

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI  
PEDAGOGICKÁ FAKULTA  
Ústav speciálně pedagogických studií

**Diplomová práce**

Bc. Jitka Šrůtková

Těhotenství a mateřství žen s Osteogenesis Imperfecta

## **PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že jsem práci vypracovala samostatně s použitím uvedené literatury a zdrojů informací.

V Olomouci dne .....

Podpis .....

## ANOTACE

<b>Jméno a příjmení:</b>	Bc. Jitka Šrůtková
<b>Katedra:</b>	Katedra speciální pedagogiky
<b>Vedoucí práce:</b>	Mgr. Lucia Pastieriková, Ph.D.
<b>Rok obhajoby:</b>	2015

<b>Název práce:</b>	Těhotenství a mateřství žen s Osteogenesis Imperfecta
<b>Název v angličtině:</b>	Pregnancy and motherhood with Osteogenesis Imperfecta
<b>Anotace práce:</b>	Diplomová práce na téma Těhotenství a mateřství žen s Osteogenesis Imperfecta je zaměřena právě na tuto problematiku. Teoretická část podává ucelené informace o onemocnění OI, dále těhotenství a mateřství žen s postižením a přináší také souhrn vývojových období u dítěte od narození do 3 let. Praktická část mapuje oblast těhotenství těchto osob se zaměřením na přípravu a průběh těhotenství ve vztahu k tomuto onemocnění.
<b>Klíčová slova:</b>	Osteogenesis Imperfecta, těhotenství, mateřství.
<b>Anotace v angličtině:</b>	Thesis on Pregnancy and motherhood with Osteogenesis Imperfecta is focused on this issue. The theoretical part provides comprehensive information on the disease OI, as well as pregnancy and motherhood for women with disabilities and also provides a summary of the developmental stages of a child from birth to 3 years. The practical part of the map of the pregnancy of these people are focusing on the preparation and pregnancy in relation to this disease.
<b>Klíčová slova v angličtině:</b>	Osteogenesis Imperfecta, pregnancy, motherhood.
<b>Přílohy vázané v práci:</b>	
<b>Rozsah práce:</b>	78 s.
<b>Jazyk práce:</b>	Čeština

## **PODĚKOVÁNÍ**

Děkuji Mgr. Lucii Pastierikové, Ph.D. za její cenné připomínky a laskavé a vstřícné vedení diplomové práce, Mgr. Ludmile Mládkové za konzultace k anglickému překladu, Matěji Kužilkovi za oporu a pomoc s technickými náležitostmi práce a především všem respondentkám výzkumu za jejich čas a ochotu se na výzkumu podílet

# OBSAH

ÚVOD .....	6
1 OSTEOGENESIS IMPERFECTA .....	7
1.1 Historie.....	7
1.2 Klasifikace onemocnění.....	8
1.3 Projevy onemocnění .....	10
1.4 Typy Osteogenesis Imperfecta .....	15
1.5 Léčba onemocnění.....	20
2 TĚHOTENSTVÍ A PRENATÁLNÍ PÉČE, POROD .....	23
2.1 Příprava a plánování rodičovství.....	23
2.2 Těhotenství.....	25
2.3 Prenatální péče .....	28
2.4 Těhotenství u osob s Osteogenesis Imperfecta .....	30
2.5 Porod a příprava na něj .....	32
3 MATEŘSTVÍ A PÉČE O DÍTĚ DO TŘÍ LET .....	34
3.1 Šestinedělí .....	34
3.2 Novorozenec a kojeneček .....	37
3.3 Batole .....	41
3.4 Mateřství a žena s postižením .....	44
4 VÝZKUMNÁ ČÁST .....	46
4.1 Cíle a výzkumné otázky.....	46
4.2 Výzkumné metody.....	46
4.3 Charakteristika výzkumného souboru .....	47
4.4 Průběh výzkumu.....	47
4.5 Výsledky analýzy rozhovorů.....	48
4.6 Vyhodnocení výzkumu .....	71
ZÁVĚR .....	73
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY .....	75

## ÚVOD

Těhotenství a mateřství osob s Osteogenesis Imperfecta. Jedná se o poměrně kontroverzní téma, které je hlavní myšlenkou této diplomové práce. Motivací k výběru tohoto tématu byla především snaha navázat na mou bakalářskou práci, která se rovněž zabývala problematikou onemocnění Osteogenesis Imperfecta. Protože mám sama bohatou osobní zkušenost s ženou, která trpí tímto postižením, a znám tak její potřeby, otázky, problémy a úskalí, se kterými se vzhledem ke svému postižení potýká, vznikl, po sepsání bakalářské práce, další nápad, čemu se v oblasti této problematiky věnovat a co prozkoumat. A tak postupem času vykryštovalo téma této diplomové práce. Dá se říci, že vzešlo z potřeb nejudné ženy s diagnózou Osteogenesis Imperfecta.

Těhotenství a mateřství jsou prý tím nejkrásnějším obdobím v životě ženy. Na druhou stranu klade toto období velmi vysoké nároky na fyzickou a také psychickou stránku ženy. Tento předpoklad platí i u nastávajících matek bez postižení. U žen, které se rozhodnou vzít na sebe roli matky a potýkají se k tomu s tak závažným druhem postižení jako je Osteogenesis Imperfecta, to platí dvojnásob.

Cílem diplomové práce bylo zmapovat oblast těhotenství a mateřství těchto osob se zaměřením na přípravu a průběh těhotenství, přístup a informovanost lékařského personálu jak v České republice, tak i v zahraničí a v neposlední řadě také zmapování možností početí u osob s OI.

Diplomová práce je rozdělena na dvě části – teoretickou a praktickou.

Teoretická část je rozdělena do tří kapitol. První kapitola přináší ucelené informace o Osteogenesis Imperfecta. Druhá kapitola se zabývá problematikou těhotenství a přípravou na porod, a to v obecné rovině. Dále je zde v krátkosti popsána problematika těhotenství žen trpících OI. Třetí kapitola popisuje mateřství se všemi radostmi, ale i povinnostmi, a to od narození až do věku 3 let dítěte. Stanovené rozmezí věku dítěte bylo zvoleno záměrně, a to především z toho důvodu, že v této době se dítě nejrychleji vyvíjí jak po tělesné, tak i duševní stránce a tím pádem klade na svou matku poměrně vysoké nároky. V souvislosti s tím je v kapitole v krátkosti rozebrána také problematika mateřství a žen s postižením.

Praktická část obsahuje výzkum zaměřující se na několik oblastí, konkrétně na přípravu a průběh těhotenství, porod, dědičnost onemocnění a samozřejmě se také věnuje oblasti péče a služeb poskytovaných v těhotenství těmto ženám.

# 1 OSTEOGENESIS IMPERFECTA

## 1.1 Historie

V průběhu celé historie najdeme několik důkazů, že osoby s dnešní diagnózou Osteogenesis Imperfecta (dále jen OI) se s tímto onemocněním potýkali i před téměř třemi tisíci léty. První zmínky o této nemoci můžeme nalézt na egyptské mumii, která mimo jiné v současné době sídlí v Britském muzeu v Londýně, z let 1000 př. n. l. Jedná se o částečně mumifikovanou kostru kojence ze starého Egypta. V průběhu historie můžeme nalézt také zmínku o Arabovi jménem Satib, který se s tímto onemocněním potýkal. Další zmínku nalezneme v 9. století v Evropě, konkrétně Dánsku, kde žil princ Ivar přezdíváný „bezkostný“. Legenda praví, že v důsledku svých velmi křehkých kostí byl na bitvy vojáky nošen na štítu.<sup>1</sup>

Další zmínku o diagnóze OI nalezneme v případových studiích z roku 1600. V těchto studiích se objevují příznaky onemocnění jako je ztráta sluchu a abnormálně křehké kosti. V roce 1849 byl poprvé zaveden název, který se užívá dodnes Osteogenesis Imperfecta. S tímto názvem poprvé přišel W. Vrolik. Onemocnění bylo v roce 1906 rozděleno na dva podtypy „congenita“ – závažné onemocnění kostí, a „tarda“ – méně závažné onemocnění kostí.<sup>2</sup> Toto rozdělení se postupem času nahradilo dělením podle Sillence a dále podle Shapira, protože výše uvedené označení je zastaralé a již nedostačující.<sup>3</sup>

V roce 1918 byla studie doplněna Van der Hoevem o první příznaky onemocnění, jako jsou neobvykle křehké kosti, namodralé oční skléry a postupná ztráta sluchu až úplná hluchota. V roce 1970 byla v Austrálii týmem výzkumníků pod vedením zkušeného doktora Sillence vyvinut systém dělení osob trpících onemocněním OI podle jednotlivých typů. Konkrétně byly popsány čtyři typy, Typ I, Typ II, Typ III a Typ IV. Jednotlivé typy zahrnovaly klinické příznaky onemocnění a genetické predispozice. Tento klasifikační systém byl po celém světě přijat v roce 1979.<sup>4</sup>

V posledních letech byly popsány další typy, a to konkrétně typ V, VI, VII, VIII na základě stále probíhajících výzkumů a kostních biopsií. V současné době, s rozvojem molekulárně genetické diagnostiky, se rozlišuje patnáct typů, přičemž u jedenácti typů OI

---

<sup>1</sup> <http://www.oif.org/>; <http://emedicine.medscape.com/>

<sup>2</sup> <http://www.oif.org/>

<sup>3</sup> Dungal 2005, st. 288

<sup>4</sup> <http://www.oif.org/>

nebyla prokázána mutace v COL1A1 nebo COL1A2 řetězci. V tomto směru se ale jedná o velmi těžké a raritní případy.<sup>5</sup>

Když se přeneseme do 20. století najdeme zmínku o další osobě, Michaelu Petruccianim, který se navzdory těžkému onemocnění Osteogenesis Imperfecta proslavil jako úžasný jazzový pianista.<sup>6</sup> Michael Petrucciani pochází z italsko-francouzské rodiny hudebníků. Jazzový pianista se narodil s onemocněním Osteogenesis Imperfecta. Křehké kosti a s tím související zlomeniny jej trápily po celý život, měl jich více než 100. Onemocnění provází také časté plicní problémy, které ho, v jeho třicetišesti letech, připravily o život. Michael Petrucciani však po celý život neztrácel optimismus.

Kromě jazzové hudby se také proslavil výrokem o svém onemocnění „Někdy si myslím, že mě někdo nahoře zachránil od toho být obyčejný.“<sup>7</sup>

## 1.2 Klasifikace onemocnění

Název onemocnění Osteogenesis Imperfecta pochází z latiny a do češtiny ho můžeme přeložit jako „nedokonalá tvorba kostí“. Onemocnění se řadí mezi vzácné vrozené onemocnění pojivové tkáně, jehož základním projevem je abnormální křehkost kostí.<sup>8</sup> Toto onemocnění se řadí mezi osteochondrodysplazie se sníženou kostní hustotou.<sup>9</sup>

Četnost výskytu osob s OI se dle jednotlivých zdrojů různí. Docent Mařík uvádí prevalenci 4 -5: 100 000 živě narozených dětí, dále uvádí, že u těžkých typů OI se výskyt odhaduje na 34: 1 000 000 obyvatel, a to včetně postižených příbuzných.<sup>10</sup> Internetový zdroj uvádí frekvenci výskytu 1: 20 000 porodů.<sup>11</sup> Pro srovnání se můžeme podívat na výskyt tohoto onemocnění v zahraničí, konkrétně v Americe. Zahraniční zdroje uvádí výskyt u 20 000 – 50 000 Američanů.<sup>12</sup>

Co se týče dědičnosti onemocnění, rodokmenová vyšetření odhalila heterogenní dědičnost, tzn. vyskytující se různými mutacemi genu.<sup>13</sup> Přenos nemoci je ve většině případů autozomálně dominantní, nicméně může také dojít k případům, kdy dojde ke spontánním

---

<sup>5</sup> <http://www.oif.org>; z emailové komunikace Doc. Ivo Mařík

<sup>6</sup> <http://www.oif.org>; <http://emedicine.medscape.com/>; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<sup>7</sup> [http://en.wikipedia.org/wiki/Michel\\_Petrucciani](http://en.wikipedia.org/wiki/Michel_Petrucciani)

<sup>8</sup> Dungal, 2005

<sup>9</sup> Mařík, Mazura, 2003, s. 417

<sup>10</sup> Mařík, Mazura, 2003

<sup>11</sup> <http://lomiivky.webnode.cz/>

<sup>12</sup> <http://orthoinfo.aaos.org/>; <http://www.oif.org/>

<sup>13</sup> Mařík, Mazura, 2003,



mutacím a velmi vzácně může dědičnost vzniknout předáním genů od obou postižených rodičů.<sup>14</sup> Z výše uvedeného tedy vyplývá, že dítě může získat chorobu od jednoho ze svých rodičů, ve velmi vzácných případech od obou rodičů. Rodič trpící OI má zhruba 50% šanci, že jeho dítě bude zdravé. V případě spontánních mutací genů se dítě s diagnózou OI může narodit zcela zdravým rodičům.<sup>15</sup>

Lomivost kostí je způsobena mutací genu, jenž je odpovědný za tvorbu kolagenu typu I.<sup>16</sup> Typickým projevem onemocnění jsou časté zlomeniny dlouhých kostí, dále časté kostní deformity, modré skléry, jejichž příčinou jsou extraskeletální (tzv. mimokosterní)<sup>17</sup> defekty pojivové tkáně, zhoršení nebo postupná ztráta sluchu (tzv. otoskleróza), dále v literatuře najdeme příznaky jako bikonkávně oploštělá obratlová těla (tzv. „rybí“ obratle), předozadní rozšíření hrudníku a častá je také kloubní hyperlaxita,<sup>18</sup> tzn. zvýšená volnost vaziva, které je méně odolné. Mezi další přidružené příznaky OI patří dýchací potíže a skoliózy.<sup>19</sup> Je však důležité mít na paměti, že škála výše uvedených symptomů je u každé osoby s onemocněním OI variabilní v závislosti na věku osoby i závažnosti onemocnění.<sup>20</sup>

Jak již bylo popsáno výše, onemocnění vzniká na základě postižení pojivové tkáně. Postižení pojivové tkáně vzniká v důsledku mutace genu odpovědného za tvorbu kolagenu typu I, jehož vlákna jsou jednou z hlavních složek mezibuněčné hmoty.<sup>21</sup> Kolagen typu I je tedy základním proteinem kosti a pojivové tkáně.<sup>22</sup> Jedná se o skleroprotein, ve vodě nerozpustnou bílkovinu, v jehož vláknech se ukládají veškeré minerální sloučeniny. Kolagen je důležitou složkou mezibuněčné hmoty, tvoří 25 – 30% všech proteinů v těle savců. Mutace genu odpovědného za tvorbu kolagenu způsobuje u lidí s OI znemožnění vytvářet kolagen typu I v dostatečné kvalitě, případně kvantitě. Důsledkem toho je již několikrát zmíněná mimořádná lomivost kostí.

Většina jedinců s diagnózou OI má defekt tvorby právě výše zmíněného kolagenu typu I, tj. kolagen COL1A1 nebo COL1A2. Můžeme se ale také setkat s osobami trpícími OI, kteří mají onemocnění způsobeno mutací proteinu CRTAP, což je gen chrupavky, nebo mutací genu LEPRE1.<sup>23</sup> Genovou mutací genu COL1A1 a COL1A2 způsobuje mutace 7. a 17

---

<sup>14</sup> Dungal, 2005

<sup>15</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>16</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>17</sup> <http://lekarске.slovníky.cz/>

<sup>18</sup> Dungal, 2005; Mařík, Mazura, 2003

<sup>19</sup> Šrůtková, 2013, s. 8

<sup>20</sup> Dungal, 2005

<sup>21</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>22</sup> Dungal, 2005, s. 287

<sup>23</sup> <http://www.oif.org/>

chromozomu, což bylo zjištěno za pomoci chromosomálních vyšetření. Molekulárně genetické studie pak prokázaly okolo 200 mutací těchto genů.<sup>24</sup>

### 1.3 Projevy onemocnění

V souvislosti s klasifikací onemocnění se zaměříme na projevy onemocnění na úrovni kosti. Na následujících řádcích bude popsána kost a její stavba, aby bylo názorně ukázáno, jak se onemocnění závažně projevuje právě na kostech člověka s diagnózou OI.

Kosti jsou klasifikovány jako tvrdé a pevné orgány žlutobílé barvy, jejichž spojením vzniká pevná opora těla. Kostra plní funkci pasivního pohybového aparátu a dále slouží k ochraně některých vnitřních orgánů. Samotná kost je krytá tzv. okostnicí (periost), což je silný a tuhý vazivový list, jež pokrývá celou kost mimo kloubní zakončení kosti. Vnitřní stavba kosti se skládá z kostních buněk a mezibuněčné hmoty. Rozlišujeme dva druhy kostních buněk osteoblasty a osteocyty.<sup>25</sup>

**Osteoblasty** pocházející z mezenchymu, což je řídká vazivová tkáň v lidském zárodku, z níž během vývoje vznikají další pojivové tkáně, cévní systém, hladká svalovina, krvevorná tkáň. Mezenchym dále slučuje tzv. kostní matrix (kostní tkáň), dosud nemineralizovanou kostní tkáň, jež se před mineralizací nazývá osteoid. Činností osteoblastů je produkce kostní hmoty. Jedná se o kostní buňky s početnými výběžky, jež se vzájemně dotýkají a tím pádem jsou v kontaktu s dalšími osteoblasty. Nacházejí se na povrchu kostních trámčů a jsou uspořádány, jako jednovrstevný epitel. Na základě těchto kontaktů probíhá látková výměna kosti. Díky vysokému podílu organel mají osteoblasty vysoké schopnosti tvořit bílkoviny. Osteoblasty jsou v kosti přítomny především v místech, kde dochází k přestavbě kosti případně novotvorbě. Osteoblasty tedy postupem času ztrácí množství organel a dochází tak k přeměně na tzv. osteocyty.<sup>26</sup>

**Osteocyty** jsou osteoblasty obklopené kostní matrix uložené v lakunách (mezerách). Osteocyty jsou součástí řídicích mechanismů udržující hladinu vápníku v tělních tekutinách, především pak v tělní plazmě.<sup>27</sup>

Bauer a Grüber uvádí, že podstatné u OI je zpomalení osifikačních procesů, tzn. osteoplastické činnosti, tvorba osteoblastů, jejich zvápenatění a přestavba primárních

---

<sup>24</sup> Mařík, Mazura, 2003

<sup>25</sup> <http://www.sportstatus.cz/>; <http://www.szsbu.cz/>

<sup>26</sup> <http://biomech.ftvs.cuni.cz/>; <http://fbt.cz/>

<sup>27</sup> <http://biomech.ftvs.cuni.cz/>, 17.11.2014; <http://fbt.cz/>

osifikačních produktů. O nedostatečné funkci osteoblastů jsou přesvědčeni také Bamberg, Huldshinsky, Klereker, Esch, Loesche, Fortina, Enggeldt, Grebe a další.<sup>28</sup>

**Osteoklasty** jsou dalšími kostními buňkami. Jedná se o buňky s početnými výběžky nacházejících se v Howshipových lakunách, což jsou prohloubeniny na povrchu kosti vznikající činností osteoklastů. Nachází se tam, kde dochází k přestavbě kosti. Aby mohlo k přestavbě dojít, je zapotřebí, aby byly přítomny tzv. „bourací“ enzymy, na jejichž základě dojde k rozrušení základní hmoty, tzv. resorpci kosti. Osteoklasty tak uvolňují prostor pro nově tvořenou tkáň v kosti. Zároveň se podílejí na růstových pochodech kosti.<sup>29</sup>

Z těchto informací vyplývá, že funkce kostních buněk, kterými jsou osteoblasty, osteoklasty i osteocyty, jsou hlavní pro správné fungování kosti.

**Mezibuněčná kostní hmota** je tvořena, cca z 94%, svazky kolagenních vláken, konkrétně kolagenu typu I, tzv. ústrojných složek nazývajících se ossein. Tato složka propůjčuje kostem určitou pružnost. Zbylých cca 6% v kosti tvoří především bílkoviny. Co se týče pevnosti a tvrdosti kosti, tu získává postupem času na základě ukládání minerálních solí, a to nejprve při povrchu a posléze také do kolagenních fibril. Jedná se o tzv. neústrojnou složku. V konečné podobě obsahuje plně mineralizovaná kost 25% organické mezibuněčné hmoty, označované jako ossein, dále 70% anorganických látek a zbylých 5% tvoří voda. Na základě uspořádání kolagenních vláken (fibril) se kostní hmota dále dělí na kost vláknitou (fibrilární, nezralou, primární) a lamelární (sekundární, zralou), která se dále dělí na kompaktní a spongiózní (houbovitou) kost.<sup>30</sup>

**Vláknitá kost** neboli fibrilární či primární má nepravidelně uspořádaná kolagenní vlákna, což má za následek malou odolnost proti mechanickému namáhání. Z toho vyplývá, že se tímto typem kosti nejčastěji setkáme v embryonálním vývoji a u mladých jedinců. Pokud dojde ke zlomenině, při procesu hojení vzniká v prvopočátku vláknitá kost, kterou posléze nahradí kost lamelární.<sup>31</sup>

**Lamelární kost**, neboli sekundární se vyskytuje především u dospělých jedinců a její výskyt v těle je také mnohem častější. V tomto druhu kosti je kostní hmota uspořádána pravidelně do plotének, v nichž souběžně probíhají kolagenní vlákna. Díky četnému výskytu kolagenních vláken je, na rozdíl od vláknité kosti, odolná proti mechanickému namáhání. Tato kolagenní vlákna se seskupují buď kolem drobných cévek, nebo tvoří vrstvy na povrchu

---

<sup>28</sup> Šrůtková, 2013, s. 9

<sup>29</sup> <http://fblt.cz/>; <http://biomech.ftvs.cuni.cz/>

<sup>30</sup> <http://www.kme.zcu.cz/>; <http://www.sportstatus.cz/>

<sup>31</sup> <http://www.kme.zcu.cz/>; <http://fblt.cz/>

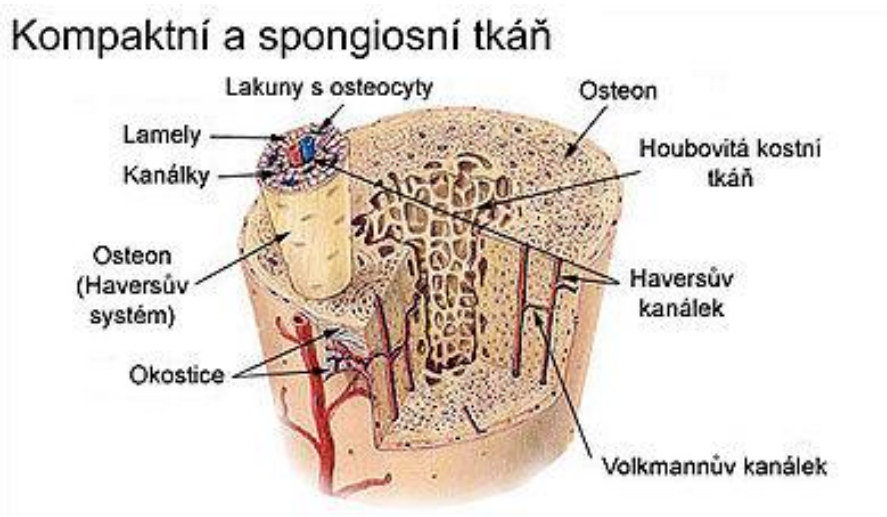
kosti. Rozeznáváme tři druhy lamel, a to Lamely Haversovy, Lamely vmezeřené a Lamely povrchové.

**Lamely Haversovy**, které vznikají kolem Haversových kanálků, vytvářejí mnohvrstevné soustředěné soubory lamel, které se nazývají osteony. **Lamely vmezeřené** nebo také intersticiální vyplňují volná místa a **Lamely povrchové** jsou výsledkem apoziční tvorby kosti periostem.<sup>32</sup>

Lamelární kost se vyskytuje ve dvou formách, a to jako kost kompaktní a kost spongiózní.

**Kompaktní kost** tvoří především povrchovou vrstvu. Tato kost je dle mikroskopické stavby buď vláknitá, nebo lamelózní (viz výše). Kompaktní kost se sestává z pravidelně uspořádaných osteonů, její povrch se pak skládá z pravidelně uspořádaných lamel.<sup>33</sup>

**Spongiózní kost** tvoří vnitřní vrstvu a má houbovitý vzhled. Tato kost je buď nepravidelně houbovitá, nebo jsou trámce uspořádány v určitých směrech.<sup>34</sup>



Obrázek 1 Schéma kosti (převzato z <http://www.wikiskripta.eu/>)

**Okostice (periosteum)** plní krycí funkci kosti. Jedná se o silnou, tuhou vazivovou blánu, cca 2 mm. Kromě krycí funkce kosti plní periost také mechanickou ochranu povrchu kosti, mezičlánek pro úpon svalů a také místo pro bohaté cévní zásobení. Okostice je dále důležitá při kostitvorných aktivitách, jak u růstu kostí, tak také při hojení zlomeniny. U dlouhých kostí je okostice upevněna v místě úponů šlach a vazů, kde kolagenní vlákna šlach a vazů přímo pronikají mezi povrchové lamely kompaktní kosti. Na zbývajícím povrchu kosti

<sup>32</sup> Dungal a kol., 2014, s. 313

<sup>33</sup> Dungal a kol., 2014, s. 313; <http://fbt.cz/>

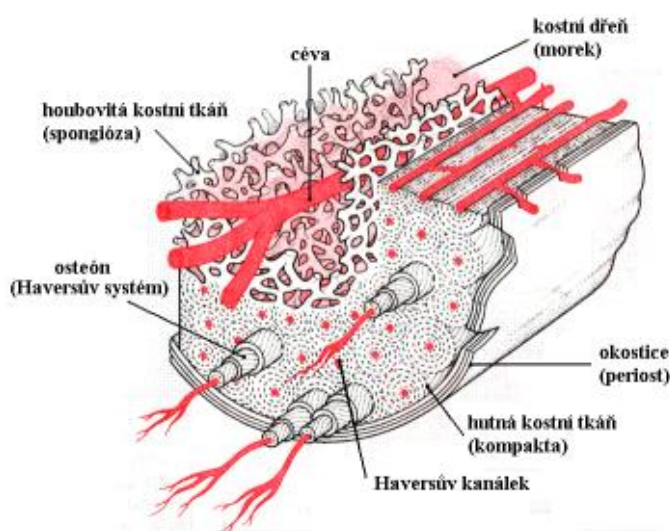
<sup>34</sup> <http://fbt.cz/>; Dungal a kol., 2014, s. 313

je okostice fixována pomocí krátkých vazivových vláken, nazývaných Sharpeyova vlákna.<sup>35</sup> Co se týče stavby okostice, skládá se ze tří vzájemně velmi těsně spojených vrstev. Povrchová vrstva je tvořena řídkým vazivem s přítomností menších vazivových buněk. Střední vrstva je složena z několika svazků kolagenních vláken a elastických vláken, tzv. snopce. Ve vnitřní vrstvě najdeme velké množství osteoblastů, fibroblastů a cévní pleteně. Právě díky této vrstvě má kost schopnost růst do šířky.<sup>36</sup>

**Endosteum** neboli vnitřní okostice připomíná svou stavbou okostici. Oproti periostu je tenčí a podílí se na tvorbě kostní tkáně. V dětství si zachovává schopnost krvetvorby. Dále endosteum vyplňuje dřeňovou dutinu kosti.<sup>37</sup>

**Kostní dřeň (medulla ossium)** vyplňuje dutiny uvnitř kosti, dřeňovou dutinu u dlouhých kostí, prostory spongiozy a širší Haversovy kanálky. Jedná se o měkkou tkáň, jejíž vzhled se liší podle toho, zda se jedná o červenou, šedou nebo žlutou kostní dřeň.

Červená dřeň je místem, kde po narození vznikají všechny typy krvinek. Při narození jsou tedy všechny dřeňové dutiny vyplněny tímto typem kostní dřeně. V průběhu růstu červené dřeně ubývá a cca ve 20 letech se krvetvorba soustředí především v hrudní kosti. Postupně je nahrazována žlutou dření. **Žlutá kostní dřeň** je vzhledem k množství tukových buněk považována také za určitou energetickou rezervu organismu. Ve vysokém věku je tato dřeň postupně nahrazována šedou kostní dření. **Šedá kostní dřeň** je vazivo, které v dutinách zůstává právě po „vymizení“ žluté kostní dřeně. Veškerá kostní dřeň dospělého člověka se vyrovná hmotnosti jater.<sup>38</sup>



Obrázek 2 Stavba kosti (převzato z <http://www.kme.zcu.cz/>)

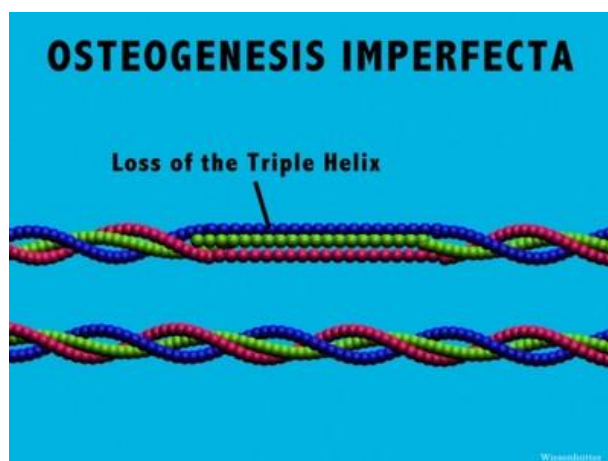
<sup>35</sup> Dylevský, 2009

<sup>36</sup> Dylevský, 2009, s. 4

<sup>37</sup> Dylevský, 2009

<sup>38</sup> Dylevský, 2009; <http://www.sportstatus.cz/>

Z výše popsaného textu jasně vyplývá, že kolagen je nepostradatelnou stavební jednotkou kosti, potažmo pojivových tkání v kosti. Tvoří zhruba 40% kostní tkáně. Kolagen jako základní stavební jednotka pojivových tkání zaštiťuje velké množství proteinů. Tyto proteiny představují dohromady 25 – 30% všech bílkovin lidského těla. Z tohoto jasně vyplývá, že kolagen najdeme téměř všude v lidském těle – v kostech (viz popis výše), šlachách, očních sklérách, vazivu atd. Dá se tedy říct, že kolagenní vlákna jsou přítomna všude, kde je zapotřebí určité ohebnosti a pevnosti, protože taková kolagenní vlákna jsou pevná a ohebná.<sup>39</sup> Každé vlákno kolagenu je tvořeno menšími vláknitými molekulami tropolagenu, jenž má strukturu pravotočivé trojšroubovice. Samotný tropokolagen je tvořen sloučením tří molekul peptidových řetězců, tzv.  $\alpha$ -řetězce, které mají opačnou strukturu jako kolagen, tedy levotočivá šroubovice. Jednotlivé typy kolagenu se liší právě počtem  $\alpha$ -řetězců. U savců bylo rozpoznáno 28 typů kolagenu. V literatuře se však většinou uvádí pouze 5 základních typů kolagenu, přičemž právě kolagen typu I. se uvádí jako nejrozšířenější. Jde o tzv. „nosný strukturální“ kolagen, jehož mutace způsobuje právě onemocnění Osteogenesis Imperfecta. Mutace je způsobena ztrátou části spirálovosti výše popsaného tropokolagenu. Rozdíl mezi správně strukturovaným kolagenem a mutací kolagenu lze vidět na níže přiloženém obrázku.<sup>40</sup>



Obrázek 3 Struktura kolagenu u osoby trpící OI a osoby zdravé (převzato z <http://lomivky.webnode.cz/>)

<sup>39</sup> Dylevský 2009

<sup>40</sup> <http://fblt.cz/>

## 1.4 Typy Osteogenesis Imperfecta

V následující kapitole se zaměříme na popis jednotlivých typů OI, které byly dosud popsány.

Hned na začátku je třeba zdůraznit, že klasifikace je velmi obtížná, vzhledem k velkému množství typů OI, které byly dosud rozeznány a široké variabilitě projevů typických pro jednotlivé typy. Charakteristické rysy člověka trpícím OI se liší od člověka k člověku a to i u lidí, kteří mají diagnostikován stejný typ OI.<sup>41</sup> V současné době se rozlišuje 15 typů, u 11 typů nebyla prokázána mutace v COL1A1 nebo COL1A2 řetězci. Rozlišení takového spektra typů je v poslední době možné zejména díky rozvoji molekulárně genetické diagnostiky.<sup>42</sup> Popisy jednotlivých typů poskytují alespoň určitou představu o stavu a prognóze diagnostikovaného onemocnění jak rodinám, tak také lékařům. Je ale nutné počítat s určitými odchylkami u každého jedince s OI.<sup>43</sup>

Z hlediska klasifikace se můžeme setkat s 50. let starým členěním podle Seedorfa, který rozlišoval 3 typy OI.<sup>44</sup> Toto členění nahradilo dodnes používané dělení podle Davida Sillence z roku 1979 do IV typů na základě klinických znaků onemocnění. Členění dle Sillence bylo pak v roce 1996 rozšířeno na pět skupin dle Glorieux, k němuž specialisté zabývající se tímto onemocněním také přihlíží.<sup>45</sup> Známe je také dělení dle Shapira z roku 1985, který rozlišuje onemocnění do čtyř kategorií a to kongenita A, kongenita B, tarda A a tarda B.<sup>46</sup>

V následujícím textu se zaměříme jednak na dělení dle Shapira a také na dělení podle Davida Sillence.

Jak již bylo uvedeno výše, dělení dle Shapira pochází z roku 1985 a rozlišuje čtyři kategorie, kongenita A, kongenita B, dále tarda A a tarda B. Do kategorie kongenita spadají osoby, kterým zlomeniny vznikly již při vývoji v děloze, tzv. in utero, nebo ihned při porodu.

<sup>47</sup>

Do kategorie **kongenita A** se zařazují děti narozené se zkrácenými končetinami deformovanými v důsledku mnohočetných zlomenin. Souběžně jsou přítomny zlomeniny hrudního koše a velmi křehká lebka. Z výše popsaného jasně vyplývá, že dítě narozené

---

<sup>41</sup> <http://www.oif.org/>

<sup>42</sup> Z e-mailové komunikace Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

<sup>43</sup> <http://www.medicabaze.cz/>

<sup>44</sup> Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz/>

<sup>45</sup> Mařík, 2001

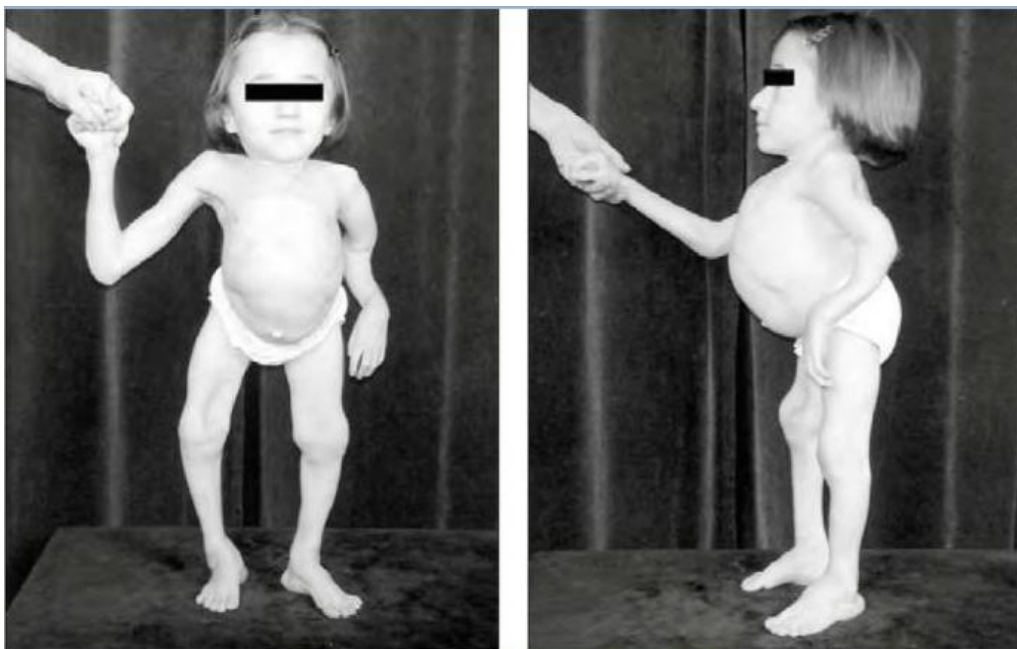
<sup>46</sup> Dungal, 2014, s. 226

<sup>47</sup> Dungal, 2014

v tomto stavu nemá šanci na přežití, tzn. že se děti často rodí mrtvé a pokud přežijí, smrt přichází krátce po porodu. Příčinou úmrtí je nitrolební krvácení v důsledku velmi křehké lebky, nebo dechové nedostatečnosti, jehož důsledkem jsou zlomeniny hrudního koše.<sup>48</sup>

**Kongenita B** je kategorií, do které se řadí děti, jež se narodily v méně závažném stavu. Tyto děti se rodí s méně závažnými zlomeninami, kosti nemají deformovány tak závažně jako v předchozím případě a rovněž není deformován hrudník. Většina takto narozených dětí přežívá a i přes velmi závažné postižení je 1/3 těchto dětí schopna pohybovat se sama a zbylé 2/3 se pohybují pomocí vozíku.<sup>49</sup>

**Kategorie tarda A** zahrnuje děti, u kterých vznikají zlomeniny rovněž po porodu až do začátku chůze. Děti zařazené do kategorie tarda A jsou ze 2/3 schopné samostatné chůze, zbylá 1/3 je upoutána na vozík.<sup>50</sup>



**Obr. 8.71** Předozadní a boční snímek 12leté pacientky s *osteogenesis imperfecta* typu III podle Silence a typu tarda A podle Shapira. Jsou patrně zkrácené a deformované horní i dolní končetiny a především zkrácený deformovaný hrudní koš a páteř. Lebka je nepoměrně velká s trojúhelníkovitým tvarem obličeje.

**Obrázek 4** dívka s OI III. typu tarda A (převzato z publikace Ortopedie, 2. přepracované a doplněné vydání, Prof. MUDr. Pavel Dungal, DrSc. a kol.)

U kategorie **tarda B** se zlomeniny začínají vyskytovat až po začátku chůze a všechny tyto děti s diagnostikovanou formou tarda B jsou schopny samostatné chůze.<sup>51</sup>

Nyní si popíšeme dělení dle Davida Silence, který onemocnění dělí do IV základních typů.

<sup>48</sup> Dungal, 2014

<sup>49</sup> Dungal, 2014

<sup>50</sup> Dungal, 2014, s. 226

<sup>51</sup> Dungal, 2014, s. 226



**OI Typ I** je nejčastěji se vyskytujícím typem onemocnění. Jedná se o autozomálně dominantní dědičnost, tzn. že u této formy dědičnosti bude postižen jedinec v každé generaci.<sup>52</sup> S typem I se setkáme cca v 50 % populace. Jde o nejmírnější formu tohoto onemocnění a diagnostikování tohoto typu probíhá nejnázem ze všech. Co se týče genové mutace, dochází k mutaci genů COL1A1 a COL1A2. Velká část zlomenin se vyskytuje v dětství, po pubertě jejich četnost klesá. K opětovnému zvýšení dochází po menopauze u žen a u mužů cca kolem 60. roku života.<sup>53</sup> Kostní deformity nejsou tak časté, jako u dalších typů, přítomny jsou tmavě modré skléry, u 35 % pacientů dochází kolem 30. roku k poruchám sluchu, setkáváme se také s hyperplastickou kloubů. Zlomeniny se vyskytují především na dlouhých kostech, dále může dojít ke kompresním zlomeninám obratlů.<sup>54</sup> Následkem zlomenin obratlů pak může být mírný typ skoliózy. Co se týče vzrůstu, dosahují osoby s typem I normálního nebo mírně sníženého vzrůstu oproti zdravé populaci. V souvislosti s OI I. typu rozlišujeme formu IA a IB. U podtypu IA není postižena zubní sklovina, tzv. dentinogenesis imperfecta. Podtyp IB se vyznačuje, kromě výše popsaných příznaků, ještě postižením zubní skloviny, tzv. dentinogenesis imperfecta.<sup>55</sup> Léčba tohoto typu se soustředí především na zvyšování svalové síly, snahu o zvýšení kostní hmoty a zvýšení mobility. K tomu slouží především fyzikální terapie a různé druhy cvičení, od protahovacích cviků přes plavání až po speciální aerobik určen přímo na míru osobám s OI. Léčba pomocí moderních farmakologických léků, především bisfosfonátů a operační techniky, se u tohoto typu příliš nedoporučuje a velký důraz je spíše kladen právě na výše popsané cvičební metody, které mohou život osoby s OI I. typu zkvalitnit mnohem více.<sup>56</sup>

**Typ II** je nejzávažnější formou onemocnění, která se zhruba v 80 % vyznačuje úmrtností už v děloze nebo bezprostředně po porodu. Smrt přichází na základě nedostatečné kapacity plic, které posléze selžou. Typickým rysem jsou velmi krátké končetiny, měkká lebeční kost, krátké a široké stehenní kosti, řetízkovaná a rovněž široká žebra, stehna jsou v postavení pravého úhlu od těla. Skléry jsou tmavě modré nebo šedé. Velmi často se u těchto narozených dětí vyskytuje makrocefalie, obličej má typicky trojúhelníkový tvar. Účinná léčba, která by vedla ke zkvalitnění života osoby s OI nebo odvrácení smrti v tomto případě bohužel neexistuje. Proto se lékařský tým zaměřuje především na včasnou a správnou

---

<sup>52</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7

<sup>53</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7; <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>54</sup> <http://www.oif.org/>; Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz/>

<sup>55</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7

<sup>56</sup> Bayer, s. 1

diagnostiku, podporu dýchání a psychickou podporu rodiny, která je v této situaci nesmírně důležitá.<sup>57</sup>

**Typ III** je nejtěžším typem postižení, u kterých jedinci přežívají. Stupeň lomivosti kostí a četnosti zlomenin je u tohoto typu velmi individuální. U tohoto typu OI dochází mimo mutaci kolagenu typu I také k defektu celé jeho struktury (viz. obr. č. 3). Jedná se o spontánní a souběžně dominantní mutaci tohoto genu. Ke zlomeninám dochází již v prenatálním období při vývoji dítěte, po porodu je zcela běžné, že se dítě rodí s mnohočetnými zlomeninami. Končetiny jsou značně zkrácené s výraznými deformacemi, lebka je rovněž nadměrně měkká, typické jsou dýchací a polykací obtíže, přítomno je i postižení zubní skloviny, densitogenesis imperfecta. Osoby s tímto typem onemocnění mají podprůměrný vzrůst, v dospělosti mají často méně než 102 cm. Často se vyskytují kompresní zlomeniny obratlů, skoliózy a typický je deformovaný hrudní koš. Hlava je nepoměrně velká vůči tělu, obličej má trojúhelníkový tvar, oční bělimo může být od bílé, přes jemně namodralou a fialovou až po šedou.<sup>58</sup> U léčby je maximálně důležité správné načasování ortopedické léčby v podobě operačního zákroku, která spočívá v tzv. nitrodřeňovém hubování, dále snaha o minimalizaci častých fraktur, monitoringu respiračních problémů a především podpora a pomoc rodině osoby s OI, zejména v prvním roce života. Léčba je rovněž prováděna pomocí bisfosfonátů, dále se soustřeďuje na rozvoj sociálních dovedností, nácviku soběstačnosti a zvýšení svalové hmoty.<sup>59</sup> Typický vzhled člověka trpícího OI typem III. můžeme vidět na obr. č. 4., viz výše.

**Typ IV** je středně těžkou formou tohoto onemocnění. Jedná se o autozomálně dominantní dědičnost, přičemž i u tohoto typu je porušena struktura kolagenu. Příznaky jsou velmi odlišné. Můžeme se setkat se zlomeninami jako u typu I nebo se naopak mohou vyskytovat těžší formy zlomenin podobně jakou u výše popsaného typu III. Diagnostikováno může být dítě ihned po narození, nicméně nestává se to často. Často se může onemocnění projevit až při chůzi dítěte, protože právě v tomto období se začínají objevovat zlomeniny. Růst je menší než u OI typu I, což je často tím jediným vodítkem, do které z těchto dvou kategorií dítě zařadit. Dalším běžným znakem u lidí s diagnostikovaným typem IV je osteoporóza a skolióza. Stejně jako u I. typu i zde se mohou objevit poruchy zubní skloviny. V souvislosti s touto poruchou rozdělujeme typ IV na IVA a IVB, přičemž u IVA se porucha zubní skloviny nevyskytuje, naopak u IVB se porucha zubní skloviny objeví vždy.<sup>60</sup> Léčba u tohoto typu OI se zaměřuje především, podobně jako u typu I, na zvýšení svalové síly,

<sup>57</sup> <http://www.oif.org/>; Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz/>; Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7

<sup>58</sup> <http://www.oif.org/>; <http://www.medicabaze.cz>

<sup>59</sup> Šrůtková, 2013, s. 13-14

<sup>60</sup> <http://www.oif.org/>; <http://www.medicabaze.cz>; Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7

celkovou mobilizaci osoby s OI a celkové navýšení kostní hmoty. Do léčebného plánu pro osoby s tímto typem se nejvíce zařazují různé formy cvičení, podobně jako u typu I. Další oblastí v rámci léčebného plánu je nácvik soběstačnosti, začlenění do běžného života a rovněž psychická podpora a pomoc rodině.<sup>61</sup>

Zajímavostí je, že mikroskopické studie kostní tkáně jednoznačně prokázaly, že existuje podskupina lidí, kteří by se dali zařadit do kategorie IV, ale jejich kostní hmota vykazovala zcela jiné složení než kostní hmota typu IV. Na základě tohoto poznatku bylo do základního Sillencova dělení OI na IV typy přidán dále typ V a VI. Dalším zajímavým poznatkem je, že typy V a VI nevykazují deficity v kolagenu typu I a jejich diagnostikování tedy vyžaduje speciální vyšetření kostní tkáně.<sup>62</sup>

**Typ V** je rovněž středně těžkou formou OI a stejně jako typ IV vykazuje podobnou četnost zlomenin a deformaci kostí. Často dochází ke kalcifikaci mezi kostí vřetenní a loketní, což má za následek omezení rotace. Oční skléry jsou bílé, výskyt dentinogenesis imperfecta je individuální. Zlomeniny se vyskytují jak v dětství rovněž také v dospělosti, deformity kostí jsou také typické. Četnost výskytu se udává cca u 5 % lidí.<sup>63</sup>

Četnost výskytu **Typu VI** je velmi vzácná. Vzhled osob s tímto typem a příznaky jsou obdobné jako u výše zmíněného typu IV. Dědičnost je pravděpodobně recesivní, nicméně dosud nebyla stoprocentně prokázána. Osoby mají porušenou mineralizaci kosti, vzrůst je mírně podprůměrný, často je přítomna skolióza, deformity kostí jsou velmi variabilní od mírných až po velmi těžké, skléry jsou bílé a porucha zubní skloviny se u tohoto typu nevyskytuje. Diagnostika OI typu VI je velmi obtížná.<sup>64</sup>

V roce 2006 byly rozeznány další dva typy OI a to typ VII a VIII. Na rozdíl od dominantně dědičných typů jsou tyto dva typy recesivně dědičné a nezahrnují mutace kolagenu typu I. Příčinou onemocnění jednoho z těchto dvou typů je mutace dvou genů, a to proteinu CRTAP a genu LEPRE1. Recesivně dědičné onemocnění OI představuje cca 10 % ze všech případů OI. Rodiče dítěte s OI způsobené recesivní dědičností mají cca 25 % šanci, že jejich další dítě bude také diagnostikováno jako dítě s OI.<sup>65</sup>

**Typ VII** příznaky a typickým vzhledem připomínají v mnoha ohledech OI typ IV. Ve zbylých případech se příznaky a projevy podobají OI typu II s tím rozdílem, že oční bělimo je bílé. Hlava je na rozdíl od typu II a IV malá a obličej je místo trojúhelníkového tvaru

---

<sup>61</sup> <http://www.oif.org/>

<sup>62</sup> <http://www.oif.org/>

<sup>63</sup> Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz/>; <http://www.oif.org/>

<sup>64</sup> <http://www.oif.org/>; Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz/>

<sup>65</sup> <http://www.oif.org/>

oválné. Zcela běžné jsou vybočené kyčle, zkrácené kosti, a to především pažní a stehenní, malý vzrůst. Příčinou je mutace genu CRTAP, přičemž u cca 10 % dochází ke středně těžké kostní dysplazii, což je právě výše zmiňovaný malý vzrůst.<sup>66</sup>

**Typ VIII** je vzhledem a příznaky podobný typu II a III, namísto modrých sklér mají tyto osoby skléry bílé. Tato forma je typická výrazným vzrůstovým deficitem a nedostatečnou mineralizací kostry. Příčinou je mutace genu LEPRE1.<sup>67</sup>

Další typy OI jsou velmi vzácnými a téměř se nevyskytují. Jak již bylo zdůrazněno výše, jedná se pouze o orientační členění, které má být nápomocno při správném a co nejúčinnějším nasazení léčby, která pomůže osobám s OI zkvalitnit život.

## 1.5 Léčba onemocnění

Úplná léčba onemocnění v současné době neexistuje. Zaměřuje se především na snížení počtu zlomenin, zvýšení hustoty kostí, chirurgické nápravy deformit kostí, léčbu bolesti a snahu o co nejvyšší možnou pohyblivost s ohledem na diagnostikovaný typ OI a tím co nejvyšší možnou kvalitu života jedince s OI. Základem je tedy konzervativní léčba, dále se využívá léčba operativní a neméně důležitou složkou je léčba farmakologická. Nedílnou součástí komplexní léčby je rehabilitace a využívání kompenzačních pomůcek a výraznou roli hraje také správná životospráva.<sup>68</sup> V posledních letech je také značně využívána genová a buněčná terapie. Důležité je, aby léčba byla komplexní. Vzhledem k tomuto požadavku se na léčbě podílí mnoho specialistů z oblasti osteologie, ortopedie, genetiky, fyzioterapie, neurochirurgie, radiologie a také psychologie.<sup>69</sup>

Nyní se zaměříme na jednotlivé druhy léčby, které mohou být u osoby s OI použity.

**Chirurgická léčba** má za cíl korekci deformit kostí a snížení lomivosti a křehkosti kostí. Tato operativní léčba spočívá především v zavedení titanových hřebů, především do dlouhých kostí. Tato operace docílí zpevnění kosti, která je odolnější proti zlomeninám a tím nedochází k tak závažnému zdeformování zlomené kosti. Pro tyto účely se nejčastěji volí teleskopické tyče, které se snadněji přizpůsobí růstu těla a nemusí se tak často měnit. Mimo operační techniky se v chirurgické léčbě velmi významně uplatňují tzv. korekční dlahy a jiné ortopedické pomůcky.<sup>70</sup>

---

<sup>66</sup> <http://www.oif.org/>; <http://www.medicabaze.cz/>

<sup>67</sup> <http://www.medicabaze.cz/>

<sup>68</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>69</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7; Vyskočil, 2006, <http://zdravi.e15.cz>

<sup>70</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7; <http://www.oif.org/>

**Konzervativní ortopedická léčba** spočívá především v prevenci fraktur nejčastěji pomocí přikládání projektivních pomůcek, které umožňují chůzi, ale zároveň chrání kyčel, koleno, hlezno a nohu.<sup>71</sup> Tato léčba je velmi důležitou a běžnou formou. Nejčastěji se jedná o zafixování zlomeniny, zpravidla pomocí sádry, a to na dobu 4 - 6 týdnů.<sup>72</sup> Pro pacienty s OI je v takovém případě vhodné zvolit vhodnější materiály, které frakturu rovněž zafixují a znehybní a nejsou tak těžké jako klasická sádra. Pro tyto účely se nejčastěji používají syntetické obvazy neboli tzv. plastové sádry, které jsou až 5x lehčí než klasická sádra. Syntetické obvazy tak zajišťují lepší hybnost a tím zabraňují jednak vážným problémům plynoucím z neaktivity končetiny a dále také z případných fraktur v důsledku zafixování klasickou, těžkou, sádrrou. Dalšími výhodami jsou až o 20% vyšší stabilita než u tuhých fixačních materiálů, čímž je snížena i bolestivost fraktury, dále výroba z porézního materiálu, jež zabraňuje nepříjemnému svědění a kožním vyrážkám, a pro dětské pacienty možnost výběru z velké škály barev, což znamená především posílení spolupráce a pozitivního přístupu k léčbě zlomeniny, která je pro osoby s OI téměř na denním pořádku.<sup>73</sup> Při tomto způsobu léčby je nutné mít na paměti, že některé zlomeniny jsou velmi nestabilní, a tudíž může dojít ke zhojení ve špatném postavení. Proto je nutné celý proces léčby několikrát rentgenologicky kontrolovat, aby se předešlo vzniku deformací, jež by mohly mít za následek omezení rozsahu pohybu dané končetiny.<sup>74</sup>

**Farmakologická léčba** je dalším možným způsobem, jak přistupovat k léčbě OI. Dříve do této kategorie spadala především léčba pomocí vitamínu C, magnesiem nebo anabolických steroidů. Postupem času se ale přišlo na to, že tato léčba je neefektivní. V současné době se používá léčba pomocí tzv. bifosfonátů, které byly do klinické praxe zavedeny v 60. letech minulého století.<sup>75</sup> Jedná se o léky, které pomáhají k snížení resorpce kosti, zvýšení hustoty kosti a snížení bolestivosti. Jedná se o deriváty kyseliny poryfosforečné, které se užívají právě k onemocnění poruch kostního metabolismu a k léčbě kostních onemocnění. U zdravého člověka osteoklasty kost „rozpouštějí“ a osteoblasty naopak vytvářejí neustále kost novou, tím je u kosti zajištěna opětovná přestavba a přizpůsobení zátěži. Toto buňky kosti u člověka trpícího OI neumí, proto jsou jim buď formou tablet, nebo formou injekcí podávány bifosfonáty, které v kosti brání aktivaci osteoklastů, tzn., „rozpouštění“ kosti. Díky tomuto procesu je sníženo riziko vzniku zlomenin

---

<sup>71</sup> Dungal, 2005, s. 291

<sup>72</sup> <http://lomivky.webnode.cz/> in Šrůtková 2013

<sup>73</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>74</sup> <http://lomivky.webnode.cz/>

<sup>75</sup> Bayer, 2009, č. 2, ročník 14, s. 54 in Šrůtková 2013

a rovněž se zvyšuje denzita kosti.<sup>76</sup> Čím dříve je léčba těmito farmaky aplikována, tím větší je pravděpodobnost úspěšného zlepšení celkového stavu. Nejčastěji je léčba indikována osobám trpícím OI III. typu nebo při opakovaných frakturách dlouhých kostí.<sup>77</sup> Co se týče druhů bifosfonátů, v současné době jich existuje několik. Nejčastějšími jsou klodronát, ibandronát, zoledronát a pamidronát, jenž je v léčbě bifosfonáty u osob s OI užíván asi nejvíce. Co se účinnosti týče, lze použít jakýkoliv z výše vyjmenovaných bifosfonátů, přičemž rozdíl mezi přípravky je v míře jejich nežádoucích účinků. Nejčastějšími nežádoucími účinky při léčbě těmito farmaky jsou chřipkové příznaky, tzn. zvýšená teplota, bolest svalů a kloubů a nevolnost. Tyto příznaky však nejdéle do 3 dnů od podání farmak vymizí. Dalším vedlejším účinkem může být osteonekróza čelisti. Pálení žáhy, průjem a nechutenství se pak projevují při užívání bifosfonátů ve formě tablet. U pamidronatu a zoledronatu bylo jako jeden z vedlejších účinků uvedeno poškození ledvin. Při indikaci těchto léčiv je proto dobré provést vyšetření krve, a to před aplikací a i po ní, a dále vyšetřit koncentraci urey.<sup>78</sup>

Důležitým faktorem při léčbě je **úprava životního stylu**. Správná a vyvážená strava bohatá na vitamíny a minerály je pro osoby trpící OI důležitou součástí jejich života. Je důležité nastavit vhodně stravu tak, aby v kombinaci s fyzickou aktivitou napomáhala k rozvoji svalové síly a omezila riziko obezity. Velký důraz se ve stravě osob s OI klade na vitamín D, vápník, hořčík a zinek.<sup>79</sup>

V posledních letech je další možností léčby hodně diskutovaná **buněčná a genová terapie**. Podstatou buněčné terapie je transplantace kostní dřeně vhodného dárce. Osteoblasty s dárcovy kostní dřeně mají tak schopnost nahradit mutované osteoblasty osoby trpící OI. Pacienti trpící OI, kteří tuto terapii podstoupili, vykazují zvýšení minerální složky kosti a rovněž dosahují vyšší tělesné stavby.<sup>80</sup> Co se týče genové terapie, ta si klade za cíl potlačení exprese mutované alely. Cílem genové terapie je konverze těžké formy OI v mírné typy OI. Hlavní překážkou, která brání v zavedení genové mutace, je především stále nízký počet doposud známých mutací genů kolagenu typu I.<sup>81</sup>

---

<sup>76</sup> <http://lomivky.webnode.cz>; Bayer, 2009, č. 2, ročník 14, s. 54 in Šrůtková 2013

<sup>77</sup> Bayer, 2009, č. 2, ročník 14, s. 54 in Šrůtková 2013

<sup>78</sup> <http://lomivky.webnode.cz>

<sup>79</sup> <http://lomivky.webnode.cz> in Šrůtková 2013

<sup>80</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7, cs 62

<sup>81</sup> Šromová, Mazura, 2011, č. 1, ročník 7

## 2 TĚHOTENSTVÍ A PRENATÁLNÍ PÉČE, POROD

### 2.1 Příprava a plánování rodičovství

Plánované rodičovství můžeme definovat jako „*snahu mít děti v období pro rodinu z nejrůznějších důvodů optimální a naopak snahu zamezit nežádoucímu těhotenství*”<sup>82</sup> Rovněž můžeme problematiku plánovaného rodičovství označit za cílenou snahu mít tělesně i duševně zdravé potomstvo.<sup>83</sup> V současné době je ženě nabídnuto nepřehledné množství možností, jak mít téměř absolutní kontrolu nad početím. Rozhodnutí o těhotenství zůstává tedy v kompetenci ženy, potažmo páru, který plánuje založení rodiny.<sup>84</sup> Otázka plánování rodičovství je velmi stará a na světě existuje odedávna.<sup>85</sup> Plánování rodičovství je důležité zejména z pohledu eliminace zdravotních rizik před samotným početím. Právě proto je v současnosti kladen velký důraz na prevenci, díky které dochází k poklesu mateřské a novorozenecké úmrtnosti.<sup>86</sup> V současné době rozlišujeme dva typy plánování rodičovství, a to plánování pozitivní a plánování negativní.<sup>87</sup>

**Pozitivní plánování rodičovství** je snaha a zároveň přání páru zplodit dítě. Do pozitivního plánování můžeme zařadit i všechna opatření, která spadají do kategorie umělého oplodnění.<sup>88</sup>

**Negativní plánování rodičovství** zahrnuje snahu zabránění nežádoucímu těhotenství. Mezi metody, které vedou k zabránění nežádoucímu těhotenství, řadíme především antikoncepci a dále do této kategorie spadají také interrupce. V souvislosti s otázkou interrupce je však důležité poukázat na to, že i přesto, že počet dětí i volba doby jejich narození patří k základním právům všech lidí, svoboda jednotlivce končí v bodě, kdy by mohla být omezena svoboda a práva druhého člověka, v tomto případě tedy svoboda a práva nenarozeného dítěte. Z tohoto úhlu pohledu pak není možné, aby se interrupce stala metodou plánovaného rodičovství. Jedná se, jak z pohledu zdravotního, tak i z hlediska etického, o nejméně vhodný prostředek plánovaného rodičovství, na což by se mělo upozorňovat již od dětství.<sup>89</sup>

---

<sup>82</sup> Citterbart 2001, str. 93 in Vladíková 2007

<sup>83</sup> <http://www.yarousch.cz>

<sup>84</sup> Chmel 2004 in Vladíková 2007

<sup>85</sup> Gregora, Velemínský ml., 2011, s. 14

<sup>86</sup> Chmel 2004

<sup>87</sup> Gregora, Velemínský ml., 2011

<sup>88</sup> Gregora, Velemínský ml., 2011; <http://www.yarousch.cz>

<sup>89</sup> Gregora, Velemínský ml., 2011; Kudela a kol. 2008

Dá se tedy říci, že antikoncepční metody jsou nedílnou součástí plánování rodičovství. Dělíme je na přirozené a umělé, dále hormonální a nehormonální a výjimkou dnes není ani rozdělení antikoncepce na ženskou a mužskou.<sup>90</sup> V následujícím si popíšeme ty nejčastější.

**Přirozené metody** jsou takové, které nevyžadují žádný zásah do těla ženy. Pracují s poznáním plodných a neplodných dnů v cyklu. Tyto poznatky žena využívá k otěhotnění nebo naopak k jeho zabránění.<sup>91</sup> Tohoto se využívá především v abstinenci pohlavního styku v periovulačním období neboli v plodných dnech ženy a větší spolehlivosti této metody lze dosáhnout přidáním tzv. symptotermální metody. Tato metoda spočívá v tom, že mimo sledovanou bazální teplotu se provádí buď hlenová, nebo palpační metoda.<sup>92</sup>

**Metoda měření bazální teploty** staví na zvýšení teploty měřené v pochvě či rektu po ovulaci nejméně o 0,3 °C.<sup>93</sup>

**Billingsova hlenová metoda** je metodou, která zvyšuje spolehlivost při zvolení přirozené metody plánování rodičovství. Jedná se o sledování množství a kvality hlenu vylučovaného z hrdla dělohy, přičemž přítomnost nebo naopak nepřítomnost hlenu a zhodnocení jeho tažnosti je klíčem k určení plodných dnů.<sup>94</sup>

**Palpační metoda samovyšetření děložního čípku** je založena na poznání, že v neplodném období je čípek tužší, zatímco v období plodných dnů je měkký.<sup>95</sup>

Pro ženy s pravidelným menstruačním cyklem je vytvořena statistická metoda sledování menstruačního cyklu v průběhu jednoho roku. Jedná se o metodu **Ogino a Knaus**.<sup>96</sup>

**Umělé metody** jsou další kategorií uplatnitelnou na poli plánovaného rodičovství. Při užití těchto metod již dochází k zásahu do organismu ženy, potažmo do jejího plodivého procesu.<sup>97</sup> Dělíme je na metody chemické, bariérové a hormonální.<sup>98</sup>

**Chemické metody** velmi rychle imobilizují spermie, čímž brání jejich proniknutí k vajíčku a následnému oplodnění. Do této kategorie řadíme různé spermicidní gely, čípky a pěny.<sup>99</sup>

---

<sup>90</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>91</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>92</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>93</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>94</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>95</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>96</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>97</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>98</sup> Roztočil 2001 in Vladíková 2007

<sup>99</sup> Kudela a kol. 2008



**Bariérové metody** se doporučují kombinovat s některou s chemických metod. Do této kategorie spadají bariérové prostředky určené ženám, konkrétně vaginální pesar, a dále bariérové prostředky určené pro muže a tím je kondom.<sup>100</sup>

Posledním prostředkem z této kategorie je **hormonální antikoncepce**, která je nejrozšířenějším a zároveň nejspolehlivějším typem antikoncepce. Nejvíce užívanou hormonální antikoncepcí je forma perorální, spočívající v užívání pilulek s různým množstvím hormonů. Samotnou skupinu hormonální antikoncepce tvoří nitroděložní tělísko, které staví na poznání, že cizí těleso v těle ženy, konkrétně děloze, způsobuje neplodnost. Tento způsob antikoncepce je určen především ženám, které již nechtějí otěhotnět vůbec.<sup>101</sup> Nicméně v posledních letech se rozvíjí také možnost volby nitroděložního tělíska pro ženy, které prozatím nerodily a v dohledné době těhotenství neplánují.

Co se týče otázky plánování rodičovství, pokud se pár nachází v tomto období, může se potýkat s velkou spoustou závažných otázek, jako např. zda nehrozí těžší formy postižení dítěte, zvláště pokud se podobná postižení vyskytovala v rodině, zda dítě neohrozí choroba, kterou jeden z rodičů trpí, případně jaká je pravděpodobnost přenosu na dítě (např. rozštěpová vada, diabetes mellitus, roztroušená skleróza atd.), váš věk přesáhl 35. rok atd. Na tyto a další otázky by měl být schopen, alespoň z části, odpovědět genetik po navštívení genetické poradny. Genetik je schopen zhodnotit případná rizika narození dítěte s postižením a pomůže v rozhodnutí. Je ale důležité mít na paměti, že konečné rozhodnutí je vždy na páru, který plánuje založení rodiny.<sup>102</sup> Je dobré myslet také na to, že při výběru budoucího partnera se budou genetické informace přenášet do dalších generací, založit rodinu je lepší v případě, že je pár schopen ji uživit a má vybudováno zázemí, budoucího otce dětí je dobré poznat, všímat si, jaký má partner celkový vztah k dětem, s největší pravděpodobností bude mít stejný postoj i k těm vlastním, všímat si, jak partner hospodaří s penězi, jaké má končíky a celkový vztah k rodinnému životu, a nakonec, než si partneři pořídí miminko je dobré zvážit, zda už jsou na tento krok oba připravení.<sup>103</sup>

## 2.2 Těhotenství

Těhotenství je definováno různými způsoby, ve své podstatě se však jedná o jednu a tutéž myšlenku. Autoři se shodují na tom, že těhotenství je nejdůležitější etapou v životě ženy, na kterou lze rovněž nazírat jako na naplnění smyslu biologické podstaty ženy. Je to

---

<sup>100</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>101</sup> Vladíková, 2007

<sup>102</sup> Larousse, 1996

<sup>103</sup> Olchava, 2007

období, kdy se žena připravuje na porod a přivedením dítěte na svět nastává zlomový okamžik nejen pro ženu samotnou, ale především pro celou její rodinu.<sup>104</sup> Pro toto období se užívá několik výstižných výrazů. Od odborné gravidity a lidového chození s outěžkem přes těhotenství, na Slovensku používanou 'archavosť', až k lapidárnímu sdělení „je v tom”, čímž se rozumí v jiném stavu.<sup>105</sup>

Předpokladem, z pohledu fyziologického, pro úspěšnou graviditu je přítomnost ženské zralé pohlavní buňky, tzv. gamety, kterou je vajíčko a rovněž mužské gamety, tedy spermie, a celý proces oplodnění probíhá v jednom z vejcovodů ženy. Výsledkem tohoto procesu je vznik první buňky lidského embrya neboli oplodněného vajíčka.<sup>106</sup> Vajíčko je průsvitné, kulovité a měří cca desetinu milimetru. Skládá se z jádra a cytoplazmy a jeho životnost po uvolnění je maximálně 24 hodin. Naproti tomu spermie jsou velmi pohyblivé a mají schopnost oplodnit. Do dvou hodin od ejakulace jsou schopné dostat se do vejcovodu, v němž se nachází vajíčko připravené k oplodnění. Skládají se z hlavičky, která obsahuje jádro a dále bičíku, pomocí něhož se dostávají k uvolněnému vajíčku. K vajíčku se však dostane pouze několik stovek z celkového počtu spermií a pouze jedna z nich pronikne do vajíčka, které následně oplodní. Co se do velikosti týče, jsou menší než vajíčka, měří 0,05 mm. Životnost spermií je také vyšší než vajíčka. V těle ženy mohou přežívat až několik dní.<sup>107</sup> V momentě, kdy spermie pronikne do vajíčka, ztrácí tak svůj bičík. V této chvíli spolu vajíčko a spermie splynou a tvoří dohromady 46 chromozomů (23 z ženského vajíčka a 23 z mužské spermie). Takto oplodněné vajíčko pokračuje do dělohy, kam se dostane za 3-4 dny a tam se zhruba 7. den po oplodnění uhnízdí (tzv. nidace). V této době začínají vznikat buňky placenty, která slouží k těsnému kontaktu embrya s mateřským cévním systémem, zajišťuje výměnu živin, kyslíku a oxidu uhličitého.<sup>108</sup> Růst placenty trvá až do 15. týdne gravidity. V tomto období je produkován hormon progesteron, který je nutný k uhnízdění oplodněného vajíčka v děloze. Tkáně v děloze jsou připravovány na působení progesteronu, který je produkován v druhé části cyklu. Sliznice dělohy tak postupně nabývá na objemu a je obohacena množstvím živin. V takto připravené děloze se vajíčko uhnízdí a posléze zachytí a následujících 9 měsíců těhotenství matky pokračuje ve vývinu a růstu.<sup>109</sup> Počáteční vývoj embrya se nazývá embryogeneze. V 6. týdnu má zárodek vytvořen základ nervové trubice, základ trupu a končetin. Od 8. týdne těhotenství se již zárodku začínají formovat orgány a zde nastává

---

<sup>104</sup> Gregora, Velemínský ml., 2013; Trča 2009

<sup>105</sup> Bečka, 2000, s. 14

<sup>106</sup> Kudela a kol. 2008; Larousse, 1996

<sup>107</sup> Larousse, 1996

<sup>108</sup> Kudela a kol. 2008; Chmel 2004

<sup>109</sup> Larousse, 1996

vývojové stádium organogeneze a posléze toto stádium přechází ve stádium fetální. Co se týče růstu plodu, není po celou dobu těhotenství stejný. Růstová křivka embrya je nejvyšší mezi druhým a třetím trimestrem.<sup>110</sup>

Pokud žena otěhotní, ať už plánovaně či neplánovaně, je v zájmu co nejlepšího sledování průběhu těhotenství vědět, kdy došlo k oplodnění a tím tedy počátku těhotenství. Ke zjištění co nejpřesnějšího data počátku těhotenství slouží řada testů, které musí žena, jež má podezření, že je v jiném stavu, absolvovat. Znamky těhotenství se, dle odborné literatury, dělí na jisté, pravděpodobné a nejisté.<sup>111</sup> **Nejisté příznaky** jsou takové, které jsou vyvolány celkovými změnami organismu ženy. Mezi ty nejčastější patří změny nálad, zvýšená spavost a únavnost projevující se pocitem nepřekonatelné únavy již od prvního dne po otěhotnění, ranní nevolnosti projevující se zpravidla od 6. týdne gravidity u cca 50% těhotných žen. Tento stav vyvolává zvyšování těhotenských hormonů v těle nastávající matky. Dalšími příznaky, spadajícími do této kategorie může být nutkání k častému močení, zvýšená chuť k jídlu, napětí a růst prsů, který může být provázen pícháním a šubavými bolestmi, v důsledku zvýšené koncentrace hormonů se postupně zvětšují mléčné žlázy, rovněž dochází ke zvětšování dvorce a bradavek, zvyšuje se pigmentace dvorců a napětí a citlivost jsou mnohem vyšší, než jak byla žena zvyklá každý měsíc před menstruací.<sup>112</sup> **K pravděpodobným známkám** těhotenství se řadí především vynechání menstruace, nicméně je nutné mít na paměti, že stanovení těhotenství tímto způsobem je spolehlivé u těch žen, které měly pravidelnou menstruaci. Vynechání měsíčků může mít za následek také nemoc nebo stresová situace. Další pravděpodobnou známkou může být také zvětšování břicha. Opět je ale důležité myslet na to, že zvětšování břicha nemusí nutně souviset s počínajícím těhotenstvím. Břicho se může zvětšovat rovněž nezhoubným nádorem nebo k němu může přispět i velká zácpa. Je proto nutné vždy všechny tyto možnosti vyloučit, než žena učiní ukvapený závěr.<sup>113</sup> **Za jisté známky těhotenství** je považováno zejména průkazné zachycení plodu v děloze, nahmatání plodu přes břišní stěnu, což už ale vyžaduje absolvování odborné lékařské prohlídky, nebo zachycení pohybů plodu či jeho srdeční ozvy, nicméně výše jmenované metody lze zachytit zhruba od 20. týdne těhotenství. Proto se v dnešní době do této kategorie řadí laboratorní vyšetření těhotenského hormonu  $\beta$ -HCG a to buď v moči, anebo - pokud chceme výsledek co

---

<sup>110</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>111</sup> Bečka, 2000; <http://www.porodnice.cz/>

<sup>112</sup> Bečka, 2000; Larousse, 1996; Chmel 2004

<sup>113</sup> Bečka, 2000; Chmel 2004

nejspolehlivější – odběrem krve. Tento test, na rozdíl od výše popsaných metod, bývá průkazný zhruba od 9. dne po oplození.<sup>114</sup>

Od potvrzení gravidity až do porodu by se měla nastávající matka vyvarovat zbytečným stresorům a stresovým situacím, měla by dbát na přiměřený tělesný pohyb, který ji pomůže udržet potřebnou tělesnou kondici, pokud to samozřejmě zdravotní stav ženy dovolí, a v neposlední řadě by měla dodržovat správnou a vyváženou stravu, která zajistí dítěti přísun všech potřebných živin k jeho růstu a vývoji. Strava těhotné ženy by měla být bohatá především na vápník, vitamíny, vhodné tuky a bílkoviny. Zapomínat by se nemělo ani na jód a železo, kterého mají většinou těhotné ženy nedostatek. Problém v této oblasti tvoří ženy vyznávající alternativní způsoby výživy jako např. veganství, vegetariánství, vitariánství atd. Je důležité mít na paměti, že plod přijímá živiny z krevního oběhu matky přes placentu, a pokud mu v průběhu těhotenství budou některé živiny chybět, může se to negativně projevit na jeho vývoji již v děloze a komplikace v průběhu těhotenství na sebe nenechají dlouho čekat.<sup>115</sup>

## 2.3 Prenatální péče

Prenatální péče je definována jako soubor vyšetření, jejichž cílem je kontrolovat a zajistit nerušený průběh těhotenství, vývoje plodu a zdravotní stav matky.<sup>116</sup>

V současné době umožňuje medicína potvrdit těhotenství již několik dní po vynechání menstruace pomocí vyšetření, především laboratorních, které byly popsány výše. K první prenatální prohlídce by mělo dojít nejpozději před koncem 3. měsíce. Při první návštěvě poradny je provedeno gynekologické vyšetření, které potvrdí těhotenství, budoucí matka je měřena a zvážena, dle informací o poslední menstruaci je vypočten pravděpodobný termín porodu a v neposlední řadě je sepsána s nastávající matkou podrobná anamnéza, která mapuje zdravotní stav jak její, tak také jejího partnera, prodělaná onemocnění jak její, tak také její rodiny a rodiny jejího partnera. Všechny tyto informace jsou důležité pro stanovení pravděpodobného průběhu těhotenství, s tímto aspektem souvisí rozdělení těhotenství na fyziologické, rizikové či patologické.<sup>117</sup> V neposlední řadě je stanoven termín další návštěvy. Všechny tyto údaje jsou zaznamenávány do těhotenské průkazky, kterou žena dostane zpravidla při druhé návštěvě svého lékaře.<sup>118</sup> Co se týče frekvence návštěv v prenatální

---

<sup>114</sup> Gregora, Velemínský ml., 2013; Gregora, Velemínský, 2011

<sup>115</sup> Olchava, 2007

<sup>116</sup> Roháčová 2014 in Binder 2011, s. 33

<sup>117</sup> Roztočil a kol., 2008; Hájek a kol., 2004

<sup>118</sup> Gregora, Velemínský ml., 2013; Roztočil a kol., 2008

poradně, je doporučováno navštěvovat ji do 23. týdne po cca 4 týdnech, mezi 24.-32. týdnem po 3 týdnech, v 33.-36. týdnu po 2 týdnech, v období 37.-40. týdne po týdnu a po termínu porodu co 2 dny.<sup>119</sup>

Vyšetření, která žena v průběhu těhotenství absolvuje je spousta, dělí se na pravidelná a termínovaná. **Pravidelná vyšetření** jsou ta, která jsou prováděna při každé návštěvě prenatalního centra. Při každé této návštěvě probírá lékař s nastávající matkou její současný stav, pocity a doplňuje tak průběžně anamnestická data, dále je na každé kontrole žena zvážena a změřena, pravidelně se kontroluje také její krevní tlak, je jí vyšetřena moč na přítomnost bílkovin, glukózy a ketolátek v moči, zhodnocení tzv. cervix skóre, což je metoda, která zjišťuje, nakolik se blíží porod u těhotné ženy. Od 24. týdne se pak k těmto vyšetřením přidává poslech srdečních ozev a rovněž je součástí zhodnocení stavu dolních končetin.<sup>120</sup> Termínovaná vyšetření jsou ta, která nejsou prováděna při každé návštěvě prenatalní poradny. Patří sem zejména vyšetření krve a moči. Dále se do těchto vyšetření řadí měření zevních pánevních rozměrů při první návštěvě prenatalní poradny, v 16. týdnu se provádí hned několik vyšetření a to hematologické, kde se zkoumá především Rh faktor a zjištění krevní skupiny matky, vyšetření zkoumající, zda nebyla žena někdy nakažena virem HIV, neprodělala syfilis a je prováděn biochemický screening vývojových vad, v 18.-20.týdnu je prováděn ultrazvukový screening plodu, ve 24.-28. týdnu je matka podrobena testu na glukózovou toleranci, 30.-32. týden je proveden druhý ultrazvukový screening zaměřený především na růst plodu, placentu a množství plodové vody, ve 36.-37. týdnu provádí mikrobiologické vyšetření pochvy, od 37. týdne dochází nastávající matka do prenatalní poradny každý týden a při každé kontrole je jí prováděn kardiootografický záznam, který mapuje srdeční ozvy dítěte a děložní činnost. Pokud těhotenství probíhá bez sebemenších problémů, ultrazvuk u dalších kontrol není nutný. V opačném případě je ultrazvuk prováděn až do porodu.<sup>121</sup>

Prenatální péče o nastávající matku se rovněž dělí do 3 kategorií, a to na základní péči, rizikovou péči a speciální rizikovou péči. **Základní péče** je určena pro ty, u kterých gravidita probíhá bez problémů nebo s menšími komplikacemi. Frekvence návštěv je totožná s výše popsanou frekvencí, tzn. na počátku gravidity je vyšetření prováděno 1x za měsíc, v druhé polovině pak 1x za 14 dní a od 37. týdne je nastávající matka kontrolována každý týden. Budoucí maminky jsou v tomto období posílány do ambulancí porodních sálů, aby měly možnost seznámit se s prostředím a aby porodníci měli možnost odhalit případná rizika a

---

<sup>119</sup> Roztočil a kol., 2008; <http://www.gynekologiekolek.cz>

<sup>120</sup> Roztočil a kol., 2008; Gregora, Velemínský ml., 2013

<sup>121</sup> Gregora, Velemínský ml., 2013; Roztočil a kol., 2008

naplánovat správnou strategii porodu konkrétní rodičky. **Riziková péče** je zastřešována poradnami pro ohrožená těhotenství. Do této poradny dochází ženy, u kterých se vyskytují rizikové faktory od počátku těhotenství. Poradny se nachází v bezprostřední blízkosti nemocnic, aby mohla být, v případě nutnosti, zajištěna včasná hospitalizace budoucí matky. **Speciální riziková péče** je prováděna v poradnách zřizovaných při nemocnicích III. typu, kde je možnost konzultací a spolupráce s dalšími odborníky a rovněž je zde zajištěna spolupráce s oddělením lékařské genetiky.<sup>122</sup>

## 2.4 Těhotenství u osob s Osteogenesis Imperfecta

V současné době je stále člověk trpící OI vzácný, a pokud takový člověk otěhotní, jedná se ještě o vzácnější jev. Většina porodníků, gynekologů a obecně lékařů nemá s těhotenstvím osoby s OI velké zkušenosti a ve své praxi se s touto problematikou setká zřídka. Je tedy zřejmé, že na otázky, zda je ze zdravotního hlediska v pořádku, aby žena s OI otěhotněla a pokud ano, zda a jaká rizika to s sebou přináší, nemá lékařský personál dostatek informací a tím pádem ani jednoznačné stanovisko, zda ano nebo ne, případně jaká rizika můžou ženu trpící OI v průběhu těhotenství potkat. Jednoznačné závěry ohledně těhotenství žen s OI a možnými komplikacemi v jeho průběhu je těžké vyvozovat také v důsledku širokého spektra klasifikovaných typů OI a závažnosti jejich příznaků. Odhaduje se, že výskyt těhotných žen, které mají diagnostikováno onemocnění OI, je cca 1 z 25 000 těhotných.<sup>123</sup>

Jak bylo popsáno v první kapitole, existují čtyři základní typy OI. Co se týče lehčích forem OI, konkrétně formy I a IV, uvádí se, že se v průběhu těhotenství se nevyskytují zvlášť rizikové faktory, které by celkový průběh těhotenství ovlivnily. Ženy s typem OI I a IV mohou v průběhu těhotenství pociťovat uvolněné klouby, omezenou pohyblivost v důsledku zvýšení hmotnosti, která s těhotenstvím souvisí, větší bolestivost kostí nebo problémy se zuby. U žen, které mají diagnostikován III. typ OI, což je nejtěžší forma, u které osoba přežívá, se mohou v průběhu těhotenství vyskytnout vážnější zdravotní komplikace. U osob s touto formou jsou běžné těžké deformity páteře a skoliózy, což vede k vyšší pravděpodobnosti srdečních a plicních potíží v průběhu gravidity. Problémy může působit děloha, která postupně roste v závislosti na růstu plodu. To v pokročilém stádiu gravidity vede k tomu, že se u žen s OI zkracuje vzdálenost mezi hrudním košem a stydkou kostí, což může

---

<sup>122</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>123</sup> <http://www.oif.org>

způsobovat dušnost, která vede k nutnosti včasné hospitalizace. Tento problém je způsobem právě typicky menším vzrůstem u osob s diagnózou OI.<sup>124</sup>

Průběh těhotenství osob s OI nemusí být nutně spojen s vyšším výskytem zlomenin. Přesto je však důležité mít na paměti, že gravidita, případně nesprávná manipulace ženy trpící OI u porodu může způsobit zlomeniny. Co se týče volby způsobu porodu, zda vaginálně nebo císařským řezem, měl by být vždy volen individuálně dle zdravotního stavu ženy a také diagnostikovaného typu OI. Císařský řez se doporučuje volit u těch žen, které v minulosti prodělaly zlomeninu pánve, případně mají zúženou pánev v důsledku menšího vzrůstu a tělesných proporcí. U žen, které mají standardní rozměry pánve a u kterých se v průběhu těhotenství nevyskytovaly žádné závažné zdravotní komplikace, není prozatím prokázáno, že by císařský řez namísto běžného vaginálního porodu eliminoval zlomeniny v průběhu porodu. Nedávná Cubertova studie rovněž prokázala, že při volbě porodu císařským řezem nebyl ani eliminován počet zlomenin u dítěte, které se narodilo s mírnější formou OI a u narozených dětí s těžkými formami OI neprokázal nižší úmrtnost. Lékaři se domnívají, že v případě očekávaného narození dítěte s OI, se kterým je nutné počítat, pokud má matka sama diagnostikováno onemocnění OI, by bylo vhodné odhadnout stupeň osifikace lebky novorozence a podle toho zvolit, zda je vhodný porod císařským řezem nebo vaginální.<sup>125</sup>

V každém případě, pokud se žena trpící OI rozhodne otěhotnět, měla by před samotným početím navštívit, spolu se svým partnerem, genetickou poradnu. Zde budou páry seznámeny s možnou dědičností onemocnění jejich budoucího dítěte, riziky, které by mohla gravidita ženě s OI přinést. Rovněž by měla být zvažena dobrá dostupnost prenatální poradny, vhodná prenatální diagnostika a vyšetření, která bude muset matka podstoupit před samotným početím a posléze i v průběhu těhotenství, zhodnocení zdravotního stavu nejen matky, ale i budoucího otce atd.<sup>126</sup>

Je zřejmé, že nastávající matka trpící OI má v průběhu gravidity zvýšená zdravotní rizika a péče o ni musí být důsledná. Podle dostupných informací lze však soudit, že většina žen, která i přes diagnostikované onemocnění OI otěhotněla, prožila celou graviditu s pomocí týmů lékařů bez závažnějších zdravotních komplikací.<sup>127</sup>

---

<sup>124</sup> Rogers, 2006

<sup>125</sup> Rogers, 2006

<sup>126</sup> <http://www.oif.org>

<sup>127</sup> <http://www.oif.org>

## 2.5 Porod a příprava na něj

Porod je stav, který ukončí celé těhotenství. Dochází k vypuzení plodu z těla matky. Aby budoucí matka poznala, že se porod blíží, je důležité, aby se naučila rozeznávat známky blížícího se porodu a na samotný porod se pomalu připravila.<sup>128</sup>

Známkou blížícího se porodu jsou intenzivní stahy v pravidelných intervalech a později protržení a uvolnění plodové vody. Co se týče stahů, ty žena pociťuje v průběhu celého těhotenství, nicméně před samotným porodem nabývají stahy na intenzitě a vyskytují se v častější frekvenci. V první fázi se vyskytují zhruba v intervalu 15-30 minut a pocitově je nastávající matka vnímá slabě. Postupně se jejich intenzita zvyšuje, přičemž časový interval mezi jednotlivými stahy klesá. Jakmile jsou stahy pravidelné, vstoupila žena do první fáze porodu, která bude popsána níže. V této fázi je dobré již nejíst a nepít, aby žena předešla nevolnostem a zvracení při zvýšené námaze na porodním sále. Je důležité, aby se žena v této fázi uvolnila, velmi příznivě působí horká koupel, která může stahy zmírnit. Osvědčená je také poloha, kdy žena sedí na zemi s polštářem pod hýžděmi, případně rozkročmo na židli tváří k opěradlu. Pomáhá také správné dýchání. Do porodnice není dobré spěchat. Ideální čas k odjezdu je, pokud se stahy opakují cca po 5ti minutách po dobu dvou hodin.<sup>129</sup>

Dle délky trvání těhotenství rozlišujeme porod včasný, předčasný a opožděný. Porod je dále rozdělován na I. II. a III., v některé literatuře na IV. porodní dobu.<sup>130</sup>

**Včasný porod**, je takový, který proběhne v termínu vypočítaném dle Naegeleho s variací plus mínus 14 dni. **Předčasný porod** je klasifikován v případě, že proběhne do konce 37. týdne. **Porod opožděný** je pak takový, který proběhne po 42. týdnu gravidity.<sup>131</sup>

**I. doba porodní** bývá také označována jako otevírací. Je nejdelším obdobím porodu. Začátek této doby je u každé nastávající matky individuální, obecně lze ale poznat, že matka vstoupila do této doby, pokud odešla hlenová zátka, kontrakce jsou již pravidelné, po cca 10-15 minutách a došlo k odtoku plodové vody. Odtok plodové vody obvykle výrazně zkracuje průběh I. porodní doby. Současně jsou pravidelně sledovány ozvy plodu, rodičce se měří krevní tlak, teplota a puls. První porodní doba bývá ve většině případů pro rodičku vyčerpávající, a proto pro ni může být přítomnost partnera významnou oporou. Rovněž lékař, který nastávající matku pravidelně sleduje, využívá různých metod psychoterapie, kterými chce napomoci, aby byla rodička uvolněná, klidná a trpělivá.<sup>132</sup>

---

<sup>128</sup> Larousse, 1996

<sup>129</sup> Larousse, 1996

<sup>130</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>131</sup> Kudela a kol. 2008

<sup>132</sup> Kudela a kol. 2008; Chmel 2004



**II. doba porodní** je klasifikována jako „vypuzovací“. Porodní cesty jsou v této chvíli otevřené a hlavička dítěte pomalu sestupuje dolů k zevním rodidlům. Dítě je tak vypuzováno nejen intenzivními kontrakcemi dělohy, ale také s pomocí nastávající matky. Je důležité, aby porodník rodičku správně vedl a ta aktivně spolupracovala na vypuzování plodu správným používáním břišního lisu v průběhu kontrakce. Během kontrakcí je důležité, aby rodička správně dýchala. V této porodní době je plod kardiotokeograficky monitorován, čímž se předchází komplikacím při porodu dítěte. Po narození miminka se přestřihne pupečník a je položeno na břicho matky. Ošetření novorozence, které posléze přichází na řadu, se provádí většinou přímo na porodním sále, kde novorozenec zůstává spolu s matkou až do doby, kdy je žena převezena na oddělení šestinedělí. Délka II. doby porodní není nikde jednoznačně specifikována. Uvádí se, že za fyziologickou se považuje délka trvání v rozmezí 10 – 60 minut.<sup>133</sup>

**III. doba porodní** trvá většinou do 10 minut. Je rozdělena na dvě fáze a to odlučování a posléze vypuzování placenty. V momentě, kdy je placenta odloučena, což rodička pozná slabší kontrakcí, lékař vyzve rodičku, aby zatlačila a tím vypudila placentu i s porodními obaly.<sup>134</sup>

V některých publikacích je uváděna rovněž **IV. doba porodní**. Jedná se zpravidla o poporodní dobu, která trvá zhruba dvě hodiny, kdy rodička zůstává na porodním sále a lékařem a personálem jsou kontrolovány její životní funkce. Sledováno je především krvácení z rodidel, krevní tlak a pulz, stažení dělohy a celkový zdravotní stav.<sup>135</sup>

Důležitou roli v celém procesu porodu může sehrát otec dítěte. Jestliže partner nastávající maminku doprovází při tomto důležitém okamžiku, může být rodičce velkým pomocníkem ať už při masírování břicha, podepření zad, komunikaci s rodičkou nebo upozornění na správnou techniku dýchání a mnohé další. Jedná se především o psychickou podporu, která je pro rodičku velmi důležitá. Účast muže při porodu je pro oba významnou událostí plnou emocí.<sup>136</sup>

---

<sup>133</sup> Kudela a kol. 2008; Gregora, Velemínský ml., 2013

<sup>134</sup> Kudela a kol. 2008; Chmel 2004

<sup>135</sup> Kudela a kol. 2008; Gregora, Velemínský ml., 2013

<sup>136</sup> Larousse, 1996

## 3 MATEŘSTVÍ A PÉČE O DÍTĚ DO TŘÍ LET

### 3.1 Šestinedělí

Odborně puerperium je doba zhruba 6 týdnů po porodu, kdy se tělo matky dostává zpět do rovnováhy. Mléčná žláza bezprostředně po porodu zahajuje svou činnost a začíná laktace. Období šestinedělí končí po znovuobnovení menstruace, která může být v prvních měsících silnější, než byla matka zvyklá. Je otázkou několika málo měsíců než se cyklus vrátí do normálu.<sup>137</sup>

Na oddělení šestinedělí je matka převezena zhruba dvě hodiny po porodu. V současné době je téměř ve všech porodnicích zaveden systém rooming-in, tzn. že matce dítě není při převozu na oddělení odebráno, ale naopak je spolu s matkou na pokoji. Díky tomu si může novopečená maminka zvykat na nový denní režim, péči o miminko, péči o své, prozatím stále bolavé tělo, kojení, atd.<sup>138</sup>

Šestinedělí se z lékařského hlediska dělí na dvě části a to časně, odpovídající 7 dnům po porodu, a pozdní.<sup>139</sup>

Změny v organismu ženy, které v tomto období nastávají, se dají rozdělit na dvě kategorie. Jedná se o změny involuční a progresivní.<sup>140</sup>

**Involuční změny** jsou takové, pomocí nichž se tělo dostává, po stránce funkční i anatomické, do stavu před porodem. I po prodělání těchto změn nebude organismus ženy nikdy naprosto stejný, jako před porodem, ať už po anatomické, funkční nebo proporcionální stránce jejího těla.<sup>141</sup> V rámci těchto změn dochází především k tzv. zavinování dělohy nebo také involuce, která během gravidity zvýšila svůj objem až na 1000 g. Tomuto procesu napomáhají děložní kontrakce a refrakce (stahy), které může žena vnímat od tlaku v podbřišku až po křeče. V prvních dnech po porodu je děloha hmatatelná přes břišní stěnu, po zhruba 10 dnech od porodu je schována za stydkou sponou a tím pádem již nelze nahmatat přes břišní stěnu.<sup>142</sup> V rámci hojivých procesů v děloze dochází k odloučení sliznice dělohy, která je vypuzována několik dní po porodu. Celý proces probíhá formou tzv. očištěk (lochia). Bezprostředně po porodu se jedná především o očišky charakteru krve, v prvním týdnu krvácení ustává a lochia mají charakter vodnaté krve, v druhém týdnu dochází v těle matky

---

<sup>137</sup> Chmel, 2004

<sup>138</sup> Špaňhelová, 2003

<sup>139</sup> Larousse, 1996; Chmel, 2004

<sup>140</sup> Roztočil, 2008

<sup>141</sup> Roztočil, 2008

<sup>142</sup> Slezáková a kol., 2011

k převaze leukocytů, proto jsou očišťky charakteristické nažloutlou barvou, v třetím týdnu jsou již bělavé a od čtvrtého týdne odchází očišťky v podobě hlenu. Spolu s očišťky mohou odcházet i krevní sraženiny, které v děloze následkem porodu vznikly.<sup>143</sup> Co se týče hojení poporodních poranění, drobná se zhojí do pár dnů. Pokud byl proveden nástřih hráze, je zhojen do dvou týdnů od porodu. Aby hojení probíhalo bez problémů a co nejrychleji, je důležité dodržovat přísná hygienická opatření.<sup>144</sup> Dalšími změnami prochází pochva, která se vrací do původního stavu, děložní hrdlo je zpočátku ochablé, postupně se formuje a uzavírá, dochází i ke změně struktury čípku. Pevnost a pružnost břišní stěny je obnovena do sedmi týdnů.<sup>145</sup>

**Progresivní změny** jsou takové, kdy dochází k fungování funkcí těla, které byly před porodem v klidovém stavu.<sup>146</sup> Jedná se o počátek fungování mléčných žláz a rozvoji laktace. Po vypuzení placenty se začne v těle matky vylučovat hormon prolaktin, který spouští tvorbu mateřského mléka. Nejprve se z prsou matky vylučuje mlezivo, což je tekutina nažloutlé barvy. Pro novorozence je v prvních dnech života lépe stravitelné než mateřské mléko a navíc mu pročistí zažívací ústrojí. Po zhruba třech dnech matčiny prsy zduří, mlezivo se začne přetvářet na mateřské mléko a není výjimkou, že začnou vznikat zatvrdliny. Díky tomu se může u matky zvýšit tělesná teplota. V této fázi je důležité, aby matka přikládala novorozence co nejčastěji k prsu a dále pravidelně mléko odstříkávala. Jen tak předejde nepříjemným zatvrdlinám v prsou, které mohou vést až k zánětu mléčných žláz.<sup>147</sup> Kromě pravidelného přikládání dítěte k prsu a odstříkávání je důležité dodržovat hygienické zásady v péči o prsy a bradavky v době laktace. Správná péče napomůže k zabránění rozvoji nepříjemného zánětu. Bradavky by se měly omývat pouze vodou, nikoliv mýdly nebo dezinfekcí, pokud dojde k poranění bradavek, nanášet speciální mast dle doporučení lékaře. Předcházet poranění bradavek se dá však správnou technikou kojení, kterou by se měla každá maminka naučit. Správná technika totiž zajistí úspěšné a dlouhodobé kojení.<sup>148</sup>

V období šestinedělí je běžná emoční labilita matky, která má původ v poklesu hormonů progesteronu a estrogeneru. Další podnětem, který vede k tomuto stavu, může být rozbolavělé tělo matky, únava, změny denní režimu a celkově zvykání si na novou roli matky a s tím přicházející nové povinnosti.<sup>149</sup> Tento stav se projevuje většinou plačtivostí, smutkem,

---

<sup>143</sup> Slezáková a kol., 2011; Chmel, 2004

<sup>144</sup> Slezáková a kol., 2011

<sup>145</sup> Chmel, 2004

<sup>146</sup> Roztočil, 2008

<sup>147</sup> Chmel, 2008

<sup>148</sup> Chmel, 2004

<sup>149</sup> Špaňhelová, 2003; Šmolka, 2011

nespavostí, skleslostí. Tento stav se odborně nazývá poporodní deprese, můžeme se setkat také s termínem poporodní blues. Výzkum prokázal, že tento stav je zcela běžný u cca 80% matek, přičemž odezní cca do 14 dní. Pokud jsou ale v rodině přítomny rizikové faktory jako nedostatečná podpora rodiny a partnera, pocit bezmocnosti, nutnost starat se o jiného, únava a vyčerpání, může hrozit, že místo odeznění přejde tato emoční labilita až do výše zmiňovaného poporodního blues. V takovém případě je ke zvládnutí zapotřebí pomoci psychoterapie nebo v případě, že žena nekojí, podávání antidepresiv.<sup>150</sup>

Další stav, se kterým se maminka v období šestinedělí setká, je bezpochyby únava a vyčerpání. Je to zcela běžný stav, organismus je po porodu oslaben a tím je ohrožen různými infekcemi a náchylnější k nejrůznějším chorobám. V tomto období je velmi důležitý odpočinek, protože organismus bude potřebovat několik měsíců na to, aby zvládl únavu z námahy v těhotenství a při porodu. Není na škodu, když do chodu domácnosti a péči o miminko zapojí matka i své okolí – partnera, rodiče, přátele. Rovněž by se neměla pouštět do velké fyzické námahy a zbytečně se vysilovat. Ve chvílích volna je dobré, aby alespoň chvíli odpočívala případně si i přes den chvilku zdřímla, je-li to možné.<sup>151</sup>

V prvních dnech po porodu může žena pociťovat oslabení v oblasti pánevního dna. Je to dáno tím, že v průběhu porodu byly svaly velmi zatěžovány a musely se plně roztáhnout. Se cvičením je tedy dobré začít několik málo dní po porodu. Vždy je ale nutné začínat pozvolna s ohledem na zdravotní stav a doporučení lékaře. V prvních dnech se procvičují zejména svaly pánevního dna. Postupně se k těmto cvikům mohou přidávat cviky na šikmé břišní svalstvo a prsní svalstvo. Co se týče přímých břišních svalů, doporučuje se počkat až po skončení šestinedělí. Aby mělo cvičení efekt, je důležité provádět jej pravidelně alespoň 3 měsíce po porodu.<sup>152</sup>

Myslet by se mělo i na to, že příchodem nového člena rodiny se zásadně změní charakter vztahů v rodině. Pozornost je primárně věnována dítěti a jeho potřebám, což může vést k tomu, že se partner cítí „odstrčený“. Je důležité, aby byl na toto partner dopředu připraven a v případě problémů si o všem s partnerkou promluvil. Není totiž jednoduché najít optimální rozvržení pozornosti mezi dítě a partnera. Jak porod, tak také šestinedělí je pro partnerský vztah zlomovým obdobím. Zaběhnutý rytmus se postupem času špatně mění. Je proto nejlepší snažit se nastavit „pravidla“ hned z počátku, aby se předešlo případným

---

<sup>150</sup> Slezáková a kol., 2011

<sup>151</sup> Larousse, 1996

<sup>152</sup> Wessels, 2006; Chmel, 2004

nedorozuměním, která matce v této situaci psychicky nepomohou.<sup>153</sup> S otázkou partnerského soužití úzce souvisí také otázka sexuálního života po porodu. Ustálení sexuálního života po porodu trvá u každého páru různou dobu. Většina žen může po několik týdnů až měsíců pociťovat sníženou sexuální touhu. Příčin je hned několik, od únavy pramenící z neustálé péče o novorozence, přes hormonální změny v těle ženy až po strach, že se nebude svému partnerovi líbit.<sup>154</sup> Obecně je doporučováno počkat až po skončení šestinedělí, protože i po příchodu z porodnice stále probíhají hojivé procesy a pro mnohé ženy tak bývá pohlavní styk velmi bolestivý. I zde platí zásada promluvit si o svých pocitech s partnerem a postupovat pomalu a pozvolně.<sup>155</sup>

Šestinedělí je ukončeno gynekologickou prohlídkou. Na této prohlídce lékař zkontroluje, zda je vše v pořádku, zkontroluje celkový zdravotní stav, bude se ptát na kojení, krvácení, stolici, výtok z rodidel a spoustu dalšího. Rovněž zkontroluje zhojení poranění, která vznikla při porodu, a není nic neobvyklého, když s ženou probere vhodný druh antikoncepce.<sup>156</sup>

### 3.2 Novorozenec a kojeneček

Neonatální období, někdy označováno jako novorozenecké období, trvá do 28. dne života dítěte, tzn. trvá zhruba měsíc. Posléze je dítě označováno jako kojeneček, a to do jednoho roku věku dítěte.<sup>157</sup>

V prvních měsících života jsou zaměstnání jak dítě, které se musí přizpůsobovat novému prostředí, navazovat kontakt se světem a postupně se vyvíjet, tak jeho rodiče, kteří se musí naučit jej správně krmit, ať už kojením nebo z lahve, dodržovat správnou hygienu i spánkový rytmus dítěte atd.<sup>158</sup> Co se týče dítěte, studiemi je dokázáno, že schopnost dítěte adaptovat se na prostředí je od porodu. Na tuto změnu je připravováno především v posledních měsících prenatálního období. Po narození dochází k přestavbě krevního oběhu, začíná samostatné dýchání, upravuje se funkce trávení a mnoho dalšího. Právě proto je novorozenecké období, dobou největší úmrtnosti.<sup>159</sup>

Novorozenec většinu času prospí a v čase bdění uspokojuje především své biologické potřeby. Nepříjemné pocity a podněty projevuje pláčem. Mimo uspokojování citových potřeb objevuje ve stavu bdělosti nové podněty – prohlíží si obličej, reaguje na hlas matky,

---

<sup>153</sup> Šmolka, 2011

<sup>154</sup> Chmel, 2008

<sup>155</sup> Trča, 2009

<sup>156</sup> Chmel, 2004

<sup>157</sup> Kelnarová, Matějková, 2010

<sup>158</sup> Larousse, 1996

<sup>159</sup> Langmeier, Krejčířová, 2006; Kelnarová, Matějková, 2010

pohybuje a otáčí hlavou, uvolňuje a svírá ruky, postupně si uvědomuje své tělo.<sup>160</sup> Dále má rozvinuté sluchové vnímání, dovede rozlišovat změnu teploty, doteky. Zrakové vnímání má však výrazně omezeno, je schopen vnímat pouze obrysy do vzdálenosti maximálně 30 cm. Od 3. měsíce si dítě začíná hrát s ručičkami, náhodně se dotýká se hraček, které se nachází v jeho bezprostřední blízkosti.<sup>161</sup>

Důležité je vytvoření citové vazby mezi dítětem a rodiči, posléze dalšími pečovateli. Matka je pro dítě důležitou bytostí, kterou zná již z prenatálního období. Dítě si pamatuje její tón hlasu a po narození na něj patřičně reaguje, pokud si dítě matka položí na břicho, aktivuje to jeho plazivé reflexy. I dítě na sebe upozorňuje různými projevy jako grimasy, pláč, pohyby, kterými dává najevo svou přítomnost a touhu po pozornosti nebo uspokojení některých svých potřeb. Z výše uvedeného tedy vyplývá, že se na procesu upevňování vazby mezi dítětem a matkou, potažmo rodiči, podílí aktivně jak dítě, tak samotní rodiče. Dítě přispívá tím, jak na rodiče reaguje, a rodiče zase tím, jaké emoce to v nich dokáže vyvolat.<sup>162</sup> K rozvoji citové vazby významně přispívá vnímání lidské kůže a tepla. Je tedy žádoucí, aby rodiče přikládali své dítě na holou kůži. Metoda doteku kůže rodiče s tělem dítěte se dá praktikovat i při koupání miminka, a to tak, že si jeden z rodičů vezme dítě do vany, opře si jej o zvednutá kolena a dítě lehce omývá vodou nebo ho pomalu sprchuje. Současně si s ním u toho může povídat, usmívat se na něj, apod.<sup>163</sup>

Za důležité je rovněž považován rozvoj komunikace mezi dítětem a rodiči. Pokud k dítěti rodič neustále promlouvá, usmívá se na něj, zpívá mu, dítě si na to velmi rychle zvykne, což bezpochyby přispívá k jeho celkovému optimálnímu vývoji. Pro pečujícího rodiče je to způsob určité ventilace ať už pozitivních nebo negativních emocí, které, pokud by v sobě dusil, může nevědomky přenést na dítě. Běžně se pak stává, že dítě pláče přesto, že má uspokojeny všechny své biologické potřeby.<sup>164</sup>

S čím se rodiče v průběhu péče o dítě setkávají, je pláč. Někdy může znamenat hlad, jindy může dávat najevo, že se necítí dobře a něco jej bolí, a někdy to může být taky signál, že chce společnost alespoň jednoho z rodičů. V takové situaci je na prvním místě vždy člověk. Stačí na dítě klidně a vlídně promlouvat, dát mu ručičky na břicho, usmívat se na něj, pokud toto nezabírá, vzít si ho do náručí, jemně s ním pohupovat a např. mu zpívat nějakou

---

<sup>160</sup> Larousse, 1996

<sup>161</sup> Vágnerová, 2012

<sup>162</sup> Vágnerová, 2012

<sup>163</sup> Špaňhelová, 2003

<sup>164</sup> Špaňhelová, 2003

příjemnou melodii. Pokud ani toto nezabere, může přijít na řadu dudlík, láhev s pitím nebo matčin prs.<sup>165</sup>

Výživa novorozence i kojence hraje důležitou roli v jeho celkovém vývoji. Od narození do cca 4. - 6. měsíce je stabilní stravou mateřské mléko. To se svým složením plně přizpůsobuje aktuálním potřebám dítěte. Složení mléka se různí a mění každý den. Co se týče frekvence kojení, je u každého dítěte individuální. Není dobré držet se striktně nějakého harmonogramu. První měsíce se doporučuje kojit velmi často. Vždy ale záleží na potřebách konkrétního dítěte. Matky by se tedy měly řídit především potřebami svého dítěte, tzn. kojit, když má miminko hlad. Obecně se doporučuje zpočátku kojit každé 2 – 3 hodiny. Při každém krmení se má dítě přikládat k oběma prsům, dále má dbát matka na to, aby se jeden prs vždy vyprázdnil, než dítěti nabídne druhý prs. Hlavně v začátcích je tato technika důležitá, napomáhá k dostatečné tvorbě mléka.<sup>166</sup> S příkrmy je dobré začít v rozmezí konce 4. až 6. měsíce. Když matka s příkrmy začíná, není na škodu, pokud je stále kombinuje s mateřským mlékem. Příkrm by měl v prvních dnech zavádění obsahovat jeden druh vařené zeleniny rozmixovaný na kašovitou konzistenci. Příkrmu stačí dát vždy jen pár lžiček jednou až dvakrát denně. Poté matka dítě nakojí nebo dokrmí umělým mlékem. Do 2 až 3 týdnů by měla být jedna dávka mateřského mléka zcela nahrazena příkrmem. Postupně lze do stravy přidávat maso. Takto se pokračuje až do doby, kdy se poslední mléčná dávka nahradí mléčnou obilnou kaší.<sup>167</sup> Mezi 6. – 12. měsícem by se měl postupně jídelníček obohacovat o nové potraviny, jako je pečivo, těstoviny, rýže atd. Okolo 11. měsíce je dítě již schopno samo žvýkat, proto není nutné stravu mixovat, jako tomu bylo doposud.<sup>168</sup>

Další oblastí, která je neméně důležitá jako výše zmiňované je správné a pravidelné koupání. Vhodná doba na první koupání je ve chvíli, kdy odpadne pupeční pahýl. Ten by měl odpadnout během 2 až 4 týdnů od porodu. Do té doby je nutné provádět hygienu pouze omýváním navlhčenou houbou. Aby se hojení pahýlu urychlilo a dítě nedostalo infekci, doporučuje se při každém přebalování omývat pokožku vatovým tamponem namočeným do vhodné desinfekce, právě kolem pahýlu. Jakmile miminku tento zbytek opadne, je čas na první koupání.<sup>169</sup> Vhodná doba koupání není stanovena, nicméně se doporučuje zvolit si určitý čas a ten pak dodržovat. Tento režim pomáhá dítěti v orientaci v čase. V místnosti, kde je dítě koupano, je zapotřebí, aby bylo teplo, udává se 22 – 25 °C, voda by měla být také

---

<sup>165</sup> Špaňhelová, 2003

<sup>166</sup> Lee, 2001; Larousse, 1996

<sup>167</sup> Gregora, Velemínský, 2013

<sup>168</sup> Larousse, 1996

<sup>169</sup> Lee, 2001

dostatečně teplá cca 36 °C. Pozornost by měla být věnována především zadečku, pohlavním orgánům a vláskům.<sup>170</sup>

Zvratem na konci kojeneckého období je počátek chůze a řeči. Rozvoj řeči je postupný, zhruba od půl roku věku dítěte. Postupné rozeznávání samohlásek plynule přechází k tzv. žvatlání a posléze se začínají u dítěte rozvíjet schopnosti artikulace. Na konci kojeneckého období, tzn. kolem 12. měsíce, začíná dítě kombinovat různé slabiky, přičemž žvatlání nahrazují první slova.<sup>171</sup> V této fázi jde rozvoj řeči u dítěte velmi rychle a k dosud známým slovům se velkou rychlostí přidávají nová a nová slůvka. Rodičům je tedy, nejen v tomto období doporučováno, aby si dávali větší pozor na slova, která dítě učí nebo spíše, která dítě pochytí z řeči rodinných příslušníků samo.<sup>172</sup> Co se týče počátku chůze, ten je sice nejistý, ale jeho rozvoj je také poměrně rychlý. Od 8. měsíce lze u dítěte pozorovat reflex automatických kroků, který vypadá tak, že pokud se dítě s matčinou pomocí nebo za pomoci stolu či židle postaví, je schopno dělat automatické kroky. Chůze je v tomto období velmi nejistá a spíše kymácvá, bříško je vystrčené a bederní páteř je viditelně vyklenutá. Postupně tento reflex vymizí a dítě zvládá udělat pár prvních krůčků, pokud má v dosahu pevný opěrný bod, o který by se dokázal zvednout do stoje. Kolem 12. měsíce se dítě pomalu zvládá zvednout za pomoci svého těla – opře se o ruce, napne je, odstrčí se a pomalu vzpřímí trup. Chůze je zatím i nadále nejistá, nicméně dítě se od tohoto období v chůzi každým dnem zdokonaluje a období „čtvernožce“ již končí.<sup>173</sup> V této fázi je dobré dítěti pořídit kvalitní boty, které nebudou příliš těsné, budou mít pevnou podrážku, součástí podrážky by měl být menší podpatek, pata by měla být pevná a bota by měla sahat přes kotník, aby jej správně zafixovala a zpevnila.<sup>174</sup> Upravit by se mělo i prostředí, ve kterém se dítě začalo volně pohybovat. Rodiče by měli projít dům, či byt, ostré rohy zabezpečit bezpečnostními chrániči rohů a odstranit zbytečné a nebezpečné předměty a překážky z dosahu dítěte. Cílem není bránit dítěti v průzkumu prostředí, které je pro něj nové a dosud neobjevené, ale uchránit ho před úrazy nebo dalšími nebezpečími.<sup>175</sup>

V období novorozeneckém a především pak kojeneckém dochází k rychlému rozvoji mnoha kompetencí. Rychlost a množství rozvoje těchto kompetencí jsou v tomto období podporovány především rodiči a vedou k postupnému osamostatňování. Rodiče by si měli uvědomit, že vývoj jednotlivých oblastí neprobíhá u všech dětí stejně rychle, ale individuálně

---

<sup>170</sup> Bečka, 2000

<sup>171</sup> Vágnerová, 2012

<sup>172</sup> Bečka, 2000

<sup>173</sup> Hellbrügge, Šoltést, Archalousová, Ilenčíková, 2010

<sup>174</sup> Lazzari, 2013; Kammerer, 2007

<sup>175</sup> Gregora, 2008



se liší v závislosti na prostředí, ve kterém vyrůstá, množství podnětů, které se mu dostává, na schopnosti adaptace, ladění dítěte atd.<sup>176</sup>

### 3.3 Batole

Batolecí věk zahrnuje 2. a 3. rok života dítěte. V tomto období života dochází k rychlému rozvoji osobnosti dítěte. Dítě se stává samostatnější, rychle obohacuje svůj slovník, rádo poslouchá různé příběhy, postupně se stává společenským a na konci 3. roku začíná chodit do školky.<sup>177</sup>

Hrubá a jemná motorika a chůze jsou v tomto období nejdominantnější, co se vývoje týče. Průměrné dítě začíná, v oblasti hrubé motoriky, v jednom roce s nejistými prvními krůčky a mezi 13. – 15. měsícem je schopno samostatné chůze včetně toho, že je schopno se samo zastavit, aniž by se muselo něčeho přidržovat. Chůze je zprvu nejistá, postupem času nabývá na jistotě a od 15. měsíce je dítě schopno i utíkat, byť strnule a o široké bázi. Ve dvou letech pak dítě zvládá i nerovnosti terénu, běh je plynulejší a pády vymizely. Kolem třetího roku již zvládá, v oblasti hrubé motoriky, bezproblémovou chůzi do schodů a velkým pokrokem je schopnost skočit z vyvýšeného místa, např. obrubníku, s překonáním určité vzdálenosti. Ve třech letech již ovládá jízdu na tříkolce. V oblasti jemné motoriky, tj. pohyby rukou a prstů při uchopování a manipulování, rovněž dochází k rychlému rozvoji. Dítě zvládne upustit předmět záměrně a přesně, zvládá velmi dobře uchopování drobných předmětů, kolem dvou let je schopno kostky řadit jak svisle tak vodorovně a ve třech letech dítěti nečiní problém napodobit složitější konstrukce, např. most z kostek. Na konci batolecího období zvládne dítě navlékání korálků, které jsou v přiměřené velikosti. Rovněž se zlepšuje v rozpoznávání základních geometrických tvarů a zařazování těchto tvarů do správných otvorů. Pokroky v jemné motorice jsou dobře viditelné také v oblasti čmárání. Na počátku batolecího období je dítě schopno napodobit směr čáry a jsou viditelné snahy o nakreslení kruhu. Ve 3 letech je schopno dítě napodobit kresbu kruhu, pokud má k dispozici předlohu, případně napodobit křížek, opět s podmínkou názorné ukázky nebo předlohy. Toto je základ, na základě kterého bude v budoucnosti dítě schopno znázornit kresbou osoby nebo věci.<sup>178</sup>

Další dominantu ve vývoji tvoří řeč. Největší pokrok nastává v polovině druhého roku, kdy začíná dítě chápat symbolický význam slov, dále rozumí většímu počtu slov a tím začíná

---

<sup>176</sup> Vágnerová, 2012

<sup>177</sup> Kelnarová, Matějková, 2010; Larousse, 1996

<sup>178</sup> Langmeier, Krejčířová, 2006

také více slov aktivně užívat. V tomto období dochází ke zlomu a slovní zásoba velmi rychle narůstá. Je samozřejmé, že rychlost nárůstu slovní zásoby se odlišuje dítě od dítěte, ale obecně lze říci, že v 18 měsících dítě používá 20 – 30 slov a ve dvou letech pak 200 -300 slov. Po druhém roce již obohacení slovní zásoby není tak markantní.<sup>179</sup>

Velkým problémem, se kterým se setká většina rodičů okolo druhého roku dítěte, jsou potíže se spánkem. Na denním pořádku je snaha být středem pozornosti rodičů, neustálé chování, ale také se objevuje první strach z odloučení a samoty, kterou podpoří tma v dětském pokoji. Je samozřejmě na místě poskytnout dítěti dostatečný pocit bezpečí, nikoliv však obavami nad nepříznivým stavem dítěte, ale trpělivým vysvětlováním a mluvením se svým dítětem. Typická je žádost dítěte vykonat potřebu, kterou vykonalo již před chvílí, žadonění o tekutiny. Rodiče by měli v tomto období dítěti připomenout, že na nočníku bylo před chvílí. Pokud přijde žádost směřovaná k tekutinám, postup je obdobný, stačí dítěti připomenout, že pilo před chvílí u večeře. Pocit jistoty a bezpečí navodí také tělesný kontakt, jako např. pohlazení, pusa na dobrou noc. V této přiměřené pozornosti si dítě najde i tu svou jistotu a problémy se spánkem postupně odezní. Příčinou nemusí být nutně vždy strach. Častou příčinou nespavosti je neschopnost dvouletého dítěte přejít z aktivity do klidné polohy a spánku. Doporučuje se přizpůsobit večerní činnosti s ohledem na tento fakt. Hraní s míčem vyměňte za hru se stavebnicí nebo společné kreslení spojené s povídáním. Ať už je důvod nespavosti jakýkoliv, v žádném případě se nedoporučuje brát si dítě k sobě do postele, aby se utišilo a nebálo se. Namísto pocitu jistoty totiž rodiče docílí pouze toho, že se dítě bude i v pozdějším období dožadovat společného spaní.<sup>180</sup>

Náročným obdobím, a to jak pro rodiče, tak dítě, je tzv. období vzdoru. Sřety dítěte s rodiči jsou v batolecím věku čím dál častější. Období vzdoru vychází především z uvědomování si vlastního já.<sup>181</sup> Přes to, že si dítě uvědomilo svou vlastní osobnost, je stále ve většině situací nerozhodné. V důsledku tohoto pocitu bezmoci vznikají návaly vzteku. Vzдор však není selhání výchovy, jak se někdy mylně matky domnívají, právě naopak, pro dítě je důležitý právě pro správné odpoutání se od rodičů.<sup>182</sup> Typické pro popisované období je, že dítě dokáže křičet a propadat vzteku tak, že nevnímá okolí kolem sebe. Je naprosto zbytečné snažit se na dítě klidně mluvit, křičet na něj nebo mu něco přikazovat. Dítě je v takovém okamžiku v jakési „bublině“ a platí pro něj jeho pravidla. V takovém případě je nejlepší počkat a věnovat pozornost činnosti, kterou jste prováděli dosud, ať už se jedná o

---

<sup>179</sup> Langmeier, Krejčířová, 2006

<sup>180</sup> Bečka, 2000

<sup>181</sup> Larousse, 1996

<sup>182</sup> Kammerer, 2007

čekání ve frontě u pokladny, vaření nebo cokoliv jiného.<sup>183</sup> Účinnou metodou, jak zvládnout nával akutního vzteku v situaci, kdy chce dítě udělat nějakou činnost samo, co doposud nebylo z nějakého důvodu možné, je čas začít mu dávat postupně více prostoru si činnost samostatně nacvičovat. V takovém období je čas začít vést dítě k tomu, aby si ve svém pokoji začalo hračky uklízet samo, rovněž nastal čas naučit ho samostatně se oblékat a obouvat. Tímto aktivním přístupem lze alespoň v rámci možností zmírnit následku návalů vzteku.<sup>184</sup>

Dalším typickým projevem tohoto období je odmítání jídla a loudavost při jídle. Toto chování plyne především z touhy po pozornosti dospělých osob, nejčastěji rodičů, a dále může plynout z odstavení a přechodu na stravu, kterou dítě nezná. Dítěti by se mělo nabízet jídlo, které odpovídá jeho věku a množství, které sní ponechat na něm. Pokud jídlo odmítá, nemělo by se mu v žádném případě nutit. Doporučuje se dát batoleti jasně najevo, že pokud předložený pokrm nesní, nedostane mezi jídly nic jiného až do dalšího jídla. Ke konci batolecího období je vhodné dítě zapojit k přípravě oběda nebo večeře. Dítě by mělo mít možnost vybrat si, zda si dá k obědu kompot či nikoliv, vhodné je zapojit jej i při vaření jídla. Strava batolete by měla být pestřejší a chutnější než strava připravovaná pro kojence, dále by měla být lehce stravitelná a obsahovat množství vitamínů a stopových prvků nejlépe v podobě ovoce a zeleniny.<sup>185</sup>

Od dvou let nastává u dítěte zlom v nácvičku hygienických návyků. Dítě se postupně učí používat nočník. Aby bylo schopno rozpoznat svou potřebu je k tomu důležitá neurologická a citová vyspělost. Při nácvičku vykonávání potřeby na nočník je dobré začít s odbouráním plen přes den a vysazování vždy, když už dlouho nevykonalo svou potřebu. Pokud nastane situace, kdy dítě neodhadne dobu své potřeby a nestihne přijít na nočník, rozhodně není na místě jej trestat. Pokud se s dítětem mluví, dříve či později se dítě naučí svou potřebu ohlašovat. Tato výchova by však měla být nenásilná a témata hovoru by se neměly v tomto věku točit jen okolo učení na nočník.<sup>186</sup>

Rodiče by se měli, nejen v tomto důležitém vývojovém období, snažit dítěti porozumět, rozvíjet důvěru a komunikaci mezi sebou. Dítě by mělo postupně v rodině přebírat povinnosti, vždy s ohledem na svůj věk. Zpočátku se jedná o sebeobsluhu v jídle, posléze v oblékání, časem začne pomáhat i s věcmi, které jsou prospěšné nejen pro něj samotné, ale i

---

<sup>183</sup> Schneider, 2013

<sup>184</sup> Bečka, 2000; Kammerer, 2007

<sup>185</sup> Bečka, 2000

<sup>186</sup> Bečka, 2000

pro ostatní členy rodiny, pomáhá s domácími pracemi, při nákupu, atd. Vše musí probíhat nenásilně a přirozeně s ohledem na vývojový stupeň dítěte.<sup>187</sup>

### 3.4 Mateřství a žena s postižením

Téma rodičovství u žen s jakýmkoliv postižením je v naší společnosti velmi těžké. S diskriminací a s tím souvisejícím nerovným zacházením se potýkají ženy již od počátku těhotenství.<sup>188</sup> Přes to, že právo na uzavření manželství a založení rodiny pramení ze Základní listiny práv a svobod 23/1991 Sb., konkrétně pak čl. 10, je na těhotenství žen s postižením stále, ve většině případů, pohlíženo jako na něco nepatřičného. Stejně tak má každý právo na adekvátní péči, včetně případné léčby neplodnosti a aplikace metod asistované reprodukce a to bez ohledu na to, má-li žena nějaký handicap či nikoliv.<sup>189</sup>

Je jasné, že zvládat běžný život s handicapem není jednoduchý, a přidá-li se k tomu ještě malé dítě, které samo o sobě vyžaduje velké množství péče a pozornosti, musí se žena denně potýkat s jednou překážkou.<sup>190</sup>

Každopádně pokud si člověk klade otázku, zda je možné, aby lidé i přes své postižení byli dobrými a šťastnými rodiči, odpověď od těchto lidí, potažmo žen, zní jednoznačně ano. I přes své postižení ani jedna žena nepocítovala, že by její handicap bránil ve schopnosti být matkou. Přes to, že jakékoli fyzické omezení může způsobovat potíže, ze kterých mají nastávající matky s postižením obavy, neznamená to, že jsou nepřekonatelné, jak se většina intaktní populace domnívá. Ostatně dokazuje to jedna studie, která se dotazovala stovky žen s postižením v domácnosti na to, co považují za největší problém v péči o své dítě. Výsledky byly překvapivé. 7 % uvedlo potíže s koupáním, 2 % se pak považovala za neschopné v nouzových událostech. Nejobtížnějšími fyzickými úkoly pak byly ty, které zahrnovaly zvedání a nošení. Mnohé tyto a další úkoly však mohou být matce ulehčeny plánováním či přípravou před porodem. Např. výše zmiňované koupání a oblékání se dá ulehčit pořízením adaptabilního vybavení a oblečení. Takové vybavení je pro matku nejen užitečné, ale také značně ulehčuje matce s postižením péči o dítě. Jedná se např. o bezpečnostní popruhy sloužící ke zvedání dítěte nebo mobil, který dokáže dítě zaujmout během přebalování, takže se tolik nevrčí. Navíc v současné době se dá většina komerčně dostupného vybavení pro miminko přizpůsobit matkám s postižením a jejich specifickým potřebám.<sup>191</sup>

---

<sup>187</sup> Bečka, 2000

<sup>188</sup> <http://www.aperio.cz/>

<sup>189</sup> [www.dobromysl.cz](http://www.dobromysl.cz)

<sup>190</sup> [www.dobromysl.cz](http://www.dobromysl.cz)

<sup>191</sup> Rogers, 2010

I přes výše popsané není však postavení rodičů v naší společnosti ideální. Diskriminace a nerovné zacházení začíná již při prvních známkách těhotenství, respektive při jeho potvrzení. Ačkoliv zákony v ČR těhotenství a mateřství žen s jakýmkoliv postižením nijak neznevýhodňují nebo dokonce nezakazují, lékařský personál i přes to považuje těhotenství u žen s postižením za něco nepatřičného a ne zřídka se stává, že je tato žena lékařským personálem tlačena do interrupce nebo případné sterilizace. Zcela běžným odůvodněním tohoto postupu a přístupu je starost o klientčino zdraví a upozornění, že těhotenstvím se může výrazně zhoršit zdraví takové ženy. Ve většině případů se však nejedná ani tak o strach o zdraví ženy s postižením, ale o jakýsi druh stigmatizace a předsudků. Dalším problémem je právní úprava, která počítá s faktem, že zodpovědnou matkou může být pouze osoba, která je plně způsobilá k právním úkonům. Pokud dojde jakýmkoli způsobem k omezení této způsobilosti, ztrácí žena automaticky právo na to stát se matkou. Toto je naprosté znemožnění na naději stát se v budoucnu matkou dítěte.<sup>192</sup>

Podle výše popsané problematiky je zcela zřejmé, že v tomto ohledu je celý proces těhotenství a následného porodu velice náročným obdobím především na psychiku ženy. Nežřídka se stává, že se z této události stane traumatizující zážitek na celý život, a to jen díky necitlivému přístupu lékařského personálu. K tomu přispívá celkově větší tlak ze strany sociálních a také již několikrát zmiňovaných lékařských institucí než na rodiče bez postižení. Místo podpory a pomoci jsou tak ženy s postižením stavěny do pozice nekompetentních a podřadných rolí a do cesty je jim kladeno ještě další množství překážek než těch, se kterými se musí už tak potýkat následkem svého postižení.<sup>193</sup>

Je důležité si uvědomit, že lidé s postižením jsou součástí naší společnosti a jsou pro ni stejným přínosem jako intaktní populace. A to, jak vyspělá a demokratická naše společnost je, se ukazuje právě na přístupu k osobám s postižením. Je tedy zřejmé, že v této oblasti máme ještě obrovský potenciál co zlepšovat a dohánět.<sup>194</sup>

---

<sup>192</sup> <http://www.aperio.cz>

<sup>193</sup> <http://www.aperio.cz>

<sup>194</sup> <http://www.aperio.cz>

## 4 VÝZKUMNÁ ČÁST

### 4.1 Cíle a výzkumné otázky

V teoretické části jsme se dozvěděli základní informace o povědomí o osobách trpících OI a také o přístupu celé společnosti, především pak lékařského personálu k otázce těhotenství u osob s postižením. Zjistili jsme, že přesto, že ve vnímání osob s postižením v průběhu let nastal výrazný posun v oblasti těhotenství a mateřství, máme stále rezervy a společnost se na tuto problematiku často dívá s rozpaky. O to větší rozpaky nastanou, pokud o těhotenství přemýšlí osoba trpící lomivostí kostí neboli Osteogenesis Imperfecta.

Protože povědomí o tomto onemocnění je stále nízké, trůufám si tvrdit, že povědomí o péči o nastávající matku trpící s OI je téměř nulové. Cílem této práce bylo tedy zmapovat oblast těhotenství a mateřství těchto osob se zaměřením na přípravu a průběh těhotenství ve vztahu k onemocnění a přístup a informovanost lékařského personálu, a to jak v České republice, tak také v zahraničí.

Na počátku výzkumu byly stanoveny tyto otázky:

- 1. Je, a pokud ano jaký, rozdíl mezi přístupem a péčí v České republice a zahraničí?**
- 2. Byla v průběhu těhotenství vyšší intenzita zlomenin?**
- 3. Byla lékařská péče dostatečná?**
- 4. Jaký byl přístup personálu k celé problematice těhotenství?**
- 5. Byl nutný předčasný porod, a pokud ano, souvisely s ním nějaké komplikace? Pokud ano, jaké byly nejčastější?**
- 6. Jaké jsou možnosti početí u osob s OI?**

### 4.2 Výzkumné metody

Diplomová práce je zaměřena na velmi úzký okruh lidí díky specifčnosti onemocnění a také zkoumané problematice ve vztahu k tomuto onemocnění. V souvislosti se zkoumanou problematikou této diplomové práce se po zvážení všech pro a proti jevílo jako nejvhodnější zvolit právě výše popsané metody kvalitativního výzkumu.

Kvalitativní výzkum se neopírá, jako kvantitativní, o vědecký přístup, ale vychází z toho, co lidé píší a říkají. Nevýhodou je jistě určitá ovlivnitelnost a subjektivnost výsledků nicméně často dokáže vysvětlit mnohem více, ukázat nové pohledy na zkoumanou

problematiku než metody kvantitativního výzkumu, které ve své podstatě testují prognózy. Tuto skutečnost jsme se však snažili eliminovat vhodným sestavením a typem otázek.<sup>195</sup>

Zvolenou technikou výzkumu byl **polostrukturovaný rozhovor** vypracovaný v jednotné variantě pro všechny respondentky. Rozhovor probíhal formou chatu na sociální síti. Odpovědi jednotlivých respondentek jsem si zaznamenávala do připraveného dokumentu s otázkami, na které jsem se dotazovala. Tato metoda je následně doplněna anamnestickými údaji jednotlivých respondentek pro dokreslení zkoumané problematiky.

### 4.3 Charakteristika výzkumného souboru

Od počátku bylo stanoveno jediné hlavní kritérium výběru. Oslovovány byly ženy, které mají diagnostikovanou jakoukoliv formu Osteogenesis Imperfecta a jsou již matkami. Na věku respondentek nezáleželo. Sledovaný soubor se stává z 5 respondentek, přičemž 2 respondentky pocházejí z České republiky a 3 ze zahraničí, konkrétně Ameriky. Tento výběr proběhl zejména z důvodu zjištění rozdílů péče a situace těchto žen mezi Českou republikou a zahraničím.

### 4.4 Průběh výzkumu

Všechny respondentky trpí onemocněním Osteogenesis Imperfecta. Pro kontaktování matek s tímto postižením mi byly předem poskytnuty kontakty. Posléze bylo individuálně s každou matkou domluveno, zda má zájem o spolupráci na této práci. Plánováno bylo oslovit 6 respondentek, z toho 3 z české republiky a 3 ze zahraničí. Účast na výzkumu přislíbilo všech 6 respondentek. V průběhu provádění výzkumu si však jedna respondentka z České republiky účast rozmyslela a dále s námi nekomunikovala. Vzhledem ke specifčnosti zkoumané problematiky se již nepovedlo najít novou respondentku.

Výzkum probíhal, jak už bylo popsáno výše, prostřednictvím chatu na sociální síti. Po provedení interview vždy proběhlo povídání o životě respondentky, jejích dětech, přípravě a samotném těhotenství, přípravě na porod a porodu a dále jim byl dán prostor, aby k danému tématu dodaly to, co samy cítily jako podstatné pro zkoumanou problematiku a co se nepromítlo v rozhovoru ani anamnestických údajích.

V rámci zachování anonymity respondentek jsou vždy uváděny pouze jejich iniciály.

---

<sup>195</sup> Walker, 2013

## 4.5 Výsledky analýzy rozhovorů

### Osobní anamnéza:

- **Jméno:** L.H.
- **Věk:** 39
- **Typ postižení:** Osteogenesis Imperfecta pravděpodobně 3. typu
- **Země:** Česká republika

**Rodinná anamnéza:** Co se týče rodiny, nikdo se s diagnostikovaným onemocněním OI nevyskytuje. Respondentka žije v současné době v rodinném domě na vesnici pouze se svými dvěma syny. Je rozvedená.

**Lékařská anamnéza:** Konečná diagnóza Osteogenesis Imperfecta tarda pravděpodobně 3. typu. Lékaři se však dosud přesně neshodují na tom, jakým typem OI trpí. Na základě vyšetření bylo nakonec její onemocnění klasifikováno jako 3. typ tohoto onemocnění. Žena prodělala cca 60 fraktur dolních končetin. Dolní končetiny má fixovány hřeby. Má diagnostikovanou skoliózu páteře, která souvisí s OI. V důsledku skoliózy musela absolvovat operaci, kde jí byla páteř zafixována. Dále má diagnostikovanou neuropatii na pravé dolní končetině. Co se týče těhotenství, v 6. týdnu prodělala samovolný potrat, u dalšího dítěte byl vyvolán potrat a to v 5. měsíci. Má za sebou 2 porody, oba byly provedeny císařským řezem.

**Délka rozhovoru:** 90 min.

Oblast hodnocení	L.H.
<b>Těhotenství</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Příprava</b></li><li>• <b>Rizika</b></li><li>• <b>Genetika</b></li></ul>	Respondentka uvádí, že se sama na těhotenství připravovala více jak dva roky. Uvedla, že v první fázi, kdy s partnerem začala o těhotenství uvažovat, absolvovala genetické testy, aby věděla jak vysoká je šance, že by její dítě zdědilo onemocnění OI. Nepřála si totiž dítě, které by tímto postižením trpělo. Genetické vyšetření nepřineslo žádné informace ani nástin možností, jaké ve své situaci partneri mají. Genetik se k celé problematice postavil odmítavě a zdůraznil, že lidé jako je ona děti mít nemají. Když se respondentka dostavila na lékařskou prohlídku již v jiném stavu, aby zjistila, jaké možnosti partneri mají, bylo jí lékařem



	<p>doslovně řečeno, že jdou „s křížkem po funuse“. Při dotazování na nejčastější rizika v průběhu těhotenství respondentka uvedla, že jsou i přes její diagnózu stejná, jako u intaktních matek. Žena absolvovala 3x umělé oplodnění bez úspěchu. Posléze se snažila otěhotnět přirozenou cestou na radu lékařů. Se samotným otěhotněním problém neměla, otěhotněla téměř hned. V 6. týdnu byla nucena podstoupit interrupci. Ta byla provedena velmi neprofesionálně, protože žena byla další 3 měsíce těhotná. Po tomto období došlo k silnému krvácení, které ale nikdo z lékařů nespojoval se špatně provedenou interrupcí, protože respondentka v té době byla léčena na hormonální poruchu. V této fázi změnila žena lékaře, který ji okamžitě poslal na další vyčištění, které již proběhlo v pořádku. Po roce opět otěhotněla. V 5. měsíci byl proveden UZV, kde bylo zjištěno poškození kostí. Jak bylo uvedeno výše, respondentka si nepřála dítě, které by mělo stejnou diagnózu jako ona, a tak byl vyvolán porod, který dítě nemělo šanci přežít. Další těhotenství proběhla již bez problémů. K častějšímu výskytu zlomenin v průběhu těhotenství rovněž nedocházelo, protože klientka má fixovány dolní končetiny hřeby. Na ostatních částech těla k frakturám nikdy nedocházelo.</p>
<p><b>Průběh těhotenství</b></p>	<p>Klientka má v současné době 2 děti. První těhotenství probíhalo zcela bez problémů a porod přišel až v 35. týdnu. Druhé těhotenství, dle výpovědi klientky, probíhalo rovněž zcela standardně bez komplikací, a to až do 32. týdne. Po tomto období začala klientka pociťovat stahy a začal se hlásit porod. Oba porody byly provedeny císařským řezem.</p>
<p><b>Péče a služby v těhotenství</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lékařská péče</li> </ul>	<p>Respondentka si od počátku stěžuje na negativní přístup lékařského personálu v podstatě od momentu, kdy</p>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Přístup lékařů ČR x zahraničí</b></li> <li>• <b>Poskytované služby</b></li> </ul>	<p>navštívila genetickou poradnu. Co se poskytnutých služeb týče, které v období těhotenství využívala, jednalo se o běžně dostupnou nabídku služeb. Vzhledem k závažnosti a specifčnosti svého onemocnění však v průběhu rozhovoru několikrát zdůraznila, že balíček péče je pro ženy s onemocněním OI nedostatečný. Postrádala především větší znalost diagnózy a specifických projevů, které mohou v průběhu těhotenství nastat, lepší prenatální diagnostiku a v neposlední řadě postrádala vstřícnější přístup lékařského personálu, který by se jí snažil podpořit a být jí oporou namísto negativismu a skepse, která byla přítomna od začátku. Celkově vidí rozdíl v přístupu a vzhledem k nedostatečné diagnostice by se dalo říct, že i v poskytovaných službách, mezi intaktní matkou a matkou trpící OI. Na otázku porovnání zahraničí a České republiky nedokáže odpovědět, přesto, že má kontakty s osobou s onemocněním OI v zahraničí, protože na toto téma spolu nikdy příliš nediskutovali a vzhledem k tomu, že zahraniční zemi nikdy nenavštívila, toto nedokáže objektivně posoudit.</p>
<p><b>Porod a jeho průběh</b></p>	<p>Žena absolvovala dva porody. První porod přišel v 35. týdnu a narodil se jí zdravý chlapec. Druhý porod proběhl dříve, v 32. týdnu rovněž císařským řezem. Oba porody proběhly bez komplikací. Jedinou stresovou situací pro ni byla situace, kdy měla stahy již po 5 minutách. Personál ji z jedné nemocnice poslal do sousední se slovy, že již nemají pro dalšího pacienta místo.</p>
<p><b>Dědičnost onemocnění</b></p>	<p>Prvorozený chlapec je zcela zdravý. Druhému chlapci bylo ve 3. letech diagnostikováno onemocnění OI a k tomu také Williamsův syndrom.</p>

Interview probíhalo formou chatu na sociální síti. Jednotlivé odpovědi jsem si zaznamenávala do připraveného dokumentu s otázkami, na které jsem se dotazovala. Po provedení rozhovoru probíhalo ještě povídání o celkové zdravotní a rodinné situaci klientky, rovněž probíhal podrobnější rozhovor o životě respondentky. Všechny tyto informace jsou zaznamenány ve výše uvedené tabulce a anamnéze ženy.

Paní L. H. se od počátku nabídky spolupráce v rámci diplomové práce stavěla k problematice velmi otevřeně a upřímně. Při objasnění cíle diplomové práce a jeho zaměření vyjádřila radost z toho, že může být nápomocna a přispět tak alespoň k malé osvětě v tomto tabuizovaném tématu. Samotný rozhovor probíhal naprosto přirozeně a bez problémů, což je možná díky prostředí sociální sítě, ve které probíhal. Respondentka ochotně odpovídala na všechny otázky, které jsem se jí pokládala a byla schopná mluvit otevřeně i o citlivějších událostech, které zažila na cestě za vytouženým dítětem. Zpětně hodnotí svou situaci v době těhotenství pozitivně. Dodává, že touha po dítěti byla natolik silná, že si rizika a důsledky z toho vyplývající příliš nepřipouštěla. Nejhorší pro ni byly první dva potraty a fakt, že se v průběhu těhotenství nedalo diagnostikovat, zda bude dítě mít rovněž diagnostikováno onemocnění OI. Podporu po celou dobu nacházela u manžela a své rodiny. Vzpomíná také na to, že z počátku byl přístup personálu spíše odmítavý, ale v průběhu porodu byl na velmi dobré úrovni. Personál také oceňoval snahu a samostatnost v péči o své děti i přes svou diagnózu.

**Osobní anamnéza:**

- **Jméno:** L. Š.
- **Věk:** 33
- **Typ postižení:** Osteogenesis Imperfecta pravděpodobně I. typu
- **Země:** Česká republika

**Rodinná anamnéza:** Osteogenesis Imperfecta I. typu zdělila po otci, který má rovněž diagnostikován tento typ. Respondentka uvádí, že do puberty se otec potýkal se zlomeninami, po pubertě se fraktury přestaly vyskytovat. Jeho výška i váha jsou rovněž stejné jako u intaktní populace. Ostatní členové rodiny jsou dle respondentky zdraví a netrpí žádnými závažnějšími chorobami.

**Lékařská anamnéza:** Respondentce bylo diagnostikováno onemocnění Osteogenesis Imperfecta I. typu. Vzhledem ke klasifikaci onemocnění je její výška i váha běžná jako u intaktní populace. Výška činí 164 cm, váha 52 kg. Za svůj život prodělala cca 25 zlomenin. Do 3 let se zlomeniny vyskytovaly více, nyní v dospělosti se již vyskytují sporadicky. Respondentka uvedla, že do 3 let věku prodělala přes 10 fraktur. Absolvovala 10 ortopedických operací. Po úraze kolene, kdy došlo k poškození čéšky a stehenních svalů, má omezenou hybnost pravé nohy. V důsledku tohoto úrazu není schopna řídit auto s manuální převodovkou, ale musí mít auto speciálně upravené, tzn. v autě musí mít automatickou převodovku. Respondentka trpí mimo jiné skoliósou páteře, což je důsledek onemocnění. V důsledku onemocnění se rovněž denně potýká s bolestmi kyčlí, zad a kostí. Dále je sledována na kardiologii s nedomykavostí chlopní, rozšířenou aortou a také problémy s extrasystoly, což jsou srdeční stahy přicházející mimo pravidelný srdeční rytmus. Rovněž má problémy s vyšší krvácivostí.

**Délka rozhovoru:** 90 min.

Oblast hodnocení	L. Š.
<b>Těhotenství</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Příprava</b></li><li>• <b>Rizika</b></li><li>• <b>Genetika</b></li></ul>	Přesto, že klientka ihned v úvodu rozhovoru uvádí, že příprava na těhotenství a s tím související mateřství trvala více než 4 roky a i přesto, že před samotným otěhotněním byla klientka seznámena se všemi riziky, které jí mohou v průběhu gravidity potkat a i přes absolvované genetické vyšetření měla obě těhotenství

vysoce riziková a špatně je snášela jak po psychické, tak také zdravotní stránce. Klientka uvedla, že dlouhou dobu trvalo, než se s partnerem rozhodli, zda si vůbec rodinu pořídí a toto období bylo pro ně oba velmi náročné. Rozhodování bylo složité z několika důvodů. Jednak si nebyli jisti, zda zvládnou péči o dítě s postižením, které by se jim mohlo narodit. Dále měli obavu, že pokud se rozhodnou pro přirozenou metodu početí, aby se plod vyvíjel tak, jak má, a nedocházelo ke komplikacím. Partneři věděli, že v případě jakýchkoliv problémů provádí lékaři, po důkladném genetickém vyšetření, cca v 16. týdnu potrat. Tato možnost pro ně byla však nepřijatelná, protože z morálních důvodů nechtěli potrat připustit. Po dlouholetém zvažování, zda si rodinu založit, a zvážení všech rizik, která se k těhotenství respondentky, vzhledem k její diagnóze, vázala, se rozhodli k početí prostřednictvím IVF metody prostřednictvím darovaných oocytů. Před plánovaným otěhotněním musela respondentka podstoupit léčbu Pamidronátem, což je lék z II. generace bifosfonátů. Dále absolvovala několikahodinové konzultace a vyšetření s osteologem, ortopedem a rovněž genetikem. Co se týče oblasti rizik, které těhotenství s sebou neslo, respondentka uvádí, že byla se všemi srozuměna před samotnou graviditou a byla si vědoma důsledků, které mohou nastat. Jednalo se především o zvýšené riziko zlomenin kompresních obratlů, v důsledku křehkých cév vyšší četnost krvácení. Z počátku si rizika a důsledky z nich vyplývající snažila nepřipouštět, ale postupem času začala trpět čím dál intenzivnějšími úzkostmi. Respondentka uvádí, že neměla ani tak strach o sebe, ale spíše o nenarozené dítě. Neměla jistotu, zda je dítě v pořádku, zda vývoj probíhá tak, jak má. Celé

	těhotenství si dělala starosti.
<b>Průběh těhotenství</b>	<p>Obě těhotenství, která respondentka absolvovala, byla od počátku riziková. U prvního dítěte se od počátku objevovalo krvácení, respondentka se potýkala s velkými a nepříjemnými bolestmi zad a kyčlí. Rovněž jí byl diagnostikován gestační diabetes. Nasazena byla inzulínová terapie. Ve 20. týdnu se začalo objevovat intenzivní tvrdnutí břicha, které se probíhalo několikrát za den. Zhruba v tomto období se začaly u klientky objevovat úzkosti a nepřekonatelný strach o dítě, který se stupňoval do neúnosných stavů. Tato situace, konkrétně tvrdnutí břicha a intenzivní pocity úzkosti a strachu, přetrvávaly až do porodu. V 31. týdnu došlo k silnému krvácení a v důsledku tohoto stavu bylo akutní naplánovat předčasný porod císařským řezem. Respondentka uvádí, že celkově těhotenství špatně snášela a velmi se jí ulevilo, když zjistila, že i přes mnohočetné problémy v těhotenství se jí narodila zdravá dcera. Druhé těhotenství bylo rovněž od začátku klasifikováno jako vysoce rizikové. Opět jí byl diagnostikován gestační diabetes s nutností inzulínové terapie. Ve 20. týdnu, stejně jako u předchozí gravidity, se objevilo tvrdnutí břicha několikrát za den, které se manifestovalo až do porodu. Opět v tomto období nastoupily intenzivní pocity strachu a úzkosti o nenarozené dítě. Zhruba 2 měsíce před plánovaným porodem byla respondentka hospitalizována v nemocnici v důsledku zkráceného děložního hrdla. Porod byl, na rozdíl od předchozího porodu, naplánován a proveden císařským řezem v 36. týdnu. I v tomto případě se přes všechny komplikace a obavy se respondentce narodil zdravý chlapec.</p>
<b>Péče a služby v těhotenství</b>	Na téma lékařské péče se respondentka domnívá, že

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lékařská péče</li> <li>• Přístup lékařů ČR x zahraničí</li> <li>• Poskytované služby</li> </ul>	<p>jsou pro ženy trpící OI dostatečná. Ona sama využívala běžné diagnostické metody, které má k dispozici každá matka, ať už s postižením nebo bez něj. S negativní a odmítavou reakcí lékaře se setkala pouze u svého ortopeda, který ji léčil od dětství. Ve chvíli, kdy se dozvěděl, že žena plánuje otěhotnět, odmítl další spolupráci. Týž lékař jí významně upozornil, že ženy s diagnózou jako má ona, nemají mít vůbec děti, protože se narodí postižené, a pokud se některá z žen s touto diagnózou domnívá, že je možnost narození zdravého dítěte, je na omylu. Ostatní lékaři, kteří s ní v průběhu těhotenství spolupracovali, především osteolog a gynekolog, ji naopak v plánování rodiny podpořili. Respondentka uvádí, že o ni bylo v průběhu obou těhotenství uspokojivě postaráno, především po fyzické stránce. Co se týče psychiky, tam vidí velkou mezeru a laxní přístup lékařů. Jak již bylo popsáno výše, respondentka na období těhotenství nevzpomíná dobře. Namísto příjemného období plného očekávání to bylo období intenzivního strachu a úzkostí. Všechny své pocity a obavy sdělila svým lékařům, protože stav byl pro ni neúnosný. Lékař s tímto sdělením však nijak dále nepochoval, nedoporučil respondentce návštěvu psychologa popřípadě psychiatra, o psychický stav se nezajímal. Respondentka toto vnímá jako velkou chybu lékařů, protože se domnívá, že její stav byl natolik závažný, že již hraničil s diagnózou. Co se týče názoru na přístup a dostupnost péče v ČR a zahraničí, nedokáže tuto oblast porovnat, přestože v zahraničí má přátele s touto diagnózou.</p>
<p><b>Porod a jeho průběh</b></p>	<p>Jak již bylo nastíněno výše, obě těhotenství byla riziková. I z tohoto důvodu se u obou těhotenství počítalo s císařským řezem. První dítě se respondentce</p>

	<p>narodilo v roce 2009. Vzhledem k nečekanému a silnému krvácení v 31. týdnu byl nutný rychlý a včasný zásah lékařů, aby dítě nebylo ohroženo. Porod byl proveden akutně císařským řezem. Respondentce se narodila zdravá dcera. Druhé dítě se narodilo v roce 2012. I zde probíhaly komplikace od počátku gravidity. Aby se předešlo případným rizikům a akutnímu porodu, byla respondentka 2 měsíce před porodem hospitalizována v nemocnici. Jedním z důvodů bylo i zkrácené děložní hrdlo. Porod proběhl v 36. týdnu zcela plánovaně, opět císařským řezem. Respondentce se narodil zdravý chlapec.</p>
<p><b>Dědičnost onemocnění</b></p>	<p>Respondentka má 2 děti a ani jedno netrpí onemocněním Osteogenesis Imperfecta. Je to však z toho důvodu, že po dlouholetém plánování a zvažování všech variant se rozhodli pro početí prostřednictvím darovaných oocytů.</p>

Interview probíhalo formou chatu na sociální síti. Vzhledem k technickým problémům, konkrétně problémům s připojením a v důsledku toho s odesíláním otázek a přijímáním odpovědí, jsem byla nucena rozhovor realizovat na několik částí.

Žena se i přes výše popsané technické problémy stavěla k problematice a pokládaným otázkám velmi otevřeně. Nebála se promluvit ani o intimnějších záležitostech a negativních zážitcích, které ji v období gravidity provázely. Rozhovor s respondentkou probíhal přirozeně a nenuceně, byl velmi příjemný a přirozený. V průběhu rozhovoru a zjišťování všech oblastí života ženy bylo cítit, že přesto, že je těhotenství uváděno jako nejkrásnější období života ženy, potažmo páru, oni jsou rádi, že toto období zvládli překonat a je za nimi. Respondentka se netajila tím, že graviditai byla naopak nejhorším obdobím v životě jejím i jejího partnera. Z tohoto důvodu se rozhodla po druhém porodu nechat sterilizovat. Upozorňovala a kladla důraz na to, že se nejednalo o doporučení lékařů, nýbrž o její svobodné rozhodnutí, které mělo několik důvodů. I přesto, že by s partnerem chtěli další dítě, po období intenzivních úzkostí, stresu a nepřekonatelného strachu o dítě by celým obdobím nechtěla znovu procházet. Navíc díky sterilizaci nemusí mít strach, že by neplánovaně otěhotněla a může nyní podstoupit léčbu, která je neslučitelná s graviditou (silné



medikamenty, intenzivní terapie, aj.). Žena k celému tématu dodala, že obě těhotenství zvládla díky svému partnerovi, který jí byl v těch nejhorších chvílích oporou, podporoval ji a povzbuzoval, že vše dobře dopadne. Na závěr rozhovoru respondentka ještě podotkla, že v souvislosti se zkoumanou problematikou je pro ni zásadní fakt, že rodiče s diagnózou OI neznají nebo nevyužívají možnost počít dítě za pomoci zárodečných buněk od zdravých dárců. Díky této možnosti se vyhnou nejistotě, že jejich dítěti bude také diagnostikováno onemocnění OI. Uvádí, že rodiče o této metodě buď vůbec nevědí, a v případě, že o ní vědí, touha po vlastním dítěti je silnější. Stává se pak velmi často, že takoví rodiče raději podstoupí potrat ve 20. týdnu z důvodu zjištění OI u plodu. Respondentka dodává, že obě děti, které se jim narodily, mají díky výše popsané metodě. Tohoto rozhodnutí nelitují, protože si mohli být po celou dobu jisti, že jejich dítěti OI diagnostikováno nebude.

**Osobní anamnéza:**

- **Jméno:** C.L.
- **Věk:** 39
- **Typ postižení:** Osteogenesis Imperfecta III. typu
- **Země:** Spojené státy americké - Texas

**Rodinná anamnéza:** Respondentka se narodila v malém americkém městečku El Salvadoru. V tehdejší době byla prognóza přežití velmi malá. Samotní doktoři si nebyli jisti, zda respondentka přežije a pokud ano, jak dlouho a z důvodu závažných fraktur kostí, se kterými se již narodila. Po narození jí nebyly provedeny žádné testy, které by zjistili jakým typem OI trpí. S největší pravděpodobností lékaři ani nevěděli, že nějaké postižení OI existuje. Tuto informaci neměla ani její matka a tím pádem jí neměla ani od koho získat. Ani postupem času neprošla respondentka žádnými významnými lékařskými vyšetřeními, které by diagnostikovaly typ OI. Podle povahy a četnosti fraktur, dále svého vzhledu, který je typický pro III. typ a informací, které čerpá ať už z literatury nebo od známých se stejnou diagnózou, se domnívá, že trpí OI III. typu. Co se týče členů rodiny, uvedla, že je jediná, které bylo diagnostikováno OI.

**Lékařská anamnéza:** Jak bylo uvedeno výše, respondentka se narodila v malém městečku a době, kdy ani lékařský personál neměl povědomí o onemocnění jako je OI. Nebyl jí tedy diagnostikován typ, ani provedena žádná operace. Do 13 let vyrůstala v El Salvadoru, kde neměli zkušenosti, znalosti a ani potřebné vybavení na provedení operací, které by jí samotné pomohli. Respondentka uvádí, že vlivem OI dosud nepodstoupila žádné operace a kromě svého postižení nemá žádné jiné zdravotní problémy ani ty, které se k diagnóze OI III. typu ve většině případů přidružují

**Délka rozhovoru:** 90 min.

Oblast hodnocení	C. L.
<b>Těhotenství</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Příprava</b></li><li>• <b>Rizika</b></li><li>• <b>Genetika</b></li></ul>	O těhotenství a dítěti začala přemýšlet krátce po té, co se vdala. Vzhledem k jejímu zdravotnímu stavu se v tomto období začala zajímat o možnosti početí dítěte i s diagnózou jako je OI III. typu, což je nejtěžší s životem slučitelný typ onemocnění. Vzhledem k III. typu musela vzít v úvahu i svou stavbu těla, především

	<p>to, že její výška dosahuje pouhých 97,5 cm (na jejich jednotky 3,2 " stop jak sama uvádí). Možnosti, které měla, rizika, která z toho vyplývala, dlouho konzultovala s lidmi a svými přáteli trpícími stejným typem OI jako má ona a dále jí v jejím „výzkumu na vlastní pěst“, jak sama toto období nazývá, byly velkou pomocí webové stránky <a href="http://www.oif.org">www.oif.org</a>, kde také načerpala řadu informací. S doktory možnosti a rizika počítí nekonzultovala. Domnívá se, že by se k celé věci postavili negativně již od začátku, navíc postoj k problematice těhotenství u osob s OI je ze strany lékařů v pásmu neochoty. I z tohoto důvodu nechtěla podstoupit žádnou léčbu, neprošla ani genetickými testy. Veškerá příprava, zjišťování informací, vyplývajících rizik a následků probíhala, jak je uvedeno výše, na bázi rozhovorů s přáteli a známými a také pomocí výše uvedených webových stránek. Jedinou konzultaci s lékařem, kterou před otěhotněním absolvovala, byl rozhovor s jejím strýcem, který je lékařem. Ten ji neodsuzoval, pouze ji upozornil na to, že je to velmi riskantní, a pokud dojde ke komplikacím, může to vést ke smrti jejího dítěte, respondentky samotné, případně obou. Toto a mnoho dalších rizik, jako např. problémy s dýcháním, velkou zátěž na organismus a tělo z důvodu vysoké váhy vzhledem k vzrůstu atd., byla nucena zvážit před samotným rozhodnutím, což nebylo jednoduché. Plánování rodičovství tak trvalo přes rok.</p>
<p><b>Průběh těhotenství</b></p>	<p>Příznaky těhotenství prožívala respondentka stejně jako člověk bez onemocnění OI. Z počátku se těhotenství projevovalo častou nevolností, zvracením, žena byla více unavená. Problémy, které souvisely s OI, se dostavily až po pár měsících. Hlavním problémem byla narůstající váha, která po pár měsících byla již pro</p>

	<p>respondentku neúnosná, což sama očekávala vzhledem ke své výšce 97,5 cm. Uvádí, že její tělo bylo nepřiměřeně těžké, a to jí posléze znemožňovalo jakýkoliv samostatný pohyb. Manžel ji musel pomáhat především s přesuny z vozíku do auta nebo kamkoliv jinam a s hygienou. Její lékařka se v pokročilém stádiu bála o závažné zlomeniny respondentky, které by nebylo možné, vzhledem ke graviditě, řešit, nicméně v průběhu těhotenství žádné fraktury neprodělala.</p>
<p><b>Péče a služby v těhotenství</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lékařská péče</li> <li>• Přístup lékařů ČR x zahraničí</li> <li>• Poskytované služby</li> </ul>	<p>Co se týče postoje a přístupu lékařů, respondentka vzpomíná na to, že byl od počátku negativní až zavrhuující. Domnívá se ale, že tento přístup pramení také z nedostatečné informovanosti lékařů o OI. Když se pak k této diagnóze přidá ještě těhotenství, je to pro lékaře prozatím tabuizované téma. V momentě, kdy už žena očekávala dítě, jí byly poskytnuty zcela běžné služby jako nastávající matce bez postižení. Oproti intaktním ženám měla ještě navíc k dispozici častější vážení a měření plodu a rovněž ultrazvuk byl prováděn minimálně jednou za měsíc. Prohlídky absolvovala každý měsíc. Respondentka docházela k specialistovi, který se o ni staral. Uvádí, že v momentě, kdy už dítě čekala, se k ní lékařský personál choval vstřícně a s respektem. Na závěr uvádí, že její těhotenství probíhalo bez jakýchkoliv komplikací, což každého překvapilo.</p>
<p><b>Porod a jeho průběh</b></p>	<p>Porod byl naplánován na 28. týden. Měsíc před plánovaným porodem byla respondentka hospitalizována, aby se předešlo rizikovým situacím, které by mohly ohrozit ji a její dítě. Porod byl proveden císařským řezem. Po přijmutí na operačním sále byla žena seznámena s personálem, který se o ni měl v průběhu zákroku starat. Její lékař byl na zákrok</p>

	<p>připraven stejně tak jako byl připraven reagovat dle situace, které nastanou. Před samotným zákrokem se ujistil v tom, jak se ženou, v případě potřeby, manipulovat. Chtěl předejít jakýmkoliv frakturám v důsledku císařského řezu nebo nutnosti manipulování s respondentkou. Díky profesionálnímu přístupu a komunikaci s lékaři probíhal porod bez komplikací. Během zákroku ztratila respondentka hodně krve, což ale nevnímá jako zásadní komplikaci, protože lékaři byli připraveni i na tuto možnost a krevní transfuzi měli připravenou od počátku zákroku. Celkově hodnotí přístup lékařů a personálu velmi pozitivně a velmi profesionálně. Lékaři byli připraveni na všechny situace, které mohly nastat. Vnímá to jako velké plus a důležitou složku toho, aby vše proběhlo bez komplikací.</p>
<b>Dědičnost onemocnění</b>	<p>Respondentka má dvouletého chlapce, který se ji narodil naprosto zdrav. Osteogenesis Imperfecta mu diagnostikováno nebylo.</p>

Interview probíhalo, stejně jako u předchozích žen, formou chatu na sociální síti. Způsob zaznamenávání odpovědí byl stejný, stejně jako podrobnější povídání o jednotlivých oblastech a celkově o životě respondentky.

Žena byla v průběhu rozhovoru velmi otevřená a ochotná bavit se o všech oblastech, které mě zajímaly. Z rozhovoru byl poznat velký vděk vůči lidem, především manželovi, její rodině a samozřejmě také lékařskému personálu za to, že jí na její cestě za vytouženým dítětem pomohli a byli jí oporou. Rodina ji podporovala od začátku po celou dobu. Všichni se snažili, aby stále zůstávala v psychické pohodě, se vším jí pomáhali, aby co nejvíce odpočívala a byla zdravá pro své dítě, které čekala. Na lékaře i zdravotní sestry vzpomíná také s velkou dávkou respektu a vděku, protože i jejich zásluhou proběhl porod bez komplikací a ona se cítila bezpečně, přesto, že rizika, která mohla nastat, nebyla zanedbatelná. Dodává však, že je křesťanka a věří v zázraky. Od počátku gravidity věřila v zázrak a je pevně přesvědčena, že jen díky své víře zvládla překonat všechny těžké chvíle a rizika, která ji provázely celým těhotenstvím. Víra jí dávala sílu věřit tomu, že se i přes počáteční skeptické reakce lékařů dostane do rukou těch nejlepších, kteří se o ni postarají, a ona bude mít možnost

přivést na svět zdravé dítě. Hovor uzavírá tím, že tento zázrak se skutečně stal, má dvouletého chlapce, který je bez jakýchkoliv zdravotních komplikací a má se čile k světu.

**Osobní anamnéza:**

- **Jméno:** M. S. D.
- **Věk:** 52
- **Typ postižení:** Osteogenesis Imperfecta III. typu
- **Země:** Spojené státy americké

**Rodinná anamnéza:** Žena pochází z početné rodiny. Má 5 bratrů a 1 sestru. Uvedla, že diagnostikováno onemocnění Osteogenesis Imperfecta nikdo z rodiny neměl. Co se týče manžela respondentky, má diagnostikovanou dětskou mozkovou obrnu.

**Lékařská anamnéza:** Žena uvádí, že v době, kdy se dozvěděla, že je v jiném stavu, byli spolu s manželem 7 let. Její výška je 90, 17 cm a váha je 21,15 kg. Kromě diagnostikované OI III. typu netrpí žádnými zdravotními problémy. Za svůj život prodělala cca 300 fraktur.

**Délka rozhovoru:** 90 min.

Oblast hodnocení	M. S. D.
<b>Těhotenství</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Příprava</b></li><li>• <b>Rizika</b></li><li>• <b>Genetika</b></li></ul>	Žena byla s manželem vdaná asi 7 let, když se dozvěděla, že je těhotná. Dítě neplánovaly, ani si tuto možnost nepřipouštěli. Ve 12. týdnu došlo k samovolnému potratu. Po této zkušenosti se manželé rozhodli počít dítě znovu a za několik měsíců se žena dozvěděla, že je opět těhotná a k překvapení všech čeká dvojčata. Otěhotnět po prodělaném potratu se respondentce povedlo do několika měsíců. Genetické testy před samotným početím neabsolvovali. Žena uvedla, že se všemi riziky, která by ji v těhotenství mohla potkat a ohrozit ji a dítě, byla srozuměna a seznámena dopředu. Lékaři ji upozorňovali na velké riziko ohrožení plic a srdce a to z důvodu růstu plodu. Hrozilo, že plod bude růst směrem do břišní dutiny, vzhledem k výšce respondentky, kde bude tlačit na srdce a plíce, což by ohrožovalo jak nastávající matku, tak dítě samotné. Žena si s tímto poradila tak, že se snažila za pomoci chodítka postavit na nohy a v rámci

	<p>možností chodit, jak jen to šlo, aby zabránila růstu plodu do dutiny břišní. Tím docílila toho, že děti namísto růstu nahoru rostly směrem dolů, což bylo vzhledem k stavu rodičky žádoucí. Co se týče zlomenin, žádné se v průběhu gravidity nevyskytly.</p>
<p><b>Průběh těhotenství</b></p>	<p>Respondentka uvádí, že její těhotenství probíhalo zcela normálně jako u zdravé populace. Poskytované služby, které se běžně těhotným ženám nabízí, pro ni byly dostatečné. Začátky probíhaly bez komplikací. V pokročilém stádiu těhotenství špatně snášela neustále se zvyšující váhu v důsledku růstu dětí. Zhruba 4 týdny před plánovaným porodem už nebyla žena schopna pohybovat se za pomoci chodítka a musela ležet. Tento stav vyplýval z její vysoké váhy. Zhruba v této době byla hospitalizována v nemocnici, kde zůstala až do porodu. Po celou dobu těhotenství respondentka pracovala. Byla nucena najít si za sebe náhradu na toto období.</p>
<p><b>Péče a služby v těhotenství</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lékařská péče</li> <li>• Přístup lékařů ČR x zahraničí</li> <li>• Poskytované služby</li> </ul>	<p>Co se týče přístupu lékařů v otázce gravidity ženy, má žena vesměs pozitivní zkušenost. Obvodní doktor jí v těhotenství velmi podporoval a přístup k ní byl velmi otevřený. Někteří specialisté, se kterými se v průběhu těhotenství setkala, měli na celou věc skeptičtější pohled. Domnívali se, že by měla těhotenství přerušit z důvodu vysokých zdravotních rizik, která musela podstoupit. Tato rizika by byla vysoká u jednoho dítěte a v situaci, kdy respondentka čekala dvojčata, se rizika zdvojnásobila. Žena se svým manželem však možnost umělého přerušení těhotenství razantně odmítli. Ti lékaři, kteří jí měli posléze v péči a sledovali ji, byli vstřícní a podporovali ji. Respondentka uvádí, že její gynekolog byl do její každodenní péče zapojený více než u běžné populace. Celkově si tedy na přístup ani</p>



	poskytnuté služby nemůže stěžovat, právě naopak vnímá je jako naprosto dostatečné vzhledem k jejímu zdravotnímu stavu a dodává, že profesionální péče lékařů byla jedním z nejdůležitějších oblastí pro bezproblémový průběh těhotenství.
<b>Porod a jeho průběh</b>	Porod byl naplánován na 7. měsíc a byl proveden císařským řezem. Plán porodu byl proveden bezprostředně po zjištění, že žena čeká dvojčata. Bylo zapotřebí všechno přichystat a připravit se na možné komplikace. Naštěstí samotný zákrok proběhl bez ohrožení nastávající matky i dětí. Respondentka porodila dvojčata, dívku a chlapce, kterým bylo bezprostředně po narození diagnostikováno stejné onemocnění, jako jejich matce. OI III. typu. Samotná rekonvalescence po porodu a celkově po graviditě trvala cca 12 týdnů.
<b>Dědičnost onemocnění</b>	Žena s manželem mají dvě vlastní děti, dívku a chlapce. Oběma dětem bylo diagnostikováno Osteogenesis Imperfecta III. typu

Interview opět probíhalo formou chatu na sociální síti. Odpovědi jsem si zaznamenávala do textového dokumentu, který jsem měla připraven. Oblasti života respondentky a podrobnější informace jsem si rovněž zaznamenávala do předem připraveného dokumentu.

Oproti ostatním rozhovorům byl průběh tohoto malinko odlišný. Respondentka z počátku byla k odpovědím a povídání o svém životě rezervovanější. Bylo poznat, že si není úplně jistá a nemá ve mě takovou důvěru. Odpovědi byly stručné, nedalo se z nich vyčíst mnoho informací. Bylo nutné se více doptávat a snažit se navodit příjemnou atmosféru, což je v prostředí sociálních sítí obtížnější, než kdybychom se viděly osobně. Postupem času se žena více rozpovídala o svém životě, prostředí, ve kterém žije, svém manželovi a dětech. Dále podotkla, že by ji v průběhu jejího těhotenství pomohlo, kdyby byla v kontaktu s ženami, u kterých těhotenství proběhlo bez komplikací. Zároveň podotýká, že bez podpory svého manžela by období těhotenství, které bylo, ač se to nezdá, velmi náročné nejen po fyzické stránce, ale především také po psychické, nezvládla tak dobře. Manžel, stejně jako její rodina,

jsou pro respondentku velmi důležití. Její muž hlídal a kontroloval, zda proběhly všechny kontroly u lékařů, staral se a se vším pomáhal. Důležité pro ni bylo, že měla jistotu v tom, že se na něj může spolehnout. Respondentka musela být měsíc před plánovaným porodem hospitalizována. Z tohoto důvodu musela přerušit svou práci, kterou do té doby vykonávala. Na manžela se mohla spolehnout nejen jako na psychickou podporu, ale také jako na živitele rodiny. Staral se o rodinu, chodil do práce pravidelně a díky tomu se nemusela žena bát přerušit práci na měsíc před plánovaným porodem a dále ještě 12 týdnů po porodu. I přes výpadek jednoho z příjmů měli k dispozici dobré zdravotní pojištění a zajištěné příjmy na celou dobu, kdy byla respondentka vyřazena z pracovního procesu. V závěru našeho rozhovoru dodává, dle jejího názoru, velmi důležitou skutečnost, kterou je před samotným početím důležité zohlednit. Domnívá se, že každá žena s diagnostikovaným onemocněním OI by měla důkladně zvážit podporu, kterou má především ve svém partnerovi, při následné výchově dítěte po jeho narození. Před samotným početím by měla každá žena s OI pečlivě zvážit, zda bude fyzicky schopna se o dítě postarat. Tato oblast jí přijde důležitá zejména proto, že mnoho žen s OI není schopno samostatně žít a fungovat ještě před tím, než přivede na svět dítě. Uvádí, že mnoho žen v jejím okolí se rozhodlo mít dítě, aniž by se mohly spolehnout na svého věrného a schopného muže, což je podle ní klíčové. V takovém případě je pak nutné, aby dopomohla rodina, což není ideální ani pro matku ani pro její dítě.

**Osobní anamnéza:**

- **Jméno:** K. A.
- **Věk:** 35
- **Typ postižení:** Osteogenesis Imperfecta V. typu
- **Země:** Spojené státy americké

**Rodinná anamnéza:** Nebyla zjištěna**Lékařská anamnéza:** Nebyla zjištěna**Délka rozhovoru:** cca 60 minut

Oblast hodnocení	K. A.
<b>Těhotenství</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Příprava</b></li><li>• <b>Rizika</b></li><li>• <b>Genetika</b></li></ul>	<p>Příprava na těhotenství a mateřství respondentky trvala více jak 2 roky. Stejně jako předchozí ženy uvádí, že před samotným početím byla seznámena a byla si vědoma všech rizik, která budou z gravidity v jejím stavu vyplývat. Vzhledem ke svému malému vzrůstu ji trápily problémy s dýcháním. Vzhledem k tomu, že respondentka se pohybuje na vozíku, jí hrozilo riziko vzniku trombů. Musela proto dodržovat opatření, aby se vzniku krevních sraženin předešlo. Naštěstí, jak sama respondentka uvedla, neměla problém s pohyblivostí nohou, čímž riziko zmírnila a bylo snazší dodržovat preventivní opatření lékařů. Dalším výrazným rizikem byl nárůst hmotnosti ženy v důsledku růstu plodu, což mohlo mít nedozírné následky jak pro ni, tak pro dítě. Celkově ale hodnotí své těhotenství jako velmi šťastné a na toto období ráda vzpomíná.</p>
<b>Průběh těhotenství</b>	<p>Respondentka na své těhotenství vzpomíná jako na dobu plnou štěstí. Během těhotenství se nepotýkala s žádnými závažnějšími zdravotními problémy. V podstatě by se dalo říci, že prožila těhotenství, jako každá jiná žena bez diagnózy OI. Nepříjemné pro ni bylo, že až do druhého trimestru trpěla intenzivními pocity nevolnosti, které ale</p>

	<p>posléze odezněly. V průběhu celého těhotenství se občas potýkala s bolestmi zad, které vyplývaly z nárůstu hmotnosti, a rovněž měla bolesti nohou. Co se týče fraktur, žádné se v průběhu gravidity neobjevily. Jak sama respondentka uvedla, poslední fraktury, které se u ní vyskytly, měla 5 let před početím dítěte.</p>
<p><b>Péče a služby v těhotenství</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lékařská péče</li> <li>• Přístup lékařů ČR x zahraničí</li> <li>• Poskytované služby</li> </ul>	<p>Od počátku musela žena překonávat především nedostatečnou informovanost o diagnóze OI a s tím související možnosti těhotenství. V prvopočátku plánování se setkala spíše s odmítavou reakcí. Lékař, u kterého absolvovala genetické vyšetření, jasně vyjádřil negativní postoj k tomu, že respondentka jen uvažuje o možnosti počít a přivést na svět dítě. Domnívá se, že tento názor plynul pouze z víry lékaře založené na tom, že ženy s genetickým postižením by na svět neměly přivést biologické dítě. Některé negativní reakce, se kterými se také setkala, zase vychází z nedostatku povědomí o problematice těhotenství a osob s OI. V každém případě respondentka uvádí, že postoj se lišil od zaměstnance k zaměstnanci. Tým lidí, který si vybrala pro svou péči v průběhu gravidity, měl podporující, vstřícný a maximálně profesionální přístup. Co se týče péče, které se jí v průběhu gravidity dostávalo, vnímá ji jako nadstandardní. Rozdíl vnímá především v tom, že ženy bez postižení nejsou tak úzkostlivě sledovány lékařským personálem, a pokud nemají vysoce rizikové těhotenství, mohou v podstatě fungovat jako doposud. Naproti tomu žena s postižením jako je OI má mnohem omezenější možnosti, protože podléhá téměř neustálému dohledu lékařů a musí dodržovat striktní opatření, aby celé těhotenství proběhlo bez komplikací. I přes tento přístup se však domnívá, že péče, kterou je možné poskytnout pro ženy</p>

	<p>s OI nejsou zdaleka dostačující. Zásadní je, dle jejího názoru, v první řadě zvýšení informovanosti lékařů o dané problematice a změna postojů k matkám s postižením. Dále by uvítala otevřenější přístup a nabídku široké škály služeb již ve fázi plánování těhotenství, dále napojení na ostatní maminky, které si prošly celým procesem se stejným nebo stejně závažným typem OI. Poporodní péči velmi chválí, především přístup zdravotních sester. Uvádí, že brzy přišly na to, že si musí na mnohé věci přijít sama jako každá matka, ať už s postižením nebo bez něj. Její přání je, aby se lékařské služby zaměřovaly více na podporu a rozvoj rodičovských dovedností než na to, aby pacienta vnímaly jako příjemce určité služby, který musí bezpodmínečně dávat pozor na to, jak se správně konkrétní úkony vykonávají.</p>
<p><b>Porod a jeho průběh</b></p>	<p>Porod byl plánován v rozmezí 7.- 8. měsíce. Pro respondentku bylo důležité, aby nedostala anestezii, chtěla mít přehled, kdy se narodí dítě. Z tohoto důvodu si vyžádala epidurál. Vzhledem k tomu, že respondentka má páteř vyztuženou titanovou tyčí, lékaři dlouhou dobu za pomoci rentgenových snímků hledali vhodné místo vpichu, aby injekce byla účinná. Toto místo nenašli ani po 45 minutách a ženu o tomto faktu neinformovali. Žena si tak skutečnost uvědomila až ve chvíli, kdy lékař zahájil porod formou císařského řezu. Bylo nutné podat anestetika a tak si respondentka konec porodu nepamatuje. Oporou jí byl manžel, který byl u porodu přítomen a jednání lékařů měl pod kontrolou. Zpětně přiznává, že volba epiduralu asi nebyla nejvhodnější, nicméně na to nebyla upozorněna lékařským personálem. I přes tuto komplikaci však dodává, že všechno dopadlo dobře, porod proběhl bez komplikací a</p>

	jí se narodila holčička.
<b>Dědičnost onemocnění</b>	Žena má dceru, dědičnost onemocnění však nebylo zjištěna.

Interview probíhalo rovněž formou chatu na sociální síti. Odpovědi jsem si zaznamenávala do textového dokumentu, který jsem měla připraven. V případě rozhovoru s touto respondentkou se vyskytly komplikace. Došlo k selhání techniky, pravděpodobně na obou stranách. V průběhu plánovaného rozhovoru jsme měly obě problém s odesláním a příjmem informací, které jsme si vyměňovaly. Tuto komplikaci se nám nepovedlo nijak vyřešit a tak rozhovor neproběhl najednou, ale ve více úsecích. Z tohoto důvodu jsem měla velmi omezenou možnost doptat se na informace, které mě v souvislosti se zkoumaným tématem zajímaly. I to je důvod, proč chybí některé údaje, jako např. anamnézy nebo informace o dědičnosti onemocnění. S respondentkou jsme se dohodly, že v textovém dokumentu sestavím kazuistiku a nastíním oblasti, o kterých bych se chtěla dozvědět více a u kterých bych potřebovala více informací a ty ji posléze zašlu e-mailem. To jsem také obratem učinila, nicméně respondentka měla problém s otevřením tohoto dokumentu a tak se celý proces opakoval znovu. Dokument jsem přeformátovála a znovu jej odeslala respondentce. Tentokrát, dle informací, které jsem měla k dispozici, dorazil bez problémů a i funkčnost byla v pořádku. Nicméně vyplněný mi již zpět nepřišel a s respondentkou se mi již nepovedlo spojit i přes opakované pokusy. Tato skutečnost mě velmi mrzí, protože tato žena byla velmi vstřícná, otevřená a celkově velmi motivovaná ke spolupráci na této práci. Bylo vidět, že ji zkoumaná problematika zajímá, a celkově se k povaze práce stavěla jako k velmi potřebnému a důležitému materiálu, který vznikne. A to nejen pro osoby, potažmo ženy, s diagnostikovaným Osteogenesis Imperfecta.

## 4.6 Vyhodnocení výzkumu

Cílem diplomové práce bylo zmapovat oblast těhotenství a mateřství osob s Osteogenesis Imperfecta se zaměřením na přípravu a průběh těhotenství ve vztahu k onemocnění, zmapování všech rizik, s kterými se mohou v těhotenství tyto osoby potýkat a v neposlední řadě zjistit přístup a informovanost lékařského personálu a to jak v České republice, tak také v zahraničí.

V úvodu této kapitoly jsou uvedeny výzkumné otázky, které byly sestaveny před samotným výzkumem. Odpovědi na jednotlivé výzkumné otázky jsou popsány v textu níže.

Co se týče první zkoumané oblasti, a to rozdílu v přístupu mezi Českou republikou a zahraničím, před samotným zahájením výzkumu jsem měla předpoklad, že v zahraničí je přístup k celé problematice pozitivnější, ženy mají k dispozici nadstandardní služby a péči. Tento předpoklad se mi potvrdil jen z části. Z výpovědí respondentek vyplynulo, že nedokážou porovnat nabízené služby a přístup v České republice přesto, že zde znají ženy se stejnou diagnózou. Nicméně po srovnání výpovědí žen z České republiky a zahraničí lze vyzorovat, že ženy ze zahraničí sice využívaly běžně dostupné metody ke zjištění průběhu těhotenství, nicméně jim tyto služby byly nabízeny v častějších intervalech. Dále s nimi byly před samotným porodem prokonzultovány všechny možnosti, jak předejít rizikům, a na základě toho učiněna dostatečně dlouhou dobu před porodem opatření, aby se zabránilo ohrožení života dítěte, matky nebo obou. Z výše uvedeného se dá usuzovat, že přístup k celé situaci je v zahraničí o něco více dopředu než v České republice.

Ve vztahu k povaze onemocnění OI byla mým předpokladem, na počátku výzkumu, vyšší intenzita fraktur. Tento předpoklad se nepotvrdil. Všechny respondentky shodně uvádějí, že v důsledku těhotenství nezaznamenaly žádnou frakturu.

Co se týče lékařské péče v období těhotenství a přístupu personálu k této problematice, došla jsem, alespoň pro mě, k zajímavému výsledku. Přesto, že se všechny ženy nezávisle na sobě v podstatě shodly na tom, že přístup lékařů byl od počátku negativní, což vedlo k rezervovanosti některých lékařů a lékařského personálu, v konečném důsledku si lékařskou péči velmi chválily a vnímaly ji jako dostatečnou. Tento fakt vychází, dle mého názoru, také z toho, že před samotným početím se ženy skutečně s negativními reakcemi setkávaly a mnoho podpory ze strany odborníků se jim nedostávalo. Když už se ale k lékaři dostavily v jiném stavu, byl pohled sice v některých případech stále skeptičtější, nicméně na kvalitě poskytované péče to tolik nezměnilo. Mezi respondentkami z České republiky a

respondentkami ze zahraničí však stále vnímám menší odlišnost. A to sice tu, že v zahraničí ženy měly větší možnost vybrat si ke své péči tým odborníků, se kterým se od potvrzení gravidity až po porod stýkali, vytvořily si určitý vztah, komunikovaly o svých potřebách, a tak se jim dostalo individuálnější péče, kterou v tomto období potřebovaly.

Co se týče oblasti porodu, většina (3 z 5) porodila na přelomu 7. – 8. měsíce. Očekávala jsem, že se ženy budou zaměřovat jednak na rizika, která s porodem souvisí vzhledem k jejich diagnóze, ale také na rizika, která se mohou vyskytnout u dítěte. Ženy však popisovaly pouze rizika spojená a typická pro jejich onemocnění. Z výzkumu vyplynulo, že nejčastější byly respirační problémy, dále poměrně vysoká ztráta krve a v důsledku vysoké hmotnosti nutnost pomoci při běžných úkonech jako např. hygiena, oblékání, pohyb atd.

Poslední zkoumaná oblast, konkrétně jaké jsou možnosti početí u osob s OI, byla dílčím cílem mé diplomové práce. Zajímalo mě, jaké možnosti mají tyto ženy v případě touhy po založení vlastní rodiny. Z výzkumu vyplynulo, že možnosti, které mohou využívat, jsou běžně dostupné, jen možná o některých ženy nevědí. Jednou z možností je volba počít biologické dítě buď přirozenou cestou, nebo za pomoci umělého oplodnění. Tento způsob byl také nejčastější u zkoumaných žen. Další možností je pak metoda IVF prostřednictvím darovaných oocytů, kterou využila jedna respondentka. Stále však zůstává otázkou, která metoda je více vhodná, vezmeme-li v potaz závažnost samotného onemocnění OI a rizika, která přináší ve spojení s těhotenstvím těchto žen. Domnívám se, že možnosti početí u osob s OI nabízí možnosti k dalšímu zkoumání, a tím tedy navázání na zkoumanou problematiku této diplomové práce.



## ZÁVĚR

Diplomová práce se zabývala problematikou žen s diagnózou Osteogenesis Imperfecta, které chtějí otěhotnět a stát se matkami. Toto postižení se manifestuje především abnormální lomivostí kostí, což vede ke zvýšeným nárokům na tělo i organismus této ženy v případě, že chce počít dítě a stát se matkou. Role matky v tomto případě s sebou nese rovněž nemalá zdravotní rizika, která musí každá žena s OI pečlivě zvážit a zhodnotit, zda i přes to chce celý proces absolvovat.

Prostřednictvím rozhovorů a anamnestických údajů byly analyzovány jednotlivé oblasti zkoumání, které souvisí s problematikou těhotenství a mateřství těchto osob. Výsledky praktické části tak mohou sloužit jednak ženám s OI, které přemýšlejí a chtějí v budoucnu počít dítě, ale také lékařskému personálu, kterému může práce sloužit jako jakési vodítko a velmi základní souhrn informací o zkoumané problematice.

Z výzkumu vyplynulo, že těhotenství se s diagnózou OI nevyklučuje, nicméně s sebou nese závažná zdravotní rizika jako respirační problémy, znemožnění pohyblivosti žen, byť minimální, a tím nutnost spoléhat na péči ze strany svých nejbližších, to vše v důsledku zvýšení váhy. Překvapujícím závěrem praktické části bylo zjištění, že fraktury se v důsledku onemocnění neobjevily ani u jedné respondentky což vyvrátilo předpoklad, se kterým jsem výzkum započínala. Velmi zajímavá pro mě byla problematika postojů a přístupu lékařského personálu. Ač se všechny ženy shodly na tom, že přístup byl od počátku skeptický až odmítavý, v konečném důsledku si služby, které měly k dispozici v průběhu těhotenství a porodu velmi chválí a vnímají je jako dostatečné. Zde je na místě zamyslet se nad tím, co způsobuje toto vnímání. Hlavním důvodem, dle mého názoru, je to, že v momentě, kdy ženy přišly k lékaři s informací, že jsou již v jiném stavu, se kterou de facto nelze nic dělat, poskytl ženám takovou péči, kterou by nabídli každé jiné nastávající matce. I přes to šlo z výpovědí respondentek vyznívat informaci, že se k tomuto faktu někteří z lékařského personálu stavěli odmítavě. Zde je nutné podotknout, že tento postoj může pramenit z mnoha důvodů, ať už nedostatečná informovanost nebo neschopnost vyrovnat se s tím, že některá žena je ochotna obětovat své zdraví, v některých situacích až život, aby na svět přivedla dítě. Důvody mohou být samozřejmě i jiné, ty však nebyly předmětem zkoumání. Nicméně se domnívám, že by v budoucnu výše uvedená problematika stála za hlubší prozkoumání i z této strany.

Celá zkoumaná oblast se v průběhu psaní této práci i provádění výzkumu potvrdila jako problematická. Tato problematičnost pramení především z důvodů, které byly již popsány výše, zejména z nedostatečné informovanosti o problematice těhotenství a mateřství u žen s postižením a dále také z nedostatku informací o onemocnění Osteogenesis Imperfecta. Z práce vyplynuly možnosti a doporučení pro tyto ženy v oblasti těhotenství. Zároveň se nám na závěr otevřelo několik otázek, které by stály za to, aby byly v budoucnu prozkoumány a vznikl tak komplexní materiál, který by pomohl jak ženám s Osteogenesis Imperfecta, tak také osobám, které s nimi v průběhu života pracují.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- DUNGL P. a kol. *Ortopedie*. Praha: Grada, 2005. 1 273 s. ISBN 80-247-0550-8
- DUNGL P. a kol. *Ortopedie: 2. přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada, 2014. 1192 s. ISBN 978-80-247-4357-8
- BAYER M. *Cvičení a sportovní aktivity pro děti s osteogenesis imperfekta* (interní materiál – nakladatelství ani rok neuveden)
- DYLEVSKÝ I. *Funkční anatomie*. Praha: Grada, 2009. 544 s. ISBN 978-80-2473240-4
- MAŘÍK I, MAZURA I. *Osteogenesis imperfecta*. In: *Lékařské repetitorium*. Ed. K. Horký, Praha: Galén, 2003. s. 417 – 418. ISBN 80-7262-241-2
- VLADÍKOVÁ, J. *Mateřství tělesně postižené ženy*. Brno, 2007. Diplomová práce. Masarykova univerzita.
- ŠRŮTKOVÁ, J. *Osobnost formovaná Osteogenesis Imperfecta*. Olomouc, 2013. Bakalářská práce. Univerzita Palackého v Olomouci.
- GREGORA M., VELEMÍNSKÝ M. *Nová kniha o těhotenství a mateřství*. Praha: Grada, 2011. 240 s. ISBN 978-80-247-3081-3
- GREGORA M., VELEMÍNSKÝ M. *Čekáme dítětko*. Praha: Grada, 2013. 384 s. ISBN 978-80-247-3781-2
- KUDELA M. a kol. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci Lékařská fakulta, 2008. 265 s. ISBN 978-80-244-1975-6
- CHMEL R. *Průvodce těhotenstvím*. Praha: Grada, 2004. 140 s. ISBN 80-247-0962-7
- LAROUSSE. *Encyklopedie rodičovství*. Těhotenství. Porod. Péče o dítě. Výchova. Praha: Slovart, 1996. 475 s. ISBN 80-85871-89-0
- OLCHAVA P. *Zdravé a nemocné dítě: Od početí do puberty, 2. Aktualizované a doplněné vydání*. Praha: Grada, 2007. 251 s. ISBN 978-80-247-1847-7
- ROZTOČIL A. a kol. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2
- HÁJEK a kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2007. 444 s. ISBN 80-247-0418-8
- TRČA S. *Budeme mít dítětko: 9., přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada, 2009. 272 s. ISBN 978-80-247-2581-9
- BEČKA K. *Průvodce rodičovstvím od početí dítěte do tří let*. Praha: Sobotáles, 2000. 264 s. ISBN 80-85920-73-5

- ROGERS J. *The disabled woman's guide to pregnancy and birth*. New York: Demos Medical Publishing, 2006. 448 s. ISBN 1-932603-08-5
- SLEZÁKOVÁ L. a kol. *Ošetřovatelství v gynekologii a porodnictví*. Praha: Grada, 2011. 269 s. ISBN 978-80-247-3373-9
- LANGMEIER Z., KREJČÍŘOVÁ D. *Vývojová psychologie. 2 aktualizované vydání*. Praha: Grada 2006. 368 s. ISBN 80-247-1284-9
- KELLNAROVÁ J., MATĚJKOVÁ E. *Psychologie 1. díl pro studenty zdravotnických oborů*. Praha: Grada 2010. 160 s. ISBN 978-80-247-3270-1
- TRČA S. *Plánované rodičovství – nejlepší cesta k narození zdravého dítěte*. Praha: Grada 2009. 160 s. ISBN 978-80-247-2794-3
- CHMEL R. *Otázky a odpovědi o porodu: 2. aktualizované a doplněné vydání*. Praha: Grada 2008. 144 s. ISBN 978-80-247-2142-2
- ŠPAŇHELOVÁ I. *Dítě – vývoj a výchova od početí do tří let*. Praha: Grada 2003. 97 s. ISBN 80-247-0552-4
- ŠMOLKA P. *Jak přežít mateřskou*. Praha: Grada 2011. 112 s. ISBN 978-80-247-3083-7
- WESSELS M. *Cvičení v těhotenství a šestinedělí*. Praha: Grada 2006. 127 s. ISBN 80-247-1427-2
- GREGORA M. *Péče o novorozence a kojence – Maminčin domácí lékař 3., doplněné a aktualizované vydání*. Praha: Grada 2008. 104 s. ISBN 978-80-247-2564-2
- VÁGNEROVÁ M. *Vývojová psychologie dětství a dospívání*. Praha: Univerzita Karlova 2012. ISBN 978-80-246-2153-1
- LAZZARI S. *Vývoj dítěte v 1. – 3. roce*. Praha: Grada 2013. 200 s. ISBN 978-80-247-3734-8
- HELLBRÜGE T., ŠOLTÉS L., ARCHALOUSOVÁ A., ILENČÍKOVÁ D. *Prvních 365 dní v životě dítěte: Psychomotorický vývoj kojence*. Praha: Grada 2010. 168 s. ISBN 978-80-247-3457-6
- KAMMERER D. *První tři roky života dítěte: průvodce pro rodiče*. Praha: Grada 2007. 496 s. ISBN 978-80-247-1839-2
- SCHNEIDER S. *Rádce v hádce: Řešení rodinných konfliktů srdcem a rozumem*. Praha: Grada 2013. 39 s. ISBN 978-80-247-5041-5
- LEE S. *Encyklopedie rodičovství: Nejlepší rada jakou jste kdy dostali: 1023 rozumných rad, nevšedních nápadů a praktických postřehů o výchově dětí od narození do osmi let*. Praha: Columbus 2004. 447 s. ISBN 80-7249-089-3
- WALKER I. *Výzkumné metody a statistika*. Praha: Grada 2013. 224 s. ISBN 978-80-247-3920-5

## INTERNETOVÉ ODKAZY

*Lomivky: "Jsme křehcí, ale zlomit nás to přece nemusí!"* [online]. [cit. 1.11.2014]. Dostupné z:<http://lomivky.webnode.cz/>

RAMACHANDRAN, M. *Medscape: Osteogenesis Imperfecta* [online]. [cit. 14.11.2014]. Dostupné z:<http://emedicine.medscape.com>

*Osteogenesis Imperfecta foundation* [online]. 2014 [cit. 30.11.2014] dostupné z <http://www.oif.org/>

VYSKOČIL V. *Osteogenesis imperfecta*. In: <http://zdravi.e15.cz/> [online]. 2006 [cit. 25.11.2014]. Dostupné z <http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/osteogenesis-imperfecta-277553>

*Medicabaze.cz* [online]. 2007 [cit. 25.11.2014]. Dostupné z <http://www.medicabaze.cz>

*Katedra mechaniky* [online]. 2014 [cit. 25.11.2014]. Dostupné z <http://www.kme.zcu.cz>

*BIOMECH* [online]. 2014 [cit. 25.11.2014]. Dostupné z <http://biomech.ftvs.cuni.cz/>

*Obecný popis kosti* [online]. 2014 [cit.17.11.2014]. Dostupné z <http://www.szsb.cz/>

NOVÁKOVÁ L., ŠAJDÍKOVÁ M. *Funkční morfologie kostí a chrupavky*. In: <http://fbt.cz> [online]. 2014 [cit. 17.11.2014]. Dostupné z <http://fbt.cz/skripta/iv-pohybova-soustava/1-funkcni-morfologie-kosti-a-chrupavky/>

*Studium yarousch – studijní materiály pro budoucí zdravotní sestřičky a nejen pro ně* [online]. 2015 [cit. 7.2.2015]. Dostupné z <http://www.yarousch.cz/>

*Gynekologie Kolek* [online]. 2015 [cit. 15.2.2015]. Dostupné z: <http://www.gynekologiekolek.cz>

*Wikipedia the free encyclopedia* [online]. 2014 [cit. 30.11.2014]. Dostupné z [http://en.wikipedia.org/wiki/Michel\\_Petrucciani](http://en.wikipedia.org/wiki/Michel_Petrucciani)

*Ortho Info: Your connection to expert orthopaedic information* [online]. [cit. 8.1.2015]. Dostupné z <http://orthoinfo.aaos.org>

*Sportstatus.cz* [online]. [cit. 8.1.2015]. Dostupné z <http://www.sportstatus.cz/>

*History of osteogenesis imperfecta or brittle bone disease: a few stops on a road 3000 years long*. [online]. [cit. 8.1.2015]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih>

*Dobromysl.cz: Informace - inspirace - integrace* [online]. [cit. 25.2.2015]. Dostupné z:<http://www.dobromysl.cz/>

*Šance dětem: Pomáháme dětem, které neměly v životě štěstí* [online]. [cit. 28.2.2015]. Dostupné z: <http://www.sancedetem.cz/>

*Aperio: společnost pro zdravé rodičovství* [online]. [cit. 1.3.2015]. Dostupné z: <http://www.aperio.cz/>

## BULLETINY, ČLÁNKY

MAŘÍK I. Systémové, končetinové a kombinované vady skletetu – 2. část: vybraná kasuistická sdělení. In: *POHYBOVÉ ÚSTROJÍ* [online]. Ročník 8, 2001, č. 3+4, s. 142-155. [cit. 3.11.2014]. ISSN 1212-4575. Dostupné z <http://www.ambul-centrum.cz/pub-ac/vady-skeletu-2.pdf>

ŠROMOVÁ L., MAZURA I. Osteogenesis imperfecta typ I-IV, kolagenní porucha pojivové tkáně v české populaci. In: *EJBI* [online]. Ročník 7, č. 1, 2011, cs 60-64 [cit. 3.11.2014]. ISSN nevedeno. Dostupné z [http://www.ejbi.org/img/ejbi/2011/1/Sormova\\_cs.pdf](http://www.ejbi.org/img/ejbi/2011/1/Sormova_cs.pdf)