

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI
PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Bakalářská práce

2015

Jana Pavelková

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Bakalářská práce

Jana Pavelková

Analýza obecného povědomí o vybraných vrozených vývojových vadách
mezi studenty speciální pedagogiky a studenty jiného zaměření

Olomouc 2015

vedoucí práce: Mgr. Michal Růžička, Ph.D.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a užila jen uvedených pramenů a literatury.

V Olomouci dne

.....
Jana Pavelková

Ráda bych poděkovala Mgr. Michalu Růžičkovi, Ph.D. za cenné rady, věcné připomínky a vstřícnost při konzultacích a vypracování bakalářské práce. Mé poděkování patří též MUDr. Antonínu Šípkovi, CSc. za cenné informace k bakalářské práci. Také bych ráda poděkovala manželovi a celé rodině za podporu, trpělivost a péči o naši dceru po dobu psaní této práce.

Obsah

Úvod.....	6
1 Vrozené vývojové vady.....	7
1.1 Rozdělení vrozených vývojových vad	7
1.1.1 Dle mechanismu vzniku.....	7
1.1.2 Dle četnosti a komplexnosti.....	8
1.2 Příčiny vzniku vrozených vývojových vad	8
1.2.1 Faktory genetické (vnitřní).....	9
1.2.2 Faktory vnějšího prostředí	9
1.3 Prevence vzniku vrozených vývojových vad	13
1.3.1 Primární prevence	13
1.3.2 Sekundární prevence	13
1.4 Výskyt vrozených vývojových vad a nejčastěji se vyskytující vrozené vývojové vady v České republice.....	15
2 Chromozomální aberace.....	17
2.1 Downův syndrom	19
2.2 Edwardsův syndrom.....	21
2.3 Patauův syndrom	23
2.4 Turnerův syndrom	25
2.5 Syndrom Cri du chat	27
3 Praktická část.....	28
3.1 Stanovení průzkumných cílů.....	28
3.2 Metodologie průzkumu a charakteristika průzkumného vzorku	28
3.3 Závěr průzkumného šetření	56
3.4 Diskuze.....	58
Závěr.....	59
Seznam literatury a dalších zdrojů	61
Přílohy	64

Úvod

Ve své bakalářské práci se věnuji problematice vrozených vývojových vad, zejména chromozomálních aberací. Popisuji zejména klinické obrazy nejznámějších syndromů. Jedná se o téma, které se může prakticky dotknout kohokoliv z nás a přitom mu není, dle mého názoru, v literatuře i médiích věnováno dostatek prostoru a česká společnost o něm nemá příliš povědomí.

Pojem Downův syndrom dnes zná téměř každý. Téměř každý se již také velice pravděpodobně s takto postiženým člověkem setkal. Přesto má problematika vrozených vývojových vad mnohem širší záběr. S pojmy jako Patauův syndrom nebo Syndrom kočičího křiku se však někdy nemusí setkat ani studenti speciálněpedagogických či lékařských disciplín.

Mnoho lidí začne vyhledávat informace o jisté problematice v okamžiku, kdy se s ní osobně setká, či existuje pravděpodobnost ohrožení. A právě spojení mého těhotenství a nedostatku informací se staly hybnou silou ke stanovení tématu bakalářské práce a studování odborné literatury.

Práce je rozdělena na dvě základní části. První kapitola teoretické části bakalářské práce je zaměřena na představení vrozených vývojových vad, jejich rozdělení, příčiny vzniku, prevenci a výskyt.

Ve druhé kapitole se zabývám chromozomálními aberacemi, zejména pěti nejběžnějšími v České republice, ke kterým patří Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom a syndrom Cri Du Chat.

Praktická část bakalářské práce sestává z dotazníkového šetření, jehož cílem je zjistit hloubku povědomí studentů speciálněpedagogických a zcela odlišných oborů o vrozených vývojových vadách.

Výstupem práce tedy je stav informovanosti studentů českých vysokých škol o této problematice, o němž je pojednáno v závěru.

1 Vrozené vývojové vady

První kapitola a její části slouží jako teoretický úvod k vrozeným vývojovým vadám obecně. Následující strany budou věnovány rozdělení vrozených vývojových vad, příčinám jejich vzniku i jaké existují možnosti prevence vzniku těchto vad. Závěr kapitoly je věnován výskytu vrozených vývojových vad v České republice. Chromozomálními aberacím, které slouží jako stavební kámen této práce, se bude blíže věnovat další kapitola.

WHO neboli Světová zdravotnická organizace definuje vrozené vady jako abnormality: vývojové, strukturální či funkční, přítomné při porodu nebo později během života, které jsou způsobeny genetickými či jinými faktory působícími před porodem (Řežábek, 2008).

Vrozené vývojové vady můžeme také definovat jako odchylky od normálního prenatálního vývoje člověka. Tyto odchylky mohou být do určité míry patologické pro svého nositele.

Vrozená vada vzniká na základě abnormálního ontogenetického vývoje, což mohou zapříčinit genetické faktory, faktory vnějšího prostředí nebo oběma těmito skupinami. Tato vada může narušit funkce a normální strukturu tkání a orgánů.

U vrozených vad se vyskytuje různorodá klinická závažnost. Některé vady jsou nevýznamné, vnímané jako kosmetické odchylky, na druhé straně se mohou objevit i vady letální, které mohou svému nositeli způsobit smrt ještě v prenatálním stádiu, případně krátce po narození (URL 1).

1.1 Rozdělení vrozených vývojových vad

1.1.1 Dle mechanismu vzniku

Dle mechanismu vzniku můžeme vrozené vady rozdělit do 5 skupin (URL 2):

Malformace: „Znetvoření, vrozená úchylka tvaru vzniklá za nitroděložního vývoje zárodku.“ (Vokurka, 2007, s. 275)

Disrupce: „Náhlá zástava do té doby normálního embryonálního vývoje.“ (Peterka, 2010, s. 14)

Deformace: „Vznikají sekundárním znetvořením zdárně se vyvíjejícího orgánu.“ (Peterka, 2010, s. 14)

Dysplazie: „Porucha vývoje a růstu těla nebo různých orgánů.“ (Vokurka, 2007, s. 100)

Anomálie: „Odchylka od normy, nepravidelnost.“ (Vokurka, 2007, s. 23)

1.1.2 Dle četnosti a komplexnosti

Dle četnosti a komplexnosti můžeme vrozené vady rozdělit do dalších 4 skupin (URL 2):

Isolované vady: „vady, které nejsou asociované s dalším vadami či anomáliemi (např. izolovaná polydaktylie“ (URL 2).

Sekvence: „mnohočetné vady, které vznikají jako následek patologické kaskády dějů, zapříčiněné primárním patologickým zásahem (např. sekvence Potterové)“ (URL 2).

Asociace: „určité typy vrozených vad mají tendenci vyvíjet se spolu s jinými typickými vadami – tedy v asociaci (např. VATER asociace)“ (URL 2).

Syndrom: „Syndrom je soubor příznaků projevujících se společně. Pokud se u člověka vyskytuje současně několik příznaků typických pro určitý syndrom, říkáme, že jedinec trpí daným syndromem.“ (Selikowitz, 2011, s. 37).

1.2 Příčiny vzniku vrozených vývojových vad

Vrozené vývojové vady mohou být zapříčiněny různými faktory, genetickými, faktory vnějšího prostředí a kombinací obou skupin faktorů (URL 2).

Dle Peterky (2010, s. 16) soudí, že „genetické faktory se uplatňují při vzniku asi 20% vrozených vad, izolované zevní faktory asi v 10%. U 70% vrozených vad se jednoznačná příčina nenachází.“

„V praxi je však často značně obtížné, případně nemožné, odlišit vlivy dědičné, hereditární, od vlivů zevního prostředí.“ (Zahálková, 2000, s. 8) Z těchto důvodů rozlišujeme u každého jedince genotyp a fenotyp. Jako genotyp označujeme soubor všech genetických informací a geneticky determinovaných vloh. Fenotypem rozumíme souhrn všech vlastností a znaků organismu, jež vzniká jako následek vzájemného působení genotypu a vnějšího prostředí (Zahálková, 2000).

1.2.1 Faktory genetické (vnitřní)

Zahálková (2000) rozděluje genetické příčiny vad do 3 skupin:

1.2.1.1 Chromosomální aberace

„Chromosomální aberace jsou odchylky v počtu nebo tvaru chromozomů. Narušují kvantitativní vztahy alel a vzájemné harmonické působení genů.“ (Machová, 2008, s. 165).

1.2.1.2 Choroby dědičné monogenně

Vyznačují se poruchou funkce jednoho genu. Jedná se o dědičnost autosomální či vázanou na pohlaví (Zahálková, 2000).

1.2.1.3 Choroby nebo znaky podmíněné multifaktoriálně

Jsou podmíněny řadou příčin, genetických i vnějších. Ze zmiňovaných geneticky podmíněných chorob se vyskytují nejčastěji. Jejich příznaky se projeví až ve chvíli, kdy se celkový účinek genetických i vnějších vlivů přiblíží k určité hodnotě, která je hranicí pro projevy tohoto fenotypu (prahový efekt) (Zahálková, 2000).

1.2.2 Faktory vnějšího prostředí

V nejširším slova smyslu můžeme mezi vnější faktory zařadit vlivy prostředí od prostředí nitroděložního (intrauterinního) až po vlivy sociálního prostředí a vlivy ekologické (Zahálková, 2000).

Dle Peterky (2010) můžeme tyto vlivy rozdělit na faktory fyzikální, biologické, chemické a mateřské.

1.2.2.1 Faktory fyzikální

Radiace:

Zdroje ionizujícího záření lze rozdělit do 2 skupin. Jedná se o přírodní zdroje (sluneční záření, kosmické záření) a o umělé zdroje (RTG, CT, jaderný reaktor). Právě u rentgenového záření byla jeho škodlivost pro vývoj lidského plodu poprvé potvrzena v roce 1929 a patří tak k jednomu z nejstarších prokázaných teratogenů, přičemž záleží na dávce a délce vystavení záření. Ve zmíněném roce provedli Goldstein a Murphy studii skupiny dětí, jejichž matky byly v raném období těhotenství vystaveny radiační terapii v pánevní oblasti. Více jak polovina dětí

narozených v termínu vykazovala závažné zdravotní a vývojové poruchy, převážně mentální retardaci a mikrocefalii (Peterka, 2010).

Hypertermie:

Horečnaté onemocnění matky (zvýšení tělesné teploty o 2 – 2,5°C) v nejrannější části gravidity (do 6 týdnů) vede nejčastěji k potratu či intrauterinní růstové retardaci (IUGR). V pozdějším období způsobuje nejčastěji deformity centrální nervové soustavy a končetinové malformace (Peterka, 2010; Hájek, 2000).

Mechanické vlivy:

Riziková jsou i fyzická traumata dělohy během těhotenství. Například malformace dělohy a fibroidní nitroděložní útvary mohou způsobit potrat či předčasný porod plodu nebo i deformace končetin a kraniofaciální deformace (Hájek, 2000).

1.2.2.2 Biologické faktory

Virové infekce:

Teratogenní vliv infekčních virových činitelů může být příčinou přímého poškození buněk, toxicko-infekčním zásahem buněk či hypertermií, která může následně buňky plodu poškodit. Mezi nejrizikovější virové infekce v těhotenství patří rubeola, cytomegalovirus, varicella, hepatitida, HIV, virus herpes simplex a virus chřipky (Hájek, 2000; Peterka, 2010).

Bakteriální infekce:

Mezi nejrizikovější patří *Treponema pallidum*, původce syfilis. Může být příčinou kongenitální hluchoty, mentální retardace, postižení orgánů a zubů (Peterka, 2010).

Parazitární infekce:

Nejznámější je Toxoplasmóza, která je přenášena drobnými hlodavci a kočkami. Může způsobit těžké postižení centrální nervové soustavy, očí, předčasný porod či růstovou retardaci plodu (Peterka, 2010).

1.2.2.3 Chemické faktory:

Léky:

Do skupiny léků s prokázaným teratogenním účinkem je možné zařadit warfarin, retinoidy, izotretinoin, etretinat, vitamín A, aminoproterin a methotrexat. Další skupinu tvoří léky s pravděpodobným teratogenním účinkem mezi které řadíme fenytoin, trimetadion, valproát a lithium. Tyto léčivé přípravky mohou způsobit různé vrozené vývojové vady, vrozené chromozomální aberace až potrat plodu. (Hájek, 2000)

Chemikálie:

Do vnějšího prostředí jsou vypouštěny různé průmyslové zplodiny a látky ke zvětšení produkce v zemědělství. V potravinách jsou často používána barviva a další přídavné látky. Všechny tyto a další látky mohou mít embryotoxické účinky. Mezi teratogenní chemikálie můžeme zařadit např.: organickou rtuť, pesticid dichloro-diphenyl-trichloroethan (DDT), polychlorované bifenyly (PCB) a dioxiny (Peterka, 2010).

1.2.2.4 Faktory mateřské

Chronická onemocnění matky:

Rizikem mohou být metabolická (diabetes mellitus, fenyktonurie), autoimunitní (myasthenia gravis) či další onemocnění (asthma bronchiale) matky. Následky těchto onemocnění mohou být různé, např. diabetes může způsobit intrauterinní růstovou retardaci, makrozomii, vrozené vývojové vady srdce, centrální nervové soustavy či ledvin, anencefalii, spinu bifidu, hydrocefalus a další.

Poruchy výživy matky:

Teratogenita podvýživy a dietních chyb matky je málo známá. Je důležité dbát v těhotenství na skladbu potravy, především dostatek vitamínů a stopových prvků. Důležitá je především kyselina listová, jejíž nedostatek může způsobit vážné malformace centrální nervové soustavy. Déle je důležitý niacin, železo, hořčík a zinek. Důležitý význam má prekoncepční příprava matek na těhotenství, která se zakládá především na vyváženém příjmu minerálů a vitamínů. (Peterka, 2010)

Alkohol:

V roce 1973 byl fetální alkoholový syndrom (FAS) popsán jako souhrn defektů kraniofaciálních, kardiovaskulárních a končetinových, spojený s psychomotorickou retardací. Tento syndrom je způsoben konzumací alkoholu v těhotenství (Peterka, 2010).

Kouření:

Riziko kouření spočívá v inhalaci nikotinu a dehtu. Plod není dostatečně oksyličován a zásoben živinami, což může vést k potratu, funkčním poruchám, rozštěpům rtů a patra, růstové retardaci a nízké porodní váze plodu (Hájek, 2000).

Drogová závislost:

Dle Stevenson (in Hájek, 2000) byla marihuana a LSD vyřazena z řad teratogenů. Naopak u kokainu byla teratogenita prokázána. Kokain způsobuje vrozené vývojové vady kardiovaskulárního a urogenitálního systému, defekty kůže a může vést k potratu (Hájek, 2000).

Věk matky:

Riziko nepředstavuje jen mateřství po 35 letech věku, ale i příliš nízký věk matky (Zahálková, 2000). S věkem matky stoupá riziko chromozomální aberací plodu, a to zejména z důvodu zvyšování se pravděpodobnosti meiotické non-disjunkce chromozomů směřující k trisomii (Peterka, 2010).

Choroby placenty a pupečníku:

Zejména ty, které způsobují nedostatek kyslíku plodu (hypoxii) (Zahálková, 2000).

1.3 Prevence vzniku vrozených vývojových vad

1.3.1 Primární prevence

Předchází vzniku vad před početím, či může být zaměřena na předcházení vzniku vad v průběhu vývoje plodu (Kapras, 1992).

Tato prevence spočívá především v šíření osvěty a osvětové výchovy k plánování rodičovství a odpovědnosti za početí. Machová vidí problém prekoncepční gynekologicko-genetické péče v žádoucích případech v tom, že mnoho mladých rodičů této možnosti nevyužívá, případně se na odborníky obrací v momentě, kdy je již pozdě. Je tedy možné, že se rodičům narodí první dítě s vrozenou vývojovou vadou nebo dědičně podmíněnou nemocí. To s sebou přináší obavy, že i další dítě se může narodit s postižením. Jaká je pravděpodobnost postižení u dalšího dítěte řeší genetické poradenství. Podstatou je snaha objasnit, zda příčinou postižení bylo působení nepříznivých vnějších vlivů na matku v těhotenství (další potomek by tak nebyl ohrožen) nebo zda je vada podmíněna dědičně. V případě, že se jedná o vadu dědičně podmíněnou, je třeba určit podíl dědičnosti na vzniku postižení, čímž se stanoví typ dědičnosti. Dle tohoto typu pak lze stanovit pravděpodobnost stejného postižení u dalších dětí. (Machová, 2008).

1.3.2 Sekundární prevence

Je zaměřena na současné technické možnosti včasné diagnostiky vrozených vad plodu (metody prenatalní diagnostiky) a možnost interrupce při prokázání vady (Kapras, 1992).

Prenatální diagnostika je zaměřena na nitroděložní zjištění vrozených vývojových vad u vyvíjejícího se plodu a na ni navazující prenatalní péči. Přestože jsou její možnosti dosud omezené, využívá prenatalní diagnostika několik funkčních metod. Mezi nejdůležitější patří: ultrazvukové vyšetření plodu, aminocentéza, fetoskopie a biopsie choriové tkáně (Machová, 2008), dle Burnoga (in Roztočil, 1998) sem můžeme zařadit i kordocentézu a stanovení biochemických markerů v séru těhotné.

Ultrazvukové vyšetření plodu je nejpoužívanější prenatalní diagnostickou metodou (Machová, 2008). První ultrazvuk se provádí přibližně v 16. týdnu těhotenství, kdy se diagnostikuje vícečetná gravidita a kongenitální vývojové vady. Druhé ultrazvukové vyšetření probíhá mezi 20. a 22. týdnem gravidity jako selektivní screening vrozených vývojových vad srdce plodu a třetí přibližně ve 30. týdnu, kdy se kontroluje biometrie plodu a jeho uložení v děloze (Roztočil, 1998).

Amniocentéza (AMC) neboli odběr plodové vody se provádí punkční jehlou přes břišní stěnu (transabdominální odběr) pod ultrazvukovou kontrolou mezi 15. a 20. týdnem gravidity (Polák, 1998). Indikací k tomuto odběru je často cytogenetické vyšetření – stanovení karyotypu plodu (Roztočil, 1998).

Fetoskopie je endoskopická metoda umožňující vizuální kontrolu plodu pomocí optického přístroje zavedeného transabdominálně do blízkosti plodu. Sleduje se povrch těla plodu ke zjištění vrozených vývojových vad s morfologickými odchylkami. Provádí se mezi 17. a 20. týdnem těhotenství. (Roztočil, 1998; Machová, 2008).

Biopsie choriové tkáně (CVS) je invazivní prenatalní diagnostická metoda, která se provádí již mezi 10. a 13. týdnem gravidity. Jedná se o odběr choriových klků dvěma možnými přístupy, buď přes plodový obal (amnium) či transabdominálně. Vždy za ultrazvukové kontroly (Kudela, 2008).

Kordocentéza je přímý odběr fetální krve z pupečníku pod ultrazvukovou kontrolou (Polák, 1998; Kudela 2008). Odběr se provádí mezi 17. a 20. týdnem těhotenství (Roztočil, 1998).

Biochemický screening se provádí v 16. týdnu gravidity u všech těhotných žen. Hodnotí se biochemické markery alfa-1-protein (AFP), choriový gonádotropin (hCG), nekonjugovaný estriol (uE3) a další. „*Alfa-fetoprotein (AFP) je glykoprotein, jehož gen je lokalizován na dlouhém raménku chromozomu 4. Jeho syntéza je prokazatelná už od 29. dne po početí.*“ (Hájek, 2000, s. 41). Tato syntéza probíhá především v játrech. K nárůstu syntézy tohoto glykoproteinu dochází do 13. týdne gravidity, k poklesu hodnot po 16. a 32. týdnu (Hájek, 2000). Zkoumá se hodnota AFP v mateřském séru, nízké hodnoty znamenají možnost chromosomální aberace plodu, naopak vysoké hodnoty signalizují například rozštěpové vady plodu (Roztočil, 1998). Jedním z nejdůležitějších vyšetření v průběhu gravidity je určování hladin hCG neboli lidského choriového gonádotropinu (Hájek, 2000). Vysoká hladina volné beta jednotky hCG může znamenat trisomii plodu, nízká hodnota může být signifikantní pro nepříznivou prognózu plodu (Roztočil, 1998). „*Nekonjugovaný estriol (uE3) je jediným markerem abnormálního vývoje plodu, který odráží metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky. Estriol je jejím nejvýznamnějším produktem. Většina estriolu je v játrech matky konjugována. Diagnosticky významná je nekonjugovaná frakce.*“ (Hájek, 2000, s. 45) Snížená hodnota často znamená plod s Downovým syndromem, hypofunkcí ledvin či anencefalií.

Pro účinnost biochemického screeningu ve II. trimestru je nutno provést odběr v 16. týdnu těhotenství a vyšetřit alfa-1-protein, lidský choriový gonádotropin a nekonjugovaný

estriol. Při vyšetření všech 3 markerů lze zachytit 65-70% plodů s chromosomálními aberacemi, především s trisomií (Roztočil, 1998).

1.4 Výskyt vrozených vývojových vad a nejčastěji se vyskytující vrozené vývojové vady v České republice

V České republice je od roku 1964 zavedena oficiální registrace vrozených vad u všech narozených dětí. Od roku 1975 se oznamovaly všechny vady zjištěné do 1 roku dítěte a od roku 1994 se hlásí všechny vrozené vady podle 10. revize MKN-10, kapitoly Vrozené vady, deformace a chromosomální abnormality, zjištěné do 15. roku věku dítěte. Od roku 1992 se oznamují i vady zjištěné při prenatalní diagnostice. V roce 2002 vznikl Národní registr vrozených vad (URL 7).

V roce 2011 se v České republice narodilo 4 794 dětí s vrozenou vývojovou vadou, to je 441 dětí s vrozenou vývojovou vadou na 10 000 živě narozených dětí (URL 6).

Dle Šípka (2011) je mezi diagnostikovanými vrozenými vývojovými vadami v letech 2000 -2011 u nás nejvíce zastoupena skupina Vrozené vady oběhové soustavy (Q20-Q28), a to v průměru z více než 42%. Další nejpočetnější skupinou jsou Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy (Q65-Q79) s průměrem asi 16%. Třetí nejpočetnější skupinou jsou Vrozené vady pohlavních orgánů (Q50-Q56) s průměrem téměř 12%. Naopak nejméně početnou skupinou jsou Vrozené vady dýchací soustavy (Q30-Q34) s průměrem 1,1% a Abnormality chromozomů nezařazené jinde (Q90-Q99) s průměrem 1,8% (URL 6).

Nejčastější vrozenou vývojovou vadou v roce 2011 u nás byla hypospadiie (rozštěp močové trubice u mužů) s prevalencí asi 34 dětí na 10 000 živě narozených, druhou nejčastější je polydaktylie (nadpočetné prsty na ruce či nohou) s prevalencí téměř 18 dětí na 10 000 živě narozených, třetí nejčastější rozštěp patra s 7 dětmi na 10 000 živě narozených. Nejméně častý byl Patauův syndrom, Turnerův syndrom a encephalocela (encefalokéla) s výskytem 0,09 dítěte na 10 000 živě narozených (URL 6).

Dle Gregora a Šípka (2015) je zvyšování počtu chromozomálních aberací (Downova, Edwardsova a Patauova syndromu) způsobeno narůstajícím počtem rodiček nad 35 let věku. Na tomto zvyšování se ovšem také podílí i časnější prenatalní diagnostika. Častější

prvotrimestrální screening vede k dřívějšímu zjištění vrozených vývojových vad a současně se snižuje počet invazivních prenatálních diagnostických úkonů. (URL 5).

V roce 2011 se u nás narodilo 53 dětí s Downovým syndromem, 8 dětí s Edwardsovým syndromem, 1 dítě s Patauovým syndromem a 1 dítě s Turnerovým syndromem, celkem tedy 63 dětí s chromozomální aberací (URL 6).

Prenatální diagnostikou byla vrozená vývojová vada v roce 2011 diagnostikována u 1017 plodů. Z toho 530 diagnostikovaných žen podstoupilo umělé přerušení těhotenství a 32 těhotenství bylo ukončeno samovolným potratem.

2 Chromozomální aberace

Druhá kapitola teoretické části bude věnována jedné z podskupin vrozených vývojových vad – chromozomálním aberacím. Po teoretickém úvodu je úkolem kapitoly blíže představit 5 vybraných syndromů, jež budou součástí také praktické části bakalářské práce.

„Chromozom je vláknitá struktura buněčného jádra, v níž je v podobě DNA obsažena dědičná informace.“ (Vokurka, 2002, s. 360)

"Chromozom je pentlicovitý útvar v jádře buněk, který obsahuje lineárně uspořádané geny. Je tvořen komplexem bílkovin a nukleových kyselin a je schopen autoredukce." (Kučerová, 1988).

Normální buňka člověka má 46 chromosomů, které tvoří 23 homologických párů. Chromozomy každého páru jsou rovnocenné ve vztahu k nesené genetické informaci. Jeden chromosom každého páru chromosomů se dědí od otce a druhý od matky a pouze jeden z každého páru se zase předává dítěti. 22 párů chromosomů nazýváme autozomy, protože jsou stejné u mužů i u žen. Poslední pár jsou tzv. pohlavní chromozomy určující pohlaví. Tyto jsou u žen stejné, tedy XX, u mužů se však tyto dva chromozomy liší, má tedy pohlavní chromosomy XY (Thompson, Thompsonová, 2004).

Chromozomální aberace jsou odchylky v počtu či tvaru chromosomů. (Machová, 2008)

Chromozomální abnormality mohou postihnout počet chromosomů (tj. numerické změny chromosomů) nebo jejich strukturu (tj. strukturální změny chromosomů) (Zwinger, 2004).

Numerické chromozomální abnormality

Jedná se o odchylky od normálního počtu chromosomů.

Polyploidie: „představují zmnožení celého či polovičního genomu“ (Zwinger, 2004, s. 226)

Aneuploidie: znamená „jiný počet chromosomů než násobek haploidního počtu“ (Nussbaum, 2004, s. 144)

Mezi nejčastější chromozomální numerické aberace patří: Downův syndrom (trisomie 21), Edwardsův syndrom (trisomie 18), Patauův syndrom (trisomie 13), Klinefelterův syndrom, Turnerův syndrom, syndrom XYY (supermale) a syndrom XXX (superfemale). (Pritchard, 2007)

Strukturní aberace

- Nebalancované:

Delece: „ztráta části chromozomu, vesměs terminálních částí ramének (krátkých p-, dlouhých q-)“ (Zwinger, 2004, s. 226)

Dicentrický chromozom: „vzácný typ abnormálního chromozomu, v němž jsou dva chromozomové segmenty, z nichž každý obsahuje centromeru, fúzí svými konci za současné ztráty acentrických fragmentů“ (Nussbaum, 2004, s. 149)

Duplikace: „nabytí části chromozomu, vesměs terminálních částí ramének (krátkých p+, dlouhých q+)“ (Zwinger, 2004, s. 226)

Izochromozom: „chromozom, u něhož jedno rameno chybí, zatímco zbývající je naopak duplikováno“ (Nussbaum, 2004, s. 149)

Ring chromozom: „v případě, že dojde na stejném chromozomu ke dvěma delecím, místa zlomů se mohou navzájem propojit a vytvořit prstenec“ (Pritchard, 2007, s. 55)

Marker chromozom: malý neidentifikovatelný chromozom, často se vyskytující v mozaice. Představuje přítomnost nadbytečného materiálu. (Nussbaum, 2004)

- Balancované:

Inverze: „výměna směru části téhož chromozomu“ (Zwinger, 2004, s. 226)

Translokace: „výměna částí mezi homologními či heterologními chromozomy“ (Zwinger, 2004, s. 226)

(rozdělení dle URL 3)

Mezi nejčastější strukturní chromozomální aberace patří: Prader-Willy syndrom, Angelmanův syndrom, Syndrom Cri-du-chat a Wolf-Hirschhorn syndrom. (Pritchard, 2004)

Dle Zahádkové (2000) se výskyt chromozomálních aberací u živě narozených dětí pohybuje kolem 0,8%. Z tohoto čísla se u 0,48% dětí jedná o aberace pohlavních chromozomů a u 0,4% o aberaci autosomů.

2.1 Downův syndrom

Downův syndrom (47, XX nebo XY, +21) je způsoben trisomií 21. chromozomu, tedy přítomností tří chromozomů 21 v karyotypu. Vzniká nondisjunkcí, tedy chybným rozestupem chromozomů v průběhu meiotického dělení. Tato nondisjunkce nastává nejčastěji v průběhu vývoje oocytu (URL 2).

V 5% případů je však Downův syndrom způsoben translokační formou trisomie (46, XX nebo XY, -D,t (DqGq) (Kučerová, 1988). Nadbytečný chromosom je připojen na jiný chromosom (URL 2), většinou na 14., 15. či 22. Klinicky jsou však projevy translokační a volné formy trisomie stejné (Kučerová 1988).

U 3% jedinců s Downovým syndromem se jedná o tzv. mozaikovou formu trisomie (Kučerová, 1988).

V Mezinárodní klasifikaci nemocí najdeme tento syndrom pod kódem Q90 (URL 4). Downův syndrom je považován za nejrozšířenější chromozomální aberaci na světě. Ročně se jen u nás v České republice narodí 70 dětí s tímto syndromem (Bartoňová, Bazalová, 2007). Dle Pokrivčáka (2009) je výskyt této aberace asi 1:700 a riziko výskytu je zvýšeno u matek starších 35 let.

Historie diagnózy:

Klinické projevy Downova syndromu poprvé popsal Seguin roku 1866. (Žižka, 1994)

Downův syndrom byl jako samostatná diagnóza poprvé popsán roku 1866 anglickým lékařem Johnem Langdonem Downem (1828-1896), který popsal charakteristické rysy tohoto syndromu, avšak příčinu diagnózy neznal.

S myšlenkou, že příčinou Downova syndromu by mohla být chromozomální abnormalita, přišel v roce 1932 doktor Waardenburg, avšak ještě dlouho trvalo, než byla jeho myšlenka potvrzena.

Podstatu Downova syndromu – nadbytečný chromozom, tedy trisomii 21. chromozomu potvrdil francouzský lékař a genetik Lejeune roku 1959 (Selikowitz, 2011).

Terminologie:

V dřívější terminologii jsme mohli narazit na termín mongoloismus. Toto označení pro osoby s Downovým syndromem vzniklo pravděpodobně pro určitou podobu v obličejových rysech asiátům. V dnešní době se již toto označení nepoužívá. Taktéž nepopisujeme nikoho

jako „downika“, ale především jako osobu s Downovým syndromem, neboť je třeba zdůraznit, že se jedná o člověka a jeho postižení je až druhořadé (Selikowitz, 2011).

Klinické projevy v oblasti hlavy: „*Mikrocefalie, brachycefalie, ploché záhlaví, opožděný uzávěr lebečních švů a fontanel, hypoplazie i aplazie obličejových dutin, hypoplazie mediálního skeletu obličeje, plochý obličej; nízký kořen nosu, krátký nos; mongoloidní zešíkmení očních štěrbin, mírný exoftalmus, záněty očních víček a spojivek, epikanty, strabismus, nystagmus, hypoplazie duhovky, keratokonus, „Brushfield spots“, katarakta, refrakční vady; malá otevřená ústa, ragády na rtech, velký a rozbrázděný jazyk (lingua scrotalis) vyčnívající z úst, úzké a klenuté patro, rozštěp patra, anomálie dentice, postižení parodontu; malé a dysplastické ušní boltce, mikrocie a anocie, sluchová vada“ (Žižka, 1994, s. 194).*

V oblasti skeletu můžeme vyjmenovat: „*široký a krátký krk, anomálie žeber a obratlů, tvarové odchylky klíčních kostí, anomálie hrudníku (pectus carinatum, pectus excavatum), hypoplazie pánve, krátké končetiny, krátké prsty (akromikrie), klinodaktylie (5. prst), syndaktylie, polydaktylie, široká mezera mezi 1. a 2. prstem na noze“ (Žižka, 1994, s. 194).*

Projevy, které se týkají kůže: „*suchá, mramorovaná kůže, volná kůže na krku, jemné a řídké vlasy (i alopecie), řídké řasy, abnormální dermatoglyfy (příčná dlaňová rýha, jedna flečnická rýha na 5. prstu, distální axiální triradius, převaha ulnárních smyček“ (Žižka, 1994, s. 194).*

Typické znaky v oblasti gastrointestinálního systému: „*atrémie jícnu, stenóza či atrémie duodena, atrémie anu, malrotace, megacolon, obstipace a tracheozofageální píštěl“ (Žižka, 1994, s. 194).*

Srdce a cévy se týkají tyto znaky: „*defekt septa síní, defekt septa komor, atrioventrikulární kanál, otevřená Botallova dučej“ (Žižka, 1994, s. 194).*

Ostatní znaky: „*hypogenitalismus (mikropenis, kryptorchismus); diastáza přímých břišních svalů (pupeční kýla), hypotonie, hyperflexibilita; poruchy funkce štítné žlázy; charakteristický (hrubý) hlas; sklon k infekcím dýchacích cest; sklon k leukémii; senilitas praecox; prenatalní i postnatalní růstová retardace; mentální defekt v pásmu imbecility až idiocie, křečové paroxysmy“ (Žižka, 1994, s. 194).*

Typickým znakem u dětí s Downovým syndromem je epikantus, neboli epikantická řasa. Je to kožní řasa mezi kořenem nosu a koutkem oka. Tato řasa postupně slábne, či může vymizet úplně (Selikowitz, 2011).

Po okraji duhovky oka se u osob s tímto syndromem mohou vyskytovat tzv. Bruchfieldovy skrvny. To jsou bílé či nažloutlé tečky, které však nezpůsobují žádné zhoršení zraku. Většinou vymizí se zbarvením duhovky dohněda (Selikowitz, 2011).

Mezi další typické znaky Downova syndromu po narození dítěte patří: kulatý obličej, volná kůže na zadní straně krku, menší ústní otvor, široké ruce s krátkými prsty, jedna příčná dlaňová rýha. Také malíček může mít jen jeden kloub. Děti mohou mít nízký svalový tonus a velkou hybnost kloubů (Selikowitz, 2011).

Jedinci s touto aberací dorůstají lehce podprůměrné výšky, max. 168cm u mužů a 155 cm u žen (Selikowitz, 2011).

Asi 1/3 dětí s Downovým syndromem se narodí se srdeční vadou, proto by mělo být po narození u všech dětí provedeno ultrazvukové vyšetření k vyloučení srdečních malformací. Nejčastěji se jedná o defekt předsíňokomorové přepážky, defekt mezikomorové přepážky a otevřenou Botallovu dučeň. Tyto defekty se dnes operativně spravují již v kojeneckém věku (Selikowitz, 2011).

Riziko výskytu leukémie je u jedinců s Downovým syndromem 10x -20x vyšší než u ostatních jedinců. (Bartoňová, Bazalová, 2007). Vyskytuje se asi u 1 ze 100 dětí s touto aberací. S moderní medicínou lze tuto nemoc zvládnout a často i plně vyléčit (Selikowitz, 2011).

Většina osob s trisomií 21. chromozomu má rozumové schopnosti na úrovni lehké (IQ 50-70) či středně těžké (IQ 35-50) mentální retardace, těžkou (IQ 20-35) či hlubokou (IQ méně než 20) mentální retardaci zaznamenáváme pouze u menší části. Proto osoby s Downovým syndromem řadíme mezi osoby s mentálním postižením (Selikowitz, 2011).

2.2 Edwardsův syndrom

Edwardsův syndrom zapisujeme jako 47, XX nebo XY, +18 (Pokrivčák, 2009).

Dle MKN-10 (Mezinárodní klasifikace nemocí) značíme tento syndrom kódy Q91.0 – Q91.3 (URL 4). Výskyt této aberace je asi 1:5000 (Pokrivčák, 2009).

Syndrom je způsoben trisomií 18. chromozomu, která vzniká v meióze nondisjunkcí. Často je tato aberace spojena s anomáliemi gonosomů (Kučerová, 1988).

V roce 1960 byl syndrom poprvé popsán Johnem Hiltonem Edwardsem, anglickým genetikem se svými spolupracovníky (Žižka, 1994).

V etiologii této vady hraje roli vyšší věk rodičů, obzvláště matek (Kučerová, 1988).

Klinické projevy v oblasti hlavy: „*Mikrocefalie, dolichocefalie, prominující záhlaví, vysoké a široké čelo, „trojúhelníkový“ obličej; malý nos, choální atrézie; hypertelorismus, epikantus, ptóza, lefarofimóza, mikroftalmie, zákaly rohovky, modré skléry, anomálie duhovky, katarakta, strabismus, pigmentové změny na sítnici; krátký horní ret, mikrostmie, rozštěpy rtu, rozštěpy patra, gotické patro, mikroretrognie; nízko nasedající a dysplastické ušní boltce, atrézie zvukovodů*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Skelet: „*krátký krk, krátké sternum, anomálie žeber a obratlů, skolióza, úzká pánev, omezená abdukce v kyčelních kloubech, aplazie radia, abnormality epifýz, hypoplazie palce, kloubní kontraktury, flekční kontraktury prstů, charakteristické držení ruky (palec je sevřen v pěst, 2. - 5. prst jsou deviovány mediálním směrem), syndaktylie, polydaktylie, zkrácení a dorziflexe palce na noze, prominující patní kost, pes equinovarus*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Projevy, které se týkají srdce a cév: „*defekt septa síní, defekt septa komor, otevřená Botalova dučej*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Znaky, týkající se urogenitálního systému: „*anomálie močových cest (podkovovitá ledvina, hydronefróza), hypospadiie, kryprochismus, hypoplazie ovarií, hypertrofie klitoris*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Gastrointestinální systém: „*Meckelův divertikl, stenóza pyloru, eventrace bránice, malrotace, tracheoezofageální píštěl, omfalokéla, atrézie anu, hernie*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Nervový systém: „*anomálie corpus callosum, hydrocefalus, encefalokéla, meningokéla*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Dermatoglyfy: „*chybění distální flekční rýhy na prstech, příčná dlaňová rýha, vysoký počet oblouků, distální pozice dlaňového triradia*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Jiné znaky: „*hypoplazie plic, jedna umbilikální artérie; lipoatrofie, volná kůže na krku, hirsutismus; abnormality v průběhu těhotenství (polyhydramnion, malá placenta, slabé pohyby plodu); prenatalní i postnatalní růstová retardace, obtíže při pití a polykání, hypotonie (později hypertonie), těžká vývojová retardace*“ (Žižka, 1994, s. 188).

Chlapci s tímto syndromem žijí asi 2 týdny, dívky až 5 měsíců. Asi 10% dětí žije déle než rok (Kučerová, 1988).

2.3 Patauův syndrom

Karyotyp tohoto syndromu zapisujeme 47, XX nebo XY, +13. (Pokrivčák, 2009)

Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů tento syndrom značí kódy Q91.4 – 7 (URL 4). Výskyt tohoto syndromu je asi 1:10 000 (Pokrivčák, 2009).

Tato aberace vzniká nondisjunkcí 13. chromosomu v meióze. Vzácně může vzniknout i následkem balancované translokace Robertsonovy u rodičů (Kučerová, 1988).

Aberace byla popsána v roce 1960 Klausem Patauem, americkým genetikem a jeho spolupracovníky (Žižka, 1994; Pokrivčák, 2009).

Velkou roli v etiologii tohoto syndromu hraje vyšší věk rodičů (Kučerová, 1988).

K typickým znakům v oblasti hlavy jedince s touto anomálií patří: „*mikrocefalie, široký šev šípový, zvětšená velká fontanela, opožděný uzávěr lebečních švů a fontanel, prominence metopické sutury (švu), ustupující čelo; široký nos; hypertelorismus i hypotelorismus, mikroftalmie i anoftalmie, epikanty, zákaly rohovky, kolobomy duhovky, aniridie, katarakta, dysplazie sítnice, kolobomy retiny; tenké rty, dlouhé filtrum, rozštěp rtu a patra (nachází se přibližně u 2/3 jedinců s tímto syndromem (Kučerová, 1988), úzké patro, anomálie prenatální dentice, mikrogenie; nízko nasedající a malformované ušní boltce, preaurikulární výrůstky a píštěle a sluchová vada.*“ (Žižka, 1994, s. 186)

V oblasti skeletu se jedná především o tyto znaky: „*krátký krk, anomálie obratlů, kyfóza, skolióza, anomální tvar a hypoplazie žeber (aplazie 12. žebra), hypoplazie pánve, omezená abdukce v kyčelních kloubech; flekční kontraktury prstů, polydaktylie, syndaktylie, kamptodaktylie, nadpočetné prsty (unilaterální i bilaterální hexadaktylie, někdy pouze rudimentární), hyperextenzibilita palce na ruce, proximální implantace palce, trifalangeální palec, krátký palec v dorziflexi na noze, prominující patní kost, pedes equinovari*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Projevy týkající se kůže: „*volná kůže, nadytečná kůže na krku, kožní kapilární hemangiomy, kožní defekty v perietoockcipitální krajině, úzké hyperkonvexní nehty, hypoplastické nehty; abnormální dermatoglyfy (příčné dlaňové rýhy, distální lokalizace dlaňového triradia)*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Klinické projevy na srdci a cévách: „*defekt septa komor, defekt septa síní, jedna umbilikální artérie*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Postižení nervového systému: „*holoproencefalie, křeče, těžká psychomotorická retardace*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Urogenitální systém: „*polycystické ledviny, hydronefróza, anomálie močových cest, mikropenis, epispadie, hypospadie, kryptorchismus, hyperplazie klitoris, hypoplazie ovarií*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Gastrointestinální systém: „*omfalokéla, diverticulum Meckeli, malrotace, situs inversus, hernie*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Plod již v děloze vykazuje příznaky IUGR (intrauterinní růstové retardace) (Polák, 1998).

Ostatní projevy: „*poruchy svalového tonu, hypoplazie břišní svaloviny; přítomnost embryonálního hemoglobinu, abnormální lobulace leukocytů*“ (Žižka, 1994, s. 186).

Prognóza tohoto syndromu je velmi špatná, 45% narozených dětí s tímto postižením umírá v prvním měsíci života. 70% pak do půl roku života. Jen necelých 5% dětí narozených s touto aberací přežívá 3 roky života (Kučerová, 1988).

2.4 Turnerův syndrom

Turnerův syndrom má karyotyp 45, X0 (Polák, 1998).

V MKN-10 můžeme tento syndrom nalézt pod kódem Q96 (URL 4). Výskyt je asi 1: 10 000 (Pokivčák, 2009). Naopak Lebl, Zapletalová (2005) uvádí výskyt 1: 2000-2500 dívek a žen.

Tato aberace je způsobena monosomií chromosomu X, která vzniká nondisjunkcí při meióze, většinou při oogenezi (Kučerová, 1988).

Typické znaky tohoto syndromu poprvé popsal Turner v roce 1938, avšak ovariální agenese byla s největší pravděpodobností popsána již roku 1768 Margagnim (Žižka, 1994).

Typické klinické projevy v oblasti hlavy: „*tzv. trojúhelníkový obličej, hypoplazie maxily, naznačená senilní facies; antimongoloidní postavení očních štěrbin, ptóza, epikantus, strabismus, exoftalmus, modré skléry, dysplazie duhovky, kolobomy duhovky, kongenitální katarakta, myopie, poruchy zraku a barvocitu; „kapří“ ústa, gotické patro, poruchy dentice, mikrogenie; dysplastické a níže nasedající ušní boltce, porucha sluchu*“ (Žižka, 1994, s. 195).

Znaky v oblasti skeletu: „*krátký krk, anomálie obratlů (hypoplazie krčních obratlů), anomálie žeber, kyfóza, skolióza, široký hrudník, anomálie hrudníku, cubitus valgus, Madelungova deformita, brachymetakarpy (4. metakarp), fúze karpálních kůstek, deformity mediálního kondylu tibie, anomálie metafýz; opožděný kostní věk; osteoporóza; prenatalní i postnatalní malý vzrůst (tělesná výška v dospělosti 114-150 cm)*“ (Žižka, 1994, s. 195)

Kůže (adnexa): „*lymfedémy na rukou a nohou (novorozenecké období), pterygium colli, nadbytek kůže a nižší vlasová hranice na krku, mnohočetné pigmentové névy, kožní fibromy, sklon k tvorbě keloidů, hypoplastické a lateralizované prsní bradavky; hypotrichóza (i alopecie), řídké pubické i chybějící axilární ochlupení, hypoplastické a hyperkonvexní nehty; abnormální dermatoglyfy*“ (Žižka, 1994, s. 195).

Pohlavní ústrojí: „*hypogonitismus (infantilní zevní genitál, infantilní vagína i uterus, proužkovité gonády „streak gonads“, amenorea, sterilita, hypoplazie prsních žláz*“ (Žižka, 1994, s. 195).

Další: „*střevní hemangiomatóza; anomálie srdce a cév (defekt septa komor, koarktace aorty, idiopatická hypertenze); anomálie ledvin (podkovovitá ledvina); endokrinní poruchy*

(obezita, diabetes mellitus, tyreoiditis). Většinou normální inteligence. Psychologické problémy v souvislosti se sexuálním infantilismem, malou postavou, sterilitou“ (Žižka, 1994, s. 195).

Nápadnou známkou je často pterygium colli neboli kožní řasy na bocích krku. Ty vytvářejí dojem, že je krk široký. Jsou způsobeny nahromaděním tkáňové tekutiny z důvodu nevytvořených mízních uzlin, které by odváděly tkáňovou tekutinu zpět do krevního oběhu. Tyto řasy je možné později chirurgicky odstranit (Lebl, Zapletalová, 2005).

U dívek s Turnerovým syndromem se často vyskytují nejen vrozené vady srdce a cév, zejména koartace aorty, která je však velmi dobře operabilní, ale i tzv. podkovovitá ledvina, tedy spojení obou ledvin v jednu ve tvaru podkovy, která kromě možného snížení toku moči a tím zvýšení rizika infekce močových cest nepřináší větší rizika (Lebl, Zapletalová, 2005).

Velmi důležitým znakem této chromozomální aberace je růstová porucha. Dívky neléčené růstovým hormonem dorůstají výšky 134-158 cm, při léčení růstovým hormonem asi 138-165 cm. Léčbu růstovým hormonem je nejvhodnější započít před dovršením 10. roku života, naopak je nevhodné tuto léčbu zahajovat na prahu dospělosti, kdy jsou růstové ploténky již téměř uzavřeny. Růstový hormon se aplikuje injekčně do podkoží, často se používají injekční pera, která aplikaci usnadňují (Lebl, Zapletalová, 2005).

Vaječníky narozených dívek s Turnerovým syndromem nezvládají tvořit hormony a neobsahují vajíčka. Podáváním estrogenu a progesteronu lze vyvolat pubertu a zachovat ženskou zralost a menstruační cyklus. Dívky jsou pravidelně sledovány endokrinologem a gynekologem. Je potřeba správně načasovat počátek podávání estrogenu, jelikož způsobuje uzavření růstových plotének v dlouhých kostech a tím snižují výšku. Ideální dobou je 13. – 15. rok života (Lebl, Zapletalová, 2005).

Žena s Turnerovým syndromem může otěhotnět pomocí umělého oplodnění darovaného vajíčka se semenem manžela metodou IVF (in vitro fertilizace). Je nutné podávání hormonů do doby, než kontrolu převezme placenta. Procento úspěšnosti metody IVF je 25-30% (Lebl, Zapletalová, 2005).

2.5 Syndrom Cri du chat

Zápis karyotypu tohoto onemocnění je: 46, XX nebo XY, del 5p. (Pokrivčák, 2009)

V Mezinárodní statistické klasifikaci nemocí a přidružených zdravotních problémů (MKN-10) můžeme tento syndrom nalézt pod kódem Q93.4 jako delecí krátkého raménka chromosomu 5 (URL 4). Výskyt této aberace je asi 1:20 000 (Pokrivčák, 2009).

Tato strukturální aberace vzniká při meióze a patří mezi vrozené chromosomální aberace umožňující postiženému dlouhodobé přežití. (Kučerová, 1988)

Aberaci poprvé popsal Lejeune se spolupracovníky roku 1963. (Žižka, 1994)

Syndrom bývá nazýván také "syndrom kočičího křiku". Tento zvláštní mňoukavý pláč novorozenců způsobuje anomálie hrtanu. Tento příznak mizí po pár týdnech života (Kučerová, 1988).

Mezi další typické projevy v oblasti hlavy patří: „*mikrocefalie, brachycefalie, kulatý „měsícovitý“ obličej, asymetrie obličeje, prominující supraorbitální oblouky; široký kořen nosu, prominující nos; hypertelorismus, antimongoloidní postavení očních štěrbin, epikanty, strabismus, katarakta, myopie, atrofie optiku; anomálie dentice, klenuté patro, rozštěp rtu a patra, malá dolní čelist; nízko nasedající dysplastické ušní boltce, mikrocie, anocie, preaurikulární kožní výrůstky.*“ (Žižka, 1994, s. 248)

Mezi projevy v oblasti skeletu se řadí především: „*krátký krk, skolióza, krátké metakarpy a metatarzy, nepravidelná délka a tvar prstů, syndaktylie, klinodaktylie, pedes equinovari*“ (Žižka, 1994, s. 248).

Další projevy syndromu: „*hypoplazie laryngu a epiglottis (kongenitální stridor), „kočičí“ křik; anomálie centrální nervové soustavy; anomálie urogenitálního systému (hypospadie, epispadie, kryptorchismus); srdeční vady; diastáza přímých svalů břišních, hernie; hypotonie, hypertonie; předčasné šedivění; abnormální dermatoglyfy (jedna flekční palmární rýha, distální pozice dlaňového triradia); mentální defekt v pásmu idiocie, prenatalní i postnatalní růstová retardace*“ (Žižka, 1994, s. 248).

Jedinci se dožívají dospělosti, jejich maximální výška je 168 cm. Často jim vlasy předčasně šedivějí. (Kučerová, 1988)

IQ jedinců se syndromem Cri du chat je často nižší než 35. (Kučerová, 1988)

3 Praktická část

Ve své praktické části jsem pomocí průzkumného šetření zjišťovala obecné povědomí studentů různých oborů o vybraných vrozených vývojových vadách, především vybraných chromozomálních aberacích.

3.1 Stanovení průzkumných cílů

Hlavním cílem průzkumného šetření je zmapovat znalosti studentů speciální pedagogiky a ostatních oborů o vybraných chromozomálních aberacích.

Byly stanoveny tři průzkumné cíle:

Průzkumný cíl 1: „Zjistit, zda povědomí o chromozomálních aberacích je mezi studenty speciální pedagogiky vyšší než mezi studenty ostatních oborů.“

Průzkumný cíl 2: „Zjistit, zda osobní zkušenost s osobami s chromozomální aberací je u studentů speciální pedagogiky četnější než u studentů ostatních oborů.“

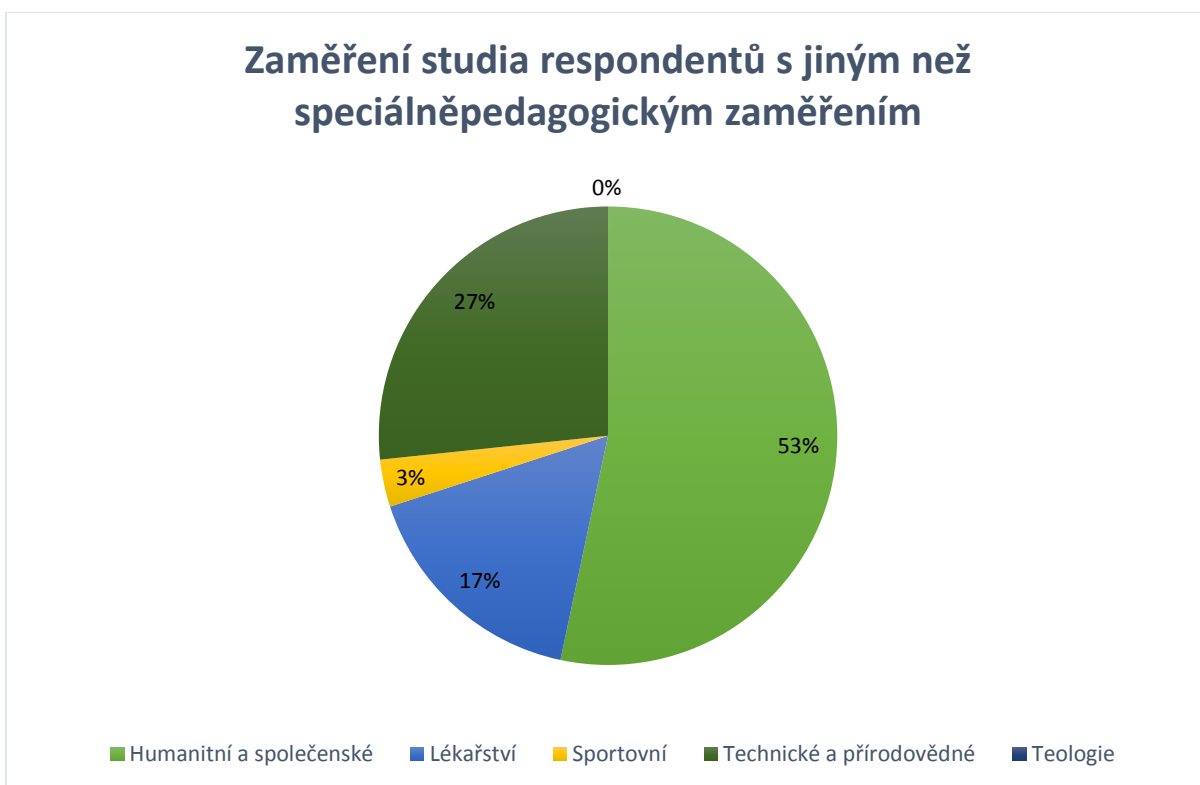
Průzkumný cíl 3: „Zjistit, zda Downův syndrom je pro studenty obou vzorků nejznámější chromozomální aberace.“

3.2 Metodologie průzkumu a charakteristika průzkumného vzorku

Průzkumné šetření bylo provedeno na začátku roku 2015 pomocí serveru Survio.com a bylo zaměřeno na studenty českých vysokých škol. Jedná se o kvantitativní průzkumné šetření, jež bylo realizováno dotazníkovým šetřením a jehož výsledky byly dále analyzovány. Dotazník je koncipován jako anonymní. Skládal se ze čtrnácti uzavřených otázek určených k průzkumnému šetření a jedné informativní otázky, jež byla určena k charakteristice průzkumného vzorku, v tomto případě sloužila pouze k rozdělení vzorku na studenty speciální pedagogiky a studenty jiného zaměření. Tato otázka nám také může pomoci rozdělit studenty jiných než speciálněpedagogických oborů na jednotlivá zaměření studia. Celkový vzorek obsahuje šedesát studentů (třicet z každé skupiny).

Zaměření studia respondentů s jiným než speciálněpedagogickým zaměřením		
Zaměření	Počet respondentů	Procenta
Jiné humanitní a společenské obory	16	53%
Lékařství	5	17%
Sportovní zaměření	1	3%
Technické a přírodovědné zaměření	8	27%
Teologie	0	0%

Tabulka 1: Zaměření studia respondentů s jiným než speciálněpedagogickým zaměřením



Graf 1: Zaměření studia respondentů s jiným než speciálněpedagogickým zaměřením

3.3 Zpracování průzkumného šetření

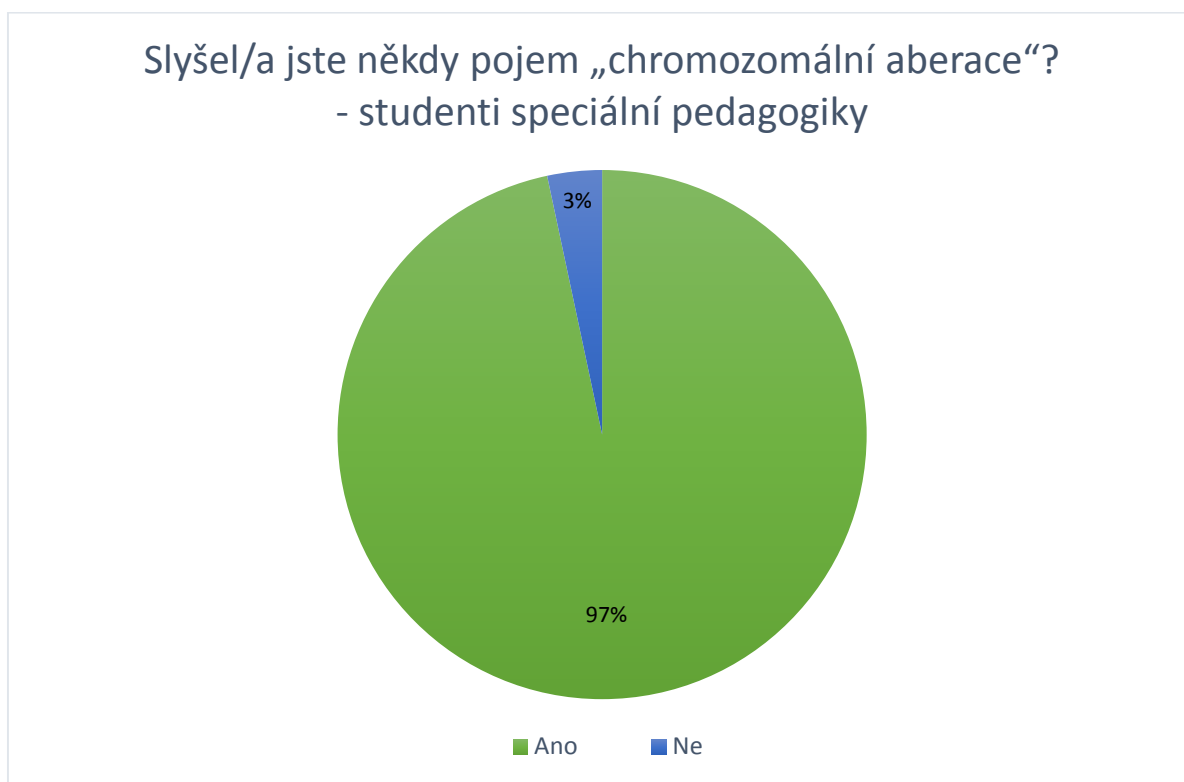
První otázka průzkumného šetření zjišťovala, zda se respondenti již setkali s pojmem „chromozomální aberace“.

Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“?					
Studenti speciální pedagogiky			Studenti ostatních oborů		
Odpověď	Počet respondentů	Procenta	Odpověď	Počet respondentů	Procenta
Ano	29	97%	Ano	19	63%
Ne	1	3%	Ne	11	37%

Tabulka 2: Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“?

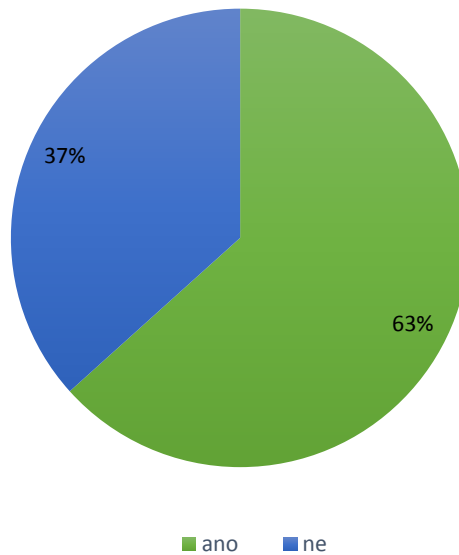
Z tabulky číslo 2 vyplývá, že téměř všichni studenti (97%) speciální pedagogiky se s pojmem setkali, pouze 1 respondent odpověděl záporně.

Oproti tomu u studentů ostatních oborů odpověděla záporně více než třetina (37%).



Graf 2a: Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“? – studenti speciální pedagogiky

Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“?
- ostatní studenti



Graf 2b: Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“? – studenti ostatních oborů

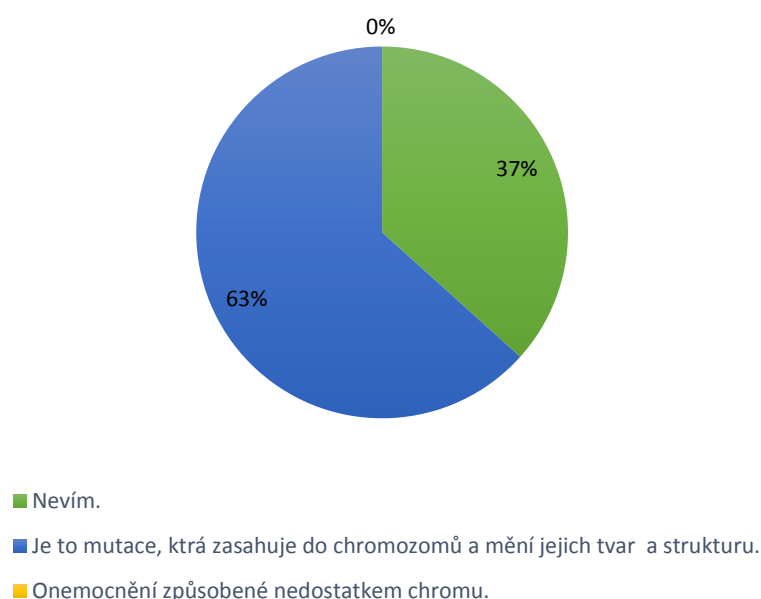
Druhá otázka zjišťuje, zda respondent ví, co pojem „chromozomální aberace“ znamená.

Víte, co pojem „chromozomální aberace“ znamená?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Studenti ostatních oborů	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Nevím	0	0%	11	37%
Mutace, která zasahuje do chromozomů a mění jejich tvar a strukturu	30	100%	19	63%
Onemocnění způsobené nedostatkem chromu	0	0%	0	0%

Tabulka 3: Víte, co pojem „chromozomální aberace“ znamená?

Z tabulky číslo 3 je patrné, že všichni studenti speciální pedagogiky zvolili správnou odpověď, tedy, že se jedná o mutace zasahující do chromozomů a mění jejich tvar a strukturu. Mezi ostatními studenty více než třetina zvolila odpověď „nevím“ (37%) a správnou odpověď zvolilo 19 respondentů (63%).

Víte, co pojem „chromozomální aberace“ znamená? - ostatní studenti



Graf 3: Víte, co pojem „chromozomální aberace“ znamená? – ostatní studenti

Třetí otázka zjišťovala, které syndromy jsou studentům známy, a které nikoliv. Případně, který syndrom je neznámější, a který méně známý. Z této otázky vzniklo několik tabulek:

Znalost Downova syndromu				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	30	100%	30	100%
Ne	0	0%	0	0%

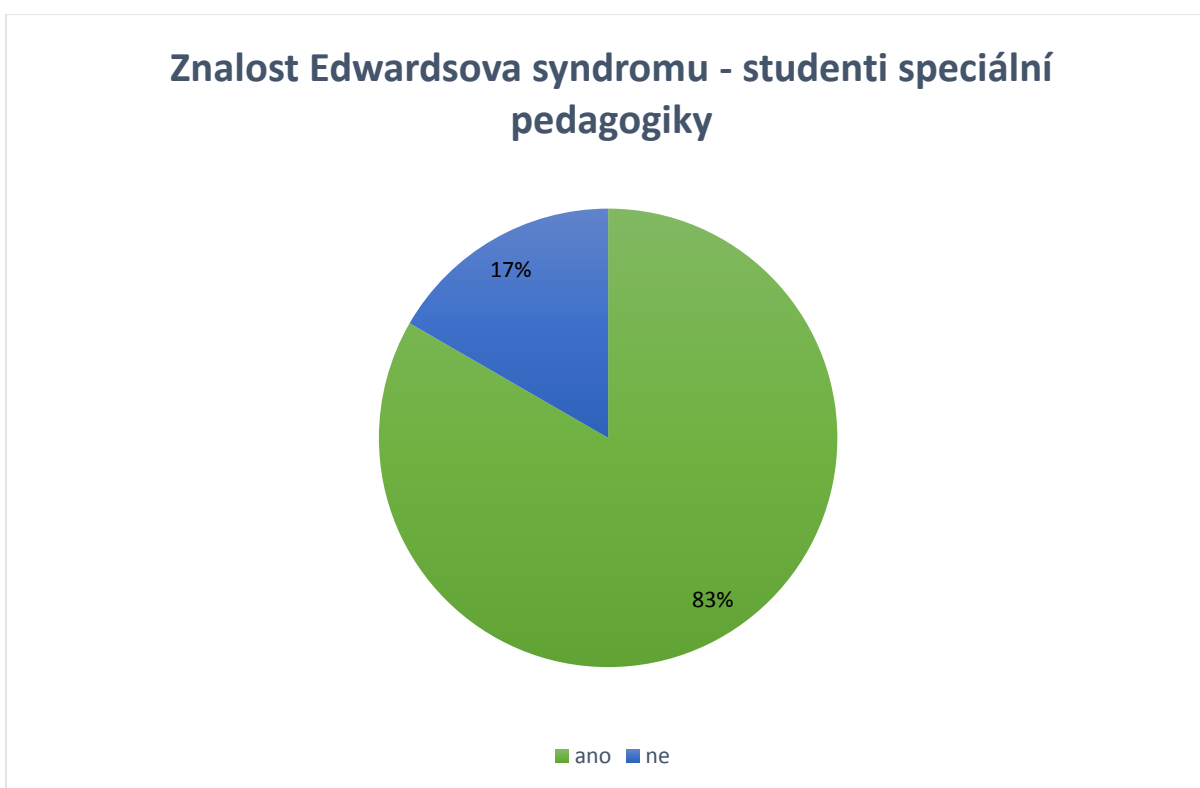
Tabulka 4a: Znalost Downova syndromu

Z tabulky 4a vyplývá, že Downův syndrom označili jako známý všichni respondenti, tedy 100% studentů speciální pedagogiky i 100% studentů jiných než speciálněpedagogických oborů.

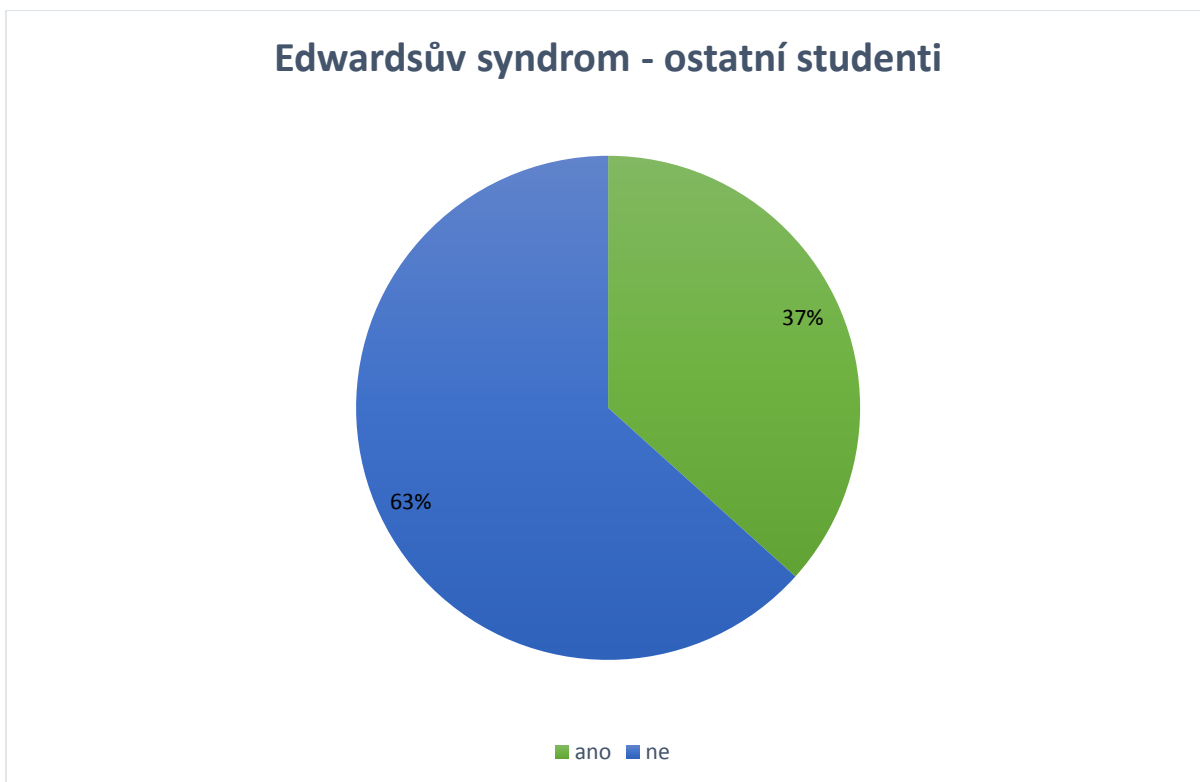
Znalost Edwardsova syndromu				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Studenti ostatních oborů	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	25	83%	11	37%
Ne	5	17%	19	63%

Tabulka 4b: Znalost Edwardsova syndromu

Z tabulky 4b je zřejmé, že více než 80% studentů (25 respondentů) speciální pedagogiky pojem „Edwardsův syndrom“ zná, oproti tomu více než polovina ostatních studentů (63%) tento syndrom nezná.



Graf 4b.1: Znalost Edwardsova syndromu – studenti speciální pedagogiky



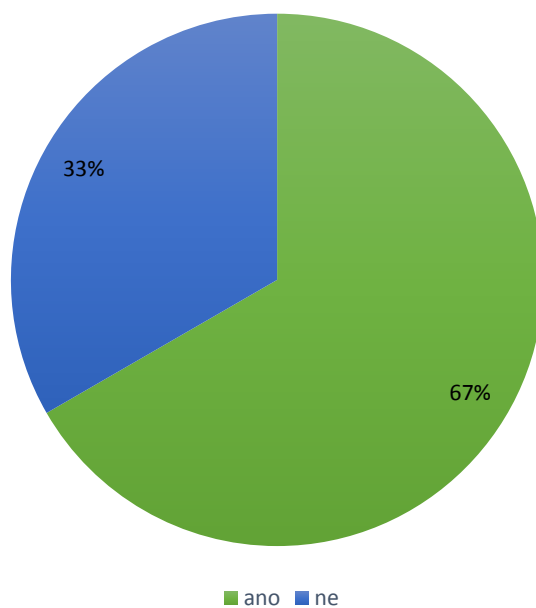
Graf 4b.2: Znalost Edwardsova syndromu – studenti ostatních oborů

Znalost Patauova syndromu				
	Studenti speciální pedagogiky		Studenti ostatních oborů	
Odpověď	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	20	67%	8	27%
Ne	10	33%	22	73%

Tabulka 4c: Znalost Patauova syndromu

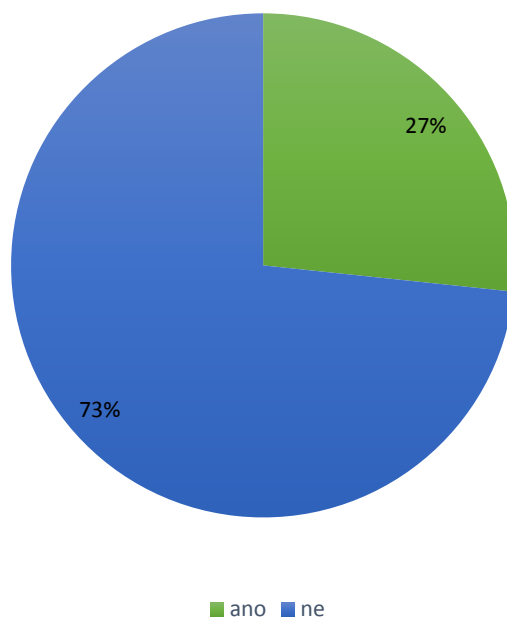
Z tabulky vyplývá, že dvě třetiny studentů (67%) speciální pedagogiky označilo Patauův syndrom za jim známý, naopak u ostatních studentů označila syndrom za známý méně než třetina respondentů (27%).

Znalost Patauova syndromu - studenti speciální pedagogiky



Graf 4c.1: Znalost Patauova syndromu – studenti speciální pedagogiky

Znalost Patauova syndromu - ostatní studenti

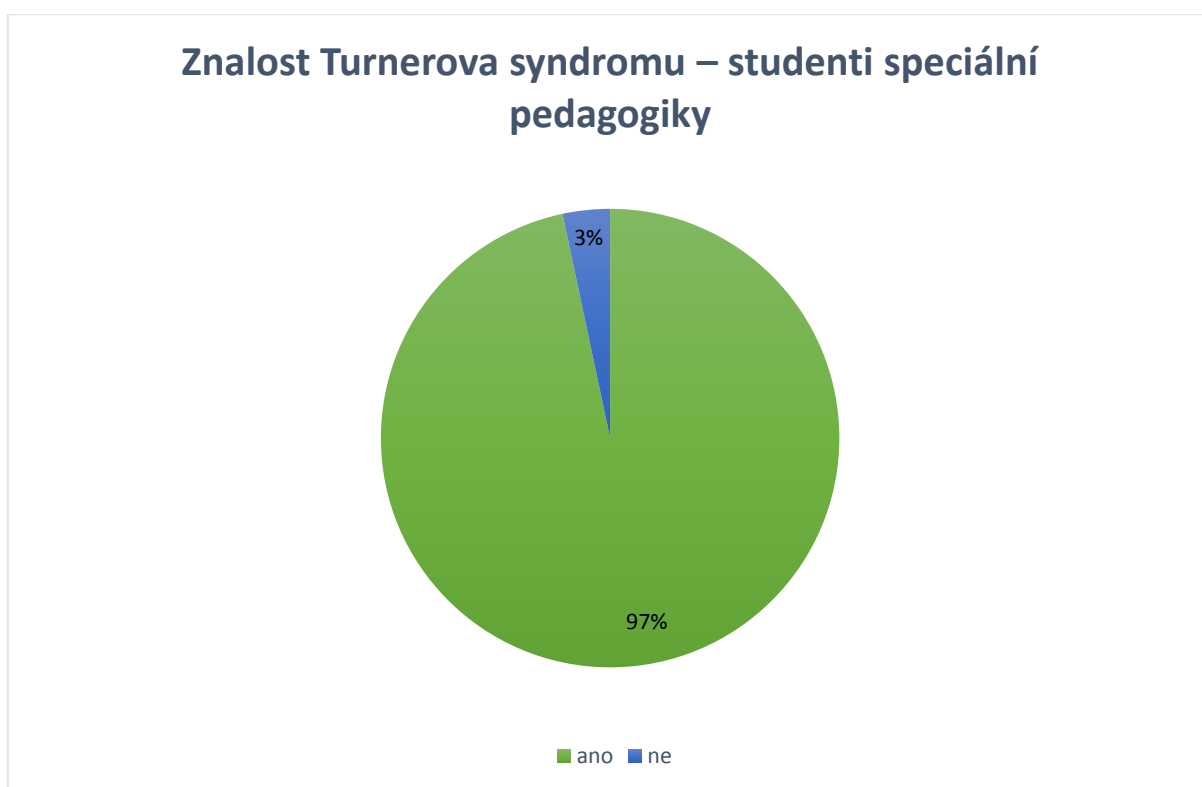


Graf 4c.2: Znalost Patauova syndromu – ostatní studenti

Znalost Turnerova syndromu				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Studenti ostatních oborů	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	29	97%	15	50%
Ne	1	3%	15	50%

Tabulka 4d: Znalost Turnerova syndromu

Z tabulky 4d lze vyčíst, že pojem Turnerův syndrom označilo za jím známý 97% studentů speciální pedagogiky, tedy 29 respondentů. U studentů ostatních oborů označila tento syndrom za známý přesně polovina respondentů.

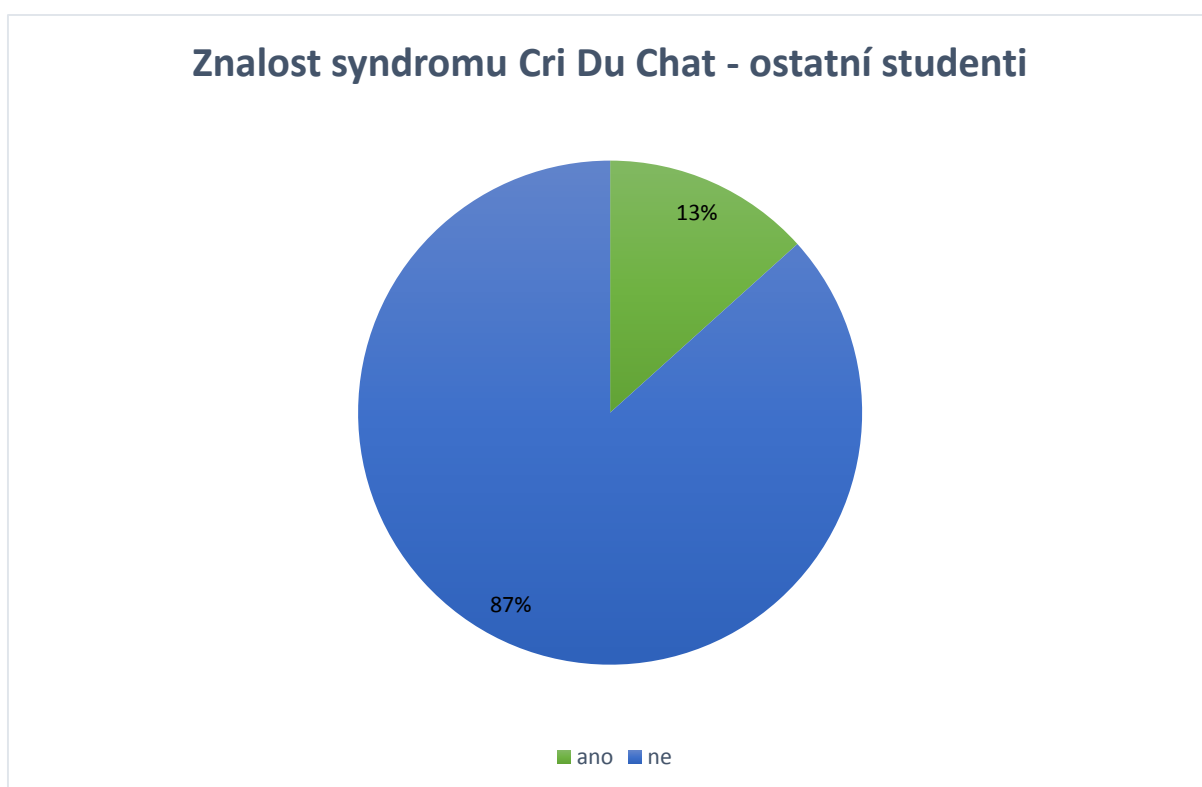


Graf 4d: Znalost Turnerova syndromu – studenti speciální pedagogiky

Znalost syndromu Cri Du Chat				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Studenti ostatních oborů	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	15	50%	4	13%
Ne	15	50%	26	87%

Tabulka 4e: Znalost syndromu Cri Du Chat

Z tabulky 4e je patrné, že syndrom Cri Du Chat je známý pouze polovině studentů speciálněpedagogických oborů. Mezi ostatními studenty znají pojem Cri Du Chat pouze 4 respondenti (13%).



Graf 4e: Znalost syndromu Cri Du Chat - ostatní studenti

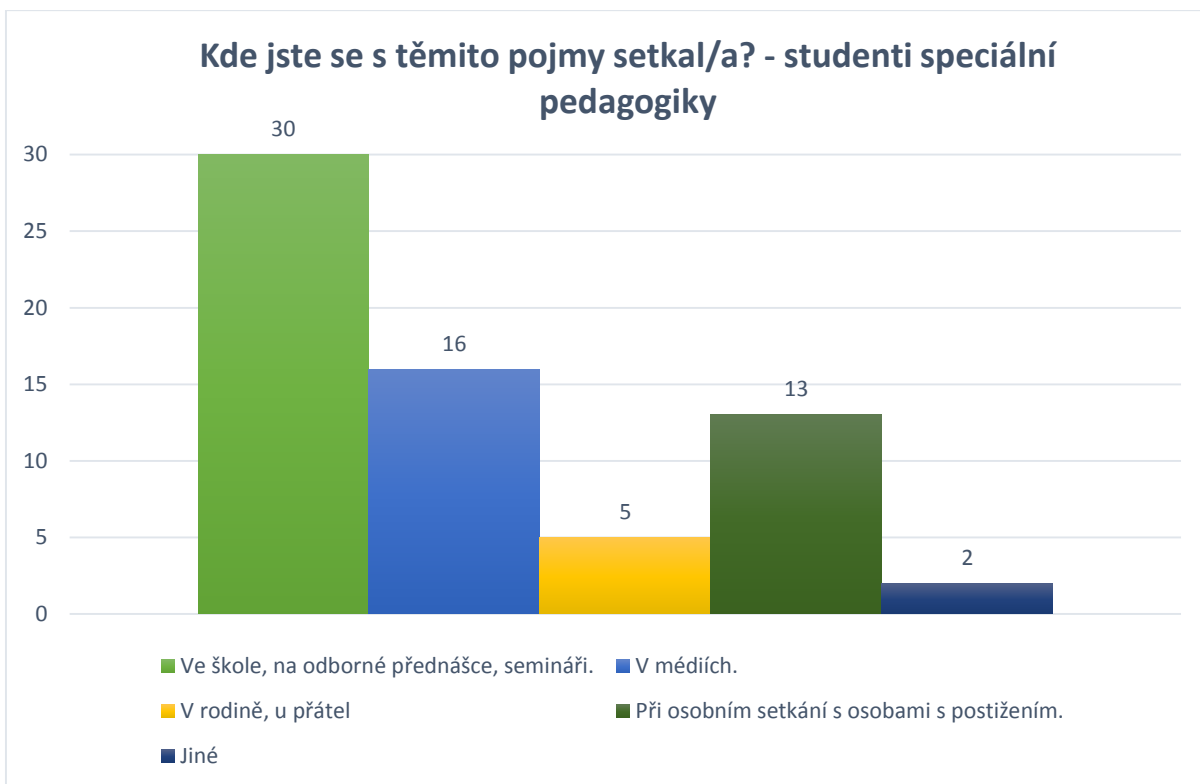
Otázka číslo 4 zjišťovala, kde se studenti setkali s pojmy z předchozí otázky, tedy s 5 syndromy (Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom a syndrom Cri Du Chat). Respondenti mohli zvolit více odpovědí z nabízených možností. Procenta v tabulce ukazují, kolik procent respondentů z každého souboru zvolilo jednotlivé možnosti.

Kde jste se s těmito pojmy setkal/a?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ve škole, na odborné přednášce, semináři	30	100%	17	57%
V médiích	16	53%	20	67%
V rodině, u přátel	5	17%	5	17%
Při osobním setkání s osobami s postižením	13	43%	11	37%
Jiné	2	7%	3	10%

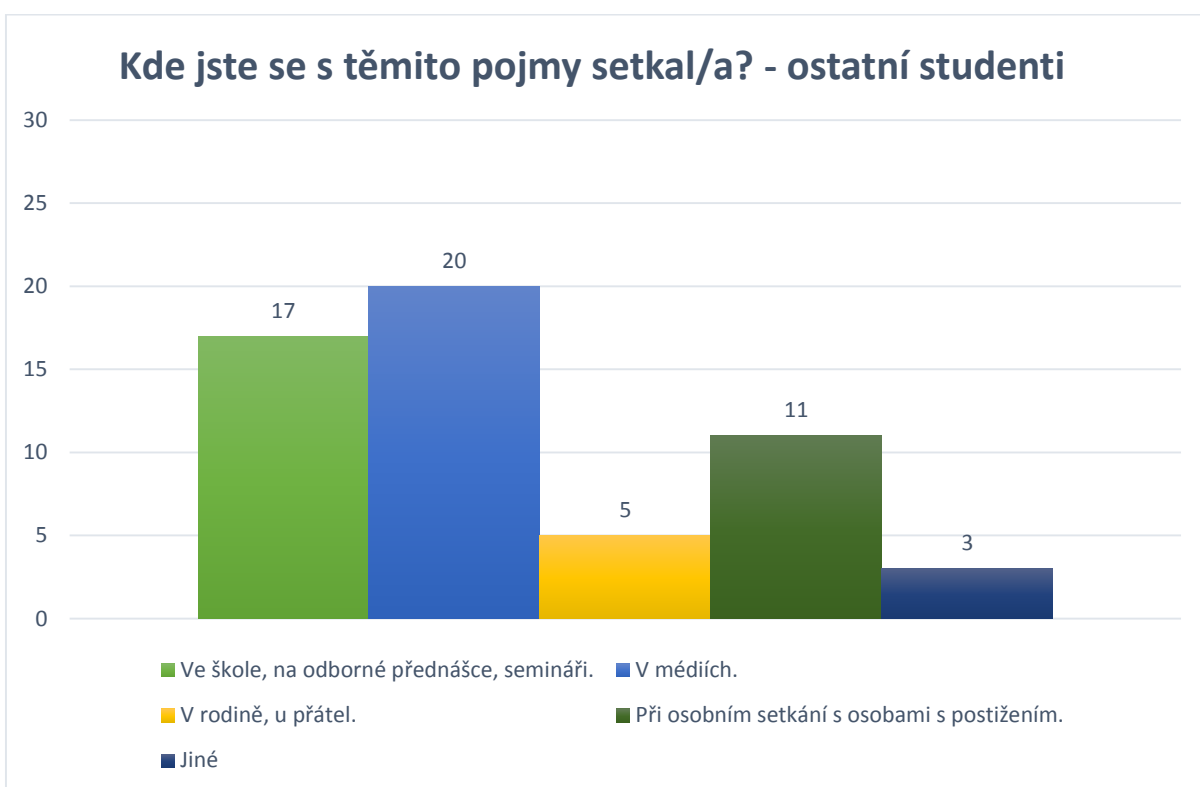
Tabulka 5: Kde jste se s těmito pojmy setkal/a?

Tabulka 5 ukazuje nepřekvapivý fakt, že všichni studenti speciální pedagogiky se s 5 nejnámějšími chromozomálními aberacemi setkali ve škole, na odborné přednášce či semináři. Více než polovina (53%) speciálních pedagogů se s nimi setkala v médiích a necelá polovina (43%) při osobním setkání s osobami s postižením. 5 respondentů (17%) z řad studentů speciální pedagogiky uvedlo, že se s těmito pojmy setkalo v rodině či u přátel. 2 studenti zvolili možnost jiné a specifikovali ji jako: v zaměstnání a literatura a dokumentární filmy.

U ostatních studentů nejvíce respondentů (67%) označilo možnost v médiích, další nejčastější odpovědí byla možnost „ve škole, na odborné přednášce či semináři“, kterou zvolilo 57% studentů. Třetí nejčastější odpovědí bylo „při osobním setkání s osobami s postižením“, tuto možnost zvolilo 37% respondentů z řad ostatních studentů. V rodině a u přátel se s těmito pojmy setkalo pouze 17% studentů jiných než speciálně pedagogických oborů. Nejméně častou odpovědí u ostatních studentů byla odpověď „jiné“, kterou zvolili pouze 3 respondenti (10%) a specifikovali ji jako: středoškolská odborná činnost (geneticky podmíněné choroby), odborná literatura a internet.



Graf 5a: Kde jste se s těmito pojmy setkal/a? - studenti speciální pedagogiky



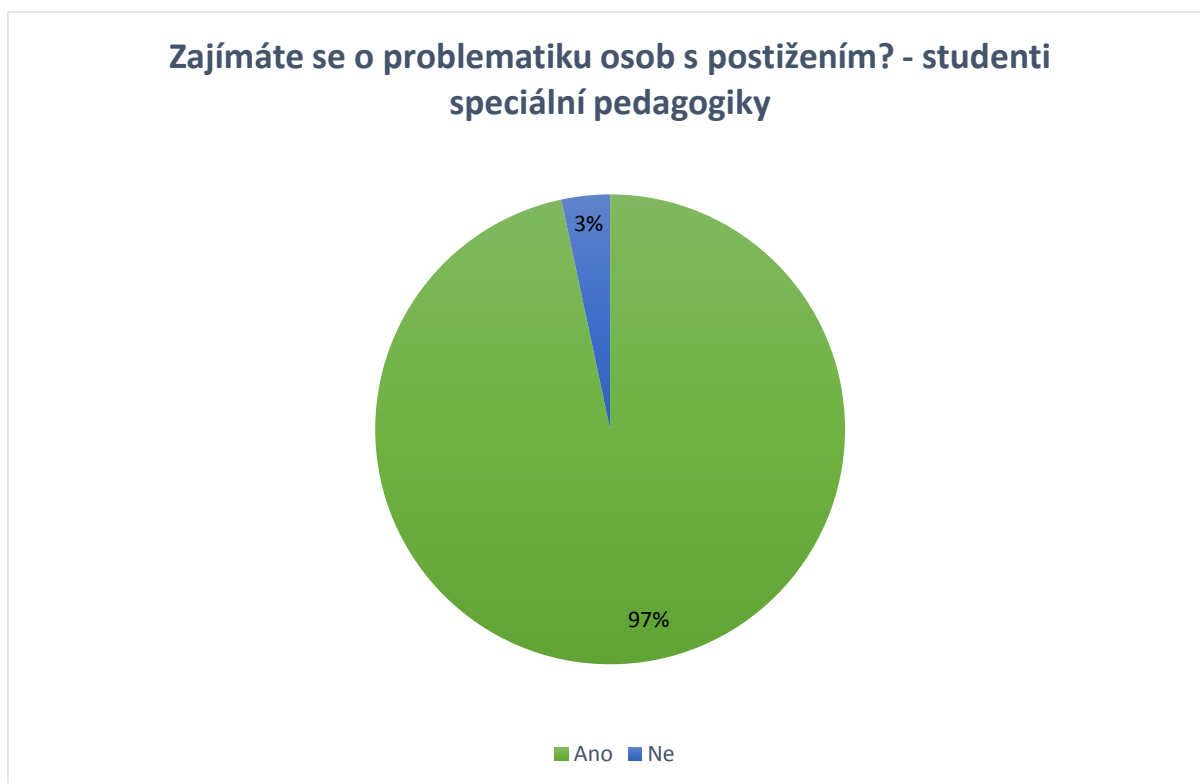
Graf 5b: Kde jste se s těmito pojmy setkal/a? – ostatní studenti

Otázka číslo 5 zkoumá zájem respondentů o problematiku osob s postižením, jelikož by mohl mít vliv na odpovědi respondentů.

Zajímáte se o problematiku osob s postižením?				
	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
Odpověď	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	29	97%	12	40%
Ne	1	3%	18	60%

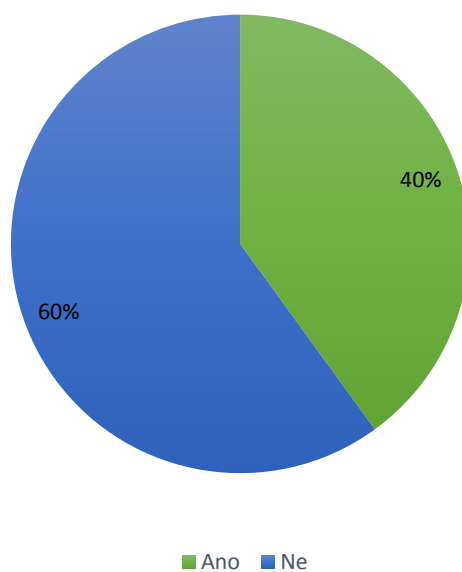
Tabulka 6: Zajímáte se o problematiku osob s postižením?

Z tabulky číslo 6 je zřejmé, že většina studentů speciální pedagogiky se o problematiku osob s postižením zajímá, překvapivý je fakt, že 1 člověk (3%) se o tuto problematiku nezajímá. U ostatních studentů se o tuto problematiku zajímá 40% respondentů (12 studentů).



Graf 6a: Zajímáte se o problematiku osob s postižením? – studenti speciální pedagogiky

Zajímáte se o problematiku osob s postižením? - ostatní studenti



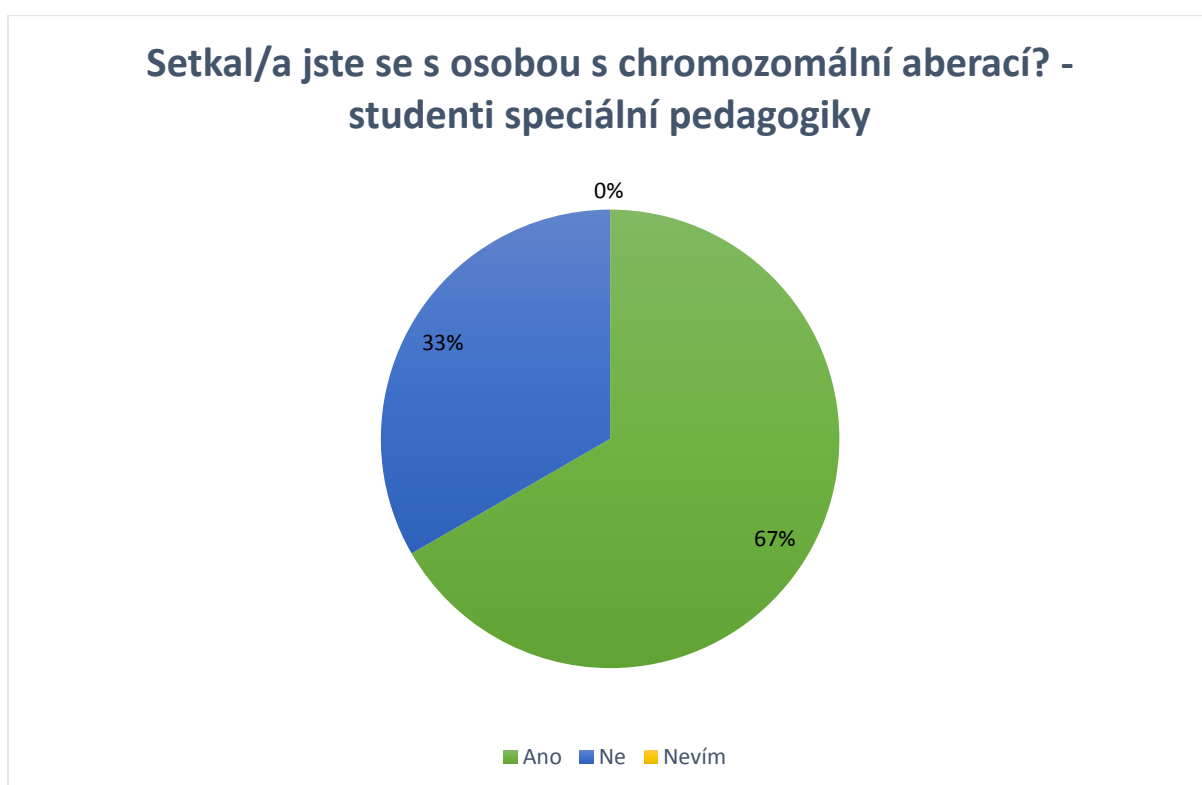
Graf 6b: Zajímáte se o problematiku osob s postižením? – ostatní studenti.

Otázka číslo 6 zkoumala, zda se respondenti již s osobou s chromozomální aberací setkali.

Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Ano	20	67%	13	44%
Ne	10	33%	10	33%
Nevím	0	0%	7	23%

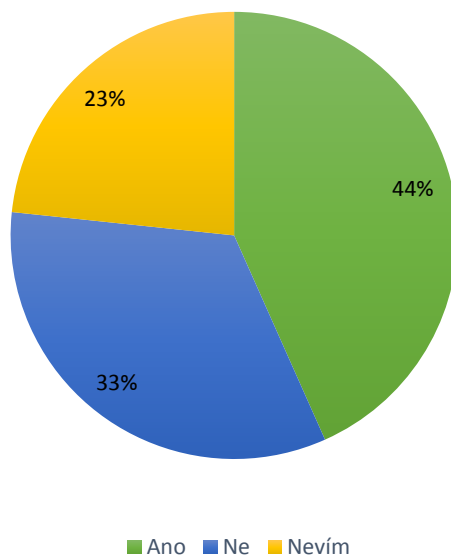
Tabulka 7: Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací?

Z tabulky je zřejmé, že přesně dvě třetiny respondentů z řad studentů speciální pedagogiky se s osobou s chromozomální aberací setkali. U ostatních studentů se s osobou s chromozomální aberací setkala necelá polovina respondentů (44%), třetina (10 respondentů) se s osobou s chromozomální aberací nesečkala a zhruba pětina (23%) neví, zda se setkala či nikoliv.



Graf 7a: Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací? - studenti speciální pedagogiky

Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací? - ostatní studenti



Graf 7b: Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací? - ostatní studenti

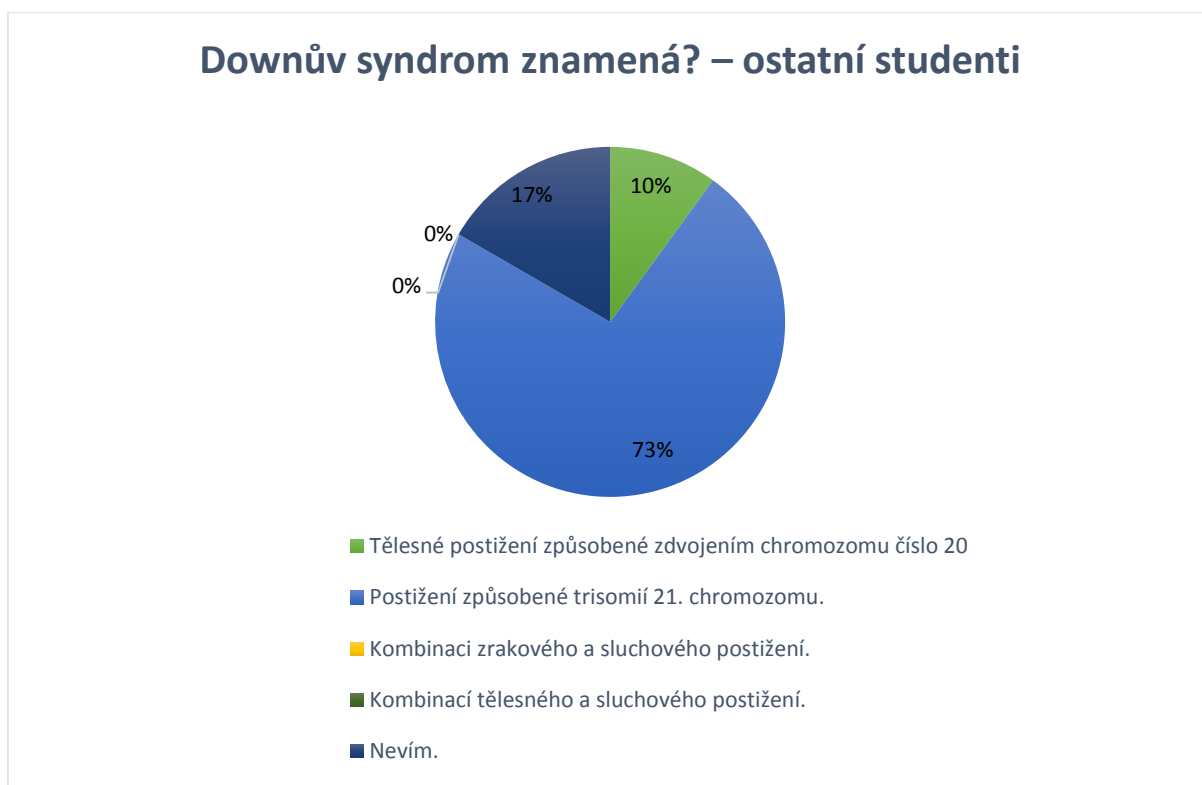
Další otázky se zabývaly znalostí 5 syndromů, jejich etiologie, charakteristických znaků a názvů, možnosti zjištění během gravidity a prenatální diagnostikou.

Otázka č. 7 zkoumala znalost charakteristiky Downova syndromu.

Downův syndrom znamená?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Tělesné postižení způsobené zdvojením chromozomu číslo 20	0	0%	3	10%
Postižení způsobené trisomií 21. chromozomu	30	100%	22	73%
Kombinaci zrakového a sluchového postižení	0	0%	0	0%
Kombinaci tělesného a sluchového postižení	0	0%	0	0%
Nevím	0	0%	5	17%

Tabulka 8: Downův syndrom znamená?

Z tabulky lze vyčíst, že všichni studenti (100%) ví, co Downův syndrom znamená, že je to postižení způsobené trisomií 21. chromozomu. Správnou odpověď zvolil i téměř tři čtvrtiny respondentů (73%) z řad ostatních studentů. 5 z nich (17%) zvolilo odpověď „nevím“ a jen 3 zvolili špatnou odpověď (10%).



Graf 8b: Downův syndrom znamená? – ostatní studenti

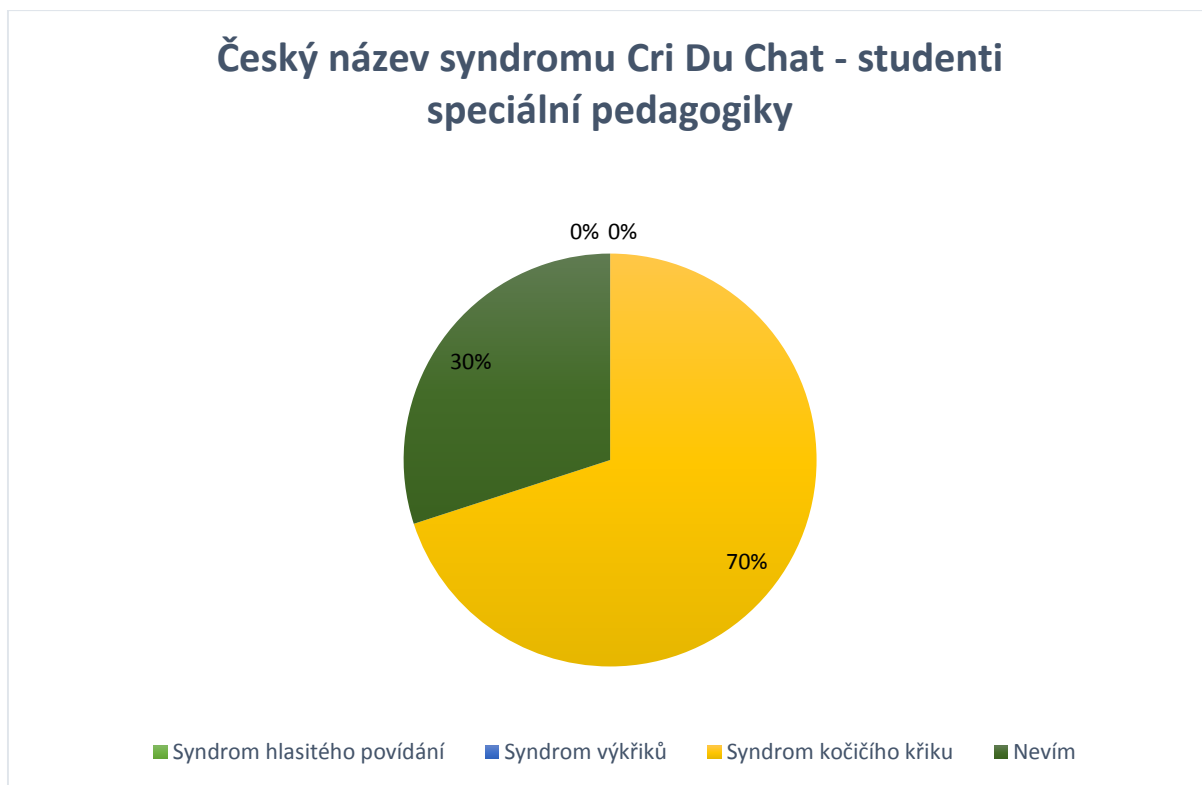
Otázka číslo 8 se ptá na český název syndromu Cri Du Chat.

Český název syndromu Cri Du Chat je:				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Syndrom hlasitého povídání	0	0%	0	0%
Syndrom výkřiků	0	0%	1	3%
Syndrom kočičího křiku	21	70%	9	30%
Nevím	9	30%	20	67%

Tabulka 9: Český název syndromu Cri Du Chat

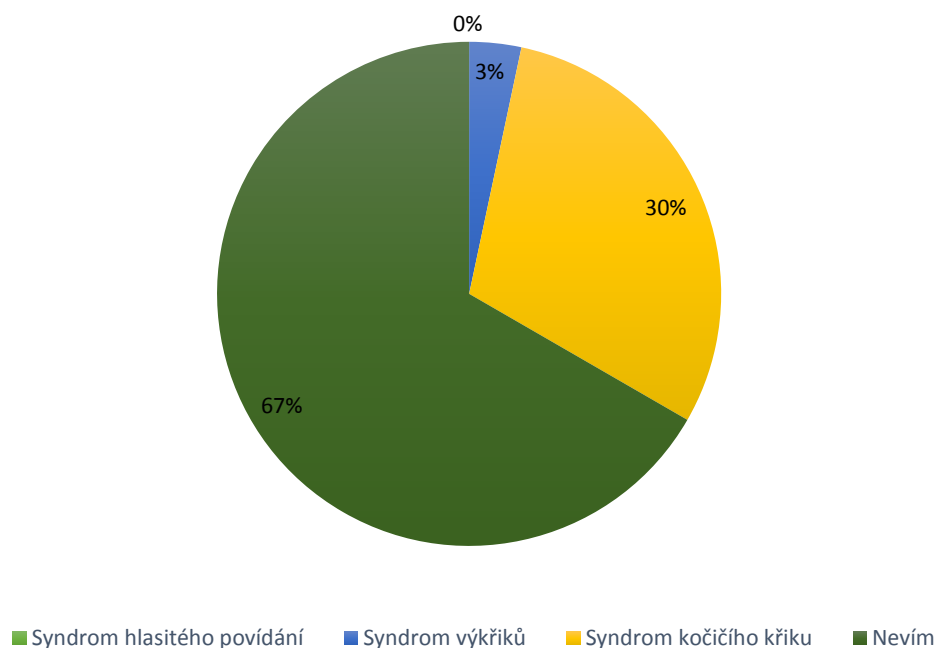
Z tabulky je zřejmé, že 21 studentů speciální pedagogiky zná správný název syndromu Cri Du Chat, 9 studentů neví, jak se správně česky jmenuje.

Mezi ostatními studenty zvolil špatnou odpověď 1 respondent, 9 jich zvolilo správnou možnost a dvě třetiny respondentů zvolilo možnost „nevím“.



Graf 9a: Český název syndromu Cri Du Chat - studenti speciální pedagogiky

Český název syndromu Cri Du Chat - ostatní studenti



Graf 9b: Český název syndromu Cri Du Chat - ostatní studenti

Devátá otázka zkoumala znalost charakteristického znaku dvou z vybraných syndromů, „opičích rýh“.

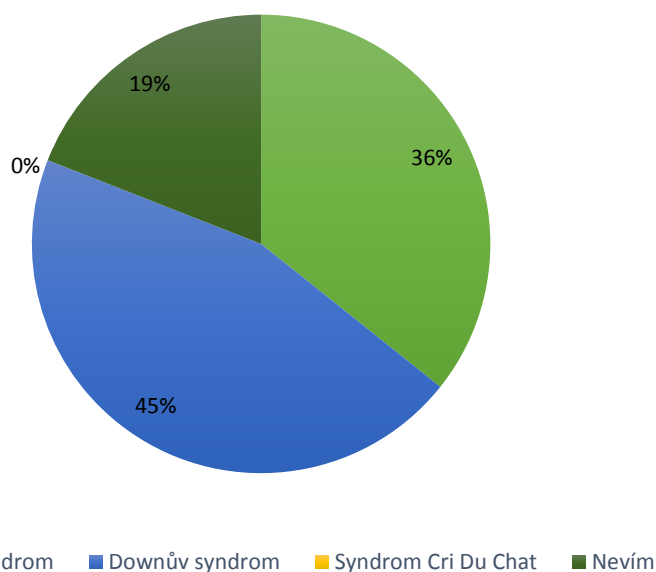
Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Patauův syndrom	15	36%	6	18%
Downův syndrom	19	45%	9	26%
Syndrom Cri Du Chat	0	0%	0	0%
Nevím	8	19%	19	56%

Tabulka 10: Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“?

Z tabulky je zřejmé, že 81% studentů speciální pedagogiky zvolilo správnou odpověď a to minimálně jednu ze dvou správných. 19% studentů speciální pedagogiky zvolilo odpověď „nevím“.

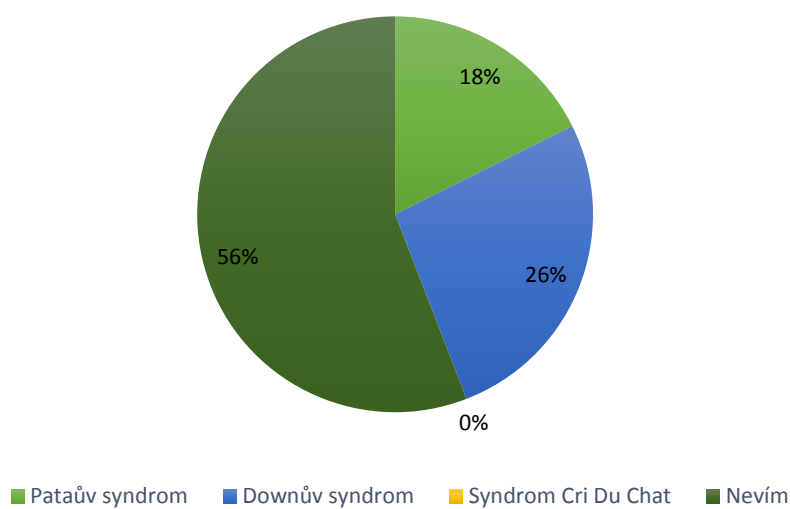
Z ostatních studentů zvolilo minimálně 1 správnou odpověď 44% studentů, více než polovina (56%) zvolilo odpověď „nevím“.

Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“? - studenti speciální pedagogiky



Graf 10a: Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“? – studenti speciální pedagogiky.

Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“? - ostatní studenti



Graf 10b: Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“? – ostatní studenti

Otázka číslo 10 zkoumá znalost jednoho z charakteristických znaků Patauova syndromu.

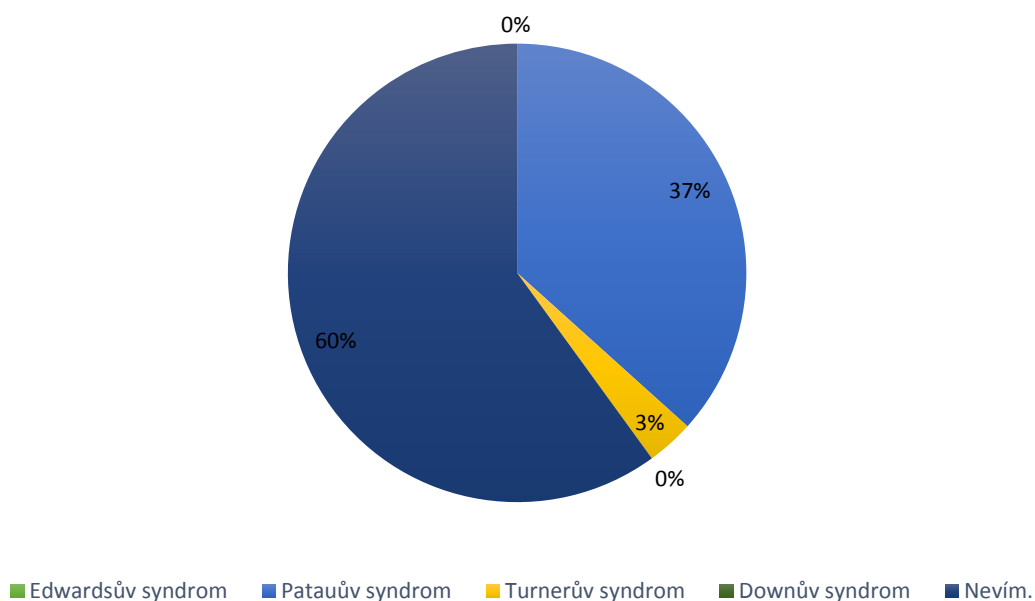
U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie (chybění očí)?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Edwardsův syndrom	0	0%	1	3%
Patauův syndrom	11	37%	5	17%
Turnerův syndrom	1	3%	0	0%
Downův syndrom	0	0%	0	0%
Nevím	18	60%	24	80%

Tabulka 11: U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie?

Z tabulky lze vyčíst, že pouze 1 student (3%) speciální pedagogiky zvolil špatnou odpověď, tedy Turnerův syndrom. 18 studentů (60%) zvolilo možnost „nevím“. Asi třetina studentů speciální pedagogiky vybrala správnou odpověď.

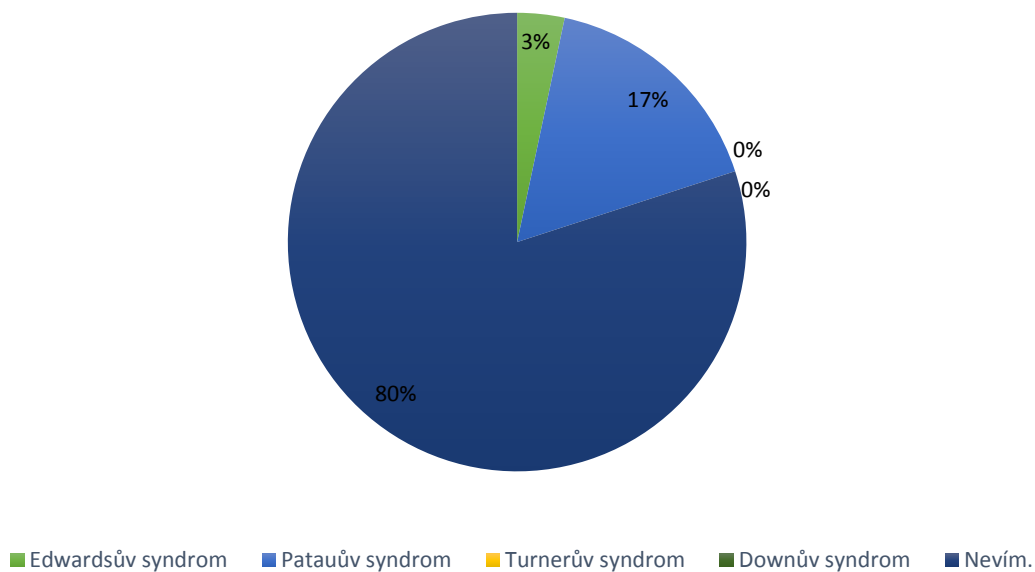
Mezi ostatními studenty zvolil špatnou odpověď taktéž pouze 1 student (3%). 17% respondentů zvolilo správnou odpověď a 80% z nich vybralo možnost „nevím“.

U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie? - studenti speciální pedagogiky



Graf 11a: U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie? – studenti speciální pedagogiky.

U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie? – ostatní studenti



Graf 11b: U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie? – ostatní studenti

Jedenáctá otázka zjišťuje znalost rizikových faktorů vzniku chromozomálních aberací. Respondenti mohli zvolit několik z nabízených možností.

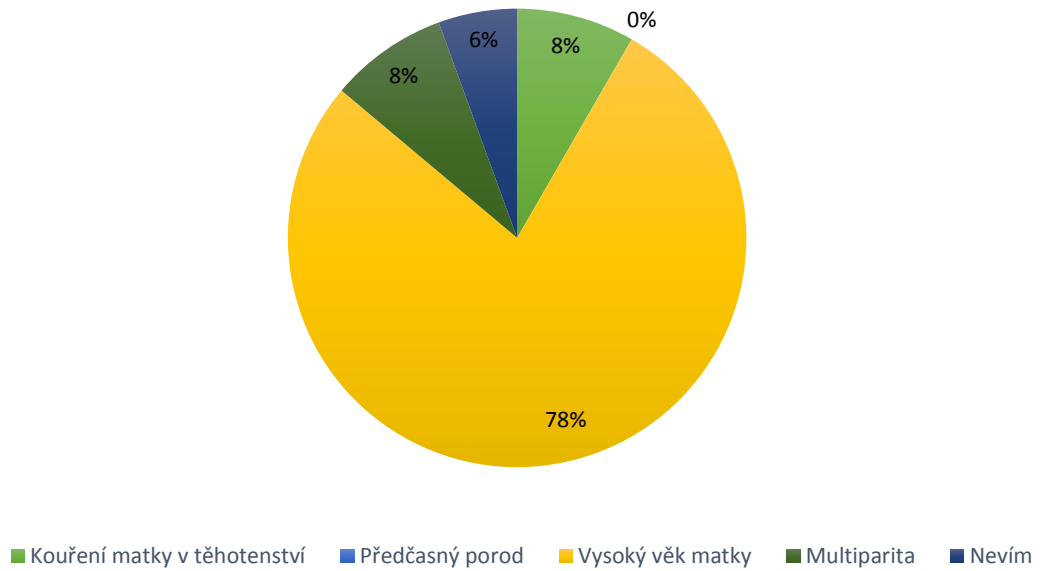
Jedním z nejtypičtějších faktorů vzniku chromozomálních aberací je:				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Kouření matky v těhotenství	3	8%	8	22%
Předčasný porod	0	0%	0	0%
Vysoký věk matky	28	78%	18	50%
Multiparita	3	8%	0	0%
Nevím	2	6%	10	28%

Tabulka 12: Jedním z nejtypičtějších faktorů vzniku chromozomálních aberací je.

Z tabulky je zřejmé, že největší část (78%) respondentů z řad studentů speciální pedagogiky zvolila odpověď „vysoký věk matky“, která je správná. 16% studentů speciální pedagogiky zvolilo nesprávné možnosti „kouření matky v těhotenství“ a „multiparita“, které nejsou správné. Odpověď „nevím“ zvolilo 6% respondentů.

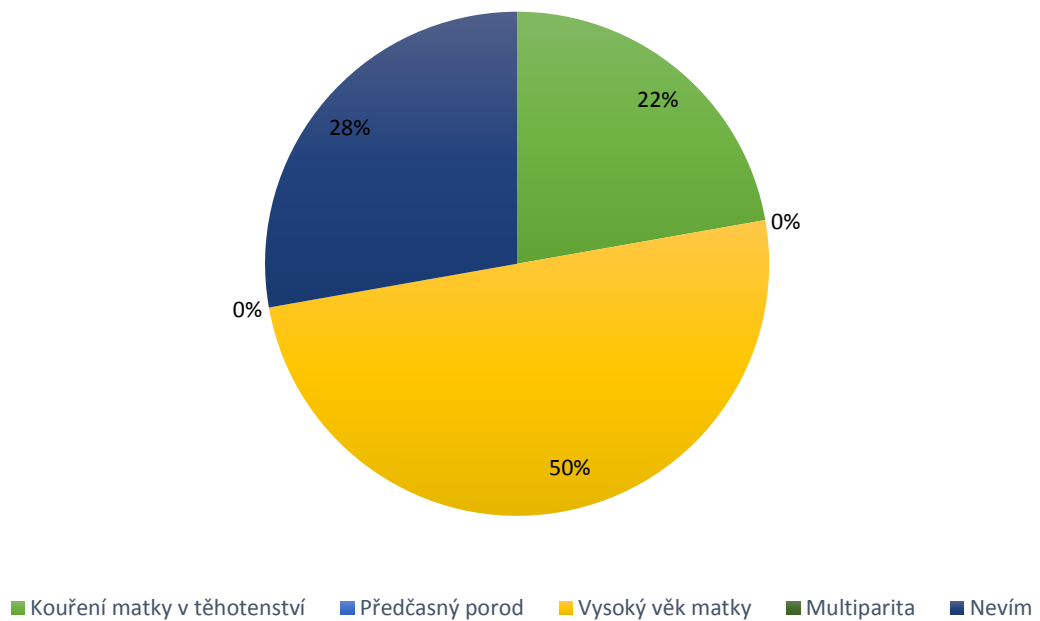
Z řad ostatních studentů zvolila správnou odpověď přesně polovina respondentů. 10 respondentů zvolilo „nevím“ a 22% zvolilo nesprávně možnost „kouření matky v těhotenství“.

Rizikové faktory - studenti speciální pedagogiky



Graf 12a: Rizikové faktory - studenti speciální pedagogiky

Rizikové faktory - ostatní studenti



Graf 12b: Rizikové faktory - ostatní studenti

Dvanáctá otázka zkoumá znalost názvu jednoho z charakteristických znaků často se vyskytujícího u chromozomálních aberací – mikrocefalie.

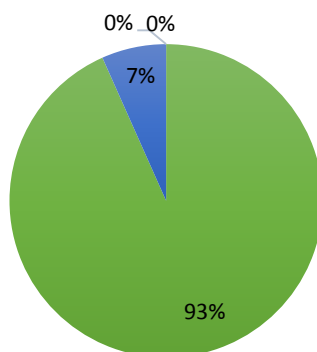
Mikrocefalie, často se objevující u chromozomálních aberací znamená:				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Abnormálně symetricky malá hlava daná primárně buď zpomaleným a nedostatečným vývinem mozku, nebo předčasným srůstem lebečních švů (v tomto případě je vždy zmenšen i mozek)	28	93%	18	60%
Abnormálně symetricky velká hlava daná primárně buď zrychleným vývinem mozku, nebo pozdním srůstem lebečních švů (v tomto případě je vždy zvětšen i mozek)	2	7%	0	0%
Abnormálně kratší končetiny způsobené předčasným zánikem růstových plotének kostí	0	0%	0	0%
Nevím	0	0%	12	40%

Tabulka 13: Mikrocefalie znamená:

Z tabulky je patrné, že většina studentů speciální pedagogiky (93%) ví, co znamená pojem „mikrocefalie“, 2 z nich zvolili špatnou odpověď.

Mezi ostatními studenty zvolilo správnou odpověď 60% z nich, zbylých 40% označilo odpověď „nevím“.

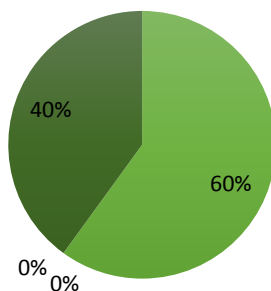
Mikrocefalie znamená - studenti speciální pedagogiky



- Abnormální symetricky malá hlava daná primárně buď zpomaleným a nedostatečným vývinem mozku, nebo předčasným srůstem lebečních švů. V tomto případě je vždy zmenšen i mozek.
- Abnormálně symetricky velká hlava daná primárně buď zrychleným vývinem mozku, nebo pozdním srůstem lebečních švů, v tomto případě je vždy zvětšen i mozek.
- Abnormálně kratší končetiny způsobené předčasným zánikem růstových plotének kostí.
- Nevím.

Graf 13a: Mikrocefalie znamená – studenti speciální pedagogiky

Mikrocefalie znamená - ostatní studenti



- Abnormální symetricky malá hlava daná primárně buď zpomaleným a nedostatečným vývinem mozku, nebo předčasným srůstem lebečních švů. V tomto případě je vždy zmenšen i mozek.
- Abnormálně symetricky velká hlava daná primárně buď zrychleným vývinem mozku, nebo pozdním srůstem lebečních švů, v tomto případě je vždy zvětšen i mozek.
- Abnormálně kratší končetiny způsobené předčasným zánikem růstových plotének kostí.
- Nevím.

Graf 13b: Mikrocefalie znamená – ostatní studenti

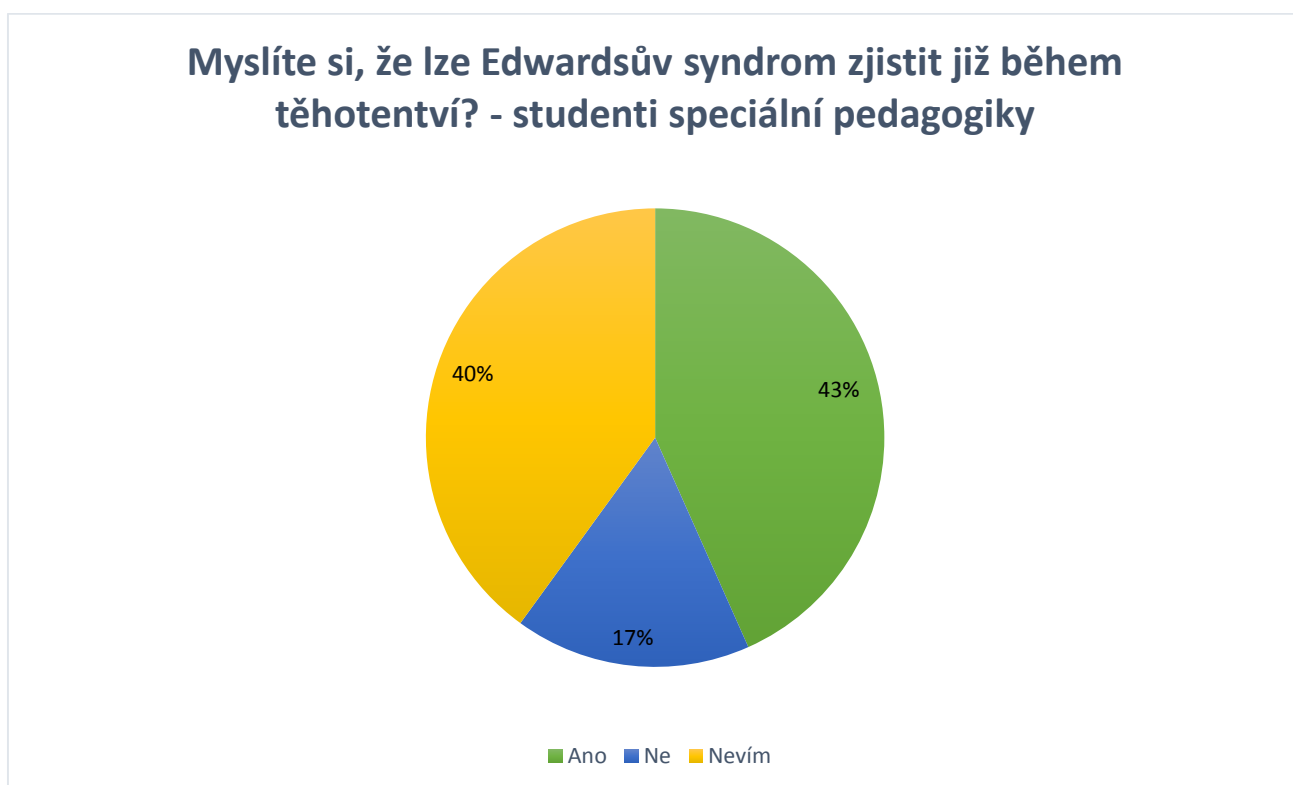
Třináctá otázka zkoumala znalosti studentů o možnosti prenatalní diagnostiky Edwardsova syndromu. Tento syndrom lze zjistit pomocí biochemického screeningu v prvním a druhém trimestru a dalších vyšetření.

Myslíte si, že Edwardsův syndrom lze zjistit již během těhotenství?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Nevím	13	43%	13	43%
Ano	5	17%	0	0%
Ne	12	40%	17	57%

Tabulka 14: Myslíte si, že Edwardsův syndrom lze zjistit již během těhotenství?

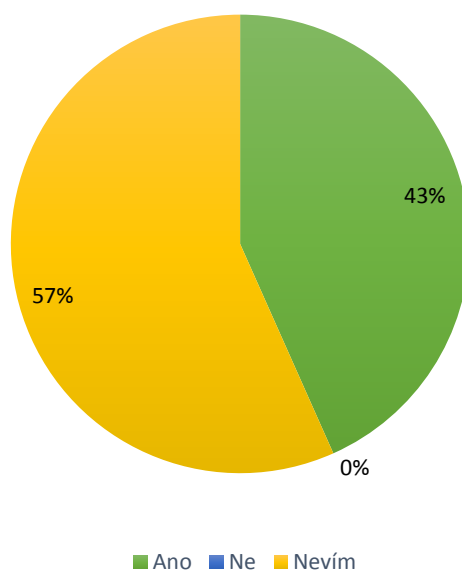
Tabulka ukazuje, že 43% studentů speciální pedagogiky zvolilo odpověď „nevím“, téměř stejný počet (40%) zvolil nesprávnou odpověď, tu správnou zvolilo 5 respondentů (17%).

U ostatních studentů více než polovina (57%) zvolila špatnou odpověď, zbylých 43% vybralo odpověď „nevím“.



Graf 14a: Myslíte si, že lze Edwardsův syndrom zjistit již během těhotenství? - studenti speciální pedagogiky

Myslíte si, že lze Edwardsův syndrom zjistit již během těhotenství? - ostatní studenti



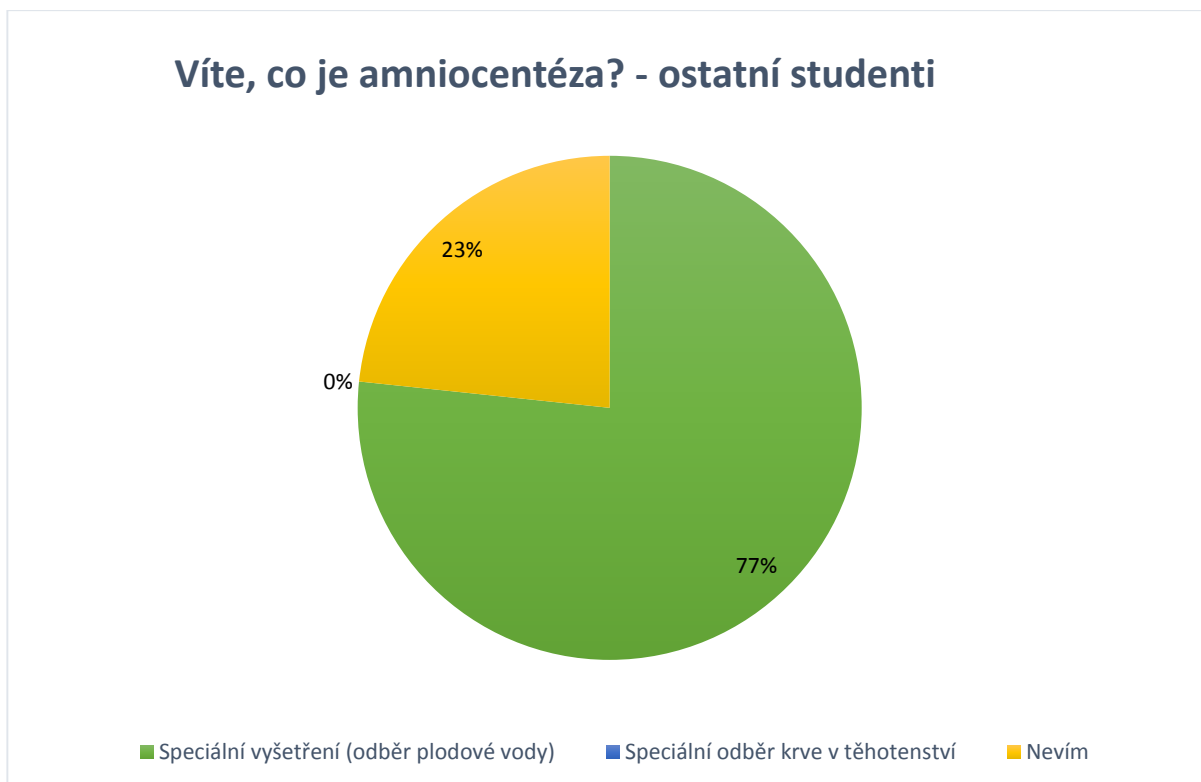
Graf 14b: Myslíte si, že lze Edwardsův syndrom zjistit již během těhotenství? - ostatní studenti

Čtrnáctá, poslední otázka zkoumala znalosti o prenatální diagnostice, amniocentéze, tedy odběru plodové vody.

Víte, co je amniocentéza?				
Odpověď	Studenti speciální pedagogiky		Ostatní studenti	
	Počet respondentů	Procenta	Počet respondentů	Procenta
Speciální vyšetření – odběr plodové vody	30	100%	23	77%
Speciální odběr krve v těhotenství	0	0%	0	0%
Nevím	0	0%	7	23%

Tabulka 15: Víte, co je amniocentéza?

Z tabulky je patrné, že všichni studenti speciální pedagogiky zvolili správnou odpověď. U ostatních studentů zvolili správnou odpověď asi tři čtvrtiny respondentů (77%), zbylá asi čtvrtina respondentů (23%) zvolila odpověď „nevím“.



Graf 15b: Víte, co je amniocentéza? - ostatní studenti

3.3 Závěr průzkumného šetření

Z průzkumného šetření vyplynulo, že studenti oborů se speciálně pedagogickým zaměřením mají větší povědomí o problematice.

Vyhodnocení průzkumných cílů:

Průzkumný cíl 1: „Zjistit, zda povědomí o chromosomálních aberacích je mezi studenty speciální pedagogiky vyšší, než mezi studenty ostatních oborů.“

K průzkumnému šetření byl sestaven dotazník s uzavřenými otázkami a platnost průzkumného cíle zde ověřovali otázky č. 7 až 14, které se zaměřily na srovnání znalostí konkrétních syndromů, jejich projevů a odborných termínů s těmito vadami souvisejícími. Pokud se zaměříme na vyhodnocení výše uvedených uzavřených otázek, lze v prvním okamžiku říci, že skupina studentů speciální pedagogiky měla ve všech těchto otázkách vyšší míru správných odpovědí. U dvou otázek (č. 7 věnující se Downovu syndromu a č. 14 dotazující se na aminocentézu), byl počet správných odpovědí u studentů speciální pedagogiky dokonce 100%. U studentů ostatních oborů byl výskyt správných odpovědí na relativně vysoké

úrovni (73% a 77%). Dobré znalosti projevili taktéž studenti speciální pedagogiky u otázky č. 12, vztahující se k termínu mikrocefalus (93% správných odpovědí) a otázky č. 9 - symptomu opičí rýhy, jež šla připojit k dvěma syndromům (81%). Pojem mikrocefalus správně přiřadilo 60% studentů ostatních oborů, u ostatních odpovědí nepřesáhl počet správných odpovědí 50%. U otázky č. 11, dotazující se na termín anoftalmie, odpovědělo správně pouze 17% studentů ostatních oborů, u otázky č. 13, zabývající se možností prenatalní diagnostiky, neodpověděl správně žádný student z ostatních oborů. Jelikož u všech těchto otázek, zkoumající povědomí studentů o chromozomálních aberacích, je počet správných odpovědí vyšší u studentů speciálněpedagogických oborů, lze konstatovat, že mezi studenty speciální pedagogiky je povědomí o chromozomálních aberacích vyšší, než mezi studenty ostatních oborů.

Průzkumný cíl 2: „Zjistit, zda osobní zkušenost s osobami s chromozomální aberací je u studentů speciální pedagogiky četnější než u studentů ostatních oborů.“

K vyhodnocení tohoto průzkumného cíle sloužila především otázka č. 6, která se dotazovala studentů přímo na jejich osobní zkušenost s lidmi s chromozomální aberací. Průzkumným šetřením bylo zjištěno, že 20 respondentů (67 %) z řad studentů speciální pedagogiky má osobní zkušenost s těmito lidmi. Třetina studentů odpověděla záporně. U studentů ostatních oborů byl počet kladných odpovědí 13 (44 %), 10 odpovědělo záporně (33 %) a 7 ostatních studentů nevědělo, zda se s takovým člověkem setkali. K tomuto výsledku jistě pomáhá také fakt, že 29 studentů speciální pedagogiky (97 %) se aktivně zajímá o problematiku osob s postižením, kdežto ze studentů ostatních oborů jen 12 (40 %). Na základě těchto výsledků lze říci, že studenti speciální pedagogiky mají více osobních zkušeností s lidmi s chromozomální aberací.

Průzkumný cíl 3: „Zjistit, zda Downův syndrom je pro studenty obou vzorků nejznámější chromozomální aberace.“

Platnost třetího průzkumného cíle ověřovala otázka č. 3, jež se respondentů ptala na znalost konkrétních syndromů (Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom a syndrom Cri Du Chat), přičemž studenti vybírali pouze z odpovědí ano nebo ne. Analýzou výsledků vyplynulo, že pro oba vzorky je nejznámější chromozomální aberací Downův syndrom, který je znám 100 % studentů speciální pedagogiky i ostatních oborů. Zajímavostí je, že u obou vzorků je pořadí syndromů stejné, liší se pouze počtem znalostí. Na druhém místě se umístil Turnerův syndrom, který je známý 97% studentů speciální pedagogiky a 50% studentů ostatních oborů. Na dalším místě se umístil Edwardsův syndrom,

Patauův syndrom a jako nejméně známý se ukázal syndrom Cri du chat, který je znám 50% studentů speciální pedagogiky a pouze 13% studentů ostatních oborů. Analýzou této otázky lze tedy jasně konstatovat, že Downův syndrom je z chromozomálních aberací pro obě skupiny studentů nejznámější.

3.4 Diskuze

Průzkum potvrdil, že studenti speciálněpedagogických oborů mají větší zkušenosti v oblasti problematiky osob s chromozomálními aberacemi. Tento fakt není obzvláště překvapivý, vzhledem k tomu, že tito studenti se s chromozomálními aberacemi alespoň zběžně setkají při svém studiu, a to jak v teoretické výuce, tak i při praxi. Dalším důležitým aspektem je i mnohem větší zájem studentů speciální pedagogiky o problematiku osob s postižením, než u studentů jiných oborů. A to nejen jako součást studia, ale také ve svém volném čase.

Tyto aspekty mají zajisté rozhodující vliv i na výsledek vyhodnocení průzkumného cíle číslo 2 ohledně osobní zkušenosti a setkání s osobami s chromozomální aberací. Zde hraje velkou roli i to, že většina chromozomálních aberací není na první pohled zřejmá, proto spousta respondentů označila odpověď neví. Na druhou stranu, Downův syndrom je na první pohled pro většinu lidí snadno identifikovatelný a jeho hlavní rysy jsou všeobecně známé.

Ani vyhodnocení průzkumného cíle číslo 3, tedy že z chromozomálních aberací je nejznámější Downův syndrom, nebyl nečekaný. Jak již bylo zmíněno, Downův syndrom je na rozdíl od ostatních chromozomálních aberací dobře rozpoznatelný. Je nejčastěji vyskytující se chromozomální aberací u nás i ve světě. Často bývá také medializován, v posledních letech bylo natočeno několik filmů s touto tematikou, například Já taky a Detektiv Down. Osoby s tímto postižením se dožívají nejen dospělosti, ale i relativně vysokého věku, stejně jako osoby s Turnerovým syndromem a syndromem Cri Du Chat. Na rozdíl od toho, jedinci s Patauovým a Edwardsovým syndromem se dožívají jen několika málo měsíců života. Toto téma může v řadách speciálních pedagogů vyvolávat otázku o prospěšnosti speciálněpedagogického působení u novorozenců a kojenců s Patauovým a Edwardsovým syndromem, případně s dalšími vrozenými vadami s prognózou velmi krátkého života. Ne vždy ale stanovená prognóza musí být naplněna.

Závěr

V roce 2011 se v České republice narodilo 4 794 dětí s vrozenou vývojovou vadou, to je 441 dětí s vrozenou vývojovou vadou na 10 000 živě narozených dětí. Ve stejném roce se u nás narodilo celkem 63 dětí s chromozomální aberací; z toho 53 dětí s Downovým syndromem, 8 dětí s Edwardsovým syndromem, 1 dítě s Patauovým syndromem a 1 dítě s Turnerovým syndromem (URL 6).

Hlavním cílem mojí bakalářské práce bylo zjistit obecné povědomí studentů českých vysokých škol o vybraných chromozomálních aberacích, zejména rozdíly v povědomí mezi studenty speciální pedagogiky a studenty ostatních oborů.

Psaní bakalářské práce nejprve předcházelo pečlivé prostudování dostupné literatury a čerpání teoretických poznatků, které byly uvedeny v teoretické části této práce. Jelikož se touto problematikou mnoho publikací nezabývá, případně jí věnuje pouze malou část, mohla by tato práce být přínosná i z hlediska sumarizace informací z dostupných zdrojů.

Za účelem vyhledávání zdrojů informací a statistických údajů uvedených v této práci byl kontaktován i MUDr. Antonín Šípek, CSc., který je předsedou rady Národního registru vrozených vad vedeného v Ústavu zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS) ČR. Dle Šípka a Gregora (2015) je zvyšování počtu chromozomálních aberací (Downova, Edwardsova a Patauova syndromu) způsobeno narůstajícím počtem rodiček nad 35 let věku. Na tomto zvyšování se ovšem také podílí i časnější prenatální diagnostika. Častější prvotrimestrální screening vede k dřívějšímu zjištění vrozených vývojových vad a současně se snižuje počet invazivních prenatálních diagnostických úkonů (URL 5).

V první kapitole byly popsány vrozené vývojové vady obecně, jejich definice, rozdělení, nejčastější příčiny, prevence a jejich výskyt v rámci České republiky. Praxe potvrzuje velkou obtížnost v odlišení hereditárních vlivů od vlivů vnějšího prostředí. V podkapitole Sekundární prevence jsou uvedeny nejčastější prenatální diagnostické metody, ke kterým patří především ultrazvukové vyšetření plodu, amniocentéza, fetoskopie, biopsie choriové tkáně, kordocentéza a biochemický screening.

Druhá kapitola byla věnována pouze jedné podskupině vrozených vývojových vad, a to vybraným chromozomálním aberacím, zejména pěti nejběžnějším syndromům u nás, Downovu syndromu, Edwardsovu syndromu, Patauovu syndromu, Turnerovu syndromu a syndromu Cri Du Chat. U každé chromozomální aberace byl popsán zejména její výskyt, historie a klinické projevy.

V praktické části bakalářské práce bylo provedeno průzkumné šetření, jehož hlavním cílem bylo zjistit obecné povědomí studentů českých vysokých škol o vybraných chromozomálních aberacích. Toto průzkumné šetření bylo provedeno pomocí dotazníku umístěného na serveru Survio.com a odkaz na něj byl rozeslán mezi studenty různých oborů na různých vysokých školách v rámci České republiky. Výsledky tohoto šetření byly zpracovány do tabulek a grafů se slovními komentáři a vyhodnocením.

V závěru praktické části byly vyhodnoceny tři stanovené průzkumné cíle, které potvrdily, že povědomí o chromozomálních aberacích je mezi studenty speciální pedagogiky vyšší, než mezi studenty ostatních oborů, že osobní zkušenost s osobami s chromozomální aberací je u studentů speciální pedagogiky četnější, než u ostatních studentů a že Downův syndrom je pro oba soubory studentů nejznámější z nabízených chromozomálních aberací (Downova syndromu, Edwardsova syndromu, Patauova syndromu, Turnerova syndromu a syndromu Cri Du Chat).

Seznam literatury a dalších zdrojů

BARTOŇOVÁ, M., BAZALOVÁ, B., PIPEKOVÁ, J. 2007. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. 2. vyd. Brno: Paido. 150 s. ISBN 978-80-7315-161-4

HÁJEK, Z., KULOVÁNÝ, E., MACEK, M. Jr. 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing. 432 s. ISBN 80-7169-391-X

KAPRAS, J. et al. 1992. *Zdravotnické aktuality 227: Pokroky v lékařské genetice*. 1. vyd. Praha: Avicenum. 144 s. ISBN 80-85047-10 1.

KUČEROVÁ, M. 1988. *Vrozené a získané poruchy lidských chromosomů*. 2. vyd. Praha: Avicenum. 177 s.

KUDELA, M. a kol. 2008. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého. 273 s. ISBN 978-80-244-1975-6.

LEBL, J., ZAPLETALOVÁ, J. 2005. *Turnerův syndrom*. 2. vyd. Praha: Maxdorf. 69 s. ISBN 80-7345-064-X

MAČÁK, J., MAČÁKOVÁ, J., DVOŘÁČKOVÁ, J. 2012. *Patologie*. 2. doplněné vyd. Praha: Grada, 352 s. ISBN 978-80-247-3530-6

MACHOVÁ, J. 2008 *Biologie člověka pro učitele*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 269s. ISBN 978-80-7184-867-7

NUSSBAUM, R.L. et al. 2004. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6.vyd. Praha: Triton. 426 s. ISBN 80-7254-475-6.

PETERKA, M., NOVOTNÁ, B. 2010. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. 1. vyd. Praha: Karolinum. 89 s. ISBN 978-80-246-1780-0

POKRIVČÁK, T. 2009. *Syndromy a symptomy*. 1. vyd. Praha: Triton. 187 s. ISBN 978-80-7387-136-9

POLÁK, P. 1998. *Prenatální ultrazvuková diagnostika chromosomálních aberací v I. a II. trimestru gravidity*, Univerzita Palackého v Olomouci, kandidátská dizertační práce

PRITCHARD, D. J., KORF, B. R. 2007 *Základy lékařské genetiky*. 1. české vydání. Praha: Galén, 182 s. ISBN 978-80-7262-449-2.

ROZTOČIL, A., et al. 1998. *Vyšetřovací metody v porodnictví a gynekologii*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně. 179 s. ISBN 80-7013-255-8.

ŘEŽÁBEK, K. 2008. *Asistovaná reprodukce: Průvodce ošetřujícího lékaře*. 1. vyd. Praha: Maxdorf. 112 s. ISBN 978-80-7345-154-7.

SELIKOWITZ, M. 2011. *Downův syndrom*. 2. vyd. Praha: Portál s.r.o.. 200 s. ISBN 978-80-7367-882-1.

THOMPSON, J. S., THOMPSONOVÁ, M. W. 1988. *Klinická genetika*. 1. vyd. Martin: Osveta, 437 s. ISBN.

VOKURKA, M., HUGO, J. 2002. *Velký lékařský slovník*. 1. vyd. Praha: Maxdorf, 925s. ISBN 80-85912-43-0

VOKURKA, M., HUGO, J. 2007. *Praktický slovník medicíny*. 8. vyd. Praha: Maxdorf 518s. ISBN 978-80-7345-123-3

ZAHÁLKOVÁ, M. 2000. *Pediatric pro speciální pedagogy*. 2. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 91 s. ISBN 80-2102-327-9

ZWINGER, A. et al. 2004. *Porodnictví*. 1. vyd. Praha: Galén. 556 s. ISBN 80-7262-25-9.

ŽIŽKA, J. 1994 *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén. 1. vyd. 415 s. ISBN 80-85824-04-3

URL 1: GREGOR, V. et al. *Vrozené vývojové vady: Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR* [online]. c2008-2015, [cit. 2014-12-12]. Dostupné z: <<http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/>>.

URL 2: GREGOR, V. et al. *Vrozené vývojové vady: Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR* [online]. c2008-2015, [cit. 2014-12-12]. Dostupné z: <<http://www.vrozene-vady.cz/>>.

URL 3: *Chromozomální abnormality*. [online]. [cit. 2015-01-11]. ISSN 1804-6517 Dostupné z: <http://www.wikiskripta.eu/index.php/Chromozomální_abnormality>.

URL 4: WHO/ÚZIS ČR (ÚSTAV ZDRAVOTNICKÝCH INFORMACÍ A STATISTIKY ČR): *MKN-10: Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00–Q99)*. [online]. Vytvořeno 2014/4/1 [cit. 2015-01-09]. Dostupné z: <<http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>>.

URL 5: GREGOR, Vladimír, Antonín ŠÍPEK a Antonín ŠÍPEK jr. *Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1994 – 2013*. In: [online]. [cit. 2015-02-06]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/Homolka_2015_Gregor.pdf>.

URL 6: ÚZIS ČR. *Vrozené vady u narozených v roce 2011* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR. 2013. 158 s. ISSN 1801–4798 61 [cit. 2014–08–03] Dostupné z: <<http://www.uzis.cz/category/tematickerady/zdravotnicka-statistika/vrozene-vady>>.

URL 7: ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady: prevalence a prenatalní diagnostika*. In: [online]. [cit. 2015-03-09]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/Vrozene_vady_2014.pdf>.

Přílohy

- dotazník

Analýza obecného povědomí o vybraných vrozených vývojových vadách mezi studenty speciální pedagogiky a studenty jiného zaměření

Dotazník

Jaké je zaměření Vašeho studia?

- Speciální pedagogika
- Jiné humanitní a společenské obory (obecná pedagogika, psychologie, filosofie, právo)
- Lékařství
- Sportovní zaměření
- Technické a přírodovědné zaměření (ekonomika, technologie,...)
- Teologie

1. Slyšel/a jste někdy pojem „chromozomální aberace“?

- Ano
- Ne

2. Víte co pojem „chromozomální aberace“ znamená?

- mutace, která zasahuje do chromozomů a mění jejich tvar a strukturu
- onemocnění způsobené nedostatkem chromu

3. Který z těchto pojmů je Vám známý?

Downův syndrom

- Ano
- Ne

Edwardsův syndrom

- Ano
- Ne

Patauův syndrom

- Ano
- Ne

Turnerův syndrom

- Ano
- Ne

Syndrom Cri du chat

- Ano
- Ne

4. Kde jste se s těmito pojmy setkal/a?
- Ve škole, na odborné přednášce, semináři
 - V médiích
 - V rodině, u přátel
 - Při osobním setkání s osobami s postižením
 - Jiné (uved')
5. Zajímáte se o problematiku osob s postižením?
- Ano
 - Ne
6. Setkal/a jste se s osobou s chromozomální aberací?
- Ano
 - Ne
 - Nevím
7. Downův syndrom znamená:
- Tělesné postižení způsobené zdvojením chromozomu číslo 20
 - Postižení způsobené trizomií 21. chromozomu
 - Kombinaci zrakového a sluchového postižení
 - Kombinaci tělesného a sluchového postižení
8. Český název syndromu Cri du chat je:
- Syndrom hlasitého povídání
 - Syndrom výkřiků
 - Syndrom kočičího křiku
9. Která z chromozomálních aberací je charakteristická „opičími rýhami“?
- Patauův syndrom
 - Downův syndrom
 - Syndrom Cri du chat
 - Turnerův syndrom
10. U které chromozomální aberace se může vyskytnout anoftalmie (chybění očí)?
- Edwardsův syndrom
 - Patauův syndrom
 - Turnerův syndrom
 - Downův syndrom
11. Jedním z nejtypičtějších rizikových faktorů vzniku chromozomových aberací je:
- Kouření matky v těhotenství
 - Předčasný porod

- Vysoký věk matky
- Multiparita

12. Mikrocefalie, často se objevující u chromozomových aberací, znamená:

- abnormálně symetricky malá hlava daná primárně buď zpomaleným a nedostatečným vývinem mozku, nebo předčasným srůstem lebečních švů (v tomto případě je vždy zmenšen i mozek)
- abnormálně symetricky velká hlava daná primárně zrychleným vývinem mozku, nebo pozdním srůstem lebečních švů (v tomto případě je vždy zvětšen i mozek)
- abnormálně kratší končetiny způsobené předčasným zaniknutím růstových plotének kostí

13. Myslíte si, že se Edwardsův syndrom dá zjistit již během těhotenství?

- Ano
- Ne
- Nevím

14. Víte, co je aminocentéza?

- Speciální vyšetření (odběr plodové vody)
- Speciální odběr krve v těhotenství
- Nevím

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Jana Pavelková
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Michal Růžička, Ph.D.
Rok obhajoby:	2015

Název práce:	Analýza obecného povědomí o vybraných vrozených vývojových vadách mezi studenty speciální pedagogiky a studenty jiného zaměření
Název v angličtině:	Analysis of general awareness of selected congenital defects among special education students and students of other specialization
Anotace práce:	<p>Bakalářská práce se zabývá povědomím studentů vysokých škol o vrozených vývojových vadách, zejména o chromozomálních aberacích. Hlavním cílem bakalářské práce je zjistit povědomí studentů vysokých škol o chromozomálních aberacích a zmapovat rozdíly v povědomí mezi studenty speciální pedagogiky a studenty ostatních studijních zaměření, další průzkumný cíl se zabývá osobní zkušeností studentů s osobami s chromozomální aberací a průzkumem nejznámějšího z pěti nejčastějších syndromů v České republice. Těmito hlavními vybranými aberacemi je: Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom, syndrom Cri Du Chat. Sběr dat pro bakalářskou práci probíhal kvantitativní metodou. Informace pro bakalářskou práci byly získávány prostřednictvím dotazníkového šetření mezi studenty českých vysokých škol různého zaměření.</p>
Klíčová slova:	vrozená vývojová vada, chromozomální aberace, etiologie vrozených vývojových vad, prevence, výskyt vrozených vývojových vad, Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom, syndrom Cri Du Chat

Anotace v angličtině:	<p>The Bachelor thesis deals with awareness of university students of congenital defects, especially of chromosomal aberrations. The main objective of this thesis is to determine awareness of university students of chromosomal aberrations and to map differences in awareness among special education students and students of other specializations. Another research goal deals with personal experience of students with people having chromosomal aberrations and with the exploration of the most famous of the five most common syndromes in the Czech Republic. Such most frequent aberrations are: Down syndrome, Edward syndrome, Patau syndrome, Turner syndrome, Cri Du Chat. Data collection for the bachelor thesis was conducted with the quantitative method. Information for bachelor thesis was collected through a questionnaire survey among students of Czech universities of various specializations.</p>
Klíčová slova v angličtině:	<p>developmental abnormality, chromosomal aberrations, congenital defects etiology, prevention, incidence of congenital defects, Down syndrome, Edwards syndrome, Patau syndrome, Turner syndrome, Cri Du Chat</p>
Přílohy vázané v práci:	<p>Dotazník</p>
Rozsah práce:	<p>64 stran</p>
Jazyk práce:	<p>český</p>