně smysl jejich provádění.

Některé výsledky průzkumného šetření jsou velmi zajímavé, a proto jsem se v diskusi snažila zohlednit i jiné publikované názory na danou problematiku.

Co je součástí běžné péče o nastávající matky. V této položce měly dotazované zatrhnout postupy péče, které podle nich patří do běžné péče o budoucí matku (celkem 7 možností). Na tuto otázku odpovědělo zcela bezchybně 40 matek (tj. 41,67 %) ze 70 (tj. 100,00 %) a získalo tak 7 bodů. Za zmínku jistě stojí, že pouze 1 bod získalo 7 matek (tj. 7,29 %) i přesto, že byly již v polovině gravidity a veškeré uvedené možnosti péče zcela jistě absolvovaly, pokud navštěvovaly těhotenské poradny.

Je zářející, že ve znalostní položce týkající se účelu Triple testu uvedlo 21 žen (tj. 30,00 %) pouze alternativu Downova syndromu, 1 žena (tj. 1,43 %) označila, že důvodem pro toto vyšetření je pouze diagnostika rozštěpových vad, ale především 6 klientek (tj. 8,57 %) neznalo vůbec jeho smysl, a přitom měly pozitivní Triple test, což jim oznámil jejich gynekolog. Také absolvovaly návštěvu v genetické poradně a mnohé se chystaly podstoupit AMC. Mluvily tedy s několika odborníky, a přesto neznaly odpovědi.

Z výzkumu dále vyplynulo, že pouze 17 klientek (tj. 24,29 %) ze 70 (tj. 100,00 %) znalo tři alternativy výsledku Triple testu. 25 nastávajících matek (tj. 35,71 %) vědělo o dvou možnostech, 18 žen (tj. 25,71 %) o jedné možnosti a 10 (tj. 14,29 %) dokonce nevědělo, jak může být Triple test hodnocen.

Ze zpracovaných výsledků také vyplývá, že 3 nastávající matky (tj. 4,29 %) se domnívaly, že UZ poškozuje jejich dítě nepatrně, 11 klientek (tj. 15,71 %) nevědělo, jestli představuje UZ vyšetření nebezpečí pro jejich plod, a přesto toto vyšetření opakovaně podstoupily. Jednoznačně je tedy potřeba více informovat matky o účelu a využití UZ vyšetření, protože je velmi významné a neinvazivní, jak dokládají mnohé odborné zdroje.

Prof. MUDr. Karel Maršál, Ph.D. ocenil význam diagnostického ultrazvuku, kterým se otevřelo okno do dělohy. S jeho pomocí lze sledovat plod v jeho vlastním prostředí, získat dvou i třírozměrný obraz jeho anatomie, provést biometrická měření, sledovat jeho fyziologický vývoj, a přitom ho nepoškozovat. Podtrhl přínos nových metod, ale zdůraznil nutnost, aby etická stránka vývoje perinatologie řídila technický pokrok.<sup>49</sup>

Šokující byl další výsledek průzkumného šetření a to, že 5 nastávajících matek (tj. 7,14 %) nevědělo, co je amniocentéza, kterou za pár minut podstoupily. Opodstatněním tohoto laxního či pasivního přístupu matek může být také strach. Níže uvádím, že tento názor zastávají také někteří odborníci.

Polemizující názor na prenatalní diagnostiku shrnuje článek praktické lékařky a publicistky Sarah J. Buckleová *Prenatální diagnostika: Triumf techniky nebo Pandořina skříňka* uvedený na internetu, kde se píše: Prenatální odhalení abnormality zbavuje matku přirozené náklonnosti, hormonálně podporované při porodu, k dítěti, ať už je jakékoliv. Prenatální diagnostika ovlivní i nastávající matky, které měly negativní Triple test, a přesto pak porodily postižené dítě. Jedna studie ukázala, že právě rodiče těchto dětí se mnohem hůře vyrovnávají se vzniklou situací. Trpí mnohem větším stresem a pocity viny, než rodiče, kteří testy neabsolvovali. Je tedy prenatalní diagnostika triumfem techniky nebo Pandořinou skříňkou?<sup>50</sup>

Za zamyšlení stojí také fakt, že za jistotu narození zdravého dítěte byly nastávající matky ochotny podstoupit AMC, ač 5 z nich si bylo vědomo (tj. 7,14 %) ze 70 (tj. 100,00 %), že existuje jisté riziko potratu po AMC a 44 žen (tj. 62,86 %) připustilo možnost nebezpečí potratu.

---

<sup>49</sup> MARŠÁL, K., *Význam ultrazvuku*. [online] Dostupné z <http://www.upol.cz> [citováno 20 – 04 – 08]

<sup>50</sup> BUCKLE, S. J., *Prenatální diagnostika: Triumf techniky nebo Pandořina skříňka*. [online] Dostupné z <http://www.feminismus.cz> [citováno 20 – 04 – 08]

Rizika podstoupení amniocentézy nebo biopsie choriových klků uvádí Buckleová: Studie potvrdily narušení růstu a zrání plic u novorozenců, kteří byli vystaveni AMC nebo CVS. Velká evropská studie odhalila zvýšení rizika předčasného porodu a nízké porodní hmotnosti přibližně u 1 dítěte ze 200. Postmortální studie prokázala omyl u 1 dítěte ze 128 diagnostikovaných CVS nebo AMC a 3 normální děti z 215 potracených pro patologické výsledky z UZ.<sup>51</sup>

Nicolaides zmiňuje randomizovanou studii, kdy byly vyšetřeny ženy s nízkým rizikem výskytu trizomie a ženy s předpokládaným pozitivním nálezem trizomie plodu a potratovost byla o 1 % vyšší u žen s očekávaným Downovým syndromem. Dále se sledovala potratovost po časně amniocentéze, ta byla cca o 2 % vyšší, než při odběru choriových klků v prvním trimestru nebo amniocentéze ve druhém trimestru.<sup>52</sup>

Pozoruhodný je fakt, že pouze 19 žen (tj. 15,97 %) uvedlo, že čte knihy, brožury a časopisy (příčemž právě v čekárně Centra prenatální diagnostiky jsou na dvou místech čtyři typy letáků) vztahující se k problematice prenatální diagnostiky. Jen 17 nastávajících matek (tj. 14,29 %) vyhledalo informace na internetu a ani 1 neuvedla, že by získala poznatky a informace z médií. Při tomto zjištění zmiňuji například pořad České televize *Sama doma*, který je ovšem vysílán v poledne a reprízován brzy ráno, což není ideální doba zejména pro pracující matky, ale může být významným zdrojem často validních informací v rámci diskusí s odborníky.

Důvodem pro eventuální podstoupení UPT byl u 15 žen (tj. 18,75 %) názor partnera, u 14 žen (tj. 17,50 %) rodinná situace, 17 žen (tj. 21,25 %) označilo sociální situaci a 34 klientek (tj. 42,50 %) uvedlo jiné důvody (konkrétně: VVV 19, VVV neslučitelné se životem dítěte 2, zdravotní stav matky 1, zdravotní stav plodu 1, osobní názor 1, názor obou partnerů 1, aby dítě netrpělo 1, vlastní hodnotový systém 1, nic 4, odpověď nevím zvolily 3 ženy). Zde je pozoruhodné, jak vysoká čísla jsou u možností: názor partnera, rodinná a sociální situace. Je proto třeba se zamyslet nad úlohou rodiny v dnešní společnosti, výběru partnera a jaké zázemí vytváří naše vláda a stát pro rodiny s dětmi, když pouze zlomek ze 70 žen označí dané možnosti v položce. Ukončení těhotenství z důvodu VVV přesně odpovídá mým předpokladům.

---

<sup>51</sup> BUCKLE, S. J., *Prenatální diagnostika: Triumf techniky nebo Pandořina skříňka*. [online] Dostupné z <http://www.feminismus.cz> [citováno 20 – 04 – 08]

<sup>52</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11. – 13.<sup>+6</sup> gestačním týdnu*, s. 14



Osobně se domnívám, že pokud má doma žena dítě/děti zdravé nebo právě s vrozenou vývojovou vadou a otěhotnění je bezproblémové, možná by snadněji přistoupila k umělému přerušení těhotenství. Naproti tomu „vymodlené“ dítě by si žena i s vrozenou vývojovou vadou slučitelnou se životem zřejmě ponechala. I dřívější podstoupení interrupce by nyní v případě potvrzení VVV absolvovala žena snadněji oproti ženě, které by to nedovolilo její přesvědčení, vyznání. A určitě s tímto zkoumáním souvisí otázka počátku lidského života.

Pokrok v odhalování vrozených vývojových vad dokládá Nicolaides: Odhady rizika výskytu Downova syndromu související s věkem matky pocházejí ze studií před zavedením prenatální diagnostiky. V posledních letech se odvozuje výskyt při podezřelém screeningu ve druhém trimestru, následné genetické konzultaci, specializovaném UZ, AMC nebo při podezření po provedeném screeningu v prvním trimestru, odběru choriových klků u žen stejného věku. Nesmírným pokrokem je zřizování ambulancí s možnostmi komplexních biochemických analýz, ultrazvuku a poradenstvím.<sup>53</sup>

Při zjišťování názoru na počátek lidského života překvapivě 16 matek (tj. 22,86 %) označilo až narození dítěte a 4 ženy (tj. 5,71 %) měly jiný názor (3 uvedly začátek lidského bytí mezi 8. – 10. týden, 1 nastávající matka označila odpověď nevíím).

Ačkoliv 40 (tj. 57,14 %) žen uvedlo, že jejich vyznání je římskokatolické, 56 dotázaných žen (tj. 80,00 %) by podstoupilo UZ i AMC na specializovaném pracovišti pro potvrzení či vyvrácení vrozené vývojové vady.

---

<sup>53</sup> Srov. NICOLAIDES, K., *UZ screening v 11. – 13.<sup>+6</sup> gestačním týdnu*, s. 21

Impulzem k mé bakalářské práci byl můj život a moje profese. Ocitla jsem se v situaci, kdy v pozici dětské sestry s minimální praxí jsem při druhém těhotenství s pozitivním Triple testem podstoupila na základě doporučení genetickou konzultaci a specializovaný ultrazvuk. Amniocentézu jsem nepodstoupila, důvěřovala jsem negativnímu nálezu na UZ a věděla o rizicích AMC.

Občas vzpomínám, jak se má těhotenství lišila. Druhé bylo po určitou dobu nesmírně stresující, protože jsem věděla o životě dětí s Downovým syndromem a rozštěpovými vadami ze své profesní praxe, o jejich častých pobytech v nemocnici a tudíž dopadu na celou rodinu. My jsme měli nesmírné štěstí a obě dvě naše děti jsou zdravé.

Je tedy rozdíl mezi informacemi před 12 lety a dnes, nad čímž jsem se zamýšlela v úvodu své bakalářské práce? Ne. Postupy prenatální diagnostiky jsou jistě dokonalejší, ale je pouze na zdravotnících a jejich klientkách, jak je využijí a naloží s nimi. Je rozdíl v klientkách? Ne. Jsou různého věku, vzdělání, víry, etnika, profese a názorů. Rozdíl je v osobnosti budoucí matky a pečující osoby. A i když mají budoucí matky někdy strach a jsou ve stresu, měly by vědět, že je jejich právem se svobodně rozhodnout, tak jak to umožňuje naše legislativa. Nezpochybnitelné je však také jejich právo se informovat a povinnosti zdravotníka jim informace předat dle jejich možností a schopností. Informace ze škol jsou cenné, ale až praxe je prověří, prohloubí, upevní a naučí je používat.

O výsledky mé práce projevily zájem některé mé kolegyně z neonatologického a gynekologického oddělení. Bohužel žádný lékař, domnívám se, že to souvisí s jejich názorem zbytečnosti vysokoškolsky vzdělaných sester.

## 5 DOPORUČENÍ PRO PRAXI

V této kapitole bych se chtěla vyjádřit k výsledkům průzkumu a zamyslet se, jaká opatření by mohla vést ke zlepšení péče o těhotnou ženu s rizikem narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou. Z výsledků průzkumu vyplývá, že určité nedostatky existují.

Zajištěním péče o nastávající matky v České republice, metodami a vyšetřeními v prenatalní diagnostice jsem se podrobně zabývala v teoretické části bakalářské práce. Z empirické části bych identifikovala tyto problémové oblasti: ze 70 (tj. 100,00 %) těhotných vyplňujících dotazník v době, kdy byly již téměř v polovině své gravidity, dokonce 7 (tj. 7,29 %) uvedlo, že součástí běžné péče o nastávající matky ze sedmi možností jsou pouze gynekologické prohlídky (položka č. 10). Za zdroj informací neuvedla jediná nastávající matka média (položka č. 11). Důvody provádění Triple testu (položka č. 13) neznalo 6 (tj. 8,57 %) klientek. A jak může být Triple test (položka č. 14) hodnocen, nevědělo 10 (tj. 14,29 %) respondentek. Jestli má ultrazvuk vliv na jejich dítě (položka č. 16) označilo možnost nevím 11 (tj. 15,71 %) těhotných žen. Co je amniocentéza, kterou většina nastávajících matek za pár minut podstoupila, (položka č. 17) dokonce nevědělo 5 (tj. 7,14 %) nastávajících matek a zda-li je pro ně a jejich dítě rizikem (položka č. 18) nevědělo 13 (tj. 18,57 %) klientek.

Otázkou zůstává do jaké míry jde o nedokonalou komunikaci ze strany lékaře a sestry nebo ze strany klientky:

- používají zdravotníci příliš odborné terminologie;
- přizpůsobují informace chápání klientky;
- mají dostatek času na sdělení informací;
- dostávají aktuální informace i ženy od svých gynekologů na vesnicích a v menších městech;
- ptají se klientky při nepochopení sdělovaných faktů;
- zajímají se klientky jaká vyšetření podstupují, z jakého důvodu a jak mohou dopadnout;
- snaží se klientky vyhledat informace i z jiných zdrojů ?

Mnohé klientky jsou stále zvyklé na trend dřívějšího zdravotnictví, že vše je plánované a řízené státem, zdravotnickými institucemi. Ovšem současný trend byl dán WHO v květnu 1998 na 51. Světovém zdravotnickém shromáždění „Zdraví pro všechny do 21. století“. Prenatální diagnostiky se týká:

- Cíl 3 – zdravý start do života, kde je uvedeno, že do roku 2020 by neměla přesáhnout úmrtnost 20 dětí živě narozených na 1000 dětí a ve všech členských zemích evropského regionu by měly mít všechny narozené děti lepší zdraví umožňující jim zdravý start do života;
- Cíl 14 – společná odpovědnost za zdraví, kde je zakotveno, že každý si musí uvědomit a přijmout svoji odpovědnost za zdraví;
- Cíl 16 – řízení v zájmu kvalitní péče, kde se uvádí, že by řízení resortu zdravotnictví mělo být orientováno od populačních programů až po individuální péči o pacienta na výsledek na klinické úrovni;
- Cíl 18 – příprava zdravotnických pracovníků, kde se píše, že do roku 2010 pracovníci ve zdravotnictví získají odpovídající vědomosti, postoje a dovednosti k ochraně a rozvoji zdraví.<sup>54</sup>

Mým doporučením jsou odpovědi na otázky, nad kterými jsem se zamýšlela o zlepšení komunikace mezi zdravotníky a klientkami, ale i uvědomění si odpovědnosti prevence, udržování a zájmu o své zdraví a zdraví svého nenarozeného dítěte samotnými klientkami.

Zajistit to lze:

- distribucí dotazníků zjišťujícími zpětně znalosti matek a jejich vyhodnocováním;
- pořádáním vzdělávacích akcí v rámci jednotlivých pracovišť a předáváním si poznatků a zkušeností;
- užší spoluprací se spádovými gynekology – praktiky;
- pořádáním celostátních seminářů pro lékaře a sestry;
- multidisciplinární spoluprací zdravotníků, výzkumu a médií.

Jako námět pro další výzkum by bylo zajímavé přesunout pozornost do ambulancí gynekologů jako první linie zdrojů informací.

---

<sup>54</sup> *Strategie 21*. [online] Dostupné z <http://www.nszm.cz> [citováno 16-03-08]

## ZÁVĚR

Bakalářská práce měla za cíl zjistit informovanost a znalosti matek o prenatální péči a diagnostice v České republice, nejčastější věkovou skupinu žen podstupující amniocentézu, důvody či motivy pro podstoupení nebo nepodstoupení umělého přerušování těhotenství při podezření vrozené vývojové vady plodu.

V teoretické části byly rozpracovány vnější i vnitřní okolnosti vzniku vrozených vývojových vad a jejich klasifikaci na základě studia odborné literatury. Další část práce se věnovala vyšetřovacím metodám v těhotenství, významu prenatální diagnostiky, rozkryla jednu z jejích metod Triple test (trojitý test). Poslední část nastínila průběh těhotenství a pohled na počátek lidského života rozdílný v různých náboženstvích.

V empirické části byla provedena analýza výsledků kvantitativního průzkumného šetření. Zkoumaný soubor tvořilo 70 respondentek, které měly pozitivní/falešně pozitivní Triple test a po genetické konzultaci očekávaly specializovaný ultrazvuk nebo podstoupení amniocentézy.

Byly stanoveny 4 cíle bakalářské práce. Cíle byly splněny.

**Cíl 1:** *Zjistit informovanost a znalosti matek o prenatální péči a diagnostice vrozených vývojových vad v ČR.*

**Hypotéza 1:** více, než 50 % matek bude mít odpovídající znalosti o prenatální péči a diagnostice vrozených vývojových vad v ČR

Porovnáním předpokladů a výsledků vyplývá, že 40 (tj.41,67 %) nastávajících dotazovaných matek přesně vědělo jaká vyšetření podstupují v těhotenství. 42 žen (tj. 60,00 %) znalo důvody provádění Triple testu, ovšem pouze 17 (tj. 24,29 %) uvedlo všechny jeho možné alternativy. 56 žen (tj. 80,00 %) bylo seznámeno s tím, že ultrazvuk neublíží jejich plodu. 65 klientek (tj. 92,86 %) označilo správně, co je amniocentéza.

**Hypotéza byla potvrzena částečně.**

**Hypotéza 2:** více, než 90 % matek bude uvádět jako zdroj informací svého gynekologa

Všech 70 dotazovaných žen (tj. 100,00 %) uvedlo jako zdroj svých informací, mimo jiných možností, svého gynekologa.

**Hypotéza byla potvrzena.**

**Cíl 2:** *Zjistit nejčastější věkovou skupinu těhotných žen, které podstupují amniocentézu.*

**Hypotéza 3:** více, než 60 % matek podstupujících amniocentézu bude starších 30 let

44 (tj. 62,86 %) nastávajících matek mělo více než 30 let, 5 žen (tj. 7,14 %) bylo starších 40 let.

**Hypotéza byla potvrzena.**

**Cíl 3:** *Zjistit důvody či motivy pro podstoupení umělého přerušení těhotenství.*

**Hypotéza 4:** více, než 70 % budoucích matek bude uvádět jako nejčastější důvod pro podstoupení umělého přerušení těhotenství potvrzení vrozené vývojové vady plodu

Vrozená vývojová vada by byla důvodem pro podstoupení umělého přerušení těhotenství u 55 žen (tj. 72,37 %).

**Hypotéza byla potvrzena.**

**Cíl 4:** *Zjistit důvody či motivy pro nepodstoupení umělého přerušení těhotenství při podezření na přítomnost vrozené vývojové vady plodu.*

**Hypotéza 5:** věřící nastávající rodiče budou uvádět, že nepřistoupí na umělé přerušení těhotenství při potvrzení vrozené vývojové vady plodu, resp. nebudou chtít znát výsledek vyšetření

40 žen (tj. 57,14 %) uvedlo, že jejich vyznání je římskokatolické, ale pouze 2 nastávající matky (tj. 2,86 %) odpověděly, že by nepodnikly žádná vyšetření k potvrzení VVV, 12 žen (tj. 17,14 %) by absolvovalo UZ na specializovaném pracovišti a 56 dotázaných žen (tj. 80,00 %) by podstoupilo UZ i AMC na specializovaném pracovišti pro potvrzení či vyvrácení VVV.

**Hypotéza nebyla potvrzena.**

## ANOTACE

Příjmení a jméno autora: Fízelová Renata

Instituce: Lékařská fakulta Masarykovy univerzity

Název práce: Riziko narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou  
z pohledu budoucí matky

Vedoucí práce: PhDr. Andrea Pokorná

Počet stran: 115

Počet příloh: 5

Rok obhajoby: 2008

Klíčová slova: prenatální diagnostika  
vrozené vývojové vady  
Triple test

Rostoucí trend moderní medicíny zvyšuje nároky na poskytovatele péče, ale zvyšují se i nároky na odběratele péče. Bakalářská práce se zabývá poskytováním péče o těhotné ženy v České republice. V prováděném šetření byla zjišťována jednak úroveň znalostí nastávajících matek o prenatální péči, jednak možnosti diagnostikování a řešení prenatálně zjištěných vrozených vývojových vad. Šetření bylo prováděno ve Fakultní nemocnici Brno a Centru prenatální diagnostiky. Z výsledků průzkumného šetření vyplývá nutnost užší spolupráce obvodních gynekologů a sester s klientkami, ale i uvědomění si významu prevence samotnými klientkami. Výsledek průzkumu bude využit publikováním do časopisů pro nastávající matky.

## ANNOTATION

Name of autor: Renata Fízelová  
Institution : Masaryk University, Faculty of Medicine, Department  
of Nursing  
Title of the work: Boring risc of child with congenital handicap in the mothers´  
point of wiew  
Academic advisor: PhDr. Andrea Pokorná  
Number of pages: 115  
Numer of supplements: 5  
Year of defense: 2008  
Key words: prenatal diagnostic  
congenital anomalies  
Triple test

The progressive trend of modern medicine increases the claims to care providers as well as the claims to care customers. The bachelor work deals with providing care to pregnant women in the Czech Republic. The survey has revealed the level of antenatal care by expectant mothers and also the options in diagnostics and solutions to congenital anomalies. The survey was realized at the Faculty Hospital Brno and at the Centre of Prenatal Diagnostic in Brno. The results of the survey partly adverts to necessity of closer interworking between family gynecologists, nurses and clinics; partly to realizing an importance of prevention by care consumers. The result of the survey will be published in periodicals for expectant mothers.



## SEZNAM LITERATURY

- 1 BOUCHAL, Milan. *Psychologie v lékařství*. 1. vydání. Brno: Masarykova univerzita, 1993. 82 s. ISBN 80-210-0641-2.
- 2 BRYŠOVÁ, Věra, a kol. *Základy klinické genetiky pro studující 4. ročníky Lékařské fakulty*. 1. vydání. Brno: Masarykova univerzita, 1995. 91 s. ISBN 80-210-1150-5.
- 3 CALLEN, Peter. *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. 3. vydání. Philadelphia: W. B. Saunders Company, 1994. 345 s. ISBN 0-7216-6712-0.
- 4 CITTERBACH, Karel a kol. *Gynekologie*. 1. vydání. Praha: Galén, 2001. 278 s. ISBN 80-7262-094-0.
- 5 ČUTKA, Karel, ČUTKA, David, a ŠUSTROVÁ, Milada. Amniocentéza – bezpečná metoda invazivní prenatální diagnostiky. *Praktická gynekologie*. Brno: Medica Healthworld, 2007. ISSN 1211-6645. roč. 1, č. 1, s. 23-25.
- 6 FRONEK, Jozef. *Velký česko-anglický slovník*. 1. vydání. Praha: LEDA, 2000. 1600 s. ISBN 80-85927-54-3.
- 7 IVANOVÁ, Kateřina, JURÍČKOVÁ, Lubica. *Písemné práce na vysokých školách se zdravotnickým zaměřením*. 1. vydání. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005. 98 s. ISBN 80-244-0992-5.
- 8 Kolektiv autorů. *Lidský rozměr 21*. Vydáno obecně prospěšnou společností OVEČKA. České Budějovice. Rok neuveden.
- 9 KUČERA, Jiří. *Downův syndrom – Model a problém*. 1. vydání. Praha: Avicenum, 1981. 141 s. brož. IBBN neuvedeno.
- 10 MACKŮ, František, a ČECH, Evžen. *Gynekologie pro střední zdravotnické školy*. 1. vydání. Praha: Informatorium, 2002. 171 s. ISBN 80-7333-001-6.
- 11 MATĚJČEK, Zdeněk. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 2. upravené vydání. Praha: H @ H, 1992. 161 s. ISBN 80-85467-42-9.
- 12 MATĚJČEK, Zdeněk. *Prvních šest let ve vývoji a výchově dítěte*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2005. 182 s. ISBN 80-247-0870-1.
- 13 MATĚJČEK, Zdeněk. *O rodině vlastní, nevlastní a náhradní*. 1. vydání. Praha: Portál, 1994. 98 s. ISBN 80-85282-83-6.

- 14 MUNZAROVÁ, Marta. *Zdravotnická etika d A do Z*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2005. 153 s. ISBN 80-247-1024-2.
- 15 NICOLAIDES, Kypros. *UZ screening v 11. – 13.<sup>+6</sup> gestačním týdnu*. 1. vydání. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004. 117 s. ISBN 80-244-0885-6.
- 16 ROZTOČIL, Aleš, a kol. *Porodnictví*. 1. vydání. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2001. 333 s. ISBN 80-7013-339-2.
- 17 SEIDL, Zdeněk, OBENBERGER, Jiří. *Neurologie pro studium i praxi*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2004. 364 s. ISBN 80-247-0623-7.
- 18 ŠÍPEK, Antonín, a kol. Vrozené vady u novorozenců v České republice v roce 2003. *Neonatologické listy*. Praha, 2006. ISSN 1211-1600, roč. 12, č. 2, s.21-23.
- 19 TOPILOVÁ, Věra. *Anglicko-český česko-anglický lékařský slovník*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 1999. 880 s. ISBN 80-7169-284-0.
- 20 TRÁVNÍK, Pavel, a ČECH, Svatopluk. *Základy embryologie člověka*. 1. vydání. Brno: Masarykova univerzita, 1995. 109 s. ISBN 80-210-0562-9.
- 21 THOMPSON, James, Scott, a THOMPSON, Margaret, Wilson. *Klinická genetika*. Přel. Petr Goetze a kol. 1. vydání. Praha: Triton, 2004. 426 s. ISBN 80-7254-475-6.
- 22 VACEK, Zdeněk. *Embryologie*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2006. 256 s. ISBN 80-247-1267-9.
- 23 VOKURKA, Martin, HUGO, Jan, a kolektiv. *Velký lékařský slovník*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 2002. 925 s. ISBN 80-85912-43-0.
- 24 ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vydání. Praha: Galén, 1994. 414 s. ISBN 80- 85824-04-3.

Elektronické zdroje:

Genetický brevif sanatoria REPROMEDA. *Triple test*. [online] Dostupné

z <http://www.repromeda.cz> [citováno 15 – 09 – 07]

Fotogalerie: *Děti s Downovým syndromem při hře*. Dostupné

z <http://www.mandloveoci.cz/>

*Strategie 21*. [online] Dostupné z <http://www.nszm.cz> [citováno 16 – 03 – 08]

MARŠÁL, Karel., *Význam ultrazvuku*. [online] Dostupné z <http://www.upol.cz>

[citováno 20 – 04 – 08]

BUCKLE, J. Sarah., *Prenatální diagnostika - Triumf techniky nebo Pandořina skříňka*.

[online] Dostupné z <http://www.feminismus.cz> [citováno 20 – 04 – 08]

Legislativní normy:

*Zákon ČNR č. 66/1986 Sb.*, o umělém přerušení těhotenství. [online] Dostupné

z <http://portal.gov.cz> [citováno 12 – 04 – 08]

*Vyhláška MZ ČR č. 75/1986 Sb.*, kterou se provádí zákon ČNR č. 66/1986 Sb.

[online] Dostupné z <http://portal.gov.cz> [citováno 12 – 04 – 08]

## SEZNAM ZKRATEK

Abs. - absolutní  
AFP – alfa – 1 fetoprotein  
AIDS – syndrom získaného selhání imunity  
aj. – a jiné  
ALL – akutní lymfoblastická leukémie  
AMC – amniocentéza  
ATB – antibiotika  
cm - centimetr  
CNS – centrální nervový systém  
CT – počítačová tomografie  
CVS – biopsie choriových klků  
č. – číslo  
ČNR – Česká národní rada  
ČR – Česká republika  
Dg. – diagnóza  
DIK – dětská interní klinika  
DIOK – dětská interní a onkologická klinika  
DNA – deoxyribonukleová kyselina  
DPI – Disabled People International  
DS – Downův syndrom  
FN – Fakultní nemocnice  
FSH – folikulostimulační hormon  
g – gram  
grav. – gravidita  
hCG – lidský choriový gonadotropin  
inf. - inferior  
IVF – in vitro fertilizace  
KDCH – klinika dětské chirurgie  
LH – luteinizační hormon

FSH – folikulostimulační hormon  
mm - milimetr  
MOM – multiples of median  
MZ – Ministerstvo zdravotnictví  
např. - například  
NMR – nukleární magnetická rezonance  
NST – non stress test  
NT – šíjové projasnění  
Obr. – obrázek  
Oš. - ošetřovatelská  
PAPP – A – těhotenský plazmatický protein A  
Rel. – relativní  
susp. - suspektní  
Tab. - tabulka  
t. g. – týden gravidity  
TSH – thyreostimulační hormon  
tzv. – tak zvané  
uE3 – nekonjugovaný estriol  
UPT – umělé přerušení těhotenství  
UZ – ultrazvuk  
VVV – vrozené vývojové vady  
WHO – Světová zdravotnická organizace

## SEZNAM TABULEK

Tab. 1 – Normální hodnoty choriového gonadotropinu .....	11
Tab. 2 – Základní ultrazvuková vyšetření těhotných žen v České republice .....	16
Tab. 3 – Hodnoty alfa – 1 – fetoproteinu.....	20
Tab. 4 – Hodnoty choriového gonadotropinu .....	21
Tab. 5 – Hodnoty nekonjugovaného estriolu.....	21
Tab. 6 – Sledované markery u Triple testu.....	21
Tab. 7 – Porovnání procenta záchytu u různých metod screeningu Downova syndromu .....	22
Tab. 8a– Záchyt amniocentéz podle gynekologických pracovišť v Brně .....	25
Tab. 8b–Záchyt amniocentéz v Centru prenatální diagnostiky .....	26
Tab. 9 – Incidence Downova syndromu ve vztahu k věku matky .....	36
Tab. 10 – Věk respondentek .....	49
Tab. 11 – Vyznání .....	50
Tab. 12 – Počet dětí.....	51
Tab. 13 – Vrozená vada v rodině .....	52
Tab. 14 – Nynější těhotenství .....	53
Tab. 15 – Umělé přerušování těhotenství v minulosti .....	54
Tab. 16 – Důvody podstoupení umělého přerušování těhotenství.....	55
Tab. 17a – Vlivy pro podstoupení umělého přerušování těhotenství .....	56
Tab. 17b – Vlivy pro podstoupení umělého přerušování těhotenství – jiné (podrobně)	56
Tab. 18 – Počátek lidského života.....	58
Tab. 19 – Běžná péče o nastávající matku.....	59
Tab. 20 – Zdroje zjišťování informací .....	61
Tab. 21 – Přínos prenatální diagnostiky .....	62
Tab. 22 – Důvody provádění Triple testu.....	63
Tab. 23 – Alternativy výsledků Triple testu .....	64
Tab. 24 – Reakce na Triple test.....	65
Tab. 25 – Vliv ultrazvuku na plod .....	66
Tab. 26 – Amniocentéza.....	67

Tab. 27 – Riziko potratu po amniocentéze .....	68
Tab. 28 – Vývojové vady mozku .....	90
Tab. 29 – Vývojové vady hřbetní míchy .....	91
Tab. 30 – Vrozené vady lebky .....	91
Tab. 31 – Vrozené vady skeletu.....	92
Tab. 32 – Vrozené vady končetin .....	92
Tab. 33 – Rozštěpové vady obličeje .....	93
Tab. 34 – Vývojové vady srdce a velkých cév .....	93
Tab. 35 – Vývojové vady močového a pohlavního systému .....	95
Tab. 36 – Vývojové vady střevní trubice .....	98
Tab. 37 – Vývojové vady pankreatu .....	98
Tab. 38 – Vývojové vady bránice .....	98
Tab. 39 – Vývojové vady dýchacího systému .....	99
Tab. 40 – Vrozené vady oka .....	99
Tab. 41 – Vybraná častější monogenní onemocnění.....	100
Tab. 42 – Autozomální poruchy .....	101
Tab. 43 – Vývoj embrya .....	106
Tab. 44 – Vývoj plodu.....	108

## SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. 1 – Plod s nahromaděním tekutiny v podkoží šíje .....	17
Obr. 2a – Záchyt amniocentéz gynekologických pracovišť v Brně 2003 – 2007.....	25
Obr. 2b – Záchyt amniocentéz v Centru prenatální diagnostiky 2003 – 2007 .....	26
Obr. 3 – Centrální nervový systém (konec 7. týdne) .....	29
Obr. 4 – Anencephalia .....	30
Obr. 5 – Fyziologický nálezn spiny .....	31
Obr. 6 – Patologický nálezn spiny .....	31
Obr. 7a – Encephalocela .....	32
Obr. 7b – Meningocela .....	32
Obr. 8 – Levostranný kompletní rozštěp .....	33
Obr. 9 – Extrophia vesicae urinariae .....	33
Obr. 10 – Děti s Downovým syndromem při hře.....	35
Obr. 11 – Věk respondentek .....	49
Obr. 12 – Vyznání .....	50
Obr. 13 – Počet dětí.....	51
Obr. 14 – Dítě s vrozenou vývojovou vadou v rodině .....	52
Obr. 15 – Nynější těhotenství .....	53
Obr. 16 – Umělé přerušování těhotenství v minulosti .....	54
Obr. 17 – Důvody podstoupení umělého přerušování těhotenství.....	55
Obr. 18 – Vlivy pro podstoupení umělého přerušování těhotenství .....	57
Obr. 19 – Počátek lidského života.....	58
Obr. 20 – Běžná péče o nastávající matku – bodové hodnocení .....	60
Obr. 21 – Zdroje zjišťování informací .....	61
Obr. 22 – Přínos prenatální diagnostiky .....	62
Obr. 23 – Důvody provádění Triple testu.....	63
Obr. 24 – Možnosti výsledků Triple testu .....	64
Obr. 25 – Reakce na Triple test.....	65
Obr. 26 – Vliv ultrazvuku na plod .....	66
Obr. 27 – Amniocentéza .....	67
Obr. 28 – Riziko potratu po amniocentéze .....	68
Obr. 29 – Intrauterinní vývoj .....	105
Obr. 30 – Schéma určování stáří embrya a fétu.....	105



## SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1 – Tabulka 28 - 42 – Klasifikace vrozených vývojových vad

Příloha 2 – Kazuistika

Příloha 3 – Obr. 29 – Intrauterinní vývoj

Obr. 30 – Schéma určování stáří embrya a plodu

Příloha 4 – Tabulka 43 – Vývoj embrya

Tabulka 44 – Vývoj plodu

Příloha 5 – Dotazník

## Příloha 1 – Klasifikace vrozených vývojových vad

Tab. 28 - Vývojové vady mozku

Anencephalia	neuzavření mozkového oddílu neurální brázdy, neslučitelná s postnatálním životem, 1:1000 porodů, 4x častěji u bílé rasy a jedinců ženského pohlaví, prenatálně – chybění lební klenby a hromadění amniové tekutiny (polyhydramnion)
Ethmocephalia	chybný vývoj již na uzavřené neurální trubici, diencephalon hypoplastické, hypofýza chybí nebo je rudimentární, neslučitelné se životem
Mikrocephalia	malé neurokranium a mozek, poruchy intelektu různého stupně, 1:5000 – 1:25000 porodů
Porencephalia	vrozené defekty šedé a bílé hmoty mozkových hemisfér
Hydrocephalus	nadměrné hromadění mozkomíšního moku v dilatovaných mozkových komorách (vnitřní hydrocephalus) nebo v subarachnoidálním prostoru (zevní hydrocephalus), 1:1200 porodů
Hernie mening a mozku	Meningocela cranialis – vrozený výhřez mozkových plen Meningoencephalocela- vrozený výhřez mozkových plen a mozkové tkáně Meningohydrencephalocela – do herniového vaku zasahuje cysticky rozšířená mozková komora, 1:2000 živě narozených dětí

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 29 - Vývojové vady hřbetní míchy

Meningocele spinalis	skrz otvor vzniklý rozštěpem obratlových oblouků sousedních obratlů vystupuje pod kůží herniový vak složený z dura mater a arachnoides
Meningomyelocela	vyhřeznutý a subkutánně lokalizovaný meningový vak obsahující hřbetní míchu a míšní nervy, 1:1000 živě narozených dětí
Meningohydromyelocela	do podkoží vyhřezlý meningový vak obsahující cysticky rozšířenou hřbetní míchu, vzácná
Myeloschisis	kompletní dorzální rozštěp míchy, novorozenci umírají záhy po porodu

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 30 - Vrozené vady lebky

Craniostenosis	vzácná anomálie častěji u chlapců, předčasný srůst lebečních kostí
Akranie	lebeční klenba chybí

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab.31 - Vrozené vady skeletu

Spina bifida occulta Spina bifida cystica	nejčastější z vývojových vad páteře, zejména v lumbální a sakrální krajině, pod kůží vakovitě vyhřezlé míšní obaly s hřbetní míchou
Akcesorní žebro	nejčastěji v krční krajině, tlak na podklíčkové cévy či plexus brachialis
Hemivertebra	nevytvoří se laterální část těla obratle, výsledkem je skolióza
Rozštěp sternu	párové základy spolu nesrostou

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 32 - Vrozené vady končetin

Amelie	chybějí všechny končetiny
Fokomelie	vyvinou se jen ruce a nohy připojené přímo k trupu nebo jen krátkým pahýlem
Meromelie	chybí jen některé oddíly končetin
Apodie	zcela chybí dolní končetiny
Sympodie	splynutí dolních končetin
Syndaktylie	neoddělí se některé paprsky autopodia, vytvoří se menší počet prstů
Polydaktylie	výskyt přespočetných prstů
Pes equinovarus	vada nohy, při níž je noha v plantární flexi, supinaci a její přední polovina je addukována

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 33 - Rozštěpové vady obličeje

Rozštěpy měkkých tkání obličeje rozštěp horního rtu – cheiloschisis	laterální nebo střední jednostranný nebo oboustranný 1:600 až 900 porodů
mediální rozštěp dolního rtu a brady šikmý rozštěp obličeje příčný rozštěp obličeje	vzácný výskyt vzácný výskyt velmi vzácný výskyt
Rozštěpy horní čelisti	vždy sdruženy s rozštěpy horního rtu – cheilognathoschisis
Rozštěpy patra - palatoschisis	př. sdružené rozštěpové vady – cheilognathopalatoschisis, četnost 1:2500 živě narozených dětí

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 34 - Vývojové vady srdce a velkých cév

<u>Vady s levoprávním zkratem</u> defekt komorového septa defekty síňového septa otevřená tepenná dučej – ductus arteriosus apertus	postížena častěji membránová nebo svalová část přepážky secundum – foramen ovale apertur lokalizován v dorzokraniální nebo střední části primum – těsně nad atrioventrikulární chlopní zkrat mezi aortou a plicní tepnou
---	---

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 34 – 2. část (pokračování)

<p><u>Vady s pravolevým zkratem</u></p> <p>Cyanotické vady: Fallotova tetralogie</p> <p>transpozice velkých cév</p> <p>atresie trojcípé chlopně</p>	<p>různě velký objem žilní krve, bez průchodu plícemi, přestupuje do velkého oběhu</p> <p>stenóza truncus pulmonalis defekt komorového septa dextropozice aorty hypertrofie pravé srdeční komory aorta vystupuje z pravé a truncus pulmonalis z levé komory, neslučitelná se životem samostatně se vyskytuje vzácně</p>
<p><u>Vady bez zkratů</u></p> <p>stenóza aorty koarktace aorty zdvojený aortální oblouk</p> <p>stenóza truncus pulmonalis</p>	<p>děti mají zpomalený vývoj zúžení popř. obliterace části aorty může způsobovat potíže při dýchání a polykání vyskytuje se izolovaně nebo s jinými vadami</p>
<p><u>Polohové anomálie srdce</u></p> <p>Dextrocardia ectopia cordis</p> <p>Ectopie srdce</p>	<p>srdeční hrot směřuje doprava namísto doleva, často transpozice thorakoabdominálních orgánů, vada obvykle nečiní potíže srdce uloženo na povrchu hrudníku, spojeno s podélným rozštěpem hrudníku, vzácná</p>

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 35 - Vývojové vady močového a pohlavního systému

<p><u>Vrozené vady ledvin</u></p> <p>ageneze ledviny</p> <p>polohové anomálie ledviny – heterotopie</p> <p>početní anomálie ledviny</p> <p>vrozená polycystická ledvina</p>	<p>oboustranná - vzácná</p> <p>jednostranná – 1:1500 živě narozených dětí</p> <p>podle lokalizace – ren pelvicus, ren sacralis, ren lumbalis</p> <p>podle tvaru – podkovovitá – ren arcuatus - koláčovitá – ren fungiformis</p> <p>poměrně častá vada</p> <p>dědičné onemocnění, většinou oboustranná</p>
<p><u>Vrozené vady ledvinné pánvičky a močovodu</u></p>	<p>vyskytuje se u ren duplex</p>
<p><u>Vrozené vady močového měchýře a močové trubice</u></p> <p>Extrophia vesicae urinarie</p>	<p>těžká vývojová porucha, chybění přední tělní stěny v podbřišku a chybění přední stěny moč. měchýře, 1:20 000 až 30 000 narozených dětí (s častějším postižením chlapců)</p>
<p><u>Vrozené vady pohlavního ústrojí</u></p> <p><u>Vady podmíněné geneticky či poruchou mechanismů determinujících pohlaví jedince</u></p> <p>Kongenitální ageneze gonád</p> <p>Hermafroditismus (pohlavní obojetnictví)</p> <p>Ovariální a testikulární hypoplazie</p>	<p>vzácná genetická porucha</p> <p>zevní genitál není jednoznačně diferencován ve smyslu mužském nebo ženském a habitus jedince neodpovídá typu gonády</p> <p>Turnerův syndrom – nejčastěji karyotyp</p>

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 35 – 2. část (pokračování)

<p><u>Vady pohlavních orgánů růstové, polohové, rozštěpové</u></p> <p>- vývojové vady <u>varlete</u></p> <p>torze varlete – torsio testis</p> <p>Kryptorchismus – retentio testis</p> <p>Heterotopie varlete</p> <p>Hydrokéla varlete</p> <p>- vývojové vady <u>penisu</u></p> <p>ageneze penisu</p> <p>penis duplex, penis bifidus</p> <p>Hypospadie</p>	<p>45,XO a malá ovaria bez folikulů i ovocytů, 1:5000 frekvence výskytu</p> <p>Klinefelterův syndrom – 47,XXY s atrofií varlat, častější výskyt 1:500 až 1:1000</p> <p>otočení varlete kolem podélné osy</p> <p>varle nesestoupí do šourku a je zadrženo v břišní dutině nebo v tříselném kanálu, vyskytuje se na jedné, ale i obou stranách, registrováno u 3 až 5 % novorozenců</p> <p>lokalizace na nesprávném místě</p> <p>nahromadění serózního výpotku v cavum serosum scroti</p> <p>velmi vzácná</p> <p>sduženy s anomáliemi vývodných močových cest</p> <p>vrozený rozštěp uretry s vyústěním na zadní uretrální stěně penisu, snížená produkce ve varlatech fétu, což zpomaluje vývoj pohlavních orgánů a jejich růst, frekvence vysoká 1:300 až 1:600</p> <p>novorozených chlapců, autosomálně recesivně dědičně onemocnění</p>
---	---

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)



Tab. 35 – 3. část (pokračování)

Epispadie	vrozený rozštěp uretry s vyústěním na přední straně penisu, 1:30 000 novorozenců mužského pohlaví vzácné
- vývojové vady <u>ovarií</u>	
- vývojové vady <u>dělohy a pochvy</u>	
uterus duplex separatus	děloha rozdělená na dvě poloviny, z nichž každá má vlastní vaginu
uterus didelphys cum vagina septa	rozdělená děloha se společnou pochvou, která je přepažena septem
uterus bicornis bicollis	děloha s rozděleným tělem a krčkem, pochva společná
uterus bicornis unicollis	děložní tělo rozděleno, cervix uteteri a vagina jsou společné
uterus septus unicollis	zevně normální děloha s rozděleným tělem, krček děložní společný
uterus subseptus	zevně normální děloha s neúplně rozděleným tělem
uterus biforis	zevně normální děloha s přepážkou v oblasti děložního krčku
uterus unicornis	poloviční děloha s jedním rohem
uterus bicornis cum cornu rudimentario	zdvojená děloha s jedním rohem zakrnělým
agenese pochvy	vrozené nevyvinutí pochvy, výskyt v poměru 1:4000 žen
atresie vaginy	nevytvořen lumen vaginy, nebezpečí hromadění tekutiny a sekretů v uzavřené pochvě (hydrometrokolpos)

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 36 - Vývojové vady střevní trubice

Diverticulum Meckeli	nejčastěji podoba prstovitého výběžku ilea, obvykle spojen vazivovým pruhem s pupkem
Omphalocela	nereponují se střevní kličky do břišní dutiny při ukončení rotace pupeční kličky, výskyt asi 1-2 promile novorozenců
Stenosis a atresia intestinalis	tahem nebo tlakem sousedního útvaru, poruchou proliferace střevní výstelky nebo nedojde k rekanalizaci lumina
Atresia recti Atresia ani	canalis analis uzavřen anální membránou, relativně častý výskyt 0,8-1 promile dětí porucha vývoje koncového úseku zadního střeva nebo poruchou diferenciací
Rektální píštěle	často tvoří spojení s vaginou, močovým měchýřem, uretrou

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 37 - Vývojové vady pankreatu

Pancreas anulare	slinivka břišní podkovovitě až prstencovitě obemyká duodenum
------------------	--

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 38 - Vývojové vady bránice

Vrozená brániční kýla – hernia diaphragmatica Bochdaleki	vyskytuje se na levé straně, kde perzistuje na dorzolaterální straně mezi dutinou pleurální peritoneální otvor, peritoneum tu přechází v parietální pleuru
Hiátová hernie	jícen prochází bránicí do dutiny peritoneální průchodem zvaným hiatus oesophageus

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 39 - Vývojové vady dýchacího systému

Fistula tracheoesophagealis	píštěl spojující tracheu s jícnem kombinovaná s atrézií jícnu, výskyt 1:2500 novorozenců, častěji u chlapců
Atrézie trachey, bronchů, bronchiální cysty, ageneze plic	vzácné
Hypoplazie plic	v kombinaci s brániční hernií, vývoj narušený tlakem břišních orgánů

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 40 - Vrozené vady oka

Catarakta congenitalis	vrozený zákal čočky nejasného původu, v anamnéze se často vyskytují onemocnění matky zarděnkami, toxické i dědičné vlivy
Mikroftalmie	vzniká dědičně i při některých intrauterinních infekcích cytomegalovirem nebo toxoplasmózou, vyznačuje se malým okem z důvodu poruchy vývoje očního váčku

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 41 - Vybraná častější monogenní onemocnění

Kongenitální adrenální hyperplázie	vrozené onemocnění se zvětšením nadledvin a nadměrnou tvorbou pohlavních hormonů je způsobeno poruchou některého z enzymů nutného pro tvorbu kortizolu
Fenylketonurie	zkr. PKU, vrozená porucha metabolismu fenylalaninu s autozomálně recesivní dědičností, důsledkem je akumulace metabolitů v tkáních s následným poškozením zejména mozku, incidence kolem 1:10 000 až 1:20 000 narozených dětí, podléhá screeningu
Srpkovitá anémie	autozomálně recesivně dědičné onemocnění, krvinky srpkovitého tvaru obsahují abnormální hemoglobin S, mají porušenou funkci, nadměrně se shlukují, zkráceně přežívají, výskyt zejména v Africe
Hemofilie	vrozené X-vázané dědičné onemocnění se zvýšenou krvácivostí na základě porušené krevní srážlivosti při nedostatečné tvorbě jednoho z koagulačních faktorů, postihuje muže, ženy jsou přenašečkami, hemofilie A – nedostatek koagulačního faktoru VIII. hemofilie B – nedostatek koagulačního faktoru IX. hemofilie C – nedostatek koagulačního faktoru XI.

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

Tab. 42 - Autozomální poruchy

Downův syndrom	trizomie 21 chromozomu
Edwardsův syndrom	trizomie 18 chromozomu, u této aberace se vždy vyskytuje: mentální retardace, neprospívání a často těžká malformace srdce, incidence je asi 1:7500 porodů, avšak asi 95 % zárodků je spontánně potraceno, postnatální prognóza je špatná
Patauův syndrom	trizomie 13 chromozomu, přítomna je růstová a těžká mentální retardace, závažné malformace centrálního nervového systému, incidence je asi 1:20 000 až 1:25 000 porodů, polovina postižených dětí umírá během prvního měsíce života

(Trávník, Čech 1995, Vacek 2006, Thompson 2004)

## Příloha 2 – Kazuistika

Tématem mé bakalářské práce jsem se dotkla významu a dosažené úrovně prenatalní diagnostiky v České republice. Dvěmi příběhy ze života jsem chtěla dokumentovat její smysl a dopad rozhodnutí partnerů na život jejich rodin.

První kazuistika se týká zjištění vrozených vývojových vad v 17. t. g. u 37 leté klientky s dvěma zdravými dětmi na klinice FN Brno – Bohunice.

V srpnu 2007 se dostavila na gynekologickou ambulanci pacientka J. Š. narozená v roce 1970 odeslaná svým gynekologem pro pozdně zjištěnou graviditu. Vzhledem k věku pacientky, rodinné anamnéze (babička, matka i sestra diabetes mellitus, manžel onemocnění štítné žlázy, téměř celá rodina hypertenze), osobní anamnéze (diabetes mellitus, hypertenze, hypercholesterolémie) a lékové anamnéze (PAD + léky na hubnutí!!!) doporučena amniocentéza.

Už na UZ vyšetření byly patrné VVV, lékař diagnostikoval: Agenesio extrem. inf., gastroschisis susp. et Dandy Walker syndrom fetus in grav. 17.

Vzhledem k zjištění byla pacientka s manželem poučeni, souhlasili s amniocentézou. Po vyřízení interního vyšetření byl za týden výkon proveden. Diagnóza byla potvrzena mimo gastroschisis, rodiče se shodli na ukončení gravidity.

Oš. dg. 1: Nedostatek zkušeností s daným problémem projevující se obavami

Oš. intervence: - zajisti úroveň znalostí

- zabezpeč konzultaci s lékařem

- umožni kontakt s rodinou

Oš. dg. 2: Nedostatek informací v souvislosti s provedeným zákrokem projevující se nejistotou

Oš. intervence: - pouč klientku o hygienické péči po zákroku

- pouč o nutnosti sexuální abstinence

Při rozsahu zjištěných postižení souhlasím s rozhodnutím klientky podstoupit umělé přerušování těhotenství.

Druhá kazuistika je o třináctiletém chlapci s Downovým syndromem, kterého jsem několikrát ošetřovala při svém působení ve FN Brno – pracovišti dětské medicíny.

D. S. se narodil v roce 1995 v Brně matce ročníku 1968 z 2. rizikové gravidity (první ukončena abortem). Triple test byl 2x vysoce pozitivní, byla doporučena amniocentéza, kterou matka již pro vysoký stupeň těhotenství a nemožnost provedení potratu odmítla podstoupit. Porod proběhl bez komplikací ve 40 t. g., spontánně záhlavím (porodní hmotnost 2700 g a délka 45 cm).

Do 4. měsíce byl chlapeček v kojeneckém ústavu, matka psychicky nezvládla situaci, již v porodnici podepsala revers a odešla druhý den po porodu domů. Babička dítě v kojeneckém ústavu navštěvovala, vzala si ho na Vánoce domů a vzhledem k tomu, že bydlela ve stejném vchodě v panelovém domě jako dcera, setkali se. A dítě již zůstalo v rodině.

V červenci 1998 po probdělé noci se dostavili rodiče s dítětem do nemocnice, lékař diagnostikoval virosis. O den později se již nepostavil na nožky a byl odeslán na I. DIOK (dětská interní a onkologická klinika), kde byla po sternální punkci diagnostikována Akutní lymfoblastická leukémie typu L 1. Po provedených odběrech, vyšetřeních a zavedení centrálního venózního katétru byla zahájena léčba.

Vážil 10,45 kg a měřil 83 cm.

Domácí režim byl doporučen : neslunit, neočkovat, nedávat do kolektivu, chránit před infekty, jaterní dieta s omezením cukrů, nepodávat salicyláty a léková terapie.

Dle zdravotního stavu léčba pokračovala střídavě ambulantně na stacionáři, za hospitalizace, mnohokrát přerušovaná akutními infekty.

V březnu 1999 byla intenzivní terapie ukončena a zahájena udržovací terapie na stacionáři.

V červenci 2000 se napil starého ředidla. Poté ihned začal zvracet, měl zarudlý jazyk a rty. Na KDCH (klinika dětské chirurgie) byla provedena gastrofibroskopie s nálezem zduřelé a šedavě povleklé sliznice v dolní třetině jícnu, plošná eroze 3x2 cm na malé křivině žaludku.

Opakovaně od té doby přijímán k dilataci jícnu a velmi častým bronchitidám a bronchopneumoniím.

V říjnu 2001 ukončena udržovací terapie, pacient byl v remisi.

V dubnu 2003 byla provedena endokrinologická vyšetření pro významnou somatickou retardaci i dle růstových křivek dle m. Down a v červnu NMR (nukleární magnetická rezonance) mozku v celkové anestézii k dokončení diagnostika poruchy růstu – trpaslictví.

Pacient má nyní dg. ALL (akutní lymfoblastická leukémie)

Morbus Down

Sideropenická anémie

Stenosa jícnu po poleptání

Poruchy růstu – trpaslictví

Hypothyreosa.

Je sledován na I. DIK, kožní ambulanci (pro omezenou průchodnost žilního systému na levé paži) a ambulancích endokrinologické, alergologické, hematologické, chirurgické.

Váží 15 kg, měří 112 cm, užívá: Inflammide 0,2 2x1 vdech, růstový hormon Zomacton 0,6 mg denně večer, Encephabol, Aktiferin. Navštěvuje zvláštní školu.

Oš. Dg. 1: Riziko respiračních infektů z důvodu možnosti aspirace stravy projevující se dušností

Oš. intervence: - zajisti dobře požitelnou stravu  
- nabízej dostatek tekutin

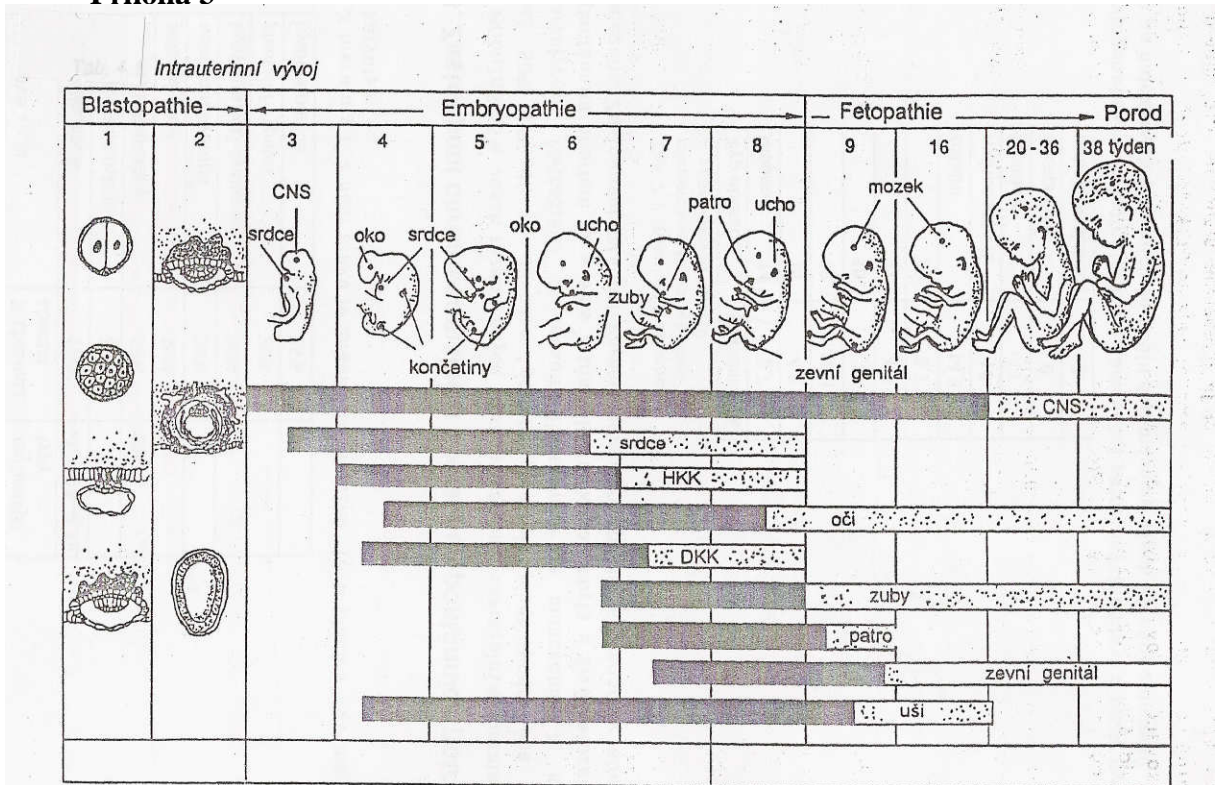
Oš. dg. 2: Riziko sociální izolace z důvodu chromozomálního poškození projevující se izolovaností

Oš. intervence: - začleň klienta do kolektivu  
- nešetři pochvalami a motivacemi

Mé hodnocení: Neodsuzuji matku za podepsání reverzu a prchnutí z porodnice. Riziko VVV zjištěné ve 38. týdnu těhotenství se potvrdilo. Věřila v zázrak, nezjišťovala informace při podezření v těhotenství. Nevěděla, co je Downův syndrom. Díky babičce žije nyní D. S. v úplné rodině, má rodiče a zdravého bratra, od kterého se mnohému učí a je všemi milován.

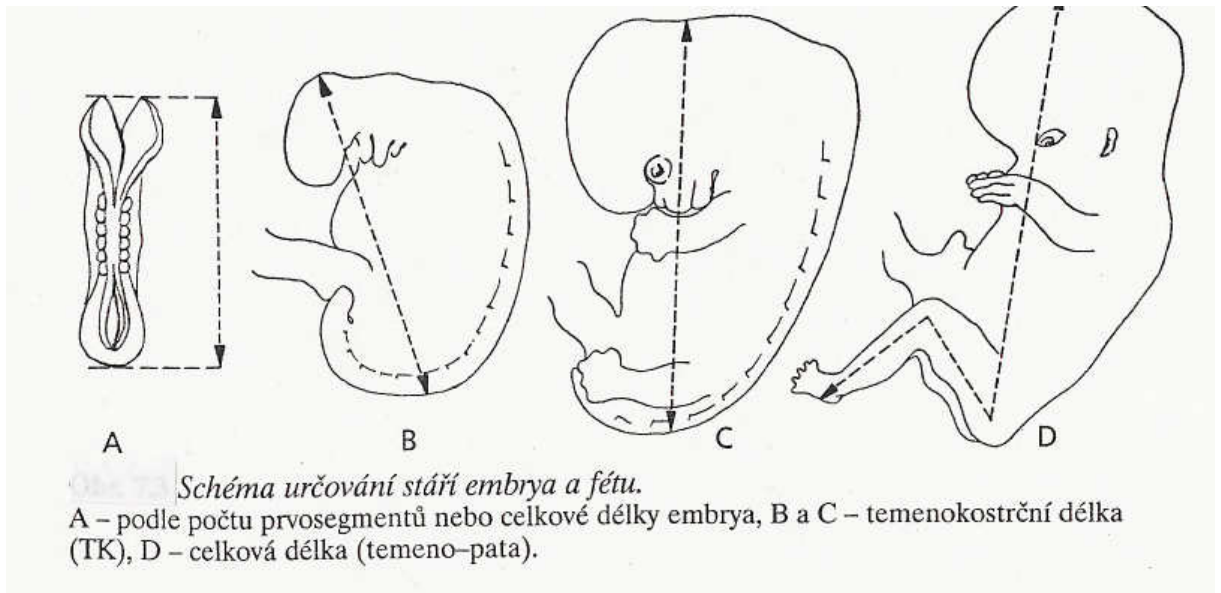


### Příloha 3



Obr. 29 – Intrauterinní vývoj

(Bryšová 1995)



Obr. 30 – Schéma určování stáří embrya a fétu

(Trávník, Čech 1995)

## Příloha 4

Tab. 43 – Vývoj embrya

Týden gravidity	Délka embrya v mm	Váha embrya v g	Zevní vzhled embrya	Vnitřní vývoj embrya
1	0,5	---	volná morula v děloze	morula bez orgánové diference
2	2	---	blastocysta povrchově zanořená v decidui	zevní trofoblast, žloutkový vak, amnion
3	3	---	vytvořen hlavový a kaudální konec, částečně uzavřena neurální brázda	zárodky očí, dvojité srdce
4	4	0,4	hlava svírá s tělem pravý úhel, zárodky končetin	počáteční vývoj většiny orgánů
8	3,5	2	obličej široký, oči vzdálené od sebe, víčka srostlá, uši nízko po stranách hlavy, disproporce mezi vývojem horních a dolních končetin	začíná osifikace záhlaví, dolní čelisti a humeru, vytvořeny pleurální a perikardiální dutiny, gonády zatím bez diference

Tab. 43 – 2. část (pokračování)

12	11,5	19	embryo se podobá lidské bytosti s nadměrně velkou hlavou a jemnou růžovou kůží, ledviny vylučují moč	diferencovány gonády, tvorba krevních elementů v kostní dřeni, osifikace obratlů, hrubě dokončena konfigurace mozku
----	------	----	--	---

(Roztočil 2001)

Tab. 44 – Vývoj plodu

Gestační týden	Délka plodu v mm	Váha plodu v g	Zevní vzhled plodu	Vnitřní vývoj plodu
16	19	100	přítomné lanugo, pohyby plodu, vyrovnávají se disproporce mezi velikostí hlavy a těla	pokračuje vývoj pohlavních orgánů, myelinizace, myokardu, ledvin
20	22	300	výrazně rostou dolní končetiny, pupek se zvětšuje, plod se živě pohybuje – vnímáno matkou	osifikace sterny, srdce plodu zřetelně bije
24	32	600	vrásčitá červená kůže s tenkou vrstvou podkožního tuku a mázkem, víčka se otvírají	osifikace stydké kosti, plod slyší a reaguje na zvuk, nezralá respirační soustava
28	36	1100	definitivní tvar obličeje, otevírání víček, tvorba nehtů	varlata sestupují do inguinálního kanálu

Tab. 44 – 2. část (pokračování)

32	41	1800	zvyšuje se hmotnost plodu	
36	46	2200	bledá kůže bez lanuga, rostou vlasy, obočí a řasy, na horních končetinách přesahují nehty konce prstů	osifikace femuru, lebečních kostí je pokročilá, kosti jsou tvrdé, velká a malá fontanela jsou oddělené
40	52	3200	hladká, růžová kůže	osifikace tibie

(Roztočil 2001)

## **Příloha 5 – Dotazník**

Dobrý den,

jmenuji se Renata Fízel'ová a pracuji jako dětská sestra ve Fakultní nemocnici Brno - Bohunice na neonatologii. V současné době jsem studentkou III. ročníku oboru Ošetřovatelství - Všeobecná sestra na Lékařské fakultě Masarykovy univerzity v Brně.

Téma mé bakalářské práce je „Riziko narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou z pohledu budoucí matky“ a ráda bych Vás požádala o vyplnění tohoto dotazníku. Údaje z něj budou použity ke statistickému zpracování v mé bakalářské práci.

Prosím o zakroužkování Vámi zvolené odpovědi. Pokud není uvedeno jinak, označte pouze jednu z možností.

Předem děkuji za jeho vyplnění.

Renata Fízel'ová

**1. Kolik je vám let?** a/ méně než 20 let

b/ 21 – 29 let

c/ 30 – 39 let

d/ více než 40 let

**2. Vaše vyznání je:** a/ římskokatolické

b/ evangelické

c/ pravoslavná církev

d/ islám

e/ buddhismus

f/jste ateistka - bez vyznání

g/ jiné (doplňte).....

**3. Uved'te počet dětí (již narozených):** a/ 0 dětí

b/ 1 dítě

c/ 2 děti

d/ 3 děti

e/ 4 a více dětí

**4. Narodilo se některé z vašich dětí s vrozenou vývojovou vadou?**

a/ ano **Kolik je mu let?**.....

**Uved'te typ vady:**.....

b/ ne

**5. Vaše nynější těhotenství je:** a/ spontánní plánované

b/ spontánní neplánované

c/ umělé oplodnění

**6. Podstoupila jste v minulosti umělé přerušování těhotenství?** a/ ano

b/ ne

**7. Umělé přerušování těhotenství byste podstoupila pouze z důvodu:**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ nikdy bych nepodstoupila

b/ vrozené vývojové vady plodu

c/ jiná možnost (doplňte)..... (rodinná situace, pracovní situace,  
znásilnění aj.)

**8. Vaše rozhodnutí podstoupit umělé přerušování těhotenství by zásadně ovlivnil/a:**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ názor partnera

b/ rodinná situace

c/ sociální situace

d/ jiné (doplňte).....

**9. Lidský život začíná dle vašeho názoru:** a/ početím dítěte

b/ narozením dítěte

c/ jiný názor (doplňte).....

**10. Víte, co je součástí běžné péče o nastávající matku?**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ gynekologické kontroly

b/ odběry krevní (krevní skupina, krevní obraz, sérologie)

c/ odběry moče

d/ sledování krevního tlaku

e/ sledování hmotnosti

f/ ultrazvuky

g/ krevní odběry na vrozené vývojové vady v 10. – 12. týdnu těhotenství.

h/ krevní odběry na vrozené vývojové vady v 16. – 19. týdnu těhotenství

**11. Při zjišťování informací o průběhu těhotenství se spoléháte na:**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ gynekologa

b/ rodinu

c/ přátele a známé

d/ média (televizi, rozhlas)

e/ knihy, brožury, časopisy, letáky

f/ internet

**12. Myslíte si, že pokrok v prenatalní (sledování plodu před narozením)**

**diagnostice je přínosem pro nastávající matky:**

a/ ano, určitě

b/ ano, částečně

c/ ne

d/ nevím



**13. Uveďte svůj názor: Vyhledávání vrozených vývojových vad plodu (tzv. Triple test, trojitý test) se provádí z důvodu odhalení :**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ Downova syndromu

b/ rozštěpových vad

c/ nevím

**14. Uveďte svůj názor: Odběr krve na vyhledávání vrozených vývojových vad plodu (Triple test, trojitý test) může být:**

(Je možno označit více odpovědí)

a/ negativní

b/ pozitivní

c/ falešně pozitivní

d/ nevím

**15. Uveďte svůj názor: Jak byste se zachovala v případě pozitivního výsledku Triple testu? Odpovídají pouze ty, které znají důvod provádění Triple testu.**

a/ dítě donosím bez dalších vyšetření

b/ dle doporučení gynekologa absolvuji ultrazvuk na specializovaném pracovišti, a pak se rozhodnu, zda dítě donosím

c/ absolvuji ultrazvuk i amniocentézu na specializovaném pracovišti, a pak se rozhodnu, zda dítě donosím

**16. Uveďte svůj názor: Ultrazvukové vyšetření dítě: a/ nepoškozuje**

b/ poškozuje nepatrně

c/ poškozuje

d/ nevím

**17. Uveďte svůj názor: Amniocentéza je: a/ odběr plodové vody**

b/ odběr pupečnickové krve

c/ nevím

**18. Uveďte svůj názor: Podstoupení amniocentézy pro těhotnou ženu představuje riziko potratu:**

a/ ano, určitě

b/ ano, někdy

c/ ne

d/ nevím

**19. Zde je prostor pro vaše připomínky a náměty k tématu:**

.....

.....

.....

.....

Souhlasím s tím, aby moje bakalářská práce byla půjčována ke studijním účelům a žádám, aby citace byly uváděny způsobem užívaným ve vědeckých pracích.

V Brně: 1. 6. 2008

.....

Renata Fízelová