

UNIVERZITA PARDUBICE  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2017

Tereza Smyčková

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií

Znalost žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství

Tereza Smyčková

Bakalářská práce

2017

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Akademický rok: 2015/2016

## **ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Tereza Smyčková**  
Osobní číslo: **Z14055**  
Studijní program: **B5349 Porodní asistence**  
Studijní obor: **Porodní asistentka**  
Název tématu: **Znalost žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství**  
Zadávající 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. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace výzkumného šetření dle stanovené metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah grafických prací: **dle doporučení vedoucího**

Rozsah pracovní zprávy: **35 stran**

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

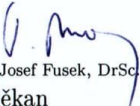
1. HÁJEK, Zdeněk, Evžen ČECH a Karel MARŠÁL. Porodnictví. 3. zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9.
2. LOUCKÝ, Jaroslav, Drahomíra SPRINGER, Tomáš ZIMA. Screening Downova syndromu a jeho další perspektivy. Postgraduální medicína. Praha, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, 2015, č. 2, s. 103 - 108. ISSN 1212 - 4184.
3. SELIKOWITZ, Mark. Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost. 2. vyd. Přeložil Dagmar TOMKOVÁ. Praha: Portál, 2011. Rádci pro zdraví. ISBN 978-80-7367-882-1.
4. ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče. 4. vyd. přeprac. Praha: Portál, 2011. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7367-889-0.
5. VALENTA, Milan. Mentální postižení v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2012. Psyché. ISBN 978-80-247-3829-1.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Petra Pavlová**


Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání bakalářské práce: **1. prosince 2015**

Termín odevzdání bakalářské práce: **9. května 2017**

  
prof. MUDr. Josef Fusek, DrSc.  
děkan

L.S.

  
Mgr. Markéta Moravcová, Ph.D.  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 7. února 2017

### Prohlášení autora

Prohlašuji, že jsem tuto práci 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 dne 1. 02. 2017

  
Tereza Smyčková

## **PODĚKOVÁNÍ**

Chtěla bych touto cestou poděkovat vedoucí mé bakalářské práce Mgr. Petře Pavlové za odborné vedení, rady, postřehy, ochotu a cenné připomínky po celou dobu psaní mé bakalářské práce. Mé poděkování patří také respondentkám za ochotu a vyplnění dotazníku.

## **TÉMA**

Znalost žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství

## **ANOTACE**

Bakalářská práce je rozdělena do dvou částí, které se zaměřují jak na přiblížení Downova syndromu a jeho vyšetření v těhotenství, tak na znalost žen o tomto vyšetření. Z toho vyplývá metoda, kterou je práce zpracována, a to jako teoreticko – výzkumná práce.

V teoretické části práce je pozornost věnována problematice Downova syndromu z pohledu porodní asistentky, jeho příčinám a rizikovým faktorům, které pravděpodobnost Downova syndromu zvyšují. Dále je rozebrána role porodní asistentky u diagnostiky zjišťující výskyt a jednotlivé charakteristické znaky pro tento syndrom u plodu.

Výzkumná část práce byla zaměřena na zjištění znalosti žen o Downově syndromu a zdrojů, ze kterých ženy vycházely. Ke sběru dat byl použit anonymní dotazník. Součástí práce je i přehledný edukační poster, jež teoreticky popisuje stručný přehled informací o Downově syndromu, jeho prevenci a diagnostice.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

Downův syndrom, screening, rizikové faktory, chromozomální aberace, porodní asistentka

## **TITLE**

Women's awareness of the Down syndrome screening during pregnancy

## **ANNOTATION**

The bachelor thesis is divided into two parts. They aim at describing Down's syndrome and its screening during pregnancy, as well as the women's awareness of the screening.

The theoretical part is written from the point of view of a birth assistant and focuses on the issue of Down's syndrome, its cause and risk factors that increase the probability of occurrence of Down's syndrome. This work also addresses the role of a birth assistant during the diagnosis and describes the particular traits of a fetus.

The issue in the research, I look into the awareness of women of Down's syndrome and what sources they use. The information was obtained by means of an anonymous questionnaire. The thesis also contains educational materials on Down's syndrome, its prevention and diagnosis.

## **KEYWORDS**

Down's syndrome, screening, risk factors, chromosome aberration, midwife



## OBSAH

0	Cíle práce .....	14
1	Úvod.....	15
2	Teoretická část .....	16
2.1	Historický přehled a současný výskyt Downova syndromu .....	16
2.2	Charakteristiky Downova syndromu z pohledu Porodní asistentky .....	17
2.2.1	Příčiny vzniku Downova syndromu .....	17
2.2.2	Rizikové faktory Downova syndromu .....	18
2.3	Diagnostické metody Downova syndromu z pohledu porodní asistentky .....	19
2.3.1	Neinvazivní metody Downova syndromu .....	20
2.3.2	Invazivní metody Downova syndromu .....	22
2.4	Formy Downova syndromu.....	27
2.4.1	Trizomie 21. chromozomu.....	27
2.4.2	Robertsonská translokace .....	27
2.4.3	Mozaicismus .....	28
2.5	Charakteristické znaky Downova syndromu .....	29
2.5.1	Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti hlavy.....	29
2.5.2	Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti krku .....	30
2.5.3	Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti končetin.....	30
2.5.4	Charakteristické znaky Downova syndromu v postavě a svalovém napětí .....	30
2.5.5	Intelekt dítěte s Downovým syndromem .....	31
2.6	Vybrané zdravotní komplikace u dětí postižených Downovým syndromem .....	33
2.7	Porovnání dítěte s fyziologickým vývojem a vývoje dítěte s Downovým syndromem. .....	35
3	Výzkumná část.....	38
3.1	Výzkumné otázky.....	38
3.2	Metodika .....	38

3.2.1	Metoda sběru.....	38
3.2.2	Zkoumaný soubor .....	39
3.2.3	Metoda zpracování.....	39
3.3	Vybrané výsledky dotazníkového šetření .....	40
4	Diskuze .....	48
5	Závěr .....	51
6	Použitá literatura .....	52
7	Internetové zdroje .....	54
8	Přílohy.....	55

## SEZNAM ILUSTRACÍ A TABULEK

Obrázek 1 Graf: Věk respondentek .....	40
Obrázek 2 Graf: Nejvyšší dosažené vzdělání .....	41
Obrázek 3 Graf: Termín "Downův syndrom" .....	42
Obrázek 4 Graf: Rizikový faktor Downova syndromu.....	43
Obrázek 5 Graf: Zdroj informací o Downově syndromu .....	44
Obrázek 6 Graf: Zdravotnické komplikace u Downova syndromu .....	45
Obrázek 7 Graf: Charakteristický znak Downova syndromu .....	46
Obrázek 8 Graf: Nejčastější metody vyšetření .....	47
Obrázek 9 Zastoupení chromozomálních poruch plodu .....	56
Obrázek 10 Výskyt Downova syndromu v České republice 1994 – 2014 .....	56
Obrázek 11 Geny, chromozomy, DNA .....	57
Obrázek 12 Karyotyp jedince s Trizomií 21, tj. s Downovým syndromem .....	57
Obrázek 13 Kritéria měření NT .....	58
Obrázek 14 Nosní kůstka (NB), průtoky ve venózním duktu a posouzení toku na trikuspidální chlopni .....	58
Obrázek 15 Amniocentéza pod ultrazvukovou kontrolou .....	59
Obrázek 16 Schéma amniocentézy a zpracování fetálních lymfocytů po jejich pomnožení v kultuře .....	59
Obrázek 17 Biopsie choria.....	60
Obrázek 18 Punkce pupečníku - kordocentéza.....	60
Obrázek 19 Vznik translokace .....	61
Obrázek 20 Dítě s Downovým syndromem.....	61
Obrázek 21 Epikantická řasa .....	62
Obrázek 22 Brushfieldovy skvrny .....	62
Obrázek 23 Klinodaktylie u dítěte s DS .....	63
Obrázek 24 Opičí rýha u dítěte s Downovým syndromem.....	63
Obrázek 25 Porovnání vývoje dítěte s DS .....	64
Obrázek 26 Graf: Typ prenatální poradny .....	69
Obrázek 27 Graf: Metody diagnostiky Downova syndromu .....	70
Obrázek 28 Graf: Prenatální diagnostika .....	71
Obrázek 29 Graf: Robertsonská translokace .....	72
Obrázek 30 Graf: Počet těhotenství" .....	73

Obrázek 31 Graf: Ukončení těhotenství .....	74
Tabulka 1 Hodnocení maturity v roce 2014 .....	48
Tabulka 2 Riziko Downova syndromu pouze na podkladě věku matky .....	65
Tabulka 3 Formy Downova syndromu .....	65
Tabulka 4 Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky.....	66
Tabulka 5 Screening v I. trimestru .....	66
Tabulka 6 Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s Downovým syndromem...	67
Tabulka 7 Hlavní vývojová stádia .....	68
Tabulka 8 Prenatální poradna .....	69
Tabulka 9 Metody diagnostiky Downova syndromu v těhotenství .....	70
Tabulka 10 Prenatální diagnostika.....	71
Tabulka 11 Robertsonská translokace .....	72
Tabulka 12 Počet těhotenství.....	73
Tabulka 13 Ukončení těhotenství .....	74

## SEZNAM ZKRATEK A ZNAČEK

VVV	Vrozené vývojové vady
DS	Downův syndrom
ČR	Česká republika
CVS	(chorionic villi sampling) = Odběr choriových klků
PAPP – A	Specifický plazmatický protein A
hCG	Lidský choriový gonadotropin
Free $\beta$ – hCG	Volná beta podjednotka hCG
NT	Šíjové projasnění (nuchal translucency)
AFP	Alfa 1 fetoprotein
uE3	Volný estriol
MOM	Multiple of medians
NB	Nasal bone (nosní kost)
AMC	Amniocentéza
UZ	Ultrazvuk
WHO	World Health Organization
MKN – 10	Mezinárodní statistická klasifikace nemoci a přidružených zdravotních problémů

## **0 CÍLE PRÁCE**

### **Hlavní cíl bakalářské práce**

- Zjistit znalost prvorodiček a zdroj informací, které získaly o Downově syndromu a jeho screeningu v průběhu těhotenství.

### **Dílčí cíl teoretické části**

- Popsat problematiku Downova syndromu, jeho diagnostiky, příčiny a rizikové faktory z pohledu porodní asistentky.

### **Dílčí cíl praktické části**

- Vytvořit edukační materiál (leták pro laickou veřejnost, poster pro odbornou veřejnost) o stručném přehledu informací o Downově syndromu, screeningu a prevenci

# 1 ÚVOD

*„Jestliže se vám právě narodilo dítě s Downovým syndromem, mohu s vámi sdílet hlubokou bolest, kterou pociťujete v každém kousíčku svého těla, toto trpké zklamání, zraněnou hrdost, hrozivý strach z neznáma. Mohu vám ale také z vlastní zkušenosti říct, že vám prožití této svrchované bolesti pomůže rychle a lépe se vyrovnat s každou životní situací. Zase budete moci být šťastní a vaše dítě vám přinese lásku, radost a uspokojení v takové míře, jakou byste nikdy neočekávali.“*

*Claire D. Canningová (Švarcová, 2011, s. 145)*

Downův syndrom je nejčastěji se vyskytující chromozomální vada, která byla poprvé popsána v roce 1866 Johnem Langdonem Downem. Pravděpodobnost výskytu Downova syndromu je 1:700 až 1500 porodů. Přestože se metody prenatalní diagnostiky Downova syndromu stále vyvíjejí, pravděpodobnost výskytu stoupá. Příčinou zvyšující se incidence je rozvoj prenatalní diagnostiky a možnost vyhledání a započítání intrauterinně zemřelých plodů postižených Downovým syndromem a plodů, kdy pro tuto diagnózu bylo těhotenství ukončeno. Každoročně je v České republice diagnostikováno 70 nových případů. Mezi metody diagnostiky Downova syndromu řadíme metody neinvazivní (Věk, Biochemický screening, Ultrazvuk) a metody invazivní (Amniocentéza, Odběr vzorku choria, Punkce pupečníku, Odběr vzorku fetálních tkání). Více k těmto metodám viz kapitola 2.4.

Dané téma „Znalost žen o screeningu Downova syndromu“ bylo vybráno záměrně z důvodu, že jsem se v rámci svého budoucí povolání setkala s diagnostikou Downova syndromu u plodu, ta byla zjištěna v rámci ultrazvukového vyšetření.

Dílčím cílem práce je sumarizace poznatků z odborných knih, časopisu a článků o Downově syndromu, jeho diagnostice, příčinách a rizikových faktorech. Dále také vytvoření edukačního materiálu ve formě posteru s cílem sjednotit informace o této vadě. Hlavním cílem mé práce je zjistit znalosti žen o Downově syndromu a zdroji, ze kterého ženy znalosti čerpaly.

Pro sběr dat byl vytvořen dotazník vlastní tvorby, v co nejsrozumitelnější formě, bez odborných termínů, jelikož byl určen pro laickou veřejnost. Dotazník byl rozdáván, na oddělení šestinedělí v nemocnici Olomouckého kraje, prvorodičkám po spontánním porodu či císařském řezu, které splňovaly kritéria pro výběr do zařazení do vzorku – viz kapitola: Metodika.

## 2 TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část bakalářské práce je zaměřena na vybrané kapitoly týkající se Downova syndromu. Zabývá se historickým a současným výskytem Downova syndromu, Downovým syndromem z pohledu porodní asistentky, příčinami vzniku Downova syndromu, invazivními i neinvazivními diagnostickými metodami pro zjištění Downova syndromu, formami Downova syndromu, charakteristickými znaky Downova syndromu, zdravotnickými komplikacemi jedinců s Downovým syndromem a porovnáním vývoje dítěte s Downovým syndromem s dítětem, jehož vývoj je považován za fyziologický.

### 2.1 Historický přehled a současný výskyt Downova syndromu

První zmínka o osobě s charakteristickými znaky Downova syndromu byla nalezena na oltáři v Cáchách v Německu v roce 1505 (Selikowitz, 2011, s. 38).

Downův syndrom byl popsán jako samostatná diagnóza v roce 1866 v článku „Observation on an Ethnic Classification of Idiots“, jehož autorem, jak již bylo řečeno, byl uznávaný anglický lékař John Langdon Down. Z počátku byly tyto lidé označovány jako „Idioti či Imbecilové“, později však J. L. Down uvedl podobnost obličejových rysů jedinců s Downovým syndromem s jednotlivci mongoloidního původu. Na základě toho vzniklo dlouho užívané pojmenování „Mongolismus“ (Starbuck, 2011).

V roce 1959 došlo k průlomům ve výzkumu, kdy francouzský badatel J. Lejeune objevil v karyotypu těchto dětí nadměrný 21. chromozom. Poprvé byla tato vada označena za chromozomální onemocnění s novým pojmenováním „Trizomie 21. chromozomu“ (Švarcová, 2011, s. 145 - 146).

V současnosti se přirozený výskyt chromozomálních abnormalit obecně objevuje s četností 6,23 na 1 000 živě narozených dětí. Dále se tyto chromozomální abnormality dělí na 54 % numerických aberací, 43 % strukturálních aberací a 3 % dále také tvoří aberace (odchyly) numerické i strukturální zároveň. Populační zastoupení numerických aberací tvoří 84 % Downův syndrom (Trizomie 21), 10 % Edwardsův syndrom (Trizomie 18) a 6 % Patauův syndrom (Trizomie 13) viz Obrázek 9 (Hájek, 2014, s. 100).



## **2.2 Charakteristiky Downova syndromu z pohledu Porodní asistentky**

Downův syndrom (DS) patří k nejtypičtějším a nejznámějším chromozomálním aberacím, která se projevuje trizomií 21. chromozomu. Downův syndrom je nejčastější vrozenou příčinou mentální retardace (Šípek, 2008 – 2016).

Pravděpodobnost výskytu Downova syndromu je 1:700 – 1500 porodů, kdy v České republice (ČR) je každoročně diagnostikováno 70 nových případů (Valenta, 2012, s. 56 – 57).

Díky rozvoji prenatalní diagnostiky dochází v ČR každoročně ke snížení incidence Downova syndromu u narozených dětí. Celková incidence DS však v ČR stoupá z důvodu započítání prenatalně diagnostikovaných dětí s DS a pro tuto diagnózu ukončených porodů v průběhu těhotenství (Obrázek 10). Pravděpodobně, se na zvyšující incidenci podílí i vyšší věk rodiček a lepší a častější diagnostika, která umožňuje zaregistrovat i případy, které by se časně potratily a unikly tak registraci (Šípek, 2008 – 2016).

### **2.2.1 Příčiny vzniku Downova syndromu**

Lidské tělo se skládá z drobných buněk, které však nejsou spatřitelné běžným okem. Každá tato buňka obsahuje jádro, ve kterém se nachází přibližně 100 000 genů, viz Obrázek 11. Každý gen ovlivňuje tvorbu jednoho proteinu a tak určuje jednu charakteristiku těla. Geny nejsou uloženy v jádře volně, ale jsou seskupeny do skupinek, jimž se říká chromozomy. Každá lidská buňka v těle má 23 páru chromozomů, tedy 46 chromozomů. Jediné lidské buňky, které mají pouze poloviční počet chromozomů, tedy 23, jsou vajíčko a spermie. Snížený počet chromozomů je důležitý, protože spojením spermie a vajíčka vzniká nová buňka s optimálním počtem chromozomů, tedy 46 (Selikowitz, 2011, s. 46 – 47).

Každý zdravý člověk má párové chromozomy, je tedy euploidní. Existují však i aneuploidní lidé, u kterých je toto párování narušeno ve všech buňkách, nebo alespoň v některých tkáních. V současnosti je známo hned několik syndromů způsobených chromozomálními aberacemi. Nejběžnější z nich je aneuploidie monosomií a trizomií určitých autosomů nebo gonosomů. Z trizomií je však nejčastější Trizomie 21. chromozomu, tedy Downův syndrom. Všechny příznaky syndromu způsobuje aberace, při které jsou v buňce místo párových chromozomů, tři maličké chromozomy viz Obrázek 12 (Šmarda, 2013, s. 306 – 307).

Některé příznaky Downova syndromu zatěžují nositele enormně, a proto 25 % všech zplozených dětí s Downovým syndromem se vůbec nenarodí. Právě plody s Downovým syndromem patří k nejčastěji potraceným (Šmarda, 2013, s. 308).

### **2.2.2 Rizikové faktory Downova syndromu**

V každé populaci je výskyt DS stejný. Na vzniku DS se nepodílí etnická příslušnost, sociální postavení a ani místo bydliště obou rodičů. Dále se na vzniku nepodílí ani zdravotní stav, kvalita stravy nebo způsob života matky v průběhu těhotenství. Dle Švarcové, 2011 alkohol, drogy či nikotin mohou způsobit řadu závažných postižení plodu, Downův syndrom k nim však nepatří. **Jediným prokázaným faktorem ovlivňující vznik DS je věk rodičů.** Bylo prokázáno, že matky nad 35 let věku a otcové nad 50 let věku mají větší pravděpodobnost výskytu DS u plodu než mladší rodiče (Švarcová, 2011, s. 148).

Statistický odhad rizika Downova syndromu zobrazuje Tabulka 2 (Hájek, 2014, s. 101).

Ženám, které v těhotenství dosahují 35 let věku a více, je ze strany lékařů doporučováno screeningové vyšetření s cílem vyhledat plod s Downovým syndromem. Tento screening se skládá nejen z biochemického a sérologického vyšetření krve matky a ultrazvukového vyšetření (sonografii) plodu v děloze, ale také z invazivního cytogenetického vyšetření samotného karyotypu plodu (Šmarda, 2013, s. 310).

### **2.3 Diagnostické metody Downova syndromu z pohledu porodní asistentky**

První zprávy o možnosti využití prenatalní diagnostiky při záchytu chromozomálních aberací, nejčastěji Trizomie 21. chromozomu, byly objeveny v roce 1984 vyšetřením alfa-fetoproteinu ze séra matky. Další metoda, která měla sloužit jako sekundární prevence Downova syndromu, byla poskytována rizikovým skupinám, kam byly vybrány těhotné ženy nad 35 let věku. V roce 1988 Wald zveřejnil metodu výpočtu kombinovaného rizika ze tří hodnot:

- Alfa – fetoproteinu
- Celkového choriogonadotropinu
- Nekonjugovaného estriolu.

Hodnocením těchto fetálních markerů by mělo být určeno riziko výskytu Downova syndromu, se kterým se dítě narodí (Hájek, 2000, s. 75).

Downův syndrom není možné v současné době léčit, ale přesto existuje možnost symptomatické léčby, jako například korekce srdečních, rozštěpových či jiných strukturálních vad. Proto je při této chromozomální aberaci kladen důraz na prevenci diagnostiky Downova syndromu (Šípek, 2008 – 2016).

Jako prevence je využíván prvotrimestrální a druhotrimestrální screening zaměřený na vyhledávání rizika výskytu chromozomálních vad včetně Downova syndromu. Prostřednictvím biochemických a ultrazvukových markerů jsou vyhledána těhotenství se zvýšeným rizikem ve vzájemné souvislosti s vyšším věkem těhotné ženy. Těmto ženám je poskytnuta možnost návštěvy u klinického genetika, který jim může nabídnout provedení některých z invazivních vyšetřovacích metod. Pokud je Downův syndrom některou z těchto metod potvrzen, může žena využít možnosti umělého ukončení těhotenství (Šípek, 2008 -2016).

Cílem výsledků screeningu je vyhledat postižený plod, a zároveň plod zdravý neoznačit jako rizikový či postižený. U každého screeningového testu jsou uvedeny parametry: senzitivita (záchyt postiženého těhotenství) a falešná pozitivita (počet zdravých plodů falešně označených jako pozitivní). V případě prvotrimestrálního screeningu je senzitivita asi 85% a falešná pozitivita mezi 4 – 5 %. U druhotrimestrálního screeningu je senzitivita kolem 70 % a falešná pozitivita asi 6 – 7 % (Loucký, 2008, s. 160 – 162).

Porodní asistentka v rámci diagnostiky zaujímá rolí hned několik. Její odborná úloha spočívá v odběru rodinné, osobní, gynekologické, sociální, porodnické, farmakologické, alergologické

či toxikologické anamnézy. Na základě indikace lékaře provádí odběry biologického materiálu na biochemický screening v I. a II. trimestru. Dále porodní asistentka měří fyziologické funkce, podává léky dle ordinace lékaře a zajišťuje těhotenskou poradnu. Bez indikace lékaře, na základě vlastního posouzení zaujímá velmi důležitou roli v edukaci. Realizuje se především v komunikaci s klientkami, předáváním informací, kam se obrátit a kde získat pravdivé informace. V neposlední řadě zaujímá roli administrativní, kdy objednává klientky na další prenatalní návštěvy, připravuje žádanky a doplňuje záznamy o provedených prenatalních návštěvách.

### **2.3.1 Neinvazivní metody Downova syndromu**

Mezi neinvazivní metody patří věkový screening, biochemický screening v I. i II. trimestru či ultrazvukové vyšetření.

#### **Věkový screening**

Stále jedním z platných indikačních kritérií provedení invazivní prenatalní diagnostiky, nebo alespoň genetické konzultace, je vyšší věk těhotné ženy. U 35leté ženy je riziko výskytu Downova syndromu 1: 380 porodům. S rostoucím věkem ženy pravděpodobnost výskytu Downova syndromu stoupá, viz Tabulka 4 (Hájek, 2004, s. 55).

#### **Biochemický screening**

Biochemický screening je rozdělen podle trimestrů, ve kterých je prováděn.

*Screening v I. trimestru*, také označovaný jako „kombinovaný test“, spočívá ve vyšetření těhotenského plazmatického proteinu A (PAPP – A) a volné beta podjednotky hCG (free  $\beta$  hCG) a následné ultrazvukové kontroly tloušťky šijového projasnění (NT), prováděný mezi 9. – 13. týdnem viz Tabulka 5 (Hájek, 2004, s. 56).

*Screening v II. trimestru* těhotenství spočívá „stejně jako v I. trimestru těhotenství“ odběru krve matky, jenom vyšetřované parametry jsou jiné. Tento test je také jinak označován jako „triple test“ či „double test“ podle počtu vyšetřovaných parametrů, který se provádí v 15. až 18. týdnu těhotenství. V případě „triple testu“ jsou vyšetřovanými parametry: alfa 1 fetoprotein (AFP), choriový gonadotropin (hCG), volný estriol (uE3). V případě „double testu“ není vyšetřován volný estriol (Loucký, 2008, s. 160 - 162).

Hladina všech použitých markerů v prvotrimestrálním i druhotrimestrálním screeningu jsou závislé na gestačním stáří a jejich absolutní hodnoty musí být pro použitelnost ve screeningu

přepočítány na MOM (multiple of medians). Jedná se o násobky mediánů normálních hodnot pro dané gestační stáří) (Hájek, 2014, s. 101).

Dalším ve světě propagovaným testem k objevení rizika Downova syndromu je tzv. „*integrováný test*“, kdy jsou spojeny a statisticky vyhodnoceny výsledky vyšetření v I. i II. trimestru. Značnou nevýhodou tohoto testu je odkládání zprávy o výsledku, což může vést ke zhoršení psychického stavu a vyvolání stresu u těhotné. Proto byl zaveden tzv. „*sekvenční test*“, při kterém je těhotné ženě oznámen pozitivní výsledek prvotrimestrálního screeningu z důvodu vysokého rizika. Pokud je kombinovaný test negativní, následuje triple či double test. Integrací výsledku z obou trimestrálních screeningů získává k dispozici systém, který má senzitivitu vysoce převyšující 90 % a falešnou pozitivitu do 3 %. Více informací dostupných z [http://www.detskylekar.cz/cps/rde/xbcr/dlekar/vox\\_listopad\\_2009\\_nahled.pdf](http://www.detskylekar.cz/cps/rde/xbcr/dlekar/vox_listopad_2009_nahled.pdf) (Loucký, 2008, s. 160 – 162).

### **Ultrazvuková vyšetření Downova syndromu**

Porodní asistentka v rámci diagnostiky připravuje potřebné vybavení a asistuje lékaři při ultrazvukovém vyšetření.

Ultrazvukové vyšetření zahrnuje změření šíjového projasnění plodu neboli nuchální translucence (NT), které se provádí mezi 11. – 14. týdnem těhotenství. Prostřednictvím ultrazvuku je změřeno množství tekutiny v podkoží v oblasti krku plodu. Pro Downův syndrom je typické výrazně vyšší množství tekutiny v této oblasti. Vyšší množství vody je charakteristickým příznakem jednak pro Downův syndrom, zároveň může být považován za marker při jiných chromozomálních vadách nebo např. u srdečních vad. Přesto však Downův syndrom tvoří 70 % všech případů (Loucký, 2015, s. 103 – 108).

Charitativní organizace Fetal Medicine Foundation se sídlem v Londýně vydala doporučené postupy, kdy při jejich dodržení je diagnostikováno 70 % plodů s Downovým syndromem s hodnotou NT nad 95. percentilem. V kombinaci s věkem těhotné a biochemickými parametry (PAPP – A, hCG) lze při falešné pozitivitě pod 3 % identifikovat 97,5 % Trizomie 21 (Hájek, 2014, s. 102).

„*Kritéria měření NT:*

- 11 – 13 týden + 6 den (CRL, 45 – 84 mm),
- *neutrální flexe (ani flexe, ani extenze),*

- 75% zorného pole tvorené plodem,
- strední sagitální řez,
- nezaměnit s amniem,
- co nejširší záběr plodu,
- kalipery „vnitřně – vnitřně“ viz Obrázek 13 (Hájek, 2014, s. 102).

Kromě měření šijového projasnění je možné provést měření dalších UZ markerů, které mohou senzitivitu zvýšit. Mezi tyto markery řadíme přítomnost či nepřítomnost nosní kosti (nasal bone – NB), průtoky ve venózním duktu či přítomnost regurgitace na trikuspidální chlopni viz Obrázek 14 (Hájek, 2014, s. 102).

### 2.3.2 Invazivní metody Downova syndromu

Mezi invazivní metody Downova syndromu patří amniocentéza, odběr vzorku choria, punkce pupečníku či odběr vzorku fetální tkáně.

#### Amniocentéza

Amniocentéza (AMC) je invazivní metoda prenatalní diagnostiky. Metoda je založena na odběru plodové vody prostřednictvím punkční jehly, která je zavedena přes stěnu břišní pod ultrazvukovou kontrolou (Švolbová, 2010, s. 78 – 79).

Bevis a Man popsal tuto metodu poprvé v roce 1952. Od šedesátých let se postupně zařazovala mezi rutinní praxi prenatalní diagnostiky a v Českých zemích byla poprvé zavedena začátkem 70. let Břešťákem (Hájek, 2000, s. 145).

Amniocentéza se řadí mezi metody prováděné v druhém trimestru, od 15. týdne gravidity. Pro vyšší riziko komplikací se amniocentéza dříve neprovádí. Transabdominální cestou se pod kontinuální ultrazvukovou kontrolou odebere vzorek 15 – 20 ml vody plodové za pomoci jehly o síle 0,9 mm a délce 12 cm viz Obrázek 15. Z důvodu rizika kontaminace prvního mililitru mateřskými buňkami se tento mililitr pro kultivaci nepoužívá. Výkon se provádí za sterilních podmínek bez anestezie či sedace matky. Před ultrazvukem je nutné diagnostikovat děložní myomy, střevní kličky či pupečník a těmto strukturám se při punkci vyhnout. Pokud to anatomické poměry dovolí, doporučuje se punktovat mimo placentu. Po odběru vzorek míří do cytogenetické laboratoře, kde se kultivují odloupaná epitelie a amniocyty viz Obrázek 16. Tím se získá celý karyotyp plodu, který umožní vyhledat numerické i strukturální anomálie chromozomů. Další možností zpracování vzorku je

molekulární diagnostika (amnio – PCR nebo FISH). Podle speciální sondy lze diagnostikovat konkrétní poruchy jako Trizomii 21 (Hájek, 2014, s. 105 – 106).

Při nezdařilých a opakovaných pokusech o AMC hrozí:

- slabé zakrvácení,
- amniální „leakage“ (částečné odtékání plodové vody),
- děložní kontrakce,
- abrupce placenty,
- chorioamnionitis,
- předčasný porod,
- poranění plodu jehlou,
- spontánní abort (Hájek, 2000, s. 149).

Riziko ztráty těhotenství je u amniocentézy 1: 100 – 200 odběrů, což je hlavní důvod proč se tato metoda neuzívá komplexně u všech těhotných žen (Hájek, 2014, s. 106).

Automaticky je amniocentéza nabízena ženám starším 35 let. U mladších žen je tato metoda doporučena a následně provedena jen na základě genetické zátěže v rodinné anamnéze, z pozitivních výsledků krve či viditelných vad na ultrazvukovém vyšetření (Švolbová, 2010, s. 78 – 79).

U plodů z vícečetného těhotenství má amniocentéza svá specifika. U těchto plodů je vyšší riziko Trizomie 21, než by odpovídalo věkovému riziku a je zde větší riziko spontánního potratu. U dvojvaječných dvojčat je možné provést prostřednictvím jednoho vpichu odběr plodových vod z obou amniálních dutin (Hájek, 2014, s. 106).

### **Odběr vzorku choria**

Biopsie choria neboli tzv. odběr choriových klků (CVS), resp. placentóza, je další z invazivních metod, zjišťující riziko Downova syndromu. Účelem této metody je odběr choriových klků, které jsou součástí placenty a mají stejnou genetickou výbavu jako plod. Indikace k provedení CVS jsou obdobné jako u amniocentézy. Jednou z hlavních výhod CVS je rychlejší znalost výsledku než u AMC. Naopak riziko potratu je shodné s metodou AMC (Švolbová, 2010, s. 78 – 79).

V závislosti na týdnu těhotenství, ve kterém je prováděn, ho dělíme na časnou, prováděna mezi 9. – 12. týdnem, a pozdní, prováděna po 12. týdnu těhotenství. Mezi výhody této metody patří:

- vyšetření provedené již v I. trimestru,

- rychlá dostupnost výsledku (výsledek je dostupný za týden),
- možnost předběžných výsledků do 48 hodin a konečných do 7 dnů (Hájek, 2004, s. 64).

Možnost provedení pozdní CVS neboli placentózy je možné využít ve II. a III. trimestru, kdy je získán vzorek tkáně plodového původu (Hájek, 2004, s. 64).

Stejně jako u amniocentézy, je nejčastější indikací k CVS věk matky. „*Naopak mezi kontraindikace patří:*

- *extrémní obezita,*
- *abortus imminens, krvácení,*
- *dráždivá děloha,*
- *uterus myomatosus – lokalizace myomů na přední stěně,*
- *střevní kličky před stěnou děložní, plný močový měchýř.“* (Hájek, 2004, s. 65)

Odběr vzorků choria je možné provést buď transabdominálně, za použití stejné jehly jako u AMC, nebo transcervikálně, kdy se používá speciální katétr pod UZ kontrolou. V ČR se používá pouze metoda transabdominální viz Obrázek 17 (Hájek, 2014, s. 104).

K výkonu je nutné mít potřebné vybavení skládajícího se z ručního aspirátoru, plastové stříkačky o průměru 0,9 mm (20 gauge), ultrazvukový přístroj. Jehla naplněná 2 – 3 ml média se zavádí pod ultrazvukovou kontrolou do choriové tkáně v její podélné ose. Po následné aspiraci je nutné zkontrolovat množství tkáně, které bylo získáno (alespoň 10 – 20 mg). V 70 % případu došlo po CVS k zvýšené hodnotě AFP, s jejichž vzestupem je nutné počítat. Odběr choriových klků s sebou přináší také řadu komplikací jako např. krvácení, infekce, předčasný odtok vody plodové, elevace AFP, Rh izoimunizace, abort (Hájek, 2004, s. 65.).

### **Punkce pupečníku**

Punkce pupečníku neboli také kordocentéza (KDC) je metoda, která se provádí pod ultrazvukovou kontrolou a je založená na odběru fetální krve viz Obrázek 18. Metoda se provádí opět transabdominálně po 20. týdnu těhotenství ve snaze o doplnění informací k diagnostice. Kromě Downova syndromu je metoda používána pro zjištění onemocnění krve u plodu.



„Stejně jako u předchozích metod jsou i v tomto případě známá rizika jako např.

- *krvácení z vpichu v pupečníku,*
- *infekce,*
- *předčasný odtok vody plodové,*
- *potrat.“ (Švolbová, 2010, s. 78 - 79).*

Zde některá rizika, která punkce pupečníku může vyvolat jako např. předčasný odtok vody plodové, zavlečení infekce, krvácení z místa v pichu či potrat (Švolbová, 2010 s. 78 – 79).

Výsledky této metody jsou dostupné do 48 – 72 hodin s vysokou diagnostickou spolehlivostí. Riziko potratu je ovlivněno také zkušenostmi a zručností operátora. U plodů, které mají ultrazvukové vyšetření normální, je menší riziko potratu, než u plodů s patologickým ultrazvukovým výsledkem a stupněm postižení plodu (Hájek, 2004, s. 66).

K samotnému výkonu je používána přeheparinizovaná jednorázová jehla o průměru 0,7 mm = 22 gauge. Jehlu zavádíme do úponu pupečníku k placentu. Odebírá se 1 – 2 ml fetální krve. V případě provedení kordocentézy po 30. týdnu těhotenství, se zvyšuje riziko bradykardie u plodu v souvislosti s výkonem (Hájek, 2004, s. 66).

„Mezi indikace k odběru fetální krve patří:

- *vyšetření krevního obrazu plodu při podezření na anemizaci,*
- *stanovení karyotypu – neúspěšná amniocentéza, ověření amniocentézy, chromozomální mozaika, časová tíseň,*
- *infekce – toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpes simplex, varicella, parvovirus B 1,9*
- *neimunitní hydroks plodu,*
- *aloimunitní trombocytopenie,*
- *hematologické choroby,*
- *hemoglobinopatie“ (Hájek, 2014, s. 107).*

Mezi komplikace kordocentézy patří:

- *bradykardie plodu,*
- *počátek děložních kontrakcí,*
- *fetomaternální hemoragie,*
- *protahované krvácení,*
- *zavlečení infekce = chorioamnionitida (Hájek, 2004, s. 66).*

### **Odběr vzorků fetálních tkání**

Jedná se o odběr vzorků fetální tkáně, při kterém je možný odběr vzorku krve i tkáně plodu. V současnosti tato metoda není využívána, protože došlo k výraznému rozvoji rozlišovacích schopností ultrazvukového vyšetření (Švolbová, 2010, s. 78 – 79).

## **2.4 Formy Downova syndromu**

Každé dítě s Downovým syndromem má ve svých buňkách nadbytečné množství 21. chromozomu. Na základě množství nadbytečného chromozomu a způsobu, jímž porucha vznikla, dělíme Downův syndrom na Trizomie 21. chromozomu, translokace a mozaicismus. Porovnání v Tabulka 3 (Selikowitz, 2011, s. 49).

### **2.4.1 Trizomie 21. chromozomu**

S 95% pravděpodobností se vyskytuje Trizomie 21. chromozomu. Vzniká tak, že jeden z rodičů předá dítěti místo jednoho chromozomu chromozomy dva. Za normálních okolností se při vzniku vajíčka nebo spermie buňka ve varleti či vaječníku rozdělí, kdy vzniknou buňky dvě, každá s polovičním počtem chromozomů. U DS je toto dělení abnormální, kdy vajíčko nebo spermie obdrží nadměrný chromozom. Tomuto jevu se říká „nondisjunkce“, neboli nerozdělení 21. párového chromozomu mezi dvě nově vzniklé buňky. Vzniknou tedy dvě buňky, kdy jedna z nich obsahuje oba 21. chromozomy a buňka druhá neobsahuje ani jeden. Buňka bez obsahu chromozomu nemůže přežít a zakrátko se rozpadá (Kantorová, 2009, s. 27).

### **2.4.2 Robertsonská translokace**

S 4% pravděpodobností příčinou Downova syndromu není nadpočetný chromozom, ale pouze nadbytečná část tohoto chromozomu. Vzniká odlomením části 21. chromozomu a připojení této části k jinému chromozomu viz Obrázek 19. Nejčastěji dochází k připojení k chromozomu 13, 14, 15 nebo 22. Tomuto jevu se říká „translokace“. Na rozdíl od Trizomie 21. chromozomu, kde hrál roli věk matky, u translokace věk matky nehraje žádnou roli. Děti s DS způsobeným translokací se nijak neliší od dětí s DS způsobeným Trizomií 21. chromozomu. Po porodu dítěte s diagnostikovaným DS je důležité provést chromozomální test a zjistit příčinu vzniku. U 1/3 dětí je zjištěno, že nositelem DS je jeden z rodičů. Jedná se tedy o tzv. „nositele“. Tento člověk nemá žádné příznaky DS, problém však nastává v době produkce vajíčka či spermie, kdy je 21. chromozom spojen s chromozomem jiným, a proto dochází ke vzniku DS způsobené translokací (Selikowitz, 2011, s. 51 – 53).

### **2.4.3 Mozaicismus**

Necelé 1 % dětí s Downovým syndromem má nadbytečný 21. chromozom pouze v některých buňkách těla. Ostatní buňky jsou zcela normální. Tento jev je nazýván „mozaicismem“, jelikož jejich buňky jsou poskládány z několika kousků, které vypadají jako mozaika viz <http://www.downsyndrom.cz/zakladni-informace.html>. Lidé postižení mozaicismem nemají tolik nápadných fyzických znaků DS. Normální intelektovou schopnost dosahují tito lidé jen zřídka, ale blíží se obecnému průměru (Selikowitz, 2011, s. 54).

## **2.5 Charakteristické znaky Downova syndromu**

Tato kapitola se zabývá vybranými charakteristickými znaky Downova syndromu u dětí, tímto onemocněním postiženými. Jednotlivými vybranými zdravotními komplikacemi u dětí s Downovým syndromem se zabývá následující kapitole 2.7.

Ihned při narození či krátce po něm je zkušená porodní asistentka schopna diagnostikovat Downův syndrom u narozeného dítěte na základě jeho vzhledu. V případě podezření lékař domněnku porodní asistentky potvrdí prostřednictvím vyšetření chromozomů dítěte. U dítěte s Downovým syndromem bylo popsáno 120 charakteristických znaků, avšak mnoho dětí jich nemá více než šest nebo sedm (Selikowitz, 2011, s. 40).

### **2.5.1 Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti hlavy**

V oblasti obličeje se nachází řada charakteristických znaků, typických pro Downův syndrom viz Obrázek 20. Při pohledu na dítě s Downovým syndromem z profilu, porodní asistentka vidím obličej spíše plochý. Při pohledu zepředu, je obličej kulatý. Jedinci s Downovým syndromem mají hlavu malou a vzadu lehce oploštělou. Tomuto jevu se říká brachycefalie. V obličejí jsou oční štěrby položeny šikmo, kdy vnitřní koutky jsou shora překryty kožními řasami neboli epikantické řasy viz Obrázek 21. Tyto epikanty přinesly této chorobě původní, dnes nepoužívané, označení „Mongolismus“. Epikantus se může objevit i u zdravých dětí a stejně jako u dětí s Downovým syndromem, může zcela vymizet. V případě, že je epikantická řasa velká, může vyvolat pocit šilhání u dítěte (Šmarda, 2013, 308).

Dále jsou na očích viditelné bílé nebo nažloutlé tečky v oblasti okraje duhovky, které nazýváme Brushfieldovy skvrny, viz Obrázek 22, pojmenované po anglickém lékaři T. Brushfieldovi, žijícího v letech 1858 – 1937. A stejně jako epikantická řasa nepřekáží dítěti při vidění. Další znak je viditelný v oblasti úst. Jazyk je neobvykle velký a ústa naopak malá, proto má řada dětí s Downovým syndromem tendenci vyplazovat jazyk. Pokud však budou rodiče učit děti zavírat ústa prostřednictvím technik, je možné tuto tendenci odstranit (Selikowitz, 2011, s. 41 – 42.).

### **2.5.2 Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti krku**

U novorozenců s Downovým syndromem je v oblasti krku viditelná volná kožní řasa, která se však v průběhu vývoje růstu zcela vyhladí. Pro dospělé jedince je typický krátký a široký krk (Selikowitz, 2011, s. 42).

### **2.5.3 Charakteristické znaky Downova syndromu v oblasti končetin**

Ruce bývají široké s krátkými a zavalitými prsty. Malíček může mít dokonce o jeden článek více než obvykle. Může být také ohnut směrem k ostatním prstům, což je jev, kterému se říká „klinodaktylie“ viz Obrázek 23 (Selikowitz, 2011, s. 43).

Pro dlaně je typická jediná příčná rýha, kterou nazýváme „opičí rýha“ viz Obrázek 24. Naopak na nohách je viditelná větší vzdálenost mezi palcem a ostatními prsty neboli tzv. sandálový palec. Analogií opičí rýhy je na chodidle tibiální kožní oblouček (Šmarda, 2013, s. 308).

Kromě toho také lékař pečlivě prohlíží otisky prstů, které bývají oproti otiskům zdravých dětí odlišné, a dříve sloužily jako metoda diagnostiky Downova syndromu (Švarcová, 2011, s. 146 – 147).

### **2.5.4 Charakteristické znaky Downova syndromu v postavě a svalovém napětí**

Hypotonie neboli malý svalový tonus je typický pro končetiny a krk u dítěte s Downovým syndromem. Napětí (tonus) je popisován jako odpor svalů proti pohybu ve volném stavu. Nejedná se však o svalovou sílu, tu mají děti s Downovým syndromem normální. Nejnižší svalový tonus je typický pro děti v prvních pěti letech života a s postupem vývoje se samovolně zvyšuje (Selikowitz, 2011, s. 43).

Svalová a kosterní soustava je ovlivněna nejen sníženým svalovým tonem, ale i nadměrnou hybností kloubů. Dochází tak často k abnormálnímu postavení končetin, které při dlouhodobém trvání může způsobit trvalé deformity končetin. Dále jsou jedinci ohroženi atlantoaxiální instabilitou. Jedná se poruchu spojení prvních krčních obratlů, nosiče (atlas) a čepovce (axis). Dislokací těchto krčních obratlů může dojít k uskřípnutí míchy, a tím porušení funkcí např. dýchání, ovládání močového měchýře. K uskřípnutí může dojít náhle, ale také se může vyvíjet měsíce či dokonce roky (Selikowitz, 2011, s. 87 – 89).

Na rozdíl od svých zdravých vrstevníků, děti s Downovým syndromem rostou mnohem pomaleji. Kromě genetických faktorů je výška závislá na řadě jiných faktorů jako např. etnické faktory, výživa, hormony, zdravotní podmínky či životní prostředí. Průměrně muži, s diagnostikovaným syndromem, dorůstají výšky 147 – 162 cm a ženy 135 – 155 cm. Tělesná váha je odlišná v závislosti na výživě (Švarcová, 2011, s. 147).

### 2.5.5 Intelekt dítěte s Downovým syndromem

U dětí s Downovým syndromem je snižena úroveň rozumových schopností. Je však mylné se domnívat, že tyto schopnosti jsou u všech dětí s Downovým syndromem podobné nebo dokonce stejné. Řada výzkumů prokázala u všech dětí přítomnost mentální retardace, která je však různě hluboká a má různé specifikace (Švarcová, 2011, s. 150).

Mentální retardace je termín označující zpoždění duševního vývoje, který byl zařazen do odborné terminologie používán od roku 1959 po konferenci World Health Organization (WHO) v Miláně. Jedná se o termín, který je nejednoznačný a je vymezován řadou definic jako např. „*Definice mentální retardace dle MKN -10 (2000): Mentální retardace je stav zastaveného nebo neúplného duševního vývoje, který je charakterizován především narušením schopností projevujících se v průběhu vývoje a podílejících se na celkové úrovni inteligence. Jedná se především o poznávací, řečové, motorické a sociální dovednosti. Mentální retardace se může vyskytnout s jakoukoliv jinou duševní, tělesnou či smyslovou poruchou anebo bez nich. Jedinci s mentální retardací mohou být postiženi celou řadou duševních poruch, jejichž prevalence je tři až čtyřikrát častější než v běžné populaci. Adaptivní chování je vždy narušeno, ale v chráněném sociálním prostředí s dostupnou podporou nemusí být toto narušení u jedinců s lehkou mentální retardací nápadné*“ (Valenta, 2012, s. 31 – 32).

„*Mentální retardaci je možné rozdělit do několika skupin podle hodnoty inteligenčního kvocientu (IQ), struktury inteligence a posouzení schopnosti adaptability:*

- *Lehká mentální retardace – IQ 50 – 69, dříve debilita*
- *Středně těžká mentální retardace, též střední mentální retardace – IQ 35 – 49, dříve imbecilita*
- *Těžká mentální retardace – IQ 20 -35, dříve idioimbecilita, prostá idiocie*
- *Hluboká mentální retardace – do IQ 19, dříve idiocie, vegetativní idiocie*
- *Jiná mentální retardace*
- *Nespecifikovaná mentální retardace*“ (Valenta, 2012, s. 31).

Z řady zahraničních výzkumů vyplývá, že u značného množství dětí s DS klesá úroveň hodnoty IQ od raného věku asi do osmi let. Od roku 1981 se touto problematikou zabýval český badatel J. Kučera, jehož studie se shodují se zahraničními výzkumy a potvrzují, že vývojový a inteligenční kvocient má s přibývajícím věkem klesající tendenci. Kučera však ve svém výzkumu upozorňuje, že testové techniky u dětí mladšího věku kladou důraz na vývoj motorik a smyslových reakcí, zatímco u dětí v předškolním věku jsou zaměřeny na vývoj řeči, pojmové myšlení a paměť. Řada autorů se shodla na průměrné hodnotě IQ u dětí s Downovým syndromem, která odpovídá střední mentální retardaci. Dále bylo prokázáno, že chlapci s DS mají IQ o něco nižší než dívky s DS. Na vývoji se také podílí okolní prostředí, kdy u dětí s DS umístěných v ústavech je IQ nižší než u dětí vyrůstajících v domácím prostředí. Na rozvoji se kromě mentální retardace podílí svalová ochablost, nízké svalové napětí, srdeční vady nebo jiné postižení. Pohybový vývoj dítěte s Downovým syndromem vykazuje poloviční zpoždění, než u nepostižených jedinců viz Tabulka 6 (Švarcová, 2011, s. 150 – 151).



## **2.6 Vybrané zdravotní komplikace u dětí postižených Downovým syndromem**

Prostřednictvím výrazného rozvoje metod prenatální diagnostiky a nových metod léčby nemocí, které dříve komplikovaly zdravotní stav jedince, došlo ke zvýšení průměrného věku jedince s Downovým syndromem. Stejně jako každé dítě i dítě s Downovým syndromem postihuje typické dětské nemoci, přesto existují nemoci, které se u dětí se syndromem objevují častěji (Selikowitz, 2011, s. 77, 82).

Tato kapitola se zaměřuje na vybrané zdravotní komplikace, které se častěji vyskytují u dětí postižených Downovým syndromem jako např. onemocnění dýchacích cest, smyslové vady, kosterní a svalové komplikace, postižení endokrinního, gastrointestinálního, kardiovaskulárního systému či častější výskyt epilepsie u dětí s Downovým syndromem.

### **Postižení kardiovaskulárního systému**

Srdeční vady patří k nejčastějším komplikacím, které se vyskytují spolu s Downovým syndromem. Téměř u 50 % jedinců se vyskytují srdeční vady jako např. Fallotova tetralogie, defekt komorové či síňové přepážky. Základem léčby je včasná diagnostika, v prvních dvou měsících života, prostřednictvím echokardiogramu. Podstatná část vad se řeší chirurgicky (Šlechtová, 2006, s. 25).

### **Smyslové vady**

Jedinci postižení Downovým syndromem mají zrakové a sluchové poruchy. Zamezení průchodnosti středního ucha trpí děti častěji, protože mají úzké Eustachovy trubice, který odvádí sekret produkovaný sliznicí středního ucha. Nahromaděním tekutiny dochází k ovlivnění sluchu. Pokud se onemocnění objeví u dítěte poprvé, je nutné vyhledat praktického lékaře, který předepíše čtyřtýdenní léčbu antibiotiky. V případě, že k ucpání ucha dochází z alergické příčiny, jsou podávána dítěti antihistaminika a uvolňující látky. Při nezlepšení stavu je nutné vyhledat specialistu. Postupným vývojem se Eustachova trubice rozšiřuje a infekce středního ucha jsou méně časté, přesto je nutné pravidelně kontrolovat sluch u dítěte i dospělého jedince (Jarošová, 2009, s. 41).

Stejně jako vyšetření sluchu je důležité u dítěte postiženého Downovým syndromem vyšetřovat zrak. Dítě může být postiženo řadou nemocí vyskytujících se i u dětí nepostižených, ale mnohem častěji se vyskytujících u dětí postižených Downovým syndromem. Mezi onemocnění zraku řadíme dalekozrakost (hypermetropie) a krátkozrakost

(myopie). Dále častěji trpí strabismem neboli šilháním, kdy u dětí s DS se vyskytuje tzv. šilhání konvergentní (sbíhavé), kdy se obě oči stáčíjí dovnitř. Mezi další poruchy zraku patří šedý zákal (katarakta), nystagmus či keratokonus (Selikowitz, 2011, s. 85 – 87).

### **Postižení endokrinní soustavy**

Jedinci s Downovým syndromem mají větší sklon k výskytu endokrinních poruch, kam řadíme vrozenou či získanou hypotyreózu neboli sníženou sekreci hormonů štítné žlázy. Hypotyreóza je diagnostikována odběrem krve, které se doporučuje provést v raném věku a následně v pravidelných ročních či dvouletých kontrolách. Léčba hypotyreózy spočívá v podávání chybějícího hormonu v syntetické formě. Tyto hormony jsou u dětí důležité pro rozvoj mozku (Jarošová, 2009, s. 41).

### **Postižení gastrointestinálního traktu**

U 10 – 15 % jedinců s Downovým syndromem se vyskytuje onemocnění zvané duodenální atrezie. Jedná se o zúžení vrchní části tenkého střeva neboli duodena. Problém se vyskytuje již v novorozeneckém věku, kdy nedochází k posunu stravy z žaludku do tenkého střeva. U novorozence se ihned dostaví zvracení. Tuto nemoc je možné řešit operativním způsobem. Dále může být postiženo Hirschsprungovou nemocí. Jedná se o chybění nervových buněk v oblasti esovité křivky tlustého střeva. Problém nastává v posunu stravy ke konečníku a u dítěte nemoc vyvolává zácpu již v kojeneckém či batolecím věku. Řešení problému je operativní, kdy se provede dočasný vývod tlustého střeva přes břišní stěnu (kolostomie) (Selikowitz, 2011, s. 94 – 96).

### **Výskyt epilepsie u dítěte s Downovým syndromem**

V dětském věku se epileptické záchvaty vyskytují se stejnou pravděpodobností, jak u dětí postižených Downovým syndromem, tak u dětí zdravých. Kolem 12. roku života se incidence záchvatu zvyšuje. Léčba epilepsie je stejná jako u dětí nepostižených Downovým syndromem, prostřednictvím aplikace antikonvulzivních léků (Šlechtová, 2006, s. 24 – 26).

## **2.7 Porovnání dítěte s fyziologickým vývojem a vývoje dítěte s Downovým syndromem**

Každé dítě se od svého narození vyvíjí, přesto však vývoj dítěte s Downovým syndromem probíhá nepřetržitě a o něco pomaleji než u ostatních dětí viz Obrázek 25. Kromě toho, že je vývoj pomalejší, není ani zcela úplný a dítě s Downovým syndromem je až do konce svého života alespoň částečně závislé na svých rodičích. Cílem rodičů je dosažení, co největší samostatnosti dítěte. Tempo vývoje dětí se výrazně liší a je tomu tak i u dětí postižených Downovým syndromem viz Tabulka 7 (Selikowitz, 2011, s. 55 – 56).

### **Novorozenec**

Období těsně po porodu je jedno z nejtěžších období, které si žena po porodu dítěte s Downovým syndromem prožije. Jedná se totiž o první kontakt s dítětem, které je Downovým syndromem postižené, ale někdy i první seznámení s diagnózou v případech negativních výsledků prenatalních testů zaměřujících se na tuto chromozomální vadu. Stejně jako u zcela zdravých dětí je v tomto období pro dítě nejdůležitější uspokojení potřeby jídla, spánku, ale také i bezpečí ze strany rodičů. U novorozence s Downovým syndromem je možné si všimnout sníženého svalového tonu. K povšimnutí může dojít při přebalování dítěte, kdy novorozenec neklade takový odpor nožiček při přebalování jako zdravé dítě či v poloze na zádech postavení nožiček připomíná žabku. Přesto každé dítě s Downovým syndromem je jiné. Některé děti jsou spavé, některé nadměrně čilé a aktivní, jiné naopak podrážděné a plačící bez zjevného důvodu. Pláč u těchto dětí je jemný z důvodu sníženého svalového tonu mezižeberních a břišních svalů. A také právě proto je kojení dítěte s Downovým syndromem více náročné, než u dítěte zdravého. Přesto je možné dítě postižené Downovým syndromem plně kojit (Selikowitz, 2011, s. 60 – 63).

## **Kojenec**

Z hlediska vývojové psychologie udělá dítě v tomto období ve všech oblastech největší pokrok. Ke konci prvního roku je dítě schopné samo a bez opory sedět. Při uložení dítěte na břicho přichází snaha lézt. Objevují se první náznaky o hru, která spočívá ve vkládání předmětů do úst a manipulace s nimi. Při vložení předmětu do rukou je schopno si jej předávat z ruky do ruky, či samo uchopit drobné předměty prostřednictvím prstů a dlaně. První úsměv se u dítěte objevuje mezi 2. a 3. měsícem života. Vyvíjí se také jazyk a řeč, kdy žvatlání a brumlání je stále častější a během 6. měsíce si tuto činnost dítě užívá (Selikowitz, 2011, s. 63 – 65).

## **Batole**

Během 2. roku dítě postupně začíná lézt a objevují se i první pokusy postavit se či dokonce stát u nábytku. Z důvodu sníženého svalového tonu přichází tato schopnost pomaleji než u ostatních dětí, přesto si však děti najdou způsob, jak se dostat z jednoho místa na druhé např. válejí sudy, plazí se na rukou nebo se posunují po zadečku. S řadou neúspěšných pokusů však kolem 3. roku života přichází pokusy úspěšné a dítě začíná chodit se stále větší jistotou. S rozvojem jemné motoriky se objevuje schopnost uchopovat stále menší předměty metodou „špetky“. Z počátku uchopené věci hází kolem sebe, ale s postupným vývojem přechází ke schopnosti stavět jednoduché skládky a přelévát tekutiny z jednoho hrnečku do druhého, aniž by se něco vylilo. První slovíčko dítě vysloví kolem 2. roku života a během 3. roku je schopno spojit dvě slova do věty. Některé děti však mohou mít s rozvojem řeči problémy, a proto vyžadují práci logopedů (Selikowitz, 2011, s. 65 – 72).

## **Předškolní věk**

V tomto období se dítě nejvíce naučí od svých vrstevníků. Hrubá motorika je zcela vyvinuta. Dítě je schopno samo chodit do schodů či ze schodů, dokáže napodobovat zkřížení nohou, koordinuje pohyb při běhu, vyhne se překážkám, učí se jízdy na koloběžce. Z jemné motoriky se rozvinula schopnost otevírat krouživým pohybem lahve, napodobovat svislou a vodorovnou čáru, obracet stránky po jedné, navlékat korálky a kreslit kolečka. Schopnost chození na toaletu však vyžaduje větší trpělivost, teprve kolem 5. roku je dítě schopno si stáhnout a natáhnout kalhoty či dokonce umýt ruce po toaletě. Na požádání nám dítě dokáže říci své jméno či příjmení. Formuluje stále složitější a složitější věty. Stále se jedná spíše o monolog, než hovor vedený mezi dvěma osobami. Stoupá také intelekt, kdy dítě více rozvíjí

svou paměť, rozeznává rozdíly ve velikosti, uvažuje nad problémy a již nepoužívá metodu „pokus – omyl“ (Selikowitz, 2011, s. 72 -74).

### **Školní věk**

S nástupem školní docházky dítě získává představu o svých schopnostech, hlavně v rámci výuky, ale také rozvíjí schopnost vytváření sociálních vztahů. Hrubá motorika se stále více upevňuje. Dochází ke zvýšení svalového tonu, kdy klouby ztrácejí část abnormální hybnosti. Dítě s Downovým syndromem je schopno všech pohybových aktivit jako dítě nepostižené. Dokáže používat nůž ke krájení, zapínání knoflíků, umí se vysmrkat, vyčistit si zuby či se samo okoupat. Během 12. roku se slovní zásoba objevuje kolem 2000 slov, řeč se zdokonaluje, věty jsou propracovanější a delší (Selikowitz, 2011, s. 74 – 76).

### **Období dospívání a dospělosti**

Období dospívání a první pubertální změny nastávají u dětí s Downovým syndromem ve stejném čase jako u dětí nepostižených. Problémem však je nižší intelekt dítěte s Downovým syndromem, kdy dítě pomaleji či méně tyto změny chápe. I v tomto období je dítě závislé na svých rodičích, jelikož se radě rutinních dovedností musí naučit a vyžadují proto více příležitostí. Jaký bude vývoj jedince v dospělosti, je těžké říci stejně jako u dítěte zcela zdravého. Ovlivňuje to řada faktorů jako např.: povaha dítěte, inteligence, výchova, konkrétní okolnosti (Selikowitz, 2011, s. 145 – 157).

## **3 VÝZKUMNÁ ČÁST**

Bakalářská práce je teoreticko – výzkumná. Pomocí výzkumu se snaží zjistit, jak jsou v dnešní době ženy informovány o vyšetřeních v těhotenství a možných rizicích výskytu Downova syndromu. Také pojednává, odkud ženy informace získaly. Všechny tyto informace byly zjištěny pomocí anonymního dotazníku.

### **3.1 Cíle výzkumné části**

Hlavní cíl bakalářské práce

- Zjistit znalost prvorodiček a zdroj informací, které získaly o Downově syndromu a jeho screeningu v průběhu těhotenství.

Dílčí cíl výzkumné části

- Vytvořit edukační materiál (leták pro laickou veřejnost, poster pro odbornou veřejnost) o stručném přehledu informací o Downově syndromu, screeningu a prevenci

### **3.2 Výzkumné otázky**

Hlavní výzkumné otázky

1. Dokáží těhotné ženy vyjmenovat alespoň jeden
  - a. charakteristický znak,
  - b. rizikový faktor,
  - c. screeningovou metodu?
2. Z jakých informačních zdrojů získávají respondentky nejvíce informací?

### **3.3 Metodika**

Kapitola je zaměřena na metodu sběru dat, vyčlenění zkoumaného souboru, metodou zpracování dotazníkového šetření a vybranými výsledky dotazníkového šetření,

#### **3.3.1 Metoda sběru**

Na základě časové náročnosti a nedostatku žen ochotných spolupracovat, byla pro sběr dat použita forma dotazníkového šetření. Jednalo se o dotazník vlastní výroby. Výzkum byl prováděn od prosince 2016 do konce ledna 2017 na oddělení šestinedělí v nemocnici Olomouckého kraje. V říjnu roku 2016 byla provedena pilotáž s 10 dotazníky a následně byly otázky přepracovány. Poté došlo k distribuci papírové verze dotazníku autorkou práce. Po vyplnění respondentkami byl dotazník odevzdán na předem připravené místo na oddělení.

Po původním rozdání 78 dotazníků se celkem nashromáždilo 50 vyplněných a použitelných dotazníků.

### **3.3.2 Zkoumaný soubor**

Vzhledem k etickému kodexu byl dotazník rozdáván ženám až po porodu dítěte bez ohledu na to, zdali se jednalo o porod spontánní či porod Císařským řezem. Respondentky byly vybírány na základě dvou kritérií: ochota spolupracovat, a zda se jednalo o prvorodičku. Po splnění kritérií byly respondentky osloveny, informovány o výzkumu a místě sběru vyplněných dotazníků.

### **3.3.3 Metoda zpracování**

Dotazník byl anonymní (viz. Příloha C) a tvořilo ho 14 otázek. Z toho 4 otevřené otázky, 4 polouzavřené a 6 uzavřených. Až na dvě otázky byla možná pouze jedna odpověď. Získané odpovědi z těchto otázek byly zpracovávány v programu Microsoft Excel 2013 (MS Excel, 2013).

Společně s odpověďmi, na výzkumné otázky, je výsledkem bakalářské práce edukační poster pro odbornou veřejnost, aby si zopakovali a shrnuli informace o Downově syndromu a zároveň je vypracován informační leták pro těhotné, ženy, u kterých je zjištěna vysoká pravděpodobnost výskytu Downova syndromu. Tento informační leták obsahuje užitečné informace, které by ženy s touto diagnózou mohlo zajímat. Jako: Co je to Downův syndrom?. Kde získat více informací?, Kam se v případě potřeby obrátit, a Nejčastější otázky rodičů s dítětem postiženým Downovým syndromem.

### 3.4 Vybrané výsledky dotazníkového šetření

#### 1. Kolik je Vám let?

.....



Obrázek 1 Graf: Věk respondentek

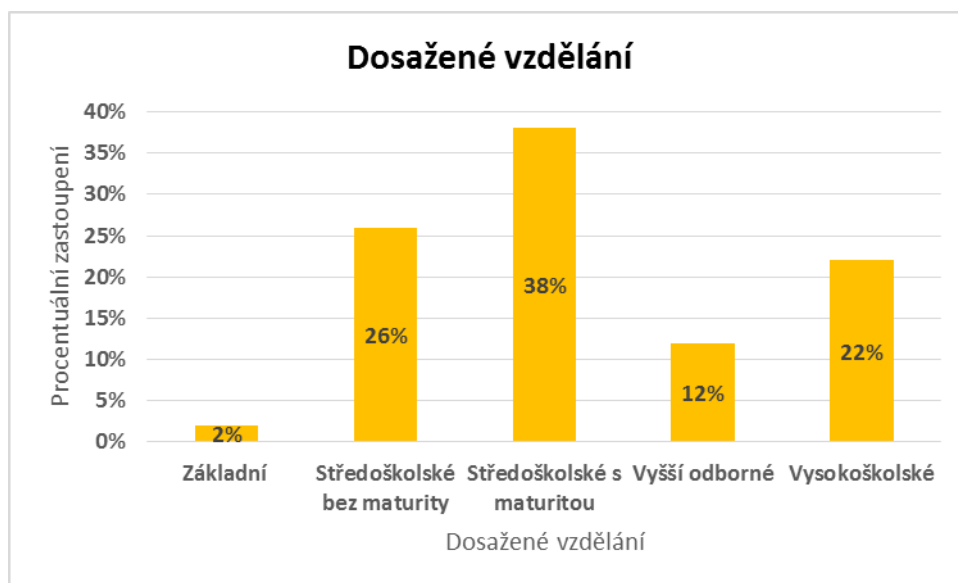
První otázka dotazníku byla zaměřena na zjištění věkové kategorie, z důvodu zvyšující se pravděpodobnosti výskytu Downova syndromu s rostoucím věkem, u respondentek zapojených do výzkumu. Jelikož se jednalo o anonymní dotazníkové šetření, nebylo předem známo procentuální zastoupení jednotlivých kategorií, viz Obrázek 1.

Na dotazník odpovědělo 18 (36 %) respondentek ve věku 20 – 24 let, 22 (44 %) ve věku 25 – 29 let, 7 (14%) respondentek ve věku 30 – 34 let, 2 (4%) ve věku 40 – 44 let a pouze 1 (2 %) respondentka ve věku nad 45 let.

#### 2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

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



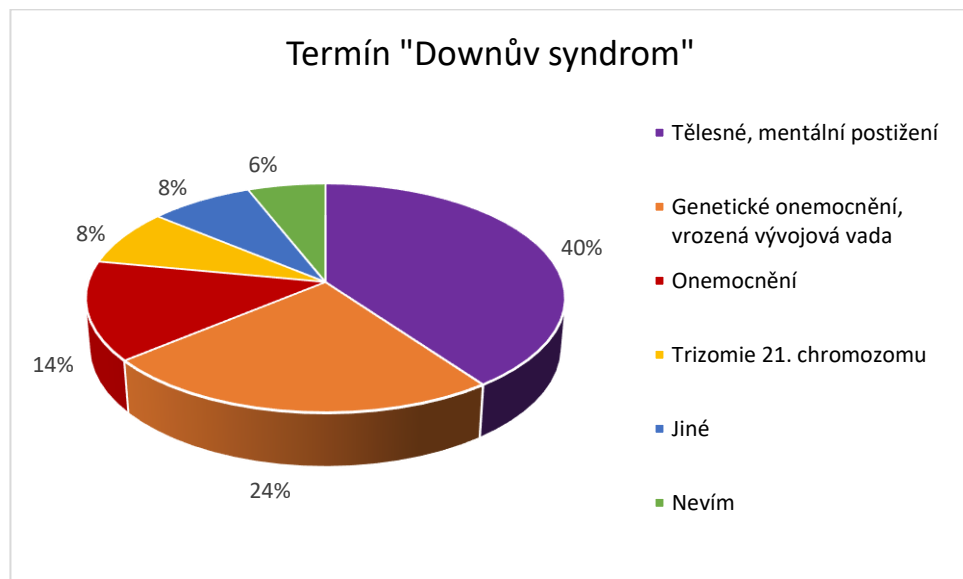


Obrázek 2 Graf: Nejvyšší dosažené vzdělání

Nejvíce zastoupené bylo středoškolské vzdělání ukončené maturitní zkouškou 19 (38 %) respondentkami. Druhou nejpočetnější skupinu tvořilo středoškolské vzdělání bez maturity, celkem 13 (26 %) odpovědí, dále pak vysokoškolské vzdělání 11 (22 %) odpověďmi. Dále pak vyšší odborné vzdělání, které označilo 6 (12 %) respondentek a pouze 1 (2 %) respondentka zvolila jako odpověď vzdělání základní, viz Obrázek 2. Tato otázka byla srovnávána s bakalářskou prací Labuťové (2008), která se zabývala informovaností společnosti o Downově syndromu, v jejichž výzkumu byla také nejvíce zastoupena skupina respondentek se středoškolským vzděláním.

#### 4. Co se Vám vybaví, když uslyšíte termín „Downův syndrom“?

.....

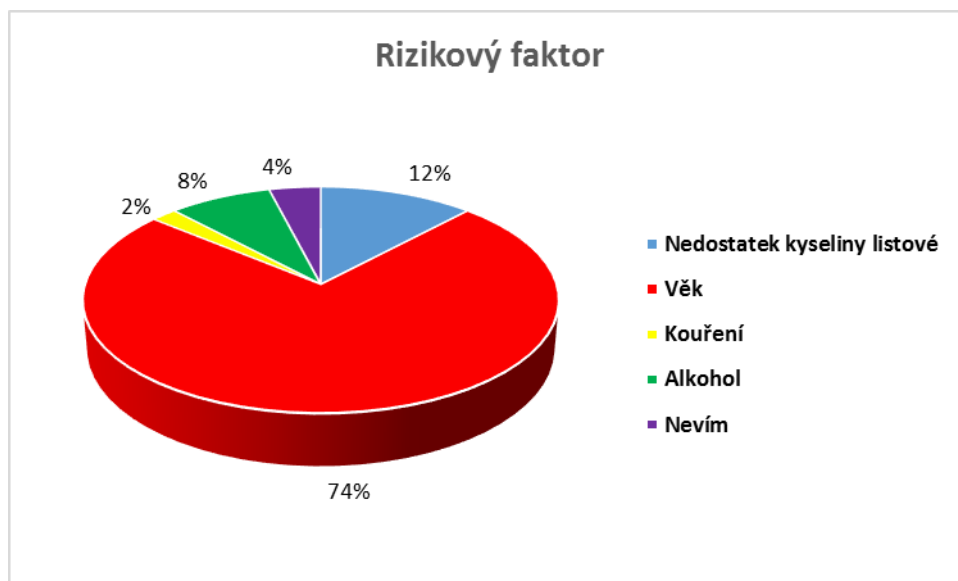


Obrázek 3 Graf: Termín "Downův syndrom"

Otázka č. 4 byla velice rozmanitá na řadu odpovědí, kde byla nejvíce zastoupena odpověď tělesné, mentální postižení. Tuto možnost zvolilo 20 (40 %) respondentek z celkového počtu 50 (100 %) respondentek. Dále pak byla z 12 (24 %) odpovědí byla zastoupena odpověď genetické onemocnění, vrozená vývojová vada. 7 (14 %) respondentek napsalo odpověď onemocnění, 4 (8 %) respondentek zvolilo Trizomie 21. chromozomu, 4 (8 %) respondentky pak zvolily odpovědi jako strach, postižení či trápení a pouze 3 (6 %) respondentky zvolily možnost nevím, viz Obrázek 3. Cílem této otázky bylo zjistit, zdali mají ženy nějaké podvědomí týkající se Downova syndromu.

#### 6. Vyberte rizikový faktor, který zvyšuje riziko vzniku Downova syndromu.

- Nedostatek kyseliny listové
- Věk
- Kouření
- Alkohol
- Nevím

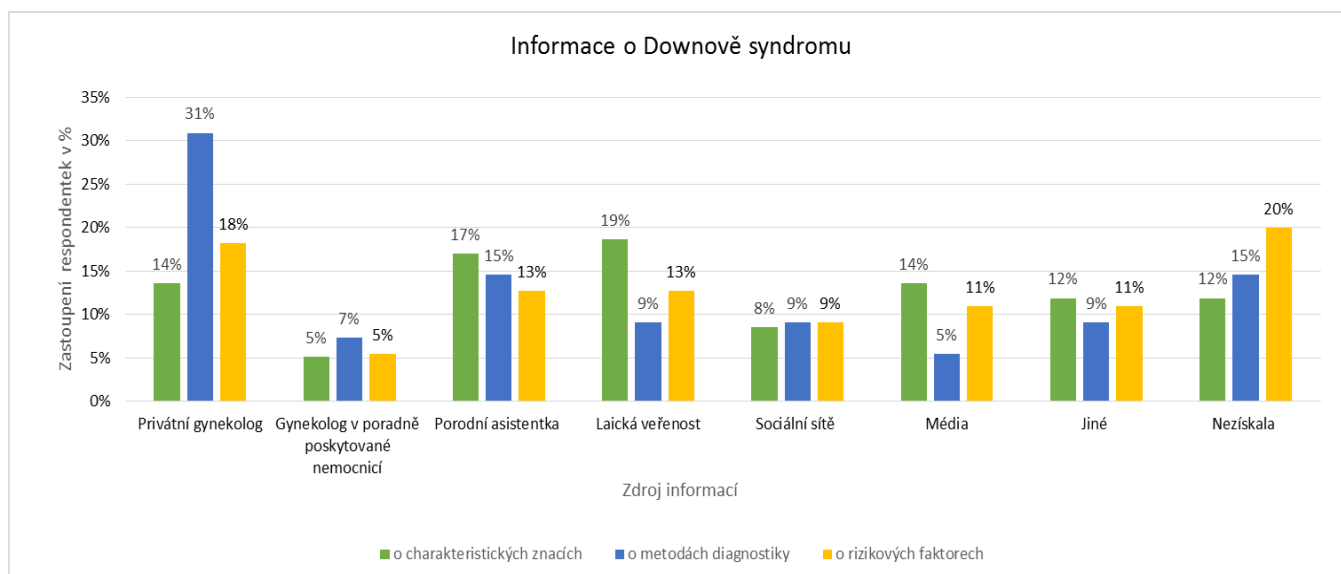


**Obrázek 4 Graf: Rizikový faktor Downova syndromu**

Touto otázkou se zjišťovalo, zda ženy dokáží určit rizikový faktor, který zvyšuje pravděpodobnost Downova syndromu v těhotenství. Jediným prokázaným faktorem ovlivňujícím vznik DS je věk rodičů. Bylo prokázáno, že matky nad 35 let věku a otcové nad 50 let věku mají větší pravděpodobnost výskytu DS u plodu než mladší rodiče (Švarcová, 2011, s. 148).

Správnou možnost věk zvolilo, z celkového počtu 50 dotazovaných žen, 37 respondentek, tedy 74 %. Dále pak byla z 6 (12 %) odpověďmi zastoupena odpověď nedostatek kyseliny listové, 4 (8 %) respondentky zvolily odpověď alkohol, 2 (4 %) respondentky zvolily odpověď nevím a pouze 1 (2 %) respondentka zvolila odpověď kouření, viz Obrázek 4.

## 7. Odkud jste získala informace o Downově syndromu:

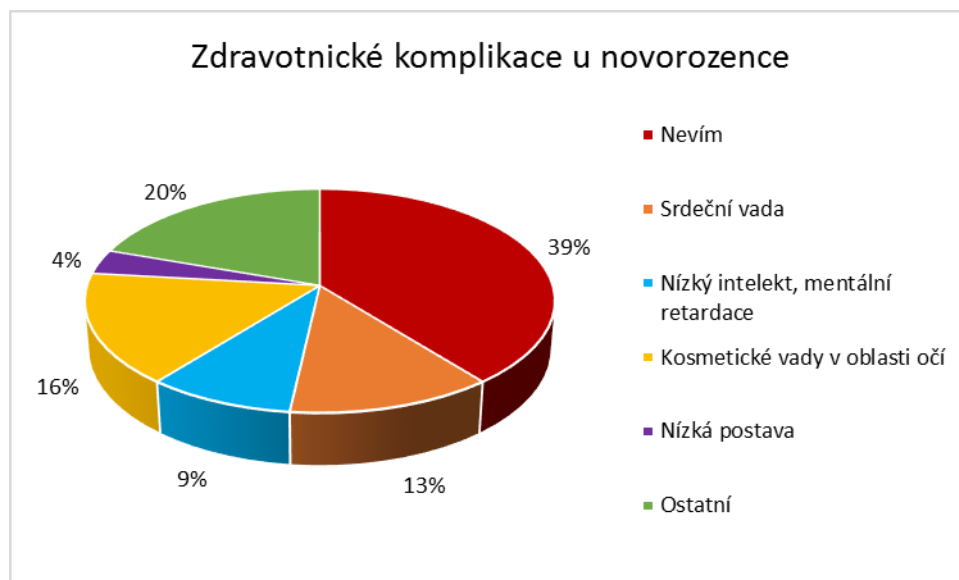


Obrázek 5 Graf: Zdroj informací o Downově syndromu

Cílem této otázky bylo zjištění zdroje, ze kterého ženy čerpaly při zjišťování informací, viz Obrázek 5. Informace o charakteristickém znaku respondentky nejvíce čerpaly od laické veřejnosti. Tuto možnost zvolilo 11 (19 %) respondentek. Dále pak nejvíce zastoupená byla odpověď porodní asistentka. Tuto možnost zvolilo 10 (17 %) respondentek. Informace o metodách diagnostiky ženy nejvíce získaly od privátního gynekologa. Tuto odpověď zvolilo 17 (31 %) respondentek. Další možnosti odpovědí byly velice vyrovnané. V případě informací o rizikovém faktoru nejvíce ženy udávaly, že o rizikovém faktoru nezískaly žádné informace. Tuto možnost zvolilo 11 (20 %) respondentek.

**8. Jakým způsobem se projeví Downův syndrom u novorozence? (např. zdravotní komplikace)**

.....

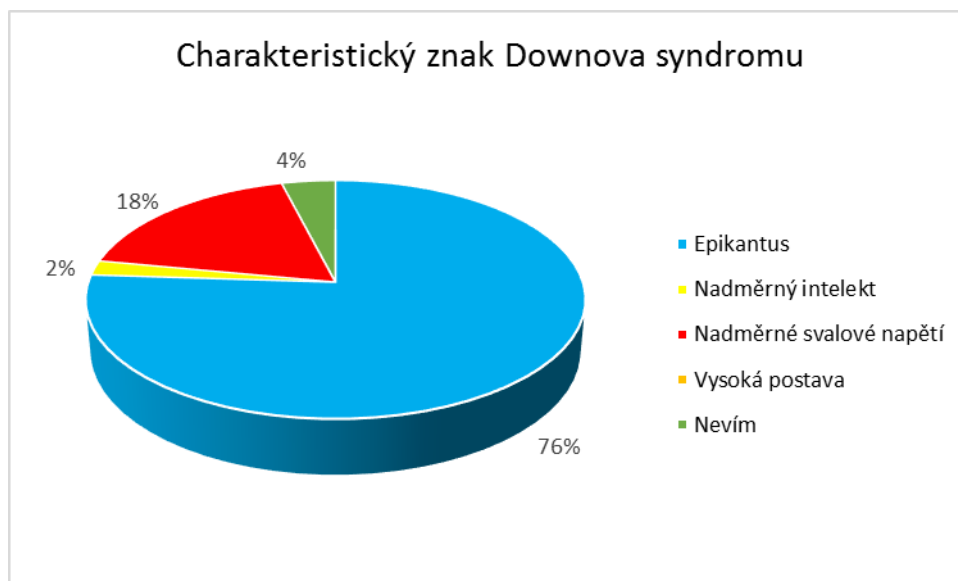


**Obrázek 6 Graf: Zdravotnické komplikace u Downova syndromu**

Otázka číslo 8. se řadí mezi otázky otevřené, do které mohly respondentky vypisovat své odpovědi, viz Obrázek 6. Nejvíce zastoupená byla odpověď 'nevím', kterou zvolilo 22 (39 %) respondentek. Nejméně pak byla zastoupena odpověď 'nízká postava', kterou zvolily pouze 2 (4 %) respondentky.

**10. Jaký znak je charakteristický pro dospělého jedince s Downovým syndromem?**

- Epikantus (kožní řasa, která se táhne mezi vnitřním koutkem a kořenem nosu)
- Nadměrný intelekt
- Nadměrné svalové napětí
- Vysoká postava
- Nevím

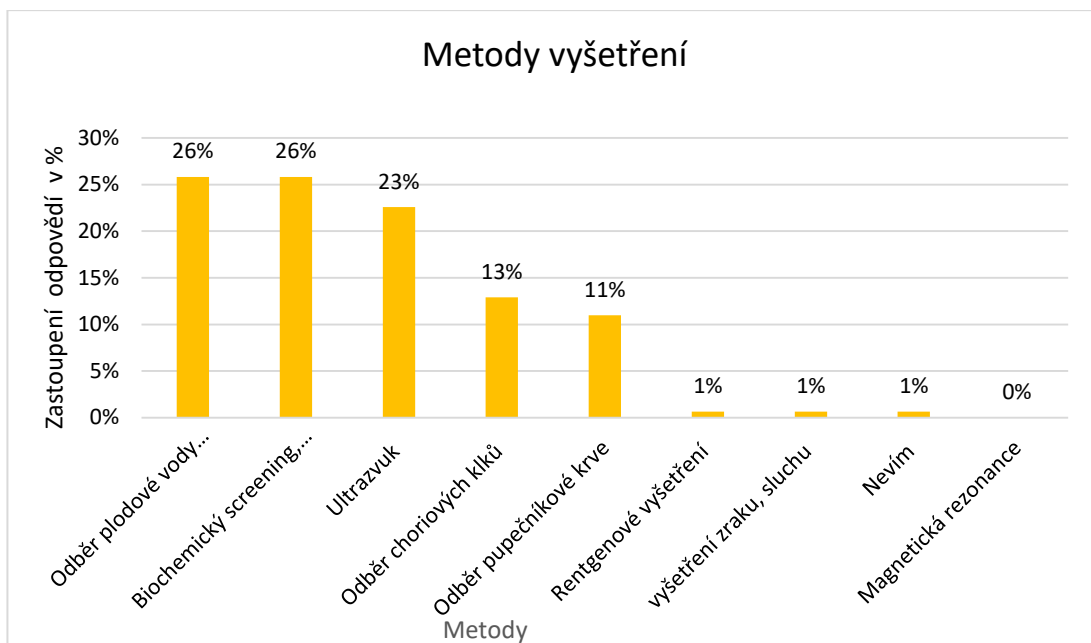


**Obrázek 7 Graf: Charakteristický znak Downova syndromu**

Z celkového počtu 50 dotazovaných žen, správnou odpověď, tedy Epikantus, zvolilo 38 (76 %) respondentek. Dále byla odpověď nadměrné svalové napětí vybrána 9 (18 %) respondentkami, odpověď nevím 2 (4 %) respondentkami, odpověď nadměrný intelekt zvolila 1 (2 %) respondentka a odpověď vysoká postava pak nezvolila žádná respondentka, viz Obrázek 7.

**11. Vyberte vyšetření, která jsou součástí diagnostiky Downova syndromu. (Možnost výběru více odpovědí)**

- a. Ultrazvuk
- b. Rentgenové vyšetření
- c. Magnetická rezonance
- d. Odběr choriových klků
- e. Odběr plodové vody (amniocentéza)
- f. Vyšetření zraku, sluchu
- g. Biochemický screening, triple test
- h. Odběr pupečnickové krve
- i. Nevím



**Obrázek 8 Graf: Nejčastější metody vyšetření**

Otázka č. 11 patřila mezi otázky, kde respondentky mohly zvolit více správných odpovědí, viz Obrázek 8. Celkem bylo od 50 respondentek získáno 155 odpovědí. Odpovědi odběr plodové vody a biochemický screening, triple test byly zastoupeny stejně. Tyto možnosti byly zastoupeny 40 (26 %) odpověďmi. Dále pak metoda ultrazvuku byla zastoupena 35 (23 %) odpověďmi, odpověď odběr choriových klků byla zastoupena 20 (13 %) odpověďmi a možnost odběr pupečnickové krve byla zastoupena 17 (11 %) odpověďmi. Další možnosti, rentgenové vyšetření, vyšetření zraku, sluchu a magnetická rezonance, nepatří mezi metody diagnostiky Downova syndromu, přesto však metoda rentgenové vyšetření a vyšetření zraku a sluchu byla zastoupena 1 (1 %) odpovědí.

## 4 DISKUZE

Hlavním cílem bakalářské práce bylo zjistit úroveň znalosti, žen o Downově syndromu, jeho screeningu v průběhu těhotenství a zdroj, ze kterého ženy tyto informace čerpaly. Předmětem zájmu bylo, v jakém věkovém rozmezí se dané respondentky nachází, zdali výše dosaženého vzdělání má vliv na rozsah informací, zdali dokáží vyjmenovat metody diagnostiky Downova syndromu, typický znak u dítěte s Downovým syndromem či určit rizikový faktor zvyšující pravděpodobnost výskytu Downova syndromu.

Úroveň znalostí byla vyhodnocována prostřednictvím bodového ohodnocení otázek a určení známky respondentkám dle procentuální úspěšnosti porovnané s hodnocením maturity v roce 2014 viz Tabulka 1.

**Tabulka 1 Hodnocení maturity v roce 2014**

Procentuální zastoupení (%)	100 - 88	87 -74	73 - 59	58 - 44	43 - 0
Známka	1	2	3	4	5

Jelikož se jednalo pouze o malý vzorek respondentek ve věku od 20 let do 45 let, není možné brát výsledky zcela objektivně a není možné výsledky zobecňovat pro celou populaci.

Cílem této kapitole je vyhodnocení výsledků posouzením našich výzkumných otázek a závěry porovnat s výsledky výzkumů jiných autorů.

### **Výzkumná otázka č. 1: Dokáží těhotné ženy vyjmenovat alespoň jeden charakteristický znak, rizikový faktor, screeningovou metodu?**

Předpokladem pro tuto výzkumnou otázku bylo, že v posledních několika letech došlo k rozvoji prenatální diagnostiky a možnosti genetické vyšetření plodu v průběhu těhotenství, a tedy se předpokládalo, že respondentky budou schopné vyjmenovat alespoň jeden charakteristický znak, rizikový faktor či screeningovou metodu.

V případě vymezení charakteristického znaku pro Downův syndrom, dokázalo správnou odpověď vybrat 38 dotazovaných respondentek z celkového počtu 50 dotazovaných, tedy 76 %.



Dle Švarcové, 2011, jediným prokázaným faktorem ovlivňující vznik DS je věk rodičů. Tuto možnost z celkového počtu 50 dotazovaných zvolilo 37 respondentek (74 %). Dále pak špatné odpovědi, jako nedostatek kyseliny listové, alkohol či kouření zvolilo zbylých 13 dotazovaných respondentek (26 %).

V případě určení metody pro screening Downova syndromu v těhotenství byla nejvíce od respondentek zmiňována odpověď amniocentéza, a to 40 x (26 %) z celkového počtu 155 odpovědí. Stejně procentuální zastoupení, tedy 26 %, měla odpověď biochemický screening, triple test, dále pak ultrazvuk byl vybrán 35 respondentkami, tedy 23 %. Odpovědi odběr choriových klků, odběr pupečnickové krve byl vybrán 20 (13 %) a 17 (11 %) respondentkami.

V případě této výzkumné otázky bylo našeho předpokladu dosaženo pouze při otázce určení metody vyšetření Downova syndromu. Všechny respondentky nebyly schopné vyjmenovat alespoň jeden charakteristický znak a rizikový faktor Downova syndromu, ale metodu ano.

Schopnost žen vyjmenovat alespoň jeden rizikový faktor je možné srovnat s výzkumem v bakalářské práci od Cigánkové (2010), která se zabývala výchovou, vzděláním a dalším uplatněním osob s Downovým syndromem, kde do jejího výzkumu bylo zařazeno 52 respondentek, kdy jejich schopnost určit rizikový faktor dosahovala 89 %, kdy tuto možnost zvolilo 46 žen.

Výzkumnou otázkou číslo 1. se v dotazníkovém šetření zabývala otázka č. 5, 6, 8, 9, 10, 11.

## **Výzkumná otázka č. 2: Z jakých informačních zdrojů získávají respondentky nejvíce informací.**

V rámci diagnostiky porodní asistentka zaujímá hned několik rolí. Její odborná úloha spočívá v odběru anamnézy, dle indikace lékaře provádí odběry biologického materiálu na biochemický screening v I a II. trimestru. Bez indikace lékaře, na základě vlastního posouzení zaujímá velmi důležitou roli v edukaci. Realizuje se především v komunikaci s klientkami, předáváním informací, kam se obrátit a kde získat pravdivé informace. V neposlední řadě zaujímá i roli administrativní. Na základě rolí, které porodní asistentka v průběhu diagnostiky zaujímá, bylo předpokládáno, že nejvíce informací ženy získaly od porodní asistentky.

V případě této otázky předpokladů dosaženo nebylo. V případě zdroje informací o charakteristickém znaku respondentky nejvíce čerpaly od laické veřejnosti. Tuto možnost

zvolilo 11 (19 %). Dále pak nejvíce zastoupená byla odpověď porodní asistentka. Tuto možnost zvolilo 10 (17 %) respondentek. Informace o metodách diagnostiky ženy nejvíce získaly od privátního gynekologa. Tuto odpověď zvolilo 17 (31 %) respondentek. Další možnosti odpovědí byly velice vyrovnané. V případě informací o rizikovém faktoru nejvíce ženy udávaly, že o rizikovém faktoru nezískaly žádné informace. Tuto možnost zvolilo 11 (20 %) respondentek.

Výzkumnou otázkou č. 2 se v dotazníkovém šetření zabývala otázka č. 7.

## 5 ZÁVĚR

Vrozené vývojové vady, jakožto největší „strašák“ nastávajících rodiček, lze poměrně dobře v dnešní době vyšetřit, přes to všechno se pořád rodí děti s nějakou touto vadou. Mezi nejrozšířenější vrozené vývojové vady patří Downův syndrom. Cílem diagnostiky není zjistit výskyt, ale pravděpodobnost výskytu Downova syndromu. A v případě rizikovosti má žena na výběr, zda si dítě ponechá či podstoupí umělé ukončení těhotenství.

Domněnkou bylo, že každá těhotná žena bude schopna vyjmenovat alespoň jeden rizikový faktor a charakteristický znak, ale tato domněnka byla díky výzkumu vyvrácena. Naopak u domněnky, že bude schopna vyjmenovat alespoň jednu metodu vyšetření Downova syndromu, se potvrdila. Tento výsledek je velmi zajímavý, hlavně z důvodu toho, že možnosti získání informací jsou v dnešní době neomezené – internet, gynekolog, privátní porodní asistentka, časopisy, odborná literatura, ale zároveň laická veřejnost.

Další domněnka byla, že předpokládaná znalost o Downově syndromu bude na výborné úrovni, tedy 88 – 100 %, která byla výzkumem vyvrácena, jelikož výzkum ukázal, že respondentky dosáhly pouze dobré úrovně, tedy 59 – 73 % (konkrétně 66,6 %). Jedná se však o úroveň, kterou dosáhly respondentky v tomto výzkumu, není možné výsledek vztahovat globálně.

Na základě nedostačujících znalostí a výsledků výzkumu byl zpracován edukační poster pro odbornou veřejnost, který má sloužit jako stručný souhrn o Downově syndromu výhradně pro porodní asistentky a zároveň je vypracován informační leták pro laickou veřejnost, tedy pro ženy, u kterých je diagnostikován Downův syndrom u plodu či s již narozeným dítětem postiženým Downovým syndromem.

*„Celkově po letech strávených ve společnosti dětí s DS vyrůstajících v rodinách ať úplných nebo neúplných, lze potvrdit, že tyto děti jsou originální bytosti, velmi životaschopné, mají bohatou vnitřní představivost, milují své blízké, jsou zajímavé a milé, i když často tvrdohlavé. Pro nás rodiče jsou krásné. A při systematickém vedení dosahují výsledků, o nichž se minulé generaci ani nesnilo.“ (Jarošová, 2009, s. 41)*

## 6 POUŽITÁ LITERATURA

- CIGÁNKOVÁ, Kateřina: *Výchova, vzdělání a další uplatnění osob s Downovým syndromem*. Brno, 2010. Bakalářská práce na Fakultě humanistických studií Univerzity Tomáše Bati v Institutu mezioborových studií. Vedoucí bakalářské práce PhDr. Lenka Štěpánková, Ph. D.
- HÁJEK, Zdeněk, Evžen ČECH a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9.
- HÁJEK, Zdeněk a kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004. 444s. ISBN 80-247-0418-8.
- HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada, 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X.
- JAROŠOVÁ, Jana, Kateřina ŠIMEROVÁ. Rodina a děti s Downovým syndromem v současnosti. *Vox Paediatricae*. Liberec: Umún, 2009, roč. 9, č. 8, s. 38 – 41. ISSN 1213-2241.
- KANTOROVÁ, Eva. Downův syndrom z pohledu klinického genetika. *Vox Paediatricae*. Liberec: Umún, 2009. roč. 9, č. 9, s. 26 – 29. ISSN 1213-2241.
- LABUŤOVÁ, Martina: *Downův syndrom – informovanost ve společnosti*. Pardubice, 2008. Bakalářská práce na Fakultě zdravotnických studií Univerzity Pardubice. Vedoucí bakalářské práce MUDr. Drahomíra Peřinová.
- LOUCKÝ, Jaroslav, Drahomíra SPRINGER, Tomáš ZIMA. Možnosti screeningu Downova syndromu v České republice. *Česká gynekologie*. Praha, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, 2008, roč. 73, č. 3, s. 160 – 162. ISSN 1210 - 7832.
- LOUCKÝ, Jaroslav, Drahomíra SPRINGER, Tomáš ZIMA. Screening Downova syndromu a jeho další perspektivy. *Postgraduální medicína*. Praha, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, 2015, č. 2, s. 103 – 108. ISSN 1212 – 4184.
- SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost*. Vyd. 2. Přeložil Dagmar TOMKOVÁ. Praha: Portál, 2011. Rádci pro zdraví. ISBN 978-80-7367-882-1.
- STARBUCK, M. John. On the Antiquity of Trisomy 21: Moving Towards a Quantitative Diagnosis of Down Syndrome in Historic Material Culture. *Journal of contemporary Anthropology*. 2011, s. 19 – 44. ISSN 2150-3311.

- ŠLECHTOVÁ, Lenka. Downův syndrom a my. *Multidisciplinární péče*. Plzeň: Občanské sdružení EduCare, 2006, roč. 1, č. 3, s. 24 – 30. ISSN 1801 – 0199.
- ŠMARDA, Jan. Downův syndrom – jeho obraz z lékařského hlediska. *Speciální pedagogika*. Praha, Pedagogická fakulta Univerzity Karlovy, 2013, roč. 23, č. 4, s. 306 – 317. ISSN 1211-2720.
- ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 4., přeprac. Praha: Portál, 2011. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7367-889-0.
- ŠVOLBOVÁ, Monika. Prenatální diagnostika. *Sestra, Mladá Fronta a. s.*, 2010, č. 3, s. 78 - 79, ISSN 1210 – 0404.
- VALENTA, Milan. *Mentální postižení v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2012. Psyché. ISBN 978-80-247-3829-1.
- ŽIAKOVÁ, Katarína. *Ošetrovatelstvo: teória a vedecký výskum*. 2., přeprac. vyd. Martin: Osveta, 2009. ISBN 978-80-8063-304-2.

## 7 INTERNETOVÉ ZDROJE

*Eurogentest: Chromosomové translokace* [online]. Praha: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole, 2008 [cit. 2017-03-08]. Dostupné z: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=455/>.

Hodnocení u maturity z češtiny v roce 2014. *Státní maturita z češtiny ONLINE: Zadání, otázky, tipy a triky a mnoho dalšího k pohodové přípravě na maturitu z ČJ* [online]. 2014 [cit. 2017-04-29]. Dostupné z: <http://www.statnimaturita-cestina.cz/hodnoceni-vypocet>

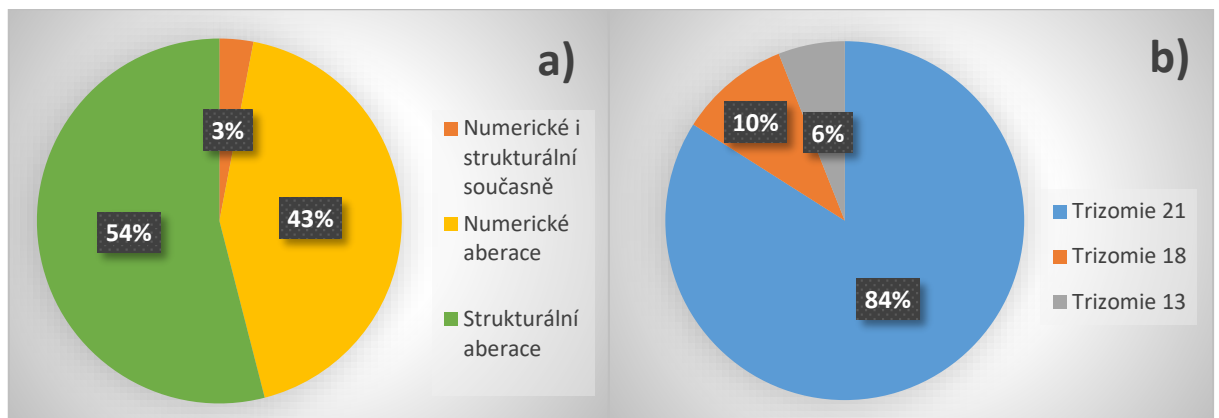
MS EXCEL: *MS Excel* [online]. 2013 [cit. 2017-03-27]. Dostupné z: <https://www.office.com/>.

*Vrozené vývojové vady: sledované vady* [online]. MUDr. Antonín Šípek, 2016 [cit. 2016-10-22]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/index.php?co=informacevro>

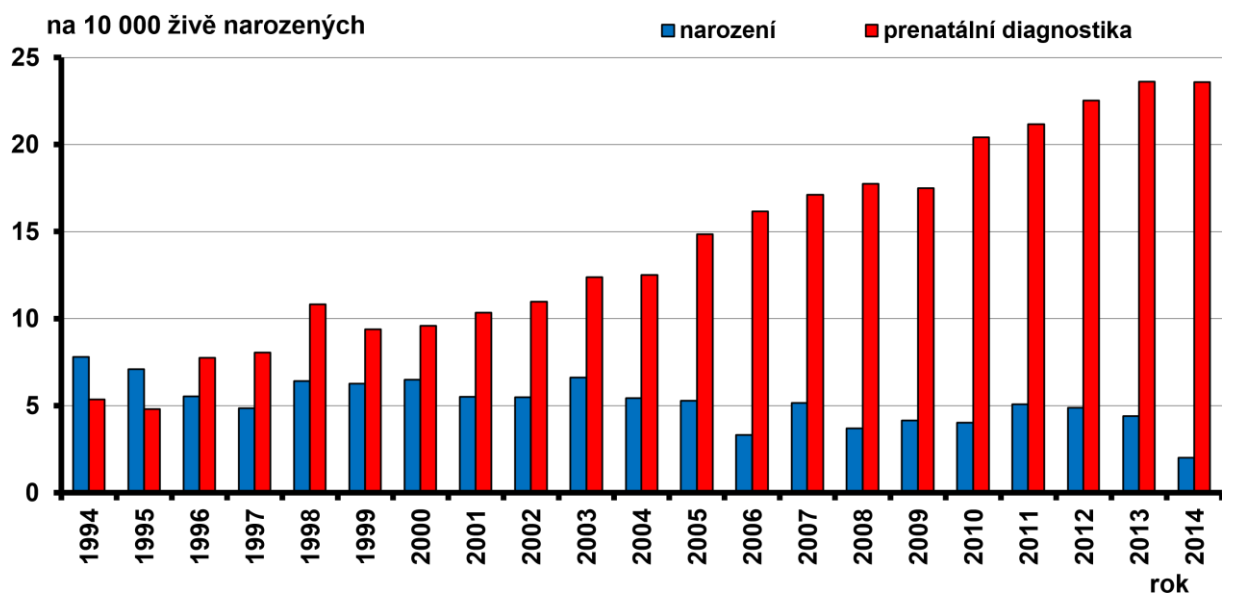
## **8 PŘÍLOHY**

Příloha A - Obrázky týkající se Downova syndromu .....	56
Příloha B - Tabulky týkající se Downova syndromu.....	65
Příloha C - Zbylé položky, nezařazené do vybraných z kapitoly 3.3 .....	69
Příloha D - Použitý dotazník k zjištění Znalostí žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství.....	75
Příloha E - Edukační poster pro odbornou veřejnost.....	78
Příloha F - Edukační poster pro laickou veřejnost.....	79

## Příloha A - Obrázky týkající se Downova syndromu

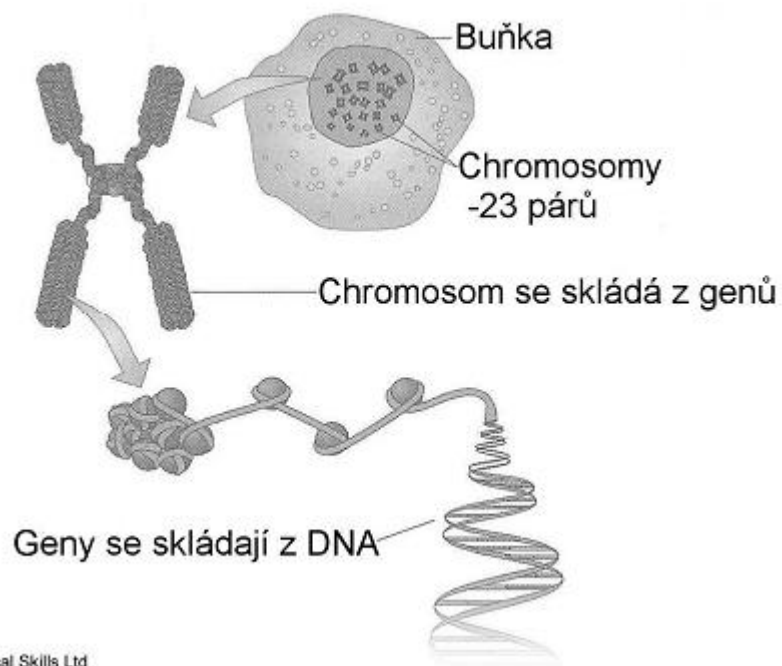


Obrázek 9 Zastoupení chromozomálních poruch plodu: a) přirozený výskyt chromozomálních abnormalit, b) zastoupení numerických aberací autozomů (Hájek, 2014, s. 101)

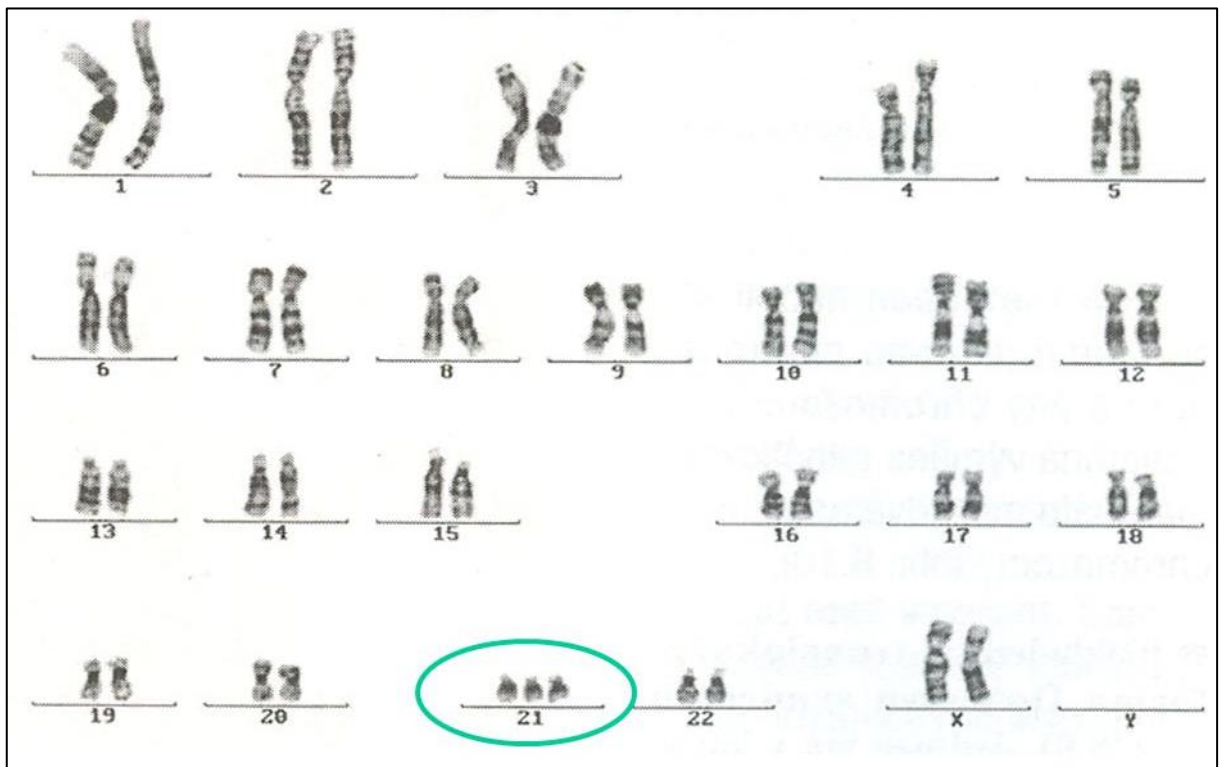


Obrázek 10 Výskyt Downova syndromu v České republice 1994 – 2014 (Šípek, 2008 – 2016)





Obrázek 11 Geny, chromozomy, DNA (*Eurogentest: Chromosomové translokace*, 2008)



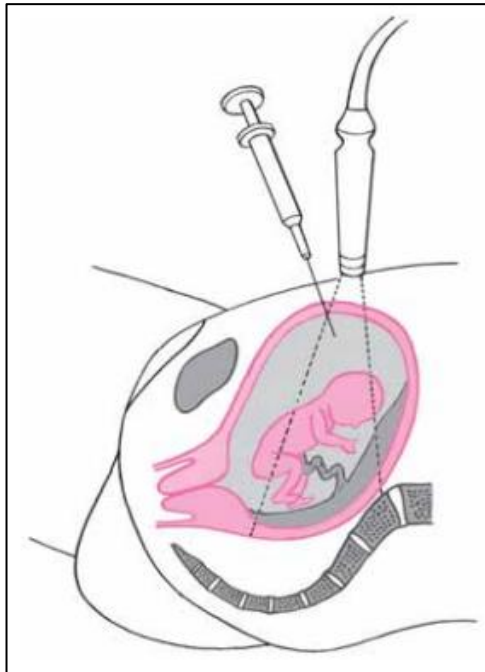
Obrázek 12 Karyotyp jedince s Trizomií 21, tj. s Downovým syndromem (Šmarda, 2013, s. 307)



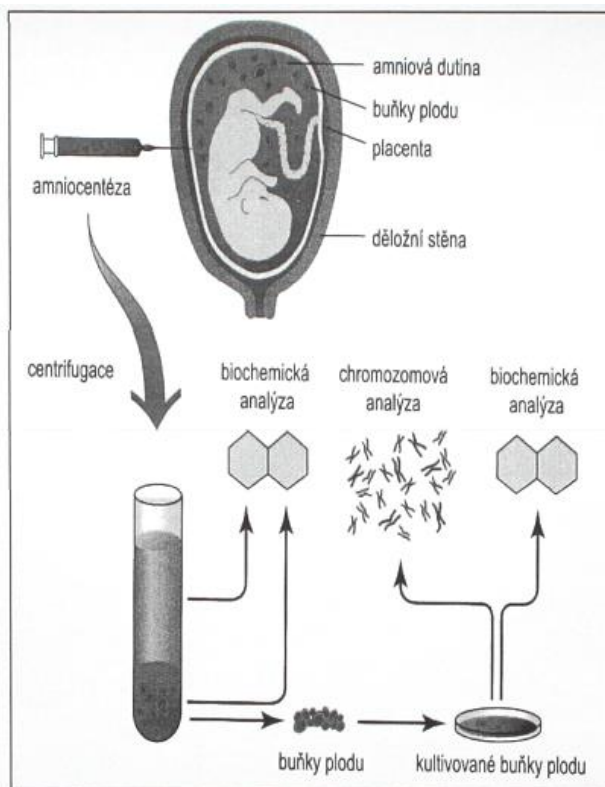
Obrázek 13 Kritéria měření NT (Hájek, 2014, s. 102)



Obrázek 14 Nosní kůstka (NB), průtoky ve venózním duktu a posouzení toku na trikuspidální chlopi (Hájek, 2014, s. 102)



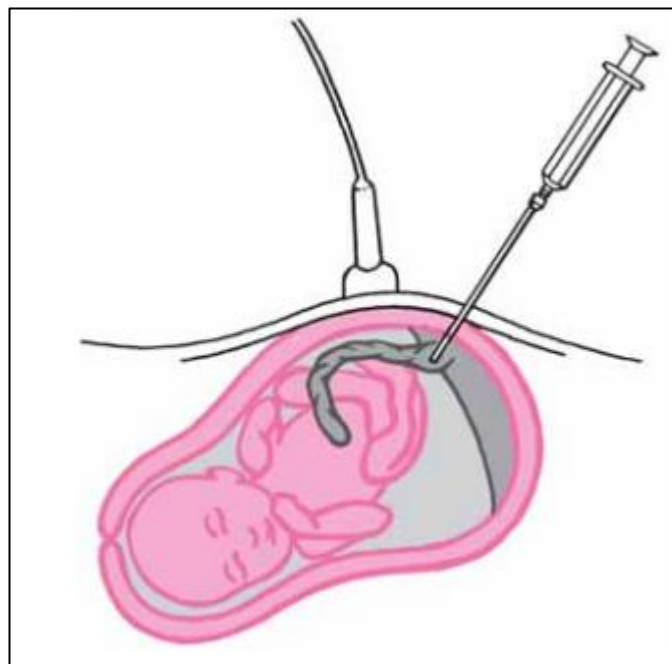
Obrázek 15 Amniocentéza pod ultrazukovou kontrolou (Hájek, 2014, s. 106)



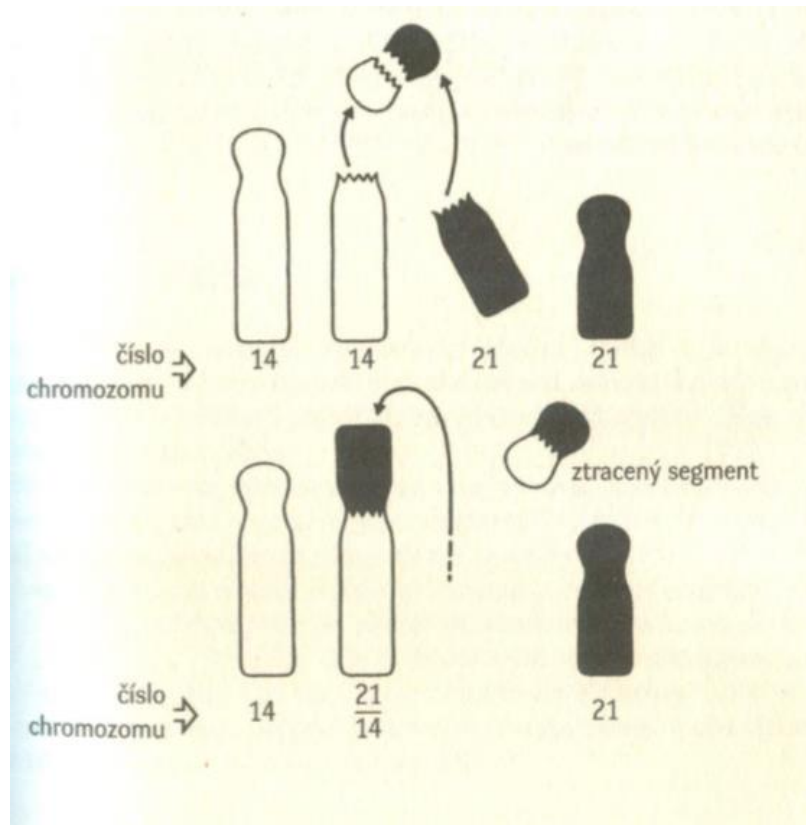
Obrázek 16 Schéma amniocentézy a zpracování fetálních lymfocytů po jejich pomnožení v kultuře (Šmarda, 2013, s. 312)



**Obrázek 17 Biopsie choria (Hájek, 2014, s. 105)**



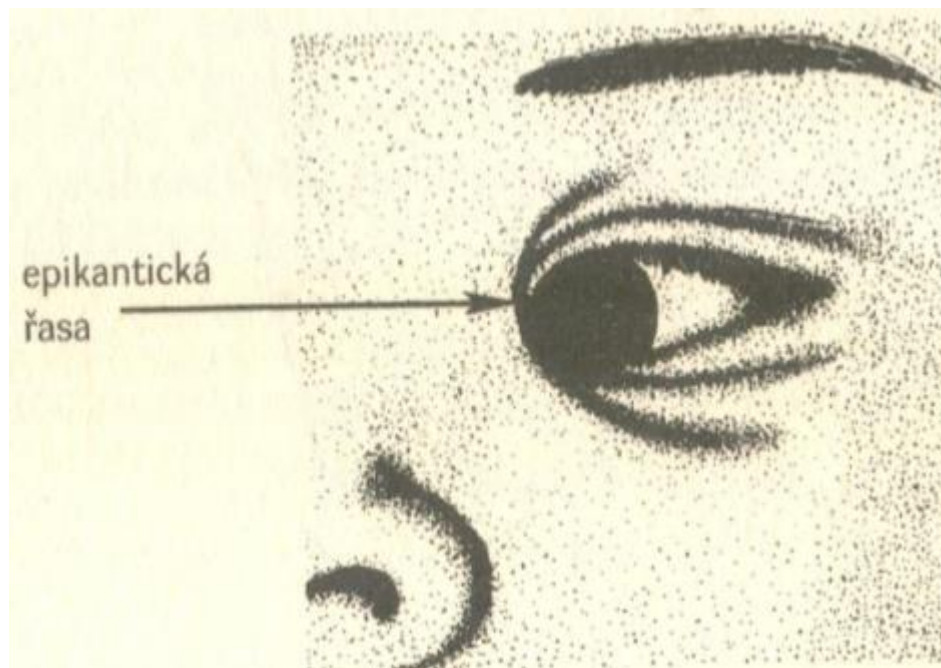
**Obrázek 18 Punkce pupečníku - kordocentéza (Hájek, 2014, s. 107)**



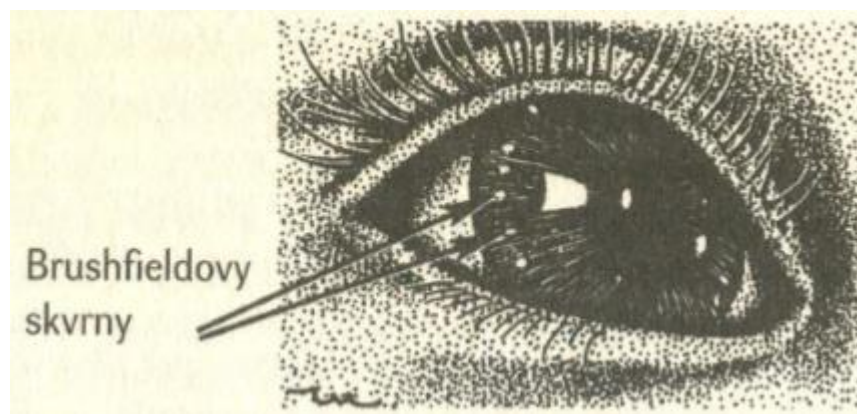
Obrázek 19 Vznik translokace (Selikowitz, 2011, s. 53)



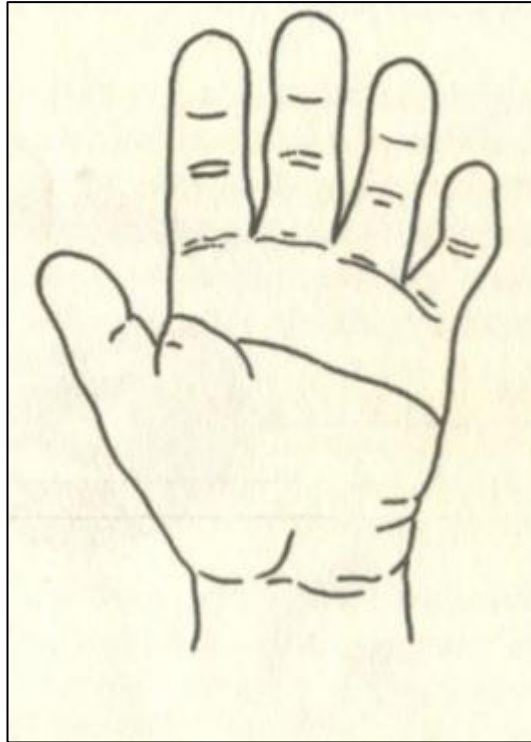
Obrázek 20 Dítě s Downovým syndromem (Šmarda, 2013, s. 308)



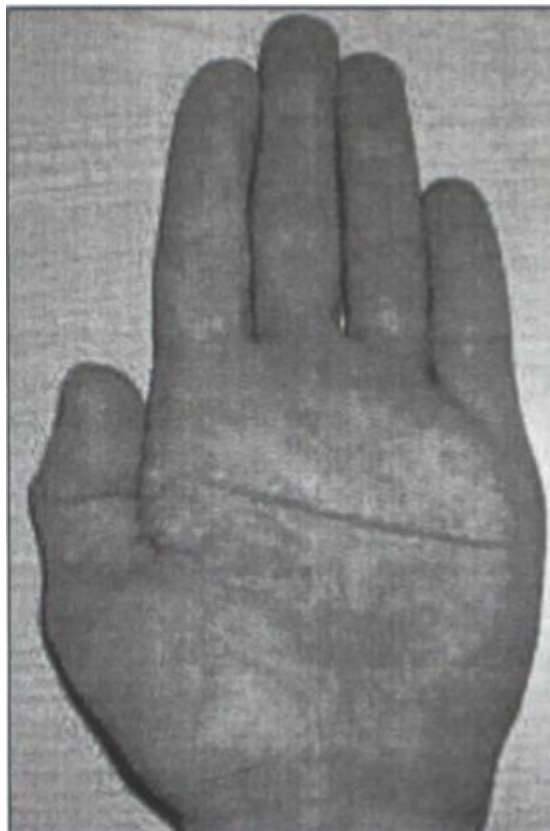
Obrázek 21 Epikantická řasa (Selikowitz, 2011, s. 41)



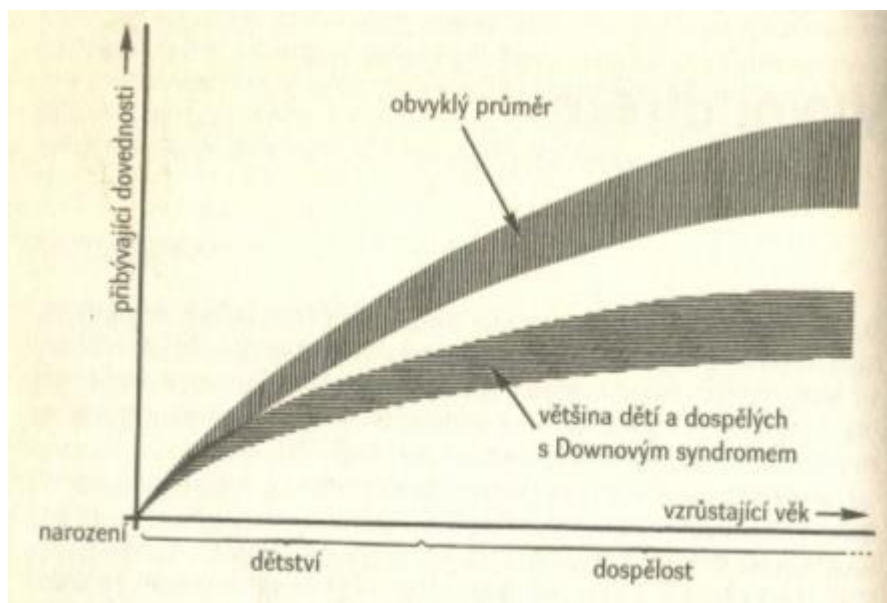
Obrázek 22 Brushfieldovy skvrny (Selikowitz, 2011, 42)



**Obrázek 23 Klinodaktylie u dítěte s DS (Selikowitz, 2011, s. 42)**



**Obrázek 24 Opičí rýha u dítěte s Downovým syndromem (Šmarda, 2013, s. 309)**



**Obrázek 25** Porovnání vývoje dítěte s DS (Selikowitz, 2011, s. 56)

Z Obrázek 25 je patrné, že se u dítěte, a později dospělého jedince s Downovým syndromem křivka učení nezastavuje, přestože se to předpokládalo a často bylo rodičům těchto dětí tvrzeno. Dále je patrné, že dítě s Downovým syndromem se vyvíjí stálým tempem, přesto však roste se zvyšujícím věkem vzdálenost mezi vývojem dítěte bez tohoto postižení (Selikowitz, 2011, s. 56).



## Příloha B - Tabulky týkající se Downova syndromu

Tabulka 2 Riziko Downova syndromu pouze na podkladě věku matky (Hájek, 2014, s. 101)

Riziko Downova syndromu pouze na podkladě věku matky	
Věk	Pravděpodobnost
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

Tabulka 3 Formy Downova syndromu (Selikowitz, 2011, s. 49)

Forma	Výskyt (%)	Nálezy na chromozomech	Fyzické příznaky a mentální retardace
<b>Trizomie 21. chromozomu</b>	95	Nadbytečný 21. chromozom v každé buňce	Běžná forma
<b>Translokace</b>	4	Přemístění určitého segmentu chromozomu na jiný chromozom v každé buňce	Stejně jako u trizomie
<b>Mozaicismus</b>	1	Různost buněk – některé mají nadbytečný 21. chromozom, jiné jsou normální	Mírnější fyzické příznaky a mentální retardace

Tabulka 4 Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky (Hájek, 2014, s. 264)

Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky	
Věk matky	Riziko Downova syndromu
20 – 24 let	1: 1500
25 – 29 let	1: 1200
30 – 34 let	1: 900
35 – 39 let	1: 300
40 – 44 let	1: 100
> 45 let	1: 40

Tabulka 5 Screening v I. trimestru (Hájek, 2004, s. 56)

Markery I. trimestru (teoretická senzitivita 90%)	Optimální gestační týden vyšetření u postižených gravidit	Průměrný Mom
<b>PAPP - A</b>	9 – 11	0,4
<b>Free <math>\beta</math> - hCG</b>	9 – 11	1,98
<b>NT</b>	12 - 13	2,02

**Tabulka 6 Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s Downovým syndromem (Švarcová, 2011, s. 151)**

Schopnost	Věk (měsíce)	Fyziologická norma (v měsících)
<b>Udrží zpříma hlavičku ve svislé poloze</b>	4 – 5	2 – 3
<b>Udrží zdvihnutou hlavičku v poloze vleže</b>	4 – 6	3
<b>Vsedě s oporou drží zpříma hlavičku</b>	4 – 7	4
<b>Převrátí se z břicha na záda</b>	4 – 9	4
<b>Sedí a přidrží se rukama prsů matky</b>	9 – 12	6 – 7
<b>Sedí sám bez opory</b>	11 – 14	7 – 8
<b>Leze po čtyřech</b>	11 – 16	7 – 9
<b>Sám se posadí</b>	11 – 16	7 – 9
<b>Stojí s oporou</b>	11 - 18	10 – 11

Tabulka 7 Hlavní vývojová stádia (Selikowitz, 2011, s. 61)

Normální vývoj			Downův syndrom	
Činnost	Průměrný věk	Věkové rozmezí	Průměrný věk	Věkové rozmezí
<b>Hrubá motorika</b>				
<b>Sedí bez pomoci</b>	6 měsíců	5 – 9 měsíců	11 měsíců	6 – 30 měsíců
<b>Leze</b>	9 měsíců	6 – 12 měsíců	12 měsíců	8 -22 měsíců
<b>Stojí</b>	11 měsíců	8 – 17 měsíců	20 měsíců	1 – 3 ¼ roku
<b>Chodí bez pomoci</b>	14 měsíců	9 – 18 měsíců	2 roky	1 – 4 roky
<b>Jazyk a řeč</b>				
<b>První slovo</b>	12 měsíců	8 – 23 měsíců	23 měsíců	1 -4 roky
<b>Dvouslovné věty</b>	2 roky	15 – 32 měsíců	3 roky	2 – 7,5 roku
<b>Sebeobslužné dovednosti</b>				
<b>Opětuje úsměv</b>	1,5 měsíce	1 – 3 měsíce	3 měsíce	1,5 – 5 měsíců
<b>Jí rukama</b>	10 měsíců	7 – 14 měsíců	18 měsíců	10 – 24 měsíců
<b>Pije ze šálku (bez pomoci)</b>	13 měsíců	9 – 17 měsíců	23 měsíců	12 – 32 měsíců
<b>Používá lžičku</b>	14 měsíců	12 – 20 měsíců	29 měsíců	13 – 39 měsíců
<b>Chodí na nočník</b>	19 měsíců	16 – 42 měsíců	3 ¼ roku	2 – 7 let
<b>Obléká se (bez zapínání)</b>	4 roky	3 ¼ - 5 let	7 ¼ roku	3,5 – 8 ¼

## Příloha C - Zbylé položky, nezařazené do vybraných z kapitoly 3.4

### 1. Kolik je Vám let?

- Viz kapitola 3.4

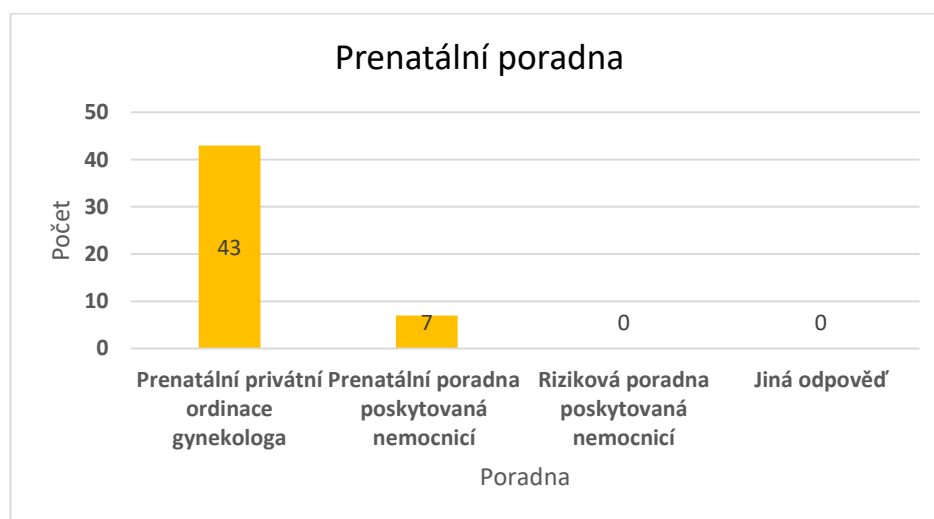
### 2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- Viz kapitola 3.4

### 3. Jaký typ prenatalní poradny jste v těhotenství navštěvovala?

Tabulka 8 Prenatální poradna

Poradny	Absolutní	Relativní četno
Prenatální privátní ordinace gynekologa	43	86%
Prenatální poradna poskytovaná nemocnicí	7	14%
Riziková poradna poskytovaná nemocnicí	0	0%
Jiná odpověď	0	0%
Celkem	50	100%



Obrázek 26 Graf: Typ prenatalní poradny

Cílem otázky č. 3 bylo zjistit, jaký typ prenatalní poradny těhotné ženy v průběhu těhotenství navštěvovaly. Z celkového počtu 50 dotazovaných žen, 43 (86 %) respondentek odpovědělo prenatalní privátní ordinace gynekologa a pouze 7 (14 %) respondentek označilo odpověď prenatalní poradna poskytovaná nemocnicí, viz Obrázek 26. Obrázek 26 Graf: Typ prenatalní poradny

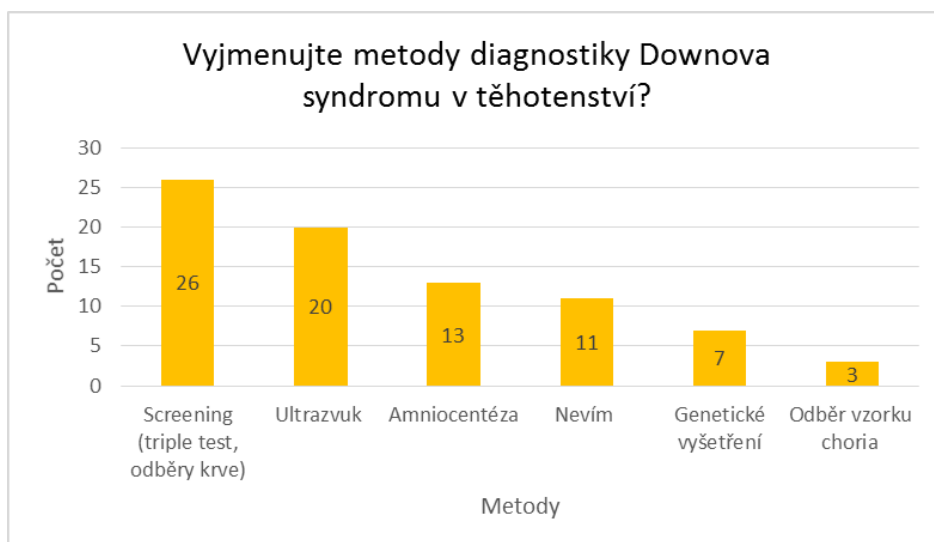
4. Co se Vám vybaví, když uslyšíte termín "Downův syndrom"?

- Viz kapitola 3.4

5. Vyjmenujte metody diagnostiky Downova syndromu v těhotenství?

Tabulka 9 Metody diagnostiky Downova syndromu v těhotenství

Metody	Absolutní	Relativní
Screening (triple test, odběry krve)	26	33%
Ultrazvuk	20	25%
Amniocentéza	13	16%
Nevím	11	14%
Genetické vyšetření	7	9%
Odběr vzorku choria	3	4%
Celkem	80	100%



Obrázek 27 Graf: Metody diagnostiky Downova syndromu

Otázka č. 5 patřila mezi otevřený typ otázek, kde ženy uváděly metody sloužící k vyšetření Downova syndromu v těhotenství. Nejčastější odpovědi z dotazníkového šetření byl zvolen screening (triple test, odběry krve). Tuto možnost zvolilo 26 (33 %) respondentek. Dále pak ultrazvuk zvolilo 20 (25 %) respondentek, 13 (16 %) zvolilo amniocentézu, 11 (14 %) respondentek odpověď neznalo a tudíž odpověděly nevím, 7 (9%) respondentek zvolilo

možnost genetického vyšetření a pouze 3 (4 %) respondentky zvolily odběr vzorku choria, viz Obrázek 27.

**6. Vyberte rizikový faktor, který zvyšuje riziko vzniku Downova syndromu**

- Viz kapitola 3.4

**7. Odkud jste získala informace o Downově syndromu?**

- viz kapitola 3.4

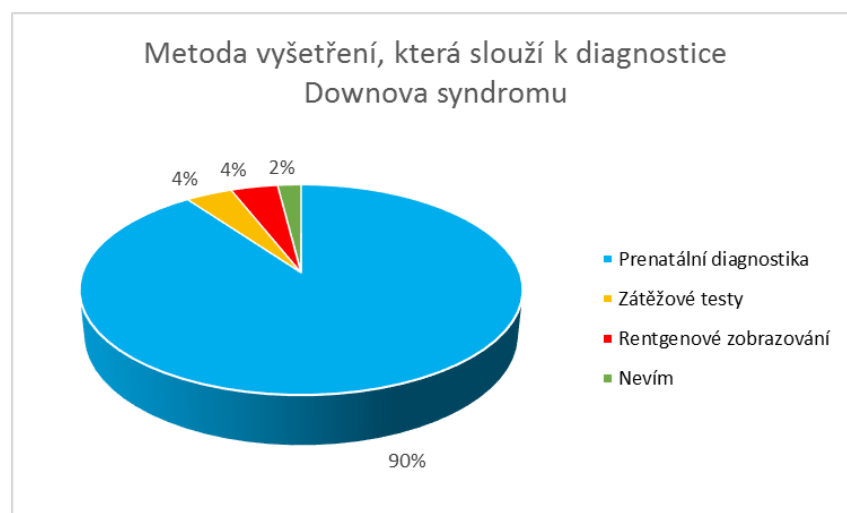
**8. Jakým způsobem se projeví Downův syndrom u novorozence? (např. zdravotní komplikace)**

- Viz kapitola 3.4

**9. Vyberte metodu vyšetření, která slouží k diagnostice Downova syndromu**

**Tabulka 10 Prenatální diagnostika**

Metody	Absolutní četnost	Relativní četnost
Prenatální diagnostika	45	90%
Zátěžové testy	2	4%
Rentgenové zobrazování	2	4%
Nevím	1	2%
Celkem	50	100%



**Obrázek 28 Graf: Prenatální diagnostika**

Otázka č. 9 patřila mezi otázky uzavřené. Sloužila ke zjištění, zdali ženy dokáží vybrat metodu, která souhrnně označuje metody vyšetření Downova syndromu, viz Obrázek 28. Správnou odpovědí na tuto otázku byla odpověď a) Prenatální diagnostika, kdy tuto metodu zvolilo 45 (90 %) respondentek z celkového počtu 50 dotazovaných žen.

**10. Jaký znak je charakteristický pro dospělého jedince s Downovým syndromem?**

- Viz kapitola 3.3

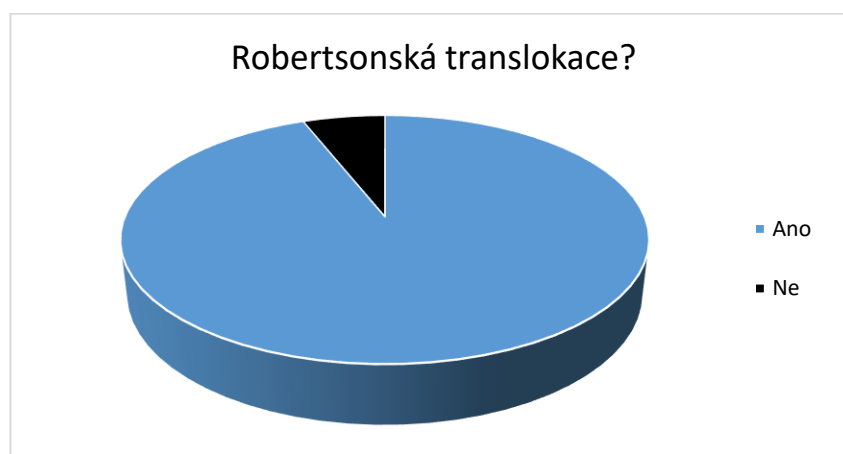
**11. Vyberte vyšetření, která jsou součástí diagnostiky Downova syndromu. (Možnost výběru více odpovědí)**

- Viz kapitola 3.3

**12. Znáte pojem Robertsonská translokace?**

**Tabulka 11 Robertsonská translokace**

Pojem	Absolutní	Relativní
Ano	47	94%
Ne	3	6%
Celkem	50	100%



**Obrázek 29 Graf: Robertsonská translokace**

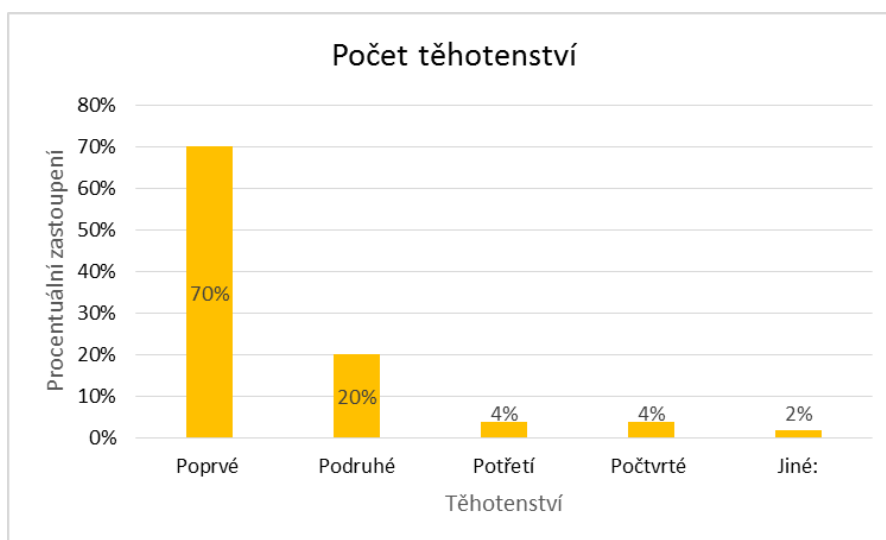
Otázka č. 12 se zaměřovala na zjištění, zdali ženy znají pojem „Robertsonská translokace“. Z grafu je patrné, že pouze 3 (6 %) respondentky tento pojem znají a tudíž 47 (94 %) respondentek tento pojem slyšely poprvé, viz Obrázek 29.



### 13. Kolikrát jste byla těhotná?

Tabulka 12 Počet těhotenství

Těhotenství	Absolutní	Relativní
Poprvé	35	70%
Podruhé	10	20%
Potřetí	2	4%
Počtvrté	2	4%
Jiné:	1	2%
Celkem	50	100%



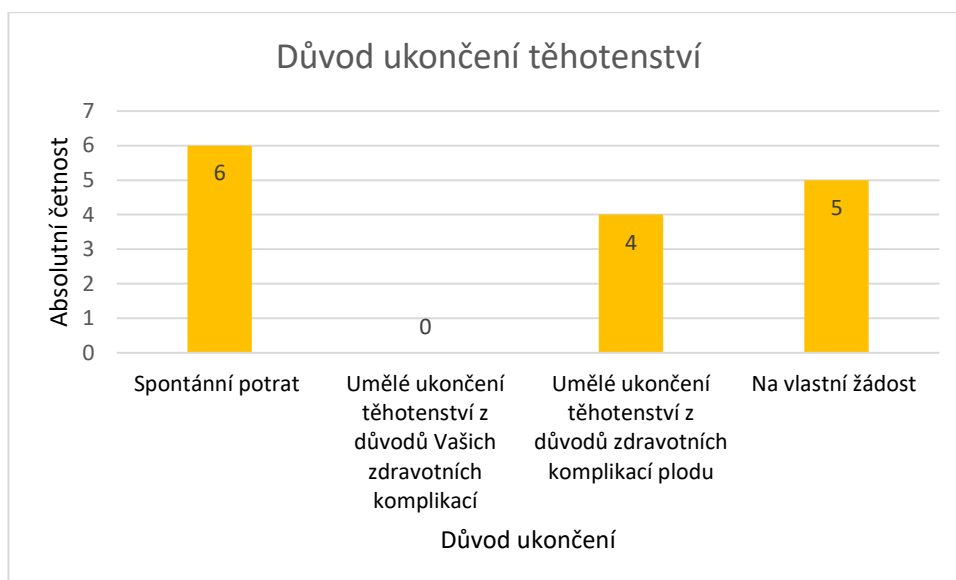
Obrázek 30 Graf: Počet těhotenství

Přestože se jednalo o dotazník určený pouze pro prvorodičky, otázka č. 13 se zaměřovala na zjištění, po kolikáté je žena těhotná. 35 (70 %) respondentek uvedlo, že se jedná o její první těhotenství, 10 (20 %) respondentek odpovědělo, že se jedná o těhotenství druhé, dále pak 2 (4 %) respondentky odpověděly, že se jedná o těhotenství třetí a stejné zastoupení měla i možnost čtvrtého těhotenství. Pouze u 1 (2 %) respondentky se jednalo o těhotenství vyšší, viz Obrázek 30.

## 14. Případně z jakého důvodu bylo Vaše předchozí těhotenství ukončeno

Tabulka 13 Ukončení těhotenství

Ukončení	Absolutní	Relativní
Spontánní potrat	6	40%
Umělé ukončení těhotenství z důvodů Vašich zdravotních komplikací	0	0%
Umělé ukončení těhotenství z důvodů zdravotních komplikací plodu	4	27%
Na vlastní žádost	5	33%
Celkem	15	100%



Obrázek 31 Graf: Ukončení těhotenství

Otázka č. 14 navazovala na předchozí otázku, na kterou odpovídaly pouze ženy, u kterých se jednalo o těhotenství druhé či dokonce vyšší. Cílem otázky bylo zjistit, z jakého důvodu bylo předchozí těhotenství ukončeno. 6 (40 %) respondentek uvedlo, že těhotenství bylo ukončeno z důvodu spontánního potratu, 4 (27 %) respondentek uvedlo, že se jednalo o umělé ukončení těhotenství z důvodů zdravotních komplikací plodu, kdy jedna žena přímo uvedla ukončení těhotenství z důvodu diagnostiky Downova syndromu a 5 (33 %) žen ukončilo těhotenství na vlastní žádost, viz Obrázek 31.

## **Příloha D - Použitý dotazník k zjištění Znalostí žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství.**

Dobrý den,

jmenuji se Tereza Smyčková a jsem studentkou třetího ročníku oboru Porodní asistentka Fakulty zdravotnických studií na Univerzitě Pardubice. Chtěla bych Vás požádat o vyplnění dotazníku, který slouží jako podklad k bakalářské práci na téma **Znalost žen o screeningu Downova syndromu v těhotenství**. Vyplnění dotazníku je zcela dobrovolné a anonymní.

Děkuji za Váš čas a vyplnění dotazníku.

### **Instrukce k vyplnění dotazníku:**

- Dotazník je **určen pro prvorodičky** po spontánním porodu či císařském řezu.
- Pokud není stanoveno jinak, **zakroužkujte 1** Vámi vybranou odpověď.

#### **1. Kolik je Vám let?**

.....

#### **2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?**

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

#### **3. Jaký typ prenatální poradny jste v těhotenství navštěvovala?**

- a. Prenatální privátní ordinace gynekologa
- b. Prenatální poradna poskytovaná nemocnicí
- c. Riziková poradna poskytovaná nemocnicí
- d. Jiná odpověď: .....

#### **4. Co se Vám vybaví, když uslyšíte termín „Downův syndrom“?**

.....

#### **5. Vyjmenujte metody diagnostiky Downova syndromu v těhotenství.**

.....

#### **6. Vyberte rizikový faktor, který zvyšuje riziko vzniku Downova syndromu.**

- a. Nedostatek kyseliny listové
- b. Věk
- c. Kouření

- d. Alkohol
- e. Nevím

**7. Odkud jste získala informace o Downově syndromu:**

	Porodní asistentka	Gynekolog, (privátní ordinace)	Gynekolog (poradna poskytovaná nemocnicí)	Laická veřejnost (rodina, přátelé)	Média (TV, rádio, knihy, časopisy)	Sociální sítě (internet, facebook)	Nezáiskala	Jiné (Prosím vypišete)
O Charakteristických znacích								
O metodách screeningu								
O rizikových faktorech								

**8. Jakým způsobem se projeví Downův syndrom u novorozence? (např. zdravotní komplikace)**

.....

**9. Vyberte metodu vyšetření, která slouží k diagnostice Downova syndromu.**

- a. Prenatální diagnostika
- b. Zátěžové testy
- c. Rentgenové zobrazování
- d. Nevím

**10. Jaký znak je charakteristický pro dospělého jedince s Downovým syndromem?**

- a. Epikantus (kožní řasa, která se táhne mezi vnitřním koutkem a kořenem nosu)
- b. Nadměrný intelekt
- c. Nadměrné svalové napětí
- d. Vysoká postava
- e. Nevím

**11. Vyberte vyšetření, která jsou součástí diagnostiky Downova syndromu. (Možnost výběru více odpovědí)**

- a. Ultrazvuk
- b. Rentgenové vyšetření
- c. Magnetická rezonance
- d. Odběr choriových klků
- e. Odběr plodové vody (amniocentéza)
- f. Vyšetření zraku, sluchu
- g. Biochemický screening, triple test

- h. Odběr pupečnickové krve
- i. Nevím

**12. Znáte pojem Robertsonská translokace?**

- a. Ano, popište: .....
- b. Ne, přeskočte na otázku 13.

**13. Kolikrát jste byla těhotná?**

- a. Poprvé
- b. Podruhé
- c. Potřetí
- d. Počtvrté
- e. Jiné: .....

**14. Případně z jakého důvodu bylo Vaše předchozí těhotenství ukončeno?**

- a. Spontánní potrat
- b. Umělé ukončení těhotenství z důvodů Vašich zdravotních komplikací
- c. Umělé ukončení těhotenství z důvodu zdravotních komplikací plodu
- d. Na vlastní žádost <sup>1</sup>

---

**Vysvětlení pojmu „screening“:**

Použití diagnostických testů k vyhledávání rizikových nebo nemocných osob v populaci zdánlivě zdravých osob bez příznaků daného onemocnění. \*

\* Velký lékařský slovník online. *Velký lékařský slovník*. [online]. © Maxdorf 1998-2016 [cit. 2016-10-31]. Dostupné z: <http://lekarske.slovníky.cz/pojem/screening>

# Příloha E - Edukační poster pro odbornou veřejnost

## Downův syndrom z pohledu Porodní asistentky



**Tereza Smyčková<sup>1</sup>**  
Vedoucí bakalářské práce Mgr. Petra Pavlová<sup>2</sup>  
Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií<sup>1,2</sup>



### Úvod:

Záměrem posteru je stručně shrnout informace o Downově syndromu, metodách diagnostiky a srovnání vývoje zdravého dítěte a dítěte postiženého Downovým syndromem. Edukační poster je výstupem bakalářské práce.

### Co je to Downův syndrom:

Downův syndrom je nejčastěji se vyskytující vrozená vývojová vada, která se řadí mezi chromozomální aberace. Zdravý člověk má párové chromozomy. Člověk postižený Downovým syndromem má toto párování narušeno. **V místě 21. chromozomu, kde by se měly nacházet chromozomy dva, se nacházejí chromozomy tři.** Proto se také Downův syndrom jinak označuje jako Trizomie 21. chromozomu viz Obrázek 1 (Šmarda, 2013, s. 306 – 307).

Poprvé byl tento syndrom popsán, jako samostatná diagnóza, v 1866, Johnem Langdonem Downem viz tabulka 1 (Starbuck, 2011).

Tabulka 1. Historický přehled vývoje Downova syndromu

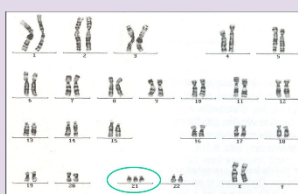
Objev	Rok
První zmínka o osobě s charakteristickými znaky DS	1505 (Čáchy, Německo)
První vědecky podložená zmínka o DS	1886
V karyotypu dětí s DS nalezen nadbytečný 21. chromozom	1959
Oficiální pojmenování „Downův syndrom“	1961

Tabulka 2. Pravděpodobnost výskytu Downova syndromu v souvislosti s věkem gravidní ženy

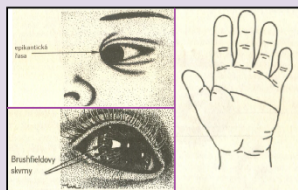
Věk	Pravděpodobnost
20 let	1: 1923 – 1340
30 let	1: 909 – 780
35 let	1: 380 – 325
36 let	1: 300 – 260
37 let	1: 240 – 200
38 let	1: 190 – 160
39 let	1: 145 – 120
40 let	1: 110 – 94

Tabulka 3. Porovnání dítěte s normálním vývojem a dítěte postiženého Downovým syndromem

Činnost	Normální vývoj		Downův syndrom	
	Průměrný věk	Věkové rozmezí	Průměrný věk	Věkové rozmezí
<b>Hrubá motorika</b>				
Sedí bez pomoci	6 měsíců	5 – 9 měsíců	11 měsíců	6 – 30 měsíců
Leze	9 měsíců	6 – 12 měsíců	12 měsíců	8 -22 měsíců
Stojí	11 měsíců	8 – 17 měsíců	20 měsíců	1 – 3 ¼ roku
Chodí bez pomoci	14 měsíců	9 – 18 měsíců	2 roky	1 – 4 roky
<b>Jazyk a řeč</b>				
První slovo	12 měsíců	8 – 23 měsíců	23 měsíců	1 -4 roky
Dvouslovné věty	2 roky	15 – 32 měsíců	3 roky	2 – 7,5 roku
<b>Sebeobslužné dovednosti</b>				
Opětuje úsměv	1,5 měsíce	1 – 3 měsíce	3 měsíce	1,5 – 5 měsíců
Jí rukama	10 měsíců	7 – 14 měsíců	18 měsíce	10 – 24 měsíců
Pije ze šálku (bez pomoci)	13 měsíců	9 – 17 měsíců	23 měsíců	12 – 32 měsíců
Používá lžiči	14 měsíců	12 – 20 měsíců	29 měsíců	13 – 39 měsíců
Chodí na nočník	19 měsíců	16 – 42 měsíců	3 ¼ roku	2 – 7 let
Obléká se (bez zapínání)	4 roky	3 ¼ - 5 let	7 ¼ roku	3,5 – 8 ¼



Obr. 1: Karyotyp jedince s Trizomií 21, tedy s Downovým syndromem (Šmarda, 2013, s. 307)



Obr. 2: Vybrané charakteristické znaky Downova syndromu

### Výskyt:

Pravděpodobnost výskytu Downova syndromu je **1:700 – 1500 porodů**, kdy v České republice (ČR) je každoročně diagnostikováno 70 nových případů (Valenta, 2012, s. 56 – 57). Díky rozvoji prenatální diagnostiky dochází v ČR každoročně ke snížení výskytu Downova syndromu u narozených dětí. Celkový výskyt DS však v ČR stoupá z důvodu započítání prenatálně diagnostikovaných dětí s DS a pro tuto diagnózu ukončených porodů v průběhu těhotenství. Pravděpodobně, se na zvyšujícím výskytu podílí i vyšší věk rodiček a lepší a častější diagnostika, která umožňuje zaregistrovat případy, které by se častěji potratily a unikly tak registraci (Šípek, 2008 – 2016).

### Rizikové faktory:

V každé populaci je výskyt DS stejný. Na vzniku DS se nepodílí etnická příslušnost, sociální postavení a ani místo bydliště obou rodičů. Dále se na vzniku nepodílí ani zdravotní stav, kvalita stravy nebo způsob života matky v průběhu těhotenství. Alkohol, drogy či nikotin mohou způsobit řadu závažných postižení plodu, Downův syndrom k nim však nepatří. **Jediným prokázaným faktorem ovlivňujícím vznik DS je věk matky viz tabulka 2** (Švarcová, 2011, s. 148).

### Závěr:

V současné době není možné Downův syndrom léčit, a proto je kladen důraz na prenatální diagnostiku. Existuje však možnost korekce vzniklých vad, jako například korekce srdečních, rozštěpových či jiných strukturálních vad. (Šípek, 2008 – 2016).

### Zdroje:

- ŠMARDA, Jan. Downův syndrom – jeho obraz z lékařského hlediska. *Speciální pedagogika*. Praha, Pedagogická fakulta Univerzity Karlovy, 2013, roč. 23, č. 4, s. 306 – 317. ISSN 1211-2720.
- STARBUCK, M. John. On the Antiquity of Trisomy 21: Moving Towards a Quantitative Diagnosis of Down Syndrome in Historic Material Culture. *Journal of contemporary Anthropology*, 2011, s. 19 – 44. ISSN 2150-3311.
- VALENTA, Milan. *Mentální postižení v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2012. Psyché. ISBN 978-80-247-3829-1.
- Vrozené vývojové vady: sledované vady* [online]. MUDr. Antonín Šípek, 2016 [cit. 2016-10-22]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/index.php?co=informacevcevo>
- ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 4., přeprac. Praha: Portál, 2011. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7367-889-0.

# Příloha F - Edukační poster pro laickou veřejnost

## Co potřebujete vědět o Downově syndromu



© Tereza Smyčková<sup>1</sup>, Mgr. Petra Pavlová<sup>2</sup>  
 Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií<sup>1,2</sup>  
 2017



Cílem našeho letáčku bylo shrnout informace o Downově syndromu, nejčastějších otázkách laické veřejnosti při diagnóze Downova syndromu, ale i organizacích, které sdružují rodiny s postiženými dětmi.

### Co je to Downův syndrom:

Downův syndrom je nejčastěji se vyskytující vrozená vývojová vada, která se řadí mezi chromozomální aberace. Zdravý člověk má párové chromozomy. Člověk postižený Downovým syndromem má toto párování narušeno. **V místě 21. chromozomu, kde by se měly nacházet chromozomy dva, se nacházejí chromozomy tři.** Proto se také Downův syndrom jinak označuje jako Trizomie 21 (Šmarda, 2013, s. 306 – 307).

Poprvé byl tento syndrom popsán, jako samostatná diagnóza, v 1866, Johnem Langdonem Downem (Starbuck, 2011).

### První seznámení s diagnózou

Důležitějším, ale zároveň stresujícím momentem pro Vás, jako nastávající rodiče, je podání první informace o dítěti a diagnóze Downova syndromu. Citlivé sdělení, ucelený obraz diagnózy, povzbudivý pohled lékaře či úsměv sestřičky je velmi důležitý. Nehleďte na Vaše rozhodnutí, zda – li si dítě ponecháte či podstoupíte umělé ukončení těhotenství, Vás zdravotnický personál vždy podpoří. V případě, že se rozhodnete dítě postižené Downovým syndromem vychovávat, nebudete na tuto diagnózu sami. K tomu Vám napomůže řada organizací, klubů či sdružení po celém území České republiky viz Tabulka 1.



Obr: 1 – 4: Typický vzhled dítěte postiženého Downovým syndromem (Jarošová, 2009, s. 38 – 41)

#### Zdroje:

JAROŠOVÁ, Jana, Kateřina ŠIMEŘOVÁ. Rodina a děti s Downovým syndromem v současnosti. *fax Pediatr.* Liberec: Umín, 2009, roč. 9, č. 8, s. 38 – 41. ISSN 1213-2241.

ŠMARDA, Jan. Downův syndrom – jeho obraz z lékařského hlediska. *Speciální pedagogika*. Praha, Pedagogická fakulta Univerzity Karlovy, 2013, roč. 23, č. 4, s. 306 – 317. ISSN 1211-2720.

STARBUCK, M. John. On the Antiquity of Trisomy 21: Moving Towards a Quantitative Diagnosis of Down Syndrome in Historic Material Culture. *Journal of contemporary Anthropology*, 2011, s. 19 – 44. ISSN 2150-3311.

Tabulka 1 Přehled vybraných organizací zabývajících se problematikou Downova syndromu na území České republiky

Přehled vybraných organizací	Kontakt
<b>Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, z. s.</b>	http://www.downsyndrom.cz/ E – mail: downsyndrom@downsyndrom.cz
<b>Úsměvy, o. s. pro pomoc lidem s Downovým syndromem</b>	http://www.usmevy.cz E – mail: marta.kl@centrum.cz
<b>Klub nejmenších při o. s. Úsměvy</b>	www.klubnejmensich.cz
<b>Ovečka, o.p.s.</b>	www.ovecka.eu E – mail: dsovecka@tiscali.cz
<b>SPMP ČR - Inclusion Czech Republic, Klub Downova syndromu</b>	www.downuv-syndrom.cz
<b>Mandlové oči, o. s.</b>	www.mandloveoci.cz E – mail: mandlove.oci@centrum.cz
<b>Sdružení dětí s Downovým syndromem Čtyřlístek</b>	E mail: katkaaivo@volny.cz
<b>Okénko, o. s.</b>	E – mail: houskovajana@seznam.cz
<b>SPMP - Klub DS</b>	E – mail: brh@volny.cz
<b>Ovečka Vsetín</b>	www.ovecka.eu/ovecka-vsetin.htm E – mail: ovecka-vsetin@seznam.cz



Obr. 2



Obr. 3

### Nejčastější otázky laické veřejnosti

#### Je dítě s Downovým syndromem vzdělatelné?

„Ano, děti s Downovým syndromem jsou vzdělatelné a není důvod proč by se neměly naučit číst, psát a počítat. Rozdíl však nastává v časové délce pro dosažení těchto schopností.“

#### Moje dítě je mentálně postižené?

„Ano, každé dítě postižené Downovým syndromem má určitý stupeň postižení. Nejedná se však vždy o ten netežší stupeň, nýbrž nejčastěji se mentální retardace vyskytuje v lehkém stupni opožděnosti.“

#### Bude vychovatelné?

„Ano, každé dítě s Downovým syndromem je vychovatelné. Děti s Downovým syndromem jsou nesmírně sociálně zdatné, osvojují si dobré, ale i špatné návyky, pokud jim k tomu dáme příležitost.“

#### Kdo za to může?

„Nikdo. Jedná se o genetickou vrozenou vývojovou vadu.“

#### Zastaví se jejich vývoj?

„Ne. Jejich vývoj se nikdy nezastaví. Každé dítě postižené Downovým syndromem se vyvíjí stále, ale pomaleji než děti nepostižené.“

#### Umře dříve?

„Dítě s Downovým syndromem se často rodí s přidruženými chorobami nebo poruchou činnosti některých orgánů, a proto je tomuto syndromu přisuzováno úmrtí v nižším věku. Dnes však díky rozvoji lékařské vědy, toto tvrzení neplatí. Průměrně se lidé s Downovým syndromem dožívají 60 let.“

(Jarošová, 2009, s. 39 – 40).

Děti postižené Downovým syndromem jsou originální bytosti, které jsou velmi životaschopné, mají bohatou vnitřní představivost, jsou milé, zajímavé a milují své blízké. Pro jejich rodiče jsou ty nejkrásnější děti (Jarošová, 2009, s. 41).



Obr. 4