

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích  
Zdravotně sociální fakulta

**Etické aspekty v prenatální diagnostice**  
BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Autor: Petra Šimková

Vedoucí: Mgr. et Mgr. Ondřej Doskočil

Datum odevzdání: 7. 5. 2009

## Abstrakt

Ve své bakalářské práci jsem se zabývala Etickými aspekty prenatalní diagnostiky. Zaměřila jsem se na současnou péči o těhotné ženy v oblasti prenatalní diagnostiky. Zaměřila jsem se na genetická vyšetření plodu, která v dnešní době tyto ženy podstupují. Teoretická část objasňuje různé pohledy na prenatalní diagnostiku, vymezení pojmů a popsání genetických vyšetření a nejčastějších genetických vad.

Cílem mé práce je zjistit názory několika těhotných žen na prenatalní diagnostiku a zjistit, do jaké míry byly informovány o podstoupených vyšetřeních. Dále zjistit, kdo a jakým způsobem ženy informoval o výsledcích vyšetření a zda byl těhotným ženám dán prostor pro uvážené rozhodnutí a případnou diskuzi s lékařem.

K dosažení stanovených cílů jsem použila kvalitativní výzkum, metodu dotazování a techniku polořízeného rozhovoru. Rozhovory jsem prováděla s náhodně vybranými respondentkami věkové kategorie 27 let a starší, které podstoupily během svého těhotenství genetická vyšetření.

Z výzkumu vyplynulo, že dotazované těhotné ženy si přejí být geneticky vyšetřovány, protože chtějí mít jistotu, že jejich dítě se narodí zdravé. Dále jsem zjistila, že informovanost těhotných žen byla v některých případech nedostačující a výsledky genetických testů byly ženám sděleny telefonicky, poštou nebo přímo jejich gynekologem. Diskuze s lékařem byla ženám umožněna, ale ve většině případů, přestože ženy podepsaly informovaný souhlas pacienta s vyšetřením, jim nebyl dán prostor k uváženému rozhodnutí, zda vyšetření podstoupit.

Na základě těchto informací by mělo dojít ze strany lékařů a zdravotníků ke změně přístupu. Individuální přístup ke každé těhotné ženě zvláště zaručuje úplné pochopení všech kladů a záporů genetických vyšetření. Na základě toho by ženy měly možnost si důkladně promyslet, zda vyšetření podstoupí nebo ne. Tato změna by pomohla odbourat přetrvávající paternalistický přístup ve zdravotnictví. Výsledky mého výzkumu mohou posloužit jako podklad pro další zkoumání současné péče o těhotné ženy.

## **Abstract**

In my bachelor thesis I considered Ethic aspects of prenatal diagnostics. I focused on the existing care for pregnant women in the field of prenatal diagnostics. I focused on genetic examination of the fetus, which these women undergo nowadays. The theoretical part illustrates different views of prenatal diagnostics. It contains also a definition of basic conceptions and a description of genetic examinations and the most frequent genetic defects.

The aim of my thesis is to identify views of some pregnant women on prenatal diagnostics and to determine to how much they were informed about the examinations they had passed. Another aim was to state, who and in what way informed them about results of the examination and if the pregnant women have got enough time for a thoughtful decision and a possible discussion with the doctor.

In order to achieve the defined aims I used the qualitative research, method of an enquiry and techniques of a semi-structured interview. The interviews were made with randomly selected respondents at the age category of 27 years and older, which underwent genetic examinations during their pregnancy.

The research showed that interviewed pregnant women wish to undergo the genetic examination, because they want to be sure that their baby will be born healthy. Next, I found that some pregnant women were not informed enough and the results of the genetic tests were communicated by telephone, by post or directly by their gynecologist. The women were allowed to discuss with a doctor but in most cases, although they signed an informed patient's approval with the examination, they had not got enough time for a thoughtful decision if they should have undergone the examination.

Based of this information, doctors and health workers should change their access to the pregnant women. An individual approach to each pregnant woman would ensure a real understanding of both positive and negative aspects of the genetic examination. An individual approach would enable the pregnant women to think over, if they will undergo the examination or not. This change would help to remove a persisting paternalistic approach in the health service. The results of my research can serve as a basis for a further research of the current care for pregnant women.

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem svou bakalářskou práci vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených 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/ v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných Zdravotně sociální fakultou elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách.

V Českých Budějovicích

Podpis studenta

## **Poděkování**

Chtěla bych poděkovat své rodině a svým blízkým za podporu po celou dobu mého studia. Dále bych chtěla poděkovat vedoucímu mé bakalářské práce Mgr. et Mgr. Ondřeji Doskočilovi a Mgr. Zdeňce Eliškové za cenné rady a odbornou pomoc. Děkuji také svým respondentkám za poskytnuté rozhovory.

## Obsah

ÚVOD .....	7
1. SOUČASNÝ STAV .....	9
1. 1 Historie .....	9
1. 1. 1 Hodnota života v historii .....	9
1. 1. 2 Anděličkářství .....	10
1. 2 Kdy vzniká život? .....	11
1. 3 Různé pohledy na prenatální diagnostiku .....	11
1. 3. 1 Medicínský pohled .....	11
1. 3. 1. 1 Nezávislý morální statut a personalita .....	12
1. 3. 1. 2 Prospěch z vyšetření .....	13
1. 3. 2 Pohled víry .....	13
1. 3. 2. 1 Počátek lidské existence .....	14
1. 3. 3 Pohled práva .....	15
1. 4 Genová diagnostika .....	16
1. 4. 1 Klady a zápory genetického poznání .....	16
1. 4. 2. Screening plodu pro genetická onemocnění v dospělosti .....	17
1. 5 Preimplantační a prenatální diagnostika .....	18
1. 5. 1 Preimplantační diagnostika .....	18
1. 5. 2 Prenatální diagnostika .....	19
1. 6 Metody prenatální a preimplantační diagnostiky .....	20
1. 6. 1 Invazivní metody prenatální diagnostiky .....	21
1. 6. 1. 1 Amniocentéza .....	21
1. 6. 1. 2 Biopsie choria .....	22
1. 6. 1. 3 Punkce pupečníku .....	22
1. 6. 2 Neinvazivní metody prenatální diagnostiky .....	22
1. 6. 2. 1 Biochemický screening .....	22
1. 6. 2. 2 Ultrazvukový screening .....	23

<b>1. 7 Vrozené vývojové vady</b>	<b>23</b>
1. 7. 1 <i>Defekty neurální trubice</i>	23
1. 7. 2 <i>Spina bifida</i>	24
1. 7. 3 <i>Hydrocefalus</i>	24
<b>1. 8 Chromozomální defekty</b>	<b>25</b>
1. 8. 1 <i>Downův syndrom</i>	25
1. 8. 2 <i>Edwardův syndrom</i>	26
1. 8. 3 <i>Patauův syndrom</i>	26
1. 8. 4 <i>Klinefelterův syndrom</i>	27
1. 8. 5 <i>Turnerův syndrom</i>	27
<b>1. 9 Lékařský paternalismus a partnerství</b>	<b>27</b>
<b>1. 10 Informovaný souhlas pacienta</b>	<b>29</b>
<b>2. CÍL PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY</b>	<b>32</b>
2. 1 Cíl práce	32
2. 2 Výzkumné otázky	33
2. 3 Předmět výzkumu	33
<b>3. METODIKA</b>	<b>35</b>
3. 1 Kvalitativní sběr dat	35
<b>4. VÝSLEDKY</b>	<b>37</b>
4. 1 Kazuistiky	37
<b>5. DISKUZE</b>	<b>49</b>
<b>6. ZÁVĚR</b>	<b>55</b>
<b>7. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY</b>	<b>60</b>
<b>8. KLÍČOVÁ SLOVA</b>	<b>64</b>
<b>9. PŘÍLOHY</b>	<b>65</b>

## ÚVOD

Prenatální diagnostika se v dnešní době stala téměř neodmyslitelnou součástí těhotenství každé ženy. Věda a technika v medicíně postupuje mílovými kroky vpřed, odhaluje svá tajemství a odpovídá na otázky, o kterých se před pár lety dalo jen spekulovat. Zůstává však otázka, zda je lidstvu vědění tohoto druhu ku prospěchu či nikoliv.

Rozhodla jsem se této problematice věnovat, protože mě zajímají názory dnešních žen a jejich postoj k mateřství, lékařské péči a plánovanému rodičovství. Je zajímavé, jak měníme naše hodnoty v případě, že se nám dostává více alternativ k rozhodnutí. Existují témata, která člověku nejsou příjemná, možná je můžeme určitým způsobem i odsoudit, ať už veřejně či ve svém svědomí. Ovšem v případě, že se ocitneme v inkriminované situaci, rádi se skrýváme pod rouškou anonymity společnosti. Můžeme mít pocit, že dnešní společnost vzdává hold pouze pokroku a vědě. A ve všem tom spěchu už nezbyvá čas se zabývat etickou stránkou pokroku nebo tím, komu tento pokrok přinese dobro.

O právech ženy a dítěte můžeme uvažovat v různých rovinách. Nejčastěji tím máme na mysli právo ženy těhotné a jejího nenarozeného dítěte, přičemž zdůrazňujeme, že toto právo je nedělitelné, protože život nenarozeného dítěte je v biologické rovině podmíněn životem matky. Má tedy těhotná žena právo na interrupci? Má dosud nenarozené dítě právo na ochranu jeho života? A v jaké formě? A jsou tato práva v určité situaci ve shodě nebo jsou vždy v rozporu (Haškovcová, 2002)?

Považuji za důležité poukázat také na stále více se zvyšující nároky dnešní společnosti. Současná doslova patologická touha po bezchybnosti a kráse již napáchala škody více než dost. A už zasáhla i ty nejbezbrannější bytosti na světě. Hnání touhou mít dokonalé dítě, jsme ochotni vystavit jej rizikům spojeným s prováděním genetických vyšetření a v případě nepříznivého výsledku prvním řešením, které nám vyvstane v mysli je umělé přerušení těhotenství. Již mnoho odborníků se věnovalo otázkám týkajících se počátku života a potřebné ochraně ještě nenarozených. Ovšem tento

problém se dotýká tolika rozmanitých hodnot každého z nás, že zřejmě není možné jasně a jednoduše na všechny otázky odpovědět.

# 1. SOUČASNÝ STAV

## 1. 1 Historie

První úvahy o etických aspektech medicíny můžeme najít již ve starověku. Nejstarším a všeobecně nejznámějším kodexem je Hippokratova přísaha, která byla vytvořena kolem roku 400 před naším letopočtem. Přestože jsou některé její části v dnešní době překonány, obecný důraz na profesní mravnost těch, kteří se rozhodli plnit poslání pomoci jiným v mezním stavu nemoci, zůstává platný (Dostál, 2004).

### *1. 1. 1 Hodnota života v historii*

Většina z nás vnímá život jako základní hodnotu, jako dar. Stejně tak i zdraví. Například podle křesťanské tradice by měl být život pokládán za nejvyšší hodnotu, protože člověk nemůže sám ze své vůle své narození ovlivnit. Dá se říci, že je jen jeho správcem. V dějinách lidstva můžeme sledovat, jakým způsobem se v jednotlivých kulturách vyvíjel vztah k lidskému životu, jaká mu byla přisuzována hodnota a úcta. Pokud hovoříme o lidském životě, myslíme tím většinou celou jeho šíři a variabilitu, tedy nejen ony jedince silné a zdravé, ale i ty, kteří jsou slabí, nemocní, nějakým způsobem postižení atp. V kulturních dějinách Evropy můžeme nalézt i rozdílné přístupy, například nehumánní likvidaci a odmítání slabých a „nepotřebných jedinců“, ale také láskyplnou péči, náruč porozumění a pomoci. Snad nejznámější je rozdíl mezi Athénami a Spartou. V Athénách již velmi záhy vznikly snahy budoucí veřejné péče, kdežto ve Spartě byli naopak slabí jedinci házeni ze skal dravé zvěři, jinak byla celá rodina vyhnána. Ve starém Římě zase rozhodoval o osudu právě narozeného dítěte otec, kterému bylo dítě položeno k nohám. Pokud jej zvedl, dal mu právo na život i na výchovu. V opačném případě jej předurčil k smrti (Jankovský, 2003).

### 1. 1. 2 Anděličkářství

Po dlouhá staletí byl interrupční zákrok riskantní, ohrožoval zdraví nebo dokonce život ženy. Proto už v Hippokratově přísaze můžeme nalézt ustanovení, které takovéto zákroky zakazuje. Doslova se zde praví: „*Nedám žádné ženě vložku do pochvy s tím úmyslem, abych zabránil oplodnění nebo přerušil vývoj plodu.*“ (Haškovcová, 2002, str. 114). Abychom tato slova správně pochopili v kontextu, musíme mít na mysli, že hippokratovští lékaři žili v odlišném společenském uspořádání. Lidský život v této době měl jinou hodnotu než dnes. Ustanovení zakazující potraty vznikalo na bázi ochrany zdraví těhotné ženy, která se rozhodla pro odstranění nechtěného plodu.

Ženy, které se ocitly v situaci nechtěného těhotenství měly do nedávna pouze dvě možnosti. Tou první bylo obrátit se na tzv. anděličkářku. Další možností bylo dítě donosit, porodit a následně odložit. Existovaly již nejrůznější formy adopce, kdy nechtěné dítě vychovala rodina sestry či bratra jednoho z rodičů nebo kdy matka sama našla nechtěnému potomkovi náhradní rodinu. Na vrcholu bezradnosti a zoufalství některé ženy odložily své dítě u vchodu do kostela. Nebývalo také výjimkou, že dobře situovaný biologický otec dítěte vyřešil situaci tím způsobem, že matku svého nemanželského dítěte provdal za některého ze svých poddaných nebo se o dítě postaral.

Anděličkářství bychom mohli popsat jako určitý druh kriminálních potratů. Protože lékaři potraty neprováděli, ujímaly se těchto výkonů především porodní báby. Tyto zákroky byly prováděny tajně, protože anděličkářství bylo od starověku až do doby raného osvícenství přísně trestáno, leckde i upálením nebo trestem smrti. Veřejnosti bylo známo, že takovýto zákrok je pro těhotnou ze zdravotního hlediska velmi nebezpečný a také bolestivý. Protože interrupční zákrok v této době probíhal bez jakékoliv anestezie, mnoho žen ve strachu z tak traumatizujícího zážitku od zákroku upustilo a raději dítě donosily. Samozřejmě, že v důsledku toho docházelo k pozdějšímu přijetí nechtěného dítěte a matka jej po porodu neodložila.

S rozvojem lékařské vědy a techniky se stal interrupční zákrok více dostupný a šetrný díky možnosti anestezie (Haškovcová, 2002).

## **1. 2 Kdy vzniká život?**

O počátku života již bylo vedeno mnoho diskuzí odborníky z nejrůznějších směrů, což také dokládá fakt, že názorů na vznik života je více. Jako zajímavost bych uvedla, že na tuto prastarou filosofickou otázku v evropské kultuře najdeme odpověď, že za lidskou bytost bylo považováno embryo až poté, co mu byla „vdechnuta duše“. Za tento okamžik rozumového oživení se považovalo období kolem 6 týdnů. V psychologii se můžeme setkat s takzvaným „nultým bodem inteligence“, což je 33. den po početí. Další postoj nám prozradí, že „lidskosti“ nabudeme na konci 2. měsíce, kdy člověk přestává být embryem (zárodkem) a stává se z něj fetus (plod). Moderní technologie nám však přinášejí poznatky o tom, že již od počátku početí, tedy oplodnění, je každá bytost naprosto jedinečná, protože prokazatelně každá buňka obsahuje kompletní genetický program daného jedince (Jankovský, 2003).

Můžeme se setkat také s názorem, že život začíná s počínající aktivitou mozku a se stadiem udržitelnosti. To znamená, že život vzniká v okamžiku, kdy je plod schopen se udržet zdravý mimo matčinu dělohu.

Tradiční postoj katolické víry považuje za vznik života okamžik početí. Katolická víra zastává názor, že cokoliv bylo zplozeno člověkem, je člověk a již od početí je hoden úcty, lásky a ochrany. Humanizace a oduševnění plodu je tedy spojena již s početím a od tohoto okamžiku má být se zárodkem nakládáno jako se skutečnou lidskou bytostí (Ondok, 1999).

## **1. 3 Různé pohledy na prenatální diagnostiku**

### ***1. 3. 1 Medicínský pohled***

Pokud se na problematiku podíváme z lékařského úhlu, tak bychom etické aspekty prenatální diagnostiky měli vnímat stejně významně jako techniky, kterými se jednotlivá vyšetření nebo invazivní výkony provádějí. Protože prenatální diagnostika se netýká jen plodu, ale i matky, vyvstávají další etické otázky. Je možné považovat plod

za pacienta s jeho vlastními právy, i když je zatím součástí matčina těla? Pokud ano, může těhotná žena rozhodovat o všech událostech, které se budou týkat zejména plodu? Aby se plod stal pacientem, měl by mít tzv. nezávislý morální statut. Na to, zda plod tento statut může mít, existují různé názory (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

### ***1. 3. 1. 1 Nezávislý morální statut a personalita***

Někteří odborníci tvrdí, že plod získá nezávislý morální statut přímo v momentě koncepce nebo v momentě implantace. Další zastávají názor, že plod ho získává ve stupních. A jiní zase oponují, že plod nezávislý názorový status nezíská, dokud je v děloze. Ačkoliv byl této problematice věnován obrovský prostor ve filosofické a teologické literatuře, nebylo možné se dobrat jednoznačnému závěru.

Pacientem dle této teorie má být jen ten, který má prospěch z léčby, tedy ten, kterému může lékař všemi svými postupy prospět. Další zásadou této teorie je, že plod se stává pacientem tehdy, když léčba, kterou postupuje, má pro něj více užitku než škody. Diagnostická vyšetření, která se používají v jakékoli oblasti medicíny jsou prováděna, aby přinesla prospěch osobě, která tato vyšetření podstupuje a eventuálně jí bylo umožněno léčení zjištěného postižení. Užitečnost je také posuzována stupněm komplikací, které mohou během vyšetření nastat (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

Řada odborníků se snažila vymezit rozdíl mezi atributem „být člověkem“ a „být osobou“. Toto rozlišení by mohlo mít zásadní důsledky pro mnoho rozhodnutí učiněných v eticky obtížných situacích. Jako osobu můžeme označit živou bytost, která je obdařena základními duchovními schopnostmi, jako je myšlení a svobodné rozhodování. Jedná se o jedinečné, individuální bytí, které nemůže být žádným způsobem sdíleno. Osobou se stáváme v okamžiku, kdy jsme nabyli schopnosti komunikace. Jedná se o transcendentní pojem, tedy, že člověk přesahuje jsou biologickou orientaci svou duchovní sférou (Ondok, 1999).

### ***1. 3. 1. 2 Prospěch z vyšetření***

V některých pojetích je z pohledu plodu problematické posoudit možný prospěch z těchto vyšetření, zvláště, pokud je vyšetření indikováno nesprávně nebo zbytečně nebo pokud výsledek vyšetření vyvodí závěry pro plod nepříznivé. V současnosti je možné skutečný prospěch plodu realizovat jenom v několika málo patologických situacích. Plod vyvíjející se v dítě může mít z vyšetření také prospěch v situacích, kdy diagnostika odhalí patologické stavy v dostatečném předstihu a na základě toho může být odpovídajícím způsobem změněn porodnický přístup. Na druhé straně, i v případech, kdy je zvláštní terapie teoreticky možná i před porodem, je těžké určit efektivitu a význam této léčby pro plod. Naneštěstí prenatální diagnostika většiny patologických stavů, které v současné době můžeme odhalit, nemůže vést k efektivní terapii plodu.

Chromozomální aneuploidie (tj. chybné uspořádání chromozomů, zejména Downův syndrom) zřejmě nikdy nebudeme moci léčit prenatálně. Pro některé matky možnost předčasného ukončení těhotenství u takto postižených plodů zůstane důležitou alternativou. Za těchto okolností jsme nuceni se zabývat otázkou, zda jsou tyto diagnostické postupy z hlediska plodu přínosem, protože naprostá většina z těchto metod s sebou nese pro plod určité riziko a jen vzácně mohou vést výlučně ku prospěchu plodu. A právě výsledek těchto vyšetření, přestože se určuje pouze v rovině procent, může být impulsem pro rozhodnutí k ukončení těhotenství z genetické indikace (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

### ***1. 3. 2 Pohled víry***

Jak jsem již naznačila, zcela jednoznačným směrem se ubírá křesťanská víra, kde je život vnímán jako dar, který člověku svěřil právě Bůh. Proto tedy s životem člověk musí nakládat tak, aby jej chránil a nepřísluší mu, aby o něm rozhodoval nebo s ním volně disponoval. Člověk prožívá život pouze jako jeho správce.

Křesťanství zcela jasně formulovalo vztah vůči slabým a nemocným nebo trpícím. V naší současné liberální společnosti, která klade důraz na individuální autonomii a svobodu každého z nás se klade čím dál větší důraz spíše na kvalitu života

než na život samotný (Jankovský, 2003). S tím souvisí také naše dnešní kultura, kdy postupně překonáváme základní morální hodnoty a každý podle svého přesvědčení a vyznání si je jaksi upravuje dle svých vlastních názorů a postojů, ke kterým byl vychován.

Postoj katolické víry ke genové technologii vychází z přirozenosti. Vše, co není s touto jedinečnou přirozeností stvořenou Bohem- Tvůrcem v souladu nebo jí dokonce odporuje je považováno za neetické. Z hlediska víry i člověk, který postrádá některé z kvalit fyzických nebo duševních, dokonce i člověk dementní, podle obecných měřítek „nenormální“ je nositelem lidské důstojnosti. Některé genové techniky katolická víra považuje za eticky přijatelné a přínosné. Přínosná je genová terapie, jejímž účelem je zlepšení psycho- somatických podmínek života a která nenarušuje integritu člověka. Z hlediska víry je genetická intervence přípustná v případě, že osvobozuje člověka od utrpení, jestliže člověku umožní spoluparticipovat s druhými osobami ve společenství a umožňuje mu naplnit jeho lidský potenciál. Dále je přípustná v případě, že zachová přirozenou bázi lidské existence a ponechá jí její jedinečnost a svobodu (Ondok, 1999).

### ***1. 3. 2. 1 Počátek lidské existence***

Z hlediska křesťanské víry je lidský plod hoden úcty od začátku své existence, tedy od okamžiku, kdy vzniká zygot, vyžaduje bezpodmínečnou úctu. Tato úcta morálně náleží každé lidské bytosti v její tělesné i duchovní celistvosti. Lidskou bytost je nezbytné od okamžiku početí respektovat jako osobu, a tak s ní zacházet. Od stejného okamžiku je nutné také uznat všechna práva této lidské bytosti jako osoby. Především neporušitelné právo na život, které náleží každému nevinnému lidskému tvorů (Dignitas personae, 2008).

Jak se můžeme dočíst ve vatikánském dokumentu Dignitas personae, který je závazný pro všechny katolické věřící, stejná úcta patří všem bez rozdílu, protože každá lidská bytost musí být plně respektována již pro pouhý fakt své existence. Proto by měli být všichni povinni odstranit zavádění jakéhokoli diskriminačního kritéria na základě

biologického, psychického a kulturního vývoje nebo zdravotního stavu, aby byla zachována důstojnost každého lidského tvora

Díky moderní vědě jsou život a identita lidských embryí v moci lékařů a biologů, a tak nastává nadvláda techniky nad vznikem a osudem člověka. Nadvláda tohoto druhu odporuje důstojnosti a rovnosti. Obě tyto mají být společné jak rodičům, tak dětem (Dignitas personae, 2008).

S počátkem života souvisí také status lidského embrya. Obecně se vychází ze čtyř hlavních mravních postojů, které mají zásadní vliv na vnímání počátku života a tím ovlivňují také jeho ochranu. Je možné prokazovat embryu stejnou úctu jako všem lidským bytostem. Zastánci tohoto přístupu potírají kteroukoliv formu selekce a stejně tak bojují proti všem zásahům, které vedou k destrukci plodu. V tom případě není možné plodu jakýmkoliv způsobem odpírat základní právo, právo na život. Diametrálně odlišný je názor, že embryo má malou nebo téměř nulovou morální hodnotu a tedy není třeba zvažovat žádnou jeho ochranu. Zbylé dva pohledy jsou postaveny na podobné bázi, že embryo získává nárok na práva a ochranu v průběhu svého vývoje nebo je získá až po narození (Munzarová, 2005a).

### **1. 3. 3 Pohled práva**

Pokud tedy nyní vnímáme život jako dar, je zřejmé, že si zasluhuje naši úctu a ochranu. Česká Republika jako stát myslí na život všech, i těch dosud nenarozených svými zákony. Tyto zákony vychází z Listiny základních práv a svobod. V tomto ústavním dokumentu je uvedeno: *„Každý má právo na život. Lidský život je hodn ochrany již před narozením.“* (Listina základních práv a svobod, 2006). Tato věta je v dnešní době opomíjena, protože jak všichni víme, interrupce se provádějí a jsou legální. Tomuto oponuje předpis číslo 66/1986 Sb., kde se v paragrafu 4 můžeme dočíst: *„Ženě se uměle přerušit těhotenství, jestliže o to písemně požádá, nepřesahuje-li těhotenství dvanáct týdnů a nebrání-li tomu její zdravotní důvody.“* V paragrafu číslo 5 najdeme, že: *„Ženě lze uměle přerušit těhotenství ze zdravotních důvodů s jejím souhlasem nebo z jejího podnětu, jestliže je ohrožen její život nebo zdraví nebo zdravý*

*vývoj plodu nebo jestliže jde o geneticky vadný vývoj plodu.*“ (Ministerstvo vnitra, 2003).

## **1. 4 Genová diagnostika**

Díky genové technologii můžeme zkoumat již v raném stadiu vývoje genetický materiál organismů. Na základě těchto poznatků můžeme předvídat vlastnosti zkoumaného organismu. I u člověka můžeme tyto techniky využít a ještě před jeho příchodem na svět zjistit některé jeho budoucí vlastnosti. Praktické využití spočívá v možnosti předpovězení výskytu genetických nemocí a abnormalit (Ondok, 1999).

Diagnostika genetických vad se stala součástí lékařské vědy a její vývoj se řítí poslední dobou natolik kupředu, až nás svádí k myšlence, že genetické vady budou co nevidět vymazány z povrchu zemského. Naneštěstí je tomu právě naopak. Paradoxní je, že, že jedinců s genetickou vadou ve světě stoupá. Příkladem nám může posloužit Velká Británie, kde 1,5 % dětí z celkového počtu narozených přijde na svět s úplně přesně definovanou chorobou. Přičteme-li k této hodnotě méně přesné, přesto dosti vypovídající odhady ostatních běžných onemocnění, která významně ovlivňuje genetické zatížení, vyjde nám hodnota asi 10% dětí narozených jako geneticky postižené (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### ***1. 4. 1 Klady a zápory genetického poznání***

Na zvýšení počtu geneticky postižených dětí se podílí mnoho nejrůznějších faktorů. Nejvýrazněji se do počtu genetických chorob odráží životní prostředí, které se postupem času nijak zvlášť nevylepší. Spíš naopak, zhoršuje. Nemůžeme také zavírat oči nad trendem současné doby, kdy stoupá věk rodiček. Právě s vyšším věkem rodičů narůstá riziko genetické vady jejich dětí. Proto lékařská diagnostika upnula své síly tam, kde se v některých případech dá choroba včasnou léčbou odvrátit nebo alespoň zmírnit její následky. Genetický screening a diagnostika hrají jednu z hlavních rolí v péči gynekologické a porodnické. Prenatální diagnostika má v moderní medicíně dva

jasné cíle: zdravá matka a zdravé dítě. Nejrozličnější vyšetření se provádějí proto, aby se vyloučily různé genetické abnormality ve vývoji nebo na ně bylo včas upozorněno. Tato vymoženost nám dává možnost volby, zda jsme ochotni akceptovat postižení dítěte a do jaké míry (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

Rubem této mince je však skutečnost, že nejpřesnější metody diagnostiky chromozomálních a genetických abnormalit s sebou nesou riziko ztráty plodu, protože se provádějí invazivním způsobem. Přestože se riziko ztráty plodu pohybuje v hodnotách 0.5 až 1%, musíme brát ohled na možné okolnosti, jako jsou například dlouhodobé potíže s početím. V takovém případě může budoucí matka rozhodně odmítnout podstoupit i sebemenší riziko ztráty plodu.

Screeningem vyhledáváme riziková těhotenství, co se týče nejen genetických onemocnění. Tímto vyšetřením se snažíme odhalit i strukturální vady. To znamená odlišnosti tělesného vývoje plodu. Dle statistik na jedno živě narozené dítě připadá 9 porodů mrtvého novorozence. Pomocí screeningu se můžeme též dopátrat možných porodnických komplikací (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

Nežádoucí a diskriminační může být také využití poznatků prenatalní diagnostiky, například v pojišťovací praxi nebo se může stát součástí předběžných testů před přijetím zaměstnanců do zaměstnání. Diskutabilní je, zda se toto může stát součástí našeho právního řádu a jaká instance podobnou povinnost může vyžadovat (Ondok, 1999).

#### ***1. 4. 2 Screening plodu pro genetická onemocnění v dospělosti***

Huntingtonova choroba, rakovina prsu, polycystické onemocnění ledvin jsou jen některá z rostoucího počtu onemocnění dospělé populace. Tato onemocnění mohou být odhalena pomocí genetického vyšetření již v dětském věku nebo dokonce vyšetřením plodu. Teoreticky může vést tento přístup k preventivnímu zásahu, ke snížení výskytu nebo úmrtnosti na tyto choroby. Tento předpoklad ovšem nebyl dosud potvrzen v praxi. Lékaři potýkající se s žádostí o tento typ testování by měli postupovat s velkou opatrností. Psychologický a sociální dopad výsledků vyšetření může být totiž mnohem

horší, než se může zdát. Informace o nepříznivém výsledku vyšetření může vést k diskriminaci ze strany zaměstnavatele, pojišťovny, atd. Je problematické provádět tato vyšetření a přitom jednoznačně sledovat pouze zájmy dítěte.

Dle definice tyto testy odhalí onemocnění, ke kterému má dítě dispozice, a které může propuknout až v dospělosti. Pokud tedy neexistuje lékařská intervence, která nemůže významně ovlivnit historii onemocnění, mělo by být vyšetření odloženo do doby plnoletosti dítěte, aby tak byla zabezpečena vlastní autonomie jeho rozhodnutí. Lékař stojící před požadavkem podobného vyšetření by měl důkladně promyslet všechna možná rizika, než uváží, zda je testování v nejlepším zájmu dítěte (Encyclopedia of Bioethics, 2004).

## **1. 5 Preimplantační a prenatální diagnostika**

Genové technologie nám umožňují prozkoumat genetický materiál plodu v raných stadiích jejich vývoje a umožňují nám tak předvídat vlastnosti plodu. Praktické využití spočívá v tom, že můžeme předpovědět výskyt určitého onemocnění nebo abnormalit, které jsou plodu dány geneticky. Existuje více typů genové diagnostiky, avšak z nich nejrozšířenější a laicky nejznámější je preimplantační a prenatální diagnostika (Ondok, 1999).

### ***1. 5. 1 Preimplantační diagnostika***

Preimplantační diagnostika se využívá při umělém oplodnění „in vitro“ (ve zkumavce). Z embrya jsou odebrány buňky asi třetí den po oplodnění ve stadiu dělení na 8 buněk a je provedena analýza DNK. Tato analýza trvá 8 až 12 hodin. Pokud buňky nejsou defektní, jsou přeneseny do mateřské dělohy (Ondok, 2005). Tato vyšetření se vykonávají, aby bylo zajištěno, že do dělohy budou implantována jen embrya bez defektů nebo určitého pohlaví nebo jiných zvláštních kvalit. Preimplantační diagnostika je v podstatě zaměřena na selekci embryí podle jejich kvality a následně na destrukci nevyhovujících embryí, což je v podstatě interrupční praxe. Preimplantační diagnostika

tedy představuje eugenickou mentalitu, která využívá přerušení jako prostředek selektivního výběru a zabraňuje tak narození plodů, které jsou zasaženy nějakou deformací. Je nezbytné zamyslet se nad technikou, která poměří užitečnost lidského života s umělým měřítkem „normálnosti“ (Donum vitae, 2007).

### ***1. 5. 2 Prenatální diagnostika***

Prenatální diagnostika zahrnuje vícero způsobů, jak zjistit defekt plodu. Nejčastěji se jedná o vizuální metodu, kdy stanovujeme genetické defekty pomocí ultrazvukové techniky a dále stanovujeme tyto defekty pomocí genetické analýzy ze vzorku plodové vody, kterou odebereme z matčina těla. Tato metoda se nazývá amniocentéza (Ondok, 2005). Prenatální diagnostika je oddělena od případné eliminace embrya a je tedy na vůli rodičů, zda jsou ochotni přijmout nemocné dítě (Donum vitae, 2007).

Se všemi metodami prenatální diagnostiky jsou spojeny problémy etické povahy, např. v souvislosti s umělým potratem. Měly by posloužit pouze jako informace manželům, např. zjištění pohlaví plodu, nikoli však jako kritérium pro volbu eventuálního přerušení těhotenství. U preimplantačních metod se zabýváme dále etickým problémem při manipulaci s embryi při odebírání buněk pro genetickou analýzu. Během tohoto vyšetření dochází k odumření použitých oplodněných buněk. Tento fakt pro rigoróznější etiku představuje umělý potrat.

U amniocentézy dokonce existuje i nebezpečí ztráty plodu. Přestože toto riziko není velké, je důležité ho brát v úvahu. Ze statistických tabulek můžeme zjistit, že ke ztrátě plodu v tomto případě dochází v jednom ze dvou set případů. K zamyšlení by nás měl vést také fakt, že prenatální diagnostika může být využita pro monitorování nikoli pouze geneticky podmíněných defektů, ale také k vyhledávání některých defektů, které neohrožují život člověka. Například monitorování některé jeho fyzické charakteristiky např. o vrozená hluchota nebo slepota apod. (Ondok, 2005).

Pokud zacházíme s lidskými embryi jako s laboratorním materiálem, dopouštíme se diskriminace a znehodnocování lidské důstojnosti. Každá jednotlivá lidská bytost má stejný díl důstojnosti, který nezávisí na rodičovském plánu, sociálním či kulturním zázemí nebo na stavu fyzického vývoje. Z etického hlediska dnes dochází k závažné a nespravedlivé diskriminaci, která vede ke zneuznání etického a právního statutu každé lidské bytosti, která je nějakým způsobem postižena. Nemocní a nezpůsobilí lidé netvoří nějakou vedlejší kategorii lidstva, protože nemoc a nezpůsobilost k lidstvu patří. Tato forma diskriminace by měla být eliminována stejně jako by měly být překonány kulturní, ekonomické a sociální bariéry, které ohrožují plné uznání a ochranu nezpůsobilých a nemocných lidí zdravou populací (Donum vitae, 2007).

## **1. 6 Metody prenatální a preimplantační diagnostiky**

Vyšetřovací metody v porodnictví slouží k poznání zdravotního stavu vyšetřované těhotné ženy i plodu. Upřesní diagnózu a umožní zahájení účinné terapie. Především speciální vyšetřovací metody mohou potvrdit nebo vyloučit podezření na určitou chorobu, které vzniklo na základě anamnézy a celkového klinického vyšetření. Medicínské poznatky posledních desetiletí přinesly dříve nedostupné možnosti porodnické péče, zejména v oblasti prenatální diagnostiky. Plod se stává v děloze pacientem a stále častěji je podrobován analýze, zejména screeningovým metodám.

Diagnostické metody jsou určeny populaci s vysokým rizikem, vždy musí být identifikovatelné na podkladě co nejefektivnějšího screeningu. Screening patologií plodu slouží k vyhledávání těhotných s významným rizikem jednotlivé konkrétní patologie. Těmto ženám je následně nabídnuto diagnostické vyšetření, které přítomnost vady buď vyloučí nebo potvrdí. Efektivitou vyšetření se myslí dosažení co nejvyššího stupně detekce při co nejnižší falešné pozitivitě (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

Dolista (2007) souhlasí s využitím prenatální diagnostiky u rodičů s vyšším věkem a u všech rizikových skupin, protože takto lze plánovat péči po narození dítěte a již i perinatální péči, tj. péči od 28. týdne života plodu před porodem až do 7. dne jeho

života. Tato diagnostika je schopna odhalit výskyt vrozených vad, jejich příčinu nebo upozorňuje na jejich riziko.

V současné době neexistuje žádný univerzální test, který by byl schopen odhalit všechny druhy možného postižení plodu. V praxi jsou proto využívány různé druhy testů, které se navzájem doplňují a kombinují (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

### ***1. 6. 1 Invazivní metody prenatální diagnostiky***

Invazivní metody prenatální diagnostiky jsou takové metody, které vždy určitým způsobem zasahují do děložní dutiny, jsou tedy obecně rizikovější. Nicméně i jejich výpovědní hodnota je mnohem větší, jejich správná indikace je tak přijatelným kompromisem mezi určitým zvýšeným rizikem a diagnostickým přínosem takového vyšetření. Jde především o metody určené k odběru buněčného i nebuněčného materiálu, který můžeme vyšetřovat (Gregor, 2008). Mezi tato vyšetření patří zejména amniocentéza, odběr vzorku choria, punkce pupečníku.

#### ***1. 6. 1. 1 Amniocentéza***

Amniocentéza je lékaři prováděna ve II. trimestru. Jedná se o vyšetření, při kterém je jehlou síly 0,9mm a délky 12 cm odebrán vzorek plodové vody. Obvykle se odebírá 15-20ml. Tento výkon se provádí bez anestezie a bez sedace. V cytogenetické laboratoři se dále kultivují odloupané epitelie plodu, amniocyty. Díky tomuto vyšetření získáváme obraz celého karyotypu. Nedostatkem amniocentézy je, že kultivace buněk trvá 10 i více dní. Vyšetření plodové vody se provádí ve II. trimestru a eventuální indukovaný potrat v pokročilém stadiu těhotenství s sebou přináší mnohem více rizik. Častou komplikací je krvácení, infekce, riziko děložní ruptury atd. Také nesmíme opomenout těžkou emoční zátěž matky, která v této době již například cítila pohyby plodu a potrat probíhá v době, kdy je dítě na hranici životaschopnosti (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

Rozbor plodové vody obklopující fetus patří v genetických vyšetřeních na první místo. S její pomocí můžeme je běžně odhaleno 75 % většiny chromozomálních anomálií plodu. Pokud toto vyšetření provádí zkušený personál míra spolehlivosti této techniky se pohybuje okolo 99 % (Peschke, 1995).

### ***1. 6. 1. 2 Biopsie choria***

Biopsie choria se provádí stejnou jehlou jako amniocentéza. Jde o vyšetření, kdy se odebere vzorek placenty a vyšetří se (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

### ***1. 6. 1. 3 Punkce pupečnicku***

Punkce pupečnicku se provádí za kontroly ultrazvukem. Jehlou se odebírá vzorek z pupečnicku a dále je odeslán na speciální vyšetření. Punkce pupečnicku je v dnešní době nejpoužívanější a nejbezpečnější metoda přístupu k fetální cirkulaci (krevnímu oběhu plodu). Riziko je srovnatelné s amniotickým vyšetřením, tedy méně než 1% fetálních ztrát (Čech, Hájek, Maršál, 2006).

## ***1. 6. 2 Neinvazivní metody prenatalní diagnostiky***

Neinvazivní metody prenatalní diagnostiky jsou prováděny takovým způsobem, že při nich nemůžeme poškodit plod. Jedná se o biochemický screening a ultrazvukové vyšetření (Policar, 2010).

### ***1. 6. 2. 1 Biochemický screening***

Tak zvaný Triple-test (AFP test) se provádí mezi 16. a 17. týdnem těhotenství. Těhotným ženám je při něm odebrána žilní krev, ze které je následně zjištěna hladina alfafetoproteinu, estriolu a hormonu HCG. Stanovením hodnot těchto látek vyhledáváme vývojové vady neurální trubice, chromozomální aberace a dalších vady.

Triple test se využívá i k diagnostice Downova syndromu, avšak v tomto případě dochází k relativně časté falešné pozitivitě či negativitě (Lábusová, 2010).

### ***1. 6. 2 Ultrazvukový screening***

Ultrazvukem můžeme vyšetřovat chromozomální vady, rozštěpové vady, vady zažívacího traktu a srdeční vady. Výhodou ultrazvukového vyšetření je jeho nenáročnost, rychlost provedení a interpretace výsledků a také fakt, že neohrožujeme plod jako při invazivních metodách vyšetření. Asi nejčastější je UZ vyšetřením záchyt Downova syndromu. Při tomto postižení může lékař za pomoci UZ objevit charakteristické atypie u plodu, jako je např. prosáknutí záhlaví plodu (nuchální translucence) nebo změny pátého prstu na ruku.

UZ vyšetřením je možné provést screening srdečních vad. Toto vyšetření se nazývá fetální echokardiografie a obvykle ji ženy podstupují v 18. až 20. týdnu těhotenství. Nález některé anomálie nebo abnormality vzbuzuje podezření na významnou srdeční vadu. Užívá se zobrazení čtyřdutinové projekce, při níž bývá abnormální nález u 96% vrozených vývojových vad srdce (Policar, 2010).

## **1. 7 Vrozené vývojové vady**

### ***1. 7. 1 Defekty neurální trubice***

Defekty neurální trubice patří k nejčastějším vadám tělesného vývoje plodu. Vyskytují se v hodnotách 0.3 až 3 novorozenci z jednoho 1000 narozených dětí. Tyto vady vznikají v raných stadiích vývoje v tom případě, když se původně otevřená neurální trubice neuzavře dokonale nebo se dokonce neuzavře vůbec. Inkriminovanou dobou pro vznik tohoto defektu je doba do 28. dne vývoje plodu. Abnormality uzávěru neurální trubice mohou být spojeny i s poruchami skeletu.

Pod pojem defekt neurální trubice neboli DNT řadíme velký počet různých vrozených malformací. Více než polovinu z nich tvoří tzv. anencefalus, stav, kdy se u

plodu vyvinula pouze obličejová část, mozek není vyvinut. U dětí narozených s tímto defektem nastává úmrtí krátce po narození. Zbývající část DNT tvoří defekty podél neurální trubice. Nejčastěji se setkáváme s tzv. spinou bifidou, což je porucha uzávěru páteřního kanálu. Spina bifida je velice často spojena s výskytem hydrocefalu (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### ***1. 7. 2 Spina bifida***

Spina bifida je vada páteře, při níž se jeden či více obratlů neuzavře normálním způsobem a vznikne v nich mezera a mícha, která má být ukryta v páteřním kanálu je buď zcela obnažená nebo kryta pouze kůží. Toto má na svědomí ochrnutí dítěte v různém rozsahu a mnoho dětí i dospělých má posléze problémy s inkontinencí (pomočování). U více než 85% těchto dětí se rodí s hydrocefalem nebo se u nich vyvíjí později. Léčba je možná ve většině případů operativně, kdy lékař chirurgicky rekonstruuje páteř a míchu. Konečný efekt je podmíněn rozsahem defektu a možnými komplikacemi v oblasti mozku (Olchava, 2007).

### ***1. 7. 3 Hydrocefalus***

Vznik hydrocefalu má na svědomí zvýšený tlak mozkomíšního moku (MMM) na mozek. MMM je vodnatá tekutina, která neustále obíhá ve 4 komorách uvnitř mozku. Fyziologicky je vytváření a pohlcování MMM rovnovážným procesem, ovšem pokud jsou odvodné cesty poškozeny, MMM se hromadí v komorách a v důsledku toho tlačí na okolní tkáň. U novorozeňat a batolat s tímto defektem pozorujeme zvětšení hlavy (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

Pokud je obvod hlavičky pravidelně sledován a hodnocen v poradně pro kojence, je odchylka rychle zjištěna. Dítě je vyšetřeno ultrazvukem a je-li podezření potvrzeno, následuje série podrobných RTG vyšetření.

Většina forem hydrocefalie je léčitelná zavedením kanyly do mozkových komor a tím snížením tlaku v hlavičce. Mozek postiženého dítěte se pak může normálně vyvíjet.

Spina bifida a hydrocefalus jsou postižení, která nelze vyléčit a člověk s nimi žije celý život. Většina lidí s těmito vadami se ocitne na vozíku, přestože mohou zprvu třeba i několik let chodit (Olchava, 2007).

## **1. 8 Chromozomální defekty**

Každá lidská buňka nese genetickou informaci v podobě 23 párů chromozomů. Pokud se v páru chromozomů vyskytne jeden nadbytečný, jedná se o trisomii.

Nejznámější trisomií v celé populaci je jistě trisomie 21. chromozomu známá pod názvem Downův syndrom. Mezi další trisomii patří trisomie 13. a 18. chromozomu neboli Patauův syndrom, respektive Edwardsův syndrom. Asi jednu čtvrtinu chromozomálních defektů tvoří poruchy na pohlavních chromozomech. Tato onemocnění se nazývají Klinefelterův syndrom a Turnerův syndrom. Další chromozomální poruchy řadíme spíše mezi vzácnější. Některé příznaky jsou pro chromozomální poruchy přímo typické, některé mají společné. Vždy však musíme počítat se závažným duševním a tělesným poškozením dítěte. Při těchto poruchách se může objevit závažná vrozená vada jakéhokoliv orgánu. Vrozená vada orgánů je pak rozhodujícím krutým ukazatelem délky života (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### ***1. 8. 1 Downův syndrom***

Downův syndrom je psychická a fyzická porucha vznikající při nitroděložním vývoji plodu. Z medicínského hlediska je varujícím faktorem náhodné trisomie věk rodičky, protože většina dětí s náhodnou trisomií se rodí matkám starším v době porodu 35 let. Dědičnost hraje roli pouze v 10% . DS se v naší populaci objevuje u 1 novorozence ze 700 až 800 živě narozených dětí. Osoby s DS poznáme podle malé zavalité postavy, IQ dosahuje 25-50, přičemž variabilita dovedností je široká. Jsou to

lidé sociálně přizpůsobiví, muzikální, často jsou velmi přátelští (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

Typický obličej u DS se vyznačuje šikmýma očima s kožní řasou (epicanthem), menší lebkou, kožní řasou na zátylku. Tyto děti mají krátký krk, kořen nosu je široký, ústa jsou malá, větší jazyk a malé, nízko posazené uši. Prsty na končetinách jsou krátké. Bohužel u jedné třetiny dětí objevujeme srdeční vadu a některé další vrozené vývojové vady (Trča, 2009).

Riziko, že se bude stejná chyba opakovat u dalšího dítěte je v případě prosté trisomie malé. Jediná metoda, jak můžeme prenatalně prokázat chromozomální chybu plodu, je prozkoumání karyotypu plodu. Toto vyšetření se provádí ze vzorku plodové vody, event. jiných buněk plodu. Jako další pomocná vyšetření využíváme biochemický screening a ultrazvukové vyšetření v těhotenství (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### ***1. 8. 2 Edwardův syndrom***

Edwardův syndrom je těžké malformační onemocnění. V těhotenství sledujeme komplikace, kdy růst plodu zaostává. Častá je intrauterinní smrt, tedy smrt plodu v děloze. Prognoza tohoto onemocnění je pro život špatná. Většina dětí umírá ještě v novorozeneckém věku a pouhých asi 12% přežije kojenecký věk (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### ***1. 8. 3 Patauův syndrom***

Patauův syndrom je také těžké malformační onemocnění. Těhotenství je v mnoha případech ukončeno samovolným potracením plodu nebo předčasným porodem. Více než 90 % takto postižených dětí umírá do prvního roku (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

#### ***1. 8. 4 Klinefelterův syndrom***

Klinefelterův syndrom je postižení, kterým trpí pouze muži. Tímto syndromem je postižen 1 chlapec z 670 narozených chlapců. Opět je zde souvislost s věkem rodičky, protože onemocnění je častější u dětí matek starších než 35 let. Do puberty bývá vzhled i vývoj chlapce nenápadný. Jen někdy se může vyskytnout lehká psychomotorická retardace. Puberta je u těchto chlapců opožděná. Mezi další příznaky Klinefelterova syndromu řadíme hypogonitismus (nevyvinuté pohlavní žlázy), aspermiu (sterilita), gynekomastie (zvětšení prsou) a ženské rozložené tuky na těle (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

#### ***1. 8. 5 Turnerův syndrom***

Turnerův syndrom se vyskytuje pouze u dívek. Výskyt je méně častý, u jedné dívky z 2000 novorozenců ženského pohlaví. V dětství rozeznáváme výrazně trojúhelníkový tvar obličeje, víčka jsou pokleslá, vadný skus a nízko posazené uši. U 20% dívek s Turnerovým syndromem se vyskytuje i onemocnění srdce, u poloviny nacházíme vadu funkce ledvin. Genitál zůstává dětský, k rozvoji puberty nedojde. Tyto dívky dosahují maximální výšky v dospělosti pouze 150-155 cm. Intelekt je většinou normální, typický je však špatný prospěch z matematiky (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

### **1. 9 Lékařský paternalismus a partnerství**

Obsah rozhovoru lékaře s nemocným je v některých případech stále ještě vymezen pravidly klasického paternalistického vztahu. Tento vztah je leckde hluboce zakořeněn a zároveň má i svou logiku. Nemocný člověk se stává pacientem a v okamžiku, kdy lékař vyřkne diagnózu, pacient stojí o stupínek níž než lékař. Důvod je prostý, pokud se chorobami a léčením nezabýváme, nemáme v tuto chvíli potřebné informace o našem zdravotním stavu, jsme vystrašení a hledáme oporu u autority, která by se měla rozhodnout pro nejlepší způsob léčby podle svého nejlepšího vědomí v náš

prospěch. Přesunujeme tak na lékaře nejen právní, ale i praktickou odpovědnost za naši osobu. Svůj názor často neprosazujeme, protože jej leckdy nejsme schopni sami formulovat (Haškovcová, 2002).

V souvislosti s prenatalní diagnostikou spočívá závažnost celé problematiky ve skutečnosti, že rozhodování pro určité řešení v každodenní praxi lékaře má pro těhotnou ženu nejen důsledky zdravotní a morální, ale také sociální a ekonomické. V případě, že nastanou zdravotní indikace k provedení interrupce, těhotná žena se musí řídit svým svědomím, postojem svých blízkých a doporučením lékaře. Povinností lékaře je zodpovědně posoudit, všechna spojená rizika s umělým přerušением těhotenství a těhotné ženě poskytnout nestrannou pomoc na odborné a mravní úrovni (Kořenek, 2004).

Vysoká míra našeho očekávání ve chvíli, kdy se staneme pacienty, logicky koresponduje s bezvýhradným přijetím stanoviska lékaře. Proto není až tak udivující, že v nynějších změněných podmínkách paternalismus buď zcela nebo částečně přežívá. Lékař cítí povinnost dostát tradičním požadavkům, které jsou kladeny na jeho roli a pěstuje nadále svou image člověka, který „vždy“ ví a „vždy“ rozhodne lépe než pacient (Haškovcová, 2002).

Ať už je názor lékaře na danou situaci jakýkoliv, tak v případě odhalení genetického poškození plodu pomocí genové diagnostiky je z hlediska lékařské etiky žádoucí, aby lékař zachoval profesionální přístup. V případě, že se rodiče rozhodnou nepodstoupit interrupci, musí být jejich rozhodnutí všemi respektováno. Veškeré genové poradenství ze strany zdravotnického personálu musí být nedirektivní a objektivní a jeho obsah by měl respektovat etické a náboženské přesvědčení rodičů (Munzarová, 2005b).

Ovšem úhel pohledu se s dobou mění. Dnes je každý občan svobodným člověkem, který přebírá plnou odpovědnost za své činy a za svůj život, tedy i za každé své jednotlivé rozhodnutí. Ví, že je potřeba, aby pečoval o své zdraví a spolupracoval s lékařem v době své nemoci. V roli pacienta máme možnost poznat, jak je nesnadné jednoznačně se sám za sebe rozhodnout v otázkách týkajících se např. souhlasu s návrhem určitého vyšetření nebo léčby. Je evidentní změna v přístupu dnešního

pacienta, který musí a většinou chce v celém procesu svého onemocnění hrát aktivní roli, která mu je v paternalistickém vztahu předem odepřena.

Každý lékař je povinen vždy postupovat tzv. lege artis (doslova podle pravidel lékařského umění) a pacient má právo v rámci platné zdravotnické legislativy s lékařem nesouhlasit nebo léčbu odmítnout. Principy občanských svobod nám umožňují využívat této kompetence. Nemocný získává oprávněný pocit vlády nad svým vlastním životem v případě, že na jeho přání a názory bere lékař a ošetřující personál ohled. Jasně stanovisko nemocného někdy může usnadnit obtížné rozhodování lékaře. Uskutečnění takového partnerské pojetí vztahu mezi lékařem a pacientem se na první pohled může zdát naprosto jednoduché. Ovšem jeho realizaci brání zidealizované představy o pojetí a sebezpojetí role lékaře a role pacienta.

Tzv. lékařskou diktaturu je nutno ospravedlnit a nutně akceptovat všude tam, kde nepřichází v úvahu jiný než urgentní medicínský zásah (první pomoc, neodkladná péče) (Haškovcová, 2002).

Přeměna tradičního modelu je v některých případech obtížná, a to hlavně proto, že každý dlouhodobý model přežívá se značnou setrvačností, přestože je z části nebo plně dysfunkční. Někteří, zvláště starší lékaři, kteří větší část své praxe ordinovali za standardního paternalismu, setrvávají v paternalistickém přístupu, přestože rozumově uznávají nutnost partnerství. Široká laická veřejnost ví o partnerském vztahu mezi pacientem a lékařem velmi málo a osvěta v této problematice naprosto pokulhává. Stále ještě nejsou ustáleny nové způsoby informování pacientů, přestože informovaný souhlas už nyní má předepsanou formální stránku a jasně vymezený obsah (Haškovcová, 2007).

## **1. 10 Informovaný souhlas pacienta**

Informovaný souhlas pacienta s provedením zdravotního výkonu je jedním z nejdiskutovanějších témat medicínského práva. Je nutné, aby pacient takto projevil svobodnou vůli podstoupit zákrok doporučovaný lékařem. Pokud pacient před

plánovaným zákrokem projeví s tímto souhlas, je ve většině případů nemožné považovat zákrok za protiprávní (Policar, 2010).

Každý diagnostický a léčebný zákrok je zatížen určitou mírou rizika. Takové výkony jsou spojeny se zásahem do pacientovy autonomie, do jeho osobní svobody a fyzické integrity. V dnešní době se mění vztahy mezi zdravotníky a pacienty. Nastává snaha odbourat přetrvávající paternalistický vztah mezi pacientem a zdravotníkem a nastolit vztah partnerský. Právě proto je ze strany zdravotnické etiky vyžadováno, aby byl pacient před každým zákrokem a výkonem náležitě informován a na základě toho ze své svobodné vůle souhlasil či nesouhlasil s navrhovaným postupem (Cichá, Goldmann, 2004).

Informovaným souhlasem máme doslova na mysli souhlas informovaného pacienta. Ve své podstatě hovoříme o institutu, který se skládá ze dvou částí. V první části by měl kvalifikovaný zdravotnický pracovník (ve většině případů lékař) sdělit pacientovi všechny potřebné informace, které se vztahují k navrženému zákroku. Lékař by měl být rovněž otevřený všem otázkám ze strany pacienta a pravdivě, podle svého nejlepšího svědomí je zodpovědět. V druhé části už záleží výlučně na pacientovi, aby vzhledem ke svým životním hodnotám a zájmům tyto informace zvážil a svobodně se rozhodl, zda souhlasí s navrženým výkonem. Tento proces podporuje autonomii pacienta.

Obecně právo stanovuje přímo formu písemného souhlasu jen v několika konkrétních případech (v případech týkajících se hospitalizace, transplantace orgánů, asistované reprodukce, sterilizace, kastrace, umělého přerušování těhotenství atd...). Není tedy třeba, aby pacient u všech zdravotnických výkonů projevovat svůj souhlas v písemné podobě. V některých případech je dostačující, pokud pacient sdělí svůj souhlas zdravotnickému personálu ústně nebo jej projeví mlčky (Policar, 2010).

V české verzi kodexu Práv pacienta se můžeme mimo jiné dočíst: „*Pacient má právo získat od svého lékaře údaje potřebné k tomu, aby mohl před zahájením každého dalšího nového diagnostického a terapeutického postupu zasvěceně rozhodnout, zda s ním souhlasí. Vyjma případů akutního ohrožení má být náležitě informován o případných rizicích, která jsou s uvedeným postupem spojena. Pokud existuje více*

*alternativních postupů nebo pokud pacient vyžaduje informace o léčebných alternativách, má na seznámení s nimi právo“ (Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR, 2005).*

Vyžadováním informovaného souhlasu pacienta se snažíme do jisté míry zajistit jeho bezpečnost. Vyjadřujeme tak zájem o jeho osobu a plně tak respektujeme jeho přání a vlastní autonomii.

Zásady souhlasu informovaného pacienta s navrženým výkonem jsou mimo jiné zakotveny také v Úmluvě na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny v kapitole druhé, článku č. 5 : *„Jakýkoli zákrok v oblasti péče o zdraví je možno provést pouze za podmínky, že k němu dotčená osoba poskytla svobodný a informovaný souhlas. Tato osoba musí být předem řádně informována o účelu a povaze zákroku, jakož i o jeho důsledcích a rizicích. Dotčená osoba může kdykoli svobodně svůj souhlas odvolat.“ (Munzarová, 2005a, s. 88).*

## 2. CÍL PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

### 2.1 Cíl práce

Cílem mé bakalářské práce je:

1. zjistit, jaký názor mají těhotné ženy na genetická vyšetření plodu.
2. zjistit, zda byly tyto ženy plně informovány o přednostech a rizicích podstoupení genetického testování
3. zjistit, jakým způsobem lékař ženy informoval o výsledcích genetických testů
4. zjistit, zda byl ženám dán prostor pro uvážené rozhodnutí a pro diskuzi s lékařem.

Ráda bych zpracovala zkušenosti těhotných žen s genetickým testováním. Považuji za důležité upozornit na způsob, jakým jsou ženám v této oblasti podávány informace. Protože právě lékař pro většinu žen vystupuje jako autorita, kterou je třeba poslechnout, může dojít k potlačení vlastní vůle ženy, jak s případnými nepříznivými výsledky testu naložit.

V současné době je kladen důraz na autonomii pacienta a jeho práva. Současný pacient může být motivován ke svému rozhodnutí mnoha různými hodnotami. Jedním z ovlivňujících faktorů může být i stále ještě přežívající paternalistický vztah lékaře k pacientovi. Považuji za důležité v tak těžké chvíli, kdy žena stojí před rozhodnutím ukončit své těhotenství nebo dítě s podezřením na genetickou poruchu donosit a porodit, být plně informován o všech následcích, které nastanou nebo mohou nastat.

Dnešní doba je nakloněna pouze ideálu krásy a zdraví a snaží se „označit“ nevyhovující jedince a odstranit je ze společnosti. Někteří lékaři ovlivněni dlouholetou praxí a rutinou mohou postupovat v podobném duchu a mohou opomenout duševní pohodu těhotné ženy a necitlivě oznamovat výsledky vyšetření budoucím matkám.

## **2. 2 Výzkumné otázky**

Ve svém výzkumu jsem zjišťovala zkušenosti respondentek s prenatalní diagnostikou a jejich osobní názory na danou problematiku. Konkrétně jsem se zajímala o prenatalní vyšetření, která jim byla indikována lékařem. Dále jsem zjišťovala, z jakého důvodu byla tato vyšetření indikována, a jakým způsobem byl ženám vysvětlen postup při vyšetření. Považovala jsem za nutné se věnovat ještě způsobu, jakým lékař ženě interpretoval výsledky vyšetření.

## **2. 3 Předmět výzkumu**

Předmětem mého výzkumu jsou etické aspekty v prenatalní diagnostice. Zajímám se tedy o etický náhled na prenatalní diagnostiku a vše s ní společné. Důležitou oblastí jsou vzájemné vztahy mezi vědou a etikou. Zkoumám přímo povahu vyšetření z etického hlediska, zda indikované vyšetření přinese dobro či nikoliv. Snažím se pomocí mého výzkumu zodpovědět otázku, zda je možné vůbec posoudit kladnou hodnotu vyšetření a komu vlastně toto vyšetření přinese užitek. Zda můžeme některými druhy vyšetření zasahovat do integrity plodu a zda je z etického hlediska přípustné rozhodnout se pro přerušování těhotenství, jestliže se matce dostane nepříznivých výsledků genetického vyšetření. Dá se takové vyšetření považovat za formu genetické selekce? Kdo rozhoduje o přípustnosti potratu a v jakém případě?

Těhotná žena je se svým dítětem v nejbližším spojení, jaké na světě existuje, proto ji považuji za kompetentní osobu, která může tyto otázky zodpovědět. Respondentkami v mém výzkumu budou ženy, které porodily své dítě ve věku 27 a více let. Předpokládám, že vzhledem k tomu, že s vyšším věkem rodiček se zvyšuje také riziko genetického postižení plodu, budou mít tyto ženy přímou zkušenost s genetickým testováním.

Pod pojmem prenatalní diagnostika ve výzkumu rozumím všechna již zmíněná invazivní a neinvazivní genetická vyšetření provedená v době těhotenství ženy.

V případě etických aspektů mě zajímaly pohledy na danou problematiku

z hlediska etiky a bioetiky. Snažím se výzkumem osvětlit vzájemnou provázanost mezi jednotlivými složkami genetické problematiky a nezodpovězenými etickými otázkami, které provázejí každé genetické vyšetření.

Pojmem informovaný souhlas s vyšetřením a plné informování těhotné ženy rozumím důkladné podání úplných informací pacientce o navrženém zákroku nebo vyšetření. Podání plných, pravdivých a objektivních informací o povaze výkonu, jeho výhodách, nevýhodách, rizicích a přínosech a správné interpretaci výsledků.

### **3. METODIKA**

Rozhodla jsem se využít metodu v podobě polostrukturovaného dotazování respondentek. Tato technika sběru dat se vyznačuje definovaným účelem, určitou osnovou a umožňuje jistou pružnost při získávání dat. Cílem je vytvořit pro respondentka takové podmínky, kdy pomocí jednoduchého neutrálního stimulu od něj získáme pravdivý údaj. Předpokladem je, že stimuly budou pro všechny respondenty stejné nebo podobné, toto nám posléze umožní porovnávání a zpracování získaných dat.

Výzkumník se při sběru dat přizpůsobuje svému respondentovi. Výzkumníkovi tento sběr dat umožňuje se přesvědčit, zda respondent porozuměl otázce. Respondent odpovídá zcela subjektivně a poskytuje své ryze osobní názory nezkrácené předem daným výběrem odpovědí, jako to může být u jiné přísně strukturované metody. Dotazovaný má možnost navrhnout možné vztahy a souvislosti, které pokládá v dané problematice za důležité (Hendl, 2005).

#### **3.1 Kvalitativní sběr dat**

Využila jsem metody kvalitativního sběru dat. Postupovala jsem metodou polořízeného rozhovoru a data ke zpracování výzkumu ve své bakalářské práci jsem získala osobními rozhovory s respondentkami. Protože jsem získávala informace o událostech, které již proběhly a nebylo možné využít metody pozorování, polořízený rozhovor byla v mém případě nejideálnější technika sběru dat. Tato technika navíc umožňuje přímou kontrolu situace při sběru dat a díky ní jsem získala velmi osobní a intimní výpovědi respondentek.

Mezi nevýhody této techniky sběru dat patří například možnost získání nepřímých informací, které mohou být ještě filtrovány informantem. Tomuto riziku jsem se snažila předejít kontrolními podobnými otázkami, které již jednou byly položeny. Dalšímu riziku, tedy že má přítomnost může u respondentky vyvolat pocit studu nebo vyvolat nepříjemné vzpomínky, o kterých respondentka nebude chtít mluvit, jsem se vyhnula citlivým individuálním přístupem ke každé z nich. Samozřejmostí bylo

řádné vysvětlení důvodu, proč provádím výzkum tohoto druhu a to, že jsem poskytla každé respondentce prostor na její případné dotazy.

Okruhy otázek k rozhovoru jsem měla předem připravené. Rozhodla jsem se, že nebudu předem určovat délku rozhovoru, ale přizpůsobím ji v závislosti na tom, jak bude respondent reagovat na rozhovor. Nechtěla jsem přísně daným časovým rozmezím dotazovaného omezovat.

Na začátku rozhovoru bylo nutné prolomit psychické bariéry u dotazovaných, většina z nich cítila trému a obávala se zvukového záznamu našeho rozhovoru. Souhlas se zvukovým záznamem jsem si předem zajistila podepsáním mého prohlášení o mlčenlivosti (Hendl, 2005).

Mou cílovou skupinou byly ženy, které podstoupily genetické vyšetření během svého těhotenství. Ženy, které rodily ve věku 27 a více let. Vybrala jsem si takovou cílovou skupinu, protože předpokládám, že ženy splňující tato kritéria mají všechny přímou zkušenost s genetickými vyšetřeními. Dotazované jsem vybírala náhodně ze svého okolí, oslovila jsem je a vysvětlila důvod, proč bych s nimi ráda zaznamenala rozhovor a k jakému účelu bude sloužit. Na základě předběžné domluvy jednotlivé rozhovory s respondentkami probíhaly v jejich domácím prostředí.

## 4. VÝSLEDKY

Po ukončení mého výzkumu jsem získala od respondentek jasné odpovědi na své otázky. Z jejich výpovědí jsem zpracovala krátké kazuistiky, ve kterých jsem zachytila osobní názory a odpovědi na mé cílové otázky. Celý přepis rozhovorů je přiložen v příloze.

### 4.1 Kazuistiky

Kazuistika č. 1:

Respondentka č. 1 porodila své dítě v době, kdy jí bylo 40 let, jedná se o její druhé dítě. Otěhotněla plánovaně a během těhotenství neměla žádné potíže, cítila se zdravá. V rodině se žádné geneticky podmíněné onemocnění nevyskytuje. Podstoupila genetický screening z krve, ultrazvukové vyšetření a odběr plodové vody. Souhlasí s prováděním genetických testů, považuje za přínosné takto zjistit, zda se její dítě narodí zdravé. Tuto informaci považovala za stěžejní, v případě, že by výsledek vyšetření byl nepříznivý, rozhodla by se těhotenství přerušit. Informace o vyšetření vyhledávala sama na internetu. Vysvětlení povahy vyšetření od lékaře jí připadalo všeobecné. Její gynekoložka se vyjádřila, že genetická vyšetření podstupují „*všechny starší matky*“.

Respondentka se domnívá, že zřejmě podepisovala informovaný souhlas s vyšetřením přímo před amniocentézou v genetickém centru. Jiný souhlas s vyšetřením nepodepisovala. Nebyla obeznámena s možnou falešnou pozitivitou výsledků vyšetření a o možném předčasném odtoku plodové vody o vyvolání předčasného porodu v důsledku provedení amniocentézy. Věděla o riziku poškození plodu a potratu v důsledku provedení odběru plodové vody. Respondentka se stresovala po dobu čekání na výsledky genetických testů, uvedla, že „*o tom doma pořád mluvila, byla to dlouhá doba, člověk potom pořád přemýšlí, proč tak dlouho nevolají, a jestli je to dobré nebo ne*“.

Výsledky jí byly sděleny telefonicky pracovníkem genetického centra a poté zaslány poštou. Zda je sděloval přímo lékař nedokázala respondentka odpovědět. Na

otázku, jak by se zachovala v případě, že výsledky genetických testů by vyšly nepříznivě odpověděla: „*To podle vady, kterou by dítě mělo. Kdyby to byla třeba nějaká vada srdce, tak to už se dá dneska operovat, a pak je to v pořádku. Ale kdyby byl postižený tělesně, kdyby mu chyběla třeba noha, tak to nevím. Zřejmě bych šla na interrupci.*“ Respondentka zastává názor, že rozhodnutí ponechat si dítě s postižením nezáleží pouze na ní, ale na celé její rodině.

#### Kazuistika č. 2

Respondentka č. 2 porodila své dítě v 36 letech. Jedná se o její třetí dítě, otěhotněla neplánovaně. Během těhotenství netrpěla žádnými obtížemi nebo komplikacemi. Podstoupila genetický screening z krve a amniocentézu. Genetické vyšetřování považuje za dobrou věc, kterou doporučuje z důvodu vyššího věku současných rodiček. Chtěla se dozvědět, zda se její dítě narodí zdravé. Vyšetření chtěla podstoupit i v případě, že by jí ho gynekolog nenavrhl, protože do doby než zjistila, že je těhotná, pracovala ve svém zaměstnání s chemikáliemi. Výsledky screeningu z krve se pohybovaly na hraničních hodnotách. Proto ji gynekoložka odeslala na odběr plodové vody.

Respondentka uvedla, že v případě nepříznivých výsledků by se rozhodla pro přerušení těhotenství. Byla obeznámena s možnou falešnou pozitivitou výsledků vyšetření a o možném předčasném odtoku plodové vody o vyvolání předčasného porodu v důsledku provedení amniocentézy. Věděla o riziku poškození plodu a potratu v důsledku provedení odběru plodové vody. Tyto informace získala od své gynekoložky a poté od lékaře v genetickém centru. Od své gynekoložky se dozvěděla informaci, že „*pokud vyjdou nepříznivě výsledky amniocentézy, bylo by dobré těhotenství ukončit*“.

Respondentka si vzpomněla, že „*něco podepisovala*“ v genetickém centru před odběrem plodové vody, už si nevzpomíná, co to bylo. O výsledcích testu ji informoval její gynekolog osobně a poté jí byly zaslány domů poštou. Protože byla respondentka plně informována o přínosech a rizicích vyšetření již svým gynekologem, měla dostatek času na zvážení, zda vyšetření podstoupit či nikoliv.

Uvedla, že by na genetická vyšetření „ani nemusela, jenže pan doktor chtěl mít jistotu, že to bude všechno v pořádku“. Od své gynekoložky se dozvěděla informaci, že „je lepší na odběr plodové vody jít, že chodí všichni po 35“. Možná rizika spojená s vyšetřením si respondentka moc nepřipouštěla: „Věřila jsem gynekologovi, že se to stává opravdu jen výjimečně.“ Co se týče doby, po kterou čekala na výsledky, uvádí: „Čekala jsem na výsledky každý den, chodila jsem se dívat do schránky. Oddychla jsem si, když nakonec výsledek vyšetření byl dobrý. Ano, tohle bylo hodně stresující, ale spíš jen proto, že ten první test nedopadl úplně dobře.“

V souvislosti se skutečností, že výsledky vyšetření mohly vyjít nepříznivě odpověděla respondentka: „Bez odběru plodové vody bych se bála to dítě donosit. Co s ním potom, kdyby nebylo v pořádku. Kdybych se dozvěděla, že bude postižené, určitě bych šla na potrat. Kdybych se měla rozhodovat ve všech mých těhotenstvích, tak bych šla vždycky na vyšetření. Beru to jako dobro pro mě i pro dítě. Hlavně jsem dala na slovo pana doktora a ten říkal, že bych měla jít.“

Na otázku týkající se možného postižení dítěte odpověděla: „A hlavně člověk přemýšlí úplně jinak, když ve 20 čeká první dítě a dozví se, že by mohlo být postižené. To bych si ho možná i nechala, ale když je mi 35 a už mám dvě velké děti? To ne, v tom případě bych to nelámala přes koleno.“

### Kazuistika č. 3

Respondentka č. 3 otěhotněla plánovaně a porodila ve 37 letech své 3. dítě. Po dobu těhotenství se cítila dobře, měla jen problémy s vyšším tlakem a s nevolnostmi. Podstoupila genetický screening z krve, amniocentézu a vyšetření ultrazvukem. Myslí si, že genetická vyšetření jsou přínosná, protože se v současné době rodí hodně dětí s postižením. Zastává názor, že by genetická vyšetření měly podstoupit všechny těhotné ženy. Gynekolog jí sdělil, že na vyšetření „může a nebo nemusí jít, ale je vhodné tam jít, protože už je starší. Pro jistotu, co kdyby to dítě bylo nějak postižené.“

Respondentka je nespokojena se způsobem, jakým byla informována o rizicích a přínosech odběru plodové vody: „Tak já jsem tedy šla, jenže už když jsem byla na lehátku a chystal se na mě doktor s tou jehlou, tak přiběhla sestra, že ještě něco

*podepsat. Koukala jsem na to a tam psali, že může kvůli provedení odběru plodové vody dojít k potratu. To pro mě takový šok, že jsem nevěděla, co teda mám dělat. A sestřička nebyla zrovna milá, nenechala mě si to rozmyslet. Hned mi řekla, že tedy můžu jet zase domů. Tak jsem to tedy podepsala.“*

Respondentka uvedla, že byla o vyšetření informována vteřinu před výkonem. O možné falešné pozitivitě výsledků vyšetření věděla, nevzpomíná si, kdo ji informoval. Výsledky vyšetření se dozvěděla telefonicky z genetického centra a poté byly zaslány poštou. Respondentce nebyl dán prostor pro diskuzi s lékařem ani čas na rozmyšlení, zda vyšetření podstoupit. Uvedla: *„Jen si myslím, že bych o podstoupení odběru plodové vody více přemýšlela a řešila tu situaci s manželem, pokud bych předem věděla, že existuje riziko poškození toho dítěte. To už není o potratu postiženého dítěte, ale o možném potratu zdravého.“* V případě, že by výsledky vyšetření byly nepříznivé, rozhodla by se přerušit těhotenství.

Na otázku týkající se výsledků genetického vyšetření odpověděla: *„Bála jsem se, že jim to trvá tak dlouho, protože dítě není v pořádku. Taky jsem přemýšlela, že jestli to nebude v pořádku, tak si to nechám vzít. Bála jsem se, protože mi odběr plodové vody dělali docela pozdě a potrat v tak pokročilém stadiu těhotenství, to mi nepřišlo zrovna moc dobré. Jenže postižené dítě jsem za žádnou cenu nechtěla.“*

V případě, že by výsledky testu byly nepříznivé: *„Kdyby mi řekli, že je to špatné nebo že mají nějaké podezření, dala bych to okamžitě pryč. Prostě už bych si řekla, že už na to nemám věk, tak proč něco ještě zbytečně pokoušet. To se nedá nic dělat, buď se podaří a nebo ne. Mám dvě velký holky, jsou zdravé, chytré, pěkné. Takže kdyby se to třetí nemělo povést, to bych nechtěla mít postižené dítě.“*

#### Kazuistika č. 4

Respondentka č. 4 otěhotněla plánovaně a porodila ve 37 letech. Jedná se o její třetí dítě. Během tohoto těhotenství nepociťovala žádné problémy a nevyskytly se žádné komplikace. Podstoupila genetický screening z krve, amniocentézu a vyšetření ultrazvukem. Genetická vyšetření považuje za *„docela dobrá“*. Nepovažuje ho za nutné u všech těhotných žen, vykonávala by tato vyšetření na vyžádání. Respondentka byla o

riziku ztráty nebo poškození plodu informována svým gynekologem a poté v genetickém centru. Také byla informována o možné falešné pozitivitě u výsledků vyšetření.

Na dotaz, zda podepisovala informovaný souhlas pacienta s vyšetřením respondentka odpověděla, že *„něco určitě podepisovala, ale už si nevzpomíná, co to přesně bylo“*. Výsledky vyšetření respondentce sdělil telefonicky její gynekolog a poté byly zaslány ještě poštou. Respondentka mohla zvážit, zda podstoupí genetická vyšetření, protože ji plně informoval již její gynekolog. Měla možnost mu klást dotazy. Respondentka nedokázala odpovědět, jak by reagovala na nepříznivé výsledky testů. Respondentka uvedla, že *„záleží na tom, jak moc by dítě bylo postižené“*. Uvedla, že: *„Snažili jsme se dlouho, hodně let, a pak se to povedlo. Jenže já bych péči o postižené dítě opravdu nezvládla. Kdybych se dozvěděla, že bude dítě postižené, šla bych na přerušeni. Nemám na to, aby moje dítě bylo v nemocnici nebo se nějak trápilo.“*

Respondentka před vyšetřením se obávala spíše bolestivosti než možných rizik: *„Známá mi říkala, že je to bolestivé. Přece jenom si nechat píchat takovou velkou jehlu do břicha, to není nic pro mě. Ale když mi řekl, že chodí všechny těhotné ve 35 letech, tak jsem šla taky. Nakonec bych šla i kdyby mi to ani gynekolog nenabídl, protože přece jen jsem starší a všichni říkají, že čím starší matky, tím větší riziko, že bude dítě postižené.“*

Na otázku týkající se čekání na výsledky genetických testů uvedla: *„Naštěstí bylo všechno v pořádku. Ale bála jsem se hodně, byl to stres, pořád jsem musela přemýšlet, co bych udělala, kdyby mi řekli, že dítě nebude úplně v pořádku.“*

#### Kazuistika č. 5

Respondentka č. 5 otěhotněla neplánovaně a porodila ve 36 letech. Jedná se o její třetí dítě. Během těhotenství trpěla běžnými obtížemi, jako jsou otoky a nevolnosti. Jiné komplikace se nevyskytly a respondentka se cítila zdravá.

Podstoupila genetický screening z krve a amniocentézu. Uvádí, že genetické vyšetření z krve podstoupil i její manžel. Myslí si, že genetické testování je přínosné, ale vadí jí dlouhé čekání na výsledky. Respondentka nebyla důkladně informována o

možných rizicích spojených s amniocentézou. Uvedla, že jí gynekolog „řikal, že jsou tam možné nějaké komplikace, ale že je to jen velmi vzácné. Ano, věděla jsem, že tam nějaké riziko je, nevím přesně co“. Nad riziky nepřemýšlela, protože „kdyby to bylo až tak rizikové, tak to snad nebudou ženám hromadně provádět“.

V genetickém centru podepisovala „souhlas s odběrem plodové vody“ před provedením vyšetření v době, kdy jim lékař zodpovídal dotazy. Výsledky vyšetření byly respondentce zaslány poštou a poté ji ještě informoval její gynekolog. Respondentka uvedla, že „by šla na interrupci, nechtěla by mít postižené dítě“. Měla možnost se dotazovat před vyšetřením lékaře.

V souvislosti s výsledky vyšetření uvedla: „Ale to čekání na výsledky, já nevím. Zburcovala jsem kvůli tomu celou rodinu. I když se zpočátku člověk nebojí, tak potom mu to začne vrtat v hlavě a bojí se. Strašně se bojí. A to rozhodování, kdyby nakonec bylo dítě postižené. To nepřeji nikomu.“

Na dotaz o možných nepříznivých výsledcích vyšetření respondentka odpověděla: „Šla bych na interrupci, nechtěla bych postižené dítě. Já bych se s tím nevyrovnala. Vždyť by nemělo stejný život jako ostatní děti. To bych opravdu nechtěla. Oplakala bych to, to jistě, ale život by šel dál. Kdybych i potom dítě moc chtěla, třeba bych zkusila otěhotnět ještě jednou. Nevím, musela bych se dostat do té situace. Hlavně jsem už v té době měla dvě děti, třeba bych už znovu otěhotnět nechtěla.“

Na dotaz týkající se amniocentézy respondentka uvedla: „Tam jsem šla, protože tam chodí všichni od 35 let. Já jsem chtěla vědět, jestli bude dítě zdravé. Nemusela jsem tam jít z jiného důvodu. Ale chtěla jsem jít. Pro jistotu.“

#### Kazuistika č. 6

Respondentka č. 6 otěhotněla plánovaně a porodila ve 27 letech. Jedná se o její první dítě. Těhotenství probíhalo bez komplikací, dotazovaná se cítila dobře. Přestože podstoupila tři genetická vyšetření, podezření na vývojovou vadu se odrazilo ve výsledcích jen jednoho z nich, podstoupila genetický screening z krve, který vyšel atypicky. Dítě se narodilo s vrozenou srdeční chorobou, s transpozicí velkých cév.

Dále podstoupila odběr plodové vody a ultrazvukové vyšetření. V rodině respondentky se několikrát vyskytla vrozená vada srdce. Na otázku, co si myslí o genetickém testování odpověděla: „*Já ted' nevím, co si o tom mám myslet. Problém je v tom, že ty testy nejsou 100%. Já jsem měla genetické zatížení v rodině vyšel mi atypicky screening z krve. Měli se na mě zaměřit. A pak ta rána po porodu. To bylo hrozné.*“

Respondentka byla informována o všech rizicích spojených s genetickým vyšetřením svým gynekologem a poté lékařem v genetickém centru. Zde také podepisovala informovaný souhlas pacienta s vyšetřením před výkonem amniocentézy. Výsledky vyšetření jí sdělil lékař z genetického centra telefonicky a poté byly výsledky ještě zaslány poštou. Respondentka měla možnost dotazovat se lékaře a měla dostatek času, aby zvážila, zda vyšetření podstoupí. Respondentka uvedla, že kdyby výsledky testů byly nepříznivé, rozhodla by se pro umělé přerušování těhotenství.

Svou situaci respondentka objasnila takto: „*Ano, několikrát se u nás v rodině objevila srdeční vada. Myslím, že proto jsem šla na genetiku, protože zas tak pozdě jsem dítě neměla. Spoléhala jsem na to, že tu vadu odhalí, pokud tam bude. Jsem na ně našťavaná, protože šlo o čas. Kdybych chodila do [REDACTED] tak tam by tu srdeční vadu odhalili. Jenže já jsem tady porodila ve dvě hodiny odpoledne a až druhý den ráno si doktoři všimli, že má dítě jinou barvu a začali se tím zaobírat. Pak ho hned naložili do vrtulníku a letěli do [REDACTED] na operaci. Malý měl transpozici velkých arterií. V [REDACTED] mi potom říkali, že to měli poznat v tom genetickém centru z výsledků vyšetření, hlavně to měli vidět na ultrazvuku. Ani se tady k té chybě nepřiznali a chlapec má díky tomu opožděný vývoj, špatné nožičky, nebude moci sportovat a musí se hodně šetřit.*“

Na otázku, jaký by byl postup lékařů v případě, že by genetická vyšetření potvrdila vrozenou vadu respondentka uvedla: „*Ano, léčba je možná, to ano. Jenže u mě šlo o čas, kdyby to bývali byli zjistili, tak budu rodit přímo v [REDACTED] a hned po porodu by chlapec šel na operaci. Nebyla by tam tak velká časová prodleva a následky by tím pádem byly menší. Nefungoval mu kvůli onemocnění velký krevní oběh. Opravdu šlo o čas.*“

#### Kazuistika č. 7

Respondentka č. 7 otěhotněla plánovaně a porodila své třetí dítě v 35 letech. Během těhotenství neprodělala žádné komplikace, ale vzhledem k tomu, že předchozí dvě těhotenství byla riziková, doporučila jí gynekoložka klidný režim. Podstoupila genetický screening z krve, amniocentézu a vyšetření ultrazvukem. Zastává názor, že genetická vyšetření jsou potřebná u „starších“ těhotných žen. Doporučila by tato vyšetření podstupovat od 30. roku. Pro mladé, zdravé ženy bez genetického zatížení v rodině to považuje za zbytečně stresující. Respondentka si informace o vyšetřeních vyhledávala ještě před otěhotněním. Byla plně o všech přínosech a rizicích informována svou gynekoložkou a poté ještě lékařem v genetickém centru. Podepisovala před odběrem plodové vody informovaný souhlas pacienta s vyšetřením.

Výsledky vyšetření respondentce byly zaslány poštou a poté ji ještě informovala její gynekoložka. Všechny respondentčiny dotazy byly lékaři zodpovězeny. Mohla se předem rozhodnout, zda vyšetření podstoupí. Neví, jak by reagovala v případě, že by výsledky vyšetření byly nepříznivé. V případě, že by postižení dítěte mělo být opravdu těžké, neslučitelné se životem, rozhodla by se pro přerušování těhotenství.

Na otázku týkající se rizik vyšetření odpověděla respondentka: „*Moje gynekoložka mi řekla, že je statisticky lepší podstoupit vyšetření plodové vody i přes to malé riziko. Říkala mi, že se za svou praxi nesečkala s nikým, kdo by následkem odběru plodové vody přišel o dítě. Hlavně v tom vyšším věku je lepší vyšetření podstoupit. Pro ochranu matky i dítěte. Může se stát cokoliv. Přišlo mi lepší podstoupit malinké riziko než abych si případně v budoucnosti něco vyčítala. Chtěla jsem pro sebe i pro dítě udělat maximum.*“

V souvislosti s podepsáním informovaného souhlasu pacienta respondentka uvedla: „*Ale mám takový pocit, že lékaři potřebují, aby ženy na vyšetření chodily. Všechno zdůvodnili v tom smyslu, že rizika se v podstatě nestávají, že jsou zanedbatelná. Vnímala jsem podání informací tak, že se nemusíme bát. Trochu nás ovlivňovali. Myslím, že 90 % maminek, které si nebyly až tak jisté, tak přesvědčili, že se nic nestane, že je to vyšetření jen dobré, žádoucí. A v případě, že by někdo odmítl*

*vyšetření, tak v podstatě ohrožuje sebe i dítě. Odmítnutí bylo bráno jako nezodpovědnost.“*

#### Kazuistika č. 8

Respondentka č. 8 otěhotněla plánovaně a porodila své druhé dítě v 31 letech. Vzhledem ke komplikacím během prvního těhotenství bylo toto označeno za rizikové a respondentka dodržovala klidný režim.

Podstoupila odběr plodové vody a ultrazvukové vyšetření z důvodu náhlých bolestí v podbřišku, které se vyskytly ve třetím trimestru těhotenství. Genetická vyšetření považuje za prospěšná, pokud jsou provedeny včas a žena se na základě jejich výsledků může rozhodnout, zda těhotenství přeruší či nikoliv. Respondentka nebyla o žádném z vyšetření předem informována. Odpovědi na její dotazy ze strany lékařů jí připadaly nedostatečné. Respondentka uvedla: *„Nikdo mi opravdu nic neřekl, asi na to nebyl čas.“*

Respondentka si nepamatuje, že by podepisovala informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. V době, kdy byla hospitalizována za ní nakonec docházel její gynekolog a informoval jí o výsledcích podstupovaných vyšetření. Nebyl jí poskytnut prostor pro dotazy a nebyla předem informována o povaze, přínosech a rizicích vyšetření. Respondentka v rozhovoru uvedla, že pokud by byla informována o nepříznivých výsledcích v době, kdy by bylo možné těhotenství bez komplikací přerušit, přistoupila by na toto řešení.

Na otázku týkající se informovanosti o podstupovaných vyšetřeních respondentka uvedla: *„Nikdo mě o ničem moc neinformoval a já ani nevěděla na co se ptát. Lékařské zprávy mi vysvětlovala známá, porodní asistentka, protože to všechno bylo napsané latinsky. Seběhlo se to strašně rychle, strašně moc vyšetření najednou. Nikdo mi opravdu nic neřekl, asi na to nebyl čas. Byla jsem z toho vystrašená, podstupovala jsem jedno vyšetření za druhým a nikdo mi o tom nic neřekl.“*

## Kazuistika č. 9

Respondentka č. 9 porodila své třetí dítě v 35 letech. Těhotenství bylo plánované. Mezi 16. a 18. týdnem těhotenství byl respondentce diagnostikován těhotenský diabetes. Jiné komplikace kromě komplikací zřejmě vyvolaných odběrem plodové vody nevznikly. Po odběru plodové vody se u respondentky objevily silné bolesti břicha poté přestala cítit pohyby dítěte. Takto popsala situaci: *„Jela jsem tedy ještě na gynekologickou ambulanci a tam mi dokonce napsali do zprávy, že je možné, že dojde k potratu. Byla jsem opravdu vystrašená, bála jsem se, že o dítě přijdu. Bolesti nepolevovaly a další den jsem přestala cítit pohyby dítěte. V tu chvíli už jsem byla smířená s tím, že je konec. Jenže jiné problémy jsem neměla, nekrvácela jsem, byla jsem jinak v pořádku. Na ultrazvuku mi lékař potvrdil, že dítě je v pořádku, že se hýbe a nejspíš se stalo to, že mi jehlou při vyšetření někde napíchly nějaký nerv. Ale nikdo se k tomu už nevyjádřil.“*

Dotazovaná podstoupila genetický screening z krve, amniocentézu a vyšetření ultrazvukem. Myslí si, že genetické vyšetření je stresující, ovšem kdyby jí lékař znovu doporučil ho podstoupit, neodmítla by. Vyšetření je dle jejího názoru zbytečné u mladých žen, u kterých se nevyskytly žádné komplikace nebo genetické zatížení. Respondentka nebyla o vyšetření předem informována svým gynekologem.

Informace, kterých se jí dostalo v genetickém centru od lékaře jí připadaly nedostačující. V genetickém centru lékař ženy informoval kolektivně na rušné chodbě. Respondentce připadal způsob podání informací manipulativní. Těsně před vyšetřením se dozvěděla, o všech rizicích vyšetření a nebylo jí umožněno zvážit, zda za těchto okolností chce vyšetření podstoupit. Informovaný souhlas pacienta podepisovala také těsně před vyšetřením.

Respondentka uvedla: *„Bylo možné i vyšetření odmítnout, jenže mi dost jasně dali najevo, že je to jen na mojí zodpovědnost, v podstatě mi naznačili, že bych něco nezodpovědně zanedbala.“* Výsledky vyšetření byly respondentce sděleny telefonicky a zaslány poštou. Respondentka měla možnost před vyšetřením klást lékařům dotazy, ale jeho odpovědi jí připadaly vyhýbavé. U respondentky se v důsledku odběru plodové

vody objevily komplikace. V případě, že by výsledky testů byly nepříznivé, rozhodla by se pro přerušení těhotenství.

Respondentka na otázku týkající se podání informací odpověděla: „*Já jsem se prostě toho vyšetření bála a potřebovala jsem individuální přístup a ne mazání medu kolem pusy, a pak na vás ještě vyhrkne, že je tam možnost potratu. To je hrozné. Přemýšlela jsem, že bych odmítla při takovém přístupu, ale před tímto těhotenstvím jsem musela jít na přerušení, protože dítě bylo strašně moc poškozené, nebylo by schopné života.*“

#### Kazuistika č. 10

Respondentka č. 10 porodila své dítě v 37 letech. Jedná se o její třetí dítě. Těhotenství bylo dle jejích slov udržované, protože se na jeho počátku objevily komplikace v podobě krvácení.

Podstoupila genetický screening z krve, amniocentézu a vyšetření ultrazvukem. S genetickým vyšetřováním souhlasí, myslí si, že jsou prospěšná. Je ráda, že v současné době existuje možnost genetického vyšetření plodu. Zastává názor, že v kdyby nebyly prováděny genetické testy, spousta matek by bylo nešťastných, protože by se jim v důsledku toho narodilo postižené dítě a ony by tuto skutečnost nemohly nijak ovlivnit.

Respondentka byla dostatečně informovaná o přínosech a rizicích vyšetření ještě před jeho provedením v genetickém centru. Jelikož je zdravotnice, vyhledávala si informace také sama. Podepisovala informovaný souhlas pacienta s vyšetřením v genetickém centru. Personál na ni byl velmi milý a s jejích přístupem a péčí byla celkově velmi spokojená.

Výsledky respondentce byly zaslány poštou a poté ji ještě informoval její gynekolog. Respondentka měla možnost zvážit na základě poskytnutých informací, zda vyšetření podstoupí a lékař všechny její dotazy zodpověděl. V případě, že by výsledky testů byly nepříznivé, rozhodla by se podstoupit přerušení těhotenství.

Na otázku týkající se rizik spojených s provedením vyšetření odpověděla: „*Ne, já jsem se nebála. Cítila jsem se dobře. Brala jsem toto vyšetření tak nějak normálně. Jako když jdete na odběr krve, bude to trochu nepříjemné, ale je to pro dobrou věc.*“

V souvislosti s možnými nepříznivými výsledky vyšetření odpověděla: „*Já bych šla na potrat. Sice jsem dítě ještě chtěla, ale zdravé. Když by se to nepodařilo, tak to se nedá nic dělat. Už jsem měla dvě velké holky. Já jsem s tímto rizikem tak trochu počítala, věděla jsem, že se klidně může stát, že dítě nebude normální. Byla jsem rozhodnutá v tom případě jít na potrat.*“

## 5. DISKUZE

Z výše uvedeného výzkumu je zřejmé, že těhotné ženy s prenatalní diagnostikou souhlasí a přejí si podstupovat genetická vyšetření. Těhotné ženy tato vyšetření podstupují z preventivních důvodů, protože si přejí být informovány o zdraví svého budoucího dítěte.

Jak uvádí Peschke (1995), prenatalní diagnostika s terapií je možná jen u malého množství určitých genetických vad. Pouze v rozsahu 5 až 10 % všech případů. Ve většině ostatních případů je praktický přínos vyšetření vzorku plodové vody jen informativní, slouží jako podklad pro rozhodnutí těhotných žen, zda si dítě ponechají či podstoupí interrupci v zákonem stanovené lhůtě, tedy do 24. týdne těhotenství.

Někteří autoři soudí, že v současné době je péče o těhotnou ženu dispenzární, nikoli preventivní. To může vzbuzovat dojem, že v České republice je těhotenství považováno za nemoc či stav ohrožující zdraví. Tento postoj se následně může promítnout do množství vyšetření, které česká matka musí podstoupit a do pohledu zdravotníků, kteří mohou, oslepeni rutinou, na budoucí život nahlížet jako na soubor různých onemocnění a možných genetických vad (Königsmarková, 2003). Tímto vůbec nemám v úmyslu brojit proti prevenci, ale považuji za důležité z více stran pohlédnout na ono záhadné slovo „musí“.

V EU je běžné, že se genetický screening provádí pouze v odůvodněných případech. Přesto je Triple test v současné době v České republice prováděn víceméně plošně. Výzkum zpracovaný Gender Studies mezi čtyřiceti sedmi ženami a čtyřiceti šesti zdravotníky ukázal, že přestože si většina zdravotníků myslí, že by měla mít žena právo svobodné volby, při odběru krve na genetický screening informovali o jeho účelu jen třicet sedm žen a pouze devět z nich požádalo o souhlas s vyšetřením (Königsmarková, 2003).

Všechny dotazované ženy vypověděly, že genetická vyšetření chtěly podstoupit ze své vůle. Provedení genetického vyšetření v případě, že existuje podezření na genetickou vadu, z důvodu onemocnění matky nebo u rizikových jedinců ženy považují za potřebné. Naopak by vyšetřováním zbytečně nestresovaly mladé, zdravé matky bez

genetické zátěže. Těhotným ženám připadá čekání na výsledky vyšetření zbytečně stresující.

Je otázkou, jak velký vliv má stres vyvolaný nejistotou a čekáním na výsledky genetického vyšetření na vznikající vztah mezi matkou a dítětem. V některých případech se stává, že matčiny ochranné instinkty zesílí a k dítěti se ještě více přimkne. V opačných případech se od svého dítěte i těhotenství emocionálně distancuje, až do doby, kdy dostane uklidňující výsledky. Existují názory žen, že toto distancování na dlouhou dobu po porodu narušilo jejich vztah k dítěti. Úzkostnost či emocionální neúčast, které jsou následkem strachu o zdraví svého dítěte, se navíc mohou objevit i v dalších těhotenstvích (Lábusová, 2010).

Dalším důvodem respondentek, proč odmítnout genetické vyšetření je možný rozpor s vyznávanou vírou nebo skutečnost, že konkrétní ženě nezáleží na tom, zda bude mít zdravé či postižené dítě.

Většina žen podstupuje genetický screening z krve, amniocentézu a ultrazvukové vyšetření. Potvrdil se fakt, že genetický screening z krve je prováděn plošně všem těhotným ženám. Z rozhovorů se ženami je patrné, že věděly, za jakým účelem je jim odběr krve proveden, o vyjádření informovaného souhlasu pacienta však nebyla požádána žádná z nich. Ženy před provedením odběru plodové vody nevěnovaly pozornost faktu, že podepisují informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. Spoléhaly na ústní podání informací přímo lékařem. V důsledku toho se vyskytly případy, ve kterých žena nezaznamenala fakt, že by ji lékař upozornil na určité riziko, které s sebou vyšetření nese. Teprve těsně před vyšetřením, když podepisovala informovaný souhlas si povšimla, jaké konkrétní komplikace mohou nastat (respondentka č. 3).

Překvapující je také fakt, že ženy, které byly o rizicích plně informovány nepociťovaly žádné obavy spojené přímo s určitým rizikem. U těchto vyšetření pro ně převážila vypovídající hodnota o zdraví jejich dítěte nad případnými riziky po provedení testu. Toto potvrzuje i fakt, že ženy nepřikládaly velký význam podepsání informovaného souhlasu pacienta s vyšetřením. Tyto těhotné ženy nemohly být dostatečně informovány v případě, že si matně vzpomínají, že „něco podepisovaly“. Můžeme diskutovat s názorem, že budoucí matka, která je méně informovaná se bude i

méně stresovat. Ovšem kdo v tomto případě ponese zodpovědnost za případné komplikace v důsledku provedení genetického vyšetření? Lékař, který dostatečně neinformoval těhotnou ženu nebo přímo těhotná žena, protože se nedožadovala řádného podání informací? Jak je obecně známo, tak některá povolání jsou v podvědomí většiny lidí spojována s autoritou a vzdělaností. V případě genetických vyšetření se můžeme zamýšlet nad tím, zda dostatečně neinformované ženy věděly, na co se lékaře dotazovat a jaká jsou jejich práva nebo plně spoléhaly na doporučení lékaře. Snad nikdo se nebude v ordinaci s lékařem pít o to, zda má angínu nebo ne. Nejsme lékaři, nemáme dostatečné vědomosti z medicínského oboru. Proto je důležité, aby nám všechny potřebné informace poskytl odborník, člověk, který je schopen v dané situaci správně vyhodnotit náš zdravotní stav a všechna potřebná vyšetření či zákroky.

Respondentky příliš nepřemýšlely nad skutečností, že s prováděním genetických testů se pojí falešná pozitivita či negativita. Výsledky vyšetření ženy považovaly za rozhodující. Většina žen uvedla, že v případě nepříznivých výsledků genetických vyšetření by se rozhodly své těhotenství předčasně ukončit. Jedna žena považovala za směrodatné, jakým způsobem by její dítě bylo postiženo (respondentka č. 7).

Zajímavé je také porovnání s výsledky Blažkové (2009), v jejímž výzkumu v diplomové práci na téma Vybrané etické problémy v situaci geneticky poškozeného plodu bylo zjištěno, že 65% dotazovaných respondentů o možnosti umělého přerušení těhotenství neuvažovalo. 35% respondentů o této skutečnosti uvažovalo. Respondenty v tomto výzkumu tvořili rodiče dětí s genetickou vadou.

Dolista (2000) uvádí, že jedním z důvodů ukončení nenarozeného života je genetická indikace, tedy že je předpokládáno narození dítěte s těžkou formou zdravotní vady. Genetická indikace k zabránění těhotenství se nabízí u rodičů, u kterých je z nějakého důvodu reálná skutečnost, že se jim narodí dítě s těžkým dědičným onemocněním. Ovšem pokud se jedná o pouhou domněnku této skutečnosti, není možné vzhledem k účtě k životu dát volnost k umělému přerušení těhotenství, protože v tomto případě by byla řada dětí zbavena života.

Jak jsem již uvedla, většina respondentek mého výzkumu nepřemýšlela nad možnou falešnou pozitivitou genetických vyšetření. Z výzkumu vyplynulo, že s tímto

faktem byly obeznámeny, ovšem na otázku týkající se nepříznivého výsledku vyšetření většina bez váhání uvedla, že by v tom případě postoupila umělé přerušování těhotenství.

Pokrok v prenatální diagnostice je jistě přínosem, ovšem nabízí možnost volby, která může krutě zasáhnout do osudu mnoha nenarozených. Čím dál více rodičů bude mít možnost vybrat si genetické vlohy svých dětí. To znamená, že rozhodnutí, jaké defekty budou tolerovat a jaké ne, je pouze v jejich moci (Kushnerová, Thomasma, 2000).

Názory žen na určitá postižení se různí. Z odpovědí je možné vyzorovat, že každá žena si pod pojmem „postižení“ představuje něco trochu jiného. Zajímavé je, že v souvislosti s pozitivním výsledkem genetického testu a možností zvolit interrupci některé ženy rozlišovaly druh nebo rozsah postižení. Rozhodující informací bylo, zda by dítě kvůli svému postižení bylo závislé na péči druhé osoby.

V roce 2003 byla naplněn dlouholetý nákladný projekt na rozluštění lidského genomu. Informace, které můžeme díky tomu využít se mohou lehce zvrhnout proti nám. Tento nejvýznamnější objev 20. století povede ke zdokonalení diagnostiky nejrůznějších chorob, včetně těch dědičných. Očekává se, že díky novým poznatkům, které nákladný projekt přinesl, budou vyvinuty i nové, účinnější léky (Houser, 2003). Ovšem i tato mince má rub a líc. Je téměř jisté, že někteří rodiče se budou snažit zjistit, zda jejich dítě bude mít vytouženou schopnost, nadání či kvalitu. Žádoucím znakem může být například výška, inteligence nebo barva očí. Někteří rodiče, možná značná část, si bude chtít takto potomka „stvořit“. Ovšem co nám přinese taková možnost volby? Co přinese dítěti a co jeho rodičům? Jsme si jisti, že budou rodiče šťastnější s dětmi, jejichž vlastnosti jim předem vybrali, aby dosáhli přesné kopie vysněného potomka? Budou šťastnější takto „upravené“ děti? A co rodiče, kteří svěřili osud svůj a svého dítěte do rukou přírody a ta jim dala postižené dítě (Kushnerová, Thomasma, 2000)?

Na konci 60. let byla zavedena prenatální diagnostika a všichni byli vehementně ujišťováni, že žádná žena nebude nucena takové vyšetření podstoupit, natož aby ji někdo nutil k potratu, pokud by byl diagnostikován genetický defekt. Ukázalo se, že případné obavy z vykonání přímého tlaku byly liché. To ovšem neznamená, že by

k žádnému ovlivňování nedocházelo (Kushnerová, Thomasma, 2000). Svou moc uplatnil společenský nátlak a rutina při provádění prenatalní diagnostiky vyústila v lékařem indikovanou proceduru pro těhotné ženy starší 35 let téměř stejně běžnou, jako je dnes měření krevního tlaku. V dnešní době si dokáže prosadit svůj názor a postoj jen žena pevná a rozhodná (Königsmarková, 2003).

Dvě respondentky (respondentka č. 7 a č. 9) uvedly, že podávání informací lékařem v genetickém centru bylo určitým způsobem manipulativní. Respondentka č. 9 vypověděla, že lékař podával povrchní informace a v případě, že byl dotazován, byly jeho odpovědi vyhýbavé. Zarážející je také přístup zdravotníků, kteří nevhodným způsobem oznámili této těhotné ženě, že pokud genetické vyšetření odmítne, tak vědomě nezodpovědným způsobem zanedbá péči o své nenarozené dítě. Respondentka č. 7 měla z podání informací dojem, že jsou ovlivňující, podávané ve smyslu, že není čeho se obávat. Tato respondentka zastává názor, že pro genetická centra je žádoucí, aby ženy genetická vyšetření podstupovaly.

Macháčková (2009) v souvislosti s manipulativním jednáním ze strany lékaře zastává názor, že náklady na provedení a rozbor plodové vody lze předpokládat v řádu několika tisíc korun. A vzhledem k tomu, že tato vyšetření jsou prováděna většinou soukromými subjekty, existuje zde vždy zájem vyšetření spíše provést než neprovést, někdy i za cenu psychologické manipulace za hranicí lékařské etiky.

Dle mého názoru v českém zdravotnictví stále přežívá silně zakořeněný paternalistický přístup. Lékař se v tomto případě cítí rozhořčen ženiným odmítnutím navrhované péče. Za jisté selhání považuji i fakt, že tak důležité a osobní informace, jako jsou výsledky vyšetření, byly těhotným ženám sdělovány telefonicky a ne osobně.

Hodně záleží na tom, zda je dnešní společnost ochotna unést geneticky postižené jedince. V případě, že se je snaží již od počátku selektivně odstraňovat, povede tento způsob ke zdravé a krásné populaci? Nebude na ni vrhat stín jakési morální selhání a netolerance? Je důležité přijmout a smířit se skutečností, že lidé umírali, umírají a budou umírat na některou z nemocí, dokonce i na onemocnění genetické. Záleží na tom, zda jsme ochotni přivádět na svět a trpět děti, které nejsou ve všech směrech dokonalé, které jsou jiné, než si rodiče naplánovali. Kde vězí pravý důvod, proč již

nejsme ochotni nadále věřit přírodní genetické loterii, která sice není dokonalá, ale ani ne tak špatná (Kushnerová, Thomasma, 2000).

V závěru diskuze bych uvedla problémy, které doprovázely výzkum. Několik oslovených respondentek rezolutně odmítlo rozhovor poskytnout na základě velmi negativních zkušeností v souvislosti s prenatální diagnostikou. S touto zkušeností se oslovené ženy nevyrovnaly a dosud v nich přetrvává silná averze a rozhovor na toto téma by v nich vyvolal nepříjemné vzpomínky. Jejich rozhořčení se týká přístupu lékařů a falešných výsledků genetických vyšetření. Z tohoto důvodu je možné, že můj výzkum není zcela objektivní, protože respondentky, které se rozhovorů zúčastnily, měly ve většině případů spíše dobrou zkušenost s prenatální diagnostikou. Vliv na výsledky výzkumu má i fakt, že pouze jedna respondentka, které se narodilo dítě s genetickou vadou byla ochotna rozhovor poskytnout.

## 6. ZÁVĚR

Etické problémy doprovázející prenatalní diagnostiku jsou v současné době velmi diskutovaným tématem. Zdá se, že není možné jednoznačně stanovit pravidla prenatalní diagnostiky, protože svoboda rozhodnutí každého z nás by tímto mohla být omezena. Jak bylo již zmíněno, na problematiku prenatalní diagnostiky lze nahlížet z mnoha různých úhlů a nelze jednoznačně označit právě jeden za správný a pro všechny přijatelný.

Etické problémy můžeme řešit z hlediska zdravotnického, náboženského, právního nebo rodičovského. Ve svém výzkumu jsem se zaměřila právě na etickou problematiku z hlediska rodičovského aspektu, respektive z pohledu budoucích matek. Další propojení etických problémů s problematikou porodnickou, genetickou a sociální přenáší zodpovědnost nejen na matku dítěte, ale i na pečující zdravotnický personál. Zdravotník v tomto případě zastává nejen roli ošetřovatele, lékaře, ale i vzdělaného rádce kompetentního ke zodpovězení všech otázek. Zdravotník by tedy měl být vždy oporou pro svého pacienta, který se ocitl v obtížně řešitelné situaci a měl by být schopen odpovědět dle svého nejlepšího svědomí, nejen z hlediska medicínského, ale i z hlediska lidského (Velemínský, Sák, 2000).

Cílem mé práce je poukázat na skutečnosti, které jsou mnohými autory popsány v teorii a toto komparovat s výsledky, které vyplynuly ve výzkumné části.

Stanovené cíle byly v rozhovorech s respondentkami zjištěny. První cíl, zjistit, jaký názor mají těhotné ženy na genetická vyšetření plodu byl zjištěn na základě výzkumné otázky: „Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?“ Z rozhovorů vyplynulo, že všechny respondentky považují výsledky vyšetření za přínosné. Hodnota informací získaných na základě genetických vyšetření převážila rizika vyšetření i subjektivní obavy respondentek, mezi které patří například strach z bolestivosti nebo pocit ohrožení.

Druhý cíl, zjistit, zda byly tyto ženy plně informovány o přednostech a rizicích podstoupení genetického testování by také na základě odpovědí respondentek v rozhovorech naplněn. Bylo zjištěno, že šest žen bylo informováno před vyšetřením

takovým způsobem, že byly schopné zodpovědně zvážit všechny přínosy a rizika vyšetření. Tyto ženy byly informovány v dostatečném časovém předstihu před výkonem vyšetření, aby se mohly svobodně, bez jakéhokoliv nátlaku rozhodnout, zda chtějí vyšetření podstoupit nebo ne. Plně informované respondentky získaly informace samostudiem, byly informovány svým gynekologem a byly informovány ještě lékařem z genetického centra, kde jim bylo provedeno genetické vyšetření. Zbylé čtyři ženy byly informovány nedostatečně. Za nedostatečné je považováno podání neúplných informací, podání žádných informací a podání informací těsně před provedením genetického vyšetření, protože tento způsob vylučuje dostatečnou dobu na to, aby se žena mohla rozhodnout, zda vyšetření podstoupí či nikoliv.

Třetí cíl, zjistit, jakým způsobem lékař ženy informoval o výsledcích genetických testů byl také na základě výpovědí respondentek naplněn. Všem respondentkám byly výsledky vyšetření zaslány poštou. Šesti ženám byly výsledky před doručení dopisu sděleny telefonicky pracovníkem genetického centra nebo lékařem. Pět žen ještě dodatečně informoval jejich gynekolog a jedna žena byla o všech vyšetřeních a výsledcích vyšetření informována pouze svým gynekologem a to osobně.

Čtvrtý cíl, zjistit, zda byl ženám dán prostor pro uvážené rozhodnutí a pro diskuzi s lékařem by také naplněn na základě výpovědí respondentek. Sedm žen bylo o povaze, přínosech a rizicích vyšetření informováno v dostatečném předstihu, aby si mohly rozmyslet, zda chtějí vyšetření podstoupit či nikoliv. Tyto ženy měly možnost diskutovat s lékařem. Dvě ženy byly informovány přímo před samotným provedením vyšetření a neměly dostatek času k uváženému rozhodnutí. Tyto ženy neměly možnost dotazovat se lékaře nebo jim odpověď připadala nedostačující. Jedna žena nebyla informována před vyšetřením vůbec.

Většina respondentek by uvítala individuální přístup lékařů a zdravotnického personálu. Jen jedna žena byla naprosto spokojena s poskytnutou péčí a informacemi. Většina žen si uvědomuje možnost odmítnutí genetického vyšetření a chápe, že takové rozhodnutí je jejich vlastní svobodnou vůlí. Na dvě ženy byla vyvinuta nějaká forma nátlaku, takže vyšetření podstoupily i přes svou vnitřní nejistotu a obavy z vyšetření. Jedna žena prodělala komplikace způsobené odběrem plodové vody. Právě tato žena

chtěla vyšetření odmítnout. Většina žen považuje za důvod k odmítnutí nízký věk, zdraví a neexistenci genetického zatížení v rodině. Dále vhodným důvodem pro ženy, proč odmítnou genetické vyšetření je fakt, že těhotná žena přijme jakékoliv dítě, zdravé i nějakým způsobem postižené. Dalším akceptovatelným důvodem je odmítavý postoj ke genetickému vyšetření z hlediska vyznávané víry. Ženy informovaný souhlas pacienta s vyšetřením nepovažují za důležitý dokument. Většina si vzpomněla, že „něco“ podepisovala, ale nevěnovaly tomu přílišnou pozornost. Většina žen by se také rozhodla v případě nepříznivých výsledků pro umělé přerušování těhotenství. Takto se ženy rozhodly na základě toho, že většina porodila své dítě kolem 35. roku a více a již měly starší, zdravé potomky. Většinou se jednalo o ženy, které čekaly třetí dítě. U tří žen se projevila falešná pozitivita nebo negativita genetického vyšetření.

Myslím si, že velmi přínosné by bylo zavedení kvalitního genetického poradenství. Genetického poradenství, které by měl poskytovat kompetentní pracovník s dostatečnou šíří znalostí z oblasti psychologie, speciální pedagogiky, genetiky a sociální oblasti. Rodič zaskočený nepříznivým výsledkem genetického vyšetření potřebuje odbornou oporu, která mu objasní specifika určitých vad a onemocnění, případné současné terapeutické metody, prognózu onemocnění a v neposlední řadě nabídne důležité kontakty a všechna možná řešení do budoucna. Samozřejmě, že konečné rozhodnutí záleží jen a jen na rodiči, ale považuji za přínosné jej plně seznámit se systémem poskytované péče a všemi možnostmi, které by mohl případně využít. Jak vyplynulo z výzkumu, většina respondentek nerozlišovala druhy postižení. Je možné, že kdyby byly dostatečně v této oblasti informovány, nevolila by většina z nich striktně umělé přerušování těhotenství.

Jak uvádí Ondok (2005), tohoto poradenství by bylo možné využít dvěma způsoby, před početím dítěte a po početí, respektive po provedení prenatální diagnostiky. Prvního způsobu poradenství mohou využívat lidé s genetickým zatížením v rodině nebo ti, kteří se z nějakého důvodu obávají, že jejich dítě se narodí s postižením. Druhého způsobu genetického poradenství mohou využít rodiče, kteří se na základě genetických vyšetření dozvěděli, že jejich dítě se může narodit s genetickou

vadou. Za pomoci kompetentního pracovníka by mohli rodiče najít řešení, které by nejlépe odpovídalo jejich životnímu postoji a vyznávaným hodnotám.

V této problematice se jasně odráží propojení zdravotní a sociální oblasti. Jelikož většina dětí, které přijdou na svět s nějakým druhem genetické vady bude dříve či později využívat sociální služby, je na místě jim poskytnout kompletní zdravotně sociální péči. Zdravotně sociální pracovník v tomto případě spolupracuje s rodiči a v počátku této spolupráce vytváří spojkou mezi rodiči s dítětem a ostatními odborníky, zařízeními a službami, které dítě může využívat. Je důležité, aby cílem péče byla rodina jako celek, protože ti nejbližší jsou dítěti největší oporou a je žádoucí, aby dítě vyrůstalo v domácím podporujícím prostředí.

Mnoho vad a postižení je možné alespoň z části překonat za pomoci odborné péče, podporující co možná největší rozvoj dítěte. Je potřebné s dítětem pracovat a rozvíjet jeho schopnosti vzhledem k typu jeho postižení a možnostem. Nemělo by dojít k situaci, kdy je dítě neúměrně přetěžováno, protože je postižené, ale nemělo by docházet ani k situaci, kdy se péče zanedbá právě proto, že je dítě postižené. Je důležité nastolit mezi těmito dvěma případy rovnováhu, od které je možno se odrazit.

Aby byla péče o dítě opravdu komplexní, je třeba zapojit do spolupráce odborníky ze všech oblastí, které bude dítě využívat. Je třeba vzájemně kooperovat všemi směry, aby byly poskytnuty ty nejlepší podmínky pro rozvoj dítěte. Při takovéto spolupráci je potřeba zajistit, aby služby byly opravdu propojené, na sebe návazné a flexibilní. Myslím si, že právě získání kvalitních informací ještě před podstoupením genetického vyšetření je nezbytným minimem péče o každou těhotnou ženu a její dítě.

Domnívám se, že dostatečně informovaná žena je schopná zhodnotit všechna možná řešení v případě nepříznivých výsledků testů. Žena by neměla z ordinace lékaře odcházet pouze s informací, že výsledek vyšetření bude v pořádku a pokud ne, může podstoupit interrupci. Jak může těhotná žena v tomto případě posoudit, jakým způsobem se určité postižení promítne do života dítěte, zda by byla schopná o něj pečovat v domácím prostředí a kde a jakou formu pomoci může vyhledat? V současné době se prosazuje holistické pojetí člověka, které klade důraz na všechny jeho dimenze a vyžaduje komplexnost péče.

Protože jsem výzkum prováděla kvalitativní metodologií na náhodném vzorku respondentek ze svého okolí a výsledky výzkumu není možné generalizovat na celou populaci, bylo by vhodné tento výzkum v budoucnu ověřit metodologií kvantitativního výzkumu na větším vzorku respondentek. Protože respondentky žijí v okolí stejného města, může být výzkum zkreslen skutečností, že některé z nich navštěvují stejného lékaře nebo navštívily stejné genetické centrum. Dotazníkovým šetřením je možné za pomoci techniky zmapovat velkou oblast a získaná data by byla objektivnější. Ovšem díky osobnímu kontaktu se všemi respondentkami jsem získala ryze osobní výpovědi a názory na danou problematiku, což by v případě kvantitativní metodologie nebylo možné.

Pokud shrneme zásadní informace, které vyplynuly z výzkumu, můžeme říci, že těhotné ženy si přejí podstupovat genetická vyšetření a považují je za přínosné. Nadpoloviční většina dotazovaných žen byla plně a dostatečně před výkonem vyšetření informována o přínosech a rizicích tohoto vyšetření a výsledky byly ženám ve většině případů zaslány poštou a sděleny telefonicky lékařem. Nadpoloviční většina žen byla informována v dostatečném předstihu před výkonem vyšetření a měly tedy možnost se bez jakéhokoliv nátlaku rozhodnout, zda vyšetření chtějí podstoupit či nikoliv.

## 7. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

BLAŽKOVÁ, Petra. 2009. *Vybrané etické problémy v situaci geneticky postiženého plodu*. Zdravotně sociální fakulta, 2009. 85 s. Diplomová práce. Zdravotně sociální fakulta JČU.

CICHÁ, Martina ; GOLDMANN, Radoslav. 2004. *Etika zdravotnictví a sociální práce*. Vyd. 1. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. 140 s. ISBN 80-244-0907-0.

ČECH, Evžen, HÁJEK, Zdeněk, MARŠÁL, Karel. 2006. *Porodnictví*. 2. přeprac. vyd. Praha : Grada, 2006. 546 s. ISBN 80-247-1313-9.

Dignitas personae: Instrukce kongregace pro nauku víry. 2008. *Bioetika : Scripta bioethica*. 2008, 7, 3, s. 1-37. ISSN 1213-2977.

DOLISTA, Josef. 2000. *Etická a právní problematika v neonatologii : Úcta k životu a jeho hodnota*. Kontakt. 2000, 2, 2, s. 3-5. ISSN 1212-4117.

DOLISTA, Josef. 2007. *Preimplantační a prenatalní diagnostika*. In *Sborník Studie z bioetiky II., 2007*, České Budějovice. 21- 27 s. ISBN 978-80-7040-996-1.

Donum vitae : O respektování počínajícího lidského života a o důstojnosti plození. Odpovědi na některé aktuální otázky. 2007. *Bioetika : Scripta bioethica*. 2007, 7, 2, s. 7-42. ISSN 1213-2977

DOSTÁL, Jiří. 2007. *Etické a právní aspekty asistované reprodukce : Situace ve státech přijatých do Evropské unie v roce 2004*. Vyd. 1. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2007. 170 s. ISBN 978-80-244-1700-4.

*Encyclopedia of Bioethics*. 2004. Vyd. 3. USA : Macmillan Reference USA, 2004. 3145 s. ISBN 0-02-865778-0.

GREGOR, Vladimír. 2008. *Prenatální diagnostika* [online]. 2008 [cit. 2010-01-04]. Dostupný z WWW: <<http://www.gate2biotech.cz/prenatalni-diagnostika/>>.

HÁJEK, Zdeněk ; KULOVANÝ, Eduard; MACEK, Milan. 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. Vyd. 1. Praha : Grada, 2000. 432 s. ISBN 80-7169-391-x.

HAŠKOVCOVÁ, Helena. 2002. *Lékařská etika*. 3. dopl. vyd. Praha : Galén, 2002. 272 s. ISBN 80-7262-132-7.

HAŠKOVCOVÁ, Helena. 2007. *Informovaný souhlas : Proč a jak?*. Vyd. 1. Praha : Galén, 2007. 61 s. ISBN 978-80-7262-497-3.

HENDL, Jan. 2005. *Kvalitativní výzkum*. Vyd. 1. Praha : Portál, 2005. 407 s. ISBN 978-80-7367-485-4.

HOUSER, Pavel. 2003. *Rozluštěný genom : Příběh největšího vědeckého objevu naší doby* [online]. 2003 [cit. 2010-04-29]. Dostupné z WWW: <<http://scienceworld.cz/medicina/tiskova-zprava-rozlusteny-genom-pribeh-nejvetsiho-vedeckekeho-objevu-nasi-doby-3157>>.

JANKOVSKÝ, Jiří. 2003. *Etika pro pomáhající profese*. 1. Praha : Triton, 2003. 219 s. ISBN 80-7254-329-6.

KOŘENEK, Josef. 2004. *Lékařská etika*. Vyd. 2. Praha : Triton, 2004. 280 s. ISBN 80-7254-538-8.

KÖNIGSMARKOVÁ, Ivana. 2006. *Genetický screening* [online]. 2006 [cit. 2010-04-29]. Dostupné z WWW: <<http://feminismus.cz/fulltext.shtml?x=1928878>>.

KUSHNEROVÁ, Thomasine.; THOMASMA, David C. 2000. *Od narození do smrti : Etické problémy v lékařství*. Vyd.1. Praha : Mladá Fronta, 2000. 392 s. ISBN 80-204-0883-5.

LÁBUSOVÁ, Eva. 2006. *Cesty ke spokojenému porodu* [online]. 2006 [cit. 2010-05-03]. Dostupné z WWW: <[http://www.evalabusova.cz/cesty/I\\_4.php](http://www.evalabusova.cz/cesty/I_4.php)>.

MACHÁČKOVÁ, Jiřina. 2009. *Lesk a bída prenatální diagnostiky* [online]. 2009 [cit. 2010-05-05]. Dostupné z WWW: <<http://www.baby-cafe.cz/modules.php?file=print&name=News&sid=110905>>.

Ministerstvo práce a sociálních věcí. 2005. *Práva pacientů ČR* [online]. 2005 [cit. 2010-05-03]. Dostupné z WWW: <<http://www.mpsv.cz/cs/840>>.

Ministerstvo vnitra. 2003. Zákon č. 66/1986 Sb. o umělém přerušení těhotenství [online]. 2003 [cit. 2010-03-05]. Dostupné z WWW: <[http://portal.gov.cz/wps/portal/\\_s.155/701/.cmd/ad/.c/313/.ce/10821/.p/8411/\\_s.155/701?PC\\_8411\\_l=66/1986&PC\\_8411\\_pi=0&PC\\_8411\\_ps=10&](http://portal.gov.cz/wps/portal/_s.155/701/.cmd/ad/.c/313/.ce/10821/.p/8411/_s.155/701?PC_8411_l=66/1986&PC_8411_pi=0&PC_8411_ps=10&)>.

MUNZAROVÁ, Marta. 2005a. *Zdravotnická etika od A do Z*. Vyd.1. Praha : Grada, 2005. 156 s. ISBN 80-247-1024-2.

MUNZAROVÁ, Marta. 2005b. *Lékařský výzkum a etika*. Vyd.1. Praha : Grada Publishing, 2005. 120 s. ISBN 80-247-0924-4.

OLCHAVA, Petr. 2007. *Zdravé a nemocné dítě : Od početí do puberty*. 2. doplněné vydání. Praha : Grada, 2007. 256 s. ISBN 978-80-247-1847-7.

ONDOK, Josef Petr. 1999. *Bioetika*. Vyd. 1. Svitavy : Trinitas, 1999. 134 s. ISBN 80-86036-24-3.

ONDOK, Josef Petr. 2005. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*. Vyd. 1. Praha : Triton, 2005. 214 s. ISBN 80-7254-486-1.

Parlament České republiky. 2006. *Listina základních práv a svobod* [online]. 2006 [cit. 2010-03-05]. Dostupné z WWW: <<http://www.psp.cz/docs/laws/listina.html>>.

PESCHKE, Karl- Heinz. 1995. *Křesťanská etika*. Vyd.1. Trier : Paulinus Verlag, 1995. 696 s. ISBN 80-7021-718-9.

POLICAR, Radek. 2010. *Zdravotnická dokumentace v praxi*. Vyd. 1. Praha : Grada, 2010. 224 s. ISBN 978-80-247-2358-7.

STEJSKALOVÁ, Jana.; ŠILHANOVÁ, Lucie. 2006. *Matkou ve vyšším věku : Vliv věku na plodnost ženy a na průběh těhotenství*. Vyd. 1. Brno : Computer press, 2006. 136 s. ISBN 80-251-0987-9.

TRČA, Stanislav. 2009. *Plánované rodičovství : Nejlepší cesta k narození zdravého dítěte*. Vyd.1. Praha : Grada, 2009. 160 s. ISBN 978-80-247-2794-3.

VELEMÍNSKÝ, Miloš; SÁK, Petr. 2000. *Etická a právní problematika v neonatologii : Zvláštnosti etické problematiky v perinatologii*. Kontakt. 2000, 2, 2, s. 3-5. ISSN 1212-4117.

## **8. KLÍČOVÁ SLOVA**

genetické vady

individuální přístup

informovaný souhlas pacienta s vyšetřením

prenatální diagnostika

## 9. PŘÍLOHY

### Rozhovor č. 1

#### 1. V kolika letech jste porodila své dítě?

- „Před dvěma měsíci, teď je mi čtyřicet let. Mám ještě dceru, tu jsem měla ve dvaceti letech.“

#### 2. Otěhotněla jste plánovaně?

- „Ano, rozhodli jsme se, že bychom chtěli mít ještě jedno dítě a povedlo se to. Měla jsem štěstí, už nejsem nejmladší a přece se to povedlo. Jsem ráda.“

#### 3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?

- „Obě byly bezproblémové, neměla jsem skoro žádné potíže. Když jsem byla těhotná s dcerou, chodila jsem do práce do poslední chvíle. Opravdu jsem se cítila dobře, neměla jsem ani nevolnosti. A teď to probíhalo také dobře, teď už jsem si to úplně užívala.“

#### 4. Žádnými zdravotními komplikacemi jste tedy netrpěla?

- „Ne, ne, bylo mi fajn.“

#### 5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?

- „No teď s klukem mi brali krev, nevím, jak se tomu říká. Také mi gynekoložka dělala ultrazvuk, jestli je dítě v pořádku, koukala se, jestli nemá rozštěp a jestli má v pořádku všechny končetiny a taky poslouchala srdíčko. A pak mě poslali tady do centra na odběr plodové vody, protože je mi 40 let. Tam teď chodí všichni, myslím, že od 35 let. Doporučila mi to gynekoložka.“

#### 6. Máte na mysli amniocentézu, odběr plodové vody?

- „Ano, u pana doktora ██████ v Institutu lékařské genetiky.“

#### 7. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?

- „Pan doktor nám to tam všechno tak všeobecně vysvětlil. A já jsem ani moc ještě vědět nepotřebovala, vyhledala jsem si to všechno na internetu. Hlavně jsem chtěla mít jistotu, že kluk bude zdravý. Gynekoložka říkala, že je to vyšetření třeba, že tam chodí všechny starší maminy.“

#### 8. Věděla jste tedy o malém riziku poškození plodu nebo vyvolání předčasného porodu u tohoto vyšetření?

- „To říkal, že je tam malé riziko, ale že je opravdu malé.“

**9. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „Myslím, že mě to neovlivnilo, protože jsem na to chtěla jít i sama. Já se hlavně bála, když je tam větší možnost nějakého toho postižení, když už jsem tak v letech.“

**10. Máte na mysli, že u Vás bylo pravděpodobné, že dítě se narodí postižené? Máte k tomuto rodinné dispozice?**

- „Ne to nemám, myslela jsem to tak, že když jsem starší, tak se může často vyskytnout postižení. Chtěla jsem mít jistotu, že bude v pořádku.“

**11. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Myslím, že jsem tam něco podepisovala. Co to bylo, no jako že o tom vyšetření, přímo u toho doktora. U toho genetika. U gynekoložky jsem nic nepodepisovala, ta mi dělala akorát ultrazvuk a odebrali mi tam taky krev na vyšetření.“

**12. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Ne, to jsem nevěděla. Vlastně moje známá to vyšetření odmítla, tak třeba to bylo kvůli tomu.“

**13. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Volali mi to na mobil přímo z centra. Ale pak mi výsledky přišly ještě poštou domů. Trvalo to dlouho, asi tři týdny. Pamatuji si, že jsem o tom doma pořád mluvila, byla to dlouhá doba, člověk potom pořád přemýšlí, proč tak dlouho nevolají, a jestli je to dobré nebo ne.“

**14. Kdo Vás tedy informoval?**

- „Myslím si, že mi volal genetik. Říkal, že je to všechno v pořádku, že se nemusím bát.“

**15. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „To podle vady, kterou by dítě mělo. Kdyby to byla třeba nějaká vada srdce, tak to už se dá dneska operovat, a pak je to v pořádku. Ale kdyby byl postižený tělesně, kdyby mu chyběla třeba noha, tak to nevím. Zřejmě bych šla na interrupci.“

**16. Co kdyby bylo postižené Downovým syndromem?**

- „Tak to bych si ho nenechala. To nemá cenu, když už jsou ty děti takhle hodně postižené, nejsou jako ostatní děti, nemůžou chodit do normální školy a nikdy nebudou mít svoji rodinu. Nechtěla bych takové dítě, to není jen moje rozhodnutí, musím brát ohled na celou moji rodinu. Já vím, že to dítě za to nemůže, ale myslím si, že je to proti přírodě.“

**17. Berete v této hypotetické situaci v potaz fakt, že existuje falešná pozitivita genetických testů?**

- „Já si myslím, že kdyby to bylo až tak časté, tak by se o tom víc mluvilo, bylo by to všem známé.“

**18. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Asi to, když by ty testy byly často nesprávné. To bych asi váhala, protože pak člověk neví, co dál, jestli jít radši na potrat. Ale co kdyby to dítě zase nakonec bylo zdravé? Opravdu nevím. Já sama jsem na odběr plodové vody chtěla jít, chtěla jsem vědět, jestli v takovém věku můžu mít zdravé dítě, kdyby ne, bylo by to trápení i pro něj.“

**19. Jaký máte názor na genetická vyšetření?**

- „Já jsem pro. Myslím, že je to dobré, když tak zjistím, zda budu mít zdravé dítě. Chápu, že někdo jít nechce, protože se bojí nebo výsledek pro něj není rozhodující.“

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 2**

**1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Rodila jsem v 36 letech. Je to moje třetí dítě. První dvě jsem měla ve dvaceti a pak jsme měli ještě třetí po delší době.“

## **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Ne, to nebylo plánované, ale když jsem zjistila, že jsem těhotná, tak už jsme si ho nechali.“

## **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „No vlastně v těhotenství už jsem žádný problémy neměla, bylo mi dobře, vlastně jsem si to nejvíc užila, bylo to jiný než předtím. To byl člověk moc mladý, nepřipravený, jako kdyby mě hodili do vody a plav. Ted už jsem věděla, co mě čeká, byla jsem docela v klidu. Kdybych neměla horší ty hodnoty, tak bych ani nevěděla, že by se něco mohlo stát.“

## **4. Žádnými zdravotními komplikacemi jste tedy netrpěla?**

- „Já osobně jsem se cítila velice dobře. Akorát první vyšetření vyšlo na hranici těch hodnot, tak mě potom odeslali na odběr plodové vody.“

## **5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Nejdřív mi u mého gynekologa brali krev, a tam právě vyšli hraniční hodnoty. Takže mě pro jistotu poslal ještě na odběr plodové vody. Jinak bych tam ani nemusela, jen že pan doktor chtěl mít jistotu, že to bude všechno v pořádku. Pro případ, že by to nedopadlo dobře, tak aby se s tím zavčas dalo něco dělat.“

## **6. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Říkal mi o tom, že když ten první test z krve nedopadl úplně v pořádku, tak že to ještě nic znamenat nemusí, že je to jen takové prvotní záchytné vyšetření. Prý označuje kolikrát i zdravé těhotné. Taky mi říkal, že pokud se tam vyskytne nějaká závažnější vada, tak by bylo dobré to těhotenství ukončit.“

## **7. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „Ano, to říkal, že se to někdy stane, ale opravdu jen výjimečně. Říkal, že se může někdy stát, že kvůli tomu vyšetření přijde miminko na svět předčasně a pak jsou problémy. Říkal, že je lepší na odběr plodové vody jít, že chodí všichni po 35.“

## **8. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „Já jsem si to ani moc nepřipouštěla, věřila jsem gynekologovi, že se stává opravdu jen výjimečně. Já už si nevzpomínám, jaké procento mi říkal, ale přišlo mi to zanedbatelné.“

## **9. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Jo něco jsem podepisovala, ale co to bylo, to už ani nevím. Podepisovala jsem to v genetickém centru.“

## **10. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Ano, to mi říkala gynekoložka u výsledku prvního testu. Já jsem to podstoupila, abych měla větší jistotu, že dítě bude zdravé.“

## **11. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Informoval mě zase můj gynekolog a ještě mi ty výsledky přišly domů poštou, doporučeným dopisem. Byla to úleva, čekala jsem na výsledky každý den, chodila jsem se dívat do schránky. Oddychla jsem si, když nakonec výsledek vyšetření byl dobrý. Ano, tohle bylo hodně stresující, ale spíš jen proto, že ten první test nedopadl úplně dobře. Pak jsem byla ještě na ultrazvuku, jestli má dítě v pořádku ruce, nohy a tak. To taky dopadlo dobře, tak už jsem byla v pohodě.“

*Čekala jsem na výsledky docela dlouho, skoro celý měsíc. Víím, že jsem tam zaškrtařovala, jestli chci vědět pohlaví dítěte.“*

#### **12. Kdo Vás tedy informoval?**

*- „O všem mi řekl můj gynekolog než jsem šla přímo na odběr plodové vody. Uklidňoval mě, že na základě toho prvního vyšetření s dítětem ještě nemusí nic být. Ale kdyby to vyšlo špatně i na odběru plodové vody, tak bych to těhotenství musela ukončit. Pak nám všechno ještě jednou vysvětlovali přímo tam v centru genetiky. Myslím, že všichni byli už informovaní, nikdo se ani na nic už neptal.“*

#### **13. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

*- „Já jsem šla na genetiku proto, abych se dozvěděla, jestli dítě bude v pořádku. Doufala jsem, že bude, protože jsem opravdu žádné problémy během těhotenství neměla. Ale kdyby mi po těch vyšetřeních řekli, že to nebude dobré, šla bych na přerušeni. Už jsem měla dvě holky, užila jsem si své dost. Nechtěla bych mít postižené dítě.“*

#### **14. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

*- „Já si myslím, že je to dobrá věc. Rozhodně bych to doporučovala, hlavně v dnešní době a když jsou ty maminky čím dál starší. Jak jinak by se člověk dozvěděl, že by tam mohlo být nějaké postižení? Já osobně jsem chtěla jít na genetická vyšetření. I kdyby mi to lékař nenabídl, protože než jsem zjistila, že jsem těhotná, tak jsem pracovala se všemi těmi chemikáliemi a to se dostane do těla a k miminku. Živím se jako kadeřnice.“*

#### **15. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

*- „Myslím, že ne. Pro mě to bylo takové ujištění, že porodím zdravé dítě. Bez odběru plodové vody bych se bála to dítě donosit. Co s ním potom, kdyby nebylo v pořádku. Kdybych se dozvěděla, že bude postižené, určitě bych šla na potrat. Kdybych se měla rozhodovat ve všech mých těhotenstvích, tak bych šla vždycky na vyšetření. Beru to jako dobro pro mě i pro dítě. Hlavně jsem dala na slovo pana doktora a ten říkal, že bych měla jít.“*

#### **16. Jak moc by dítě muselo být postižené?**

*- „Já nevím, tak dalece jsem o tom zase nepřemýšlela. Poradila bych se s doktorem, co to postižení obnáší. Já na to prostě nejsem. A hlavně člověk přemýšlí úplně jinak, když ve 20 čeká první dítě a dozví se, že by mohlo být postižené. To bych si ho možná i nechala, ale když je mi 35 a už mám dvě velké děti? To ne, v tom případě bych to nelámala přes koleno.“*

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 3**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Porodila jsem ve 37 letech.“

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Těhotenství bylo plánované. Přestože bylo tak pozdě tak bylo jediné plánované ze všech tří. Máme dvě holky, tak jsme chtěli kluka.“

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Těhotenství probíhalo celkem v pořádku. Jen takové ty problémy, že mi otékaly nohy, takové ty ranní nevolnosti a taky jsem měla problémy s tlakem. Ten jsem měla vyšší. Ale jinak úplně bez problémů.“

### **4. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Byla jsem na vyšetření z krve, pak na odběru plodové vody a nakonec na ultrazvuku. To oni mě tam tak jako nahnali, ale v dobrém. Přesto na to nemám úplně nejlepší vzpomínky.“

### **5. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Gynekolog mi říkal, že buď můžu a nebo nemusím jít. Ale že je to vhodné tam jít, protože už jsem starší a pro jistotu, co kdyby to dítě bylo nějak postižené. Tak já jsem tedy šla, jenže už když jsem byla na lehátku a chystal se na mě doktor s tou jehlou, tak přiběhla sestra, že ještě něco podepsat. Koukala jsem na to a tam psali, že může kvůli provedení odběru plodové vody dojít k potratu. To pro mě takový šok, že jsem nevěděla, co teda mám dělat. Na vyšetření jsem jela bez manžela jen s kamarádkou, on tehdy pracoval v zahraničí. A jak jsem se tedy měla rozhodnout? Nebyl u mě nikdo z mojí rodiny, kdo by mi pomohl. A sestřička nebyla zrovna

*milá, nenechala mě si to rozmyslet. Hned mi řekla, že tedy můžu jet zase domů. Tak jsem to tedy podepsala. Ale řekla bych, že jsem nebyla jediná, kdo o tomto riziku nevěděl. Ale nakonec všichni podepsali, no co jsme měli jiného dělat?“*

**6. Před vyšetřením jste tedy věděla, že existuje i riziko poškození plodu?**

*- „Ano to jsem věděla. Jenže si myslím, že mi to řekli příliš pozdě. Neměla jsem čas si nic rozmyslet ani se poradit se svým mužem. Stěžovala jsem si svému gynekologovi, že mi o tom riziku neřekl. Nevím, jak se to mohlo stát, jestli zapomněl nebo jestli jsme si nerozuměli. Vážně nevím.“*

**7. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

*- „Já jsem ani neměla čas nad tím přemýšlet, lékař už se tam na mě připravoval a na poslední chvíli přiběhla ta sestřička, abych jí to všechno podepsala. Ani si nejsem jistá, jestli to všechny ty ostatní maminy pořádně četly.“*

**8. Podepisovala jste tedy před vyšetřením informovaný souhlas s vyšetřením?**

*- „Ano to jsem podepisovala a byla jsem informovaná opravdu vteřinu před vyšetřením. Jelo to tam jak na běžícím pásu: „Tady mi to podepište nebo běžte domů.“ To se mi opravdu nelíbilo. Takhle to na mě vyhrkli a všechno honem, honem. A teď se mi honila v hlavě, že když na to vyšetření nepůjdu, tak třeba budu mít postižené dítě. Vážně jsem honem nevěděla, co dělat. Byla jsem z toho vyšetření taková vyklepaná, jestli mě to bude nebo nebude bolet a teď k tomu ještě to riziko. To riziko bylo myslím 0,5%.“*

**9. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

*- „Ano to mi říkal myslím gynekolog nebo jsem o tom někde četla, už si nevzpomínám. Nějak mě to ale nenapadlo na to brát ohled.“*

**10. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

*- „Volali mi přímo z toho genetického centra a pak mi ještě přišel dopis. Víím, že jsem na to strašně dlouho čekala, některé maminky, co tam byly se mnou, tak už výsledky měly. Bála jsem se, že jim to trvá tak dlouho, protože dítě není v pořádku. Taky jsem přemýšlela, že jestli to nebude v pořádku, tak si to nechám vzít. Bála jsem se, protože mi odběr plodové vody dělali docela pozdě a potrat v tak pokročilém stadiu těhotenství, to mi nepřišlo zrovna moc dobré. Jenže postižené dítě jsem za žádnou cenu nechtěla.“*

**11. Kdo Vás tedy informoval?**

*- „Já nevím, kdo mi volal, asi doktor. Naštěstí to dopadlo všechno dobře, nechala jsem si říct i pohlaví dítěte, manžel si strašně moc přál chlapečka. Mě by holčička nevadila, ale on chtěl mít v rodině ještě jednoho chlapa. Opravdu to všechno vyšlo v pořádku, byla jsem šťastná.“*

**12. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

*- „Kdyby mi řekli, že je to špatné nebo že mají nějaké podezření, dala bych to okamžitě pryč. Prostě už bych si řekla, že už na to nemám věk, tak proč něco ještě zbytečně pokoušet. To se nedá nic dělat, buď se podaří a nebo ne. Mám dvě velký holky, jsou zdravé, chytré, pěkné. Takže kdyby se to třetí nemělo povést, to bych nechtěla mít postižené dítě.“*

**13. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

*- „Myslím si, že v dnešní době, když je těch postižených dětí tolik, tak je to dobrá věc. Alespoň člověk ví, na čem je. Měli by tam chodit všechny těhotné. Chápu když to někdo odmítne třeba*

*proto, že je mu jedno pokud bude mít postižené dítě. Třeba pokud je věřící nebo na to dítě čeká celý život a je mu opravdu jedno, jaké to dítě bude. Hlavně když bude. “*

**14. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

*- „Třeba z hlediska té víry. Já osobně nemám žádný konkrétní důvod, proč to vyšetření odmítnout. Jen si myslím, že bych o podstoupení odběru plodové vody více přemýšlela a řešila tu situaci s manželem, pokud bych předem věděla, že existuje riziko poškození toho dítěte. To už není o potratu postiženého dítěte, ale o možném potratu zdravého. “*

**15. Jak moc by dítě muselo být postižené?**

*- „Třeba ten Downův syndrom. U nás ve školce máme dvě takové integrované děti a já bych to prostě nechtěla. To není tak, že se uzdraví po operaci nebo nějakým způsobem se to opožďení dožene. To je na celý život a já na to nemám, takové dítě vychovávat. “*

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 4**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Rodila jsem ve 37 letech.“

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Ano, těhotenství bylo plánované.“

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Probíhalo úplně normálně.“

### **4. Žádnými zdravotními komplikacemi jste tedy netrpěla?**

- „Ne, to vůbec ne. Cítila jsem se velmi dobře. Ze všech 3 těhotenství jsem se při tom posledním cítila nejlépe. Nevím, čím, to bylo, ale opravdu jsem byla v klidu a bylo mi strašně dobře.“

### **5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Byla jsem na odběru plodové vody. Bála jsem se toho. Známa mi říkala, že je to bolestivé. Přece jenom si nechat píchat takovou velkou jehlu do břicha, to není nic pro mě. Ale když mi řekl, že chodí všechny těhotné ve 35 letech, tak jsem šla taky. Nakonec bych šla i kdyby mi to ani gynekolog nenabídl, protože přece jen jsem starší a všichni říkají, že čím starší matky, tím větší riziko, že bude dítě postižené. A já jsem nechtěla mít postižené dítě.“

### **6. Žádné jiné vyšetření jste nepodstoupila?**

- „Vlastně ještě to vyšetření z krve a taky pak nakonec ultrazvuk.“

### **7. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Ano, to určitě. Vysvětloval mi to všechno můj gynekolog, a pak ještě i v tom genetickém centru. Už si to všechno nepamatuju, ale na všechno jsem se ptala. Vím, že mi říkali, že je možné tím vyšetřením zjistit genetická postižení dítěte, pohlaví a tak.“

### **8. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „To mi říkal gynekolog, že můžu potratit kvůli odběru plodové vody.“

### **9. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „V té době asi převážila myšlenka, že budu vědět, zda je dítě zdravé. Bála jsem se, že to bude bolestivé.“

### **10. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Myslím, že určitě jsem něco podepisovala, ale už si nevzpomenu, co to přesně bylo. Něco přímo o tom odběru plodové vody. A zaškrtávala jsem tam, jestli chci vědět pohlaví dítěte.“

### **11. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Ano, to vím. Taky mi lékař říkal, že mi řeknou případné postižení v procentech. Že to bude třeba 50% na 50%.“

#### **12. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Výsledky mi přišly poštou domů, ale to už mi před tím zavolal můj gynekolog a všechno mi řekl. Trvalo to asi dva týdny. Naštěstí bylo všechno v pořádku. Ale bála jsem se hodně, byl to stres, pořád jsem musela přemýšlet, co bych udělala, kdyby mi řekli, že dítě nebude úplně v pořádku. A taky jsem chtěla holčičku.“

#### **13. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „Já nedokážu přesně říct, co bych udělala. Člověk nad tím přemýšlí, ale pořád někde v koutku duše doufá, že zrovna jeho se to týkat nebude. Já bych šla zřejmě na potrat. Nechtěla bych mít postižené dítě. Vlastně taky záleží na tom, jak moc by bylo postižené. Vážně nedokážu odpovědět.“

#### **14. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „Myslím si, že je to docela dobré. Nevím, jestli bych tam posílala všechny maminy. Nebo bych to zavedla jen na vyžádání. Někdo může být opravdu ve stresu, když čeká na výsledky a to dítěti rozhodně neprospívá.“

#### **15. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Říkali mi, že je to rizikové. Že se může stát během toho odběru nějaká nehoda. Jenže to byla tak strašně malá pravděpodobnost, že jsem si to ani moc nepřipouštěla. Chtěla jsem za každou cenu vědět, jestli dítě bude v pořádku a hlavně už jsem byla starší, to už ten organizmus nemusí fungovat tak, jak má. Měla jsem opravdu obavy, že by dítě nemuselo být v pořádku.“

#### **16. Jak moc by dítě muselo být postižené?**

- „Já nevím, prostě tak, aby ho to nějak omezovalo nebo tak, aby to omezovalo nás. Nedokážu to vysvětlit. Asi bych na to psychicky neměla. O jedno dítě jsme už přišli, a pak mít postižené? To ne. Je pravda, že jsem nemohla po smrti svého druhého dítěte dlouho otěhotnět. Snažili jsme se dlouho, hodně let, a pak se to povedlo. Jenže já bych péči o postižené dítě opravdu nezvládla. Kdybych se dozvěděla, že bude dítě postižené, šla bych na přerušeni. Nemám na to, aby moje dítě bylo v nemocnici nebo se nějak trápilo.“

Zdroj: vlastní výzkum

### **Rozhovor č. 5**

#### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Otěhotněla jsem ve 36 letech.“

#### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Toto těhotenství nebylo plánované.“

#### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Moje těhotenství probíhalo bez komplikací. Byla jsem zdravá, jen kvůli vyššímu věku mě můj gynekolog sledoval.“

#### **4. Jinak byl průběh těhotenství v pořádku?**

- „Trpěla jsem jen těmi obvyklými obtížemi. Byla jsem často oteklá a neměla jsem v pořádku zažívání, ale to se postupně upravilo. Netrpěla jsem žádnými významnými nebo neobvyklými obtížemi.“

#### **5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Nejdřív mi brali krev. Myslím, že jí brali na vyšetření dokonce i manželovi. Pak jsem šla ještě na odběr plodové vody. Tam jsem šla, protože tam chodí všichni od 35 let. Já jsem chtěla vědět, jestli bude dítě zdravé. Nemusela jsem tam jít z jiného důvodu. Ale chtěla jsem jít. Pro jistotu.“

#### **6. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Říkal mi gynekolog, že bych tam měla jít, abychom měli jistotu, že bude dítě v pořádku. Že se tím vyšetřením zjistí možné postižení dítěte a hlavně Downův syndrom. A rizika, myslím, že mi říkal, že jsou tam možné nějaké komplikace, ale že je to jen velmi vzácné.“

#### **7. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „Ano, věděla jsem, že tam nějaké riziko je. Nevím přesně co, už si nevzpomínám.“

#### **8. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „To ani ne, zaměřila jsem se na to, jestli dítě bude zdravé nebo ne. Nad riziky jsem ani moc nepřemýšlela. Chodily tam všichni v mém věku, tak kdyby to bylo až tak rizikové, tak to snad nebudou takto hromadně provádět.“

#### **9. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Když mi brali krev tady na obvodě, tak mi nikdo nic neříkal, brala jsem to jako rutinu. Ale nijak mi to nevadí. Kapka krve ještě nikomu neuškodila. A potom v genetickém centru vím, že jsem podepisovala, že souhlasím s tím odebráním plodové vody. Tam mi to dali podepsat hned na začátku, když nám doktor odpovídal na dotazy.“

#### **10. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Říkali mi, že výsledek odběru plodové vody mi sdělí pouze v procentech. Že většinou nemohou říct 100% výsledek. Ale už si to přesně nepamatuju. Ale zpětně jsem jim do centra musela ještě zpětně takový dotazník po půl roce, když už byl kluk na světě. Musela jsem tam vypisovat jeho pohlaví, zdravotní stav a tak.“

#### **11. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Informovali mě poštou a pak mi k tomu ještě něco říkal můj gynekolog. Dopis přišel přímo z toho genetického centra. Vše bylo v pořádku, takže jsem se tím nijak moc už nezaobírala.“

#### **12. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „Šla bych na interrupci, nechtěla bych postižené dítě. Já bych se s tím nevyrovnala. Vždyť by nemělo stejný život jako ostatní děti. To bych opravdu nechtěla. Oplakala bych to, to jistě, ale život by šel dál. Kdybych i potom dítě moc chtěla, třeba bych zkusila otěhotnět ještě jednou. Nevím, musela bych se dostat do té situace. Hlavně jsem už v té době měla dvě děti, třeba bych už znovu otěhotnět nechtěla.“

### **13. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „Myslím, že je to dobré. Ale to čekání na výsledky, já nevím. Zburcovala jsem kvůli tomu celou rodinu. I když se zpočátku člověk nebojí, tak potom mu to začne vrtat v hlavě a bojí se. Strašně se bojí. A to rozhodování, kdyby nakonec bylo dítě postižené. To nepřeji nikomu.“

### **14. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Možná když bych byla mladá, zdravá a neměla v rodině nikoho zdravotně postiženého, tak bych na genetické vyšetření nešla. Nenapadá mě jiný důvod, proč nejít. Možná když je někomu jedno, zda bude mít postižené nebo zdravé dítě. To je lepší nic nevědět, než se pak takhle stresovat.“

### **15. Jak moc by dítě muselo být postižené, aby jste přistoupila k interrupci?**

- „Určitě bych si nenechala Downův syndrom. Pak ty vady na mozku. A nějaké těžké fyzické postižení. Takové dítě z života nic moc mít nemůže, já bych takové nechtěla.“

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 6**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Je to moje první dítě a měla jsem ho v 27 letech.“

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Ano, plánované bylo určitě.“

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Když jsem byla těhotná, tak jsem byla úplně v pohodě. Bylo mi dobře. Neměla jsem vůbec žádné komplikace.“

### **4. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Ano, já jsem byla nejdřív na tom screeningu z krve a ten právě vyšel atypicky. Tak proto jsem šla na odběr plodové vody, a pak ještě v pátém měsíci na ten velký ultrazvuk.“

### **5. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Přímo v tom genetickém centru nás informoval ten hlavní lékař. Říkal o všem, o těch rizicích, že kvůli tomu vyšetření můžu přijít o dítě nebo předčasně porodit. Ale bylo to malé riziko. Všude říkali, že ta vypovídací hodnota je mnohem vyšší než ta zanedbatelná rizika.“

### **6. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „Přímo, že to může způsobit potrat, to jsem věděla. Myslím, že v souvislosti s tím jsme tam ještě podepisovali něco, že přijímáme to riziko. Asi se tím kryjí.“

**7. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „*Ne já jsem se nebála, protože všichni mi říkali, že je to strašně moc malinké riziko, že se to prakticky nestává.*“

**8. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „*Ano podepisovala jsem přímo v tom centru, že vím, co mi budou dělat za zákrok, jak to bude probíhat a tak.*“

**9. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „*Myslím, že mi to říkal můj gynekolog, když mi vyšly atypicky ty výsledky vyšetření z krve. Ale bohužel jsem tomu nepřikládala tak velký význam.*“

**10. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „*Strašně dlouho jsme na výsledky z odběru plodové vody čekali, myslím, že jsme čekali snad přes měsíc. Dokonce jsme tam několikrát volali a pořád nic. Byl to velký stres. Neměla jsem se nechat tehdy tak jednoduše odbýt, když jsme měli i v rodině srdeční vadu. Myslím si, že tam na nějakou odchylku ještě přišli a pak to odbyli.*“

**11. Kdo Vás tedy informoval?**

- „*Myslím, že přímo ten hlavní doktor mě zase informoval, volal mi na mobil, že je to všechno úplně v pořádku, a pak mi přišel ještě doporučený dopis. Spadl mi kámen ze srdce, že ty testy vyšly dobře a už jsem to vůbec neřešila.*“

**12. Máte v rodině nějaké genetické zatížení?**

- „*Ano, několikrát se u nás v rodině objevila srdeční vada. Myslím, že proto jsem šla na genetiku, protože zas tak pozdě jsem dítě neměla. Spoléhala jsem na to, že tu vadu odhalí, pokud tam bude. Jsem na ně naštvaná, protože šlo o čas. Kdybych chodila do Motola, tak tam by tu srdeční vadu odhalili. Jenže já jsem tady porodila ve dvě hodiny odpoledne a až druhý den ráno si doktoři všimli, že má dítě jinou barvu a začali se tím zaobírat. Pak ho hned naložili do vrtulníku a letěli do Motola na operaci. Malý měl transpozici velkých arterií. V Motole mi potom říkali, že to měli poznat v tom genetickém centru z výsledků vyšetření, hlavně to měli vidět na ultrazvuku. Ani se tady k té chybě nepřiznali a chlapec má díky tomu opožděný vývoj, špatné nožičky, nebude moci sportovat a musí se hodně šetřit.*“

**13. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „*Ted jsem si naprosto jistá, že bych šla na interrupci. Nikomu nepřeji se dostat do stejné situace. Já bych tento kolotoč znovu nezvládla, opravdu ne. Psychicky bych to nezvládla. Kdybych se tenkrát bývala byla dozvěděla, že to bude špatné, šla bych asi na potrat.*“

**14. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „*Já teď nevím, co si o tom mám myslet. Problém je v tom, že ty testy nejsou 100%. Já jsem měla genetické zatížení v rodině vyšel mi atypicky screening z krve. Měli se na mě zaměřit. A pak ta rána po porodu. To bylo hrozné.*“

**15. Jaká by lékaři zavedli opatření, když by předem věděli onemocnění Vašeho dítěte? Byl by přístup jiný nebo je možná léčba?**

- „*Ano, léčba je možná, to ano. Jenže u mě šlo o čas, kdyby to bývali byli zjistili, tak budu rodit přímo v Motole a hned po porodu by chlapec šel na operaci. Nebyla by tam tak velká*

*časová prodleva a následky by tím pádem byly menší. Nefungoval mu kvůli onemocnění velký krevní oběh. Opravdu šlo o čas.“*

#### **16. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

*- „Možná, když je té matce třeba jedno, co bude mít za dítě. Třeba když je věřící. Nikdo ji k tomu přece nemůže nutit. Jinak bych možná už přemýšlela pořádně nad tím, že výsledky testů nejsou 100%.“*

Zdroj: vlastní výzkum

### **Rozhovor č. 7**

#### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

*- „Já jsem rodila naposledy v 35. Je to moje třetí dítě.“*

#### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

*- „Všechny děti byly chtěné, plánované. Možná jsme měli třeba trochu počkat na jinou dobu, ale byly plánované. Rozhodli jsme se s manželem, že bychom chtěli ještě jedno dítě. Probrala jsem to se svou gynekoložkou a nebyl důvod, proč to nezkusit.“*

#### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

*- „Byla jsem celou dobu doma. Byla jsem na rizikovém těhotenství. Ne proto, že by mi bylo špatně nebo něco takového, ale obě předchozí těhotenství byla trochu riziková, tak teď ještě se k tomu přičetl vyšší věk a gynekoložka mi doporučila, abych zůstala doma.“*

#### **4. Žádnými zdravotními komplikacemi jste tedy netrpěla?**

*- „Vůbec žádné komplikace, bylo mi báječně. Opravdu jsem si to užívala. Měla jsem klid, těšila jsem se na miminko, neměla jsem žádné starosti.“*

#### **5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

*- „Byla jsem na odběru krve, pak na tom velkém ultrazvuku a nakonec ještě na odběru plodové vody.“*

#### **6. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

*- „Moje gynekoložka mi doporučila odběr plodové vody. K ničemu mě nenutila. Jen mi vysvětlila, že vzhledem k mému věku je to vhodné podstoupit, kvůli vyššímu výskytu vývojových vad nebo kvůli možnému postižení. Já jsem si to všechny vyhledávala na internetu ještě před tím, než jsem se rozhodla ještě jednou otěhotnět. Vyčetla jsem všechny rizika, že je tam myslím 0.5% poškození plodu při odběru plodové vody. A taky že je to není úplně 100%, protože výsledky vyšetření sdělí ve formě: „Na 80% budete mít dítě s takovým postižením.“ Já sama jsem chtěla vyšetření podstoupit. V mém věku radši ano, chtěla jsem vědět, co mě čeká. Když bych byla mladší tak ne, ale myslím si, že je to užitečné podstoupovat tak od 30. roku věku.“*

#### **7. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

*- „Ano, to jsem věděla. Moje gynekoložka mi řekla, že je statisticky lepší podstoupit vyšetření plodové vody i přes to malé riziko. Říkala mi, že se za svou praxi nesečkala s nikým, kdo by následkem odběru plodové vody přišel o dítě. Hlavně v tom vyšším věku je lepší vyšetření podstoupit. Pro ochranu matky i dítěte. Může se stát cokoliv. Přišlo mi lepší podstoupit*

*malinké riziko než abych si případně v budoucnosti něco vyčítala. Chtěla jsem pro sebe i pro dítě udělat maximum.“*

### **8. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

*- „Gynekoložka mi říkala, že je riziko je, že by lékař tou jehlou mohl napíchnout plod. Ale na druhou stranu se toto vyšetření provádí pod ultrazvukem, kde se všechno kontroluje. Myslím, že mě gynekoložka uklidnila, že se v podstatě nemůže nic stát. Ani nikdo v mém okolí nevěděl o případu, že by tímto způsobem někdo potratil. Ještě si vzpomínám, že je možné, aby došlo po vyšetření k úniku plodové vody a následně k potratu nebo předčasnému porodu. Ale prý už lékaři vyšetření provádí tak opatrně a v takovém místě, že už je to prakticky nemožné. A jiné komplikace po odběru plodové vody. Říká se, že tyto komplikace nakonec časem stejně nastanou, protože je něco špatně. Takže není možné je dávat do souvislosti s odběrem plodové vody.“*

### **9. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

*- „Ano, to jsem podepisovala. Přímo v genetickém centru jsme před vyšetřením měli takové posezení s lékařem a ten nám říkal, jak se to vyšetření bude provádět, co nás čeká a co nám vyšetření může odhalit. Odpovídal i na všechny dotazy, ale já jsem všechno, co jsem potřebovala vědět, tak už jsem věděla. Hledala jsem si informace sama a ještě jsem se předtím ptala své gynekoložky. Ale mám takový pocit, že lékaři potřebují, aby ženy na vyšetření chodily. Všechno zdůvodnili v tom smyslu, že rizika se v podstatě nestávají, že jsou zanedbatelná. Vnímala jsem podání informací tak, že se nemusíme bát. Trochu nás ovlivňovali. Myslím, že 90% maminek, které si nebyly až tak jisté, tak přesvědčili, že se nic nestane, že je to vyšetření jen dobré, žádoucí. A v případě, že by někdo odmítl vyšetření, tak v podstatě ohrožuje sebe i dítě. Odmítnutí bylo bráno jako nezodpovědnost.“*

### **10. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

*- „Ano, to jsem taky věděla. Někde jsem to vyčetla. Ale už si nepamatuji, v kolika případech je výsledek falešný. Asi to je jen malé procento. Vlastně lékař před vyšetřením říkal, že ty výsledky nejsou úplně jisté. Kolikrát se nějaká maminka zeptala přímo, co by udělal lékař v případě, že dítě bude mít nějakou určitou vadu nebo pravděpodobnost na postižení. Těmto odpovím se vždy vyhnul. Já se ani nedivím, mohl by ho někdo obvinít z ovlivňování, je to opravdu na člověku samém, jak se rozhodne, jak je silný, s čím se může vypořádat a s čím ne. Je to volba spíše matky. Je to opravdu těžké rozhodnutí.“*

### **11. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

*- „Volali mi to na mobil, asi zdravotní sestřička. Všechny výsledky byly v pořádku. Čekala jsem docela dlouho, asi 14 dní nebo měsíc. Ale já jsem se ani moc nebála. Nepřipouštěla jsem si to. Ještě mi přišel časem domů dopis a ještě měla u sebe výsledky moje gynekoložka. Ptali se mě jestli chci vědět pohlaví dítěte, to jsem nechtěla vědět. Chtěla jsem mít překvapení.“*

### **12. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

*- „Já nevím, pokud by to bylo postižení nebo vada neslučitelná se životem nebo vada opravdu těžká. Pokud by to dítě bylo celý život závislé jen na péči ostatních. To bych nechtěla. Nevím, jestli bych se rozhodovala sama. Pokud svého muže miluju a čekáme spolu dítě, tak bychom*

*do toho měli mluvit oba dva. Ale větší rozhodnutí je asi na té ženě. Právě matkou je podmíněno to, že dítě přežije, je její součástí. Já nakonec nevím, jak bych se rozhodla, nebyla jsem v té situaci. Kdyby mi řekli, že moje dítě bude na 50% postižené, já bych to asi riskla. Vyčítat si celý život, že jsem zabila své očekávané dítě na které jsem se těšila. Jen ze strachu. Když vidím mé známé, kteří mají postiženou holčičku, tak to taky zvládli, sebrali všechny síly a lásku a věnovali ji svému dítěti. Nakonec ho berou jako dítě jako každé jiné. Je to prostě jejich dítě. Ale v případě, že bych měla téměř jisté potvrzené informace o tom, že moje dítě bude velmi těžce tělesně postižené nebo po porodu zemře.....Nenechala bych ho trápit. Ani sebe ani svou rodinu. Už jsem si zažila ten strach o vlastní dítě. Měli jsme podezření, že můj druhorozený je vážně nemocný. To je strašná rána pro každého rodiče. Nikomu nepřeji toto prožít. Beru to jako něco trochu jiného, jakmile je to dítě narozené, jakmile je na světě, připadá mi, že by se trápilo. Ušetřila bych mu tak krátký život plný utrpení. “*

### **13. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

*- „Myslím, si, že je to třeba u těch starších maminek. Přece jenom s věkem riziko postižení dítěte stoupá. Já bych šla od 30 let na genetická vyšetření. Pro jistotu nebo z informativních důvodů. Životní prostředí je v čím dál horším stavu a životní styl také není zrovna nejlepší a spoustu věcí nemůžeme ani ovlivnit. Myslím, že tato vyšetření jsou dobrá. Ale pro mladé maminky, které nemají rodinné zatížení a jsou zdravé, to mi přijde zbytečné je takto stresovat čekáním na výsledky a všemi těmi riziky. “*

### **14. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

*- „Možná pokud je někdo třeba věřící, protože by stejně neuvažoval o přerušení. Nebo to dítě chce za každou cenu a je mu jedno, jestli bude v pořádku nebo ne. Znáám ženu, která toto vyšetření odmítla s tím, že čeká svoje dítě a chce ho, ať je jakékoliv. “*

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 8**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

*- „V 31 letech, jedná se o moje druhé dítě. “*

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

*- „Ano, mé těhotenství bylo plánované. “*

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

*- „Vzhledem k tomu, že jsem měla komplikace u mého prvního těhotenství, byla jsem na rizikovém těhotenství a nechodila jsem do práce. Hrozil mi předčasný porod, musela jsem jen*

*ležet. První těhotenství jsem proležela v nemocnici. Během druhého jsem byla doma, ale musela jsem polehávat. “*

#### **4. Takže žádnými komplikacemi jste netrpěla?**

*- „Mezi 6. a 7. měsícem jsem začala pociťovat bolesti v podbřišku a na základě toho mi byl proveden ultrazvuk. Tam zjistili, že nevidí jednu ručičku. Toto mi vůbec nikdo neřekl, poslali mi jen lékařskou zprávu, se kterou jsem měla jít na genetické vyšetření. Lékařská zpráva byla psaná latinsky, soukromě jsem si došla za moji známou, porodní asistentkou. Ta mi řekla, že tedy lékař na ultrazvuku neviděl ruku dítěte. Byla jsem vystresovaná z toho, že mi nikdo nic předem neřekl a informace jsem si musela obstarat sama. “*

#### **5. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

*- „Šla jsem na genetické vyšetření, na odběr plodové vody a na ultrazvuk a vzali mě do nemocnice. Začal kolotoč všech vyšetření. Zjistili, že je plod strašně malinký, a že je to způsobeno cukrovkou. Paradoxně během mého pobytu v nemocnici se plod strašně zvětšil, prý byl oteklý, právě kvůli těhotenské cukrovce. Nakonec jsem rodila o tři týdny dříve, císařským řezem a dítě bylo veliké, vážilo 4200g. Nejdřív jsem měla rodit normálně, nechali mi odtéct plodovou vodu a při tom zjistili, že je úplně zkažená, černá. “*

#### **6. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

*- „Nikdo mě o ničem moc neinformoval a já ani nevěděla na co se ptát. Lékařské zprávy mi vysvětlovala známá, porodní asistentka, protože to všechno byla napsané latinsky. Seběhlo se to strašně rychle, strašně moc vyšetření najednou. Nikdo mi opravdu nic neřekl, asi na to nebyl čas. Byla jsem z toho vystrašená, podstupovala jsem jedno vyšetření za druhým a nikdo mi o tom nic neřekl. “*

#### **7. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

*- „Nepamatuji si, že bych něco někde podepisovala. Hlavně mi nikdo nic o vyšetřeních neříkal, takže jsem nic nevěděla a ani nic nepodepisovala. “*

#### **8. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

*- „Ne, to jsem nevěděla. Všechno se seběhlo strašně rychle, protože najednou nevěděli, co se děje, proč mám bolesti. “*

#### **9. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

*- „Do nemocnice za mnou chodil můj gynekolog a všechno mi nakonec vysvětloval. Já jsem chtěla hlavně vědět, jestli bude dítě zdravé a co mu hrozí, proč běhám z jednoho vyšetření na druhé. “*

#### **10. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

*- „Když bych to věděla včas, tak bych si to dítě nenechala. Komplikace a to všechno začalo až pokročilem stadiu těhotenství, už by bylo pozdě na přerušení. Dokonce se mě v nemocnici ptali, jestli tam to dítě nechám pokud bude postižené. Ptali se mě, jestli bych ho po porodu odložila, když by se zjistilo, že dítě bude postižené. “*

#### **11. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „Myslím si, že je to dobré, pokud se vyšetření provede včas a člověk se podle toho může přizpůsobit. Protože mi nebylo 35 let, tak jsem odběr plodové vody nepodstoupila, nikdo mi to nenabídl, ale já bych chtěla jít. Chtěla jsem vědět, jestli moje dítě bude v pořádku.“

### **12. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Smysl v odmítnutí vyšetření vidím jen v případě, že by hrozilo velké riziko poškození plodu během těhotenství. Jinak nevidím důvod, proč odmítat. Možná ze strachu, že vyšetření bude bolestivé, ale zdraví dítěte a moje je přece přednější.“

### **13. Jak moc by dítě muselo být postižené?**

- „Třeba kdyby mu chyběly končetiny. Nebo Downův syndrom.“

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 9**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Rodila jsem v 35 letech. Je to moje třetí dítě. V předchozích dvou těhotenstvích jsem nepodstoupovala žádné genetické vyšetření.“

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Ano, otěhotněla jsem plánovaně.“

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Bylo mi dobře, netrpěla jsem žádnými zdravotními obtížemi. Jen se mi jednou udělalo hodně špatně, právě po odběru plodové vody. Trpěla jsem bolestmi břicha, byly to opravdu velké bolesti a pak jsem přestala cítit pohyby dítěte. Bála jsem se, že jsem o miminko přišla. Ještě asi v 16. nebo 18. týdnu mi zjistili těhotenskou cukrovku.“

### **4. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Podstoupila jsem vyšetření z krve, ultrazvuk a odběr plodové vody. Nebyla jsem na těch vyšetřeních proto, že bych měla nějaké potíže, nebo někdo v mojí rodině trpěl dědičným onemocněním. Musela jsem je podstoupit z toho důvodu, že spadám kvůli věku do rizikové skupiny.“

### **5. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Informace mi přišly nedostačující. Můj gynekolog mi o vyšetření předem nic neříkal, čekala jsem tedy, že mě budou informovat až v centru. Takové ty všeobecné informace jsem věděla, ale chtěla jsem být ujištěná i od lékaře, že vyšetření proběhne v pořádku. Já jsem asi čekala více individuální přístup. V centru nás informoval lékař všechny najednou, seděli jsme na nějaké chodbě, kde pořád někdo pobíhal, nebylo mi to příjemné. Říkal to jako básničku, samá procenta úspěšnosti, a jak je to vyšetření prospěšné. Bylo vidět, že mluví tak, aby všechny ženy to vyšetření podstoupily. Takové ovlivňování. Jeho odpovědi byly takové vyhýbavé, nic neříkající. Já jsem se vyšetření hrozně bála, není mi příjemná myšlenka, že v době, kdy jsem těhotná, mě někdo bude píchat obrovskou jehlu do břicha. Já jsem se prostě toho vyšetření bála a potřebovala jsem individuální přístup a ne mazání medu kolem pusy, a pak na vás ještě vyhrkne, že je tam možnost potratu. To je hrozné. Přemýšlela jsem, že bych odmítla při takovém přístupu, ale před tímto těhotenstvím jsem musela jít na přerušení, protože dítě bylo strašně moc poškozené, nebylo by schopné života.“

#### **6. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „To mě právě překvapilo, dozvěděla jsem se to v houfu maminek někde na chodbě těsně před vyšetřením.“

#### **7. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „Samozřejmě, že mě to vyděsilo, to vyděsí každou těhotnou ženu. Bylo to nepříjemné, nemohla jsem si nic v klidu promyslet, zvážít. Myslím si, že jsem to vyšetření třeba nemusela podstoupit. Bylo to pro mě stresující.“

#### **8. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Ano, to jsem podepisovala, těsně před tím vyšetřením. Bylo možné i vyšetření odmítnout, jenže mi dost jasně dali najevo, že je to jen na mojí zodpovědnost, v podstatě mi naznačili, že bych něco nezodpovědně zanedbala. To víte, na to mámy slyší. Neodmítl tam nikdo.“

#### **9. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Ano, něco takového říkali, ale už si nevzpomínám, co přesně.“

#### **10. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Přišel mi domů dopis. Myslím, že mi to snad i volali na mobil. Všechny testy vyšly v pořádku. Řekli mi i pohlaví dítěte. A pak, asi za 4 týdny jsem tam jela ještě jednou na nějaký kontrolní ultrazvuk.“

#### **11. Můžete mi, prosím, ještě jednou popsat komplikace, které nastaly po odběru plodové vody?**

- „Asi druhý den po odběru plodové vody jsem začala pociťovat velké bolesti, nevím, jak to popsat, takové obrovské napětí. Začala jsem se bát, protože mi bylo opravdu zle. Jela jsem tedy ještě na gynekologickou ambulanci a tam mi dokonce napsali do zprávy, že je možné, že dojde k potratu. Byla jsem opravdu vystrašená, bála jsem se, že o dítě přijdu. Bolesti nepolevovaly a další den jsem přestala cítit pohyby dítěte. V tu chvíli už jsem byla smířená s tím, že je konec. Jenže jiné problémy jsem neměla, nekrvácela jsem, byla jsem jinak v pořádku. Na ultrazvuku mi lékař potvrdil, že dítě je v pořádku, že se hýbe a nejspíš se stalo to, že mi jehlou při vyšetření někde napíchly nějaký nerv. Ale nikdo se k tomu už nevyjádřil.“

**12. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „Já nejsem z těch matek, které by byly natolik silné, aby vychovávaly postižené dítě. Kdyby bylo postižené, tak bych si ho nenechala. Myslím si, že je to proti přírodě, tam taky slabá nebo špatná mláďata nepřežijí. Určitě pokud by bylo postižené natolik, že by to nespravila třeba operace, tak bych šla na přerušení.“

**13. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „Já nevím, mě konkrétně to velmi stresovalo, ale kdyby mi znovu doporučili tam jít, tak bych asi neodmítla. Kdo si pak vezme na svědomí to, že se narodí postižené dítě? Ty mladé maminy bych tam neposílala, ale když je nějaké podezření nebo komplikace, tak to asi ano.“

**14. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Možná fakt, že je tam riziko poškození plodu. Když by to bylo moje jediné dítě a strašně moc bych po něm toužila, tak já bych tam asi nešla. Prostě bych to riskla.“

Zdroj: vlastní výzkum

## **Rozhovor č. 10**

### **1. V kolika letech jste porodila své dítě?**

- „Svoje poslední třetí dítě jsem porodila v 37 letech.“

### **2. Otěhotněla jste plánovaně?**

- „Těhotenství bylo plánované.“

### **3. Jakým způsobem probíhalo Vaše těhotenství?**

- „Po celou dobu jsem měla udržované těhotenství. Hned v počátku jsem krvácela, takže mě pak sledovali a musela jsem být v klidu.“

### **4. Podstoupila jste některé z genetických vyšetření plodu?**

- „Ano, kvůli věku jsem musela jít na odběr plodové vody. Dělali mi ještě vyšetření z krve a naposledy ultrazvuk. Já jsem měla možnost vyšetření odmítnout, ale vzhledem k věku mi říkali, že je to běžná péče o starší maminy. Mě nenapadlo, že bych nešla. Brala jsem to tak, že bych ohrozila svoje dítě, kdybych nešla na odběr plodové vody.“

### **5. Byla jste dostatečně informovaná před tímto vyšetřením, věděla jste o všech přínosech a rizicích tohoto vyšetření?**

- „Ano byla jsem dostatečně informovaná, bylo to dobré. Informace jsem si vyhledávala i sama. Myslím, že jsem všechno věděla, všechno mi vysvětlili.“

### **6. Věděla jste před vyšetřením, že existuje i riziko poškození plodu?**

- „Ano, to mě informovali v tom centru před vyšetřením, ale mám dojem, že říkali, že se jedná jen o velmi malou pravděpodobnost.“

### **7. Ovlivnila Vás nějakým způsobem tato informace, bála jste se provedení tohoto vyšetření?**

- „Ne, já jsem se nebála. Cítila jsem se dobře. Brala jsem toto vyšetření tak nějak normálně. Jako když jdete na odběr krve, bude to trochu nepříjemné, ale je to pro dobrou věc.“

### **8. Podepisovala jste informovaný souhlas s vyšetřením?**

- „Ano, to určitě jsem podepisovala tam v tom genetickém centru. Já jsem s tím neměla problém, opravdu ne. Všichni byli strašně milí, dozvěděla jsem se, co jsem potřebovala. Byla jsem s péčí opravdu spokojená.“

### **9. Věděla jste, že genetická vyšetření mohou být falešně pozitivní?**

- „Ano, věděla jsem, že některá postižení nebo onemocnění mi nejsou schopni říct na 100%.“

### **10. Kdo a jakým způsobem Vás informoval o výsledcích genetického vyšetření?**

- „Výsledky mi přišly poštou. Pak to se mnou ještě probral můj gynekolog na prohlídce. Ale vcelku nebylo co probírat, výsledky dopadly dobře.“

**11. Zeptám se Vás čistě hypoteticky, kdyby výsledky genetických vyšetření byly nepříznivé, jak si myslíte, že byste zareagovala?**

- „Já bych šla na potrat. Sice jsem dítě ještě chtěla, ale zdravé. Když by se to nepodařilo, tak to se nedá nic dělat. Už jsem měla dvě velké holky. Já jsem s tímto rizikem tak trochu počítala, věděla jsem, že se klidně může stát, že dítě nebude normální. Byla jsem rozhodnutá v tom případě jít na potrat.“

**12. Jaký je Váš názor na genetická vyšetření?**

- „Já si myslím, že je to dobrá věc. Všechna ta vyšetření půjdou ještě kupředu a budou se zdokonalovat. Opravdu jsem ráda, že v dnešní době existuje taková možnost. Věřím, že by byla spousta rodin i nešťastná, protože se jim narodí postižené dítě a oni to nemohou nijak ovlivnit. Vždyť je to přece jejich volba, že chtějí mít dítě, měli by mít možnost takto ovlivnit svou rodinu. Vždyť to není nic špatného, myslím, si, že se ty děti beztak jen trápí.“

**13. Existuje pro Vás nějaký důvod, proč odmítnout genetické vyšetření v těhotenství?**

- „Já nevím, proč by to člověk mohl odmítnout. Myslím si, že výsledek, který vyšetření přinese převáží všechna rizika. Alespoň pro mě ano. Člověk získá jistotu, jestli bude mít zdravého potomka a nebo jestli ho čeká nějaké postižení. Když se to včas dozví, má možnost se podle sebe rozhodnout.“

**14. Jak moc by dítě muselo být postižené?**

- „Nad tím jsem moc nepřemýšlela. Samozřejmě, že člověk jedná nakonec úplně jinak, když se dostane, do tak hrozné situace. Ale já si myslím, že bych určitě souhlasila s tím, aby mi to odebrali. To je potom na celý život, celý život žít se špatným dítětem. Obdivuju lidi, kteří to dokážou. Mám známou, která si dítě nechala, přestože výsledky dopadly špatně a nakonec je taky spokojená. Spokojená svým způsobem. Rozhodně bych nechtěla mít dítě s takovým postižením, které omezuje jeho život a kvůli tomu nemůže být jako ostatní děti. Nemůže si hrát, chodit do školy, nikdy nebude samostatné, nebude mít svoji rodinu. To bych nechtěla, měla bych pocit, že moje dítě o to všechno přišlo jen a jen kvůli mně. Že já jsem dopustila, že má zkažený život. Než zkažený život, to radši žádný.“

Zdroj: vlastní výzkum