

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Bakalářská práce

2009

Kateřina Kmoníčková

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Návrh standardu a kvality ošetrovatelské péče při amniocentéze
Kateřina Kmoníčková

Bakalářská práce
2009

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Katedra porodní asistence
Akademický rok: 2008/2009

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Kateřina KMONÍČKOVÁ**

Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**

Studijní obor: **Porodní asistentka**

Název tématu: **Návrh standardu a hodnocení kvality ošetrovatelské péče při amniocentéze.**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

1. Sběr informací, studium literatury týkající se genetického vyšetřování těhotné ženy, standardizace ošetrovatelských postupů a kontroly kvality ošetrovatelské péče.
2. Průběžné konzultování výsledků s vedoucím práce.
3. Navázání spolupráce s týmem, který se zabývá kvalitou ošetrovatelské péče ve zdravotnickém zařízení.
4. Vytvořit návrh standardu ošetrovatelské péče a uvést ho do praxe.
5. Navrhnout možnosti kontroly standardu ošetrovatelské péče.

Rozsah grafických prací: dle doporučení vedoucí
Rozsah pracovní zprávy: 35 stran
Forma zpracování bakalářské práce: tištěná/elektronická

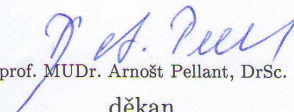
Seznam odborné literatury:

1. CITTERBART, K. Gynekologie. 1. vyd. Praha : Galén, 2001. ISBN 80-7262-094-0.
2. ČECH, E. a kol. Porodnictví. 2. doplněné vyd. Praha : Grada, 2006. ISBN 80-247-1313-9.
3. ODSTRČIL, J. Biologie. 2. vyd. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2001. ISBN 80-7013-144-6.
4. REPKOVÁ, A. a kol. Gynekologické ošetrovatelstvo. 1. vyd. Martin : Vydavatelstvo Osveta, 2006. ISBN 80-8063-236-7.
5. MASTILIAKOVÁ, D. Úvod do ošetrovatelství. 1. vyd. Praha : Karolinum, 2003. ISBN 80-246-0428-0.


Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Světlana Beránková**
Katedra porodní asistence

Datum zadání bakalářské práce: **30. listopadu 2008**

Termín odevzdání bakalářské práce: **24. dubna 2009**


prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.
děkan

L.S.


Mgr. Markéta Moravcová
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 2. února 2009

Prohlašuji:

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

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

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně.

V Pardubicích 14. 4. 2009

Kateřina Kmoníčková

Poděkování:

Chtěla bych poděkovat vedoucí mé bakalářské práce paní Mgr. Světlaně Beránkové za odborné vedení práce a za cenné rady. Dále bych chtěla poděkovat lékařům a porodním asistentkám z Pardubické krajské nemocnice a. s. a ze soukromé gynekologické ambulance G-med s. r. o. v Pardubicích. A také své rodině za psychickou podporu.

Anotace

Bakalářská práce nazvaná Návrh standardu a kvality ošetrovatelské péče při amniocentéze je rozdělena na část teoretickou a praktickou.

V teoretické části je popsáno screeningové vyšetření v graviditě, se zaměřením na vrozené vývojové vady plodu, dále se zabývá genetickými onemocněními plodu, dalšími složitějšími vyšetřovacími metodami a problematikou tvorby standardů.

V praktické části je popsán výsledek pozorování odběru plodové vody v Pardubické krajské nemocnici a. s. a ve zdravotnickém zařízení G-med s. r. o. v Pardubicích. Dále obsahuje odpovědi vyšetřovaných žen, se kterými byl veden řízený rozhovor.

Výsledkem této bakalářské práce je Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze a Návrh auditu ošetrovatelské péče.

Klíčová slova

- amniocentéza
- plodová voda
- vrozená vývojová vada
- screeningová vyšetření
- standard ošetrovatelské péče

Title

Proposal of standard and survey of quality nursing care during amniocentesis.

Annotation

The topic of my bachelor's project is Proposal of standard and survey of quality nursing care during amniocentesis. It consists of 2 parts: theoretical and practical.

The gravity screening test is described in the theoretical part that concentrates on congenital genetic defects of an embryo, other complicated methods and it solves a problem of standard formulations.

The practical part has results from watching taking amniotic fluid in Pardubice Regional Hospital a. s. and in the medical centre G-med s. r. o. in Pardubice. The project also includes answers of the interview with pregnant women .

The result of this bachelor's project is Proposal of standard and survey of quality nursing care during amniocentesis and Proposal of auditing for nursing care.

Keywords

- amniocentesis
- amniotic fluid
- congenital genetic defekt
- screening test
- standard for nursing care

Obsah:

Úvod	9
Cíl	10
I. Teoretická část	11
1 Základní biochemický screening v graviditě	11
1.1 Úvod ke screeningovému vyšetření	11
1.2 Kombinovaný prvotrimestrální screening	11
1.3 Triple test.....	13
2 Genetická onemocnění plodu	15
2.1 Downův syndrom	15
2.1.1 Nejčastější zdravotní problémy	16
2.1.2 Psychosociální důsledky Downova syndromu	17
2.2 Defekty neurální trubice	19
3 Genetická vyšetření v graviditě	20
3.1 Odběr choriových klků (CVS-chorion villi sampling).....	20
3.1.1 Odběr choriových klků	20
3.1.2 Placentární mozaicismus	21
3.1.3 Placentocentéza	21
3.2 Amniocentéza - odběr plodové vody	22
3.2.1 Amniocentéza	22
3.2.2 Indikace k amniocentéze	22
3.2.3 Rizika amniocentézy	23
3.2.4 Postup při amniocentéze.....	24
3.2.5 Režim po amniocentéze	26
3.2.6 Amniocentéza u vícečetného těhotenství	26
3.2.7 Zpracování vzorku plodové vody	27
3.2.8 Pozitivní výsledek amniocentézy	28
3.3 Kordocentéza-odběr fetální krve	28
4 Ošetrovatelský standard a audit.....	30
4.1 Ošetrovatelský standard	30
4.2 Ošetrovatelský audit	32
II. Praktická část	34
5 Metody práce	34
6 Výsledky řízeného rozhovoru	35
7 Výsledky pozorování.....	36
7.1 Pozorování amniocentézy v Prvním zdravotnickém zařízení	36
7.2 Pozorování amniocentézy ve Druhém zdravotnickém zařízení	37
7.3 Rozdíly mezi pracovišti.....	38
8 Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze.....	39
Závěr.....	44
Soupis bibliografických citací	46
Seznam použitých zkratk.....	47

Úvod

V České republice je prenatální diagnostika na vysoké úrovni, provádí se mnoho neinvazivních i invazivních vyšetřovacích metod. Jedním z poměrně častých invazivních vyšetření je amniocentéza, která je pro další diagnostiku onemocnění plodu velmi důležitá, i když má svá rizika pro ženu i plod.

Prenatální péče se v České republice začala rozvíjet v 70. letech dvacátého století. V roce 1971 se na pracovišti ÚVVD Praha-Motol začalo provádět cytogenetické vyšetření buněk získaných odběrem plodové vody, zpočátku bez přímé ultrazvukové kontroly. K rozvoji prenatální diagnostiky na dalších pracovištích v republice docházelo hlavně v letech 1983-1988. Od roku 1989 byly prováděny amniocentézy pouze pod ultrazvukovou kontrolou. Zpočátku šlo především o záchyt Downova syndromu u žen nad 40 let, později se indikace k prenatálnímu screeningu zkracovala až k nynějším 35 letům věku těhotné ženy. Výsledky vyšetření se u nás evidují od roku 1985.

V teoretické části své bakalářské práce popisuji screeningová vyšetření v těhotenství se zaměřením na diagnostiku vrozených vývojových vad plodu. Dále se zabývám genetickými onemocněními plodu a podrobněji jsem se zaměřila na Downův syndrom a defekty neurální trubice. Dále popisuji genetická vyšetření v graviditě - odběr choriových klků a amniocentézu. Dále jsem se zaměřila na problematiku tvorby standardů ošetrovatelské péče a na možnosti kontroly kvality ošetrovatelské péče.

V praktické části popisuji metodiku, kterou jsem použila k vytvoření návrhu standardu ošetrovatelské péče. Dále popisuji výsledky mého pozorování odběru plodové vody v Pardubické krajské nemocnici a. s. a ve zdravotnickém zařízení G-med s. r. o. v Pardubicích a zaměřila jsem se na popsání rozdílů mezi těmito zdravotnickými zařízeními. Před vyšetřením jsem se ženami prováděla řízený rozhovor a jeho výsledky jsem zde také popsala.

Bakalářskou práci nazvanou Návrh standardu a kvality ošetrovatelské péče při amniocentéze jsem si vybrala, protože amniocentéza je vyšetření, které se provádí poměrně často. Ale je to také vyšetření, které má svá rizika jak pro těhotnou ženu, tak i pro plod. Důležité je pracovat podle určitého postupu, kterým se snažíme eliminovat možná rizika. Je nutné, aby se zdravotničtí pracovníci drželi jednotného postupu. Proto jsem se pokusila navrhnout standard ošetrovatelské péče při amniocentéze a možnosti kontroly kvality ošetrovatelské péče.

I když stále dochází ke zdokonalování neinvazivních vyšetřovacích metod v graviditě, myslím si, že žádné krevní ani ultrazvukové vyšetření plně nenahradí odběr plodové vody.

Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze jsem nabídla k posouzení a dalšímu využití staniční sestře z gynekologicko-porodnické kliniky Pardubické krajské nemocnice a. s.

Cíl

Cílem mé bakalářské práce je sledovat, jak se v určitých zdravotnických zařízeních provádí odběr plodové vody (jaké používají pomůcky, jaké mají pracovní postupy). Pozorovat rozdíly mezi jednotlivými zdravotnickými zařízeními, tyto získané informace vyhodnotit a podle výsledků sestavit Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze a Návrh auditu ošetrovatelské péče.

I. Teoretická část

1 Základní biochemický screening v graviditě

1.1 Úvod ke screeningovému vyšetření

Prenatální diagnostika se zabývá zjišťováním míry rizika vzniku vrozených vývojových vad u plodu. Cílem primárního screeningu je identifikovat těhotenství s vyšším rizikem vzniku vývojové vady a možnost řešit vzniklou situaci co nejdříve. Screeningové vyšetření se provádí dostupnou, jednoduchou a levnou metodou. V případě patologických výsledků nastupují náročnější a specifické vyšetřovací metody.

Biochemické markery by měly být stanoveny u všech gravidních žen v 16. týdnu těhotenství - dle UZ. Aby byl biochemický screening ze séra těhotné účinný, je nutné znát přesnou délku gravidity a vyšetřit současně alespoň 2 markery a znát přesné hodnoty v závislosti na týdnu gravidity. Při současném přesném vyšetření markerů je možné rozpoznat 65-70 % plodů s trisomickými chromosomálními aberacemi.

(1, 5)

1.2 Kombinovaný prvotrimestrální screening

Je nově zavedené vyšetření, které se provádí v I. trimestru těhotenství. Jde o kombinaci vyšetření venózní krve matky a podrobného ultrazvukového vyšetření plodu. Provádí se v 10.-12. týdnu těhotenství. Smyslem časného provedení screeningového a diagnostického vyšetření plodu je co nejdříve informovat těhotnou ženu o potencionálních rizicích a dopřát rodičům dítěte dostatek času na řešení problému.

V tomto období gravidity jsou rozdíly mezi postiženou a nepostiženou populací zřetelné více než kdy jindy.

V krvi se stanovuje hladina 2 hormonů:

- těhotenský plasmatický protein A (pregnancy-associated placenta protein-A)
PAPP-A
- mateřská sérová hladina volné beta podjednotky lidského choriového gonadotropinu (free beta **hCG**)

Plazmatické mateřské hladiny těchto hormonů se významně liší v populaci žen, jejichž plod je postižen aneuploidii, od žen s plodem s normální chromosomální výbavou. Odlišnost je časově omezená. Pro PAPP-A je zaznamenáván největší rozdíl kolem 10. týdne gravidity a pro free beta hCG je to o něco déle. Proto je optimální doba odběru biochemické části kombinovaného testu kolem 10.-12. týdne gravidity.

Ultrazvukové vyšetření:

- optimální doba pro ultrazvukové vyšetření při kombinovaném testu v I. trimestru je 11+3-13+6

vyšetřuje se:

- velikost šíjového projasnění (nuchální translucence plodu) **NT** - v tomto stádiu gravidity je v šíjové oblasti plodu dobře viditelná a měřitelná podkožní vrstva tekutiny. Síla této vrstvy je rozdílná u plodů s různými typy postižení a významně se liší od síly nuchální translucence u plodů zdravých. Nejsou známy všechny příčiny těchto rozdílů, ale zcela jasně je prokázána spojitost mezi hodnotou naměřenou tloušťkou NT a mírou rizika poškození plodu. Se zvyšující se hodnotou nuchální translucence roste riziko výskytu trizomie 21. chromozomu (Downova syndromu), 13. chromozomu (Patauova syndromu) a 18. chromozomu (Edwardsova syndromu).
- přítomnost či nepřítomnost normální nosní kosti **NB**, dále absence nebo přítomnost zpětného systolického toku přes trojcípou chlopuň (trikuspidální regurgitace- **TCR**), obličejový frontomaxilo-faciální úhel (**FMF**), průtoková křivka venózním duktem Arantiovým (**DV**)

Výsledky vyšetření se zohledňují vzhledem k věku těhotné ženy.

Vyhodnocení kombinovaného testu:

Pro bezchybné zpracování testu je nezbytně nutné příslušné softwarové vybavení a dobrá spolupráce proškolených a certifikovaných sonografistů s certifikovanou laboratoří.

Podle výsledků kombinovaného testu dělíme těhotné na 3 skupiny (podle vypočtené míry rizika postižení plodu):

- 1) **Screening negativní** - vypočtené riziko výskytu aneuploidii je pro tuto skupinu menší než 1:1000.
- 2) **Screening hraniční** - vypočítané riziko je důvodem pro další ultrazvukové vyšetření plodu, riziko je menší než 1:100, ale větší nebo rovno 1:1000. Těmto těhotným ženám je doporučeno další ultrazvukové vyšetření (výše popsané TCR a NB). Podle výsledků ultrazvukového vyšetření je potom screening přehodnocen jako negativní (v případě, že sonografista objeví normální nález ve sledovaných parametrech) nebo jako

pozitivní, pokud je ultrazvukový nález patologický. Pokud sonografista zobrazí nosní kost i trikuspidální regurgitaci, tak má dopplerovské měření toku krve přes trojčípou chlopu větší váhu než vyšetření nosní kosti.

- 3) **Screening pozitivní** - míra vypočítaného rizika je vysoká, je větší nebo rovna 1:100. Takovéto výsledky má asi 3 % vyšetřovaných žen, je jim doporučena konzultace s genetikem. Lékař (odborník v oboru genetika) ženě vysvětlí možná rizika postižení plodu a doporučí vhodné invazivní vyšetřovací metody (biopsie choriových klků, amniocentéza).

Kombinace těchto metod je nejefektivnější a umožní nalézt až 90 % dětí s Downovým syndromem. U těhotenství s Downovým syndromem nacházíme zvýšenou hladinu volné beta podjednotky hCG a sníženou hladinu PAPP-A.

Test indikuje ošetřující gynekolog po dohodě s těhotnou ženou.

(1, 6)

1.3 Triple test

Souhrnný název pro biochemické vyšetření krve matky. Ve II. trimestru se z matčina séra určují hladiny těchto markerů: Alfa-fetoprotein (**AFP**), choriový gonadotropin (**hCG**), nekonjugovaný estriol (**uE3**).

Alfa-fetoprotein je syntetizován játry plodu a žlutkovým váčkem již od časných stádií gravidity. Hladina MS AFP (alfa-fetoprotein v mateřském séru) roste mezi 14.-20. týdnem gravidity a její hodnoty se výrazně liší v závislosti na délce těhotenství. Za fyziologické hodnoty je považována hladina v rozmezí 0,5 - 2,5 násobku mediánu.

Nízké hodnoty AFP signalizují riziko vzniku chromosomální aberace typu trizomie a především 21. a 18. chromosomu.

Vysoké hodnoty AFP signalizují závažné rozštěpové vady plodu. Zvýšená hladina může být i u hypotrofických plodů, poruchách placenty, intrauterinním odumření plodu, diabetes mellitus u matky a u těžké Rh-isoimunizace.

Lidský choriový gonadotropin je specifický protein produkován trofoblastem. Jeho hladina je nejvyšší v 10. týdnu gravidity, postupně klesá od počátku II. trimestru a od 20. týdne těhotenství zůstává stejná hodnota až do porodu. Při screeningovém testu v 16. týdnu se stanovuje hladina volné beta podjednotky hCG.

Nízká hodnota hCG spojená s vysokou hladinou AFP znamená riziko hypotrofie plodu, předčasného porodu nebo odumření plodu.

Vysoká hladina znamená riziko vzniku trisomie 21. chromosomu nebo nádorů trofoblastu.

Nekonjugovaný estriol je estrogen, jehož prekurzory produkují fetální nadledvinky. Hladina se v séru matky i v plodové vodě postupně zvyšuje. Nález nízké hladiny v 16. týdnu gravidity může znamenat trisomii 21. chromosomu.

Screening je pozitivní u přibližně 5 % těhotných žen (falešná pozitivita). Až jedna z dvaceti matek, která podstoupila Triple test, má pozitivní výsledek. Ale jen jedna z padesáti „pozitivních“ matek čeká skutečně postižené dítě. Pomocí tohoto testu je zachyceno 60 % plodů s Downovým syndromem ve všech věkových kategoriích. To znamená, že jedno ze tří dětí s Downovým syndromem není diagnosticky rozpoznáno.

Detekční citlivost pro rozštěpové vady se pohybuje okolo 70 %.

Při pozitivním výsledku biochemického screeningu je těhotné ženě doporučena genetická konzultace, kde lékař-genetik předá ženě informace o možném postižení plodu a doporučí další vyšetření. Invazivní vyšetření by mělo být ženě nabídnuto jen tehdy, je-li vypočtené riziko vrozené vývojové vady u plodu vyšší, než riziko potratu následkem invazivního vyšetření. U vyššího rizika defektu neurální trubice může vadu vyloučit podrobné ultrazvukové vyšetření plodu. Pokud je hladina AFP v krvi matky zvýšená a v odebraném vzorku plodové vody normální, je defekt neurální trubice považován za vyloučený.

(5, 6)

2 Genetická onemocnění plodu

Screeningovým vyšetřováním v graviditě je možné diagnostikovat metabolická onemocnění plodu, chromozomální postižení, defekty neurální trubice a břišní stěny.

Za vznikem vrozené vývojové vady je většinou střet mezi genotypem jedince a vnějším prostředím. Pouze autozomálně dominantní a autozomálně recesivní nebo na X chromozom vázané vady jsou zastoupené méně než polygenní-multifaktoriální vrozené vývojové vady. Nedokážeme přesně odlišit, je-li četnost výskytu vrozených vývojových vad nízká proto, že vznikají vzácně nebo proto, že dochází k úbytku formou časných spontánních potratů.

Vrozené vývojové vady patří k hlavním příčinám perinatální a kojenecké úmrtnosti v České republice. K počtům případů dětí narozených s vrozenou vývojovou vadou je nutné přičíst i čísla o prenatalně diagnostikovaných vadách, které byly ukončeny interrupcí. Teprve toto kompletní číslo nás informuje o celkovém rozsahu výskytu vrozených vývojových vad.

Vybrala jsem dva zástupce z těchto onemocnění-Downův syndrom a defekty neurální trubice. Downův syndrom, protože se stále rodí velké množství dětí s tímto onemocněním a u běžné populace je to první postižení, na které se v souvislosti s genetickými onemocněními pomyslí. A defekty neurální trubice, protože jde o vady neslučitelné se životem a pokud dítě přežije, má vážné zdravotní problémy.

(2, 9)

2.1 Downův syndrom

Děti narozené s tímto syndromem lze diagnostikovat již ve velmi raném věku. Downův syndrom je provázen řadou typických příznaků ve zjevu (šikmo posazené oči, vpadlý kořen nosu, velký jazyk, krátký krk, nižší postava a svalová hypotonie), náchylnost k určitým nemocem (změněná funkce štítné žlázy, nemoci respiračního traktu, srdeční vady, snížená imunita, poruchy zraku a sluchu), vždy je přítomna mentální retardace různého stupně. Jedinci s Downovým syndromem mají 15násobně vyšší riziko vzniku leukémie. Soubor vnějších znaků se nazývá fenotyp, je to odraz genotypu - souboru všech dědičných informací (genů) organismu.

Pro Downův syndrom jsou typické dermatoglyfy - na dlaních tzv. opičí rýha, na nohou je často široká mezera mezi prvním a druhým prstem a brázda na chodidlech.

Lidé s Downovým syndromem mají v každé buňce o jeden chromosom navíc. Místo obvyklých 46 chromosomů (uspořádaných ve 23 párech) jich mají 47 (22 párů a jednu trojici). Proč k tomuto jevu dochází, se dodnes nepodařilo uspokojivě vysvětlit. K chybnému okopírování genetického materiálu dochází náhodně, není to způsobeno ničím, co rodiče před a v průběhu těhotenství neudělali nebo udělali. Souvislost se našla mezi výskytem Downova syndromu a věkem rodičů-matky po 35. roce a otcové starší 50 let jsou narozením takového dítěte více ohroženi.

Zkušenosti odborníků a rodičů dokládají, že vývoj dětí s Downovým syndromem je mnohem zdlouhavější, pomalejší a pro vychovatele náročnější. Samozřejmě také záleží na rozsahu postižení dítěte. Proto jejich výchova vyžaduje specifický přístup. Méně je ovlivněná emocionální a sociální stránka dítěte, ale motorický vývoj a vývoj řeči jsou poznamenány mnohem více. Downův syndrom postihuje rovnoměrně obě pohlaví, vyskytuje se u všech lidských ras, etnických skupin, sociálně-ekonomických tříd a národností.

Pro vyhledání plodu s Downovým syndromem se používá kvantitativní biochemické vyšetření z krve matky a ultrazvukové vyšetření.

(7, 9)

2.1.1 Nejčastější zdravotní problémy

K nejčastějším neurologickým potížím u DS patří hypotonie (snížené svalové napětí), atlanto-axiální instabilita a v dospělosti zvýšená náchylnost k epileptickým záchvatům a Alzheimerova nemoc.

Hypotonie - je velmi častá u dětí s DS a má různý stupeň (od mírné hypotonie až po závažnou). Hypotonie se spontánně zlepšuje s věkem, ale výraznou úpravu symptomů je možno dosáhnout za pomoci rehabilitačních programů, které jsou zaměřeny na motorický vývoj a jsou poskytovány od 4.-6. týdne života dítěte.

Atlanto-axiální dislokace - svědčí o oslabení krčních svalů, kterým trpí přibližně 10-20 % dětí s DS. Jako prevence poškození krční páteře slouží rentgen krční páteře již v raném dětství (ve 2 letech). Při potvrzení instability se omezují vysoce rizikové tělesné aktivity (např. skákání, potápění). V těžších případech s dalšími doprovodnými symptomy (bolesti hlavy, snížená ohebnost šíje, inkontinence moči a stolice) se doporučuje chirurgický zákrok - umělý spoj mezi oběma obratly.

Epileptické záchvaty - u dětí s DS se objevují přibližně ve stejné četnosti jako u ostatní populace stejného věku. Po dvacátém až třicátém roce věku se incidence k výskytu záchvatů u lidí s DS v porovnání s ostatní populací zvyšuje. Při výskytu záchvatů se uplatňuje běžná terapie.

Alzheimerova nemoc - degenerativní neurologická porucha, která postihuje osoby s DS v dospělosti 3-5 krát více než dospělí v ostatní populaci. U osob s DS se může vyskytnout již ve 30-ti letech (u ostatní populace je nástup nejčastěji v 50-ti letech).

Poruchy endokrinního systému - lidí s DS je vyšší výskyt poruch endokrinního systému – nejčastější poruchy se vážou ke štítné žláze. Nejčastěji jde o **hypotyreózu** (snížená činnost štítné žlázy). Diagnostikuje se na základě krevních odběrů, kde se stanovuje hladina hormonů štítné žlázy. Vyšetření se doporučuje již v raném věku a opakuje se po 1-2 letech. Léčba hypotyreózy je snadná, spočívá v podávání hormonů v syntetické formě, ale je důležitá hlavně v dětském věku, protože hormony štítné žlázy ovlivňují vývoj mozku.

Abnormality kardio-vaskulárního systému - vrozené srdeční vady (např. Fallotova tetralogie, defekt mezikomorové přepážky) se vyskytují téměř u 50 % dětí s DS. Proto je důležitá včasná diagnostika - **echokardiogram**, která se provádí již v prvních měsících života, i když se u dítěte neobjevily žádné příznaky.

Podstatná část vrozených srdečních vad se odstraňuje chirurgicky, což umožní dlouhodobé zlepšení zdravotního stavu a přispívá k prodloužení života lidí s DS.

(7, 9)

2.1.2 Psychosociální důsledky Downova syndromu

Reakce rodičů na sdělení diagnózy

Každý rodič přijímá zprávu o postižení svého dítěte Downovým syndromem individuálně, ale většina prožívá velmi podobné pocity. Převládá u nich zmatek, smutek a šok.

Rodiče prochází typickými fázemi, které jsou podobné reakcím na sdělení závažného onemocnění podle E. Kubler-Ross.

Šok je první reakcí na sdělení traumatizující zprávy. Touto fází si projdou všichni rodiče, ale u každého trvá jinou dobu. Pro mnohé rodiče je tato situace natolik náročná, že dochází k **popření** situace.

Druhou fází je **útok**, kdy se rodič snaží jakýmkoli způsobem bojovat s fakty o nepřijatelné diagnóze, a proto hledá viníka.

Další fází je **smlouvání**, kdy se rodiče snaží jakýmkoli způsobem získat lepší vyhlídky do budoucna.

Poslední fází je **smíření se s danou situací**. V této fázi rodiče získávají realistický pohled na skutečnost.

Včasnou péčí je možno podpořit především senzomotorický a sociální vývoj kojenců a stimulovat procesy jejich učení. U dětí, u nichž je vlivem zpomaleného vývoje snížena zvědavost a potřeba poznávat, je nezbytné je soustavně stimulovat. Mnozí rodiče si v této situaci nevědí rady. Proto je odborná pomoc zaměřena nejen na děti s DS, ale také na jejich rodiče, sourozence i ostatní blízké osoby. Díky tomu bude pro dítě vytvořeno přátelské akceptující prostředí, v němž bude jeho vývoj probíhat lépe.

V současné době nikdo nepochybuje o tom, že děti s DS mají právo na vzdělání stejně jako jejich vrstevníci. V předškolním věku by měly mít možnost navštěvovat mateřské školy, ať už speciální nebo běžné v místě svého bydliště. Ve věku povinné školní docházky by měly chodit do školy. Podle stupně mentálního postižení mají děti s DS možnost navštěvovat speciální základní školy nebo mohou být integrovány do běžných základních škol. V případě vážnějšího mentálního postižení mohou započít svou školní docházku v přípravném stupni pomocné školy, který je obvykle tříletý a poskytuje dětem, jež ještě nejsou dostatečně zralé, aby se mohly systematicky vzdělávat, odbornou přípravu na vzdělání. Děti s těžkým postižením jsou vzdělávány v rehabilitačních třídách.

Po ukončení povinné školní docházky mají děti s DS možnost pokračovat ve studiu na středních odborných učilištích nebo v praktických školách, kde získají vědomosti a dovednosti potřebné ke svému praktickému uplatnění.

Dospělí lidé s DS mají možnost v rámci celoživotního vzdělávání navštěvovat večerní školy a kurzy pro doplnění vzdělání, a v nich si mohou upevnit a prohloubit získané vědomosti

a dovednosti a mají šanci navázat zajímavé sociální kontakty.

Pracovních příležitostí je pro lidi s DS stále nedostatek a v této oblasti má péče o lidi, kteří nejsou schopni být zaměstnáni na otevřeném trhu práce, ještě značné rezervy.

(7, 9)

2.2 Defekty neurální trubice

Neurální trubice vzniká ve 4. týdnu gravidity. Poruchy uzávěru neurální trubice jsou spojeny s poruchami přilehlého skeletu a patří k nejčastějším vrozeným morfologickým vadám.

Polovinu defektů neurální trubice tvoří anencefalie, kdy je z lebky postiženého plodu vytvořena jen obličejová část. Druhou polovinu tvoří porucha uzávěru páteřního kanálu. Jde o poruchu, při níž určitý úsek neurální trubice není uzavřen a plošně zeje. Defekt neurální trubice vzniká nejčastěji v bederní oblasti a může být kryt kůží.

Anencefalie je vrozená vada neslučitelná se životem, zatímco v případě poruchy uzávěru páteřního kanálu záleží na typu a lokalizaci defektu. Asi 85 % postižených má otevřený defekt. Většina postižených, kteří přežijí, má významné neurogenní postižení (paraplegie, inkontinence) a někteří jsou postiženi i mentálně.

Screeningovým ukazatelem pro defekty kožního krytu je alfa-fetoprotein v krevním séru matky. Obecně platí, že riziko postižení stoupá s rostoucí hladinou alfa-fetoproteinu.

Při otevřených defektech neurální trubice dochází také ke zvýšení hladiny alfa-fetoproteinu v plodové vodě, ale toto může znamenat i jinou vrozenou vývojovou vadu a další porodnické komplikace.

(1, 5, 6)

3 Genetická vyšetření v graviditě

3.1 Odběr choriových klků (CVS-chorion villi sampling)

CVS je odběr choriových klků, které jsou součástí vyvíjející se placenty. Biopsie choria představuje odběr vzorku choriových klků, který slouží ke genetickému vyšetření během těhotenství. Užívá se k vyšetření genů pro odhalení genetických či chromosomálních onemocnění.

Indikace CVS:

- Těhotné ženě je vyšetření doporučeno z důvodu vyššího věku. Přesná definice vyššího věku neexistuje, ale obvykle je to 35 let při vypočítaném termínu porodu. Tento věk byl vybrán, protože riziko postižení plodu odpovídá riziku potratu z důvodu invazivního vyšetření.
- Těhotná žena nebo otec dítěte mají genetické onemocnění, které může být přeneseno na dítě nebo se v jejich rodinách vyskytlo genetické onemocnění. V tomto případě závisí na typu chromozomální aberace. U některých onemocnění záleží také na tom, u kterého z rodičů se vada vyskytla.
- Pokud již žena měla těhotenství s geneticky postiženým plodem, je riziko postižení plodu i v následujícím těhotenství větší.
- Screeningová vyšetření během gravidity poukázaly na zvýšené riziko vzniku genetického onemocnění, proto jsou ženě doporučena další vyšetření.

(1, 6, 14)

3.1.1 Odběr choriových klků

Obvykle se provádí mezi 10.-13. týdnem těhotenství. CVS zahrnuje odběr malého vzorku z tkáně placenty, která má stejné geny jako plod. Nejprve je provedeno ultrazvukové vyšetření, aby se zjistila poloha plodu a placenty, poté se odebere choriová tkáň. Vpich se provádí buď **transabdominálně** (používá se stejná jehla jako při amniocentéze) nebo **transcervikálně** (tato metoda se v České republice nepoužívá).

Samotné vyšetření trvá okolo 15 minut a je spíše nepříjemné než bolestivé.

Výhodou vyšetření je rychlé získání diagnózy, lékař ženě oznámí výsledky testů již za 24-48 hodin i déle (dle typu vyšetřovaného onemocnění).

Několik dní po vyšetření by se žena měla vyhýbat zvedání těžkých věcí nebo namáhavému cvičení.

Některé ženy po vyšetření slabě krvácí a udávají bolesti v podbřišku podobné menstruačním bolestem. Dokud bude žena krvácet, neměla by mít pohlavní styk. Pokud krvácení zesílí, měla by navštívit svého gynekologa.

Riziko potratu po CVS se pohybuje mezi 1-2 %. Důvody, proč k tomu dochází, nejsou zcela jasné, proto se nedají provádět žádná specifická preventivní opatření.

(1, 6)

3.1.2 Placentární mozaicismus

Pro riziko falešně negativních výsledků po přímém chromosomálním vyšetření se doporučuje dlouhodobá kultivace. Nesnadná interpretace cytogenetického nálezu a nutnost sledování dalšího těhotenství lze považovat za nevýhodu CVS. Mozaika, která postihuje placentu i plod, pochází z mutace v prvním nebo postzygotickém dělení, to znamená, že jsou postiženy všechny buňky plodového vejce.

Některé typy placentární mozaiky jsou klinicky nevýznamné a těhotenství končí porodem zdravého novorozence.

(1)

3.1.3 Placentocentéza

Ve II. a III. trimestru je rychlou alternativní metodou cytogenetické a DNA diagnostiky. Nazývá se také pozdní CVS. Technické provedení je snadné při lokalizaci placenty na přední stěně nebo v hranách, kdy je dobrá vizualizace placenty a dosažitelnost přístupem transabdominálním.

Transvaginální přístup se u pozdní CVS nepoužívá.

(1, 6)

3.2 Amniocentéza - odběr plodové vody

3.2.1 Amniocentéza

Amniocentéza patří mezi invazivní vyšetřovací metody. Je to vyšetřovací metoda, která slouží k odhalení závažných vrozených vývojových vad plodu u těhotné ženy. Vyšetření se provádí v době, kdy je ještě ze zákona možné ukončit těhotenství (do 24. týdne), a tím zabránit narození postiženého dítěte. Gravidita se v případě pozitivního výsledku ukončuje jen na přání těhotné ženy (rodičů dítěte).

Amniocentéza je odběr plodové vody punkční jehlou přes břišní stěnu pod ultrazvukovou kontrolou (**transabdominální odběr**). Výjimečně se provádí odběr **transcervikální**.

Podle délky gravidity v době odběru rozlišujeme časnou a pozdní amniocentézu.

Při časně amniocentéze se odběr plodové vody provádí mezi 12.-14. týdnem gravidity. Množství odebraného vzorku určuje gynekolog a zpravidla odpovídá počet mililitrů týdnu gravidity. Indikace a metody vyšetření jsou stejné jako u klasické amniocentézy, pouze je nutné použití speciálních kultivačních médií.

Při tomto vyšetření je možné diagnostikovat chromozomální poruchy, defekty neurální trubice, ale také mnohé vzácné dědičné metabolické poruchy.

Časná amniocentéza je spojena s vyšším rizikem pro plod, proto není v současné době považována za bezpečnou metodu a neprovádí se.

Později je možno provádět amniocentézu k diagnostice infekce nebo ke zhodnocení zralosti plodu.

(6, 14)

3.2.2 Indikace k amniocentéze

- Vyšetření z věkové indikace je ženě doporučeno, pokud je starší 35 let a pokud je otec dítěte starší 55 let. V tomto věku se riziko postižení plodu rovná riziku vzniku abortu jako komplikace po AMC.
- V anamnéze matky je vrozená porucha metabolismu.
- AMC je těhotné ženě doporučena při patologických výsledcích screeningových vyšetření krve nebo při zjištění morfologických abnormalit z ultrazvukového vyšetření.

- Rodiče s abnormálním karyotypem.
- Pokud má žena v gynekologické anamnéze předcházející potrat či porod plodu s chromozomální abnormalitou.

(6, 7, 14)

3.2.3 Rizika amniocentézy

Rizika neboli komplikace po amniocentéze se dají rozdělit na rizika pro těhotnou ženu a rizika pro plod.

Rizika pro těhotnou

- Při nedodržení sterilních podmínek, je zde riziko zavlečení infekce a vzniku amnionitidy.
- Mezi bezprostřední komplikace patří krvácení, bolesti břicha a částečné odtékání plodové vody do 4 týdnů po výkonu.
- Těhotná žena pociťuje strach a úzkost. A to jak ze samotného vyšetření (strach z bolesti), tak hlavně z výsledku vyšetření a možnosti postižení plodu.

Rizika pro plod

- Největším rizikem pro plod je možnost potratu. Ale výskyt této komplikace nepřesahuje 1 %. Zvýšené riziko spontánních potratů je u žen se zatíženou anamnézou, pokud se u nich objevilo krvácení v I. trimestru, infertilita nebo léčená sterilita, vývojové vady dělohy nebo myomy na děloze.
- Riziko poranění plodu při amniocentéze je díky ultrazvukové kontrole, po celou dobu vyšetření, minimální.
- Riziko vzniku amniálních pruhů.

Amniální pruhy (Simmonartovy provazce) - vazivové snopce probíhající v děložní dutině. Z důvodů narušení struktury plodových obalů (amnia), protože chorion a amnion nesrůstají, částečně odtržená část amnia volně vlaje v děložní dutině. Povrch nekrytý amniálním epitelem je lepkavý a snadno přilne k pokožce plodu. Amniální pruhy jsou spojeny s rizikem amputačních deformit končetin.

Prevence vzniku není žádná a pokud se objeví, nedá se tento stav řešit, jen ultrazvukem pravidelně kontrolovat. Jde o velmi vzácnou komplikaci, která nemá tendenci se v dalším těhotenství opakovat.

Makroskopický nález:

- Atypické rozštěpy rtu, nosu, obnažení orgánů dutiny břišní, hrudní, výhřez mozku.

- Zamotání pohybujících se končetin nebo prstů do amniálních pruhů a poté jejich následné zaškrcení až amputace.

- Při zaškrcení pupečníku amniálními pruhy dochází k nitroděložnímu odumření plodu.

- Ultrazvuková diagnostika je obtížná, snadno je naopak stanovena diagnóza při pitvě plodu a histologickém vyšetření zaškrcujících pruhů (odpovídá normálnímu amniu).

Rh izoimmunizace a HIV u těhotné ženy

U Rh negativních žen se po amniocentéze aplikuje anti D-gama globulin.

Lékař před amniocentézou kontroluje výsledky krevních vyšetření (tedy i výsledky odběru na HIV), ale přesto by těhotná žena s onemocněním HIV měla informovat lékaře.

Riziko přenosu viru HIV na dítě při amniocentéze je malé, nicméně pro minimalizaci rizik je nutné provést všechna preventivní opatření, aby k přenosu nedošlo. Proto je nutné, aby lékař o pozitivitě věděl.

(1, 6)

3.2.4 Postup při amniocentéze

Výkon se provádí ve zdravotnických zařízeních, která se specializují na prenatální diagnostiku. Provádí se ambulantně mezi 15.-20. týdnem gravidity (nejlepší je provádět amniocentézu v 16. týdnu).

Těhotné ženě je vyšetření doporučeno z různých indikací (viz. 3.2.2 Indikace k amniocentéze) jejím ošetřujícím gynekologem, který jí také doporučí zdravotnické zařízení, kde se tento výkon provádí.

Je nutné se na vyšetření předem objednat. Porodní asistentka ženu poučí, aby před vyšetřením alespoň 3 hodiny, lépe 6 hodin, nic nejedla a aby se dostavila s plným močovým měchýřem a také o nutnosti doprovodu, který bude psychickou a fyzickou oporou.

V den vyšetření dostane těhotná žena k přečtení materiály. V nich je uvedeno, jak se amniocentéza provádí a dále podepisuje informovaný souhlas (souhlas s provedením vyšetření a seznámení se všemi možnými riziky) a poté se žena podle zvyklostí zdravotnického pracoviště převlékne do košile nebo se jen svlékne jako při běžném ultrazvukovém vyšetření.

Mezitím si porodní asistentka připraví potřebné pomůcky. Amniocentéza se provádí

za přísně sterilních podmínek, proto je nutné, aby si PA prostřela sterilní stolek. V některých zdravotnických zařízeních mají připravené sterilní balíčky, které obsahují sterilní roušku, tampóny a peán nebo pinzetu na dezinfekci břicha. Porodní asistentka balíček rozbalí a na roušku sterilně přidá jednorázovou jehlu na amniocentézu (s/bez mandrénu), sterilní rukavice. Dále přidá 2 injekční stříkačky (jednu 2 ml a jednu 20 ml).

Pokud zdravotnické zařízení nepoužívá předem vysterilizované balíčky, připraví si porodní asistentka sterilní stolek, kam za sterilních podmínek přidá sterilní tampóny, sterilní pinzetu nebo peán, sterilní rukavice, jednorázovou jehlu na amniocentézu, 2 ml a 20 ml sterilní stříkačku.

Poté si porodní asistentka připraví nesterilní pomůcky. Připraví si dezinfekční roztok, podle zvyklosti zdravotnického pracoviště uzávěr na stříkačku nebo 2 zkumavky. Nadepíše si štítky na označení zkumavek (štítky by měly obsahovat: jméno a příjmení těhotné ženy, rok narození, číslo pojišťovny, odebraný biologický materiál a datum odběru vzorku). Dále si nachystá emitní misku, průvodku k odebranému biologickému materiálu a buničitou vatu. Zjistí si, zda není těhotná žena alergická na náplast a poté si připraví vhodnou náplast na přelepení místa vpichu.

Pokud bude klientka připravená a porodní asistentka bude mít nachystané pomůcky, vyzve porodní asistentka těhotnou ženu, aby se položila na lehátko.

Nejprve lékař ultrazvukem vyšetří polohu plodu a placenty. Poté ultrazvukem zjistí nejlepší místo pro vpich. Snahou je vyhnout se placentě a samozřejmě i plodu. Je-li placenta na přední stěně, musí se postupovat transplacentárně, riziko potratu se touto punkcí nezvyšuje. Výkon se provádí za sterilních podmínek, bez anestezie či sedace těhotné. Je nutná stálá ultrazvuková kontrola. Používají se jehly s kontrastní špičkou.

Lékař si oblékne sterilní rukavice a za asistence porodní asistentky odezinfikuje břicho těhotné ženy. Poté pod stálou ultrazvukovou kontrolou napíchne amniální dutinu (pokud použil jehlu s mandrénem, vytáhne mandrén). Porodní asistentka odebere do injekční stříkačky 1-2 ml plodové vody. První mililitry se z důvodů možné kontaminace mateřskými buňkami ke kultivaci nepoužívají, injekční stříkačku odhodí do emitní misky. Poté odebere 20 ml do jiné injekční stříkačky a dle zvyklosti pracoviště vstříkne odebranou plodovou vodu do zkumavek nebo uzavře injekční stříkačku, aby nedošlo ke kontaminaci odebraného vzorku. Lékař vytáhne jehlu a porodní asistentka přelepí místo vpichu, pomůže ženě vstát. Lékař ženu poučí a porodní asistentka zajistí pro ženu klid. Podle zvyklosti zdravotnického zařízení zajistí porodní asistentka odvoz ženy na oddělení nebo ji nechá odejít za doprovodem

do čekárny. Porodní asistentka zajistí u Rh negativních klientek aplikaci anti D-gama globulinu. Těhotná žena zůstává po amniocentéze ještě 2 hodiny v klidu na pracovišti.

Poté lékař provede kontrolní ultrazvuk a poučí ženu o následném domácím režimu.

Punkce plodové vody se nemusí podařit při silných děložních kontrakcích nebo pružnosti amniální membrány, která je jehlou stlačována dolů.

(1, 6, 7)

3.2.5 Režim po amniocentéze

Samotný výkon trvá jen několik minut. Po odběru plodové vody žena 1-2 hodiny odpočívá na pracovišti a poté lékař provede kontrolní ultrazvuk. Poučí ženu o klidovém režimu, pro snížení rizik a komplikací vedoucích k potratu plodu. Po dobu dvou týdnů by měla těhotná vyloučit větší fyzickou námahu a více odpočívat, vyhýbat se zvedání těžkých věcí a cvičení.

Pokud žena zaznamená bolesti v břiše přetrvávající déle než 24 hodin, horečku, neobvyklý vaginální výtok nebo krvácení, měla by ihned kontaktovat svého lékaře.

Před odchodem těhotné ženy si porodní asistentka ověří, zda žena všemu porozuměla, event. ji znova poučí o nutnosti dodržování klidového režimu a možných komplikacích.

Poté žena může odejít se svým doprovodem.

(1, 6, 7)

3.2.6 Amniocentéza u vícečetného těhotenství

Díky programu IVF v posledních letech přibývá vícečetných gravidit. Často se jedná o těhotné, které již mají věkovou indikaci k provedení amniocentézy.

Pokud jsou plody dizygotické, punktuji se dvě dutiny z jednoho nebo dvou různých vpichů pod ultrazvukovou kontrolou. Není-li si lékař jistý punktovanou dutinou, může použít barvivo (indigokarmín) k jejímu označení, ale od použití barviva se spíše upouští. Metylenová modř je pro svá rizika jejunální atrezie kontraindikována. U monozygotních dvojčat se provádí ve II. trimestru kordocentéza.

Riziko potratu po amniocentéze u dvojčat je 3,5krát vyšší oproti jednočetným těhotenstvím. Z tohoto důvodu musí být amniocentéza u dvojčat prováděna pouze v přísně indikovaných případech a její provádění by mělo být svěřeno do rukou zkušeného odborníka. (1, 6)

3.2.7 Zpracování vzorku plodové vody

Plodová voda je žlutavě zbarvená tekutina, která obsahuje v 98-99 % tekuté složky a v 1-2 % fetální buňky. V tekuté složce plodové vody jsou přítomny látky organické i anorganické, pevná složka obsahuje buňky původem z povrchu těla plodu, z respiračního traktu, urogenitálního a gastrointestinálního, z povrchu pupečníku a z plodových obalů. K cytogenetickému vyšetření je nutné kultivovat fetální buňky. Z celkového množství buněk přítomných v odebrané plodové vodě je jen 3-4 % schopných kultivace (živých). Doba kultivace se pohybuje v rozmezí 10-14 dnů a přibližně stejná je i doba zpracování a vyhodnocení výsledků. Každá kultivace probíhá paralelně ve dvou kulturách za účelem vyloučení „pseudomozaiky“, která je způsobena kultivačními podmínkami. Kromě cytogenetického vyšetření je z plodové vody prováděno i biochemické vyšetření. Zahrnuje určení hladiny alfa-fetoproteinu a acetylcholinesterázy. Pomáhají k diagnostice anencefalie a defektů neurální trubice. Dále se stanovuje hladina 17-OH progesteronu při podezření na adrenogenitální syndrom, specifické enzymy při předpokládané metabolické vadě, bilirubin při Rh inkompatibilitě nebo imunoglobuliny při infekcích matky.

DNA diagnostika: fluorescent in situ hybridizace (FISH), amnion-PCR

Rychlá cytogenetická diagnostika byla ještě donedávna možná jen vyšetřením lymfocytů, které byly získány punkcí pupečníku (výsledky jsou dostupné za 48-72 hodin).

Díky vyšetřením FISH a amnion-PCR je možné detekovat aneuploidii chromozomů 13., 18. a 21. Buňky získané invazivním vyšetřením před samotnou DNA diagnostikou není nutné kultivovat tak jako amniocyty před klasickým cytogenetickým vyšetřením. Výsledky diagnostiky mohou být k dispozici již za 6-8 hodin a těhotné ženě je možné výsledky sdělit za 24-48 hodin. Tuto metodu lze využít při objevení malformace ultrazvukovým vyšetřením v 18.-20. týdnu gravidity, kdy by vzhledem ke gestačnímu stáří nebyly výsledky k dispozici včas pro případné ukončení gravidity v zákonné lhůtě.

Další indikací k DNA diagnostice je neúspěšná kultivace amniocytů z amniocentézy nebo pozdní odeslání těhotné ženy, která má indikované invazivní vyšetření.

Nevýhodou je, že je tato metoda dražší než kultivace amniocytů a nepokrývá celou škálu klasického cytogenetického vyšetření.

(1, 6, 14)

3.2.8 Pozitivní výsledek amniocentézy

Pokud výsledek amniocentézy prokáže genetické onemocnění, lékař těhotné ženě a jejímu partnerovi vysvětlí, co to znamená a jak závažně nemocné dítě bude. Lékař poučí pár o možnostech léčby a šanci na její úspěšnost. Společně si promluví o individuálních možnostech zvládnutí tohoto onemocnění. Doporučí vhodnou odbornou literaturu.

U velmi těžkých a neléčitelných onemocnění s párem probere možnost zákonného přerušování těhotenství. Pomůže v rozhodování s ohledem na rodiče dítěte a na dítě samotné.

Definitivní rozhodnutí je na matce (rodičích) a lékař musí toto rozhodnutí akceptovat.

Je důležité, aby si rodiče vše pořádně rozmysleli a promysleli si i vzdálenější budoucnost. Musí vědět, jak náročné pro ně bude pečovat o postižené dítě, a to jak fyzicky, psychicky, tak i finančně. Narození postiženého dítěte není finančně náročné jen pro rodiče dítěte, ale i pro stát. Děti s vrozenou vývojovou vadou často nemají jen jednu vadu, a proto jsou náklady na zdravotní péči o takové děti vysoké.

Je také k zamyšlení, pokud je plod velmi těžce poškozen, jaká bude kvalita jeho života. Rodiče si musí uvědomit, jaký život povede jejich potomek, až zemřou, zda se o postiženého dospělého člověka někdo postará, nebo bude muset jít do ústavní péče.

Záleží také na názoru rodičů na interrupci (např. pokud jsou věřící).

Konečné rozhodnutí je na matce a lékař ho musí plně respektovat, i když s ním nesouhlasí.

(1, 6, 7)

3.3 Kordocentéza-odběr fetální krve

V současnosti se odběr fetální krve v těhotenství provádí výhradně punkcí pupečníku za přímé kontroly transabdominálním ultrazvukem. Kordocentéza je nejbezpečnější a nejpoužívanější metoda odběru krve plodu.

Technicky proveditelná bývá punkce pupečníku od 20. týdne gravidity. Riziko metody je srovnatelné s riziky amniocentézy. Nejbezpečnější je punktovat pupečník v místě úponu na placentu, pokud se to nepodaří, musí se punktovat pupečník na volné kličce.

Přechodně se u plodu může vyskytnout bradykardie (hlavně po 33. týdnu těhotenství). Příčinou je pravděpodobně reflexní vazospasmus při punkci umbilikární artérie. Může se objevit i zvýšená dráždivost dělohy nebo může vzniknout chorioamnionitida.

Nejčastější indikací kordocentézy je nejasný výsledek amniocentézy nebo vyslovení podezření o postižení plodu kolem 20. týdne gravidity, kdy by doba nutná ke kultivaci amniocytů překročila 24. týden těhotenství.

Další indikací je potřeba zjištění krevního obrazu a skupiny plodu při aloimunizaci plodu. Méně častou indikací je intrauterinní infekce, kdy se snažíme přímo detekovat virus nebo protilátky.

Stanovení chromozomální výbavy z bílých krvinek plodu je k dispozici během 48-72 hodin. Diagnostická spolehlivost je velmi vysoká a v rukou zkušeného lékaře se jedná o bezpečný výkon.

(1, 6)

4 Ošetrovatelský standard a audit

4.1 Ošetrovatelský standard

Pojem standard znamená určitou přesně popsanou kvantitativní či kvalitativní úroveň kritéria péče, jež je v dané době považována za výraz dobré kvality péče.

Ošetrovatelský standard je dohodnutá profesní norma kvality, kterou by se zdravotnický personál měl řídit. Měl by být formulován jasně a stručně. Ve standardech jsou popsány možné způsoby provedení a popis určitého postupu ošetrovatelské péče. Jsou tedy vodítkem, podle kterého hodnotíme, zda ošetrovatelská péče odpovídá dané úrovni. Standardy vymezují minimální péči, která by měla být pacientovi poskytnuta.

Ošetrovatelské standardy nejsou fixní, protože musí reagovat na nové poznatky v medicíně a v ošetrovatelství.

Uspokojování potřeb nemocných závisí na organizaci systému péče a na ošetřujícím zdravotním personálu, proto je nutné vytvořit standardy procesu a výsledků pro přímou zdravotnickou péči. Ze systémového hlediska nezávisí kvalita celkové péče jen na zdravotních sestřích, ale především na organizaci zdravotní péče, která musí být správně orientována a musí motivovat veškerý zdravotnický personál ke kvalitní práci. Jinak nemusí být dosaženo očekávaných výsledků.

Každá zdravotní sestra pečuje o nemocné vlastním způsobem, podle vlastního standardu péče, pokud nemá ošetřující personál stejný standard, je pro ně těžké poskytnout nemocnému dobrou úroveň péče. Pokud není určeno, co je dobrá standardní ošetrovatelská péče, není možné této péče dosáhnout. Vytvoření standardů ošetrovatelské péče a kontrolou jejich dodržování, dochází ke zvýšení kvality přímé ošetrovatelské péče.

Za kvalitní ošetrovatelskou péči označujeme takovou, která uspokojuje individuální potřeby pacienta. Standardy vytvořené pro přímou péči musí být orientované na uspokojování potřeb pacienta.

Cyklus tvorby standardů zahrnuje:

1. Vytipování ošetrovatelských intervencí nebo činností, v nichž chceme dosáhnout zlepšení.
2. Vytvoření ošetrovatelských standardů pro činnosti, u kterých chceme dosáhnout zlepšení.
3. Kontrola, zda zdravotnický personál dodržuje stanovený standardní postup

na ošetrovatelské jednotce.

4. Realizace nápravných zařízení, pokud zdravotnický personál nedodrží standardní postup.

Vydavatelem standardů ošetrovatelské péče je:

- Ministerstvo zdravotnictví České republiky
- Profesní sesterské organizace
- Jednotlivá zdravotnická zařízení

Kvalitu ošetrovatelské péče hodnotí:

Lékař- podle zajištění terapeuticko-diagnostického plánu

Nemocný-dle míry strádání při uspokojování potřeb, u ošetrojícího personálu hodnotí profesní citlivost, jednání a aktivitu, úpravu zevnějšku

Ošetrojící personál-sebereflexe

Pracovníci ošetrovatelského managementu

Typy standardů:

- Pro výkon ošetrovatelské profese
- Pro ošetrovatelskou péči
- Pro ošetrovatelskou dokumentaci
- Pro vybavení pracoviště
- Pro pracovní postupy
- Pro vzdělávání zdravotnických pracovníků
- Pro personální obsazení na pracovišti

V přímé ošetrovatelské péči se používají:

- Standardy pro jednotlivé intervence
- Standardy všeobecné péče
- Standardy péče o nemocné se speciálními potřebami
- Standardy péče o nemocné s konkrétními klinickými stavy

Každý standard ošetrovatelské péče má mít stanovená kritéria, podle kterých se vyhodnotí jeho dodržování. Již při sepisování standardu je nutné určit způsob jeho hodnocení.

V nynější době se hodnocení ošetrovatelské praxe zaměřuje především na snadno měřitelné stránky péče (pozorování zdravotních sester při práci, kontrola vedení ošetrovatelské dokumentace, hodnocení vlastní práce zdravotní sestrou, sledování předávání informací

o pacientech a služby mezi zdravotními sestrami, systém hodnocení personálu).

Ošetrovatelské standardy jsou zbytečné, pokud zdravotnický personál nehodlá zlepšit přímou péči, pokud nedochází ke kontrole dodržování a jestliže nejsou prováděna nápravná opatření při chybách v přímé ošetrovatelské péči.

(3, 4, 11)

4.2 Ošetrovatelský audit

Zdravotnický audit znamená proces vyhodnocování práce a výsledků práce lékařů, zdravotních sester, porodních asistentek a ostatního zdravotnického personálu. Zdravotnické audity se dělí na **interní** (prováděné v rámci oddělení, např. kolegy) a **externí** (prováděné různými kontrolními orgány).

Je to systematický způsob hodnocení ošetrovatelské péče a diskuze o kvalitě poskytované ošetrovatelské péče s ohledem na její účinnost, etickou přiměřenost a finanční dostupnost. Metoda auditu je velmi náročná a vyžaduje odpovídající vzdělání, dovednosti a vědomosti.

Smysl auditů spočívá v retrospektivním pohledu na práci ošetrovatelského personálu za účelem odstranit chyby nebo zlepšit ošetrovatelskou praxi a zajistit dodržování standardů. Je třeba si uvědomit, že bez pravidelné kontroly kvality ošetrovatelské péče, nelze mluvit o kvalitě v kontextu s moderním ošetrovatelstvím.

Ošetrovatelský audit je založen na standardech a má za úkol zjistit, v jaké míře se ošetrovatelský proces těmito standardy řídí nebo se s nimi slučuje.

Z praktického hlediska existují 4 druhy ošetrovatelských auditů:

- 1) **Retrospektivní revize ošetrovatelských záznamů:** důvodem může být problém, který se často opakuje a je objeven lékařem nebo zdravotní sestrou
- 2) **Audit implementace ošetrovatelských standardů:** cílem provádění tohoto druhu auditu je zjištění, zda jsou v praxi dodržovány všechny odsouhlasené ošetrovatelské standardy
- 3) **Algoritmový audit:** vyhodnocuje strategie ošetrovatelské péče z pohledu zachování dohodnutých procesů a jejich možných alternativ (mapy péče, návody, směrnice)
- 4) **Audit výsledků péče:** nespokojuje se jen se zjištěním kdo-jak-komu, ale také si klade otázku „Získává pacient tu nejefektivnější a nejkvalitnější zdravotní péči?“

Nynější systém zdravotnické péče o zdraví populace je koncipován jako veřejná služba

a kvalita péče je definována jako uspokojení potřeb uživatele péče. V takovémto pojetí péče je nutné provádět audity, které mají multidisciplinární charakter a přesahují činnost jednotlivých profesí.

Mimo hodnocení dodržování standardů je také monitorována a hodnocena celková kvalita ošetrovatelské péče za pomoci následujících metod:

- pozorování zdravotní sestry nebo porodní asistentky při práci
- kontrola vedení ošetrovatelské dokumentace
- sběr statistických údajů
- otázka pro pacienta, který využívá ošetrovatelských služeb
- zjištění, jak je péče hodnocena spolupracovníky
- zjištění, jak zdravotní sestra nebo porodní asistentka hodnotí nemocné a službu
- sledování, jak si zdravotní sestry předávají informace o pacientech a službu
- měření účinnosti zdravotní péče
- zjištění, jak zdravotnickou péči hodnotí někdo zvenčí
- provádění inspekční kontroly, kterou provede zástupce MZČR

Audit má následující důležité kroky:

- volba členů auditorského týmu
- určení předmětu auditu
- výběr metody auditu
- převzetí již existujících nebo vytvoření nových kritérií
- sběr a analýza získaných dat
- vyhodnocení a sepsání nálezu
- doporučení auditorů ke změně

Proces změn je aktuálním tématem v českém moderním ošetrovatelství a porodní asistenci. Potřebné změny je nutné zohledňovat vzhledem k zájmům pacienta, zájmům oddělení nebo nemocnice a zájmům ošetrovatelství a porodní asistence.

Z perspektivy auditu je nutné si uvědomit, že pro oddělení, které nechce nebo neumí pružně reagovat na problémy identifikované auditem, ošetrovatelský audit nemá žádný význam.

Naopak schopnost a ochota oddělení rychle a efektivně reagovat na potřebné změny, jsou jednou z hlavních podmínek úspěchu ošetrovatelského auditu.

(4, 11, 12)

II. Praktická část

5 Metody práce

K návrhu standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze jsem použila 2 metody, byl to **řízený rozhovor** a **pozorování** samotného výkonu.

Pozorování: Navštívila jsem 2 zdravotnická zařízení Pardubickou krajskou nemocnici, a. s. a soukromou gynekologickou ordinaci G-med s. r. o. Získala jsem souhlas vedoucích pracovníků k rozhovorům s klientkami i k pozorováním intervenčních vyšetřovacích metod: amniocentéz.

Obě zdravotnická centra jsem navštěvovala od listopadu 2008 do ledna 2009.

Při popisu pozorování nazývám Pardubickou krajskou nemocnici, a. s. : Prvním zdravotnickým zařízením a soukromou gynekologickou ambulanci G-med s. r. o. : Druhým zdravotnickým zařízením.

Při sledování výkonu jsem se soustředila na příchod těhotné ženy do zdravotnického zařízení a na režim před vyšetřením, poté na samotnou amniocentézu, dále na režim po vyšetření a po poučení těhotné ženy.

Řízený rozhovor: V Prvním i Druhém zdravotnickém zařízení jsem si vybrala pět žen a položila jsem jim stejné, předem připravené otázky.

6 Výsledky řízeného rozhovoru

Na čtyři otázky mi ženy zodpověděly před amniocentézou a na pátou mi odpověděly po vyšetření.

Otázka č. 1. Z jakého důvodu Vám ošetřující gynekolog navrhl podstoupit AMC? (patologické výsledky krevních testů nebo věková indikace)

Šest žen přišlo pro patologické výsledky krevních testů.

Tři ženy přišly z věkové indikace.

Jedna žena přišla kvůli patologickému výsledku předchozí AMC.

Otázka č. 2. Jak dlouho jste se rozhodovala, zda na vyšetření půjdete a s kým jste se radila?

Šest žen bylo po konzultaci se svým gynekologem rozhodnuto ihned.

Čtyři ženy se rozhodly pro vyšetření během 24 hodin po poradě se svým partnerem.

Otázka č. 3. Čeho se na AMC nejvíce bojíte?

Osm žen odpovědělo, že se nejvíce bojí bolesti.

Dvě ženy se bály výsledků vyšetření a bolesti.

Otázka č. 4. Jste věřící? (pokud ano, ovlivňovalo to Vaše rozhodování, zda na AMC jít)

Devět žen odpovědělo, že nejsou věřící.

Jedna žena odpověděla, že věřící je, ale rozhodující pro ni byl rozhovor s partnerem.

Otázka č. 5. Kdybyste měla ohodnotit bolestivost výkonu na číselné stupnici od 1 do 10 (1 je nejméně a 10 nejvíce bolestivé).

Jedna žena ohodnotila bolestivost číslem 3.

Sedm žen číslem 4.

Dvě ženy ohodnotily bolestivost výkonu číslem 7.

7 Výsledky pozorování

7.1 Pozorování amniocentézy v Prvním zdravotnickém zařízení

Amniocentézy se zde provádějí každou středu ráno. Provádí je jedna lékařka a asistuje jí porodní asistentka - staniční sestra.

Postup před samotným vyšetřením:

Při příchodu se těhotná žena nahlásila porodní asistentce a dostala k přečtení informovaný souhlas s amniocentézou, který podepsala. (viz. Příloha E, F, G)

Poté porodní asistentka poslala ženu se svléknout a mezitím si připravila pomůcky.

Pomůcky:

Porodní asistentka si připravila vysterilizovaný balíček, ve kterém byla sterilní podložka, sterilní tampóny a sterilní pinzeta nebo peán. Rozbalila podložku a tím získala sterilní stolec, na který sterilně přidala jehlu na AMC s mandrénem, 2 ml a 20 ml stříkačku a sterilní rukavice.

Dále si připravila nesterilní pomůcky: dezinfekční roztok, náplast, buničitou vatu a emitní misku.

Postup:

Porodní asistentka vyzvala těhotnou ženu, aby se položila na lehátko a lékařka provedla ultrazvukové vyšetření, při kterém ženě vysvětlila, co bude dále následovat a zodpověděla její otázky. Po ukončení ultrazvuku setřela porodní asistentka z břicha těhotné gel.

Lékařka si oblékla sterilní rukavice a odezinfikovala břicho těhotné a ultrazvukovou sondu. Poté sondu opět přiložila a pod ultrazvukovou kontrolou napíchla amniální dutinu, odstranila mandrén a porodní asistentka odebrala do 2 ml stříkačky plodovou vodu. Stříkačku odložila do emitní misky a odebrala plodovou vodu do 20 ml stříkačky, kterou uzavřela. Lékařka přiložila tampón na místo vpichu a vytáhla jehlu. Porodní asistentka místo vpichu přelepila náplastí. Poučila ženu o následujícím klidovém režimu, porodní asistentka zajistila odvoz těhotné ženy na oddělení konzervativní gynekologie a tam žena ještě 2 hodiny ležela. Porodní asistentka zjistila Rh faktor těhotné ženy. Pokud byla těhotná Rh negativní, zajistila porodní asistentka aplikaci anti D-gama globulinu. Po 2 hodinách lékařka provedla kontrolní ultrazvukové vyšetření a poté ženu poučila o možných komplikacích. Porodní asistentka zjistila, zda žena všemu porozuměla (případně nejasnosti ženě ještě vysvětlila), poučila ji o domácím klidovém režimu a předala ženu doprovodu.

7.2 Pozorování amniocentézy ve Druhém zdravotnickém zařízení

Vyšetření zde provádí dva lékaři každé pondělí. Po dohodě s nimi jsem sledovala, jak postupují při amniocentéze.

Postup před samotným vyšetřením:

Při příchodu se žena nahlásila na recepci, odevzdala průkazku těhotné a dostala k přečtení a podepsání informovaný souhlas s amniocentézou. (viz. Příloha A)

Porodní asistentka vyplnila průvodku k odebranému biologickému materiálu (viz. Příloha D) a připravila 2 štítky na označení zkumavek (označeny: jméno, příjmení, rok narození, pojišťovna, datum, odebraný biologický materiál). Porodní asistentka si zjistila Rh faktor těhotné ženy a pokud byla žena Rh negativní, připravila si injekci s anti D-gama globulinem. Poté porodní asistentka poslala ženu se svléknout a připravila si pomůcky.

Pomůcky:

PA rozbalila sterilní rukavice a poté si připravila sterilní tampónky a 20 ml injekční stříkačku. Dále si připravila dezinfekční roztok, 2 zkumavky a štítky na označení zkumavek, buničitou vatou, emitní misku.

Postup:

Žena se položila na lehátko a první lékař provedl ultrazvukové vyšetření, při kterém ženu poučil o odběru plodové vody a zodpověděl na její otázky. Poté si oblékl sterilní rukavice a druhý lékař mezitím odezinfikoval břicho těhotné ženy. První lékař řekl, jestli chce jehlu s mandrénem nebo bez, a porodní asistentka ji připravila a sterilně mu ji podala.

Druhý lékař přiložil ultrazvukovou sondu a držel ji, první lékař napíchl amniální dutinu a do 20 ml stříkačky odebral plodovou vodu. Pokud natáhl plodovou vodu s příměsí krve, vstříkl vše do emitní misky a plodovou vodu natahoval znovu. Poté stříkačku předal porodní asistentce, která plodovou vodu vstříkla do 2 zkumavek a ty označila štítky. První lékař přiložil tampónek na místo vpichu, vytáhl jehlu a porodní asistentka místo vpichu přelepila náplastí.

Pokud byla žena Rh negativní, aplikovala ji porodní asistentka ihned po AMC anti D-gama globulin. Poté se žena oblékla a 1-2 hodiny seděla se svým doprovodem v čekárně, kde dostala k vyplnění genetický dotazník (viz. Příloha B, C). Po uplynutí této doby provedl jeden z lékařů kontrolní ultrazvukové vyšetření, poté těhotnou poučil o domácím klidovém režimu a žena odešla se svým doprovodem domů.

7.3 Rozdíly mezi pracovišti

První zdravotnické zařízení

Mají zde připravený sterilní balíček, do kterého jen doplní další sterilní pomůcky.

Používají jen jehly s mandrénem a 2 ml stříkačku.

Plodovou vodu nevstříkují do zkumavek, ale nechávají ji ve stříkačce. Nezajišťují transport, lékařka z genetické laboratoře si pro odebraný biologický materiál jezdí sama (nevyplňují ani průvodku k vyšetření).

Amniocentézu provádí jedna lékařka a jedna porodní asistentka.

Těhotná žena se převléká do košile a po vyšetření odpočívá na oddělení rizikového těhotenství.

Těhotnou ženu o možných rizicích a dalším domácím režimu poučuje lékařka i porodní asistentka.

Druhé zdravotnické zařízení

Porodní asistentka vyplňuje průvodku k odebranému biologickému materiálu.

Sterilní pomůcky se vysypávají na sterilní rukavice.

Amniocentézu provádí dva lékaři a jedna porodní asistentka.

Nepoužívají 2 ml stříkačku a pokud lékař natáhne s plodovou vodou i krev, vstříkne odebraný vzorek do emitní misky a odebírá znovu.

Do stříkačky natahuje plodovou vodu lékař a porodní asistentka vstříknuje odebranou plodovou vodu do dvou zkumavek.

Lékař se při ultrazvukovém vyšetření rozhodne, zda chce jehlu s mandrénem nebo bez.

Po vyšetření ženy vyplňují genetický dotazník.

Těhotná žena vyšetření absolvuje ve svém oblečení a poté čeká 1-2 hodiny s doprovodem v čekárně.

Těhotnou ženu poučuje jen lékař, porodní asistentka jen asistuje u AMC.

8 Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze

DEFINICE

- odběr plodové vody za ultrazvukové kontroly

VYMEZENÍ VYBRANÝCH POJMŮ

- AMC = amniocentéza
- PA = porodní asistentka
- UZ = ultrazvuk
- PC = počítač

CÍL

- jednotný postup péče o ženu při amniocentéze a po ní
- bezchybná manipulace s odebraným biologickým materiálem

STRUKTURÁLNÍ KRITÉRIA

S1 Kompetentní osoby

- porodní asistentka (Mgr. ,Bc. , Dis. , ženská sestra)

S2 Teoretické znalosti a praktické dovednosti PA

S3 Místnost

- gynekologická ambulance

S4 Vybavení místnosti

- PC, UZ přístroj, lůžko, zástěna, stolek

S5 Pomůcky

- Sterilní tampóny
- Sterilní pinzeta nebo peán
- Dezinfekční roztok
- Sterilní rukavice
- Jednorázová jehla na AMC (s / bez mandrénu)
- 1 x injekční stříkačka – 2 ml
- 1 x injekční stříkačka – 20 ml
- 2 x zkumavka (dle zvyklosti pracoviště)
- Štítky na označení zkumavek (označeny : jméno, příjmení, rok narození, pojišťovna, datum, odebraný biologický materiál)
- Náplast
- Průvodka (dle zvyklosti pracoviště)

- Emitní miska
- Buničitá vata
- UZ přístroj

S6 Dokumentace

- Informovaný souhlas s vyšetřením
- Průvodka k biologickému materiálu
- Zdravotnická dokumentace určená k záznamu provedeného výkonu
- Průkazka pro těhotné

PROCESUÁLNÍ KRITÉRIA

a) povinnosti před výkonem

P1 PA seznámí klientku s výkonem

P2 PA si od klientky vezme potřebné dokumenty

P3 PA dá klientce přečíst a podepsat informovaný souhlas s AMC

P4 PA zjistí Rh faktor (pokud je Rh negativní zajistí aplikaci anti D-gama globulinu)

P5 PA si připraví pomůcky

b) povinnosti při vlastním výkonu

P6 PA zajistí klientce soukromí

P7 PA upraví vhodnou polohu klientky (na zádech s nataženými dolními končetinami)

P8 PA asistuje lékaři při UZ vyšetření

P9 PA asistuje lékaři při dezinfekci břicha a UZ sondy

P10 Lékař pod UZ kontrolou napíchne amniální dutinu

P11 PA odebere do 2 ml stříkačky plodovou vodu (2 ml) – za přísně aseptických podmínek

P12 PA odloží injekční stříkačku se 2 ml plodové vody do emitní misky

P13 PA odebere do 20 ml stříkačky plodovou vodu (20 ml)

P14 PA vstříkne odebraný vzorek do připravených a označených zkumavek

P15 PA přiloží tampón k jehle k místu vpichu a lékař vytáhne jehlu

P16 PA přelepí místo vpichu náplastí

P17 PA vyzve klientku, aby se oblékla

P18 PA poučí klientku o klidovém režimu a zajistí odpočinek

P19 PA zajistí odvoz odebraného biologického materiálu

P20 PA zajistí kontrolní ultrazvukové vyšetření

c) podmínky ukončení procesu

P21 PA použitý jednorázový materiál do kontejneru k tomu určenému, ostatní použité pomůcky mechanicky očistí, odezinfikuje a uloží

P22 PA připraví lékaři veškerou dokumentaci klientky

P23 PA vrátí klientce její doklady

P24 PA poučí klientku o následném domácím režimu

P25 PA předá klientku doprovodu

VÝSLEDKOVÁ KRITÉRIA

V1 V dokumentaci je zaznamenáno datum provedení AMC a podpis lékaře.

V2 Odebraný biologický materiál je odvezen do příslušné laboratoře.

V3 Klientka je poučena o následném režimu a možných komplikacích.

MOŽNÉ KOMPLIKACE

- Vznik infekce a předčasný odtok plodové vody
- Potrat
- Krvácení
- Bolesti břicha
- Strach a úzkost
- Vznik amniálních pruhů

PLÁN AUDITU A ZÁPIS ZJIŠTĚNÍ

Vedoucí auditor :

Auditoři :

Rozsah a cíl auditu :

ZHODNOCENÍ PLNĚNÍ STANDARDU OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE PŘI AMNIOCENTÉZE

Datum auditu :

Kontrolní kritéria	Metoda hodnocení	Splněno/nesplněno	
STRUKTURA			
Jsou splněné podmínky v kritériích struktury S1 – S4?	Kontrola kompetentnosti osob Kontrola prostředí		
PROCES			
Má PA připravené pomůcky a potřebnou dokumentaci?	Kontrola pomůcek Kontrola dokumentace		
Postupovala PA podle kritérií uvedených v P1 – P10?	Pozorování PA během výkonu		
Provedla PA odběr plodové vody dle kritérií P11 – P14?	Pozorování PA během výkonu		
Byla klientka poučena dle kritérií uvedených v P18?	Pozorování PA během výkonu Otázka pro klientku		

Zajistila PA dekontaminaci a uložení použitých pomůcek?	Pozorování PA během výkonu		
Připravila PA lékaři správnou dokumentaci klientky?	Otázka pro lékaře		
Poučila PA klientku před odchodem domů?	Otázka pro klientku a PA		
VÝSLEDEK			
Je v dokumentaci zaznamenáno datum provedení AMC a podpis lékaře?	Kontrola dokumentace		

Poznámky:

Při shodě s kritériem zaškrtněte Splněno.

Při neshodě s kritériem zaškrtněte Nesplněno.

Zápis zjištění:

Celkový počet neshod:

Počet neshod v kategoriích: Praxe:

Nedostatky v dokumentaci:

Závěr

V dnešní době je častým trendem, u mladých párů, zakládat rodinu v pozdějším věku. Mladé ženy mají více možností než v dřívější době, mohou studovat na vysokých školách v České republice i v zahraničí, cestovat, budují si pracovní kariéry a také větší výběr a možnosti používání antikoncepce.

Mladé páry chtějí přivést svého potomka do jistoty, proto se chtějí nejprve finančně a materiálně zajistit a teprve potom plánují dítě.

Díky všem těmto důvodům se zvyšuje věk nastávajících matek, a tím se zvyšuje riziko poškození plodu.

V dnešní době je vysoká úroveň prenatalní péče, ale ne všechny poškozené plody jsou identifikovány. Ale někteří rodiče se i přes diagnózu onemocnění plodu rozhodnou si dítě nechat a starat se o něj. Mají právo se sami rozhodnout, ale je důležité, aby si vše pořádně promysleli. Pečovat o postižené dítě je velmi náročné jak fyzicky, psychicky, tak i finančně. Narození postiženého dítěte může oba rodiče sblížit, ale často se stává, že vztah rodičů spíše naruší a může dojít až k rozchodu partnerů.

Je důležité dát partnerům dostatek informací a času, aby si mohli vše promyslet.

Pro dostatečnou prenatalní péči je důležité správné načasování vyšetření a správný postup. Ke každému vyšetření by měl být stanovený standard ošetrovatelské péče, jehož dodržování by mělo snížit rizika vzniku komplikací.

Poměrně častým invazivním vyšetřením je amniocentéza. Setkala jsem se s názorem, že amniocentézu v budoucnu zastoupí krevní a ultrazvukové vyšetření a že se bude provádět jen zřídka. Ale já si myslím, že žádné krevní ani ultrazvukové vyšetření plně nenahradí odběr a vyšetření plodové vody. U amniocentézy je důležité dodržovat správný postup, a tím předcházet vzniku určitých komplikací.

Cílem mé bakalářské práce bylo pochopit problematiku vzniku vrozených vývojových vad. Zjistit, jaké se používají neinvazivní a invazivní vyšetřovací metody k diagnostice onemocnění plodu. Sledovala jsem, jak se provádí amniocentéza ve dvou zdravotnických zařízeních a poté jsem po prostudování teorie tvorby standardu ošetrovatelské péče vytvořila Návrh standardu ošetrovatelské péče při amniocentéze. Také jsem navrhla možnost kontroly dodržování standardu ošetrovatelské péče - Plán auditu a zápis zjištění.

Svůj návrh jsem poskytla staniční sestře v Pardubické krajské nemocnici a. s., ale pro potřeby této nemocnice bych musela standard upravit. Při jeho tvorbě jsem zohlednila

i ošetrovatelskou péči v G-medu, kde provádí některé úkony jinak. Proto bych pro PKN a. s. musela standard ošetrovatelské péče v těchto bodech upravit.

Soupis bibliografických citací

1. ČECH, E. a kol. *Porodnictví*. 2. doplněné vyd. Praha : Grada, 2006. ISBN 80-247-1313-9.
2. ODSTRČIL, J. *Biologie*. 2. vyd. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2001. ISBN 80-7013-144-6.
3. REPKOVÁ, A. a kol. *Gynekologické ošetřovatelství*. 1. vyd. Martin : Vydavatelstvo Osveta, 2006. ISBN 80-8063-236-7.
4. MASTILIAKOVÁ, D. *Úvod do ošetřovatelství*. 1. vyd. Praha : Karolinum, 2003. ISBN 80-246-0428-0.
5. ROZTOČIL, A. *Vyšetřovací metody v porodnictví a gynekologii*. 1. vyd. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1998. ISBN 80-7013-255-8.
6. HÁJEK, Z. a kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2004. ISBN 80-247-1418-8.
7. ŠILHOVÁ, L.; STEJSKALOVÁ, J. *Matkou ve vyšším věku – Vliv věku na plodnost ženy a průběh těhotenství*. 1. vyd. Brno : Computer Press, 2006. ISBN 80-251-0987-9.
8. ZACHAROVÁ, E.; HARMANOVÁ, M.; ŠRÁMKOVÁ, J. *Zdravotnická psychologie*. Praha : Grada Publishing, 2007. ISBN 80-247-2068-5.
9. SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. 1. vyd. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
10. MAREČKOVÁ, J.; KUBÁTOVÁ, I.; KOPEČKOVÁ, I.; KONRÁD, F. *Pracovní skupina pro národní standardizaci při MZ ČR*. Forum medical, Hartmann-rico, a.s. Veverská Bitýška, 2002, str. 23-24, ISSN 12122696.
11. MULLEROVÁ, N.; MÁDLOVÁ, I. *Ošetřovatelský audit*. Sestra, 1998, ročník VIII., č. 2, str. 10-11.
12. Směrnice Ministerstva zdravotnictví ČR přístupné z <http://www.mzd.cz/odbornik/Pages/599-standardy-pro-dokumentaci-zdravotnich-sluzeb.html>, Vstoupeno 20. 12. 2008
13. HOLOUŠOVÁ, D. et al. *Jak psát diplomové a závěrečné práce*. 2. přeprac. vyd. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2000. ISBN 80-7067-841-0.
14. ŘEŠŤÁK, M. *Screening v I. trimestru*. Dostupný z <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mb/2007-13/clanek.php?c=1>. Vstoupeno 20.12. 2008

Seznam použitých zkratk

PAPP	plazmatický těhotenský protein A
hCG	lidský choriový gonadotropin
NT	nuchální translucence
NB	nosní kost
TCR	trikuspidální regurgitace
FMF	frontomaxilo-faciální úhel
DV	venózní duktus
AFP	alfa-fetoprotein
uE3	nekonjugovaný estriol
DS	Downův syndrom
NTD	defekty neurální trubice
VVV	vrozená vývojová vada
CVS	odběr choriových klků
AMC	amniocentéza
FISH	fluorescent in situ hybridizace
PA	porodní asistentka
UZ	ultrazvuk
PC	počítač

Seznam příloh:

Příloha A -Souhlas s AMC (G-med s. r. o.)	49
Příloha B -Genetický dotazník (G-med s. r. o.) 1.	50
Příloha C - Genetický dotazník (G-med s. r. o.) 2.	51
Příloha D -Průvodka k odebranému vzorku VP (G-med s. r. o.).....	52
Příloha E -Informovaný souhlas (PKN a. s.) 1.	53
Příloha F -Informovaný souhlas (PKN a. s.) 2.	54
Příloha G -Informovaný souhlas (PKN a. s.) 3.	55

Příloha A

Souhlas s AMC (G-med)

Ambulance lékařské genetiky CYTOLAB s.r.o., Bulharská 665, Pardubice

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované/ho:.....

Rodné číslo:.....

Účel genetického laboratorního vyšetření

- Ověření/potvrzení diagnózy nemoci:..... Zjištění predispozice pro nemoc:.....
 Zjištění přenašečství pro nemoc:..... Zjištění nemoci u plodu:.....

A. Prohlášení lékaře

Prohlašuji, že jsem vyšetřované/mu (zákonnému zástupci vyšetřované/ho) jasně a srozumitelně vysvětlil/a účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika výše uvedeného genetického laboratorního vyšetření. Rovněž jsem vyšetřovanou osobu seznámil/a s možnými výsledky a s důsledky toho, že by vyšetření nebylo možno za výše uvedeným účelem provést (nezdařilo by se) nebo by nemělo potřebnou vypovídací schopnost pro naplnění sledovaného účelu. Seznámil/a jsem vyšetřovanou osobu (zákonného zástupce) i s možnými riziky a důsledky v případě odmítnutí tohoto vyšetření. Výsledky laboratorního vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Jméno lékaře.....
dne.....200.....

podpis.....

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství ke genetickému laboratornímu vyšetření za účelem jak uvedeno shora, i k možnosti uchování vzorku k případnému budoucímu použití. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno jasně a srozumitelně. Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékařem zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na své dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

B. 1 Za účelem výše uvedeným souhlasím s odběrem dále uvedeného vzorku z mého těla a s provedením těchto vyšetření:

Cytogenetická vyšetření:

- Karyotyp (analýza chromosomů)
 Jiné.....

Molekulárně genetická vyšetření:

- Vyšetření pro chorobu:.....
 Jiné.....

Jiná vyšetření:

-

Ze vzorku:

- žilní krev pupečnicková krev plodová voda placenta sliny tkáň: kůže, sval, kostní dřeň, jiné.....

B. 2 Dále si přeji následující:

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření : byl(a) / nebyl(a) seznámen (a)*
- Aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
-
- Souhlasím/ nesouhlasím *s případným zapsáním mé osoby do registru nemocných
- s chorobou:.....

B. 3 Rozhodl(a) jsem, že se vzorkem bude po ukončení vyšetření naloženo takto: (nehodící se škrtněte)

- Můj vzorek bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti získat výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a pro další genetickou diagnózu bude nutný nový odběr vzorku.
- Souhlasím, pokud to bude potřebné, s uchováním zbytku vzorku po jeho vyšetření k případnému doplnění diagnózy v budoucnosti, či s anonymním využitím namnožených buněk ze zbytku vzorku k lékařskému výzkumu.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku z mého těla a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření s podmínkami jak uvedeno výše.

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce).....

V

Dne..... 200.....

Tento informovaný souhlas je vyhotoven ve dvou stejnopisech, z nichž jeden obdrží vyšetřovaná osoba (zákonný zástupce) a druhý bude archivován v komplementu spolu s výsledky laboratorního vyšetření.

Příloha B

Genetický dotazník (G-med) 1

Genetický dotazník

Jméno:

Zdrav. poj:

RČ:

adresa:

telefon:

Osobní anamnéza:

Z dětských chorob jste prodělal/a : spalničky, zarděnky, příušnice, plané neštovice, spálu

Trpíte alergií ne ano:

Vyskytla se u vás vrozená vývojová vada ne ano:

Trpíte jiným onemocněním ne ano:

Rodinná anamnéza: uveďte věk, zdravotní stav popř. příčinu úmrtí příbuzných

Matka:

Matka matky:

Otec matky:

Sourozenci matky:

Otec:

Matka otce:

Otec otce:

Sourozenci otce:

Vaši sourozenci:

Vaše děti:

Gynekologický dotazník:

První menstruace ve věku:

Délka cyklu:

Hormonální antikoncepce ne ano jaká:

Předěšlá těhotenství: 1.

3.

2.

4.

Nynější těhotenství:

Datum poslední menstruace:

Infekční choroby v graviditě ne ano kdy:

Léky v graviditě, RTG vyšetření ne ano jaké:

Kontakt s chemikáliemi, zvířaty ne ano:

Biochemický screening (vyplní sestra): datum:

AFP

uE3

hCG

PAPP-A

Riziko DS:

Riziko NTD:

Příloha C

Genetický dotazník (G-med) 2

Genetický dotazník - partner

Jméno:

Zdrav. poj:

RČ:

adresa:

telefon:

Osobní anamnéza:

Z dětských chorob jste prodělal/a : spalničky, zarděnky, příušnice, plané neštovice, spálu

Trpíte alergií ne ano:

Vyskytla se u vás vrozená vývojová vada ne ano:

Trpíte jiným onemocněním ne ano:

Rodinná anamnéza: uveďte věk, zdravotní stav popř. příčinu úmrtí příbuzných

Matka:

Matka matky:

Otec matky:

Sourozenci matky:

Otec:

Matka otce:

Otec otce:

Sourozenci otce:

Vaši sourozenci:

Vaše děti:

Příloha D

Průvodka k odebranému vzorku VP (G-med)

Kód pojišťovny	<i>požaduje dííl A</i>	IČP	Datum	Čís. dokladu			
		Odbornost		provedl dííl B			
POUKAZ NA VYŠETŘENÍ / OŠETŘENÍ Z				Poř. č.			
Pacient				IČP			
Č. pojištěnce	Základní diagnóza			Odbornost			
Variabilní symbol	Ost. dg.			Var. symbol			
Odeslán ad:	Kód náhrady			Datum			
Požadováno:				Kód			
<input type="checkbox"/> RTG	<input type="checkbox"/> CT	<input type="checkbox"/> MR		Poč.			
<input type="checkbox"/> nukleární medicína	<input type="checkbox"/> US	<input type="checkbox"/>		1			
Jednoznačná specifikace požadovaného vyšetření:				2			
Speciální požadavek:				3			
Klinická diagnóza (slovy):				4			
Důvod požadavku, ev. užší otázka:				5			
				6			
				7			
				8			
				Dne:			
				razítko a podpis			
				Poznámka:			
				Adresa pojištěnce (pro potřeby poskytovatele):			
Poslední obdobné vyšetření: kdy							
kde							
provedený výkon							
Zapůjčená obrazová dokumentace: ano - ne							
Pacient chodí - nechodí: Hmotnost a výška pacienta: kg cm							
Alergie v anamnéze:							
Další podstatná anamnestická data a výsledky dosavadních vyšetření, ev. další informace:							
razítko a podpis požadujícího							

VZP-06-z/1999

Příloha E

Informovaný souhlas (PKN a.s.) 1



Kyjevská 44, 532 03 Pardubice

Razítko oddělení:

PARDOBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE, a.s.
Pardubické genetiologické oddělení
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice
tel.: 485 011 111

Vážená paní, Vážený pane,

Operační zákrok, který Vám doporučujeme, vyžaduje Váš

INFORMOVANÝ SOUHLAS

Informovaný souhlas znamená, že budete v následujícím textu podrobně, odborně a pro Vás srozumitelně poučen/a o navrhovaném postupu léčby. Dále Vás poučíme o možných rizicích a následcích operace.

Vzhledem k Vaším obtížím Vám navrhuje a doporučujeme:

Amniocentéza

Byla jste odeslána na naše oddělení na základě doporučení genetika k vyšetření chromozomální výbavy Vašeho plodu, které spočívá v odběru vody plodové.

Vlastní výkon:

Po desinfekci Vašeho podbřišku a pod kontrolou ultrazvuku bude do amniální dutiny zavedena tenká jehla a odsáto asi 20 ml plodové vody.

Další průběh:

Poté budete převezena na oddělení, kde budete v klidu na lůžku cca 2 hodiny odpočívat.

Bude následovat kontrolní UZ vyšetření a pokud bude vše v pořádku, budete propuštěna s 2-3 týdenní pracovní neschopností do domácího ošetřování.

Získaný materiál je na oddělení lékařské genetiky zpracován a chromozomální výbava plodu je známa za 3 týdny. Důvodem takového časového intervalu je nutnost kultivace buněk získaných při odběru z vody plodové.

Možné komplikace:

Žádné pracoviště ani lékař Vám nemůže zaručit ideální a nekomplikovaný průběh operace. Všeobecné komplikace provázející operační výkony jsou díky pokroku v medicíně velmi řídké. I naše oddělení učinilo všechna možná opatření k minimalizaci rizik. Přesto je riziko potratu (obvykle po předchozím odtoku vody plodové) po výkonu asi o 1% zvýšeno oproti obecné populační úrovni. Je třeba počítat i s tím, že ve velmi malém procentu případů laboratorní výsledky nedostačují k zhodnocení a výkon se musí opakovat.

Pokud se u Vás po výkonu objeví zvýšené teploty, bolesti v podbřišku nebo slabé krvácení, dostavte se neprodleně k hospitalizaci.

Doporučení:

Je doporučováno celý den po výkonu ležet a vyhnout se dále v této graviditě vyššího fyzického vypětí.

Rozhodněte se, zda souhlasíte s navrhovanou léčbou a operačním zákrokem a vším, co s tím souvisí, nebo zda odmítáte dát souhlas k výše uvedenému postupu léčby a operaci s plným vědomím toho, že toto rozhodnutí může ovlivnit Vaše zdraví.

Zvláštní okolnosti, které nastanou během operace, mohou vést k rozšíření operačního zákroku nebo změně operačního postupu, prosíme Vás o souhlas i s touto, zřídka se vyskytující možností. Pokud bychom museli postupovat jen v původním rozsahu operace, mohlo by to pro Vás znamenat i zátěž dalšího operačního zákroku.

Příloha F

Informovaný souhlas (PKN a.s.) 2



Kyjevská 44, 532 03 Pardubice

Razítko oddělení:

INFORMOVANÝ SOUHLAS

- A) S LÉKAŘSKÝM VYŠETŘENÍM
B) S LÉČEBNÝM POSTUPEM

Jméno a příjmení nemocné/nemocného:

Rodné číslo:

Vyplní lékař:

Název vyšetření či popis léčebného postupu, pro které/ktěry je nutný písemný souhlas pacienta, zák. zástupce:

Prohlašuji, že jsem vysvětlil/a podstatu a výhody lékařského vyšetření/léčebného postupu nemocné/nemocnému (zák. zást. nemocného) způsobem, který byl podle mého soudu pro ní/něho (pro ně) srozumitelný. Rovněž jsem ji/ho seznámil/a s předpokládanou úspěšností tohoto výkonu, s důsledky tohoto výkonu a s možnými častějšími komplikacemi, *zejména s následujícími riziky:*

Seznámil/a jsem nemocnou/nemocného (zák. zástupce nemocného) s možnými alternativami navrhovaného vyšetření/léčebného postupu s problémy, které mohou nastat během uzdravování i s důsledky odmítnutí výkonu.

JMÉNO A PŘÍJMENÍ LÉKAŘKY/LÉKAŘE:

Podpis: Datum:

Nemocný (zák. zástupce)

- 1) Přečtete si laskavě pozorně obě strany tohoto listu.
- 2) Pokud jste plně nerozuměli lékařovu vysvětlení, nebo pokud potřebujete doplňující informace, neváhejte zeptat se lékaře.
- 3) Pokud souhlasíte s textem prohlášení, podepište je.

Já, nemocný (zák. zástupce):

Prohlašuji, že jsem lékařem byl/a srozumitelně informován/a o povaze lékařského výkonu/lékařského postupu uvedeného výše, byl/a jsem též informován/a o některých možných rizicích a komplikacích tohoto výkonu. Dále mne informující lékař seznámil s předpokládanou úspěšností výkonu/postupu, s možnými alternativami k výkonu/postupu i s důsledky toho, že by se výkon/postup neprovedl. Byl/a jsem rovněž informován/a o možných problémech během uzdravování.

Měl/a jsem možnost klást lékaři doplňující dotazy a pokud tomu tak bylo, veškeré mé dotazy byly zodpovězeny.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím:

- s uvedeným lékařským výkonem (léčebným postupem)
- s tím, že může být proveden jakýkoliv další výkon, pokud by jeho neprovedení bezprostředně ohrozilo můj zdravotní stav.

Jsem srozuměn/a s tím, že uvedené vyšetření, léčebný postup nemusí být proveden/o lékařem, který mne dosud ošetřoval.

Podpis nemocné/nemocného:
(zák. zástupce nemocného)

Datum:

Příloha G

Informovaný souhlas (PKN a.s.) 3

Pardubická krajská nemocnice, a. s.
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice



Razítko oddělení

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE, a.s.
Porodnicko-gynekologické oddělení
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice
tel.: 466 011 111

Příjmení:

Jméno:

Číslo pojištěnce:

Souhlasím, aby o mojí nemoci a jejím průběhu byli informováni tito příbuzní či blízcí:

.....

Nesouhlasím, aby o mojí nemoci a jejím průběhu byli informováni tito příbuzní či blízcí:

.....

Byl/a jsem seznámen/a s tím, že můžu být ošetřována pouze personálem, který má na uniformě vizitku se jménem a logem nemocnice či fakulty zdravotnických studií.

Souhlasím – nesouhlasím (nehodící se škrtněte), že osoby získávající způsobilost k výkonu zdravotnického povolání (studenti lékařských fakult, zdravotnických nelékařských fakult, středních či vyšších zdravotnických škol) mohou nahlížet do Vaší zdravotnické dokumentace.

Byl/a jsem se seznámen/a s Etickým kodexem Práv pacientů (Práv hospitalizovaných dětí) a s domácím řádem nemocnice.

Souhlasím – nesouhlasím (nehodící se škrtněte), aby mateřská škola, základní škola a školní družina při nemocnici pečovala o mé dítě v době jeho hospitalizace

Datum: Čas:

Podpis nemocné/ho:

Jméno zákonného zástupce:

Podpis zákonného zástupce:

Svědék: