



Zdravotně  
sociální fakulta  
Faculty of Health  
and Social Sciences

Jihočeská univerzita  
v Českých Budějovicích  
University of South Bohemia  
in České Budějovice

**Primární a sekundární prevence vývojových  
vad a jejich sociální dopad**

## **BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

Studijní program: **REHABILITACE**

**Autor:** Klára Pouzarová

**Vedoucí práce:** MUDr. Miloš Velemínský, PhD. – UFM

České Budějovice 2018

**Prohlášení:**

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci s názvem „Primární a sekundární prevence vývojových vad a jejich sociální dopad“ jsem vypracovala samostatně, pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Dále souhlasím s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby bakalářské práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé bakalářské práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne 03.05.2018

.....

Klára Pouzarová

**Poděkování:**

Touto cestou bych ráda poděkovala panu MUDr. Miloši Velemínskému PhD., dále panu profesorovi Miloši Velemínskému a Mgr. Ingrid Baloun za odborné vedení mé bakalářské práce a jejich cenné rady a připomínky. Dále bych chtěla poděkovat všem informantům, kteří mi poskytli rozhovory pro vypracování mé praktické části bakalářské práce. V neposlední řadě děkuji své rodině za finanční a psychickou podporu během mého studia.

## **Primární a sekundární prevence vývojových vad a jejich sociální dopad**

### **Abstrakt:**

Bakalářská práce na téma „Primární a sekundární prevence vývojových vad a jejich sociální dopad“ se zabývá prevencí před početím a v době prenatalního období. Dále se zabývá různými typy screeningů, které se využívají k detekci vrozených vývojových vad. Tato bakalářská práce pojednává také o sociálním dopadu vrozených vývojových vad v ohledu sociálního začlenění osob s vývojovou vadou a o možnosti pracovního uplatnění mladých dospělých.

Bakalářská práce je rozdělena do dvou částí – teoretické a praktické.

Teoretická část je zaměřena na vznik vývojových vad, vývojové vady jako takové, genetiku a primární a sekundární prevenci vývojových vad.

Cílem praktické části je zjistit frekvenci vývojových vad u dětí v České republice, dále současné možnosti primární a sekundární prevence u vývojových vad a jejich sociální dopad. Dalším cílem této práce je zjistit kvalitu života rodin, dětí a mladých dospělých s vývojovou vadou a posledním cílem je zjišťování možnosti pracovního uplatnění mladých dospělých s vývojovou vadou.

Z výzkumu ohledně kvality života (dotazníku PedsQL) vyplývá, že nejkvalitnější život v oblasti zdraví mají osoby s orofaciálním rozštěpem. Z rozhovoru s těmito informanty vyplynulo, že nejnáročnější byla pro ně fáze po porodu, kdy museli navštěvovat specializované kliniky kvůli operacím rozštěpů. Hned za nimi se dle zjištěných hodnot HRQOL umístily dívky s Downovým syndromem, které jsou schopné socializace mezi ostatní děti, ale z výpovědí matek vyplývá, že z důvodu přidružené mentální retardace nikdy nebudou schopny samostatného života. Na dalším místě se umístil informant s fkomelií a nejhorší hodnoty HRQOL vyšly u informantů s rozštěpem páteře. Nutno podotknout, že každý informant má jiný typ rozštěpu páteře. Jeden je plně odkázán na péči matky ze zdravotních důvodů, kdežto mladá dospělá má sice zdravotní obtíže, ale je schopna se sama o sebe postarat a převážně si zařídit vše potřebné.

Posledním cílem práce bylo zjistit možnost zapojení těchto osob do pracovního procesu. Vzhledem k nízkému věku informantů nelze zcela posoudit, na kolik procent budou informanti tohoto schopni. Z výzkumu vyplývá, že velkou roli hraje celkový fyzický a psychický stav. V případě přidružené mentální retardace se matky dívek s vrozenou vývojovou vadou usnesly, že dívky nikdy nebudou schopny v budoucnu chodit do práce jako zdravý člověk.

**Klíčová slova:**

vrozené vývojové vady – orofaciální rozštěpy – Downův syndrom – rozštěp páteře -  
fokomelie – genetika

**Abstract:**

Bachelor thesis on topic „Primary and secondary prevention of developmental defects and their social impact“ deal with prevention before conception and in prenatal period. It also goes in for various types of screenings which are used for detection of congenital developmental defects. This bachelor thesis also discuss the social impact on inclusion of people with congenital developmental defects and possibility of employment of young adults.

Bachelor thesis is divided into two parts – theoretical and practical one.

Theoretical part is focused on origin of developmental defects, genetics, developmental defects themselves and primary and secondary prevention of them.

Goal of practical part is to found out the frequency of developmental defects of children of the Czech republic, also finding out current forms of primary and secondary prevention and the social impact of developmental defects. Another goal of this thesis is to found out the quality of life of families, children and young adults with developmental defects and the last one is to determine the possibility of employment of people with developmental defect.

Research of life quality (questionnaire PedsQL) shows that the best quality of life in terms of health have people with orofacial cleft. From interviews with those people came out that the most crucial part was after their birth, when they had to visit specialized clinics in order to undergo the surgery of cleft. Right behind them, according to results of HRQOL, are girls with Down syndrome, who are capable of socialization with others, but from statements of their mothers came out, they will never be able of independent life because of associated mental retardation. Next place is taken by informant with phocomelia and the worst merit HRQOL came out by informants with cleft spine. It is necessary to take into consideration that everyone of them have a different type of cleft spine. One of them is fully dependant on care of his mother, other young adult girl suffers from health issues, but can take care of herself.

The last goal of thesis is to find out about their possibilities to join the work process. Respondents were rather young and taking their age into consideration, we can't tell how they will or won't be able to find and keep a job. Research shows us that physical

and mental condition play a big role in it. In case of associated mental retardation mothers of girls decided their daughters won't ever be able to go to work as healthy people.

**Key words:**

Congenital developmental defects – orofacial clefts – Down syndrome – cleft spine – phocomelia – genetics

## Obsah

Úvod .....	10
<b>1. Současný stav.....</b>	<b>11</b>
1.1 <i>Vrozené vývojové vady</i> .....	11
1.1.1 <i>Orofaciální rozštěpy</i> .....	11
1.1.2 <i>Downův syndrom</i> .....	12
1.1.3 <i>Rozštěp páteře</i> .....	12
1.1.4 <i>Fokomelie</i> .....	13
1.2 <i>Statistika vrozených vývojových vad</i> .....	14
1.3 <i>Prevence</i> .....	15
1.3.1 <i>Primární prevence</i> .....	15
1.3.1.1 <i>Alkohol</i> .....	15
1.3.1.2 <i>Kouření</i> .....	16
1.3.1.3 <i>Drogy</i> .....	17
1.3.1.4 <i>Léky</i> .....	17
1.3.1.5 <i>Výživa</i> .....	18
1.3.1.6 <i>Kofein</i> .....	19
1.3.1.7 <i>Infekce</i> .....	19
1.3.2 <i>Sekundární prevence</i> .....	22
1.3.2.1 <i>Screeningový program prenatální péče</i> .....	22
1.3.2.2 <i>Screening vrozených vývojových vad</i> .....	23
1.3.2.3 <i>Základní charakteristika screeningu</i> .....	23
1.3.2.4 <i>Biochemické markery</i> .....	24
1.3.2.5 <i>Ultrazvukový screening</i> .....	25
1.3.2.6 <i>Invazivní metody prenatální diagnostiky</i> .....	26
1.3.2.7 <i>Neinvazivní prenatální testování</i> .....	27
1.4 <i>Genetika</i> .....	28
1.4.1 <i>Přenos dědičných chorob</i> .....	30
1.4.1.1 <i>Monogenní (monofaktoriální) dědičnost</i> .....	30
1.4.1.2 <i>Polygenní (multifaktoriální) dědičnost</i> .....	32



<i>1.5 Pravděpodobnosti postižení dítěte vývojovou vadou</i> .....	32
<i>1.5.1 Vysoké riziko</i> .....	32
<i>1.5.2 Střední riziko</i> .....	33
<i>1.5.3 Malé riziko</i> .....	33
<b>2. Cíle a výzkumné otázky</b> .....	<b>34</b>
<b>3. Metodika</b> .....	<b>35</b>
<b>4. Charakteristika výzkumného souboru</b> .....	<b>36</b>
<b>5. Výsledky</b> .....	<b>37</b>
<i>5.1 Frekvence vývojových vad v ČR</i> .....	37
<i>5.2 Výsledky polostrukturovaného dotazníku</i> .....	38
<i>5.3 Výsledky dotazníku PedsQL</i> .....	42
<b>6. Diskuze</b> .....	<b>43</b>
<i>6.1 Porovnání výsledků s jinými výzkumy</i> .....	50
<b>7. Závěr</b> .....	<b>52</b>
<b>Použitá literatura</b> .....	<b>55</b>
<b>Seznam tabulek</b> .....	<b>58</b>

## Úvod

Jak uvádí Šípek (2007), vznik vývojových vad je zapříčiněn vnitřními a vnějšími faktory. Za vnitřní faktory považujeme genetické chyby, které se objevují buď v chromozomech nebo v genech. Autor uvádí, že pokud se objeví porucha chromozomu, nazýváme to chromozomovou aberací, což znamená, že část chromozomu chybí nebo přebývá. V důsledku toho potom vznikají různé syndromy doprovázené mentální retardací (Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. 2011-2017).

Vnější faktory označuje Šípek (2007) jako takzvané teratogeny, jejichž působením vznikají závažné mnohačetné vrozené vývojové vady různých typů. Jde například o rozštěpy, vývojové vady orgánů, končetin, a podobně (Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. 2011-2017).

Vnější faktory dělí Šípek (2007) na chemické, biologické a fyzikální. Mezi chemické faktory Šípek (2008) řadí například látky používané v chemickém průmyslu, rozpouštědla, léky, tetracyklinová antibiotika, což je skupina širokospektrých antibiotik, dále cytostatika, to jsou léky používané k léčbě onkologických onemocnění. Dále sem autor řadí některá antiepileptika, léky určené pro léčbu epilepsie, Warfarin, lék užívaný ke srážlivosti krve, ACE inhibitory, což jsou léky, které vedou ke snižování krevního tlaku a v neposlední řadě jsou za chemické faktory považovány i některé vitamíny a samozřejmě i alkohol a drogy.

Za biologické faktory považujeme herpesviry, to je skupina virů, které způsobují opary, plané neštovice, šestou dětskou nemoc, mononukleózu, a podobně. Dalším biologickým faktorem je bakterie *Treponema pallidum*, původce syfilisu a posledním faktorem je parazit toxoplazma gondii (Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. 2011-2017).

Co se týče fyzikálních faktorů, těhotné ženy by se neměly vystavovat RTG záření a gamma záření, která jsou vysoce nebezpečná a dále se za fyzikální faktor považuje vysoká teplota, to znamená, že těhotné ženy by se měly vyvarovat saunování, horkým koupelím a podobně (Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. 2011-2017).

## **1. Současný stav**

Šípek (2008) uvádí, že se v České republice v posledních letech narodí 3,5 % dětí s vývojovou vadou. Vrozené vývojové vady mohou postihnout jakoukoli tkáň či orgán lidského těla a mohou být různě závažné. Některé vývojové vady jsou pouze kosmetického rázu, jindy jde o vady až neslučitelné se životem.

V současnosti je největší pozornost věnována prenatální diagnostice. Ta v posledních letech prošla obrovským vývojem. Právě díky prenatální diagnostice lze zachytit širší spektrum vývojových vad. Díky včasné a přesné diagnostice mohou lékaři podrobně informovat rodiče o prognóze a typu vývojové vady. Ti se potom na základě těchto informací mohou rozhodnout o případném porodu ve specializovaném zařízení s následnou chirurgickou péčí nebo mohou zvolit umělé přerušování těhotenství.

Primární prevencí vrozených vývojových vad se v současné době zabývají řady národních i mezinárodních organizací. Této problematice se momentálně nejvíce věnují mezinárodní organizace EUROCAT a ICBDSR. Tyto organizace doporučily členským zemím Evropské unie zavedení programu primární prevence vrozených vývojových vad do své zdravotní politiky, což je v souladu s programem Světové zdravotnické organizace WHO.

### ***1.1 Vrozené vývojové vady***

Jak uvádí na webových stránkách Centra lékařské genetiky MUDr. Čutka, mezi nejčastější a veřejnosti nejznámější vrozené vývojové vady patří všeobecně rozštěpy (rtu, patra, páteře,...), Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Turnerův syndrom, hydrocefalus a vrozené vady horních a dolních končetin (Čutka, 2016).

#### ***1.1.1 Orofaciální rozštěpy***

Orofaciální rozštěpy jsou velmi časté vrozené anomálie a příčina těchto anomálií je multifaktoriální. Rozštěp rtu mnohem častěji poskytuje chlapce než dívky a rozštěp patra se naopak týká spíše dívek než chlapců. Riziko této vývojové anomálie se zvyšuje s věkem matky (Jakubíková, 2012).

Autorka uvádí, že co se týče rozštěpových anomálií, tak jsou viditelné již po narození. Ihned po porodu musí lékaři zajistit dětem s tímto defektem dýchání (někdy bývá nutná

tracheotomie), přijímání potravy a zjišťují se otologické a audiologické problémy. Autorka zdůrazňuje, že děti s těmito anomáliemi mají problémy při kojení a musí se krmit v horizontální poloze. Těmito defekty se zabývá plastická chirurgie (Jakubíková, 2012).

Jakubíková (2012) dále uvádí, že co se týče sociálního dopadu, tak důsledkem může být převodní porucha sluchu.

### ***1.1.2 Downův syndrom***

Dříve se osobám s Downovým syndrom říkalo, že jsou „mongoloidní“ a to z toho důvodu, že se v obličejí podobají Asiatům. Downův syndrom je jeden z nejčastějších syndromů a je to nejběžnější chromozomální porucha, kdy se jedná o trisomii 21. chromozomu (Selikowitz, 2005).

Downův syndrom se většinou týká spíše chlapců než dívek a trpí jím 1 dítě ze 700 narozených (ÚZIS, 2017). Velkou roli zde hraje věk matky, kdy při věku nad 35 let je vyšší pravděpodobnost početí dítěte s Downovým syndromem (Selikowitz, 2005).

Selikowitz (2005) a Polák a kolektiv (2017) se shodují, že vývoj dětí s Downovým syndromem je pomalý a méně kompletní než u zdravých dětí.

### ***1.1.3 Rozštěp páteře***

Rozštěp páteře, latinsky spina bifida, je vrozená vývojová vada v oblasti páteře, kdy dochází k defektům nervové trubice v tom slova smyslu, že se obratle páteře neuzavřou do oblouku, tudíž vzniká štěrbina, skrze kterou může navenek vyklenout mícha nebo nervy (Štefánek, 2011).

Rozštěp páteře může být trojího typu: spina bifida occulta, meningokéla a meningomyelokéla (Šrámek, 2015).

V případě rozštěpu spina bifida occulta se hovoří o tzv. skrytém rozštěpu páteře, kdy je páteřní oblouk rozštěpený, ale mícha není nijak porušena. Na tento typ rozštěpu lze přijít náhodně během rentgenového vyšetření. Mícha a nervy nejsou v tomto případě nijak postiženy (Štefánek, 2011).

Dalším typem rozštěpu je meningokéla, což je typ rozštěpu, kdy jsou míšní obaly vytištěny přes otvor v obratlích, ale mícha je neporušená. Jedinci mívají jen malé příznaky postižení (Štefánek, 2011).

Třetím a zároveň posledním typem rozštěpu páteře je meningomyelokéla. Tento typ rozštěpu je nejzávažnějším, kdy jsou značné defekty v obratlích a je zasažena i mícha. V těchto případech je často mícha s nervy odkrytá. To, že je zasažena mícha, může způsobovat obrnu dolních končetin a neschopnost ovládat močový a anální svěrač. V případě meningomyelokély je vývoj velmi nepříznivý a často děti umírají na komplikaci spojenou se zánětem mozkových blan nebo na infekce močových orgánů (Štefánek, 2011).

Příčiny vzniku dodnes nejsou známy. Lékaři se ale domnívají, že na vzniku hrají velkou roli genetické faktory a faktory vnějšího prostředí (Šrámek, 2015).

Čech (2006) uvádí, že ke vzniku této vrozené vývojové vady dochází již na počátku prvního trimestru, kdy se dostatečně nevytvoří neurální trubice.

Mezi rizikové faktory se řadí předchozí těhotenství s rozštěpem páteře, nedostatek kyseliny listové v období gravidity (Tláskal, 2007-2018), výskyt rozštěpu páteře v rodině a dále matky s diabetem a matky užívající léky proti epilepsii (Štefánek, 2011).

Projevy tohoto postižení závisí na tom, jaká oblast páteře a jaké nervy jsou rozštěpem zasaženy. Co se týče fyzických projevů, jde o ochrnutí končetin, ortopedické abnormality, problémy s ledvinami, inkontinence a záněty močových cest, neschopnost udržet stolici a abnormální pohyby očí. Další projevy mohou být neurologického typu jako je hydrocefalus, ADHD, problémy s pamětí, či mentální postižení (Štefánek, 2011).

#### ***1.1.4 Fokomelie***

Pokud se hovoří o fokomelii, jedná se buď o úplné nevyvinutí nebo nedokonalé vyvinutí horních nebo dolních končetin. Jde o atrofické vrozené vady (Bednářová, 2011).

Příčinou může být genetická porucha nebo teratogenní působení thalidomidu v prenatálním či perinatálním období (Mlčochová, 2012-2018).

Defekt horních končetin se řeší tahovými či elektrickými protézami, ovládanými fokomelickou rukou. Defekt dolních končetin se řeší oboustrannou amputací kyčelního kloubu (Mlčochová, 2012-2018).

### ***1.2 Statistika vrozených vývojových vad***

Počet narozených dětí s vrozenými vývojovými vadami je publikován na stránkách ÚZIS. Je ovlivněn metodikou sběru a způsobem zpracování dat. Od roku 2000 jsou zdrojem dat publikace Národního registru reprodukčního zdraví (NRRZ) – vrozené vady a NRRZ – novorozenci, kde jsou hlášení pořizována za každého novorozence, včetně mrtvě narozených. Do tohoto formuláře byl doplněn roku 2000 údaj „vrozená vada“ včetně zapsání až pěti kódů diagnózy (ÚZIS, 2017).

Zpravodajskými jednotkami jsou genetická, ženská, gynekologicko-porodnická, novorozenecká, dětská, kardiologická, ortopedická či jiná odborná oddělení zdravotnických zařízení, kde se vrozená vývojová vada diagnostikuje (Čutka, 2016).

Hlášení vrozených vývojových vad je povinné pro státní i nestátní zdravotnická zařízení všech resortů. Hlášenku vždy vyplňuje lékař, který vadu diagnostikuje a to kdykoli do dokončení 15 - ti let věku (ÚZIS, 2017).

Sledují se vrozené vývojové vady dle MKN-10 zjištěné:

- a) u plodů, kdy se vrozená vada zjistila při prenatalní diagnostice a u samovolných potratů nad 500gramů
- b) u dětí do dokončených 15 - ti let života
- c) u mrtvě narozených dětí, (ÚZIS,2017).

V průměru bylo zjištěno 1,4 diagnózy na postiženého jedince. Je důležité zaměřovat se na incidence jednotlivých skupin. Nejvýznamněji zastoupena je skupina vrozených vad oběhové soustavy (Q20-Q28), která v období 2000-2014 představuje více než 42%. Hned po těchto vrozených vadách je skupina vrozených vad a deformace svalové a kosterní soustavy (Q65-Q79) s průměrem 17,5%. Mezi nejméně zastoupené vrozené vady patří skupina vrozených vad dýchací soustavy (Q30-Q34) s celkovým zastoupením 1% a abnormality chromozomů nezařazené jinde (Q90-Q99) zastoupena 2,1% (ÚZIS, 2017).

V posledních letech dochází ke snížení incidencí u vad, jako jsou například rozštěp rtu a rozštěp patra (Q35-Q37) a dále vrozené vady močové soustavy (Q60-Q64). Pomalu klesá i incidence vrozených vad a deformace svalové a kosterní soustavy, ale v tabulkách jsou stále mezi nejvíce rozšířenými a počet takto postižených osob je stále vysoký (Čutka, 2016).

Co se týče chromozomálních aberací jako je Downův syndrom, Patauův syndrom či Edwardsův syndrom, tak riziko těchto aberací narůstá se stoupajícím věkem těhotných žen a incidence těchto aberací se zvyšuje. Výzkumy ukazují, že od roku 2014 je více než polovina rodiček starších 30 - ti let věku (ÚZIS, 2017).

### ***1.3 Prevence***

Pokud žena hodlá otěhotnět, měla by se chovat zodpovědně a vyvarovat se škodlivým mutagenům, které by mohly poškodit DNA pohlavních buněk. Autor uvádí, že jde zejména o pracoviště, kde je budoucí matka vystavena škodlivému záření, chemikáliím a jiným teratogenům (Šípek, 2008).

Těhotné ženy by měly dbát na zdravý životní styl, měly by se vyvarovat fyzické a psychické zátěži a samozřejmostí by měly být pravidelné gynekologické prohlídky, které mohou odhalit případný zdravotní problém (Šípek, 2008).

#### ***1.3.1 Primární prevence***

Pavlovská (2012) uvádí, že primární prevence by měla být založena na vědecky ověřených znalostech a důkazech pocházejících z výzkumných studií z různých oblastí – v případě primární prevence týkající se vývojových vad se jedná o životní styl, dále o farmakologii, toxikologii a další. Cílem efektivní prevence je předejít vzniku vrozené vývojové vady. Pokud není možné vzniku vývojové vady předejít, přichází na řadu sekundární prevence, která již zachycuje konkrétní problém.

##### ***1.3.1.1 Alkohol***

Polák (2017) a Goetz (2005) hovoří o tom, že ženy, které plánují početí potomka, by se měly alkoholu vyhnout obloukem, jelikož se alkohol k plodu dostává prostřednictvím placenty. Alkohol se u plodu dostává i do tkání a orgánů, odkud se odbourává dvakrát pomaleji než z těla matky. Je prokázáno, že alkohol je velmi škodlivý během celého těhotenství a ne pouze během prvního trimestru (Goetz, 2008).

Alkohol v těhotenství může způsobit poruchy růstu plodu, které mohou přetrvat i do dětského věku a to například malou hlavičku, nesprávně vyvinutou část obličeje, různý stupeň duševního opoždění, poruchy chování, různé vrozené vady včetně vývojových vad srdce a mnoho dalších přidružených abnormalit. Dále může alkohol způsobit izolované poškození mozku či může vyvolat alkoholovou závislost u plodu (Šípek, 2008).

Ačkoli se uvádí, že při požití malého množství alkoholu plodu sice nic nehrozí, lékaři zdůrazňují, že bezpečná dávka není přesně stanovena a každý jedinec reaguje jinak. Za velmi rizikové se považuje, když žena vypije 5 a více jednotek alkoholu denně (Šípek, 2008).

Hájek (2000) a Goetz (2008) se shodují, že pokud matka v těhotenství pila, může se dítě narodit s fetálním alkoholovým syndromem, u těchto dětí můžeme zpozorovat abnormality trojího typu. Goetz (2008) popisuje tři abnormality a to: celkový růst, funkce centrálního nervového systému a dále to lze poznat dle specifického obličeje, kdy v důsledku FAS, dochází k defektům hlavičky, děti mají menší otvory očí a úst a vznikají vývojové vady orgánů, končetin a CNS.

### ***1.3.1.2 Kouření***

To, že kouření škodí zdraví, je všeobecně známá věc. Tabákový kouř totiž obsahuje kolem 4000 látek, z čehož je minimálně sto kancerózních. Studie udávají, že každá patnáctá cigareta způsobuje v lidském těle jednu mutaci, což jasně značí, že kouření způsobuje vývojové vady (Šípek, 2008).

Šípek udává, že kouření ovlivňuje reprodukční systém obou pohlaví – muži, kteří kouří, mají méně spermií, ty jsou méně kvalitní a pomalé a ženy kuřačky mají problém s otěhotněním a často u nich dochází k mimoděložnímu těhotenství (Šípek, 2008)

Vavřínková (2006) udává, že pokud žena během těhotenství kouří, dost často se stává, že plod trpí hypoxií (nedostatkem kyslíku) - tento děj se odehrává v důsledku zvýšeného karbonyl hemoglobinu, což značí, že jsou krvinky chronicky otrávené oxidem uhelnatým a nejsou schopny předávat kyslík tkáním. Dle Vavřínkové (2006) a Šípka (2008) je dalším problémem v důsledku kouření špatně prokrvená placenta kvůli placentární vasokonstrikce nebo zúžením cév a z tohoto důvodu dochází k předčasnému odloučení placenty. V důsledku kouření dochází ke spontánním potratům, předčasným



porodům a porodům mrtvých plodů (Vavřínková, 2006). Silným kuřáčkám se rodí děti závislé na nikotinu a ihned po porodu prožívají abstinenci syndrom (Šípek, 2008).

Kouření způsobuje nejčastěji vývojové vady typu rozštěpů (např. rozštěp rtu nebo rozštěp patra), dále anomálie prstů na ruce (například syndaktylie, adyktylie, polydaktylie) i abnormality urogenitálního traktu.

Děti kuřáček trpí častěji nezvladatelným chováním a může jít i o syndrom ADHD. Autor hovoří ve své publikaci také o tom, že krizové chování může přerůst i do dospělosti ve formě kriminálního jednání (Šípek, 2008).

### ***1.3.1.3 Drogy***

Je všeobecně známou věcí, že drogy jsou zdraví neprospěšné. Patofyziologické účinky lehčích drog působí na samotnou ženu jen mírně, kdežto mnohem závažnější následky, které se podepíší na plodu, způsobují intravenózní aplikace a rizikové chování během shánění drog a prostředků na drogy (matky jsou například nakažené hepatitidou, HIV, apod.). Problém je také v tom, že těhotné ženy, závislé na drogách, žijí neuspořádaně a prenatalní péče je v 90-ti % naprosto nedostatečná. Z toho vyplývá, že pokud je plod ohrožen nějakou vývojovou vadou, či jinak, matka nemá šanci na to přijít. Tyto ženy přijedou do porodnice až s kontrakcemi a v případě, že je matka již nakažena HIV infekcí a podobně, může být i plod zasažen infekcí odtokem plodové vody (Vavřínková, Binder, 2006).

### ***1.3.1.4 Léky***

Pokud žena musí užívat v těhotenství nějaké léky, musí vždy ošetřující lékař zvážit poměr mezi prospěšností a rizikem, které léčba pro matku i plod přináší (Hájek, 2000). Jak ve svých publikacích zmiňují Šípek (2008) s Hájkem (2000), jestliže matka trpí nějakým chronickým onemocněním, zvláště pokud jde o léčbu astmatu, epilepsie, Crohnovy choroby, ulcerózní kolitidy nebo například užívá léky kvůli hypofunkci štítné žlázy, psychiatrickým potížím a mnoho dalších, nedoporučuje se léky vysazovat (Hájek, 2000). V těchto případech by mohlo dojít ke zhoršení stavu a ohrožení matky i nenarozeného dítěte, protože užíváním těchto léků se udržuje kontrola nad daným onemocněním nebo se užíváním léků předchází aktivaci choroby (Hájek, 2000). V případě chronického onemocnění by se měla žena poradit se svým lékařem, zda je otěhotnění vůbec vhodné, vzhledem k jejímu zdravotnímu stavu, protože v dnešní době

již existuje mnoho onemocnění, u kterých se těhotenství absolutně nedoporučuje. (Šípek, 2008).

Užívání léků je nejrizikovější od třetího do desátého týdne těhotenství (Hájek, 2000). V tomto období je dle Šípka (2008) největší pravděpodobnost, že by mohly vzniknout nějaké vývojové vady. Dalším rizikovým obdobím je období po porodu, kdy může být ovlivněna adaptace jedince na samostatný život. Nutno podotknout, že některé druhy léků jsou nebezpečné po celou dobu těhotenství. Oba autoři se shodují, že pokud těhotná žena musí užívat nějaký lék, měla by ho užívat po nezbytně dlouhou dobu a v co nejmenší dávce. Stejně tak platí, že těhotné ženy by si nikdy neměly samy nasazovat léky (Šípek, 2008).

Negativní vliv na vývoj plodu může mít i akutní onemocnění, kdy je nutno hlídat teploty (Šípek, 2008). Tělesná teplota by neměla přesáhnout 38°C, protože při vyšších teplotách hrozí, že by mohlo dojít k poškození plodu (Hájek, 2000). Lékaři doporučují, aby se tělesnou teplotu snažily ženy srazit pomocí zábalů a paracetamolem, jehož dávka by denně neměla přesáhnout 1500mg/den.

V těhotenství se absolutně nedoporučuje užívat rostlinné přípravky a to z toho důvodu, že obsahují různé směsi látek, o jejichž vlivu na plod je známo jen minimum informací (Šípek, 2008). Hájek (2000) dále vylučuje užívání léků, jako jsou cytostatika, ACE inhibitory, androgeny, Warfarin a ostatní deriváty kumarinu, aminopterin (antagonisty kyseliny listové), a mnoho dalších.

### ***1.3.1.5 Výživa***

Jako gró těhotenství je správné stravování, kdy je nutné některé složky výživy doplňovat, jiným složkám je zase lepší se vyhnout. Některé složky potravy by mohly souviset s určitými riziky nemocí vyvíjejícího se plodu (Čutka, 2016).

Co se týče energie a živin, musí žena ve druhém a třetím trimestru dodávat tělu denně o 200–300 kalorií více než obvykle, dále se zvyšuje potřeba kvalitních bílkovin, zejména těch, co obsahují esenciální aminokyseliny (Šípek, 2008).

Velmi významnou složkou jsou vitamíny, které se doporučuje konzumovat již před početím, hlavně potraviny, které obsahují kyselinu listovou (Tláškal, 2007-2018). V případě, že tělo matky trpí nedostatkem této složky, může to způsobit defekt vývoje struktur v oblasti míchy a mozku dítěte. Nedostatek kyseliny listové může kromě

vývojových vad, dle autora, způsobit těhotenské problémy jako je například předčasný porod či spontánní potrat. Ideální množství příjmu kyseliny listové je cca 400 ug denně. (Šípek, 2008).

Oba autoři doporučují budoucím matkám, aby se vyhnuly nejruznějším potravinovým doplňkům, protože nejsou kontrolovány jako léky a obsah účinných látek lze jen těžko zjistit, protože přípravky nejsou nikde evidovány. Hrozí, že by doplněk obsahoval vysoké dávky vitamínu A, který je pro plod velmi nebezpečný, zejména v prvním trimestru těhotenství a může způsobovat celou řadu vývojových vad (Šípek, 2008).

Vitamíny, které budoucí matky nutně potřebují, jsou vitamíny B<sub>1</sub>, B<sub>2</sub>, B<sub>12</sub> a dále vitamíny C, D a E (Tláškal, 2007-2018). Na druhou stranu je ale nebezpečné, konzumovat vitamíny nadbytečně. Správnou hladinu vitamínů by měla konzultovat těhotná žena s lékařem (Šípek, 2008).

Další nezbytnou složkou ve stravě těhotných žen jsou minerální látky (Tláškal, 2007-2018). Nejdůležitějšími jsou vápník, fosfor, hořčík, zinek, železo a jód. Vápník ovlivňuje kvalitu kostní tkáně, hořčík je významný pro vývoj plodu. Autor vidí největší problémy v nedostatku železa, zinku a jódu. Nedostatek železa může způsobit předčasný porod, ale i poruchy ve vývoji plodu, v případě nedostatku zinku může mít dítě postižený mozek a nedostatek jódu může poznamenat intelektuální stránku osobnosti (Šípek, 2008).

#### ***1.3.1.6 Kofein***

Dle Vavřinkové a Bindera (2006) je sice kofein návyková látka, kterou běžně konzumují těhotné, ale ve většině případů není nijak nebezpečná. Kofein obsahují především nápoje jako je káva nebo Coca Cola. Autoři ve své publikaci uvádějí, že by byl kofein pro plod nebezpečný pouze v případě, kdy by gravidní žena konzumovala nápoje obsahující kofein v extrémní dávce, za což se považuje vypití šesti až osmi šálků kávy denně.

#### ***1.3.1.7 Infekce***

Těhotné ženy jsou stejně jako všichni ostatní jedinci vystaveny působení choroboplodných zárodků a některé infekce mohou představovat velkou hrozbu (Hájek, 2000). Jedná se například o toxoplasmózu, listeriózu, plané neštovice a mnoho dalších.

Ve většině případů se infekce zvládne úspěšně vyléčit díky imunitnímu systému matky či s pomocí léků, aniž by to ohrozilo plod (Šípek, 2008).

Autoři se shodují, že existují ale i případy, kdy infekce může ohrozit vývoj plodu či dokonce způsobit potrat.

### ***Syfilis***

Tato infekce může plod napadnout ve kterémkoli stádiu těhotenství. Těhotenství nemá dle autorky na průběh nemoci žádný vliv. Čím dříve tato choroba plod napadne, tím větší je riziko poškození plodu. Plod může být poškozen v orgánech, jako jsou například játra či mozek, ale patologické změny můžeme sledovat i na místech jako jsou zuby nebo obličej (Ottová, 2008).

### ***Toxoplasmóza***

Původcem této nemoci je T gondii. Toxoplasmóza parazituje na volně žijících, ale i domácích zvířatech. Nejčastěji napadá kočkovité šelmy, které pak přenášejí nemoc na gravidní ženy. Nemoc se však může do těla dostat i konzumací nedostatečně upraveného masa nebo vodou/půdou, jestliže je kontaminována výkaly koček, k čemuž může dojít například při práci na zahradě (Mašata, Jedličková, 2004).

Uvádí se, že čím vyšší je stádium těhotenství ženy, tím větší je pravděpodobnost poškození plodu. Čech (2006) dodává, že nebezpečí ohrožení plodu vývojovou vadou, kvůli této infekci, je od 6. týdne těhotenství. Jestliže těhotnou ženu tato nemoc postihne v prvním trimestru, je pravděpodobnost postižení plodu cca 10-25 %, kdežto ve třetím trimestru cca 75-90 % (Mašata, Jedličková, 2004).

U části infikovaných dětí může nákaza způsobit například strabismus, hydrocefalus, mikrocefalie, křeče, a podobně (Mašata, Jedličková, 2004).

### ***Zarděnky***

Toto onemocnění je vyvoláváno virem, který spadá do čeledi togavirů. Během těhotenství mohou způsobit závažné kongenitální poškození plodu, zvláště pokud se matka nakazí během prvního trimestru těhotenství. Projevy kongenitální infekce se označují jako Greggova trias, což znamená způsobení vývojových vad srdce, oka a hluchota. Mohou se přidružit i poruchy jako například mikrocefalie, myokarditida, anomálie zubů či postižení kostí a mnoho dalších (Mašata, Jedličková, 2004).

Jestliže zarděnky postihnou těhotnou ženu v době od 8. týdne těhotenství, je devadesátí procentní riziko, že se u plodu vyskytne vývojová vada. U dětí se mohou objevit například poruchy sluchu, psychomotorická retardace nebo poruchy učení (Čech a kol., 2006).

Proti zarděnkám se v České republice očkuje (Mašata, Jedličková, 2004).

### ***HIV infekce***

Přenos infekce z matky na plod se může uskutečnit kdykoli během těhotenství a kojení. Autoři tvrdí, že zamezit přenosu úplně nelze, ale snížit riziko přenosu lze podáváním antiretrovirových terapií. Přenos nemoci je ovlivňován klinickými, imunologickými, virovými a porodnickými faktory (Mašata, Jedličková, 2006).

Velké nebezpečí nákazy plodu představuje předčasný odtok plodové vody, vaginální porod, použití skopové elektrody a také epiziotomie (Mašata, Jedličková, 2004).

Do dnešního dne není známo, v jaké fázi těhotenství je nákaza plodu nejčastější, a proto autoři uvádějí, že u žen, které jsou nakaženy tímto virem, se doporučuje přerušení těhotenství. Jedním z důvodů je riziko přenosu infekce na plod a druhým důvodem je otázka přežití matky, a to hlavně z důvodu péče o dítě (Mašata, Jedličková, 2006).

### ***Plané neštovice a pásový opar***

Tyto dvě nemoci jsou vyvolávány virem Herpesvirus Varicella-Zoster. Plané neštovice jsou většinou onemocněním dětského věku a vedou k dlouhodobé imunitě. Pokud žena neprodělala neštovice v dětství a nakazí se během těhotenství, může to mít fatální následky jak pro matku, tak pro plod. Vzhledem k tomu, že těhotné ženy jsou vůči takovému nemocem citlivější, mohou nastat různé zdravotní problémy, z čehož nejčastějšími jsou plicní komplikace. Co se týče dětí, u těch se mohou objevit vývojové vady očí, končetin a poruchy centrálního nervového systému jako je mentální retardace, mikrocefalie a atrofie kůry (Mašata, Jedličková, 2004).

Jako prevence při styku s tímto virem se těhotným podává specifický imunoglobulin, který by měl zabránit jak závažným komplikacím u matky, tak by měl předejít i vzniku virémie, neonatální varicelly a syndromu kongenitální varicelly (Mašata, Jedličková, 2006).

## ***Listerióza***

Původcem tohoto onemocnění je patogenní *Listeria monocytogenes* (Mašata, Jedličková, 2004). Autoři uvádějí, že největším rizikem nákazy je konzumace syrových potravin. Nemoc se může projevovat únavou, bolestmi hlavy, zad, konjunktivitidou, může se ale projevovat i jako průjemovité onemocnění či jako lehké horečnaté onemocnění.

Dle autorů publikace je nákaza matky tímto onemocněním velmi nebezpečná. Může vést k potratu, porodu mrtvého plodu, či porodu plodu nakaženého infekcí (Mašata, Jedličková, 2004).

Jak se shodují Mašata s Jedličkovou (2004), nakažené děti mají po narození dechové obtíže, poruchy termoregulace a často i záchvaty křečí. Při nakažení během porodu se první týden po porodu vyskytuje hnisavá meningitida. Autoři uvádějí, že je nezbytné zahájit léčbu co nejdříve od zjištění, pokud je léčba zahájena včas, těhotenství a porod proběhnou většinou bez komplikací. K léčbě se užívá lék ampicilin.

### ***1.3.2 Sekundární prevence***

Do sekundární prevence se řadí vyšetřovací metody v porodnictví, které slouží k poznání zdravotního stavu těhotné ženy a jejího plodu. Vyšetření, která se provádí v těhotenství, mají přítomnost vývojové vady buďto potvrdit nebo vyvrátit, což je gró sekundární prevence-zachytit případný problém, aby se dal co nejrychleji vyřešit (Čech a kol., 2006).

#### ***1.3.2.1 Screeningový program prenatální péče***

Jestliže hovoříme o screeningovém programu prenatální péče, hovoříme o specializované části oboru gynekologie a porodnictví. Tento obor se zabývá kontrolou normálního vývoje těhotenství a diagnostikou, případně řešením nastalých poruch. Za nastalé poruchy lze považovat jak vývojové vady, tak mnoho dalšího. Autor uvádí, že se může jednat například o onemocnění plodu, anémii plodu, poruchu množství plodové vody či poruchu placenty, vedoucí ke zhoršenému růstu plodu a možnému rozvoji tzv. preeklampsie matky. Jestliže se řekne preeklampsie, znamená to, že těhotná žena trpí vysokým tlakem, v její moči jsou nalezeny bílkoviny a trpí otoky. Dalšími poruchami, kterými se zabývá screeningový program, může být například abnormálně zvýšený růst

plodu u matky diabetičky, nebo se může jednat o předčasný porod a mnoho dalších případů (Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. 2011-2017).

Screeningový program se dělí na invazivní výkony a neinvazivní vyšetření (Polák a kol., 2017).

### ***1.3.2.2 Screening vrozených vývojových vad***

Jestliže se řekne screening, máme na mysli různé testování populace (Hájek, 2000). Populace se dá testovat několika způsoby a to pozorováním, monitorováním a screeningem (Polák a kol., 2017).

V případě pozorování jde o pozorování určité skupiny, kde zjišťujeme, v jaké frekvenci se daný jev vyskytuje – například výskyt určitého onemocnění nebo v mém případě vývojové vady (Polák a kol., 2017).

Jestliže hovoříme o monitorování, tak to je v mnoha případech podobné pozorování. Ten, kdo ale monitoring provádí, musí být na zjištěné skutečnosti, dle Poláka (2017), připraven reagovat. Dle autora, výsledky pozorování a monitoringu nejsou prospěšné konkrétnímu jedinci, ale skupině jako celku.

Co se týče screeningu, tak jeho smyslem je identifikace konkrétních jednotlivců, u kterých je vyšší nebo vysoké riziko výskytu nějakého onemocnění (Polák a kol., 2017).

### ***1.3.2.3 Základní charakteristika screeningu***

Screening je proces, kdy jsou vyhledávány osoby s vyšším rizikem výskytu určitého onemocnění. Jedná se o předcházení diagnostickým nebo preventivním úkonům. Hovoříme o systematicky prováděných vyšetřeních, která jsou většinou prováděna na popud lékaře a provádějí se zpravidla u určité skupiny lidí (v případě mé práce u těhotných žen) (Hájek, 2000). Většinou ani neexistuje důvodné podezření, že by těhotná žena daným onemocněním trpěla (Polák a kol., 2017).

Screeningové testy jsou vždy jednoduché a bezpečné. Screening se provádí u všech těhotných pacientek a u těch, u kterých vychází z výsledků screeningu zvýšené riziko, se poté provádí diagnostické testy, které vždy výsledek potvrdí nebo vyvrátí (Polák a kol., 2017).

Ve screeningu se zkoumají biochemické látky, tzv. markery (Hájek, 2000). Ty jsou produkovány fetoplacentární jednotkou a to v průběhu těhotenství, kdy dochází v organismu matky k mnoha změnám. Tyto markery se zkoumají různými typy testů (Polák a kol., 2017).

#### ***1.3.2.4 Biochemické markery***

V prvním a časném druhém trimestru (tzn. do 14. týdne těhotenství) se zkoumají následující biochemické markery: alfa-fetoprotein, hCG, PAPP-A, inhibin A, nekonjugovaný estriol, ale i další (Kukla, 2016). Všechny tyto markery mají různou senzitivitu pro včasné zachycení Downova syndromu a všechny, kromě nekonjugovaného estriolu, patří mezi glykoproteiny, což znamená vyšší rozpustnost oproti obyčejným proteinům (Hájek, 2000).

Čech (2006) uvádí, že hladina všech těchto markerů je závislá na gestačním věku.

#### ***Alfa-fetoprotein (AFP)***

Hájek (2000) uvádí, že snížená hladina AFP se dá využít ke zjištění Downova syndromu.

Jedná se o významný sérový onkofetální protein, který je produkován žloutkovým váčkem a fetálními játry. AFP se využívá pro zachytek chromozomálních aberací, tak i pro zachycení otevřených defektů neurální trubice (Kukla, 2016). Společně s ultrazvukovým vyšetřením se dá odhalit i například omfalokéla, hydrocefalus, teratom, mnohačetné malformace či odumření plodu (Polák, 2017).

#### ***Inhibin A***

Hájek (2000) ve své publikaci uvádí, že jde o biochemický marker, který je nejperspektivnějším na konci prvního a na začátku druhého trimestru.

Polák (2017) píše o tom, že inhibin A vzniká u žen v hypofýze, ováriích a placentě a u mužů inhibin A vzniká v Sertoliho buňkách.

Díky placentární produkci tohoto markeru se může odhalit Downův syndrom, ale zvýšenou hladinu může ovlivnit i kouření nebo například hmotnost matky (Polák, 2017).



### ***Nekonjugovaný estriol***

Dle Hájka (2000) se jedná o nejvýznamnější estrogen v průběhu těhotenství. Díky nekonjugovanému estriolu lze určit odchylky s vývojem embryí postižených aneuploidii jak v séru, tak v moči (Kukla, 2016).

Co se týče estriolu, Polák a kolektiv (2017) tvrdí, že je oproti AFP mnohem citlivější pro detekci Downova syndromu.

Snížené hodnoty se mohou objevovat v případech asistované reprodukce, ale mohou znamenat i Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom (Hájek, 2000).

Nekonjugovaný estriol vzniká ve fetálních nadledvinách, fetálních játrech a v placentě (Kukla, 2016).

### ***hCG***

Jedná se o lidský choriogonadotropin (Hájek, 2000).

V těhotenství, kdy se objevuje trizomie 18. a 13. chromozomu, lékaři zjišťují nižší hladiny hCG, kdežto u Downova syndromu se objevuje hladina hCG vyšší (Kukla, 2016). Stejně tak vyšší hladina hCG se objevuje v případech asistované reprodukce (Polák, 2017).

hCG vzniká v placentě (Hájek, 2000).

### ***Protein PAPP-A***

Vzniká v placentě a Hájek (2000) uvádí, že se jedná o jeden z nejperspektivnějších markerů pro screening v prvním trimestru.

Polák (2017) ve své publikaci uvádí, že pokud je hladina PAPP-A nižší než obvykle nebo je hladina PAPP-A nízká, může to znamenat problém jak s chromozomálními aberacemi, tak i odumření plodu.

#### ***1.3.2.5 Ultrazukový screening***

Vyšetření ultrazvukem je dle autorů považováno za nejdůležitější faktor při screeningu vývojových vad.

Jak uvádí Polák (2017) s Hájkem (2000), v prvním trimestru lze odhalit markery s nejvyšší citlivostí pro Downův syndrom, ale i některých dalších patologických jevů.

Druhý trimestr je obdobím, kdy lékař provádí tzv. anomaly scan, který umožňuje zachytit mnohé z morfologických defektů. Dále umožňuje odhalit i různé poruchy srdce a lze zkoumat i ostatní fetální orgány vzhledem k sonografickému zkoumání (Polák a kol., 2017).

Ve třetím trimestru lze prokázat nitroděložní růstovou retardaci či patologickou polohu plodu (Polák a kol., 2017).

### ***1.3.2.6 Invazivní metody prenatalní diagnostiky***

#### ***Biopsie choriových klků***

Jedná se o punkční metodu, kterou lékař získává materiál pro genetické vyšetření plodu. Většinou se toto vyšetření provádí mezi 11. a 14. gestačním týdnem (Čech a kol., 2006). Polák a kolektiv (2017) navíc dodávají, že pokud by se toto vyšetření provedlo dříve, hrozily by redukční defekty končetin.

Odběr choriových klků se provádí ambulantně. K odběru se používá tenká jehla, která se zavádí pod simultánní ultrazvukovou kontrolou. Toto vyšetření umožňuje jak cytogenetické vyšetření, tak i molekulární analýzu DNA (Polák a kol., 2017).

Riziko neúspěšné punkce je minimální, avšak pacientkám je doporučováno 14 dní po výkonu vyhnout se fyzické námaze (Polák a kol., 2017).

#### ***Amniocentéza (odběr plodové vody)***

Amniocentézou se rozumí punkční metoda, kterou lékař získá vzorek plodové vody pro genetické vyšetření, biochemickou analýzu nebo mikrobiologické vyšetření (Hájek, 2000). Odběr plodové vody se většinou provádí mezi 15. a 22. gestačním týdnem (Polák a kol., 2017).

Toto vyšetření se také provádí tenkou jehlou, která se zavádí pod simultánní ultrazvukovou kontrolou (Čech a kol., 2006).

Odběr plodové vody se provádí ambulantně s tím, že pacientka musí po zákroku zůstat krátký čas pod lékařským dozorem a kontroluje se vitalita plodu. Dva týdny po zákroku se pacientkám doporučuje vyhnout se fyzické námaze a zdvihání těžkých břemen (Polák a kol., 2017).

Toto vyšetření těhotné pacientky podstupují po podepsání informovaného souhlasu. Během tohoto zákroku může dojít k fetální ztrátě (potratu) (Polák a kol., 2017).

#### ***Kordocentéza (odběr fetální krve z pupečnickové vény)***

Jde o vyšetření, kdy lékař získá krev z pupečnickové vény pro genetické, biochemické, hematologické, mikrobiologické nebo imunologické vyšetření. Touto metodou se dají léčit i některé patologické stavy jako je například arytmie plodu nebo anémie (Polák a kol., 2017).

Vhodnou dobou pro toto vyšetření je po 20. gestačním týdnu, kdy je již pupečnicková vena dostatečně široká a je možné provedení této punkce (Polák a kol., 2017).

Toto vyšetření se provádí ambulantně, kdy po vyšetření zůstává těhotná pacientka krátký čas pod lékařským dozorem a kontroluje se vitalita plodu. Těhotným pacientkám se doporučuje zůstat dva týdny bez fyzické námahy. Vyšetření se provádí až poté, co pacientka podepíše informovaný souhlas z důvodu, že může dojít k fetální ztrátě plodu. Toto vyšetření se využívá velmi zřídka (Polák a kol., 2017).

#### ***1.3.2.7 Neinvazivní prenatalní testování***

Jedná se o současné screeningové metody, které slouží k odhalení zvýšeného rizika přítomnosti nejčastějších geneticky podmíněných vývojových vad. I díky neinvazivním prenatalním vyšetřením se dá sledovat zvýšení či snížení biochemických látek (Polák a kol., 2017).

#### ***Genetická výbava plodu v krevním oběhu***

To, zda je či není plod zasažen některým z genetických onemocnění, můžeme zjistit metodou masivního paralelního genomického sekvenování, čímž lékaři mohou zkoumat DNA plodu v mateřské plazmě. Její obsah bývá označován jako fetální frakce, tu lze v krvi matky vyhledat již od 4. týdne těhotenství (Polák a kol., 2017).

#### ***Extracelulární mateřská DNA***

Během sekvenování fragmentů DNA se určuje, jaký chromozomální původ má každý konkrétní fragment, tudíž je možné určit zastoupení genetického materiálu asociovaného určitým chromozomem (Polák a kol., 2017).

## ***NIPT***

Hájek (2000) s Polákem a kol. (2017) tuto metodu považují za nejpřesnější test pro stanovení běžně se vyskytujících chromozomálních aneuploidií než kombinovaný nebo integrovaný test. Oba autoři tento test považují za screening, který má výborné výsledky, ale nelze jej po stránce kvality srovnat s obyčejným screeningem. Citlivost tohoto testu je téměř 100 %, ale v některých případech může citlivost selhat-jde o případy, kdy například matka trpí nádorovým onemocněním, a podobně (Polák a kol., 2017).

Důležité pro provedení NIPT je alespoň minimální množství fetální frakce, jejíž obsah musí být vyšší než 4% z celkového objemu extracelulární DNA (Polák a kol., 2017). V případě selhání testu se test opakuje s určitým časovým odstupem. Autor uvádí, že důvodem selhání testu může být právě nízký obsah fetální frakce. Velkým plusem je, že pokud NIPT vyjde negativně, má těhotná pacientka jistotu, že plod je s největší pravděpodobností v pořádku. Pokud výsledek NIPT vyjde pozitivně, je poté těhotné ženě doporučeno provedení invazivního zákroku (amniocentéza), aby se mohla diagnóza buď potvrdit nebo vyvrátit (Polák a kol., 2017).

Ačkoli je NIPT téměř 100 %, nelze jej nahradit například ultrazvukem, a to z toho důvodu, že NIPT nedokáže odhalit všechny nemoci. Vzhledem k tomu, že jde o novinku, zahrnuje NIPT testování pouze na závažná vrozená dětská onemocnění (Polák a kol., 2017).

### ***1.4 Genetika***

Genetika je nauka o dědičnosti a proměnlivosti. Dědičností se rozumí, že se potomci podobají svým rodičům více než ostatním jedincům. Genetika umožňuje zachovat charakter a vlastnosti organismů, z čehož vyplývá, že umožňuje pokračování biologického druhu. Faktory, které řídí vznik podobných znaků se nazývají geny neboli vlohy (MacLeod, Forey, 2002).

V genetice se setkáváme se spoustou cizích pojmů, které vysvětlím v následující terminologii:

- gen neboli vloha = úsek molekuly DNA, který nese genetickou informaci a je realizován při tvorbě proteinů (bílkovin),

- chromozom = přenáší a uchovává genetickou informaci,
- genotyp = soubor genů v organismu,
- fenotyp = vnější projev genotypu,
- genom = soubor genů uložených pouze v pohlavní buňce, neboli gametě
- genofond = soubor genů v populaci
- lokus = konkrétní místo na chromozomu, kde se nachází určitý gen,
- alela = konkrétní forma genu (např. barva očí = gen X modrá barva = alela),
- homologické chromozomy (autozomy) - vypadají stejně vzhledově i tvarově-morfologicky shodné chromozomy -> jedna alela je součástí 1 chromozomu a druhá alela je součástí 2 chromozomů,
- heterologické chromozomy (heterochromozomy, gonozomy, pohlavní chromozomy) - nejsou morfologicky stejné

a) x-2 pohlavních chromozomy X x

b) y-2 pohlavní chromozomy X y,

- haploidní (n) a diploidní (2n) počet chromozomů haploidní – pohlavní buňky (gamety)  
-> 23 chromozomů-poloviční sada chromozomů diploidní – somatické (tělní) buňky ->  
46 chromozomů - celá sada chromozomů,

- homozygot = alelický pár je tvořen ze stejných alel (AA nebo aa),

- heterozygot – alelický pár je tvořen z různých alel (Aa)

a) A – dominantní alela (nadřazená)

b) a – recesivní alela (podřadná, potlačovaná) A – projevuje se fenotypově => VŽDY se projeví a – projevuje se pouze za určitých podmínek (Cetl a kol., 1979).

Lékařská genetika se zabývá medicínou. Problematika genetiky může být různorodá a řeší se z hlediska jedince, rodiny a populace (MacLeod, Forey, 2002).

Z hlediska jedince se genetika zabývá rozbořem fenotypu a jinými geneticky podmíněnými stavy (MacLeod, Forey, 2002). Genetika zkoumá jak vývojové vady a onemocnění, tak i sporná otcovství, biochemickou podstatu patologických projevů a dále lze například zkoumat i metabolické poruchy (Ferák, Sršeň, 1990).

Z hlediska rodiny se genetika zabývá analýzou výskytu a projevů genetických anomálií a onemocnění (MacLeod, Forey, 2002). Jde zejména o určování typu dědičnosti a pravděpodobnosti, že budou potomci postižení. Velkým přínosem je prenatální genetická diagnostika, která umožňuje včas zachytit vývojové vady či jiná onemocnění (Ferák, Sršeň, 1990).

Z hlediska populace se genetika zabývá studiem patologických alel a způsobem, kterým se udržují anebo mění geny a genotypy v populaci (Ferák, Sršeň, 1990).

Vznikem nějaké vývojové vady nebo onemocnění je mutace v molekule DNA na úrovni genu (Ferák, Sršeň, 1990).

#### ***1.4.1 Přenos dědičných chorob***

MacLeod, Forey (2002) a Ottová (2008) rozlišují monogenní a polygenní dědičnost. Monogenní dědičnost se dále dělí na autozomálně dominantní dědičnost, autozomálně recesivní dědičnost, gonozomálně dominantní dědičnost a gonozomálně recesivní dědičnost.

##### ***1.4.1.1 Monogenní (monofaktoriální) dědičnost***

Ottová (2008) hovoří o tzv. monogenní neboli monofaktoriální dědičnosti jakožto o znaku nebo chorobě, která je vždy podmíněna spolupůsobením páru genů neboli alel, umístěných na určitém místě neboli lokusu páru homologických chromozomů. Pro určitý lokus může existovat velké množství alel (například pro krevní skupiny: A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub>, A<sub>3</sub>, B<sub>1</sub>, B<sub>2</sub>, B<sub>3</sub>, 0), ale u určitého jedince mohou být v daném lokusu jen dvě alely – jedna z nich je vždy od otce a druhá od matky (MacLeod, Forey, 2002). Jsou-li stejné, hovoříme o tzv. homozygotech, pokud jsou odlišné, jde o tzv. heterozygoty (Brunecký, 1972).

Každá buňka těla má stejný počet chromozomů (46). Výjimkou jsou pohlavní buňky, u kterých dochází během zrání období k redukci chromozomů na polovinu. Z toho plyne, že vajíčko nebo spermie má poloviční počet chromozomů (23), to nazýváme počtem haploidním. Zygota, která vznikají jejich splynutím mají opět plný počet

chromozomů (46), to nazýváme diploidním počtem. Do určité gamety přejde vždy jen jeden z každého páru genů a tehdy hovoříme o segregaci. Jaký pár genů přejde do gamety, o tom rozhoduje náhoda (MacLeod, Forey, 2002). Stejně tak náhoda určuje, která spermie vnikne do kterého vajíčka. Celkový poměr jednotlivých kombinací je však vždy konstantní (Brunecký, 1972).

### ***Autozomálně dominantní dědičnost***

Autozomálně dominantní dědičnost autor popisuje jako znak či chorobu, která se projevuje u homozygota i u heterozygota. Choroba je většinou zjistitelná v několika generacích jdoucích po sobě, což znamená, že jde o hereditární chorobu. Pravidlem bývá, že každý postižený jedinec má postiženého jednoho z rodičů a choroba je zastoupena stejně často u rodičů jako u dětí. Z manželství postižené a zdravé osoby je pravděpodobnost postižení dítěte 75 % (Brunecký, 1972).

Autozomálně dominantním onemocněním trpí stejně často jak muži, tak ženy. Výskyt onemocnění se objevuje v každé generaci. Riziko postižení dětí postiženého je 50 % za předpokladu, že je potomek heterozygot (Aa) (Ottová a kol., 2008).

Mezi autozomálně dominantní dědičností se řadí i zvláštní typy dominantní dědičnosti jako jsou kompletní dominance, inkompletní dominance, nepravidelná dominance a kodominance (Brunecký, 1972).

### ***Autozomálně recesivní dědičnost***

Autozomálně recesivní dědičnost se projevuje jen u homozygota. Choroba se nemusí vyskytovat ani u rodičů ani u žádných vzdálených předků, ale můžeme ji zpozorovat třeba u sourozenců postiženého jedince (Brunecký, 1972).

Co se týká autozomálně recesivních onemocnění, stejně často jsou postiženy ženy i muži. U vzácných chorob se často u rodičů vyskytuje příbuzenský sňatek (Ottová a kol., 2008).

Typické choroby jsou většinou metabolické odchylky, jako například fenylketonurie a další monogenně děděné choroby jako je například cystická fibróza nebo srpkovitá anémie (Ottová a kol., 2008).

### ***Gonozomálně dominantní dědičnost***

V případě této dědičnosti se jedná o vazbu na pohlavní chromozom X, z čehož vyplývá, že postižený muž nepřenáší chorobu na své syny, ale choroba postihuje všechny jeho dcery. V případě postižené matky, matka přenáší chorobu na  $\frac{1}{2}$  svých synů a  $\frac{1}{2}$  svých dcer (Brunecký, 1972).

Ve svých publikacích se Brunecký (1972) s Ottovou (2008) shodují v tom, že co se týká gonozomálně dominantních onemocnění, jsou dvakrát častěji postiženy ženy než muži.

Typickou chorobou je D-vitamin rezistentní rachitis. Jedná se o poruchu metabolismu vápníku, vedoucí ke křivici, kterou lze léčit pouze neobvykle vysokými dávkami vitamínu D (Ottová a kol., 2008).

### ***Gonozomálně recesivní dědičnost***

Postižený muž nikdy nepřenáší chorobu na své syny, ale všechny jeho dcery jsou přenašečkami a předávají nemoc  $\frac{1}{2}$  svých synů a  $\frac{1}{2}$  dcer. (Brunecký, 1972).

Mezi typické choroby gonozomálně recesivního onemocnění řadí Ottová (2008) například hemofilii A, hemofilii B (dědičná krvácivost vyvolaná poruchou tvorby faktorů pro srážení krve), daltonismus (porucha rozeznávání barev, zejména zelené a červené), svalovou dystrofii Duchennova typu (těžká porucha funkce svalů).

#### ***1.4.1.2 Polygenní (multifaktoriální) dědičnost***

Polygenní dědičnost je znak, který není determinován jedním, ale několika páry genů, které jsou uloženy na jednom nebo více párech chromozomů. Geny účastněné na determinaci určitého znaku mají většinou aktivní účinek (Brunecký, 1972).

Dle Bruneckého (1972) se monofaktoriální dědičnost uplatňuje spíše u znaků kvalitativních, jako jsou například dědičné choroby, kdežto multifaktoriální dědičnost se objevuje častěji u kvantitativních znaků, jako jsou inteligence, výška postavy, barva očí či vlasů, vývojových vad apod.

### ***1.5 Pravděpodobnosti postižení dítěte vývojovou vadou***

#### ***1.5.1 Vysoké riziko***

Vysokým rizikem jsou ohroženy děti, jejichž rodiče jsou v nějakém incestním spojení, to znamená, že mají mezi sebou nějaký příbuzenský vztah. Dalším rizikem, které velmi ohrožuje dítě je dominantní choroba jednoho z rodičů. Mezi vysoká rizika patří i



rubeola matky v 1. měsíci těhotenství, dále léčba thalidomidem ve 2.-3. měsíci těhotenství, neléčená fenylketonurie matky (Šípek, 2008). Velké riziko představuje i matka, která je konduktorkou choroby vázané na X chromozom a to hlavně v případě, pokud jde o plod mužského pohlaví. Mentální retardace obou rodičů a předchozího dítěte také představuje vysoké riziko, že se u očekávaného dítěte objeví vývojová vada (Brunecký, 1972).

### ***1.5.2 Střední riziko***

Středním rizikem vývojové vady jsou ohroženy děti, kdy se u předchozího dítěte objevila recesivně dědičná choroba, dále pokud je matka nositelkou translokace 21. Středním rizikem může být rubeola matky ve 2. a 3. měsíci těhotenství, silné RTG ozáření pánve v 1. trimestru a v neposlední řadě je rizikem příbuzenský poměr rodičů, kterým se již narodilo mentálně retardované dítě (Brunecký, 1972).

### ***1.5.3 Malé riziko***

Brunecký (1972) uvádí, že malým rizikem toho, že se očekávané dítě narodí s vývojovou vadou je v případech, kdy se předchozí dítě narodilo s vývojovou vadou nedědičného původu, či pokud bylo předchozí dítě mentálně retardované. Konkrétně Ottová, 2008) hovoří o nediferencované mentální retardaci.

## **2. Cíle a výzkumné otázky**

Celkem byly stanoveny čtyři cíle práce:

Prvním cílem bylo zjistit frekvenci vývojových vad u dětí v České republice.

Druhým cílem bylo zjistit současné možnosti primární a sekundární prevence u vývojových vad a jejich sociální dopad.

Třetím cílem bylo zjistit kvalitu života rodin, dětí a mladých dospělých s vývojovou vadou.

Čtvrtým cílem bylo zjistit, jaké jsou možnosti získání zaměstnání pro tyto děti a mladé dospělé.

Výzkumnými otázkami jsem zjišťovala:

Jaký je trend ve výskytu narozených dětí s vývojovými vadami v současné době?

Jaká je kvalita života dětí s vývojovou vadou?

Jaká je možnost dětí s vývojovou vadou zařadit do pracovního procesu?

### 3. Metodika

Výzkum jsem zpracovala na základě dvou částí. První část obsahovala rozhovor s informanty, během kterého jsem se dotazovala matek na rodinné anamnézy a na věci z primární a sekundární prevence. Co se týče otázek ohledně primární prevence, zjišťovala jsem, zda jsou rodiče kuřáci, zda matky kouřily během gravidity, pily kávu, alkohol, byly uživatelkami drog, zda prodělaly v těhotenství nějakou infekci, či zda byly vystaveny nějakým fyzikálním vlivům jako je tělesná zátěž atd. Dále jsem zjišťovala, zda prodělaly v době gravidity RTG záření nebo zda ženy v době těhotenství užívaly trvale nebo přechodně nějaké léky. V oblasti sekundární prevence jsem se zaměřila na to, jaká vyšetření ženy v době gravidity podstoupily, kdy byla diagnostikována vývojová vada.

Dotazník byl polostrukturovaný a obsahoval okruhy otázek přiložených v příloze č.1. Komunikační partneři odmítli být nahráváni, což jsem se rozhodla s ohledem na etiku práce, naprosto respektovat vzhledem k citlivosti informací.

Druhá část šetření byla realizována formou dotazníku PedsQL a následným zpracováním dat.

Co se týče zjišťování frekvence vývojových vad u dětí v České republice, tyto informace mi poskytlo Centrum lékařské genetiky.

#### **4. Charakteristika výzkumného souboru**

Výběr výzkumného vzorku se skládá ze záměrně oslovených rodin v mém okolí, které mají dítě, mladistvého nebo mladého dospělého s vývojovou vadou. Pro rozhovor jsem oslovila 15 rodin, z toho mi 7 rodin rozhovor poskytlo. Ze sedmi informantů byli dva chlapci v orofaciálních rozštěpů, dvě dívky s Downovým syndromem, jeden chlapec a jedna mladá dospělá s rozštěpem páteře a jeden mladý dospělý s fokomelií. Žádná z rodin ale nebyla ochotna k nahrávání a to, jak jsem již zmínila, vzhledem k etice práce respektuji.

Nejmladšímu komunikačnímu partnerovi je 5 let a nejstaršímu komunikačnímu partnerovi je 24 let.

## 5. Výsledky

### 5.1 Frekvence vývojových vad v ČR

Tabulka č. 1: Prenatální detekce Downova syndromu v letech 2010-2016

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	Souhrn
<b>Počet zachycení DS</b>	12	18	18	15	14	13	23	113
<b>Počet UPT pro DS</b>	12	17	17	15	13	13	23	110
<b>Počet DS – odmítnutí prenatální diagnostiky</b>	-	1	1	1	0	1	0	4
<b>Počet nezachycených DS, neg. Screening,</b>	1	0	0	0	1	1	1	4
<b>Počet narozených DS: totéž ÚZIS</b>	1+1 *	1 **	1	1	0	2+1 ***	1	9
<b>Záchyt DS</b>	IT 92%	IT 100%	IT 100%	IT 100%	IT 93%	IT 93%	IT 96%	96%

Zdroj: *Prenatální diagnostika a lékařská genetika 2016*,  
MUDr. Karel Čutka, MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr.  
Martina Michalová

\*Dle ÚZIS jedno dítě s Downovým syndromem narozeno v Příbrami, trvalé bydliště má v Jihočeském kraji, prenatální péče nebyla provedena na pracovišti Lékařské genetiky v Českých Budějovicích

\*\* pacientka odmítla odběr plodové vody při pozitivním testu, věk 35let

\*\*\* pacientka odmítla invazivní prenatální diagnostiku po vyšetření metodou Prenascan, kdy bylo zjištěno významné riziko trisomie chromozomu, nepřála si ukončení gravidity.

### Počet narozených s Downovým syndromem dle krajů 2010–2014 absolutně

Rok	PHA	STČ	JHČ	PLZ	KAR	UST	LIB	HRA	PAR	VYS	JHM	OLO	ZLI	MSK	ČR
2010	8	3	2	2	3	2	4	2	1	1	4	0	1	13	46
2011	13	6	1	5	2	3	0	2	0	3	4	4	1	8	53
2012	7	9	1	3	1	7	0	3	1	2	5	0	3	7	49
2013	9	6	1	3	1	8	2	2	1	1	5	1	4	1	46
2014	2	6	0	1	4	6	1	5	4	2	5	4	1	4	45
Celkem	39	30	5	14	11	26	7	14	7	9	24	9	10	33	238

Zdroj: Prenatální diagnostika a lékařská genetika 2016,  
MUDr. Karel Čutka, MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr.  
Martina Michalová

### Počet narozených s Downovým syndromem dle krajů 2010–2014 na 10 000 živě narozených v ČR

Rok	PHA	STČ	JHČ	PLZ	KAR	UST	LIB	HRA	PAR	VYS	JHM	OLO	ZLI	MSK	ČR
2010	5,41	1,97	2,88	3,2	9,06	2,16	7,81	3,32	1,75	1,87	3,07	0	1,64	9,92	3,93
2011	9,31	4,13	1,57	8,98	6,64	3,47	0	3,68	0	5,91	3,22	6,34	1,80	6,78	4,88
2012	4,94	6,24	1,50	5,20	3,55	8,52	0	5,49	1,86	3,89	4,05	0	5,46	5,94	4,51
2013	6,49	4,22	1,57	5,44	3,54	9,93	4,41	3,67	1,97	2,03	4,03	1,58	7,16	0,86	4,31
2014	1,37	4,12	0	1,76	14,47	7,24	2,25	9,06	7,39	3,75	3,91	6,25	1,79	3,33	4,10
Celkem	5,50	4,13	1,50	4,91	7,45	6,26	2,89	5,04	2,59	3,49	3,65	2,83	3,57	5,36	4,34

Zdroj: Prenatální diagnostika a lékařská genetika 2016,  
MUDr. Karel Čutka, MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr.  
Martina Michalová

## 5.2 Výsledky polostrukturovaného dotazníku

Tabulka č. 2: Základní údaje

	Typ postižení	Věk matky	Věk dítěte	Pohlaví	Rodina	Sourozenci
<b>Informant 1</b>	Downův syndrom	41	5	dívka	úplná	bratr
<b>Informant 2</b>	Downův syndrom	44	11	dívka	neúplná	0
<b>Informant 3</b>	Orofaciální rozštěp	36	8	chlapec	úplná	0
<b>Informant 4</b>	Orofaciální rozštěp	39	5	chlapec	úplná	bratr a sestra
<b>Informant 5</b>	Rozštěp páteře	-	24	dívka	adoptivní	0
<b>Informant 6</b>	Rozštěp páteře	48	18	chlapec	neúplná	sestra
<b>Informant 7</b>	Fokomelie	53	24	chlapec	úplná	0

Zdroj: vlastní

U informantky č. 5 jsou informace neznámé, protože je informantka adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu.

**Tabulka č. 3: Výsledky rozhovorů – primární prevence**

	Kouření	Alkohol	Léky	Infekce	Stravování	Horké koupele/ Saunování	Tělesná zátěž	RTG
<b>Informant 1</b>	NE	NE	NE	NE	Běžné	NE	NE	NE
<b>Informant 2</b>	NE	Příležitostně	ANO (během nachlazení)	Nachlazení	Běžné	NE	Mírná (v zaměstnání)	NE
<b>Informant 3</b>	NE	NE	NE	Nachlazení	Běžné	NE	NE	NE
<b>Informant 4</b>	NE	Příležitostně	ANO (kvůli diabetu)	Nachlazení	Dieta (kvůli diabetu)	příležitostně	NE	NE
<b>Informant 5</b>	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>Informant 6</b>	Příležitostně	Příležitostně	ANO (v době chřipky)	Chřipka	Běžné	NE	NE	NE
<b>Informant 7</b>	NE	NE	NE	NE	běžné	NE	Mírná (plavání, běh, dlouhé procházky)	NE

*Zdroj: vlastní*

U informantky č. 5 jsou informace neznámé, protože je informantka adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu.

#### *Shrnutí primární prevence*

**Tabulka č. 4: Shrnutí primární prevence**

	Ano	Ne
<b>Otec kuřák</b>	2	4
<b>Matka kuřačka</b>	2	4
<b>Matka užívající alkohol (příležitostně)</b>	3	3
<b>Matka užívající léky během těhotenství</b>	4	2
<b>Infekce matky v těhotenství</b>	3	3
<b>Výjimky ve stravování matky během těhotenství</b>	1	5
<b>Horké koupele / sauna</b>	1	5
<b>Tělesná zátěž matky v těhotenství</b>	2	4
<b>RTG vyšetření matky v těhotenství</b>	0	0

*Zdroj: vlastní*

**Tabulka č. 5: Sekundární prevence – screeningová vyšetření**

	Odběry krve	Ultrazvuk	3D ultrazvuk	amniocentéza	Genetické testy
Informant 1	ANO	ANO	NE	ANO	NE
Informant 2	ANO	ANO	NE	ANO	NE
Informant 3	ANO	ANO	ANO	ANO	NE
Informant 4	ANO	ANO	ANO	ANO	NE
Informant 5	-	-	-	-	-
Informant 6	ANO	ANO	NE	NE	ANO
Informant 7	ANO	ANO	ANO	NE	NE

*Zdroj: vlastní*

U informantky č. 5 jsou informace neznámé, protože je informantka adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu.

**Tabulka č. 6: Průběh těhotenství + genetika:**

	Komplikace v těhotenství	Období zjištění vývojové vady	Výskyt vývojové vady v rodině
Informant 1	NE	1.trimestr	NE
Informant 2	ANO – pozdní zjištění těhotenství	5.trimestr	NE
Informant 3	NE	2.trimestr	NE
Informant 4	NE	2.trimestr	NE
Informant 5	-	-	-
Informant 6	ANO – chřipka ve 3.trimestru	2.měsíce po porodu	NE
Informant 7	NE	3.trimestr	NE

*Zdroj: vlastní*

U informantky č. 5 jsou informace neznámé, protože je informantka adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu.



*Shrnutí sekundární prevence:*

**Tabulka č. 7: Shrnutí sekundární prevence**

	<b>Ano</b>	<b>Ne</b>
<b>Odběry krve</b>	6	0
<b>Ultrazvuk</b>	6	0
<b>3D ultrazvuk</b>	3	3
<b>Amniocentéza</b>	4	2
<b>Genetické testy</b>	1	5
<b>Zachycení vývojové vady v těhotenství</b>	5	1

*Zdroj: vlastní*

**Tabulka č. 8: Sociální dopad vývojových vad**

	<b>Úroveň zapojení do kolektivu</b>	<b>Soběstačnost</b>	<b>Úroveň zapojení do pracovního procesu</b>
<b>Informant 1</b>	Střední	Nízká	-
<b>Informant 2</b>	Střední	Nízká	-
<b>Informant 3</b>	Vysoká	Vysoká	-
<b>Informant 4</b>	Vysoká	Vysoká	-
<b>Informant 5</b>	Nízká	Nízká	-
<b>Informant 6</b>	Střední	Střední	Střední
<b>Informant 7</b>	Střední	Střední	Střední

*Zdroj: vlastní*

### 5.3 Výsledky dotazníku PedsQL

**Tabulka č. 9: Vyhodnocení dotazníku PedsQL**

	Problémy v oblasti tělesného zdraví a činností	Problémy v oblasti emocionálního zdraví	Problémy v oblasti společenských činností	Problémy v oblasti školních činností	Celková hodnota HRQOL
<b>Informant 1a</b>	vysoký	nejvyšší	nejnižší	nízký	67,4 %
<b>Informant 1b</b>	vysoký	nejnižší	Nízký	vysoký	65,2 %
<b>Informant 2a</b>	nejvyšší	nízký	nejnižší	vysoký	46,7 %
<b>Informant 2b</b>	nejvyšší	nízký	vysoký	nejnižší	65,2 %
<b>Informant 3a</b>	vysoký	nejvyšší	nejnižší	nízký	72,8 %
<b>Informant 3b</b>	nejnižší	nízký	vysoký	vysoký	81,5 %
<b>Informant 4a</b>	vysoký	nejvyšší	nejnižší	nízký	79,3 %
<b>Informant 4b</b>	vysoký	nízký	vysoký	vysoký	58,7 %
<b>Informant 5a</b>	-	-	-	-	-
<b>Informant 5b</b>	vysoký	nízký	nízký	nejnižší	32,6 %
<b>Informant 6a</b>	nejvyšší	nízký	nízký	vysoký	10,9 %
<b>Informant 6b</b>	-	-	-	-	-
<b>Informant 7a</b>	-	-	-	-	-
<b>Informant 7b</b>	Nízký	vysoký	nejvyšší	nejnižší	31,3 %

*Zdroj: vlastní*

Pod písmenem *a* najdeme informace získané od matky dítěte s vývojovou vadou a pod písmenem *b* najdeme informace od jedinců, kteří jsou nositelem vývojové vady.

V této tabulce jsem na základě vyplněných dotazníků PedsQL uvedla u každého informanta, v jaké oblasti mají nejnižší problémy a ve které oblasti mají problémy nejvyšší. Vyplněné dotazníky z důvodu autorských práv jsem nemohla přiložit do přílohy.

## 6. Diskuze

Výzkum byl vypracován formou kvalitativního výzkumu. Ten Olecká s Ivanovou (2010) popisují jako výzkum s procesuálním charakterem, což znamená, že se postup vytváří v průběhu sběru dat. Data, která výzkumník sbírá od svých informantů, záleží primárně na informantovi. Ten si sám určí, jak moc do hloubky nechá výzkumníka zajít. Pro tento výzkum se užívá záměrný výběr vzorku. Informanti jsou voleni na základě nějakého záměru. Kvalitativní výzkum je o malém počtu informantů, kteří poskytují validní informace. Ty se poté dají využít na větší část populace (Vojtíšek, 2012).

Ohledně charakteristiky souboru se uvádí, že informanty by měl spojovat určitý zájem či výzkumné téma – například klienti institucí, návštěvníci organizací, a další (Vojtíšek, 2012).

Vojtíšek (2012) dělí charakteristiku souboru na dvě základní skupiny, na pravděpodobnostní, neboli náhodný výběr a na záměrný, neboli nenáhodný výběr.

Praktická část této bakalářské práce byla vypracována na základě polostrukturovaného rozhovoru, to znamená, že má výzkumník připravené okruhy otázek, které tvoří předmět výzkumu. Okruhy otázek je možné seřadit nebo je možné nechat rozhovor volně plynout. Reichel (2009) uvádí, že pro výzkumníka je lepší držet se určité struktury pro ulehčení následného třídění dat.

Dalším důležitým aspektem kvalitativního výzkumu je dotazování během rozhovoru. Reichel (2009) uvádí, že dotazy vůči informantovi by měly vždy vycházet z jasných záměrů, které jsou výzkumem zamýšleny. Otázky by měly být vždy jednoznačné, srozumitelné a psychologicky přijatelné.

Velmi důležité je během rozhovoru také pozorování. Hendl (2005) uvádí, že jde jak o vizuální vjem, tak i o vjemy sluchové, čichové a pocitové. Pozorováním může výzkumník pozorovat, co se ve skutečnosti děje.

Celkem jsem oslovila patnáct rodin, jejichž součástí je jedinec s vrozenou vývojovou vadou. Poskytnout rozhovor bylo ochotných jen sedm. Matky se mi omluvily s tím, že jsou to jejich soukromé záležitosti a téma vývojových vad je pro ně velmi citlivé, což naprosto chápu. Rodiny, které mi rozhovory poskytly, odmítly být nahrávány z téměř

stejného důvodu, jako rodiny, které rozhovor rovnou odmítly – z důvodu citlivosti informací, což respektuji, vzhledem k etice práce.

Jak jsem již v předchozím odstavci práci zmínila, mám celkem sedm informantů, z toho u čtyř z nich mám rozhovor a dotazník vyplněný jak od samotného jedince s vývojovou vadou, tak i rozhovor a dotazník z pohledu matky. Další dva jedinci vyplnili dotazník pouze sami za sebe a za jednoho jedince s vývojovou vadou mi poskytla rozhovor a dotazník vyplnila pouze matka, protože syn není rozhovoru schopný.

Co se týče informací rozhovoru, mám rozhovory od šesti informantek. Jedna informantka je adoptovaná a se svými biologickými rodiči není v kontaktu, takže nejsou známy informace ohledně primární a sekundární prevence vývojových vad.

Výzkum jsem z důvodu přehlednosti zpracovala do tabulek, které jsou uvedeny v kapitole výsledky. Tabulka č. 1 se týká základních údajů. Zde uvádím základní informace o mých informantech – typ jejich postižení, věk matek, věk dětí s vývojovou vadou, pohlaví dítěte, zda dítě pochází z úplné/neúplné či adoptivní rodiny a počet sourozenců.

V tabulkách č. 3 - 8 jsou uvedeny informace od informantů, kterými jsem splnila cíl ohledně primární a sekundární prevence a sociálního dopadu.

Tabulka č. 3 vyplývá z rozhovorů, poskytnutých matkami ohledně primární prevence. Jedná se o faktory, které mohou podmínit vznik vývojové vady (Pavlovská, 2012). V tabulce č. 3 jsou zaznamenány odpovědi jednotlivých informantek a tabulka č. 4 obsahuje souhrn primární prevence.

Ve výzkumu ohledně primární prevence mám data od šesti komunikačních partnerů. Jedna komunikační partnerka je adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu, tudíž její rodiče nelze zahrnout do tohoto výzkumu.

Jak lze vyčíst z tabulky, ze šesti komunikačních partnerů jsou dva otci kuřáci a stejně tak ze šesti komunikačních partnerek dvě matky uvedly, že jsou příležitostně kuřačky. Co se týká alkoholu, tři matky uvedly, že si příležitostně alkohol dopřály v době těhotenství a tři matky nepijí alkohol vůbec.

Během těhotenství užívaly léky čtyři matky, z toho jedna je užívala pravidelně kvůli diabetu. Ostatní tři uvedly, že užívaly po konzultaci s lékařem acylpyrin nebo paralen kvůli nachlazení.

Co se týká výjimek ve stravování, tak byla uvedena výjimka pouze jednou matkou – diabetičkou.

Z rozhovorů vyplývá, že pouze jedna matka si příležitostně dopřála v době těhotenství horkou vanu či saunu.

Tělesnou zátěž v těhotenství potvrdily dvě matky. Jedna uvedla, že do 5. měsíce těhotenství pracovala v obchodě, kde manipulovala se zbožím, což považuje za fyzickou zátěž a jedna matka uvedla, že během těhotenství sice nezvedala žádná těžká břemena, ale chodila na dlouhé procházky, plavala a občas si šla zaběhat, což také zařadila do zvýšené tělesné zátěže.

Rentgenové vyšetření v době těhotenství nepodstoupila ani jedna z komunikačních partnerek.

V tabulce č. 5 jsou uvedeny jednotlivé informantky a jednotlivá screeningová vyšetření. U každého screeningu je uvedeno číslo informantky a která screeningová vyšetření podstoupila. V tabulce č. 6 je uveden průběh těhotenství jednotlivých informantek – zda měly během těhotenství nějaké komplikace, kdy byla vývojová vada zjištěna (zda v prenatalním či v postnatalním období) a dále zda se již v rodině vyskytla nějaká vrozená vývojová vada.

V tabulce č. 7 je uvedeno shrnutí sekundární prevence. Ve výzkumu ohledně těhotenských vyšetření mám data od šesti komunikačních partnerů. Jedna komunikační partnerka je adoptovaná a s biologickými rodiči není v kontaktu, tudíž informace týkající se jejích rodičů nelze zahrnout do tohoto výzkumu.

Jak jsem zjistila z rozhovorů-odběrů krve a ultrazvuku se zúčastnilo všech šest komunikačních partnerek. 3D ultrazvuku se zúčastnily tři matky, u všech 3D ultrazvuk odhalil vývojovou vadu. Dvakrát byla vývojová vada odhalena 3D ultrazvukem ve 2. trimestru a jednou ve 3. trimestru.

Amniocentézy neboli odběru plodové vody, se zúčastnily čtyři komunikační partnerky ze šesti. Jedna toto vyšetření z důvodu velkého rizika potratu odmítla a jedné to nebylo

ani doporučeno. Amniocentéza odhalila vrozenou vývojovou vadu u dvou z mých komunikačních partnerek. U jedné byla vývojová vada odhalena na konci prvního trimestru a u jedné komunikační partnerky byla odhalena na začátku třetího trimestru. Genetických testů se zúčastnila pouze jedna komunikační partnerka ze šesti.

Zachycení vrozené vývojové vady v těhotenství bylo úspěšné v pěti případech. V jednom případě se vrozenou vývojovou vadu zachytit nepodařilo. Lékaři dle slov matky vidí možnou příčinu v nachlazení, které prodělala v polovině třetího trimestru, po genetických testech a ostatních vyšetřeních.

V tabulce č. 8 je uveden sociální dopad u každého informanta samostatně. Zjišťovala jsem schopnost jedinců s vývojovou vadou zapojit se do kolektivu, jejich soběstačnost a úroveň zapojení do pracovního procesu. Každého informanta jsem dle zjištěných informací ohodnotila slovy: nízká/střední/vysoká.

Pod pojem *nízká* úroveň jsem zařadila osoby, které jsou závislé na nějaké další osobě. Pod pojem *střední* jsem zařadila osoby, které jsou schopny fungovat samostatně, ale v některých činnostech potřebují pomoc od někoho dalšího. Pod pojem *vysoká* jsem zařadila osoby, které jsou naprosto samostatné a jen málokdy potřebují pomoc někoho jiného.

Například u dětí s Downovým syndromem jsem zjistila, že mají nízkou úroveň v oblasti soběstačnosti. Obě matky dívek uvedly, že dívky jsou schopny zajistit si vše co potřebují v oblasti základních osobních potřeb (jsou schopny se najíst, napít, dojit si na toaletu, apod.). Obě dívky mají střední stupeň mentální retardace, což má také vliv na kvalitu soběstačnosti (Selikowitz, 2005). Obě jsou schopny začlenit se do kolektivu dětí, ačkoli jim ve spoustě věcí, z důvodu jejich postižení, nestačí. U informantů s Downovým syndromem se momentálně, z důvodu nízkého věku, nedá zjistit, zda budou mít uplatnění na trhu práce, případně v jakém zaměření.

U informantů s orofaciálními rozštěpy jsem zjistila, že mají vysokou úroveň v oblasti začlenění se do kolektivu a v oblasti soběstačnosti také nemají téměř žádné problémy. Chlapci s orofaciálními rozštěpy jsou jak po fyzické, tak i psychické stránce vývojově na stejné úrovni jako jejich vrstevníci. Matky chlapců v rozhovorech uvedly, že nejnáročnější pro rodinu bylo období po porodu, kdy musely navštěvovat speciální kliniky, které se na tuto problematiku zaměřují a kde byli chlapci operováni. Jeden

z chlapců byl operován na klinice v Brně ihned po porodu a druhý chlapec byl operován na klinice v Praze ve třech měsících. Ani u jednoho z chlapců momentálně nemohu posoudit pracovní začlenění z důvodu nízkého věku, ale předpokládám, že vzhledem, k nyní již běžnému vývoji bez nějakých komplikací, se v budoucnu budou moci začlenit do pracovního procesu naprosto bez problému.

Další informanti jsou postiženi rozštěpem páteře. Nutno podotknout, že každý informant má jiný typ rozštěpu. Již z údajů uvedených v tabulce je zřejmé, že informantka č. 5 má méně vážný typ-meningokélu. Mladá dospělá nemá problém se zapojením do kolektivu, ale snaží se obklopovat pouze nejbližšími lidmi, mezi které řadí svou rodinu a pár přátel. Úroveň soběstačnosti jsem ohodnotila pojmem střední, protože je schopná se o spoustu věcí postarat, ale v některých oblastech je odkázána na pomoc okolí (např. úklid ve výškách, apod.). Tato informantka pracuje z domova jako grafička a to jí, vzhledem k jejímu postižení, naprosto vyhovuje. Problém nastává v době, kdy se má někam přesunout (např. na školení nebo musí dojet do firmy).

Informant č. 6 má nejtěžší typ rozštěpu páteře – meningomyelokélu. Je plně odkázán na péči matky, případně sestry. Jeho přesun je možný pouze na invalidním vozíku, protože má obrnu dolních končetin. K tomu má těžkou mentální retardaci. V jeho případě je velmi nízká úroveň v oblasti sociálního zapojení. Nemá rád cizí osoby, chová se k nim velmi agresivně. Co se týče úrovně soběstačnosti, ta je velmi nízká, opět z důvodu závislosti na péči matky. Zapojení do pracovního procesu je vzhledem k chlapcově postižení naprosto nemožná.

Informant č.7 nemá problém se zapojením do kolektivu, ale vzhledem k tomu, že si v dětství prošel šikanou, obklopuje se převážně jen svou rodinou a svými trenéry, občas se schází se starými známými. Vůči cizím lidem se chová odtažitě. Soběstačný je také na střední úrovni. V rozhovoru uvedl, že je schopný se o sebe i o domácnost postarat sám, ale v některých činnostech má problém – např. něco stěhovat, úklid ve výškách, apod. Informant č.7 profesionálně sportuje, to je jeho zaměstnání. Uvedl stejně jako informantka č.5, že toto zaměstnání mu plně vyhovuje a nedovede si představit pracovat někde mezi zdravými lidmi bez handicapu.

V mém výzkumu jsem přišla na to, že v oblasti socializace a v oblasti hledání zaměstnání hraje velkou roli to, zda je daný jedinec mentálně retardovaný. Například informanti s orofaciálními rozštěpy jsou schopni zapojit se do běžného života bez

problémů, což uvedl ve svém výzkumu i MUDr. Hynek (2016). Informanti s orofaciálními rozštěpy měli nejvyšší hodnotu HRQOL. Informantka č. 5 a informant č. 7 mají oba dva atypická zaměstnání.

V tabulce č. 9 jsou zpracovány dotazníky jak z pohledu matek, tak z pohledu dětí či mladých dospělých s vývojovou vadou.

V dotaznících informanti vyplňovali položky čtyř stupnic. Já jsem následně vytvářela scale skóre, které jsem vypočítala jako součet položek na počet odpovědí. Čím vyšší skóre, tím lepší HRQOL (kvalita života související se zdravím). Dotazník PedsQL se skládá ze 4 oblastí (fyzické funkce, emocionální funkce, sociální funkce a funkce ve škole), dohromady z 28 otázek. U mladších věkových kategorií je dotazník určen jak pro děti, tak pro rodiče, u starších věkových kategorií je dotazník směřován pouze na přímé informanty (tzn. mladší dospělí, dospělí) – vyplněný dotazník od rodičů není třeba.

V tabulce č. 9 jsem na základě vyplněných dotazníků PedsQL uvedla u každého informanta, v jaké oblasti mají nejnižší problémy a ve které oblasti mají problémy nejvyšší. Pod písmenem *a* najdeme informace získané od matky dítěte s vývojovou vadou a pod písmenem *b* najdeme informace od jedinců, kteří jsou nositelem vývojové vady.

Z výsledků dotazníku PedsQL vyplývá, že nejvyšší hodnotu HRQOL mají chlapci s orofaciálními rozštěpy. Když srovnám informanty s č. 3 a č. 4 z pohledu dotazníků PedsQL a zároveň je doplním o informace, které jsem načerpala během rozhovoru, zjišťuji, že se rodiče shodují na tom, že jejich děti mají nejmenší problém v oblasti společenských činností. Oba dva chlapci se rádi začleňují mezi děti a rádi pracují v kolektivu. Stejně tak se rodiče shodují, že největší problémy mají děti v oblasti emocionálního zdraví, což znamená, že mají obavy, co se jim přihodí, občas pocítují nejistotu a strach.

Rodiče se dále shodují na tom, že matky absolvovaly stejná vyšetření v době prenatálního období, tzn. obě dvě v době těhotenství absolvovaly screeningová vyšetření typů odběru krve, ultrazvuku, 3D ultrazvuku a amniocentézu. Stejně tak se u obou matek z 3D ultrazvuku přišlo na to, že dítě bude mít vývojovou vadu typu



rozštěpu. Ani jedna z matek neměla v době těhotenství žádné komplikace, až na těhotenské nevolnosti.

Z dotazníků vyplněných dětmi vyplývá, že se neshodují v žádné oblasti problémů. Jedno dítě uvedlo, že má nejmenší problém v oblasti tělesného zdraví a činností, druhé naopak shledává nejmenší problém v oblasti emocionálního zdraví. Co se týká největších potíží, z dotazníku PedsQL vyplývá, že jednomu chlapci dělá problém vycházet s ostatními, kdežto druhý pociťuje největší problém v oblasti tělesného zdraví, ve škole a v oblasti pocitů.

Druhou nejvyšší hodnotu HRQOL mají dívky s Downovým syndromem. Když srovnám informanty s č. 1 a č. 2 a zároveň je doplním o informace, které jsem načerpala během rozhovoru, vyplývá z toho, že se rodiče shodují na tom, že mají děti nejmenší problém ve společenské oblasti. Holčičky se rády zapojují do kolektivu a jsou rády mezi dětmi. Co se týče největších problémů vyplývajících z těchto dotazníků, jedni rodiče vypověděli, že jejich dcera má problém v oblasti emocionálního zdraví, kdežto druzí rodiče shledávají u dcery největší problém v oblasti tělesného zdraví a činností.

Mimo dotazník PedsQL se rodiče shodují na tom, že matky v době gravidity absolvovaly stejná screeningová vyšetření typů odběru krve, ultrazvuku a amniocentézy. Obě dvě matky zjistily problém Downova syndromu již v době těhotenství ze screeningového vyšetření amniocentézy. Žádné zvláštní zdravotní komplikace ani jedna z matek neuvedla. Komunikační partnerka č. 2 ale uvedla, že za komplikaci považovala pozdní zjištění těhotenství (graviditu zjistila až v 5. měsíci).

Z dotazníků PedsQL vyplývá, že každá dívka vidí problém v jiných oblastech. Nejmenší problém jedna dívka shledává v emocionálním zdraví, kdežto druhá dívka vidí nejmenší problém v oblasti školních povinností. Co se týká největších problémů vyplývajících z dotazníku PedsQL, dívky se shodují, že mají problémy v oblasti tělesného zdraví a činností, s tím, že komunikační partnerka č. 1 shledává stejně tak velký problém i v oblasti školních povinností.

Třetí nejvyšší hodnotu HRQOL má informant č. 7 s fokomelií. Z vyplnění dotazníku PedsQL přímo postiženým komunikačním partnerem vyplývá, že nejmenší problém má v oblasti práce a studia. V dotazníku uvedl, že největší potíží mu dělá skloubit své

pracovní a školní povinnosti se svou největší zálibou a tou je plavání. Plave závodně a hodně času tak tráví na trénincích. Celková hodnota HRQOL informanta č. 7 je 31,3 %.

Nejnižší hodnota HRQOL mi vyšla u informantů s rozštěpem páteře. Z výsledků PedsQL dotazníku je vidět velký rozdíl kvality života. Komunikační partnerka č. 5 je na rozdíl od chlapce víceméně soběstačná. Největší problémy shledává dívka v oblasti tělesného zdraví a činností a nejnižší problém shledává v oblasti školních činností a pracovních povinností. V oblasti společenských činností a emocionálního zdraví vyšel výsledek stejný – střední problém. Celková hodnota HRQOL u informantky č. 5 je 32,6 %.

Informant č. 6 má největší problémy v oblasti tělesného zdraví a činností. Dále u tohoto informanta vyšla vysoká hodnota v oblasti školních činností a nejmenší problémy matka u chlapce shledává v oblasti společenských činností a emocionálního zdraví. I u těchto dvou oblastí ale vyšlo informantovi velmi nízké hodnocení, o čemž vypovídá celkový výsledek HRQOL 10,9 %.

Myslím si, že výsledky praktické části mé bakalářské práce mohou být z velké části ovlivněny tím, že rozhovor s dětmi probíhal za přítomnosti matek, které měly tendence dětem napovídat, co mají odpovědět, či jim bylo naznačeno co mají říci.

### **6.1 Porovnání výsledků s jinými výzkumy**

Některé výsledky, zjištěné díky rozhovorům a dotazníkům PedsQL, jsem porovnála s jinými pracemi autorů, kteří se zabývají podobnou problematikou.

Dle výzkumu, který provedl Šípek (2011) v letech 1998-2011 se diagnostika Downova syndromu přesunula z 19. týdne těhotenství na 12. - 13. týden těhotenství, to odpovídá tomu, co jsem se dozvěděla od svých informantek. U jedné z informantek byl Downův syndrom detekován na konci prvního trimestru, u druhé sice až na začátku třetího trimestru, ale je důležité zmínit, že druhá informantka zjistila graviditu téměř na konci druhého trimestru, což posunulo všechny screeny.

Co se týče orofaciálních rozštěpů, Hynek (2016) udává, že záchyt je cca v 85 % případech. Využívají se k tomu 3D techniky, které dokáží zobrazit patro plodu. U obou dvou mých komunikačních partnerek se rozštěpy u chlapců zjistily právě 3D screeningem. Hynek ve své studii uvádí, že existuje i prvotrimestrální screening, který

se provádí mezi 11. a 13. týdnem gravidity, nicméně většina případů orofaciálních rozštěpů není odhalena.

Další studii provedla Vokurková (2011) na klinice v Brně a to na téma, kdy je vhodné operovat děti s orofaciálním rozštěpem. V České republice se tyto rozštěpy operují většinou až od 3 měsíců po porodu, ale zahraniční lékaři preferují, že rodiče sami rozhodnou, zda bude dítě operováno ihned po porodu nebo s časovým odstupem tři měsíců. Autorka dále uvedla, že ze studie vyplývá, že u žádného ze 132 dětí, které se studie zúčastnily, nedošlo ke zpomalení fyziologického vývoje novorozenců, což jsem zjistila i já během svého výzkumu. Obě dvě informantky mi sdělily, že nejtěžší bylo období po porodu, kdy musely s novorozenci jezdit na specializované kliniky, které ani v jednom případě nejsou blízko domova informantek. Jeden informant byl operován hned po porodu v Brně a druhý byl operován až 3 měsíce po porodu v Praze. Oba dva chlapci mají nejvyšší hodnotu HRQOL a z dotazníků vyplývá, že v současné době jsou již schopni vést běžný život bez většího omezení.

Vokurková (2011) ve svém výzkumu uvedla, že je mezi lidmi i spousta odpůrců operací u novorozenců ihned po porodu. Podle Vokurkové odpůrci nesouhlasí hlavně z důvodu celkové anestezie, která pro takhle malé děti představuje velké riziko a odkazují na horší estetické výsledky. Autorka to všechno vyvrátila názorem, že dobře provedená operace usnadní jedinci s rozštěpem jeho další vývoj a po doléčení ostatními odborníky jedinec může vést zdravý a plnohodnotný život, stejně jako moji informanti.

Ze závěru výzkumu Vokurkové (2011) vyplývá, že pro novorozence s rozštěpem je vhodná doba pro operaci již dva dny po porodu, kdy je novorozenec v období fyziologické adaptability a přetrvávají u něj antistresové mediátory z těla matky.

## 7. Závěr

Jako téma mé bakalářské práce jsem si vybrala Primární a sekundární prevenci vývojových vad a jejich sociální dopad. Cílem mé práce bylo zúročení teoretických znalostí v praktické části. V praktické části jsem měla dané čtyři cíle.

V teoretické části jsem popsala vznik vývojových vad a následně jsem popsala jednotlivé vývojové vady, kterými jsem se později zabývala v mé praktické části bakalářské práce. Dále jsem v mé práci popsala primární a sekundární prevenci. Jak jsem již zmínila v prvním odstavci, v mé bakalářské práci byly stanoveny čtyři cíle.

**Prvním cílem bylo zjistit frekvenci vývojových vad u dětí v České republice.** Tento cíl jsem splnila díky informacím, které mi poskytlo Centrum lékařské genetiky v Českých Budějovicích a ze stránek ÚZIS. Na základě poskytnutých informací jsem zjistila, že počet narozených dětí s vrozenou vývojovou vadou se od roku 2010 snižuje, a to hlavně díky prenatální diagnostice, jejíž úroveň se stále zlepšuje a je schopna zachytit čím dál širší spektrum vývojových vad.

### **Cíl 1 – tabulka č. 1**

**Druhým cílem bylo zjistit současné možnosti primární a sekundární prevence u vývojových vad a jejich sociální dopad.** Tento cíl jsem zjistila na základě polostrukturovaných rozhovorů s komunikačními partnery. Měla jsem připravené okruhy témat, o kterých jsem se zmínila v teoretické části mé bakalářské práce.

V oblasti primární prevence jsem se zajímala o to, zda těhotné ženy během těhotenství užívaly nějaké návykové látky, užívaly léky, zda byly vystaveny nějaké fyzické námaze či podstoupily RTG vyšetření. V mém výzkumu jsem zjistila, že v době těhotenství ze šesti matek: dvě kouřily, tři příležitostně dopřály alkohol a jedna matka uvedla, že byla vystavena fyzické námaze. Čtyři matky ze šesti užíly v době těhotenství léky – tři ze čtyř krátkodobě kvůli nachlazení či chřipce a jedna matka užívala léky po celou dobu těhotenství, kvůli diabetu mellitu.

V oblasti sekundární prevence jsem zjišťovala, jaká screeningová vyšetření ženy v době gravidity podstoupily, jaký screening odhalil vývojovou vadu, případně ve kterém trimestru. Zjistila jsem, že všech šest informantek podstoupilo ultrazvuk a odběru krve. Ze šesti matek dále tři matky podstoupily 3D ultrazvuk, čtyři matky amniocentézu a na

genetických testech byla pouze jedna matka. V době prenatalního období se diagnostikovala vývojová vada u 5 ti informantek a jen u jedné informantky se na vývojovou vadu přišlo až v postnatálním období.

Co se týče sociálního dopadu, zjišťovala jsem, jak jsou schopni jedinci s vývojovou vadou se začlenit do společnosti, dále v jaké míře jsou soběstační.

Z výzkumu vyplývá, že jedinci s orofaciálními rozštěpy jsou naprosto soběstační a nemají problémy se socializací. Jedinci s Downovým syndromem jsou kvůli mentální retardaci soběstační jen částečně – v oblasti základních potřeb si jsou schopni zajistit vše potřebné, ale v některých věcech je důležité, aby jim pomohla jiná osoba. Co se týče socializace osob s Downovým syndromem, tak dívky, které se zúčastnily mého výzkumu nemají problém. U jedinců s rozštěpem páteře jsem zjistila, že je důležité rozlišovat typy rozštěpu. Informantka s meningokélou je schopna socializace bez problému a je téměř ve všech věcech soběstačná, kdežto chlapec s myelomeningokélou je socializace naprosto neschopný a nesoběstačný – je plně odkázán na péči matky. Informant s fokomelií nemá problém ani se socializací a je soběstačný téměř ve všech ohledech.

## **Cíl 2 – viz tabulky č. 3 až č. 8.**

**Třetím cílem bylo zjistit kvalitu života rodin, dětí a mladých dospělých s vývojovou vadou.** Ke splnění tohoto cíle jsem využila dotazníků PedsQL, které se zaměřují na položky čtyř stupnic-fyzické funkce, emocionální funkce, sociální funkce a funkce ve škole.

Z vyplněných dotazníků jsem vyhodnotila hodnotu HRQOL (kvalitu života související se zdravím). Čím vyšší hodnota HRQOL, tím lepší kvalita života. Z mého výzkumu vyplývá, že nejlepší kvalitu života mají jedinci s orofaciálními rozštěpy. Hned za nimi se s hodnotou HRQOL řadí informanti s Downovým syndromem, třetí nejvyšší hodnotu má informant s fokomelií a nejnižší hodnotu HRQOL mají informanti s rozštěpem páteře.

**Cíl 3 – viz tabulka č. 9.**

**Čtvrtým cílem bylo zjistit, jaké jsou možnosti získání zaměstnání pro tyto děti a mladé dospělé.** Na tyto skutečnosti jsem získala odpovědi během polostrukturovaných rozhovorů od informantů.

Vzhledem k věkovým kategoriím, které obsahuje můj výzkum jsem zjistila data o zaměstnání pouze od dvou informantů a oba dva pracují. Oba moji informanti mají atypická zaměstnání. Jedna komunikační partnerka pracuje převážně z domova a druhý komunikační partner dokonce vrcholově sportuje. Ostatní informanti zatím nemohli o zaměstnání diskutovat, protože navštěvují školky, školy nebo některé organizace, které sdružují osoby s postižením. Jeden informant je plně odkázán na péči matky. Troufám si tvrdit, že osoby s orofaciálními rozštěpy budou v budoucnu schopni, vzhledem k jejich fyzickému a psychickému vývoji, se do pracovního procesu zařadit,

**Cíl 4 – viz tabulka č. 8.**

## Použitá literatura

- BEDNÁŘOVÁ, M., 2011. *Ortopedie II, Vybrané vrozené a získané vady a deformity*. Dostupné z: [www.szsemb.cz/admin/upload/sekce\\_materialy/Ortopedie\\_II.pdf](http://www.szsemb.cz/admin/upload/sekce_materialy/Ortopedie_II.pdf).
- BRUNECKÝ, Z., 1972. *Genetická prognosa v lékařství*. Praha: Avicenum. SPN.
- ČUTKA, D., ČUTKA, K., LACINOVÁ, M., 2016. *Výsledky prenatální diagnostiky 2016*. České Budějovice: Centrum lékařské genetiky s.r.o.
- CETL, I., NEČÁSEK, J., a kol., 1979. *Obecná genetika*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství. SPN 66-03-13/1.
- CITTERBART, K., a kol., 2001. *Gynekologie*. Praha: Karolinum. ISBN 80-246-0318-7.
- ČECH, E., HÁJEK, Z., MARŠÁL, K., SRP, B. a kol., 2006. *Porodnictví*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1303-8.
- GÁL, P., TECL, F., SKOTÁKOVÁ, J., 1999. *Vrozené vývojové vady, část I., trávicí trubice a břišní stěna*. Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně. ISBN 80-210-2153-5.
- HÁJEK, Z., KULOVANÝ, E., MACEK, M., 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada Avicenum. ISBN 80-7169-391-X.
- HENDL, J., 2005. *Kvalitativní výzkum – základní metody a aplikace*. Praha: Portál. 408 s. ISBN 80-7367-040-2.
- HYNEK, M., 2016. *Pohled na diagnostiku orofaciálních rozštěpů v I. a II. trimestru*. *Actual Gynecology* [online]. 8, 11-12 [cit. 2018-04-19]. ISSN 18039588.
- IVANOVÁ, K., OLECKÁ, I., 2010. *Metodologie vědecko-výzkumné činnosti* [online]. Olomouc [cit. 2018-04-04]. Dostupné z: [file:///C:/Users/Klara/Downloads/41metodologie\\_vedecko-vyzkumne\\_cinnosti.pdf](file:///C:/Users/Klara/Downloads/41metodologie_vedecko-vyzkumne_cinnosti.pdf)
- JAKUBÍKOVÁ, J., 2012. *Vrozené anomálie hlavy a krku*. Praha: Grada Publishing. a.s. ISBN 978-80-247-4064-5.

KUKLA, L., a kol., 2016. *Sociální a preventivní pediatrie*. Praha: Grada Publishing. a. s. ISBN 978-80-247-3874-1.

LOUCKÝ, J., POLÁK, P., TOMEK, V., 2017. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Jessenius Maxdorf. ISBN 978-80-7345-499-9.

MAŠATA, J., JEDLIČKOVÁ, A., a kol., 2004. *Infekce v gynekologii a porodnictví*. Praha: Jessenius Maxdorf. ISBN 80-7345-038-0.

MAŠATA, J., JEDLIČKOVÁ, A., a kol., 2006. *Infekce v gynekologii*. Praha: Jessenius Maxdorf. ISBN 80-7345107-7.

© MLČOCHOVÁ, E., 2012-2018. *Thalidomidová embryopatie – příznaky, projevy, symptomy, příčina, léčba* [online]. [Cit. 2018-04-04]. Dostupné z: [www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/thalidomidova-embryopatie-priznaky-projevy-symptomy-pricina-lecba](http://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/thalidomidova-embryopatie-priznaky-projevy-symptomy-pricina-lecba)

© Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s., 2011-2017. *Prenatální diagnostika vrozených vad v otázkách a odpovědích* [online]. [Cit. 2016-05-10]. Dostupné z: <http://www.sancedetem.cz/srv/www/content/pub/cs/clanky/prenatalni-diagnostika-vrozenych-vad-plodu-v-otazkach-a-odpovedich-73.html>

OTTOVÁ, B., a kol., 2008. *Lékařská biologie a genetika*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-1594-3.

REICHEL, J., 2009. *Kapitoly metodologie sociálních výzkumů*. Praha: Grada Publishing. 192 s. ISBN 978-80-247-3006-6.

SELIKOWITZ, M., 2005. *Downův syndrom*. Praha: Portál, ISBN 80-7178-973-9.

ŠÍPEK, A., 2007. *Vrozené vady; incidence, prenatální diagnostika a teratogenní vlivy* [online]. Praha: Ústav pro péči a matku o dítě. [Cit. 2016-05-10]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/3LFUK2007.pdf>



ŠÍPEK, A., CSc. a kol., 2008. *Program primární prevence – na alkohol velký pozor* [online]. Praha: Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol. [Cit. 2017-01-10]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=alkohol>

ŠÍPEK, A., CSc. a kol., 2008. *Program primární prevence – Genetické poradenství* [online]. Praha: Oddělení lékařské genetiky, FTNsP. [Cit. 2017-01-10]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=genetika>

ŠÍPEK, A., CSc. a kol., 2008. *Program primární prevence – Infekce v těhotenství* [online]. [Cit. 2017-01-10]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=infekce>

ŠÍPEK, A., CSc. a kol., 2008. *Program primární prevence – Kouření a těhotenství* [online]. [Cit. 2017-01-19]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=koureni>

ŠÍPEK, A., CSc. a kol., 2008. *Primární prevence – Léky v těhotenství* [online]. Teratologická informační služba. [Cit. 2017-01-10]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence/index.php?co=leky>

ŠÍPEK, A., 2011. *Primární prevence vrozených a vývojových vad.* [online]. [Cit. 2018-04-04]. Dostupné z: [www.tehotenstvi.cz/primarni-prevence-vrozenych-vyvojovych-vad](http://www.tehotenstvi.cz/primarni-prevence-vrozenych-vyvojovych-vad)

ŠÍPEK, A., GREGOR, V., ŠÍPEK, A., Jr., VENCÁLEK, O., 2011. *Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR. Jsou rozdíly podle věku těhotné?*. Actual Gynecology [online]. 2015, 7, 10-10 [cit. 2018-04-19]. ISSN 18039588.

ŠRÁMEK, J., a kol., 2015. *Chirurgická léčba degenerativního postižení bederní páteře.* Praha: Grada. ISBN 978-80-247-5362-1.

ŠTEFÁNEK, J., 2011. *Rozštěp páteře.* Dostupné z: [www.stefajir.cz/?q=rozstep-patere](http://www.stefajir.cz/?q=rozstep-patere)

TLÁSKAL, P., 2007-2018. *Jak se stravovat, aby byl vývoj plodu optimální* [online]. Dostupné z: <https://www.slg.cz/jak-se-stravovat-aby-byl-vyvoj-plodu-optimalni>

© ÚZIS ČR, 2010-2018. *Vrozené vady u narozených*. [online]. [Cit. 2016-05-10].  
Dostupné z: <http://www.uzis.cz/category/tematicke-rady/zdravotnicka-statistika/vrozene-vady>

VAŘINKOVÁ, B., BINDER, T. 2006. *Návykové látky v těhotenství*. Praha: Triton. ISBN 80-7254-829-8.

VOJTÍŠEK, P., 2012. *Výzkumné metody – metody a techniky výzkumu a jejich aplikace v absolventských pracích vyšších odborných škol* [online]. Praha [cit. 2017-04-13].  
Dostupné z:  
[http://skoly.praha.eu/files/=84121/Skripta+++V%C3%BDzkumn%C3%A9\\_metody.pdf](http://skoly.praha.eu/files/=84121/Skripta+++V%C3%BDzkumn%C3%A9_metody.pdf)

VOKURKOVÁ, J., L. ELSTNEROVÁ, O., LUKÁŠOVÁ, HUFOVÁ, I., 2011. *Vývoj neonatální péče a zhodnocení zkušeností prvních pěti let operací rozštěpu rtu v neonatálním období*. *Czecho-Slovak Pediatrics / Cesko-Slovenska Pediatrie* [online]. 66(6), 356-362 [cit. 2018-04-19]. ISSN 00692328.

## Seznam tabulek

<b>Tabulka č. 1 Prenatální detekce Downova syndromu v letech 2010-2016.....</b>	<b>37</b>
<b>Tabulka č. 2: Základní údaje.....</b>	<b>38</b>
<b>Tabulka č. 3: Výsledky rozhovorů – primární prevence .....</b>	<b>39</b>
<b>Tabulka č. 4: Shrnutí primární prevence.....</b>	<b>39</b>
<b>Tabulka č. 5: Sekundární prevence – screeningová vyšetření.....</b>	<b>40</b>
<b>Tabulka č. 6: Průběh těhotenství + genetika: .....</b>	<b>40</b>
<b>Tabulka č. 7: Shrnutí sekundární prevence .....</b>	<b>41</b>
<b>Tabulka č. 8: Sociální dopad vývojových vad .....</b>	<b>41</b>
<b>Tabulka č. 9: Vyhodnocení dotazníku PedsQL.....</b>	<b>42</b>

## **Přílohy:**

### ***Příloha č. 1***

## **Okruhy otázek k polostrukturovanému rozhovoru**

### **INFORMANT Č.**

Typ postižení:

Věk matky:

Věk dítěte:

Pohlaví dítěte:

Sourozenci:

### **Primární prevence**

- Kouření
- Alkohol
- Léky
- Infekce
- Stravování
- Horké koupele/saunování
- Tělesná zátěž
- RTG vyšetření

### **Sekundární prevence**

- Jaká screeningová vyšetření těhotná matka podstoupila?
- Nastaly v těhotenství nějaké komplikace?
- Zjistila se vývojová vada již v těhotenství? Případně během jakého a v jakém trimestru?

### **Genetika**

- Vyskytla se v rodině již nějaká VV? Případně jaká?

### **Jaká je možnost dětí s vývojovou vadou zařadit do pracovního procesu?**

- Jak se zapojovaly ve školce/škole/práci?
- Jak se zapojují do kolektivu? (pracují radši v týmu nebo sami?, Jaké jsou vztahy mezi dítětem s VV a učiteli, asistentkou, spolužáky?)
- Soběstačnost
- Rodina jako celek – sociální zázemí – práce, bydlení, vztahy v rodině