

**UNIVERZITA PARDUBICE  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2012**

**Daniela TRAMPOTOVÁ**

**Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií**

**Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených  
vývojových vad v těhotenství**

**Daniela Trampotová**

**Bakalářská práce  
2012**

## **ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Daniela Trampotová**  
Osobní číslo: **Z09117**  
Studijní program: **B5341 Ošetřovatelství**  
Studijní obor: **Porodní asistentka**  
Název tématu: **Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství**  
Zadávací katedra: **Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce**

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

1. Sběr informací a studium literatury na téma vrozené vývojové vady.
2. Stanovení cílů práce.
3. Stanovení výzkumných záměrů.
4. Výběr metody výzkumu.
5. Konzultace vybrané metody výzkumu a skupiny respondentů s vedoucím bakalářské práce.
6. Provedení výzkumu, sběr dat.
7. Analýza a interpretace získaných výsledků a dat.
8. Zhodnocení práce.

Rozsah grafických prací: dle doporučení vedoucího

Rozsah pracovní zprávy: 35 stran

Forma zpracování bakalářské práce: tištěná/elektronická

Seznam odborné literatury:

1. ADLER, Thomas W. . Langmanova lékařská embryologie . 1. české vyd. Praha : Grada, 2011. 414 s.
2. ČECH, Evžen, et al. Porodnictví. Praha : Grada, 2006. 546 s.
3. MOORE, Keith L.; PERSAUD, T.V.N. . Before we are born : essentials of embryology and birth defects. 7th ed. Philadelphia : Saunders/Elsevier, 2008. 353 s.
4. PETERKA, Miroslav; NOVOTNÁ, Božena. Úvod do teratologie : příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad. Praha : Karolinum, 2010. 89 s.
5. VACEK, Zdeněk. Embryologie : učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka. Praha : Grada, 2006. 255 s.

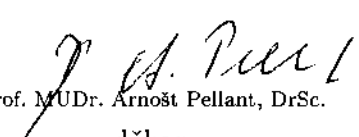
Vedoucí bakalářské práce:

**Mgr. Věra Erbenová**

Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání bakalářské práce: **30. listopadu 2011**

Termín odevzdání bakalářské práce: **16. července 2012**

  
prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.

děkan

L.S.

  
Mgr. Markéta Moravcová

vedoucí katedry

V Pardubicích dne 29. února 2012

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem tuto závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem uvedla všechny použité informační zdroje a literaturu. Tato práce ani její podstatná část nebyla předložena k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Pardubicích dne 16. 7. 2012

Daniela Trampotová

## **Poděkování**

Poděkování patří vedoucí mé bakalářské práce Mgr. Věře Erbenové. Dále bych chtěla poděkovat MUDr. Zuzaně Kokrdové za odborný dohled nad mou prací, cenné rady a trpělivost, PhDr. Janě Křehlové za pomoc při zpracování mé práce, velkou psychickou podporu a nekonečný optimismus, Biologické knihovně PřF UK v Praze za studijní azyl. Poděkování patří též mé rodině za podporu při studiu.

PhDr. Jana Křehlová mi byla asistentkou při statistickém zpracování výzkumné části mé bakalářské práce.

## **SOUHRN**

Tématem teoreticko–výzkumné práce je informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství.

Teoretická část je zaměřená na nejčastější vrozené vývojové vady, teratologii a screening vrozených vývojových vad.

Výzkumná část je zaměřená na zjištění míry informovanosti těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad a interpretaci výsledků dotazníkového šetření. Dotazníky byly rozdány těhotným ženám v prenatálních poradnách a na oddělení rizikově těhotných.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

teratologie, vrozené vývojové vady, prenatální screening vrozených vad, prvotrimestrální screening, TRIPLE test

## **TITLE**

Pregnancy women´s awareness of screening congenital malformations in pregnancy

## **SUMMARY**

Pregnant women´s awareness of congenital malformations screening during pregnancy is the topic of this work which is both theoretical and investigative.

The theoretical part is focused on the most common congenital malformations, teratology and screening of malformations.

The investigative part describes the rate of pregnant women´s awareness of congenital malformations screening. The question-forms findings are discussed in this part too. The question-forms were given to pregnant women in antenatal clinic and to women at the unit of risk pregnancy.

## **KEYWORD**

teratology, congenital defects, prenatal screening for birth defects, first trimester screening, TRIPLE test

# OBSAH

|  |    |
|--|----|
| 1 Úvod.....  | 2  |
| 2 Cíle práce .....   | 3  |
| 3 Teoretická část .....  | 4  |
| 3.1 Vrozené vady v průběhu věků.....   | 4  |
| 3.2 Vrozené vývojové vady.....   | 5  |
| 3.3 Teratologie .....  | 6  |
| 3.3.1 Látky s teratogenním účinkem .....   | 6  |
| 3.4 Klinický obraz chromosomálně podmíněných vrozených vývojových vad.....         | 9  |
| 3.4.1 Downův syndrom.....  | 10 |
| 3.4.2 Edwardsův syndrom.....   | 11 |
| 3.4.3 Patauův syndrom.....   | 11 |
| 3.4.4 Klinefelterův syndrom .....  | 11 |
| 3.4.5 Turnerův syndrom.....  | 12 |
| 3.5 Prenatální diagnostika chromosomálně podmíněných vrozených vývojových vad..... | 12 |
| 3.5.1 TRIPLE test.....   | 13 |
| 3.5.2 Prvotrimestrální screening .....   | 13 |
| 3.6 Invazivní vyšetřovací metody .....   | 16 |
| 3.6.1 Amniocentéza.....  | 16 |
| 3.6.2 Odběr choriových klků (CVS) .....  | 16 |
| 3.6.3 Punkce pupečníku - kordocentéza.....   | 17 |
| 3.7 Definitivní ultrazvukové vyšetření ve 20. týdnu gestace .....                  | 17 |
| 3.7.1 Srdeční vady plodu.....  | 18 |
| 3.7.2 Kongenitální hydrocefalus .....  | 18 |
| 3.7.3 Rozštěpové vady obličeje.....  | 19 |
| 4 Výzkumná část.....   | 20 |
| 4.1 Výzkumné otázky .....  | 20 |
| 4.2 Metodika .....   | 20 |
| 5 Diskuze.....   | 46 |
| 6 Závěr .....  | 47 |
| 7 Bibliografie .....   | 48 |
| 8 Seznam příloh .....  | 49 |
| Příloha č. 1 - dotazník .....  | 50 |
| 9 Seznam obrázků, tabulek .....  | 54 |
| 9.1 Seznam tabulek .....   | 54 |
| 9.2 Seznam obrázků (grafy) .....   | 54 |
| 10 Seznam zkratk .....   | 55 |



# 1 Úvod

Vrozené vývojové vady byly zkoumány už od pravěkých dob. V lidské historii se objevují důkazy o zkoumání příčin vrozených vad a pokusech o jejich diagnostiku ještě v těhotenství. V dnešní době existují techniky invazivní i neinvazivní, kterými jsme schopni odhalit většinu vrozených vývojových vad již v raném stádiu těhotenství. Česká republika patří mezi státy s nejnižší novorozeneckou mortalitou a morbiditou.

Práce je zaměřena na informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad a teratologii. Teoretická část obsahuje shrnutí problémů z hlediska současných vědeckých poznatků. Praktickou část tvoří výsledky z dotazníkového šetření o informovanosti těhotných žen o vrozených vývojových vadách, o jejich prevenci a o způsobu informování o uvedených tématech.

## **2 Cíle práce**

Na počátku bakalářské práce jsem si stanovila tyto cíle:

1. Zjistit, zda těhotné ženy dostávají dostatečné informace o screeningových vyšetřeních vrozených vývojových vad.
2. Zjistit, jak kvalitní informace jsou jim poskytovány.
3. Zjistit, zda těhotné dostávají více informací od svých ošetřujících lékařů, nebo od porodních asistentek.

## 3 Teoretická část

### 3.1 Vrozené vady v průběhu věků

Člověka už od pradávna více zajímalo narození dítěte abnormálního vzhledu. Zaznamenával je ještě před vynalezením písma pro další generace. Vznikly takto řady sošek a kreseb. Nejstarší z těchto důkazů se datuje do roku 6500 př. n. l. Je to dvouhlavá soška (pravděpodobně zobrazení dvojčat dycefalického typu). Ze starověkého Egypta se dochovala spousta sošek, které zobrazují trpaslíky, aneb vrozenou vývojovou vadu popsanou o 3 000 let později jako achondroplazii. Stejně jako se předávaly sošky a malby, tak se předávaly i legendy o narozených dětech a různé primitivní teorie o příčinách vzniku. Tyto příběhy se často měnily v báje a pověsti a přispěly k vzniku různých bájných stvoření jako například kyklopů, bytostí dvouhlavých a mnohokých nebo s křídly a určitě též ke vzniku pozdějších heraldických znamení. Nejspíš stejným způsobem vznikl i římský bůh Janus, bůh se dvěma tvářemi. Je zajímavé, že některé detailní a objektivní popisky malformací a z nich vzniklé mýty, si následné generace uchovaly několik následujících století. (Peterka a Novotná, 2010)

Kolem roku 4 000 př. n. l. začali Babyloňané poprvé detailně popisovat a zaznamenávat na hliněné tabulky vrozené vady různých částí těla a nejrůzněji spojená dvojčata. Tyto patologické porody využívali tehdejší kněží k nejrůznějším věštbám. V tomto období převládal názor, že narození takového dítěte je zlé znamení. (Peterka a Novotná, 2010)

Od pravěku se také lidé zajímali o příčiny vzniku vrozených vad. Vzniklo mnoho pověr a mýtů, které jsou výsledkem pochopení faktu, že správný vývoj dítěte je přímo spjat s duševním stavem matky v těhotenství. Až do novověku lidé věřili, že pokud těhotnou ženu vyděsí zajíc, může se jí narodit dítě s rozštěpovou vadou, pokud se setká s opicí, může porodit dítě s mikrocefalií, uvidí-li muže s amputovanými končetinami, porodí dítě s redukčními deformitami končetin. (Peterka a Novotná, 2010)

V průběhu věků různí lidé zkoumali vrozené vady. Do konce středověku však mělo nezastupitelné místo pozorování Aristotela, který měl detailní znalosti anatomie a patologických odchylek. Přesto až do novověku trval úpadek anatomických znalostí, teprve v roce 1651 posunul vývoj William Harvey objevením krevního oběhu. Také vytvořil teorii, že vrozená vada je způsobena abnormálním pokračováním embryogeneze. Tato teorie vedla k racionálnímu analyzování vývojových vad. (Peterka a Novotná, 2010)

V 19. století se začalo s pokusy nejrůznějších chemických látek a jejich účinku na zárodky ptáků a plazů. Zjistilo se, že některé látky mohou mít na tyto zárodky toxický vliv, ale přetrvával názor, že savčí zárodek bude vůči těmto látkám imunní díky ochraně

mateřského organismu. Po objevení zákonů genetiky si vědci vysvětlovali malformovaný plod pomocí genetických faktorů. Termíny „vrozený“ a „dědičný“ byly používány jako synonyma. (Peterka a Novotná, 2010)

### 3.2 Vrozené vývojové vady

Vrozené anomálie, vrozené vady a vrozené malformace jsou pojmy, které se užívají v souvislosti s vrozenými vadami přítomnými při narození dítěte. „*Vrozené vady jsou vedoucí příčinou dětské úmrtnosti a mohou být strukturální, funkční, behaviorální nebo dědičné.*“ (PERSAUD, Moore. *Zrození člověka: Embryologie s klinickým zaměřením*. 1. české vydání. Praha : ISV nakladatelství, 2002. ISBN 80-85866-94-3) Vrozené vady nelze nijak utřídit, pouze je lze dělit podle období, kdy vznikly. V dnešní době je uznáván praktický klasifikační systém vrozených vad, který se zaměřuje výhradně na období vzniku vrozené vady a její nejpravděpodobnější etiologii a patogenezi. (Persaud, 2002)

Současné definice říkají toto: (dle Persaud Moore – Zrození života)

Vrozená vada – je strukturální abnormalita jakéhokoli typu, avšak ne všechny vývojové variety lze za vrozené vady označit. Existují čtyři klinicky významné typy vrozených vad: malformace, disrupce, deformace a dysplazie: (Persaud, 2002)

- Malformace je morfologický defekt orgánu, části orgánu nebo určité části těla, který je výsledkem vývoje, je abnormální od samého počátku, např. z důvodu chromozomové aberace gamety, která se podílí na oplození. Většina malformací je považována za následek defektu morfogenetického nebo vývojového pole, které odpovídá při embryonální interakci jako koordinovaná jednotka a v důsledku jejího narušení vznikají složité nebo mnohotné malformace. (Persaud, 2002)

- Disrupce je morfologický defekt orgánu, části orgánu nebo určité části těla, jehož příčinou je přerušení nebo zásah do průběhu původně normálního vývojového procesu. Podle této definice jsou morfologické změny následující po expozici teratogenům – faktorům, jako jsou léčiva či viry – považovány za disrupce. Disrupce nemůže být dědičná, avšak dědičné faktory mohou předurčovat a ovlivňovat vznik a vývoj disrupce. (Persaud, 2002)

- Deformace je abnormální tvar nebo poloha části těla, která vzniká následkem působení mechanických faktorů. Jako příklad může sloužit intrauterinní komprese na podkladě oligohydramnios – nedostatečné množství plodové vody, jež způsobuje pes equinovarus. Některé vady centrálního nervového systému, jako meningomyelokéla – těžká forma spina bifida, vyvolávají funkční postižení, jehož následkem je též deformace fetu. (Persaud, 2002)

- Dysplazie je abnormální uspořádání buněk ve tkáni a jeho morfologické důsledky. Dysplazie je proces a následky dishistogeneze (chybné formace tkáni). Všechny vady vycházející z histogeneze jsou proto klasifikovány jako dysplazie, jako např. vrozená ektodermální dysplazie. Příčiny dysplazie jsou nespecifické a abnormalita obvykle postihuje několik orgánů, jejichž vývojový mechanismus je na celulární úrovni podobný. (Persaud, 2002)

### **3.3 Teratologie**

Teratologie se zabývá vývojovými poruchami. Až do poloviny 19. století se předpokládalo, že lidská embrya jsou dokonale chráněna před působením cizorodých látek a zevního prostředí oběma plodovými obaly, břišní a děložní stěnou matky. Prvý dobře podložený důkaz o působení určitého druhu viru v určité vývojové fázi očí, uší a nosu plodu podal Gregg. Dokázal, že virus zarděnek může způsobit těžké vývojové anomálie, například vady srdce a šedé zákal. Později Lenz a McBride upozornili na vztah mezi používanými léčivými a vývojem plodu. Pozorovali těžké anomálie končetin a další vrozené vývojové vady u dětí žen, které v těhotenství užívaly lék zvaný Thalidomid. (Persaud, 2002)

Příčiny vrozených vad můžeme rozdělit na genetické faktory a faktory prostředí. Multifaktoriální dědičností můžeme nazvat společné působení genetických a vnějších faktorů. Tímto způsobem vzniká spousta běžnějších vrozených vad. U 50 - 60 % z nich neznáme příčinu. Persaud Moore ve své knize Zrození člověka dělí vrozené vady na mnohočetné, izolované, klinicky podstatné či nepodstatné. U 14 % novorozených dětí můžeme najít izolovanou anomálii, kupříkladu vadu zevního ucha. Ničím sice dítě neohrožuje, ale může informovat lékaře o možnosti výskytu jiných, těžších vrozených anomálií. U devadesáti procent dětí, u kterých se objevily tři a více lehkých anomálií, se současně objevila jedna nebo dvě vady těžké. Ze tří procent narozených dětí, které mají klinicky významné vady, je necelé jedno procento nositelem mnohočetné vývojové vady a většina ještě v dětství umírá. Časně zárodky jsou mnohem častěji postižené těžkými vrozenými anomáliemi, mnoho z nich je potraceno během 1. trimestru těhotenství. (Persaud, 2002)

#### **3.3.1 Látky s teratogenním účinkem**

Teratogenní účinek některých léčiv je přímo závislý na stádiu vývoje plodu. Thalidomid, prokázaný teratogen, je příčinou těžkých vrozených anomálií končetin. Jiné teratogeny, užívané ve větších dávkách, mohou způsobit mentální a růstové retardace nebo abnormality orgánů. Je prokázano, že léčivé přípravky a chemické látky způsobují pouze 2 %

vrozených vývojových vad. Jen velmi málo léčiv lze prokazatelně označit jako lidský teratogen. Neustále se totiž nacházejí noví činitelé, u kterých není s jistotou prokázána teratogenita. Některé látky, jako například marihuana, nezpůsobují žádné vrozené anomálie, ale jejich užívání v těhotenství může vést k menší porodní hmotnosti plodu. Pro bezpečí zárodku by se těhotná žena měla vyvarovat nadměrnému užívání léků, a to především v prvním trimestru. (Persaud, 2002)

Teratogenní účinek léku podaného v těhotenství závisí na několika faktorech. Stáří těhotenství v době podání, způsob podání, dávka a vlastnost samotného léku. Do 3. týdne po koncepci platí tzv. „zákon vše nebo nic“, buď poškozená blastocysta odumře a potratí se, nebo poškozenou část buněk nahradí zdravá. V období 3. – 9. týdne po oplození je blastocysta nejvíce náchylná na jakékoli změny. V těchto týdnech mohou vznikat nejtěžší morfologické malformace. Po 9. týdnu od koncepcce již není zárodek tolik citlivý k teratogenům a mohou vznikat pouze lehčí malformace nebo funkční defekty. Současná léčiva jsou kategorizována podle určitých schémat, nejznámější je kategorizace americké lékové agentury FDA (Food and Drug Administration). Dle této kategorizace jsou léky rozděleny do pěti skupin podle jejich teratogenního účinku. (Kacířová, Grundmann, 2007)

Tab. 1. Kategorizace léčiv dle FDA

| Kategorie léčiv    | Rizika léčiv   |
|--------------------|--|
| A (nejbezpečnější) | Kvalitní humánní studie léčiv v těhotenství neprokázaly jakékoli riziko pro těhotnou, embryo a plod. Léčivo je zcela bezpečné během celého těhotenství.  |
| B                  | U těchto léčiv nebylo prakticky prokázáno riziko pro lidi. Platí zde: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Velmi dobře provedené studie neprokázaly u lidských embryí a plodů výskyt abnormalit.</li> <li>2. Na rozdíl od kategorie A sem však již spadají léčiva: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. u kterých byly buď pozorovány nežádoucí nálezy u zvířecích embryí,</li> <li>b. nebo v případě absence kvalitních humánních studií nebyla u zvířecích studií pozorována rizika ohrožení plodu.</li> </ol> </li> </ol> Praktická možnost postižení plodu v praxi je vyloučena, přesto teoretické riziko ovlivnění plodu zůstává. |
| C                  | U těchto léčiv podávaných během těhotenství riziko zasažení lidského plodu nelze vyloučit. Platí zde: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Neexistuje dostatek kvalitních obsáhlých humánních studií</li> <li>2. Současně studie na zvířatech u této kategorie léčiv: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. buď prokázaly poškození a zasažení plodu zvířat,</li> <li>b. nebo neexistují kvalitní studie na zvířatech.</li> </ol> </li> </ol> Je zde již možnost poškození plodu, ale potenciální léčebný přínos by měl převážit potenciální rizika pro plod.   |

|                         |   |
|-------------------------|---|
| D                       | Existuje zcela pozitivní důkaz rizika pro plod. Studie u lidí, data ze šetření nebo postmarketingová data jasně prokázaly rizika. Nicméně v některých případech může přínos z užití léčiva převážit potenciální riziko pro plod. Například použití léčiva v život ohrožujících případech, u velmi vážných onemocnění, kdy použití bezpečnějších léčiv není možno (neexistují bezpečnější léčiva), nebo kdy tato bezpečnější léčiva nejsou v dané situaci dostatečně účinná. |
| X<br>(kontraindikované) | Léčiva přísně kontraindikovaná v těhotenství. Studie u lidí, data ze šetření nebo postmarketingová hlášení přinesly jasné důkazy vrozených abnormalit u plodů a dalších rizik, které zcela převažují nad jakýmkoliv možným terapeutickým přínosem pro pacientku.  |

Většina léků, které jsou v těhotenství ženám předepisovány a podávány, patří do skupiny B nebo C, ovšem hlavním problémem zůstává nedostatečné množství informací o možném negativním vlivu na plod. Proto je velmi důležité sledovat a zaznamenávat výskyt vrozených vad v souvislosti s podávanými léky v těhotenství. (Kacířová, Grundmann, 2007)

Velmi závažnou závislostí, zejména během těhotenství, je i alkoholismus. Požívání alkoholu má negativní účinky pro vývoj plodu a v raném těhotenství je pro zárodek smrtelný. Při pravidelné konzumaci i menších dávek alkoholu je velká pravděpodobnost, že u dítěte po porodu najdeme soubor příznaků nazvaných fetální alkoholový syndrom. Čech a kol. ve své knize Porodnictví uvádí soubor příznaků tohoto syndromu jako charakteristický vzhled (mikrocefalie, mikrooftalmie, krátká oční štěrbin, epikantus, plochý, široký nos, nedostatečně vyvinutá rýha horního rtu), postižení centrálního nervového systému (mentální retardace, hyperaktivita, neurologické odchylky), intrauterinní retardace růstu symetrického typu (snížená pohyblivost v kloubech končetin, zvýšená frekvence vrozených malformací srdečních, urogenitálních a centrálního nervového systému). Protože není možné určit hraniční dávku alkoholu, kterou by matka mohla vypít bez ohrožení plodu, doporučuje se alkohol vynechat naprosto. (Persaud, 2002; Čech a kol., 2006)

Také některé viry mohou způsobit vrozené vady. K nejzávažnějším virům patří rubeola neboli zarděnky. Díky očkování je dnes přes 80 % žen vůči tomuto viru imunní. Další velmi nebezpečný vir je cytomegalovirus, který se u matky projevuje asymptomaticky, ale pro plod je velmi nebezpečný. Způsobuje totiž vážnou mentální retardaci. (Sadler, 2011)

Mezi další viry, které mohou mít teratogenní účinek, patří vir spalniček, příušnic, hepatitidy, echinovir a chřipka. Všechna tato onemocnění způsobují zvýšení tělesné teploty, tento stav je teratogenní. Způsobuje anencefalii, spinu bifidu, mentální retardace, rozštěpy patra a rtů, anomálie končetin a srdeční vady. (Sadler, 2011)

Nejen viry, ale i někteří prvoci mohou mít neblahý vliv na vývoj plodu. Infikace prvokem *Toxoplasma gondii* dochází při kontaktu s domácím zvířetem, nejčastěji s kočkami a jejich výkaly, anebo konzumací nedostatečně tepelně upraveného infikovaného masa. (Sadler, 2011)

Některá onemocnění matky mohou způsobit nenapravitelné poškození plodu. Gestační diabetes mellitus ohrožuje plod zejména poruchou glykémie. Děti diabetických matek mají větší riziko malformací, vyšší neonatální úmrtnost a rodí se s větší porodní hmotností. Všechna tato rizika pro plod jsou závislá na délce a kompenzaci diabetu. Matky s fenylketonurií musí během těhotenství striktně dodržovat dietu chudou na fenylalanin. Fenylketonurii způsobuje nedostatek enzymu fenylalaninu hydroxylázy, matky mají v krvi zvýšenou sérovou koncentraci fenylalaninu. Pokud matka nebude dbát na správné stravování, je plod ohrožen mentální retardací, mikrocefalií a srdečními vadami. (Sadler, 2011)

### **3.4 Klinický obraz chromosomálně podmíněných vrozených vývojových vad**

Chromosomálně podmíněné poruchy se dělí na dvě skupiny. Prvá skupina zahrnuje poruchy způsobené abnormálním počtem chromosomů a druhá obsahuje chromozomální aberace. (Pritchard a Korf, 2007)

Poruchy způsobené abnormálním počtem chromosomů jsou např. euploidie, kdy celkový počet chromosomů v jedné buňce je celým násobkem haploidního počtu tedy  $N = 23$ . Dále aneuploidie, kdy počet chromosomů je jiný než celý jeho násobek. Výrazem diploidie se označuje normální stav, to znamená, že lidská buňka obsahuje  $2N = 46$  chromosomů. Zápis karyotypu žen je 46,XX, u mužů je to 46,XY. Trizomie chromosomu znamená přítomnost jeho tří kopií a označuje se jako  $2N + 1$ . Označením  $2N - 1$  myslíme ztrátu jednoho chromozomu neboli monosomii. (Pritchard a Korf, 2007)

*„Strukturní aberace zahrnují translokace, delece, kruhové chromosomy, duplikace, inverze, izochromozomy a centrické fragmenty.“* (PRITCHARD, Dorian J. a Bruce R. KORF. *Základy lékařské genetiky.*) Mnohé vznikají výměnou homologických repetitivních sekvencí mezi dvěma stejnými či odlišnými chromosomy, nebo dojde-li v blízkosti k chromozomálnímu zlomu a reparační mechanismy propojí dva špatné konce. (Pritchard a Korf, 2007)

Translokací označujeme stav, kdy dojde k výměně chromosomového materiálu mezi dvěma chromosomy. Centrickou fúzí neboli Robertsonskou translokací nazýváme případy,



kdy dochází ke zlomu v blízkosti centromer, a to nejčastěji na dlouhých raménkách chromosomů 13, 14, 15, 21 a 22. I když dochází ke ztrátě genů pro rRNA, přenašeč není touto ztrátou nikterak postižen, protože na akrocentrech zůstává spousta nepoškozených kopií. Toto nazýváme balancovanou translokací. (Pritchard a Korf, 2007), (Mitchel a Sharma, 2009)

Příkladem takové Robertsonské translokace je Downův syndrom. Jde o translokaci mezi dlouhými raménky chromosomu 21 a nejčastěji chromosomem 14. (Pritchard a Korf, 2007)

Aneuploidie jsou způsobeny poruchou konjugace chromosomů zpravidla při prvním meiotickém dělení, anebo při druhém meiotickém dělení nondisjunkcí nebo předčasnou nondisjunkcí či ztrátou chromosomu v anafázi. Mezi nejznámější aneuploidie patří morbus Down, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Klienefelterův syndrom a Turnerův syndrom. Každý z těchto syndromů má jiný klinický obraz a např. jeho nositelé i různou délku přežití. (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.4.1 Downův syndrom**

Downův syndrom v 96 % případů způsobuje trizomie chromosomu 21. Značí se jako 47,XX,+21 nebo 47,XY,+21. Zbývá 4 % způsobuje translokace chromosomu 21 nejčastěji chromosomem 14. Downův syndrom má incidenci jeden novorozenec postižený Downovou chorobou na 700 zdravě narozených novorozenců. (Pritchard a Korf, 2007)

Pritchard a Korf ve své publikaci *Základy lékařské genetiky* uvádějí klinický obraz Downova syndromu takto:

Pro morbus Down je typický epikantus neboli kožní řasa vycházející z horního víčka a zakrývající vnitřní koutek oka. Mezi další typické znaky patří zploštělý a široký obličej a rozsáhlá mezera mezi 1. a 2. prstem horní končetiny. Dále kožní spojení 2. a 3. prstu dolní končetiny, celková hypotonie, ploché záhlaví a malá postava. U takto postižených jedinců můžeme najít Brushfieldovy skvrny na duhovce a typická je také tzv. opičí rýha, což je výrazná transversální rýha na dlani. Ve více jak polovině případů můžeme pozorovat i poruchy sluchu, větší náchylnost k infekčním onemocněním, zvýšený výskyt leukemií, vrozené vady srdce a epilepsii. Hodnota IQ většinou nepřesahuje 75. U pacientů se již ve středním věku může projevovat Alzheimerova demence, ateromické degenerativní změny kardiovaskulárního systému, Hirschsprungova nemoc a hypotyreóza. Lidé s Downovým syndromem se zpravidla nedožívají více než 50 let věku. (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.4.2 Edwardsův syndrom**

Edwardsův syndrom je způsoben trizomií 18 chromosomu a označuje se jako 47,XX,+18 nebo 47,XY,+18. Vyskytuje se v jednom případě na 3 000 zdravě narozených dětí. Typické projevy jsou flekční deformity prstů, kdy ukazováček a pátý prst překrývají ostatní prsty, dále na ruce opičí rýha a na chodidlech pozorujeme výrazně vystupující paty, na hlavě nízko nasedající ušní boltce, velmi malou dolní čelist (tzv. mikrognacie) a výrazně prominující záhlaví. Lidé s Edwardsovým syndromem jsou malého vzrůstu a trpí poruchami ledvin a srdce. Tito pacienti umírají záhy po narození, a to do 2. měsíce života, jen malé procento těchto pacientů se dožije jednoho roku. (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.4.3 Patauův syndrom**

Patauův syndrom se vyskytuje u jednoho novorozence na 5 000 zdravě narozených. Jde o trizomii 13 chromosomu. Typickými znaky pro toto onemocnění jsou mikrocefalie, holoproencefalie (jde o vývojovou vadu, kdy nedochází k rozdělení vyvíjejícího se mozku na dvě samostatné hemisféry), nedostatečně vyvinuté nebo úplně chybějící oči, popř. kyklopie nebo hypotelorismus (oči se nacházejí velmi blízko u sebe), kryptorchismus (vada, kdy pacientovi nesestoupí varlata), typické jsou srdeční vady, opičí rýha, mohou se vyskytovat i rozštěpy rtu a patra. (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.4.4 Klinefelterův syndrom**

Incidence Klinefelterova syndromu se pohybuje okolo jednoho novorozence na 500 zdravě narozených. Tento syndrom se nachází pouze u jedinců mužského pohlaví. Karyotyp tohoto syndromu je 47,XXY nebo 48,XXXY, 49,XXXXY atd. (Pritchard a Korf, 2007)

Pritchard a Korf ve své publikaci Základy lékařské genetiky uvádějí klinický obraz Klinefelterova syndromu takto:

Fenotyp je v zásadě mužský, avšak s gynekomastií (zvětšením prsních žláz) a s ochlupením ženského typu na těle s výjimkou tváří (zde je zachován mužský typ ochlupení), varlata jsou malá, pacienti jsou zpravidla infertilní. Postava je vysoká, nohy a předloktí jsou prodloužené. U pacientů se mohou vyskytnout poruchy učení, skolióza (zakřivení páteře), plicní emfyzém (též rozedma, trvale zvýšený obsah plynů v plicích způsobující poškození jejich tkání), osteoporóza (prořídnutí kostní hmoty, popř. zhroucení páteře) a křečové žíly. U 8 % postižených se rozvíjí diabetes mellitus. (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.4.5 Turnerův syndrom**

Turnerův syndrom nacházíme u jednoho novorozence na 5 000 zdravě narozených. Ovšem v 95 % případů se takto postižený plod spontánně potrací v průběhu těhotenství. Tento syndrom nacházíme pouze u novorozenců ženského pohlaví. Jejich karyotyp je v 50 % případů 45, X, v ostatních případech se jedná o mozaiky nebo strukturní aberace chromosomu X. (Pritchard a Korf, 2007)

Pritchard a Korf ve své publikaci *Základy lékařské genetiky* uvádějí klinický obraz Turnerova syndromu takto:

Fenotyp je v zásadě ženský, u pacientek však dochází k poruše pohlavního vývoje. U novorozenců se často vyskytuje lymfedém (nadbytek tekutiny v tkáních) na rukou a nohou. U pacientek vytváří nadbytečná kůže nápadnou kožní řasu mezi krkem a rameny, zadní vlasová hranice je velmi nízká. Tvář je srdcovitá s mikrognacií, epikanty a strabismem (šilhání). Pacientky mají malou postavu, krátký čtvrtý záprstní článek, na kůži mnoho névů (mateřských znamének), štítovitý hrudník se široce oddálenými bradavkami a zvětšený tzv. nosný úhel na lokti (vbočený loket tzv. cubitus vagus). Inteligence je normální. U 20 % případů nalézáme vrozenou srdeční vadu, u 30 % etiologicky nevysvětlitelnou hypertenzi, objevují se rovněž malformace ledvin a thyreoitida. U pacientek se mohou projevit X-vázané recesivní choroby stejně jako u mužů. Některé ženy s Turnerovým syndromem jsou mozaikami (45,X/46,XX popřípadě 46,XX/46,XY anebo 45,X/46,XY). (Pritchard a Korf, 2007)

### **3.5 Prenatální diagnostika chromozomálně podmíněných vrozených vývojových vad**

Převážná většina diagnostických metod vrozených vad je invazivních, proto je nelze uplatnit u všech těhotných. Existuje riziko ztráty naprosto zdravého těhotenství. U žen s malým rizikem existence vrozených anomálií nebude diagnostická metoda natolik senzitivní, abychom mohli vrozenou vadu prokázat se stoprocentní jistotou. Proto se prenatální diagnostika zaměřuje na vyhledávání žen s největšími riziky přítomnosti vrozených vad. Těmto ženám se pak nabízí speciální vyšetření na přítomnost konkrétní vady. Snahou je detekce co největšího počtu plodů postižených vrozenou vadou a přitom co nejmenší počet falešně pozitivních nálezů. V současné době není dostupný žádný jednotný test, který by spolehlivě odhalil vrozené vady plodu. Existuje však mnoho různých diagnostických vyšetření, které se navzájem mohou kombinovat. (Čech a kol, 2006)

### 3.5.1 TRIPLE test

Tato metoda vnikla na konci 80. let 20. století. Toto vyšetření se provádí v 16. týdnu gestace. Vyšetřuje se přítomnost určitých fetoplacentárních látek v krevním oběhu matky. Zkoumá se hladina  $\alpha$ -fetoproteinu (AFP), nekonjugovaného estriolu ( $uE_3$ ), lidského choriogonadotropinu (hCG) celkového a volné  $\beta$ -podjednotky a inhibinu A a jejich koncentrace v krevním séru matky. Pokud jde o vyšetření u plodu s trizomií 21. chromosomu, jsou mediány těchto koncentrací prokazatelně odlišné od hodnot u zdravého plodu. V kombinaci s posouzením věku matky má toto vyšetření nezastupitelné místo v metodách prvotrimestrálního screeningu. (Nicolaidese, 2004)

U vícečetné gravidity je prokázáno, že hladiny AFP, hCG, volného  $\beta$ -hCG a inhibinu A jsou dvojnásobné. I když by matematicky bylo možné stanovit míru rizika, tento test nám nespécifikuje, který plod je postižen. V dnešní době se proto stále hledá možnost screeningu pro vícečetná těhotenství, který by prokazatelně určil míru rizika chromozomálních poruch. (Nicolaidese, 2004)

### 3.5.2 Prvotrimestrální screening

Na začátku 70. let 20. století se objevila první metoda screeningu trizomie 21, kdy se vysledovala určitá spojitost s přítomností této vady v závislosti na věku matky. Zpočátku vzhledem k potenciálnímu riziku odběru plodové vody - amniocentézy na přežití plodu, se tato metoda nabízela pouze ženám starším 40 let. Postupem času a zmenšením rizika, které hrozí při amniocentéze, se začaly vyšetřovat ženy od 35 let věku. (Nicolaidese, 2004)

V 90. letech 20. století se začal v 11<sup>+0</sup>.-13<sup>+6</sup>. týdnu gestace provádět screening zkoumající věk matky a tloušťku nuchální translucence (NT). Později se všechny tyto metody zkombinovaly a vznikl tak prvotrimestrální screening zkoumající věk matky, tloušťku NT a biochemické markery. Takto prováděný screening dokáže odhalit 85 – 90 % postižených plodů. V roce 2001 se zjistilo, že v tomto období u plodů s trizomií 21 není na UZ vyšetření viditelná nosní kost, odhaduje se, že tento další parametr dokáže zvýšit záchyt takto postižených plodů v prvním trimestru až na 95 %. (Nicolaidese, 2004)

#### 3.5.2.1 Věk

Ze studií, které byly prováděny před zavedením prenatalního screeningu, vychází jasná souvislost mezi výskytem trizomie 21 a věkem matky. Se zavedením ultrazvukového a biochemického vyšetření bylo potřeba stanovit i specifické riziko pro plod z hlediska věku matky a délky těhotenství. Od roku 1933 je prokázáno, že čím je matka starší, tím větší je

riziko Downova syndromu. Tab. 2 uvádí statistickou souvislost mezi věkem matky a stoupajícím rizikem Downova syndromu. (Pritchard a Korf, 2007; Čech a kol., 2006)

Tab. 2 Riziko Downova syndromu u živě narozeného dítěte pouze na podkladu věku těhotné

| Věk    | Odhad rizika |
|--------|--------------|
| 20 let | 1:1923-1340  |
| 30 let | 1:909-780    |
| 35 let | 1:380-325    |
| 36 let | 1:300-260    |
| 37 let | 1:240-200    |
| 38 let | 1:190-160    |
| 39 let | 1:145-120    |
| 40 let | 1:110-94     |

### 3.5.2.2 Biochemické vyšetření

Později se ke stanovení rizika z hlediska věku matky přidalo i biochemické vyšetření fetoplacentárních látek v krevním oběhu matky. K prenatalnímu screeningu chromozomálních vad se dříve využívaly i hladiny endometriálních peptidů. Jsou to: placentární protein 14, pregnancyassociated plasma protein A (PAPP-A) a cancer antigen 125 (CA 125). Dnes se v rámci screeningu chromozomálně podmíněných vad využívá vyšetření hladiny MS-AFP neboli hladina mateřského sérového  $\alpha$ -fetoproteinu, nekonjugovaný estriol  $uE_3$ , lidského choriogonadotropinu (hCG) celkového a volné  $\beta$ -podjednotky a inhibinu A a jejich koncentrace v krevním séru matky. Pokud se jednalo o vyšetření u plodu s trizomií 21. chromosomu, byly mediány těchto koncentrací prokazatelně odlišné od hodnot u zdravého plodu. Všechny tyto hladiny jsou závislé na gestačním stáří plodu. K přepočítání hladin tak, aby mohly být používány při screeningu, se používají násobky mediánů hodnot pro dané gestační stáří. V kombinaci s posouzením věku matky má toto vyšetření nezastupitelné místo v metodách prvotrimestrálního screeningu. (Nicolaidis, 2004), (Čech a kol., 2006)

Nejmodernější metodou biochemického vyšetření je metoda zvaná OSCAR (one stop clinic). Tato metoda spojuje biochemické vyšetření a ultrazvukové vyšetření. Vše těhotná absolvuje v jeden den. Předností této metody je, že výsledek vyšetření je ještě téhož dne a některé kliniky nabízejí v den stanovení pozitivního rizika i další invazivní vyšetření. (Fetmed)

Všechny výsledky, věk matky, gestační stáří plodu, biochemické vyšetření a ultrazvukové vyšetření se nechají zhodnotit počítačovým programem. Používá se často program Astraia. Tento program spočítá riziko postižení plodu v rámci všech dostupných parametrů. (Nicolaidis, 2004)

### 3.5.2.3 Ultrazvukové vyšetření

V 50. letech 20. století byla vyvinuta technika zobrazující měkké tkáně a kosti pomocí vysokofrekvenčních ultrazvukových vln, které se od tkání odrážejí a vytvářejí jejich obraz. Tato neinvazivní technika je dnes velmi často používaná ať už přístupem transabdominálním nebo vaginálním a je vyspělá natolik, že je s její pomocí možné s naprostou jistotou prokázat těhotenství, určit místo nidace plodového vejce, zobrazovat průtoky krve ve velkých cévách, určit množství plodové vody a diagnostikovat některé vrozené vady. Pomocí ultrazvuku je možné určit velikost a stáří plodu. (Sadler, 2011)

Ultrazvukem detekovatelné markery chromozomálních aberací nejsou patologické v pravém slova smyslu. Jsou to jen určité odchylky od normálního nálezu. S jejich pomocí přehodnocujeme a zvyšujeme riziko Downova syndromu pro plod. Potenciálem těchto markerů je zvýšení senzitivity vyšetření, to sebou však nese dvě základní rizika. Za prvé neopodstatněné zvýšení invazivních výkonů spolu s jejich komplikacemi včetně rizika potratu. Za druhé falešné uklidnění rodičky, že morbus Down se u jejího dítěte nepotvrdil. (Čech a kol., 2006)

Šíjové projasnění (NT – nuchaltranslucency) v  $11^{+0}$  -  $13^{+6}$ . týdnu těhotenství. NT<sup>1</sup> je zvýšené u plodů s trizomií 21. Tento fakt je prokázán několika studiemi. Při dodržení postupů doporučených Fetal Medicine Foundation má asi 70 % plodů s Downovým syndromem hodnotu NT nad 95. percentilem. Při kombinaci NT<sup>1</sup>, délky nosní kosti (NB<sup>2</sup> – nasal bone) a biochemického screeningu lze při hraniční hodnotě 1 : 300 a falešné pozitivitě 5 % identifikovat až 97,5 % trizomií 21. V  $11^{+0}$  -  $13^{+6}$ . týdnu těhotenství lze také diagnostikovat většinu závažných morfologických vrozených vad plodu. (Čech a kol., 2006)

Jako další možnost ultrazvukového vyšetření v prenatalním screeningu trizomie 18 se používá měření maxilofaciálního úhlu. V gestačním stáří  $11^{+0}$  -  $13^{+6}$ . je horní čelist dostatečně viditelná a dobře měřitelná. Jak prokázaly mnohé studie, pokud chybí nosní kůstka (jeden z ukazatelů Downova syndromu), je i horní čelist významně kratší. Měření horní čelisti není samo o sobě průkazné, a proto se k vypočítání míry rizika používají i ostatní parametry. (Nicolaidis, 2004)

## **3.6 Invazivní vyšetřovací metody**

### **3.6.1 Amniocentéza**

V roce 1952 pánové Bevis a Man představili světu odběr plodové vody z amniální dutiny. V současnosti se tato metoda rutinně využívá a je řazena mezi základní a nejjednodušší. V Česku zavedl amniocentézu do praxe začátkem 70. let MUDr. Břešťák. (Hájek a kol., 2000)

Klasická amniocentéza se provádí mezi 15. a 16. týdnem. Množství plodové vody je asi 240 ml. Dle Z. Hájka a jeho knihy *Základy prenatalní diagnostiky* se na tvorbě plodové vody podílí mateřská plazma přímou filtrací, fetální plazma průnikem kůží plodu, sekret z tracheobronchiálního kmene, ledviny plodu (plod močí do vody plodové) a filtrace z pupečníku. Pro cytogenetickou analýzu se používá malé množství fetálních buněk přítomných v plodové vodě. Amniální tekutina obsahuje jednovrstevný kubický ektoderm, který pokrývá povrch těla plodu, dále fibroelastoidní buňky mezodermálního původu, ektoderm amnia, který vystýlá amniální dutinu a pokrývá pupečník. (Hájek a kol., 2000)

Jak je uvedeno výše, amniocentéza se provádí mezi 15. a 16. týdnem gestace ve vztahu k ultrazvukové biometrii. Pod ultrazvukovou kontrolou se transabdominálním přístupem, jehlou s průměrem 0,9 milimetru odebere vzorek plodové vody 15-20 mililitrů. První mililitr se nepoužívá pro nebezpečí kontaminace mateřskými buňkami. Pokud to dovolují anatomické poměry je doporučeno punktovat amniální dutinu mimo placentu. Poté se řádně označený vzorek posílá do cytologické laboratoře. Cytologické vyšetření trvá zhruba 10 dní. Protože se amniocentéza provádí ve II. trimestru, jsou zde přítomná mnohá rizika. U eventuálního potratu v pokročilém stádiu těhotenství může být za komplikaci krvácení, infekce, riziko děložní ruptury a jiné. Potrat je spojen i s emocionální zátěží matky. Dále hrozí ztráta fyziologického těhotenství, toto riziko je vyčísleno na 1:100-200. Proto se amniocentéza, jakožto invazivní diagnostická metoda, provádí pouze u žen, které prošly prenatalním screeningem. (Čech a kol., 2006), (Hájek a kol., 2000)

### **3.6.2 Odběr choriových klků (CVS)**

Toto vyšetření spočívá v odběru vzorku choriové tkáně přístupem transabdominálním nebo vaginálním. Doporučuje se provádět časnou biopsii choria na začátku 12. týdne gravidity. Pod ultrazvukovou kontrolou je zavedena jehla pod placentu a odebrán vzorek 5-30 mg choriové tkáně. Ten se posílá do laboratoře, kde se izolují mezenchymové buňky metodou trypsinisace a následně se kultivují. Kultivace trvá zpravidla 2 až 3 dny. Je proto rychlejší než

vyšetření buněk z amniové tekutiny. Tento výkon je však velmi rizikový a možnost potratu je dvakrát vyšší než u amniocentézy. Další komplikací tohoto vyšetření mohou být transverzální deformity končetin, pokud se vyšetření provádí před 10. týdnem těhotenství. Další rizika spojená s odběrem choriové tkáně je hematoma v choriu, částečný odtok vody plodové, děložní kontrakce, peritoneální dráždění a krvácení z dělohy. (Sadler, 2011), (Čech a kol., 2006)

### **3.6.3 Punkce pupečníku - kordocentéza**

Tento zákrok spočívá v odběru vzorku venózní krve plodu. Odběr se provádí dlouhou jehlou transabdominálně a pod ultrazvukovou kontrolou. Tato metoda má stejné procento rizik jako amniocentéza, tj. méně než 1 %. Komplikací kordocentézy může být dráždění děloha, přechodná bradykardie plodu či může dojít k chorioamnitiidě. (Čech a kol., 2006)

Evžen Čech, Zdeněk Hájek, Karel Maršál, Bedřich Srp a kol. ve své publikaci Porodnictví uvádějí indikace k punkci pupečníku takto: (Čech a kol., 2006)

- Erytrocytární aloimunizace,
- stanovení karyotypu (neúspěšná amniocentéza, ověření neurčitěho nálezu z amniocentézy, chromozomální mozaika, časová tíseň, strukturální aberace),
- infekce (toxoplasmóza, rubeola, CMV, herpes simplex, varicela, parvovirus B19, syfilis),
- neimunitní hydrops plodu,
- diagnostika dysproporciálních dvojčat (syndrom transfuze mezi dvojčaty),
- aloimunitní trombocytopenie,
- hematologické choroby.
- hemoglobinopatie.

Jako každé invazivní vyšetření i kordocentéza může mít své komplikace. Nejčastější je tamponáda pupečníku a krvácení z místa vpichu při úponu pupečníku. Dále těžká bradykardie plodu, zavlečení infekce do amniální dutiny a následný předčasný odtok plodové vody, předčasný porod, potrat či odlučování placenty. (Čech a kol., 2006)

### **3.7 Definitivní ultrazvukové vyšetření ve 20. týdnu gestace**

V polovině gravidity, tzn. od 20. – 22. týdne jsou nejvhodnější podmínky k vyšetření některých morfologických odchylek. Kvalita vyšetření závisí na podmínkách, vybavení a zkušenosti vyšetřujícího. Je nutné si uvědomit, že žádné vyšetření není stoprocentní. Například vady srdce jsou diagnostikovatelné až po 30. týdnu gravidity, stejně i některé morfologické změny skeletu. (Nicolaidis, 2004)



### 3.7.1 Srdeční vady plodu

Vrozené vady srdce jsou u fetu velmi těžko diagnostikovatelné a při běžném prvotním screeningovém vyšetření může být vysloveno pouze podezření na srdeční vadu. Proto se těhotné s tímto podezřením nebo určitým rizikem odesílají na podrobnější vyšetření do specializovaných zařízení. V kardiocentrech (pro ČR je to Kardiocentrum v Praze – Motol) je možno s větší přesností určit, o jakou vadu se jedná a zda je nebo není slučitelná s extrauterinním životem, případně jaké zákroky musí dítě podstoupit po porodu. (Hájek a kol., 2000)

Zdeněk Hájek a kol. v knize Základní prenatalní diagnostiky uvádějí rizikové faktory srdečních vad takto:

- Mateřské rizikové faktory: kongenitální srdeční vady rodičů, diabetes mellitus, infertilita, virózy v I. trimestru,
- jiné choroby matky: kolagenóza, fenylketonurie,
- expozice teratogenům: alkohol, amfetamin, infekce (rubeola), lithium, trimetodion,
- fetální rizikové faktory: arytmie, chromozomální aberace a jiné ultrazvukové abnormality (např. encephalocela, mikrocefalie, atrezie jícnu, duodena a rekta, polyhydramnion, časná symetrická růstová retardace).

### 3.7.2 Kongenitální hydrocefalus

Tato vada je důsledkem porušené tvorby, cirkulace a resorpce mozkomíšního moku. Dochází ke zvětšení likvorového kompartmentu a následným syndromem nitrolební hypertenze. (Hájek a kol., 2000)

Zdeněk Hájek a kol. ve své knize Základní prenatalní diagnostiky uvádějí příčiny hydrocefalu takto: (Hájek a kol., 2000)

- Intraventikulární obstrukce mokových cest – stenóza mokovodu, syndrom Dandy-Walker (DWS), expanzní proces, infekce, krvácení,
- extraventikulární obstrukce mokových cest – infekce, krvácení,
- hyporesorpce – chybění arachnoidálních klků, obliterace sagitálního sinu,
- hypersekrece – papilom choroideálních plexů,
- ve 43 % je příčinou hydrocefalu stenóza mokovodu.

Nejběžnějším typem hydrocefalu je tzv. komunikující hydrocefalus, vzniká sekundárně. U tohoto typu se setkáváme s abnormalitou arachnoideálních klků, které zabraňují fyziologickému průtoku mozkomíšního moku. Může být však také způsoben nadměrnou produkcí mozkomíšního moku při dostatečné resorpční funkci arachnoideálních

klků. Diagnostika hydrocefalu je možná pouze při dilataci mozkových komor už ve 12. týdnu gestace, ale hrozí zde určité riziko záměny normálně se vyvíjejících komor za dilatované komory. Tzv. časný hydrocefalus – mírná komorová dilatace, nemívá špatnou prognózu a většinou nebývá spojen s dalšími vadami páteře a míchy. (Hájek a kol., 2000)

### **3.7.3 Rozštěpové vady obličeje**

Rozštěp rtu či patra je poměrně častá vada, která způsobuje deformaci obličeje a případně i vadu řeči. Při těchto vadách se nenarušuje celistvost jednotlivých struktur, ale jedná se o defekt při jejich srůstu. Za pomyslnou hranici mezi předními a zadními rozštěpy se považuje foramenincisivum. Thomas W. Sadler ve své publikaci Langmanova lékařská embryologie rozděluje rozštěpové vady na přední (mezi ně se řadí laterální rozštěp rtu, rozštěp horní čelisti a rozštěp mezi primárním a sekundárním patrem), zadní a jako třetí skupinu uvádí kombinaci rozštěpů. Tyto se nacházejí před i za foramenincisivum. (Sadler, 2011)

## 4 Výzkumná část

### 4.1 Výzkumné otázky

1. Navštěvují těhotné ženy častěji prenatalní poradnu u svého obvodního gynekologa nebo u jiného gynekologa?
2. Jaká je charakteristika těhotných žen z hlediska věkové skupiny na straně jedné a z hlediska vzdělání na straně druhé?
3. Spokojí se těhotné ženy s poskytnutými informacemi?
4. Jsou těhotné ženy dostatečně informovány o vlivu nejběžnějších návykových látek (alkohol, nikotin) na vývoj dítěte?
5. Kým jsou informovány těhotné ženy: obvodním gynekologem nebo porodní asistentkou?

### 4.2 Metodika

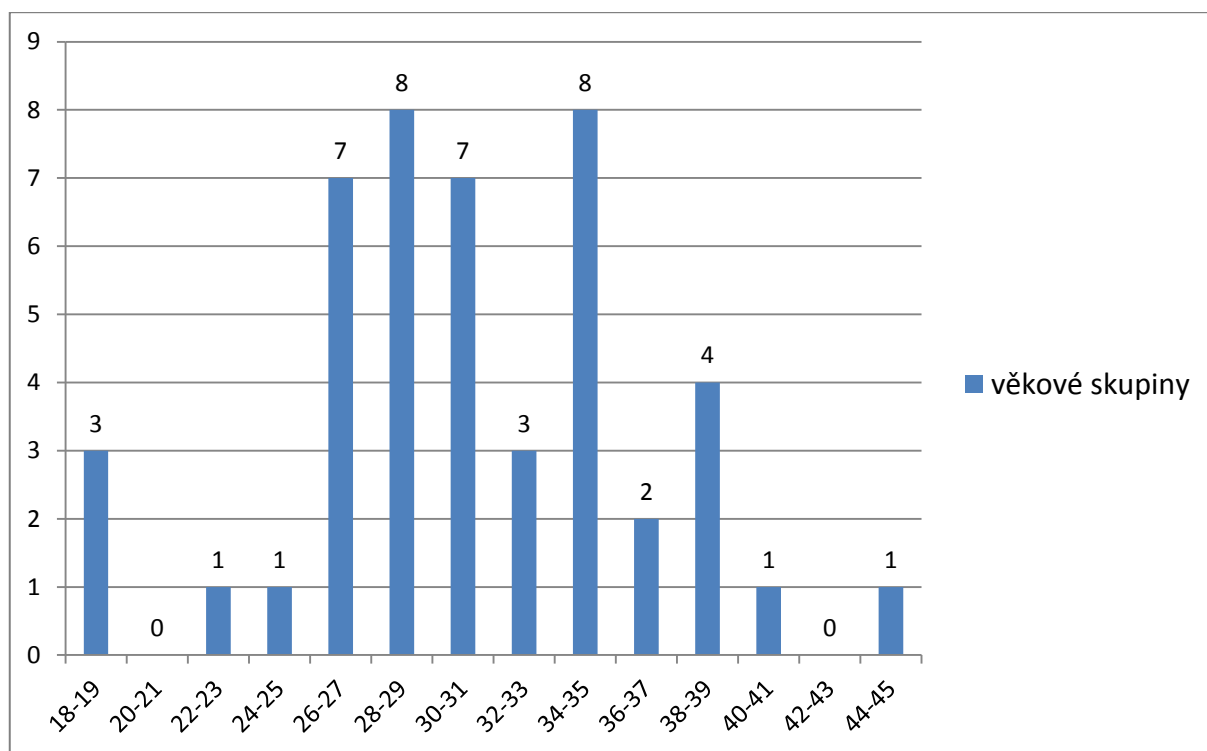
Bakalářská práce je teoreticko-výzkumná. K provedení výzkumu byl využit anonymní dotazník (viz příloha č. 1). Dotazníkové šetření probíhalo v prenatalní poradně a na oddělení rizikově těhotných během března a dubna letošního roku. Rozdáno bylo 100 dotazníků, vráceno 50 dotazníků, 4 dotazníky byly vyplněny částečně a musely být vyřazeny z výzkumu. K výzkumnému šetření bylo použito 46 řádně vyplněných dotazníků. Koncem února byl proveden pilotní průzkum na 10 respondentkách, který prověřil funkčnost dotazníku. Poté byl dotazník přepracován a následně definitivně schválen vedoucí práce.

Dotazník obsahuje 25 otázek, které získávají odpovědi na 5 výzkumných otázek. Z toho 21 otázek je uzavřených, 3 otázky jsou polouzavřené a 1 otázka je otevřená. V uzavřených otázkách respondentky vybíraly z uvedených možností. V polouzavřených otázkách dotazované upřesňovaly zvolené odpovědi. Jedna otázka byla otevřená, kde respondentky číselně doplňovaly svůj věk.

Následující kapitola se zabývá prezentací výsledků dotazníkového šetření. Pro lepší přehlednost je u každé položky celé znění otázky, graf nebo tabulka. Na závěr je uvedeno krátké slovní zhodnocení každé položky.

## Položka č. 1 – Váš věk (doplňte)?

Respondentky doplňovaly svůj věk. Pro lepší přehlednost jsou respondentky rozděleny do věkových skupin podle intervalu spolehlivosti.



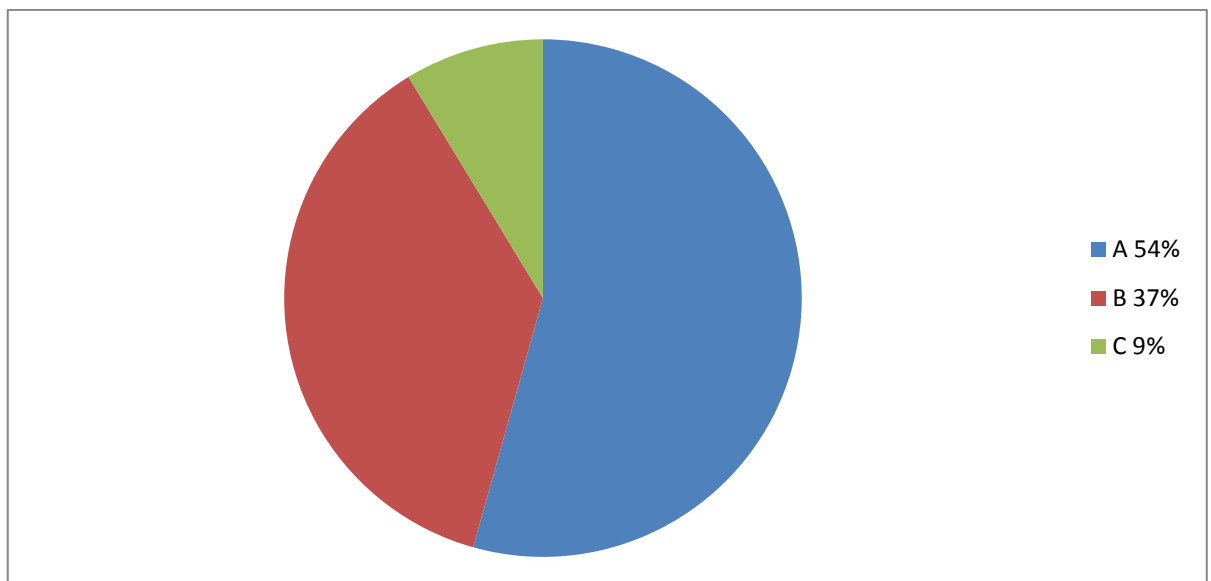
Obr. 1 Graf věkového rozložení respondentek a jejich absolutní četnost

Z grafu (Obr. 1) je patrné, že nejvíce zastoupenými věkovými skupinami jsou skupiny 28–29 let a 34–35 let, v nichž je po 8 těhotných ženách z celkových 46. Další nejpočetnější skupiny jsou mezi 26–27 rokem a 30–31 rokem, v každé z nich je 7 respondentek. Četnou skupinou je 38–39 let, kam se zařadily 4 respondentky. Dvě skupiny byly 18–19 let a 32–33 let, každá zastoupená 3 respondentkami. Do skupiny 36–37 let se zařadily 2 těhotné. Po jedné těhotné je ve skupinách 22–23 let, 24–25 let, 40–41 let a 44–45 let. Ve skupinách 20–21 let a 42–43 let není žádná respondentka.

Položka č. 2 – Po kolikáté budete rodit?

Respondentky měly určit po kolikáté budou rodit. Na výběr měly z těchto možností:

- a. Poprvé
- b. Podruhé
- c. Potřetí a více



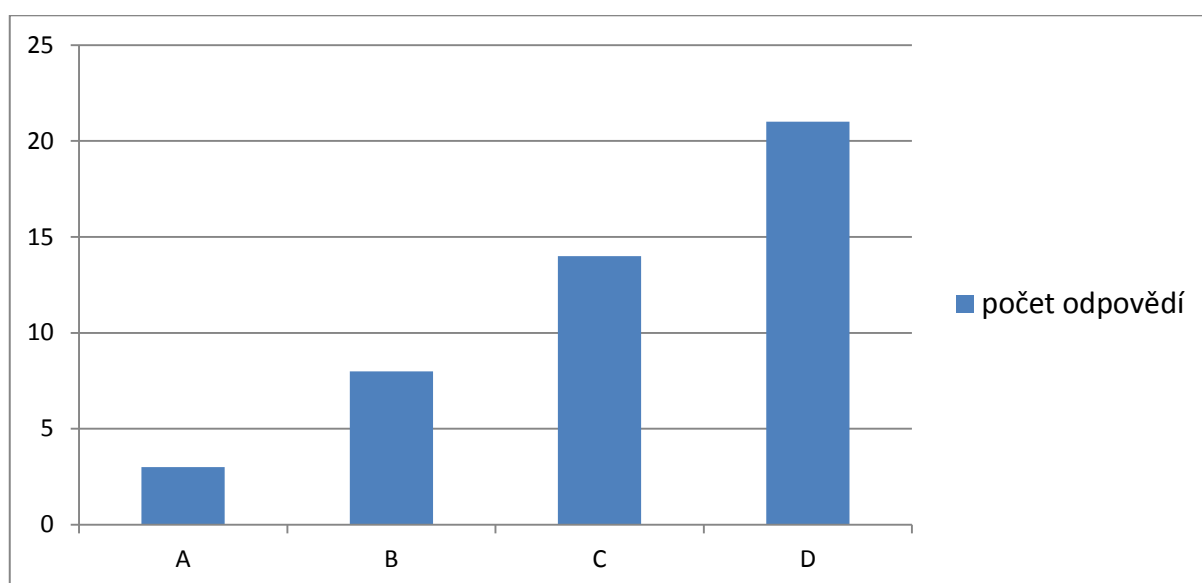
Obr. 2 Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 2

Na grafu (Obr. 2) nejpočetnější skupinou respondentek jsou prvorodičky. Z celkového počtu 46 dotazovaných jich 25 (54 %) zvolilo možnost A (budou rodit poprvé). Možnost B (budu rodit podruhé), zvolilo 17 (37 %) dotazovaných žen. Nejméně četnou skupinou jsou ženy, které zvolily možnost C (budou rodit po třetí a více). Celkem tuto možnost označily 4 (9 %) dotazované ženy.

### Položka č. 3 – Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Těhotné ženy byly dotazovány na nejvyšší ukončené vzdělání, na výběr měly z těchto možností:

- a. Základní
- b. Středoškolské bez maturity
- c. Středoškolské s maturitou
- d. Vysokoškolské



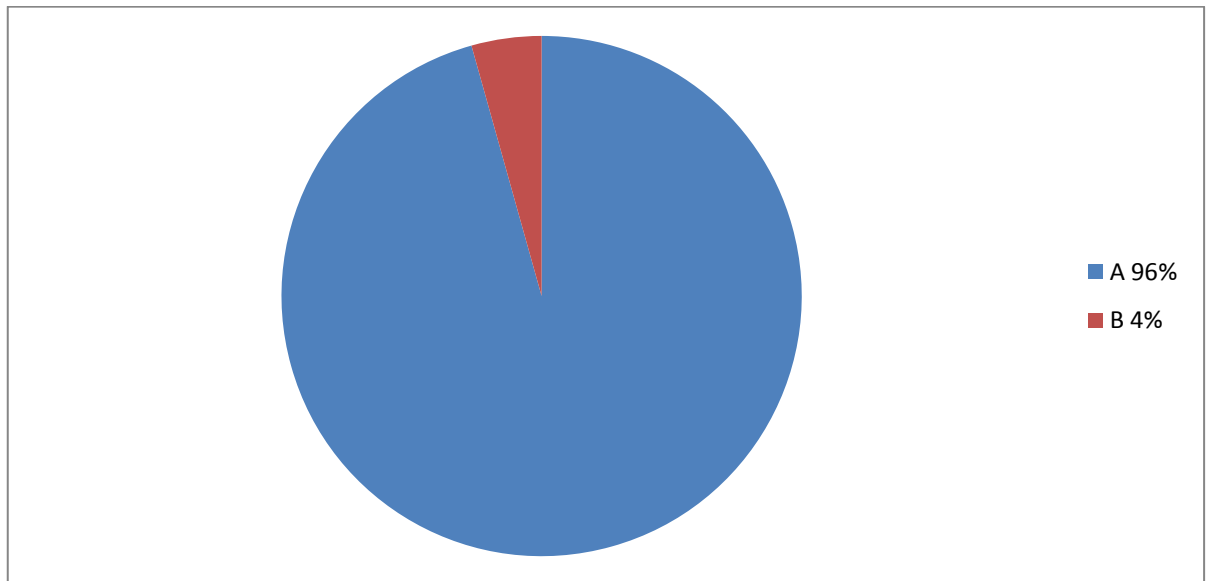
Obr. 3 Graf nejvyššího dosaženého vzdělání respondentek

Nejčastější odpovědí (Obr. 3) na otázku dosaženého vzdělání byla, že těhotná má ukončené vysokoškolské vzdělání. Možnost D (nevyšší dosažené vzdělání je vysokoškolské), zvolilo 21 respondentek z celkových 46. Možnost C (středoškolské vzdělání ukončené maturitou), zvolilo 14 respondentek. Možnost B (středoškolské vzdělání bez maturity) označilo 8 dotazovaných těhotných žen. Možnost A (základní vzdělání) zvolily 3 dotazované ženy.

Položka č. 4 - Navštěvujete pravidelně prenatalní poradnu?

Respondentky odpovídaly na otázku, zda navštěvují pravidelně prenatalní poradnu. Na výběr měly z těchto odpovědí:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 6)



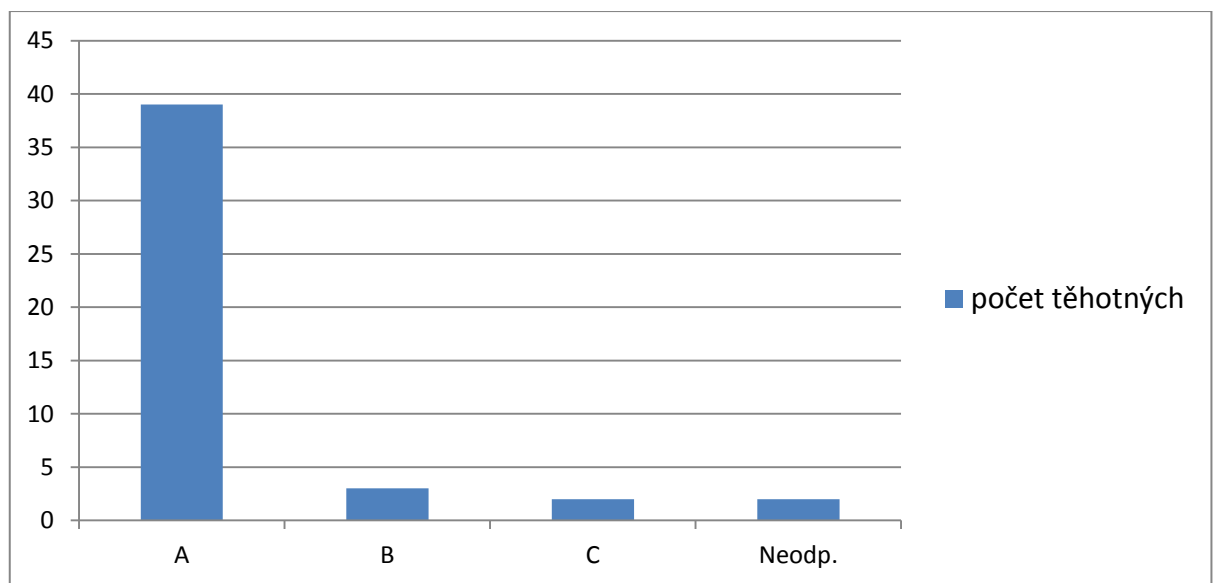
Obr. 4 Graf procentuálního rozložení odpovědí na otázku č. 4

Nejčtenější odpovědí na otázku č. 4 byla možnost A (těhotné pravidelně navštěvují prenatalní poradnu). Na tuto otázku možnost odpovědi A zvolilo 44 (96 %) těhotných. Pouze 2 (4 %) ženy uvedly, možnost B (žádnou prenatalní poradnu pravidelně nenavštěvují).

Položka č. 5 – Prenatální poradnu navštěvujete?

Respondentky v této otázce měly uvést, kterou z uvedených prenatálních poraden navštěvují. Na výběr měly z těchto možností:

- a. U svého obvodního gynekologa
- b. Docházím do prenatální poradny jinam než ke svému obvodnímu gynekologovi
- c. Docházím do rizikové prenatální poradny



Obr. 5 Graf odpovědí na otázku č. 5

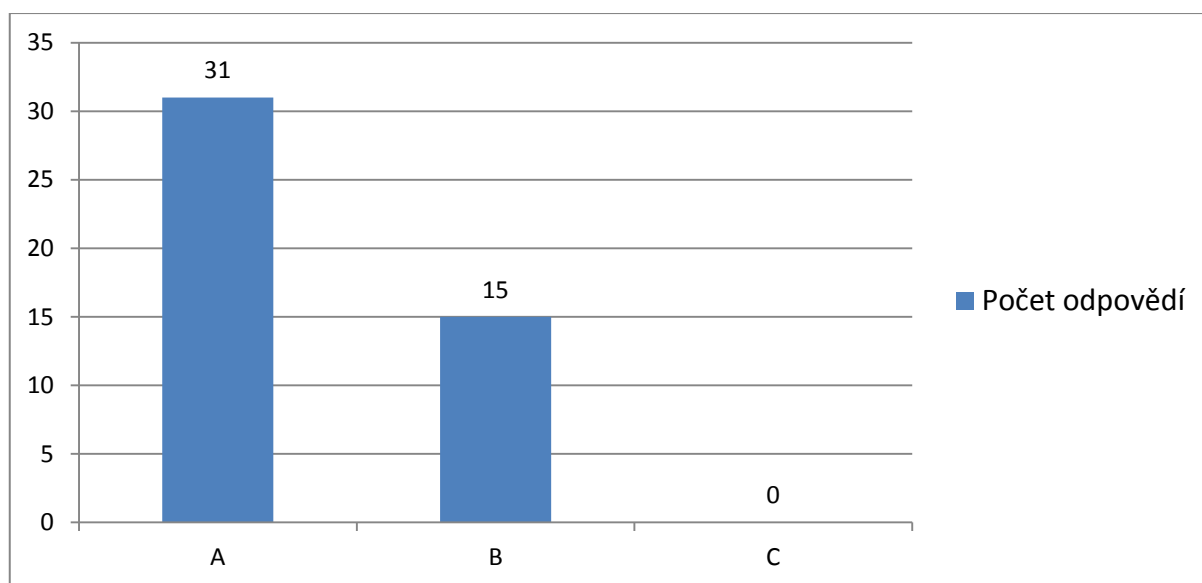
Na tuto otázku odpovídaly pouze ty ženy, které na předchozí otázku zvolily možnost A (pravidelně navštěvují prenatální poradnu). Prenatální poradnu u svého obvodního gynekologa navštěvuje 39 dotazovaných z celkových 44 těhotných. Pouze 3 těhotné navštěvují jinou poradnu než u svého obvodního gynekologa a 2 těhotné jsou registrovány v rizikové poradně.



Položka č. 6 - Řekl Vám ošetřující lékař, co se vyšetřuje pomocí ultrazvuku?

V této otázce dotazované měly odpovědět, zda jim jejich lékař vysvětlil vyšetření ultrazvukem. Ženy měly na výběr tyto možnosti:

- a. Ano, popsal mi celé vyšetření
- b. Ano, částečně popsal
- c. Ne, nepopsal



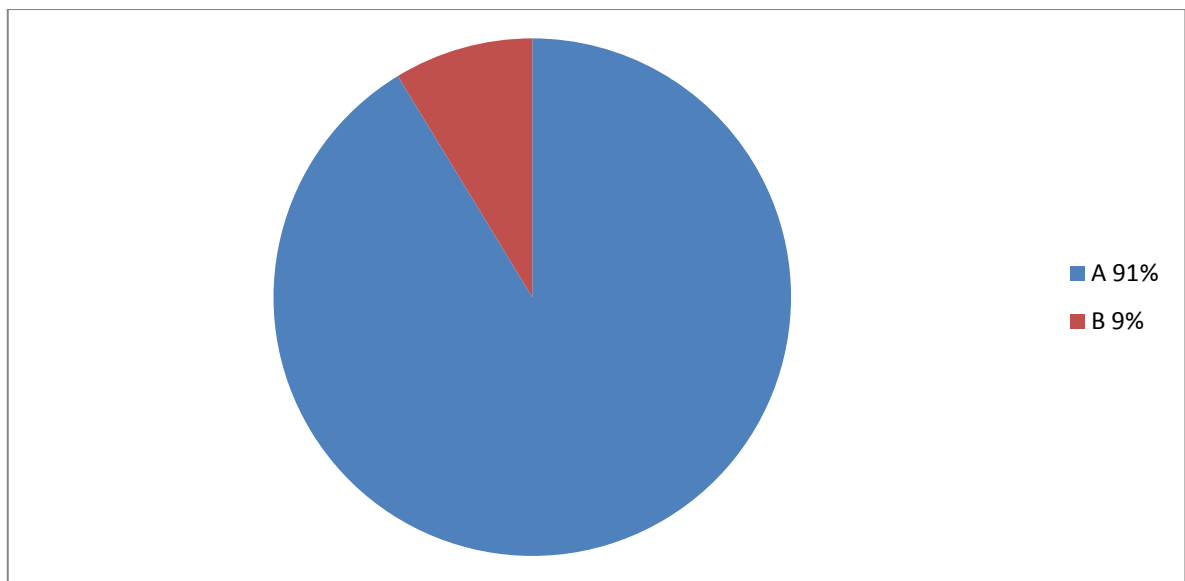
Obr. 6 Graf celkového počtu odpovědí na otázku č. 6

Jak je patrné z grafu (Obr 6), většině dotazovaných těhotných žen jejich lékař vysvětlil, co se vyšetřuje pomocí ultrazvuku. Možnost A (popsal mi celé vyšetření) zvolilo 31 žen z celkových 46. Částečně popsané vyšetření uvedlo 15 těhotných žen. Žádná těhotná nezvolila možnost C (lékař mi vyšetření nepopsal).

Položka č. 7 – Poskytl Vám ošetřující lékař informace o možnostech screeningu vrozených vad?

V této otázce měly dotazované odpovědět, zda dostaly od svého ošetřujícího lékaře informace o možnostech screeningu vrozených vývojových vad. Na výběr měly tyto možnosti:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 9)



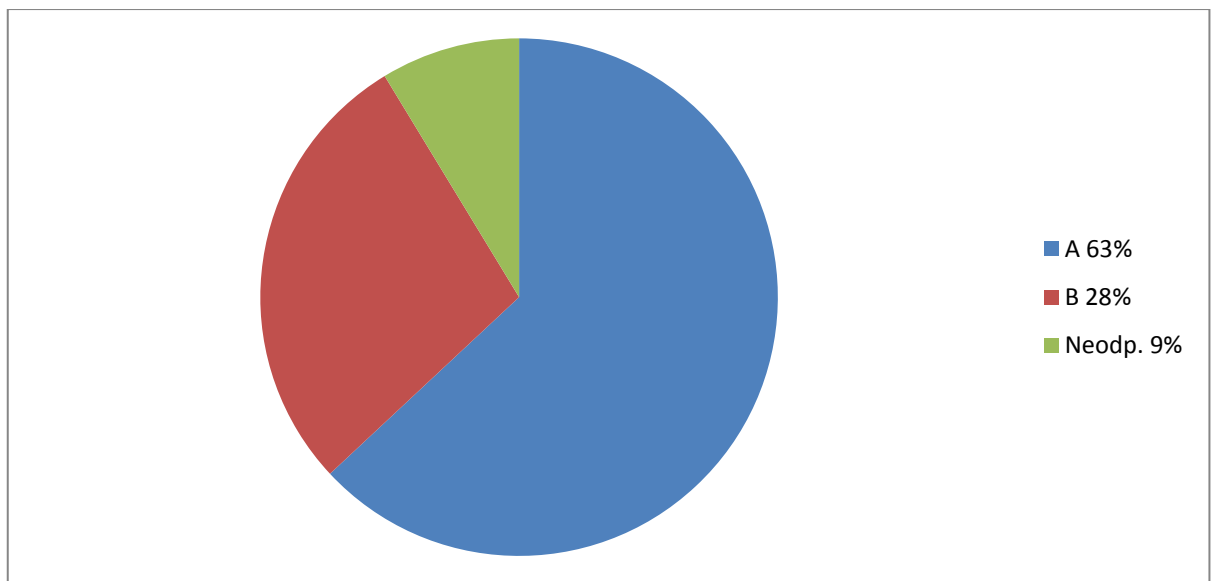
Obr. 7 Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 7

Jak je patrné z grafu (Obr 7), naprostá většina ze 46 dotazovaných – 42 (91 %) – těhotných dostala od svého ošetřujícího lékaře informace o možnostech screeningu vrozených vývojových vad. Pouze 4 (9 %) respondentky uvedly ve svém dotazníku, že tyto informace nedostaly.

Položka č. 8 - Informoval Vás ošetřující lékař o vyšetření odběru plodové vody (amniocentéza)?

Tato otázka se zaměřuje na to, zda ošetřující lékař poskytl těhotným informace o amniocentéze. Možnosti byly tyto:

- a. Ano
- b. Ne



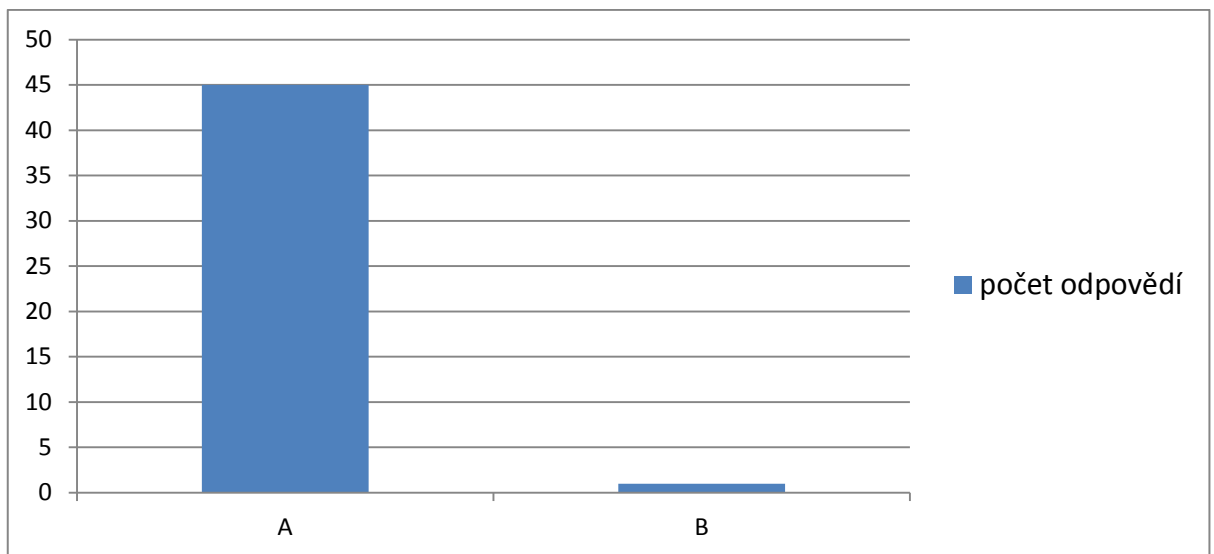
Obr. 8 Graf poměru odpovědí na otázku č. 8

Na otázku, zda byly těhotné informované o amniocentéze, 29 (63 %) žen z celkového počtu 42, zvolilo možnost A (byly informovány). Dalších 13 (28 %) těhotných nedostalo žádné informace. Na tuto otázku neodpovídaly 4 ženy.

Položka č. 9 - Absolvovala jste v prenatalní poradně odběr krve?

Tato otázka zkoumá, zda těhotná podstoupila v prenatalní poradně odběr krve. Dotazované ženy volily z těchto možností:

- a. Ano
- b. Ne



Obr. 9 Graf poměru odpovědí na otázku č. 9

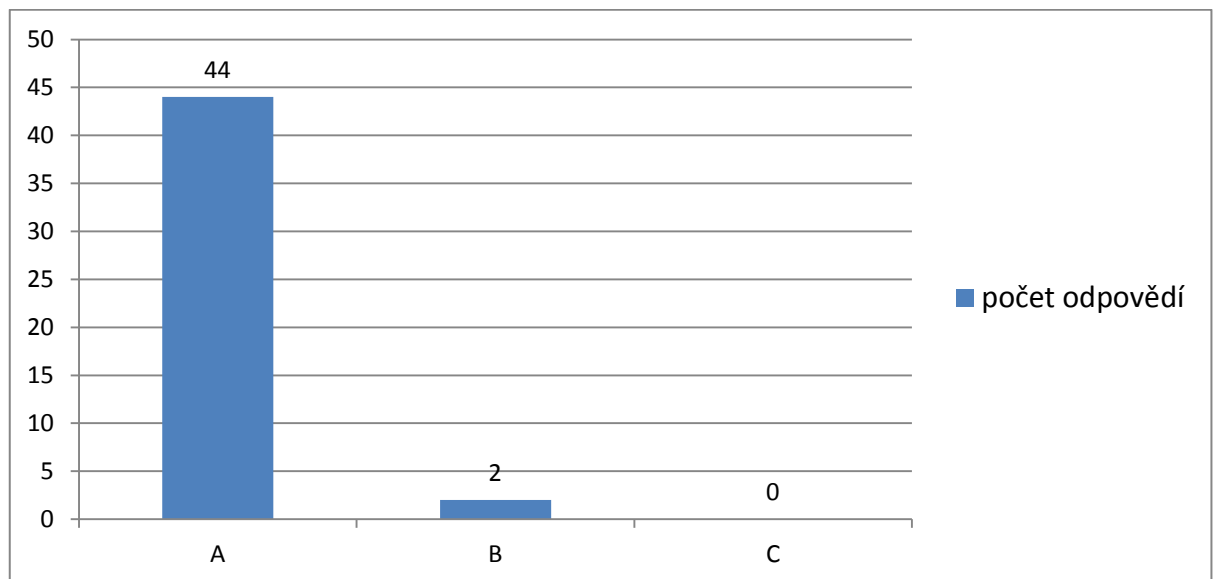
Na tuto otázku odpovídalo všech 46 dotazovaných. Čtyřicet pět z nich zvolilo možnost A (odběr krve v prenatalní poradně absolvovalo). Možnost B (odběr krve mi prováděn nebyl), zvolila pouze 1 žena.

Položka č. 10 – Víte, k jakému vyšetření Vám byla krev odebrána?

Tato otázka zkoumala míru informovanosti nebo ochoty doplňovat si své znalosti těhotných žen. Na výběr byly tyto možnosti:

- a. Ano, vím
- b. Ne, nikdo mě neinformoval
- c. Ne, nezajímá mě to

Pokud respondentka odpověděla ano, pokračovala otázkou č. 11. Pokud odpověděla ne, pokračovala otázkou č. 12.



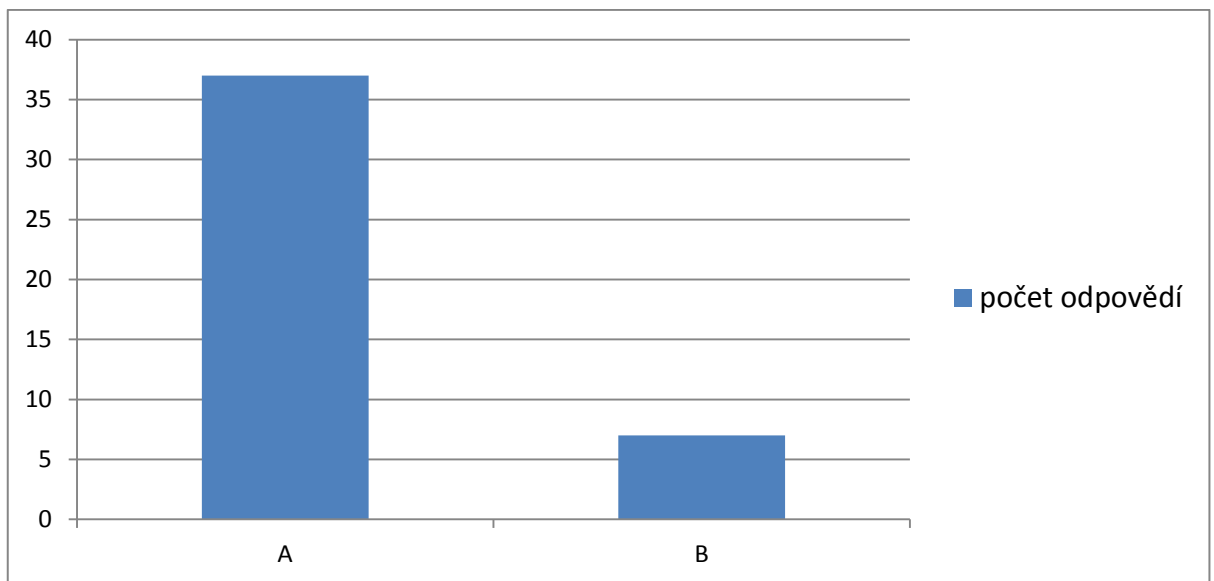
Obr. 10 Graf zastoupení jednotlivých odpovědí na otázku č. 10

Z grafu (Obr. 10) jasně plyne, že dotazované ženy z velké části věděly, na jaké vyšetření se jim krev odebírá. Z celkového počtu 46 žen jich 44 zvolilo možnost A (ano vím, na jaké vyšetření mi krev byla odebrána). Možnost B (nikdo mě neinformoval) označily 2 těhotné a možnost C (nezajímá mě to) ne zvolila žádná žena.

## Položka č. 11 - Kdo Vás informoval?

Tato otázka zkoumá, zda o odběru krve těhotnou informoval lékař nebo porodní asistentka. Ženy označovaly tyto možnosti:

- a. Obvodní lékař
- b. Porodní asistentka



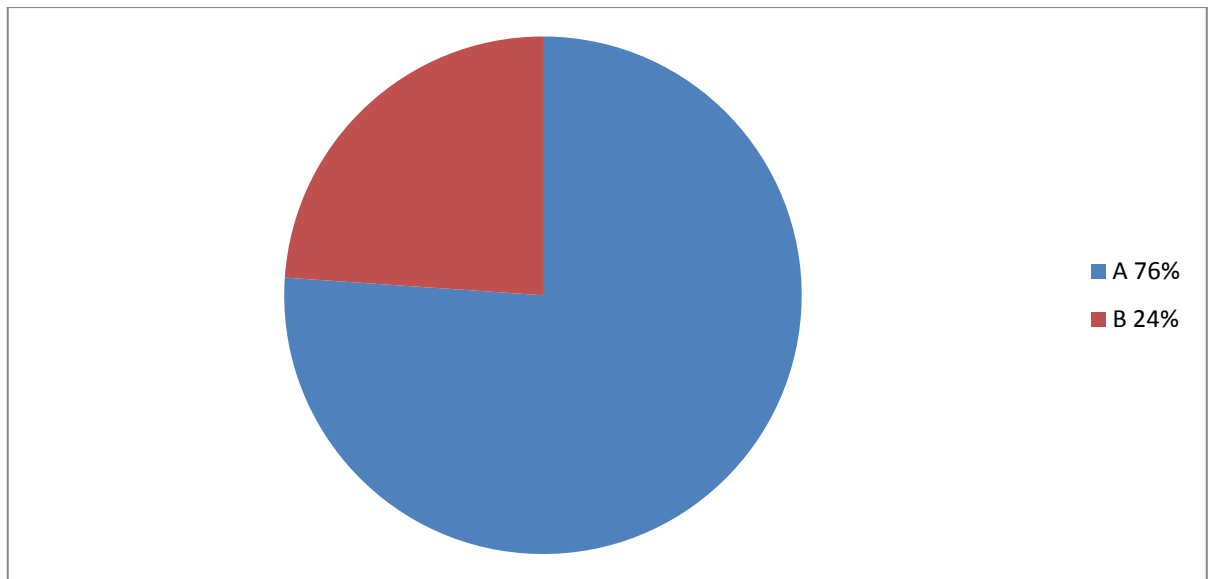
Obr. 11 Graf poměru odpovědí na otázku č. 11

Z četnosti odpovědí je jasně patrné, že většinu těhotných o odběru krve informoval lékař. Možnost A (informoval mě obvodní lékař) zvolilo 37 těhotných z celkových 44 žen odpovídajících ano na otázku č. 10. Možnost B (informovala mě porodní asistentka) zvolilo 7 žen. Na tuto otázku neodpovídaly 2 těhotné.

Položka č. 12 - Víte, na která vyšetření vývojových vad máte nárok?

Tato otázka zkoumala míru informovanosti o vyšetřeních, na která mají těhotné nárok. Dotazované volily z těchto možností:

- a. Ano, vím, na co mám nárok
- b. Ne, nevím



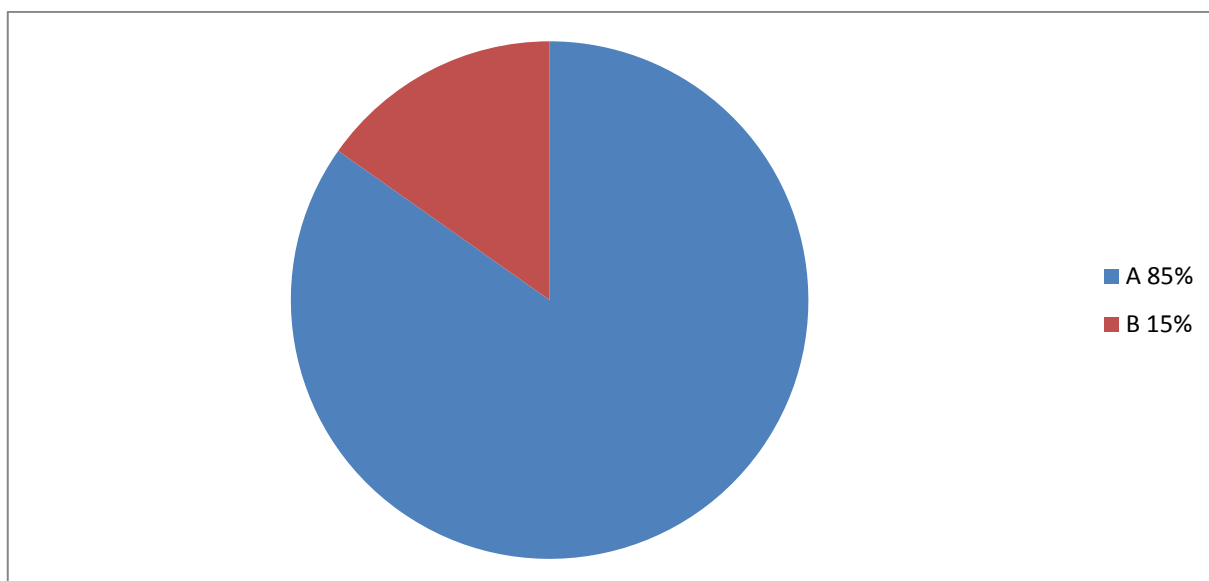
Obr. 12 Graf poměru odpovědí na otázku č. 12

Na tuto otázku odpovídalo všech 46 těhotných. Z tohoto celkového počtu 35 (76 %) zvolilo možnost A (vědí, na jaká vyšetření vrozených vývojových vad mají nárok). Zbýlých 11 (24 %) zvolilo možnost B (nevědí, na jaká vyšetření mají nárok).

Položka č. 13 - Pokud Vám nejsou jasné informace od lékaře, vyhledáváte si je sama?

Tato otázka zkoumala, zda si respondentky vyhledávají informace samy, pokud se jim informace od lékaře zdají neúplné. Na výběr měly z těchto možností:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 16)



Obr. 13 Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 13

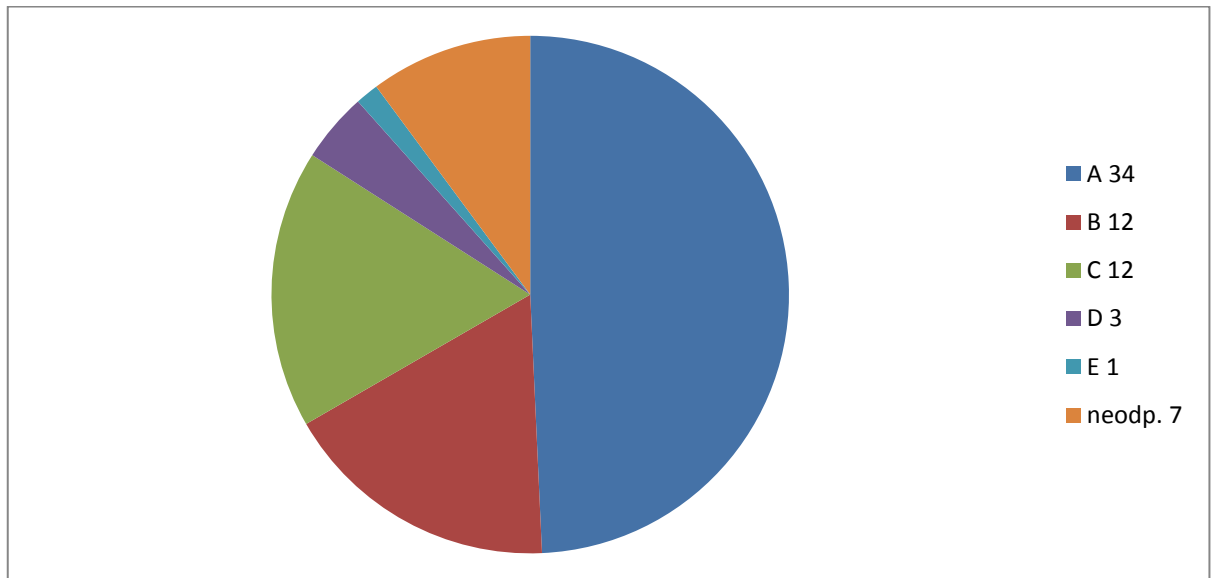
Na tuto otázku odpovídalo všech 46 dotazovaných. Celkem 39 (85 %) respondentek zvolilo možnost A (vyhledávají si informace, pokud jim informace podané lékařem připadají nedostatečné). Možnost B (informace si těhotné nevyhledávají) zvolilo 7 (15 %) žen z celkového počtu 46 těhotných.



Položka č. 14 - Kde si tyto informace dohledáváte?

V této otázce bylo možné označit více odpovědí. Respondentky vybíraly z těchto nabízených možností:

- a. Na internetu
- b. Ve specializovaných knihách
- c. Ptám se žen ve svém okolí
- d. U jiného lékaře
- e. Jiné (prosím, doplňte).....



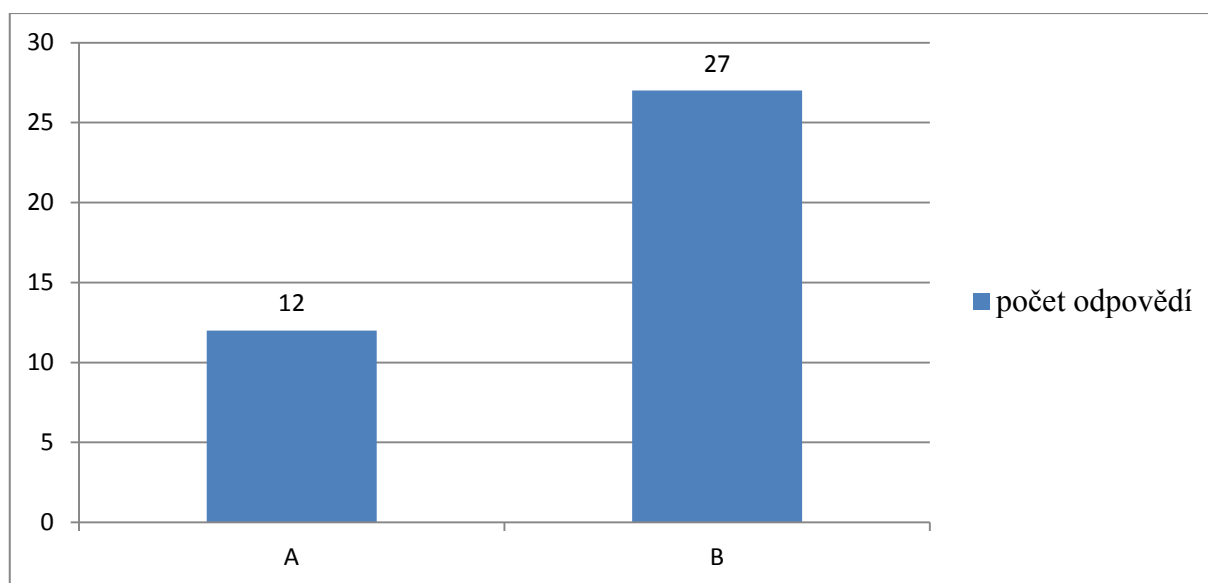
Obr. 14 Graf počtu odpovědí na otázku č. 14

Nejčteněji volená odpověď na tuto otázku byla možnost A (informace si dohledávám nejčastěji na internetu), zvolená byla 34 respondentkami. Možnost B (informace dohledávám ve specializovaných knihách) označilo 12 těhotných. Také možnost C (ptám se žen ve svém okolí) zvolilo 12 žen. Odpověď D (hledám informace u jiného lékaře) zvolily 3 ženy. Možnost E (jiné) zvolila jedna žena. Její doplněná odpověď byla, že informace si dohledává u známého lékaře. Na tuto otázku neodpovídalo 7 těhotných.

Položka č. 15 - Navštěvujete pravidelně určitou internetovou stránku zaměřenou na těhotenství?

V této otázce měly dotazované doplnit, zda pravidelně navštěvují určitou internetovou stránku. Na výběr měly tyto možnosti.

- a. Ano (kterou?) .....
- b. Ne



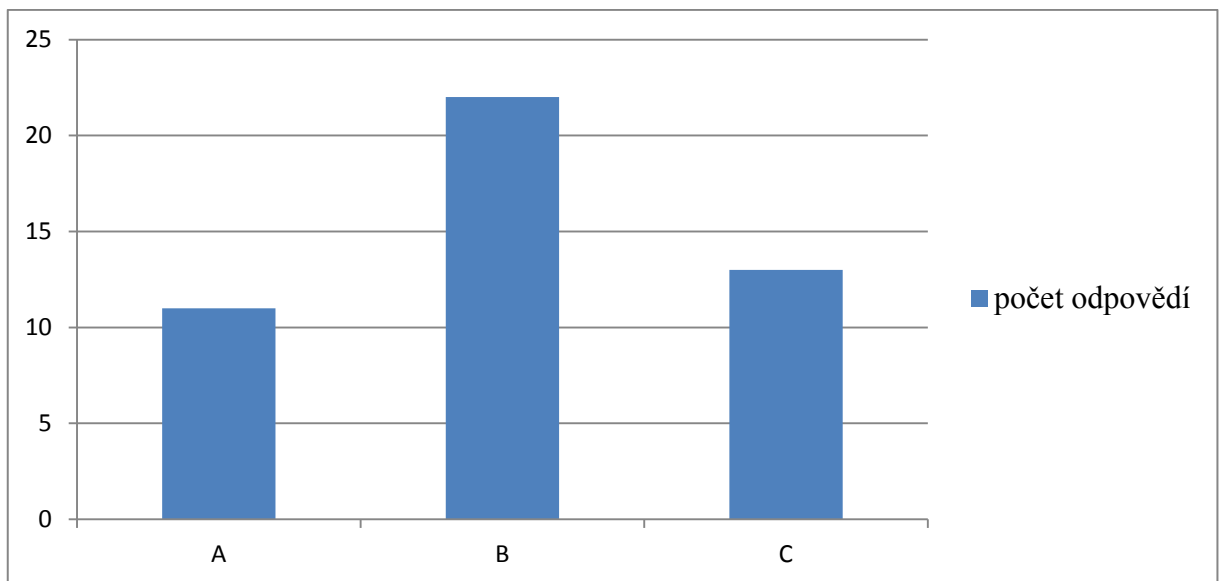
Obr. 15 Graf počtu odpovědí na otázku č. 15

Celkem 12 respondentek v této otázce uvedlo, že určitou internetovou stránku pravidelně navštěvují. Stránku babyonline.cz doplnily 3 ženy, emimino.cz navštěvují pravidelně 3 těhotné, stránku maminkam.cz navštěvují 2 ženy, porodnice.cz navštěvují také 2 těhotné, stránku těhotenskakalkulacka.cz navštěvuje jedna těhotná a více stránek doplnila jedna žena. Možnost B (žádnou internetovou stránku pravidelně nenavštěvují) zvolila většina dotazovaných žen, tedy 27. Na tuto otázku neodpovídalo 7 dotazovaných.

Položka č. 16 - Stýkáte se i s jinými těhotnými ženami?

Na tuto otázku odpovídalo všech 46 dotazovaných. Respondentky volily z těchto možností:

- a. Ano, pravidelně
- b. Ano, čas od času
- c. Ne



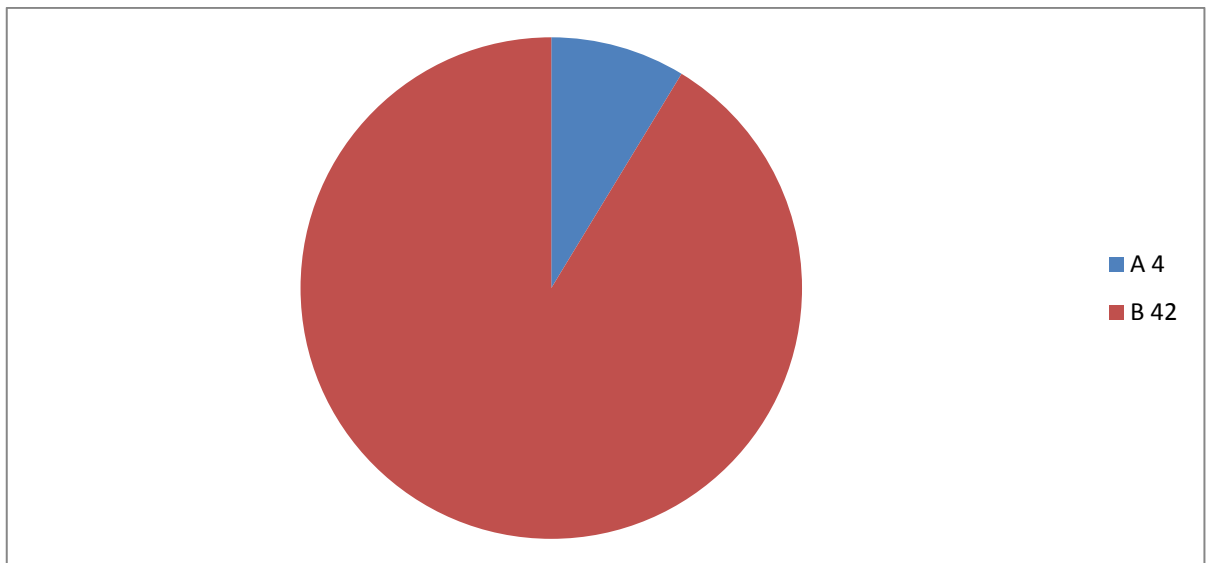
Obr. 16 Graf poměru odpovědí na otázku č. 16

Na otázku, zda se respondentky stýkají i s jinými těhotnými ženami, jich 11 z celkového počtu 46 označilo možnost A (pravidelně se stýkají s jinými těhotnými ženami). Možnost B (stýkají se s jinými těhotnými ženami čas od času) označilo 22 respondentek. Možnost C (s jinými těhotnými ženami se nestýkám) označilo 13 těhotných.

Položka č. 17 - Kouříte?

V této otázce měli dotazované uvést, zda kouří. Respondentky vybíraly z těchto možností:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 20)



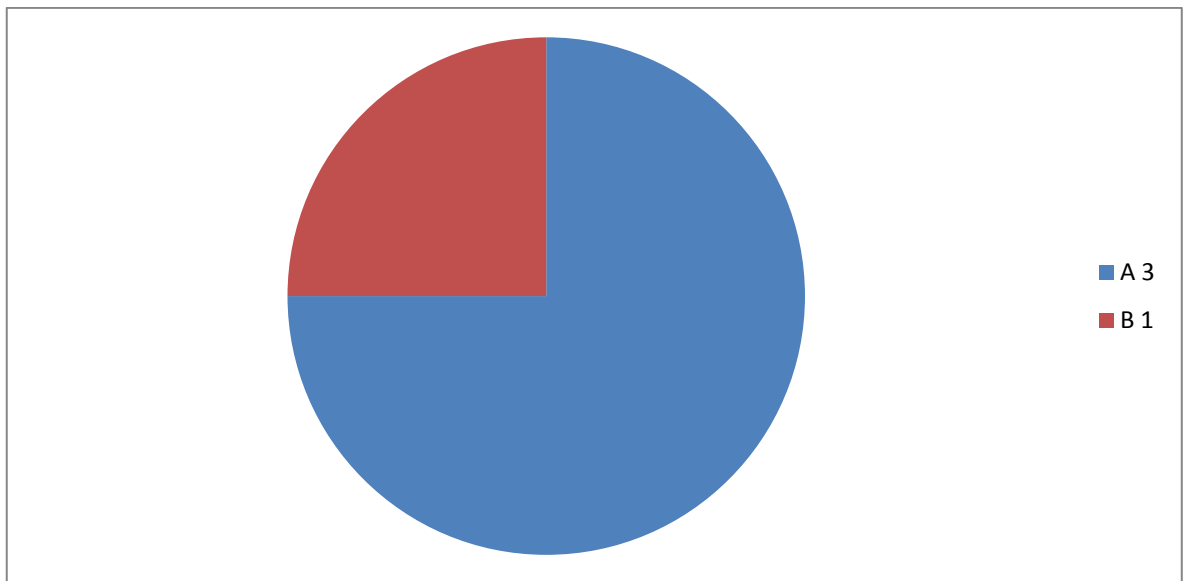
Obr. 17 Graf poměru odpovědí na otázku č. 17

Na tuto otázku odpovídaly všechny respondentky. Celkem 4 ženy uvedly možnost A (ano kouřím). Možnost B (ne nekouřím) označilo 42 těhotných žen.

Položka č. 18 - Byla jste informována o vlivu kouření na vývoj vašeho dítěte?

Tato otázka zkoumala míru informovanosti dotazovaných žen o vlivu kouření na vývoj plodu. Respondentky vybíraly z těchto možností:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 20)



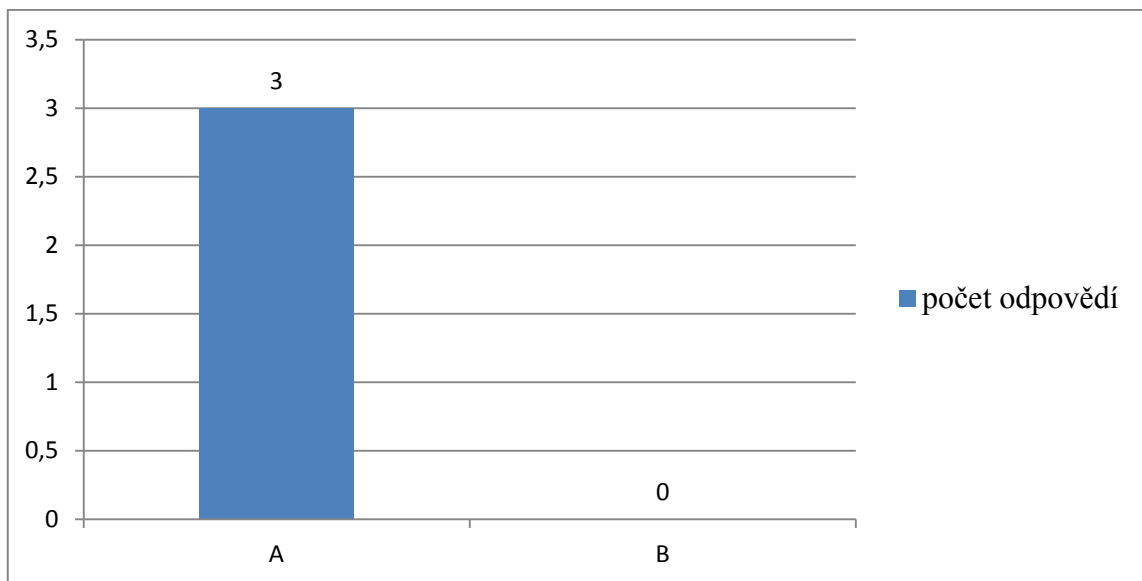
Obr. 18 Graf poměru odpovědí na otázku č. 18

Na tuto otázku odpovídaly pouze 4 ženy, které v předchozí otázce zvolily možnost A (ano kouřím). Celkem 3 z nich zvolily možnost A (byly informovány o vlivu kouření na vývoj jejich dítěte). Pouze 1 žena uvedla možnost B (informována nebyla). Celkem 42 těhotných na tuto otázku neodpovídalo.

Položka č. 19 - Kdo Vás informoval?

V této otázce měly ženy označit, kdo je o vlivu kouření na vývoj jejich dítěte informoval. Dotazované vybíraly z těchto možností:

- a. Obvodní lékař
- b. Porodní asistentka



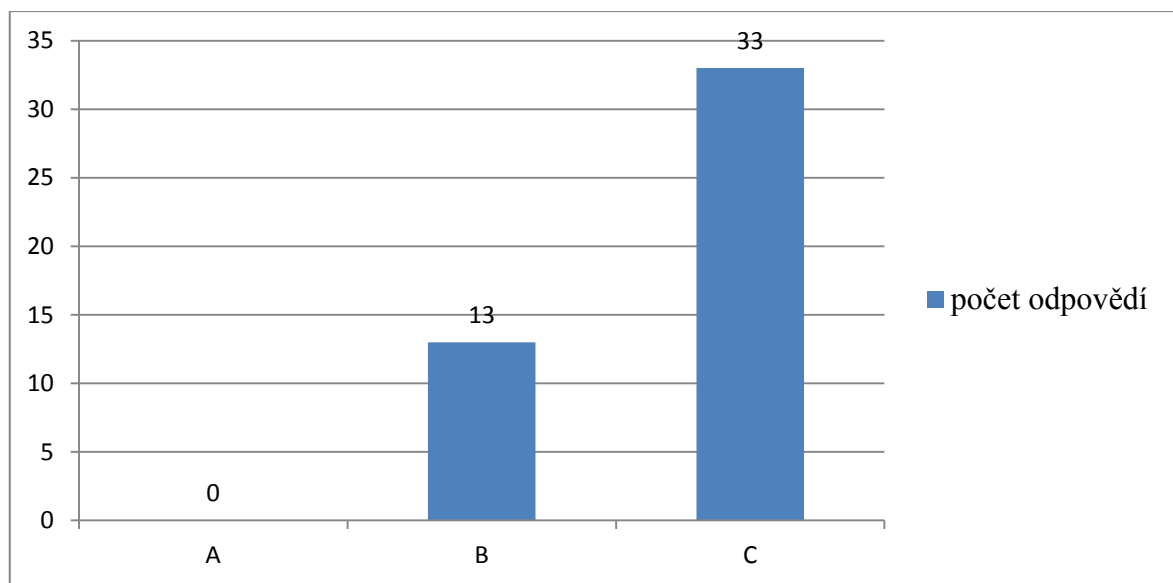
Obr. 19 Graf poměru odpovědí na otázku č. 19

Na tuto otázku odpovídaly pouze 3 dotazované ženy. Možnost A (informoval mě obvodní lékař) zvolily všechny 3 těhotné. Možnost B (informovala mě porodní asistentka) nezvolila žádná dotazovaná žena. Celkem 43 respondentek na tuto otázku neodpovídalo.

## Položka č. 20 - Pijete alkohol?

Tato otázka je zaměřená na konzumaci alkoholu těhotnými ženami. Dotazované ženy vybíraly z těchto možností:

- a. Ano, piji často
- b. Ano, piji příležitostně
- c. Ne, alkohol nekonzumuji vůbec (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 23)



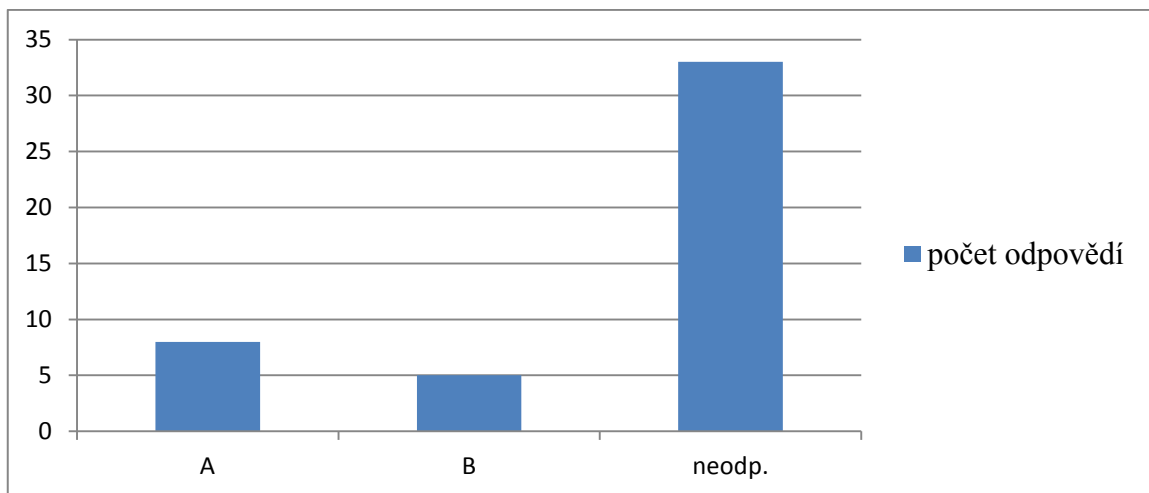
Obr. 20 Graf absolutní četnosti odpovědí na otázku č. 20

Na tuto otázku odpovídaly všechny respondentky. Možnost A (alkohol piji často) ne zvolila žádná dotazovaná žena. Možnost B (alkohol piji příležitostně) zvolilo celkem 13 respondentek. Možnost C (alkohol nekonzumuji vůbec) zvolilo 33 dotazovaných žen.

Položka č. 21 - Byla jste informována o vlivu alkoholu na vývoj vašeho dítěte?

Tato otázka se zaměřuje na míru informovanosti těhotných žen o vlivu konzumace alkoholu na vývoj jejich dítěte. Dotazované ženy vybíraly z těchto možností:

- a. Ano
- b. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 23)



Obr. 21 Graf poměru odpovědí na otázku č. 21

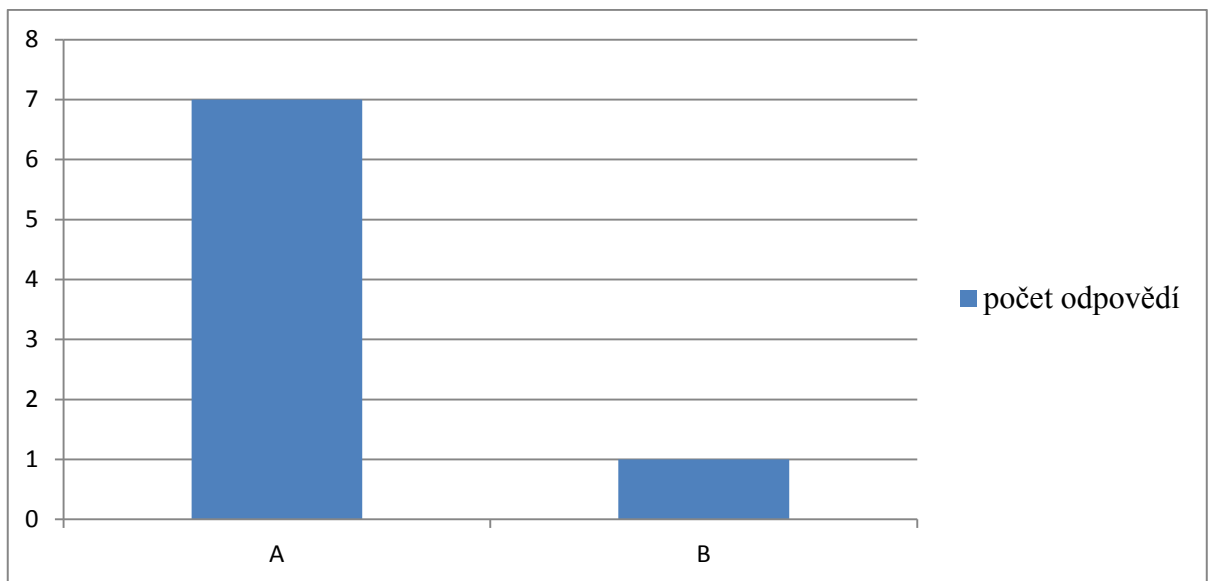
Na tuto otázku odpovídalo pouze 13 respondentek. Celkem 8 žen zvolilo odpověď A (byla jsem informována o vlivu alkoholu na vývoj mého dítěte). Možnost B (nikdo mě o vlivu alkoholu na vývoj mého dítěte neinformoval) zvolilo celkem 5 dotazovaných žen. Na tuto otázku neodpovídalo 33 respondentek (viz otázka č. 20).



## Položka č. 22 - Kdo Vás informoval?

Respondentky měly uvést, zda jim informace poskytl obvodní lékař nebo porodní asistentka. Dotazované vybíraly z těchto možností:

- a. Obvodní lékař
- b. Porodní asistentka



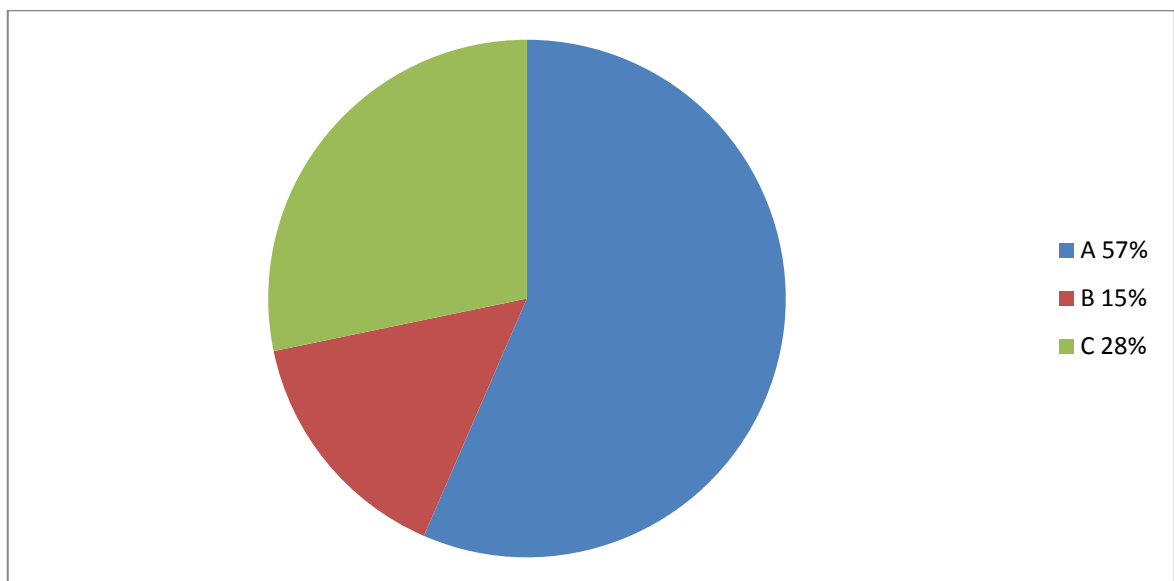
Obr. 22 Graf poměru odpovědí na otázku č. 22

Na tuto otázku odpovídalo celkem 8 respondentek. Možnost A (informoval mě obvodní lékař) zvolilo celkem 7 žen. Pouze 1 těhotná označila možnost B (informovala mě porodní asistentka). Na tuto otázku neodpovídalo celkem 38 dotazovaných žen.

Položka č. 23 - Byla Vám doporučena kyselina listová jako prevence vrožených vývojových vad?

V této otázce měly dotazované uvést, zda jim byla doporučena kyselina listová, jako prevence vrožených vývojových vad. Respondentky vybíraly z těchto možností:

- a. Ano, beru ji
- b. Vím, že existuje, ale neberu ji
- c. Ne (v tomto případě pokračovaly otázkou č. 25)



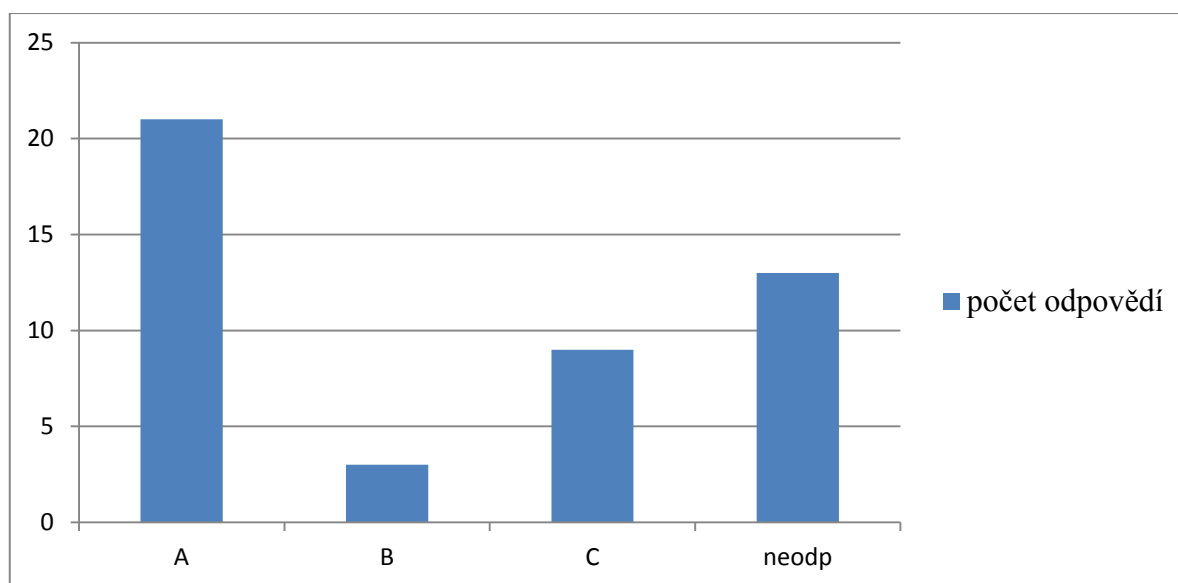
Obr. 23 Graf poměru odpovědí na otázku č. 23

Na tuto otázku odpovídaly všechny dotazované ženy. Možnost A (kyselinu listovou užívám) zvolilo 26 (57 %) respondentek. Možnost B (vím, že kyselina listová existuje, ale neužívám ji) zvolilo celkem 7 (15 %) dotazovaných žen. Možnost C (kyselina listová mi nebyla doporučena) zvolilo celkem 13 (28 %) respondentek.

Položka č. 24 - Od koho jste tyto informace získala?

Dotazované zde měly uvést, od koho se o kyselině listové dozvěděly. Respondentky vybíraly z těchto možností:

- a. Od obvodního lékaře
- b. Od porodní asistentky
- c. Jiné (prosím, doplňte) .....



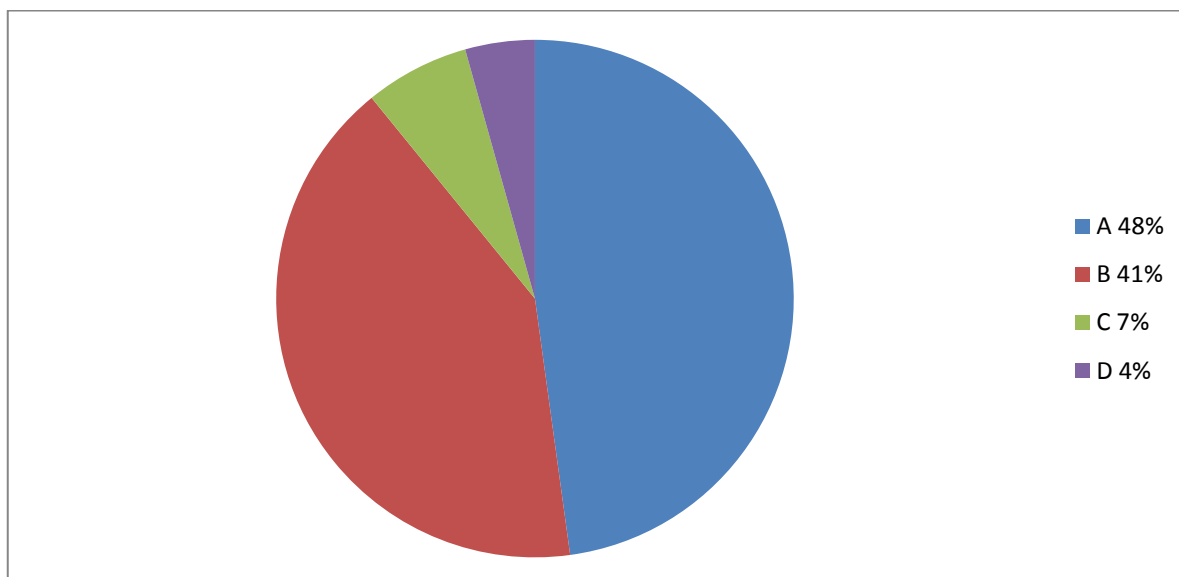
Obr. 24 Graf celkového počtu odpovědí na otázku č. 24

Na tuto otázku odpovídalo celkem 33 respondentek. Možnost A (informace jsem získala od obvodního lékaře) zvolilo celkem 21 dotazovaných žen. Možnost B (informace jsem získala od porodní asistentky) zvolily celkem 3 dotazované ženy. Možnost C (jiné, prosím doplňte), zvolilo celkem 9 respondentek. Z nich 4 ženy uvedly jako zdroj informací internet. Další 2 ženy uvedly, že informace získaly od kamarádek. Další 2 ženy uvedly jako zdroj informací literaturu. Pouze 1 žena uvedla, že informace získala od své sestry. Na tuto otázku neodpovídalo celkem 13 respondentek.

Položka č. 25 - Jak byste, dle vašeho názoru, ohodnotila množství a kvalitu informací od Vašeho gynekologa?

Tato otázka je zaměřená na subjektivní hodnocení ošetřujícího lékaře respondentkami. Dotazované vybíraly z těchto možností:

- a. Mám všechny informace, které potřebuji
- b. Dostačující
- c. Nedostačující, musím si informace dohledávat jinde
- d. Nevím, nechci hodnotit



Obr. 25 Graf poměru odpovědí na otázku č. 25

Na tuto otázku odpovídaly všechny dotazované ženy (46). Možnost A (mám všechny informace, které potřebuji) zvolilo celkem 22 (48 %) dotazovaných žen. Možnost B (informace jsou dostačující) zvolilo celkem 19 (41 %) respondentek. Možnost C (informace jsou nedostačující) zvolily celkem 3 (7 %) ženy. Možnost D (nevím, nechci hodnotit) zvolily celkem 2 (4 %) dotazované ženy.

## 5 Diskuze

Podle mě dostupných zdrojů dosud nebyl prováděn žádný výzkum o informovanosti těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství. Proto je můj výzkum jedinečný, přestože byl prováděn na malém, v podstatě nereprezentativním vzorku respondentek. Výzkum byl konán pouze v jedné ambulanci obvodního gynekologa a v jednom nemocničním oddělení rizikově těhotných. Jak již bylo uvedeno ve výzkumné části, do výsledků byly zahrnuty odpovědi 46 respondentek.

Pro další výzkum bych navrhovala porovnání situace v nemocnicích a poliklinikách. Předpokládám, že informovanost v těchto dvou odlišných zdravotnických zařízeních je rozdílná. Domnívám se, že v poliklinikách podává informace především lékař a v nemocnici se do komunikace zdravotník-těhotná zapojuje ve větší míře i porodní asistentka.

Z mého výzkumu vyplynulo, že informovanost těhotných o vrozených vývojových vadách je dostačující a informace podávají především lékaři.

Na výzkumnou otázku č. 1 (Navštěvují těhotné ženy častěji prenatální poradnu u svého obvodního gynekologa nebo u jiného gynekologa?) odpovídají dotazníkové otázky č. 4 a 5. Většina dotazovaných navštěvuje svého obvodního gynekologa.

Výzkumná otázka č. 2 týkající se věku a vzdělání (Jaká je charakteristika těhotných žen z hlediska věkové skupiny na straně jedné a z hlediska vzdělání na straně druhé?). Tuto otázku podchycují dotazníkové odpovědi č. 1 a 3, podle kterých převažují vysokoškolačky a věkové skupiny 28-29 a 34-35 let.

Výzkumná otázka č. 3 (Spokojí se těhotné ženy s poskytnutými informacemi?). Touto otázkou se zabývají dotazníkové otázky č. 6, 7, 8, 10, 12, 13, 24, 25 a s nimi související otázky č. 9, 14 a 15. Z odpovědí vyplývá, že většina respondentek je spokojena. V případě, že není, dokážou si najít informace u jiných zdrojů.

Výzkumnou otázku č. 4 (Jsou těhotné ženy dostatečně informovány o vlivu nejběžnějších návykových látek (alkohol, nikotin) na vývoj dítěte?) řeší dotazníkové odpovědi č. 17, 18, 20, 21 a 23. Většina respondentek nekouří a alkohol nekonzumuje. Malé procento žen, které tyto návykové látky konzumuje, je informováno o jejich vlivu na vývoj dítěte.

Problematikou výzkumné otázky č. 5 (Kým jsou informovány těhotné ženy, obvodním gynekologem nebo porodní asistentkou?) se zabývají dotazníkové otázky č. 11, 19 a 22 a z odpovědí vyplývá, že informace poskytuje ve většině případů obvodní gynekolog.

## 6 Závěr

Předkládaná práce poukazuje na to, že rodičky jsou dostatečně informované o screeningu vrozených vývojových vad, dále poukazuje na všeobecně známý fakt, že průměrný věk rodiček stoupá a že rodičky ve zkoumaných zařízeních mají většinou vyšší stupeň vzdělání.

Práce splnila vymezené cíle, protože jsem potvrdila, že:

- a) těhotné ženy dostávají dostatečné informace o screeningových vyšetřeních vrozených vývojových vad,
- b) těhotným jsou poskytovány kvalitní informace,
- c) těhotné dostávají více informací od obvodního gynekologa než od porodní asistentky.

Přínos práce spočívá ve zjištění, že porodní asistentky by měly více získávat zpětnou vazbu o informacích daných těhotným ženám obvodním gynekologem. A zároveň v tom, že naopak komunikace mezi lékařem a těhotnou je kvalitní.

Přínos pro praxi vidím v tom, že těhotné ženy jsou dostatečně informované, a to jak od obvodního gynekologa, tak i samostatným získáváním informací. Zároveň práce poukazuje na skutečnost, že porodní asistentky zatím stojí v pozadí a měly by více informovat těhotné ženy čili zlepšit průběh komunikace. Problematika komunikace při podávání informací mezi porodní asistentkou a těhotnou i lékařem a těhotnou je předmětem případného dalšího zkoumání.

## 7 Bibliografie

- 1) ČECH, Evžen a kol. *Porodnictví*. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha : Grada, 2006. ISBN 978-80-247-1303-8
- 2) FETMED. *FETMED : Centrum fetální medicíny a genetiky* [online]. Ostrava – Hrabůvka, [cit. 30. května 2012]. Dostupný z WWW: <http://www.fetmed.cz/cz/rubriky/ultrazvukove-vysetreni/11-13-tyden-oscar-one-stop-clinic/>
- 3) HÁJEK, Zdeněk. KULOVANÝ, Eduard. MACEK, Milan. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha : Grada. 2000. ISBN 80-7169-391-X
- 4) KACÍŘOVÁ, Ivana, GRUNDMANN, Milan. Léky a těhotenství. *Klinická farmakologie a farmacie* [online]. 2007, roč. 21, č. 3, [cit. 16. května 2012], s. 137-142. Dostupný z WWW: <<http://www.klinickafarmakologie.cz/artkey/far-200703-0010.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3DI%E9ky%20a%20t%EChotenstv%ED%26sfrom%3D0%26spage%3D30>>. ISSN 1803-5353.
- 5) MITCHELL, Barry. SHARMA, Ram. *Embryology : an illustrated color text*. 2nd ed. New York : Churchill Livingstone, 2009. ISBN 978-0-7020-3225-7
- 6) NICOLAIDES, Kypros H. *UZ screening v 11.-13+6. gestačním týdnu*. 1. české vydání. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 80-224-0885-6.
- 7) PERSAUD, Moore. *Zrození člověka : Embryologie s klinickým zaměřením*. 1. české vydání. Praha : ISV nakladatelství, 2002. ISBN 80-85866-94-3
- 8) PETERKA, Miroslav. NOVOTNÁ, Božena. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova v Praze – nakladatelství Karolinum, 2010. ISBN 978-80-1780-0
- 9) PRITCHARD, Dorian J. KORF, Bruce R. *Základy lékařské genetiky*. 1. české vydání. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-449-2.
- 10) SADLER, Thomas W. *Langmanova lékařská embryologie*. 1. české vydání. Praha : Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2640-3

## **8 Seznam příloh**

Příloha č. 1 dotazník

Příloha č. 2 CD s přehledovou tabulkou



## Příloha č. 1 - dotazník

Dobrý den,

jmenuji se Daniela Trampotová a jsem studentkou třetího ročníku bakalářského studia Porodní asistence. Na závěr mého studia píši bakalářskou práci na téma: Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad, pro kterou je tento dotazník určen. Chtěla bych Vás poprosit o vyplnění, informace takto získané jsou naprosto anonymní a budou použity pouze pro potřeby mé závěrečné práce. Vaše odpovědi prosím zakroužkujte.

1. Váš věk (doplňte)? .....
  
2. Po kolikáté budete rodit?
  - a. Poprvé
  - b. Podruhé
  - c. Potřetí a více
  
3. Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
  - a. Základní
  - b. Středoškolské bez maturity
  - c. Středoškolské s maturitou
  - d. Vysokoškolské
  
4. Navštěvujete pravidelně prenatální poradnu? (pokud je vaše odpověď **ne**, pokračujte, prosím na otázku č. 6)
  - a. Ano
  - b. Ne
  
5. Prenatální poradnu navštěvujete?
  - a. U svého obvodního gynekologa
  - b. Docházím do prenatální poradny jinam než ke svému obvodnímu gynekologovi
  - c. Docházím do rizikové prenatální poradny
  
6. Řekl Vám ošetřující lékař, co se vyšetřuje pomocí ultrazvuku?
  - a. Ano, popsal mi celé vyšetření
  - b. Ano, částečně popsal
  - c. Ne, nepopsal

7. Poskytnul Vám ošetřující lékař informace o možnostech screeningu vrozených vad?  
(pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte prosím na otázku č. 9)
- Ano
  - Ne
8. Informoval Vás ošetřující lékař o vyšetření odběru plodové vody (amniocentéza)?
- Ano
  - Ne
9. Absolvovala jste v prenatální poradně odběr krve?
- Ano
  - Ne
10. Víte, k jakému vyšetření Vám byla krev odebrána? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte, prosím otázkou č. 12)
- Ano, vím
  - Ne, nikdo mě neinformoval
  - Ne, nezajímá mě to
11. Kdo Vás informoval?
- Obvodní lékař
  - Porodní asistentka
12. Víte, na která vyšetření vývojových vad máte nárok?
- Ano, vím, na co mám nárok
  - Ne, nevím
13. Pokud Vám nejsou jasné informace od lékaře, vyhledáváte si je sama? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte prosím na otázku č. 16)
- Ano
  - Ne

14. Kde si tyto informace dohledáváte? (můžete označit i více odpovědí)
- a. Na internetu
  - b. Ve specializovaných knihách
  - c. Ptám se žen ve svém okolí
  - d. U jiného lékaře
  - e. Jiné (prosím, doplňte).....
15. Navštěvujete pravidelně určitou internetovou stránku zaměřenou na těhotenství?
- a. Ano (kterou?) .....
  - b. Ne
16. Stýkáte se i s jinými těhotnými ženami?
- a. Ano, pravidelně
  - b. Ano, čas od času
  - c. Ne
17. Kouříte? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte prosím na otázku č. 20)
- a. Ano
  - b. Ne
18. Byla jste informována o vlivu kouření na vývoj vašeho dítěte? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte, prosím otázkou č.20)
- a. Ano
  - b. Ne
19. Kdo Vás informoval?
- a. Obvodní lékař
  - b. Porodní asistentka
20. Pijete alkohol? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte prosím na otázku č. 23)
- a. Ano, piji často
  - b. Ano, piji příležitostně
  - c. Ne, alkohol nekonzumuji vůbec

21. Byla jste informována o vlivu alkoholu na vývoj vašeho dítěte? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte, prosím otázkou č.23)

- a. Ano
- b. Ne

22. Kdo Vás informoval?

- a. Obvodní lékař
- b. Porodní asistentka

23. Byla Vám doporučena kyselina listová, jako prevence vrozených vývojových vad? (pokud je Vaše odpověď **ne**, pokračujte, prosím otázkou č.25)

- a. Ano, beru ji
- b. Víím, že existuje, ale neberu ji
- c. Ne

24. Od koho jste tyto informace získala?

- a. Od obvodního lékaře
- b. Od porodní asistentky
- c. Jiné (prosím, doplňte) .....

25. Jak byste, dle vašeho názoru, ohodnotila množství a kvalitu informací od Vašeho gynekologa?

- a. Mám všechny informace, které potřebuji
- b. Dostačující
- c. Nedostačující, musím si informace dohledávat jinde
- d. Nevím, nechci hodnotit

## 9 Seznam obrázků, tabulek

### 9.1 Seznam tabulek

|        |   |
|--------|---|
| Tab. 1 | Kategorizace léčiv dle FDA  |
| Tab. 2 | Riziko Downova syndromu u živě narozeného dítěte pouze na podkladu věku matky |

### 9.2 Seznam obrázků (grafy)

|         |   |
|---------|---|
| Obr. 1  | Graf věkového rozložení respondentek a jejich absolutní četnost |
| Obr. 2  | Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 2          |
| Obr. 3  | Graf nejvyššího dosaženého vzdělání respondentek                |
| Obr. 4  | Graf procentuálního rozložení odpovědí na otázku č. 4           |
| Obr. 5  | Graf odpovědí na otázku č. 5                                    |
| Obr. 6  | Graf celkového počtu odpovědí na otázku č. 6                    |
| Obr. 7  | Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 7          |
| Obr. 8  | Graf poměru odpovědí na otázku č. 8                             |
| Obr. 9  | Graf poměru odpovědí na otázku č. 9                             |
| Obr. 10 | Graf zastoupení jednotlivých odpovědí na otázku č. 10           |
| Obr. 11 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 11                            |
| Obr. 12 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 12                            |
| Obr. 13 | Graf procentuálního zastoupení odpovědí na otázku č. 13         |
| Obr. 14 | Graf počtu odpovědí na otázku č. 14                             |
| Obr. 15 | Graf počtu odpovědí na otázku č. 15                             |
| Obr. 16 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 16                            |
| Obr. 17 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 17                            |
| Obr. 18 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 18                            |
| Obr. 19 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 19                            |
| Obr. 20 | Graf absolutní četnosti odpovědí na otázku č. 20                |
| Obr. 21 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 21                            |
| Obr. 22 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 22                            |
| Obr. 23 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 23                            |
| Obr. 24 | Graf celkového počtu odpovědí na otázku č. 24                   |
| Obr. 25 | Graf poměru odpovědí na otázku č. 25                            |

## 10 Seznam zkratek

|              |   |
|--------------|---|
| AFP          | $\alpha$ -feto protein                                      |
| CA 125       | cancer antigen 125  |
| CVS          | odběr choriových klků                                       |
| DWS          | syndrom Dandy-Walker  |
| hCG          | lidský choriogonadotropin                                   |
| MS-AFP       | mateřský sérový $\alpha$ -feto protein                      |
| NB           | nasal bone – nosní kůstka                                   |
| NT           | nuchální translucence – šíjové projasnění                   |
| OSCAR        | one stop clinic for assessment of risk                      |
| PAPP-A       | pregnancy associated plasma protein A                       |
| rRNA         | ribosomální ribonukleová kyselina                           |
| uE3          | nekonjugovaný estriol                                       |
| UZ           | ultrazvuk   |
| $\beta$ -hCG | volná $\beta$ podjednotka lidského choriového gonadotropinu |