



Zdravotně  
sociální fakulta  
Faculty of Health  
and Social Sciences

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

**Prenatální screening vrozených vývojových vad plodu**

## **DIPLOMOVÁ PRÁCE**

Studijní program: **OŠETŘOVATELSTVÍ**

Autor: Bc. Lucie Vlkojanová, DiS.

Vedoucí práce: MUDr. Miloš Velemínský, PhD.

České Budějovice 2020

### **Prohlášení**

Prohlašuji, že svoji diplomovou práci s názvem „*Prenatální screening vrozených vývojových vad plodu*“ jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

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

V Českých Budějovicích dne 6. srpna 2020 .....

podpis

## **Poděkování**

Tímto bych chtěla poděkovat všem svým blízkým, kteří přispěli k vytvoření ideálního zázemí nejen při zpracování diplomové práce, ale i během celého mého studia. Zvláštní poděkování patří prim. MUDr. Miloši Velemínskému, PhD. za vedení práce, cenné rady a trpělivost. Prof. MUDr. Miloši Velemínskému, CSc., dr.h.c. za cenné rady a podporu, MUDr. Tereze Kutové za rady a společný náhled na problematiku, mé rodině za podporu a v neposlední řadě všem maminkám, které mi poskytly rozhovory na toto pro ně jistě citlivé téma.

# Prenatální screening vrožených vývojových vad plodu

## Abstrakt

Prenatální screening vrožených vývojových vad plodu prošel za několik pár let bouřlivým rozvojem, ostatně jako celá medicína. Diplomová práce popisuje cíle prenatálního screeningu a jednotlivé screeniny, které se provádí v různém stádiu gravidity. Jaký je jeho význam a jeho důležitost. Dále jsou zde popsány příčiny vzniku vrožených vad a jejich dělení. Podrobně jsou popsány jednotlivé biochemické markery, které jsou součástí biochemického screeningu. Práce se zabývá invazivními a neinvazivními metodami v prenatální diagnostice.

Vzhledem k tomu, že lze v dnešní době detekovat a diagnostikovat vroženou vývojovou vadu (dále jen VVV) již ve velmi časném stádiu gravidity, je na rodičích a jejich rozhodnutí, zda v graviditě pokračovat či nikoliv. Cílem práce bylo také seznámit čtenáře s psychologickými aspekty prenatální diagnostiky a perinatální paliativní péčí. V této části se práce zaměřuje na ošetřující zdravotnický personál a poskytuje rady či vodítka, jak se v takových situacích zachovat, a jak být správnou oporou a pomocí pro rodiny dítěte s VVV neslučitelnou se životem.

Cílem práce bylo zjistit, jak jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu, zda k němu přistupují aktivně a zda doporučený screening absolvují. Dalším cílem práce bylo identifikovat ženy, kterým se i přes absolvování screeningu narodilo dítě s VVV. Posledním cílem bylo zjistit, co vedlo ženy, i přes nepříznivou prognózu, v těhotenství pokračovat.

K výzkumu byla použita kombinace jak kvantitativního, tak kvalitativního šetření. Kvantitativní část probíhala na základě nestandardizovaných dotazníků s gravidními ženami. Dotazník byl zaměřen na znalosti a výskyt vrožených vad, jak jsou gravidní ženy informovány o vrožených vadách a o prenatálním screeningu a o výhodách a nevýhodách invazivního vyšetření. Sledovaná kritéria byla pro účel analýzy a přehlednosti seskupena do 4 okruhů. Znalost vrožených vývojových vad a jejich odhalení, Informovanost o prenatálním screeningu, Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV a Znalost invazivních a neinvazivních metod. Pro otázky každého okruhu hledáme závislost na 5 demografických proměnných – kraj, věk, vzdělání, víra a pořadí těhotenství (po kolikáté je žena těhotná). Kvalitativní část výzkumu probíhala na základě polostrukturovaných rozhovorů s maminkami, u kterých byla jejich dítěti v prenatálním stádiu

diagnostikována VVV. Zaměřila jsem se na vyšetření, zda absolvovaly doporučená vyšetření, zda absolvovaly nadstavbová vyšetření při pozitivním screeningu, jaké bylo chování personálu při oznamování fatální diagnózy a reakce ošetřujícího personálu na rozhodnutí si dítě ponechat, jakým způsobem se s dítětem rozloučily, pokud již zemřelo, zda mají memory box či zda využily služeb nadace Dítě v srdci.

Z výsledků výzkumu je zajímavé zmínit, že ženy nad 36 let ze 76,9 % znají biochemické vyšetření krve k odhalení VVV než ženy do 25let (jen 25,9 %). Co do četnosti gravidit mají poprvé těhotné ženy nižší znalost biochemického vyšetření krve k odhalení VVV (36,6 %), než ženy, u kterých se jedná o druhé těhotenství (52,4 %) nebo třetí a více (71,4 %). A pokud nahlédneme na problematiku víry a umělého přerušeni těhotenství, vzhledem k přítomnosti VVV, tak s názorem na umělé přerušeni těhotenství v důsledku zjištění VVV se méně ztotožňují věřící respondentky (19,0 %), než respondentky nevěřící (47,4 %).

V kvalitativním šetření proběhly rozhovory se 7 ženami/maminkami, kterým byla jejich dítěti v graviditě diagnostikována VVV. Některé si své dítě ponechaly a rozhodly se jej donosit a porodit i za tu cenu, že dítě má VVV neslučitelnou se životem a délka života jejich dítěte se bude pohybovat v řádech dnů či týdnů. Byla to velmi zajímavá sonda do myšlení těchto žen. Jaké důvody je ovlivnily, si dítě nechat či naopak nenechat, jak se se svým dítětem rozloučily, pokud zemřelo, jak se na celou záležitost dívají zpětně. Tyto rozhovory či příběhy byly velice silné a emotivní.

### **Klíčová slova**

prenatální screening, vrozené vývojové vady, prenatální diagnostika, dětská paliativní péče

# **Prenatal screening of congenital malformations of the fetus**

## **Abstract**

Along with medicine as a whole the fetus prenatal screening for innate developmental defects has undergone a tremendous advance over few recent years. This Thesis describes the prenatal screening objectives, giving account of the individual screenings being carried out at various stages of pregnancy, their significance and importance. Causes behind the innate defects and their breakdown are further discussed. The individual biochemical markers that form a part of biochemical screening are described in detail. The Thesis deals with invasive and non-invasive techniques in prenatal diagnostics.

As it is now possible to detect and diagnose an innate developmental defect at a very early stage of pregnancy, it is up to the parents and their decision whether or not to continue with pregnancy. This Thesis is also aimed to make readers familiar with the prenatal diagnostics psychological aspects as well as with perinatal palliative care. In this section the Thesis has at its focal point the health-care personnel, providing advises and guidance as to what should be their conduct in such situations and how to act as a good support provider and assistant for a family with a child suffering an innate defect incompatible with life.

The Thesis followed as its goal the efforts to find out whether or not and how the gravidas are informed of the prenatal screening potentials, if their approach to the issue is active, if they really take a recommended screening. Within its last objective the Thesis was to identify the women who gave birth to a child with an inborn defect despite that they had taken the screening.

A combination of quantitative and qualitative surveys has been used for the research. The quantitative survey was based on non-standard questionnaires filled out with pregnant women. The questionnaire was focused on knowledge and occurrence of innate defects, whether or not the gravidas are adequately informed of innate defects and prenatal screening, of invasive examination advantages and disadvantages. For the purposes of analysis the criteria followed have been grouped into four spheres. Knowledge of Innate Developmental Defects and their Diagnosing, Awareness of Prenatal Screening, Fears of Examination, Its Consequences and Occurrence of IDD, and Knowledge of Invasive and Non-invasive Techniques. We are looking for how the issues from the individual circles depend on 5 geographical variables – Region, Age, Education, Religion and Gravidity (how many times a woman is pregnant). Qualitative survey was

based on semi-structured interviews with the moms in whom an innate developmental defect of their babies have been diagnosed at a prenatal stage. At my focal point were the inquiries to find out if they really took the recommended OGL, superstructure examinations upon a positive screening, what was the personnel's conduct when they had to announce a fatal diagnosis and health-care personnel's responses to the decision to keep the baby, how they parted with the child when it had died already, if they have a memory box or if they have used the services offered by the Baby in Heart foundation.

As for the research results, the following should be mentioned as interesting: 76,9 % of women aged over 36 know the biochemical examination of blood for IDD more than the women under 25 (only 25.9 % of them know). As for their gravidities, the primigravidas have lower knowledge of the blood biochemical examination for IDD (36.6 %) than secundigravidas (52.4%) or multigravidas (71.4 %). And concerning the issues of religious faith and induced abortions due to an IDD diagnosed, the respondents-believers (19.9 % of them) less identify themselves with affirmative attitudes to such abortions than the respondents-unbelievers (47.4 % of them).

The qualitative survey consisted of the interviews with 7 women/moms in whom an innate developmental defect was diagnosed. Some of them kept their babies and decided to carry them on and give them birth even at the cost of an IDD incompatible with life, aware of the child's life expectancy in the order of days or weeks. It was a very interesting probe into these women's minds. What were the reasons behind their decisions to keep or abandon the baby. How they parted with their babies if they had died, how they look at the matter retrospectively. These interviews were very strong and emotive.

### **Key words**

prenatal screening, congenital malforms, prenatal diagnostics, pediatric palliative care

## Obsah

|          |   |          |
|----------|---|----------|
| <b>1</b> | <b>TEORETICKÁ ČÁST.....</b>   | <b>8</b> |
| 1.1      | Úvod.....   | 8        |
| 1.2      | Současný stav .....   | 9        |
| 1.3      | Základní definice pojmů.....  | 9        |
| 1.4      | Zásady dispenzární péče v těhotenství – doporučené postupy ČGPS ČLS JEP 1/2019<br>9 |          |
| 1.4.1    | Pravidelná vyšetření.....   | 10       |
| 1.4.2    | Nepravidelná vyšetření.....   | 11       |
| 1.4.3    | Laboratorní vyšetření do 14. týdne .....  | 11       |
| 1.4.4    | Ultrazvukové vyšetření do 14. týdne.....  | 11       |
| 1.4.5    | Ultrazvukové vyšetření ve 20.-22. týdnu.....  | 11       |
| 1.4.6    | Laboratorní vyšetření ve 28. – 34. týdnu.....                                       | 12       |
| 1.4.7    | Ultrazvukové vyšetření ve 30. – 32. týdnu .....                                     | 12       |
| 1.5      | Příčiny vrozených vad .....   | 12       |
| 1.6      | Dělení vrozených vad .....  | 14       |
| 1.6.1    | Podle období vzniku .....   | 14       |
| 1.6.2    | Podle mechanismu vzniku .....   | 14       |
| 1.6.3    | Podle klinických projevů.....   | 15       |
| 1.6.4    | Chromozomální aberace .....   | 15       |
| 1.7      | Prenatální screening VVV.....   | 15       |
| 1.7.1    | Screeningové testy prováděné v I. trimestru těhotenství .....                       | 16       |
| 1.7.2    | Screeningové testy prováděné v II. trimestru těhotenství .....                      | 17       |
| 1.8      | Biochemické parametry screeningu VVV .....  | 17       |
| 1.8.1    | Alfa-fetoprotein - AFP.....   | 17       |
| 1.8.2    | Lidský choriový gonadotropin – hCG.....   | 18       |
| 1.8.3    | Pregnancy – associated plasma protein A – PAPP-A .....                              | 19       |
| 1.8.4    | Nekonjugovaný estriol – uE3.....  | 19       |
| 1.8.5    | Placentární růstový faktor – PIGF .....   | 20       |
| 1.8.6    | Inhibin A .....   | 20       |
| 1.9      | Ultrazvuková vyšetření .....  | 20       |
| 1.9.1    | 1. trimestr.....  | 20       |
| 1.9.2    | 2. trimestr.....  | 22       |
| 1.9.3    | 3. trimestr.....  | 22       |
| 1.10     | Diagnostika – metody prenatální dg.....   | 22       |
| 1.10.1   | Neinvazivní metody prenatální diagnostiky.....                                      | 23       |
| 1.10.2   | Invazivní metody prenatální diagnostiky .....                                       | 24       |
| 1.11     | Genetická konzultace v prenatální diagnostice.....                                  | 26       |
| 1.12     | Hlášení VVV .....   | 27       |
| 1.13     | Prevence.....   | 27       |
| 1.14     | Vybrané VVV detekovatelné metodami prenatální diagnostiky.....                      | 28       |
| 1.14.1   | Downův syndrom.....   | 28       |
| 1.14.2   | Edwardsův syndrom .....   | 29       |
| 1.14.3   | Patauův syndrom.....  | 29       |
| 1.15     | Psychologické aspekty prenatální diagnostiky .....                                  | 30       |



|             |  |            |
|-------------|--|------------|
| <b>1.16</b> | <b>Perinatální paliativní péče.....</b>  | <b>31</b>  |
| 1.16.1      | Úmrtí dítěte .....   | 31         |
| 1.16.2      | Truchlení u otce a u matky .....   | 33         |
| 1.16.3      | Fáze truchlení .....   | 33         |
| 1.16.4      | Přístup zdravotníků.....   | 35         |
| 1.16.5      | Praktické rady pro zdravotnický personál.....  | 35         |
| <b>2</b>    | <b>CÍL PRÁCE A HYPOTÉZY.....</b>   | <b>37</b>  |
| 2.1         | Výzkumné otázky.....   | 37         |
| 2.2         | Hypotézy .....   | 37         |
| <b>3</b>    | <b>METODIKA .....</b>  | <b>39</b>  |
| 3.1         | Výzkumné soubory .....   | 40         |
| 3.2         | Statistické zpracování dat .....   | 40         |
| <b>4</b>    | <b>VÝSLEDKY.....</b>   | <b>41</b>  |
| <b>4.1</b>  | <b>Analýza výsledků z kvantitativní části výzkumu .....</b>                                  | <b>41</b>  |
| 4.1.1       | Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalení .....                                     | 42         |
| 4.1.2       | Informovanost o prenatálním screeningu .....   | 47         |
| 4.1.3       | Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV .....   | 49         |
| 4.1.4       | Znalost invazivních a neinvazivních metod.....   | 55         |
| <b>4.2</b>  | <b>Výsledky rozhovorů s maminkami.....</b>   | <b>59</b>  |
| 4.2.1       | 1. kategorie: Identifikační údaje .....  | 59         |
| 4.2.2       | 2. kategorie: Doporučená vyšetření .....   | 59         |
| 4.2.3       | 3. kategorie: Datace stanovení diagnózy.....   | 59         |
| 4.2.4       | 4. kategorie: Invazivní vyšetření .....  | 60         |
| 4.2.5       | 5. kategorie: Ukončení těhotenství, způsob doporučení ukončení těhotenství a reakce<br>okolí | 61         |
| 4.2.6       | 6. kategorie: Zvažování nad ukončením těhotenství.....                                       | 63         |
| 4.2.7       | 7. kategorie: Důvod ukončení či neukončení těhotenství .....                                 | 63         |
| 4.2.8       | 8. kategorie: Reakce odborníků.....  | 63         |
| 4.2.9       | 9. Vyhledání odborné pomoci před porodem .....   | 64         |
| 4.2.10      | 10. kategorie: Porod .....   | 64         |
| 4.2.11      | 11. kategorie: Bezprostřední péče o dítě po porodu .....                                     | 68         |
| 4.2.12      | 12. kategorie: Rozloučení se s dítětem .....   | 69         |
| 4.2.13      | 13. kategorie: Ohlédnutí se zpět, Dítě v srdci a memory box.....                             | 70         |
| <b>5</b>    | <b>DISKUZE .....</b>   | <b>73</b>  |
| 5.1         | Diskuze nad výsledky kvantitativního výzkumného šetření .....                                | 74         |
| 5.2         | Diskuze nad výsledky rozhovorů s maminkami.....  | 78         |
| <b>6</b>    | <b>ZÁVĚR .....</b>   | <b>83</b>  |
| <b>7</b>    | <b>SEZNAM LITERATURY .....</b>   | <b>86</b>  |
| <b>8</b>    | <b>SEZNAM PŘÍLOH.....</b>  | <b>92</b>  |
| <b>9</b>    | <b>SEZNAM OBRÁZKŮ.....</b>   | <b>102</b> |
| <b>10</b>   | <b>SEZNAM TABULEK .....</b>  | <b>108</b> |
| <b>11</b>   | <b>SEZNAM GRAFŮ.....</b>   | <b>109</b> |
| <b>12</b>   | <b>SEZNAM ZKRATEK.....</b>   | <b>110</b> |

# 1 TEORETICKÁ ČÁST

## 1.1 Úvod

Práce se věnuje jednak prenatalnímu screeningu vrozených vývojových vad (dále jen VVV), ale také paliativní péči. Prenatální screening prošel v posledních letech bouřlivým rozvojem. Hájek (2000) uvádí, že naše země patřila v 70. letech minulého století k prvním zemím v Evropě, které zavedli základní metody prenatalní genetické diagnostiky do klinické praxe. Vavřinková a Roztočil (2017) zmiňují, že od počátku 21. století, díky prenatalnímu screeningu, u nás klesla perinatální úmrtnost z 10 % na 4 %. Podle Hájka (2000) prenatalní diagnostika není pouze prevencí, ale měla by umožnit život dětem, které by se pro zvýšené genetické riziko bez prenatalní diagnostiky nikdy nenarodily.

Je ale důležité zmínit perinatální a dětskou paliativní péči. Jelikož ne všechny děti mají to štěstí, že díky prenatalnímu screeningu a včasné diagnostice povedou spokojený život. K rozvoji paliativní péče u nás došlo až v posledních 20 letech. (Bužgová, 2019).

Konkrétně dětskou paliativní péči definovala WHO až v roce 1998. „*Dětská paliativní péče je aktivní komplexní péčí o somatickou, psychickou a spirituální dimenzi nemocného dítěte a zahrnuje také podporu rodiny.*“ dle WHO. Každý, kdo pečuje o dítě s nevyлéčitelnou chorobou, musí vyhodnocovat a mírnit fyzické, psychické a sociální strádání dítěte. (Bužgová, 2019).

Všeobecné sestry, porodní asistentky a převážně dětské sestry by měly mít velkou úlohu jednak v edukaci budoucích rodičů o všech vyšetřeních, ať již neinvazivních či invazivních. V neposlední řadě jsou to právě dětské sestry, které poskytují paliativní péči dětem, ať je to ve zdravotnickém zařízení, či v domácí péči. Poskytují odbornou péči, která by měla být vysoce kvalifikovaná a dle všech pravidel, ale také psychickou pomoc a podporu rodinám, které se ocitly v takto nelehké životní situaci. Je dobré zmínit, že se touto problematikou zabývá mnoho neziskových organizací a vznikají mobilní hospice.

Práce je rozdělena do dvou částí. Teoretická část se zabývá doporučenými postupy prenatalního screeningu, nadstavbových vyšetření, která převážně nejsou hrazena z prostředků veřejného pojištění. Jsou zde podrobně popsány jednotlivé biochemické markery, které se vyšetřují z krve matky. Práce popisuje vybrané vrozené vady a geneticky podmíněné syndromy. Dále také zmiňuje možnosti neinvazivního a invazivního testování k určení prenatalní diagnostiky. V závěru teoretické práce jsou popsány psychologické aspekty prenatalní diagnostiky a sdělování negativních zpráv. A jak již bylo zmíněno, role sestry v této problematice je spíše edukační a měla by sehrát roli interventa. V empirické části práce byl využit smíšený kvantitativně-kvalitativní

design výzkumu. V kvantitativní části bylo cílem zmapovat informovanost právě těhotných žen o prenatalním screening, zda podstupují doporučená vyšetření, zda jsou informovány o rizicích invazivní diagnostiky a zda znají negativní procesy, které mohou ovlivnit zdraví jejich a zdraví jejich dítěte. Kvalitativní část výzkumu probíhala formou rozhovorů s maminkami, kterým jejich těhotenství byla diagnostikována VVV dítěte. Pro mě to byla velmi zajímavá sonda do myšlenkových pochodů člověka, kterému byla sdělena negativní zpráva a ze dne na den se mu změnil život. Jaké bylo chování zdravotního personálu, jaké byly reakce na jejich rozhodnutí dítě i přes všechno donosit a porodit, jak se s touto skutečností vyrovnávaly a hlavně, jaký byl důvod si dítě buďto ponechat, či se rozhodnout k přerušení těhotenství.

## **1.2 Současný stav**

Vrozené (kongenitální) vady, malformace a anomálie to jsou jen některá synonyma, která jsou používána při popisu strukturních (morfologických), funkčních (podmíněných menší strukturální vadou), behaviorálních poruch (poruchy chování) a metabolických poruch, které se vyskytují při narození. Teratologie (z řec. *teras*, zrůda) je věda, která se zabývá studiem těchto poruch. (Sadler, 2018).

Podle Šípka (2010-2019) jsou VVV defekty orgánů, ke kterým došlo během prenatalního vývoje a jsou přítomny i po narození jedince. Postihují okolo 3 % novorozenců v různém rozsahu.

## **1.3 Základní definice pojmů**

Pojem screening je jedním ze způsobů hromadného testování populace, které dále zahrnuje pozorování a monitorování. (Panczak a Otová, 2014). Základním smyslem screeningu v oblasti medicíny je identifikovat konkrétní jedince, kteří mají riziko vyšší či dokonce vysoké, aby se u nich mohlo určité onemocnění vyskytovat. (Hájek, 200). Screening je proces, který vede k dalším preventivním nebo diagnostickým úkonům, které s daným onemocněním souvisejí. Systematická vyšetření jsou indikována lékařem, aniž by existovalo důvodné podezření, že pacientka daným onemocněním trpí. Obecně smyslem screeningu je získat dané informace o konkrétním pacientovi, aby měl z vyšetření užitek. (Loucký 2017).

## **1.4 Zásady dispenzární péče v těhotenství – doporučené postupy ČGPS ČLS JEP 1/2019**

Zásady dispenzární péče v těhotenství jsou doporučené postupy, které vydává Česká gynekologická a porodnická společnost (dále jen ČGPS) a Česká lékařská společnost Jana

Evangelisty Purkyně (dále jen ČLS JEP). Gestační stáří plodu se nejlépe vyjadřuje v ukončených týdnech a dnech (např. 27+0), pokud pouze v týdnech, pak se zásadě hovoří o ukončených týdnech těhotenství tedy dokončený 27. týden je 27+0 až 27+6 atp. Občas se používá termín probíhající týden, což je např. 28.týden a je označován 27+0 až 27+6. Aby nedošlo k záměně, je doporučováno se vyjadřovat v ukončených týdnech a dnech. (Zásady dispenzární péče, 2019).

O tom, do jaké skupiny z hlediska rizikivosti je těhotná zařazena, rozhodne její gynekolog. A to na základě získané anamnézy a akutního klinického nálezu. Těhotné s nízkým rizikem je dispenzární prenatalní péče poskytována do 34.tt v intervalu 4–6 týdnů, od 34.tt až do termínu porodu jedenkrát za 1-2 týdny. Předání těhotné do zdravotnického zařízení, které povede porod, je po vzájemné domluvě s gynekologem. Taktéž i potermínová těhotenství. (Zásady dispenzární péče, 2019).

Marešová (2018) zařazuje rizikovitost těhotných takto. Těhotné se středním rizikem, jejichž anamnéza je zatížená rizikovými faktory a jejich výsledky vyšetření jsou normální, ale vyžadují opakování, toto těhotenství označujeme jako rizikové. Frekvence návštěv je závislá na aktuálním zdravotním stavu. Pokud jsou laboratorní výsledky rizikových těhotných žen mimo hranice fyziologie, musí být převedena do třetí skupiny s vysokým rizikem. Těhotné s vysokým rizikem mohou, ale nemusejí mít v anamnéze rizikové faktory. Nicméně přítomnost patologických klinických či laboratorních výsledků definuje konkrétní riziko. Zahrnujeme sem i takové ženy, jejichž specifický medicínský problém definuje riziko již na počátku gravidity. Takováto těhotenství označujeme jako patologická a frekvence návštěv je zcela individuální. (Hájek, 2004.)

Do skupiny s definovaným konkrétním rizikem může být těhotná zařazena při prvním vyšetření nebo kdykoliv v průběhu těhotenství na základě klinických či laboratorních výsledků, které definují konkrétní riziko. Frekvence návštěv a rozsah laboratorních vyšetření je individuální a závisí na závažnosti klinického stavu těhotné. (Zásady dispenzární péče, 2019).

#### ***1.4.1 Pravidelná vyšetření***

Do těchto vyšetření je zahrnuta anamnéza a určení míry rizika, zevní vyšetření těhotné, stanovení hmotnosti a krevního tlaku, chemické vyšetření moči proužkem (stanovení bílkoviny a cukru), dále podle zvážení lékaře bimanuální vaginální vyšetření (což je vyšetření jednou rukou přes břišní stěnu a zároveň druhá ruka je zavedena do

pochvy (Slezáková, 2017)) se stanovením cervix skóre a detekce známek vitality plodu. (Zásady dispenzární péče, 2019).

#### **1.4.2 Nepravidelná vyšetření**

Těhotné ženě by měl být gynekologem nabídnut screening morfologických a chromosomálních vad plodu. Měla by mít informace o metodách screeningu, o poskytovatelích i formě úhrady. Měl by být preferován kombinovaný screening, který zahrnuje jak biochemické, tak ultrazvukové vyšetření. Biochemické vyšetření je v současné době hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění, ultrazvukové vyšetření již nikoliv. (Zásady dispenzární péče, 2019).

#### **1.4.3 Laboratorní vyšetření do 14. týdne**

Odběr krve zahrnuje stanovení krevní skupiny RhD, který se řídí Doporučením k provádění prevence RhD aloimunizace u RhD negativních žen, screening nepravidelných antierytrocytárních protilátek, stanovení hematokritu, hladiny hemoglobinu, počtu erytrocytů, leukocytů a trombocytů, sérologické vyšetření HIV, HBsAg a protilátek proti syfilis, glykémie nalačno, jejíž vyšetření se řídí postupem Gestační diabetes mellitus. (Zásady dispenzární péče, 2019).

#### **1.4.4 Ultrazvukové vyšetření do 14. týdne**

Ve zprávě o UZ vyšetření do 14. týdne by měl být uveden počet plodů, u vícečetného těhotenství chorionicitu a amnionicitu (více v doporučeném postupu Ultrazvuková vyšetření v průběhu prenatální péče a vícečetná těhotenství), vitalitu plodu, biometrii, při které je měřen parametr CRL – crown – rump length – temenokostrční délka (obrazová dokumentace je podmínkou výkonu). Naměřená hodnota se uvádí v milimetrech, a je podle ní určen termín porodu, nebo-li datace těhotenství. (Zásady dispenzární péče, 2019). (obr 1.) – datace těhotenství dle CRL v 1. trimestru

#### **1.4.5 Ultrazvukové vyšetření ve 20.-22. týdnu**

Lubušký (2006) ve svém článku popisuje vyšetření takto. Ultrazvukové vyšetření v tomto období popisuje podrobně několik parametrů. Je zde zhodnocen opět počet plodů, vitalita plodu, biometrie, při které jsou měřeny tyto parametry:

BPD – biparietální průměr, což je vzdálenost temenních kostí plodu

HC – obvod hlavičky

AC – obvod břicha

FL – délka stehenní kosti,

výpočet odhadované hmotnosti plodu EFW (estimated fetal weight), morfologie plodu (u fyziologického těhotenství je proveden zápis „bez zjištěných morfologických abnormalit plodu), lokalizace placenty (pokud zasahuje do dolního děložního segmentu je nutno změřit vzdálenost dolního pólu od vnitřní branky, eventuálně zjistit, jaký je přesah branky) a množství plodové vody. (Pravidelná UZ vyšetření v průběhu perinatální péče, 2019).

Těhotné ženě může být nabídnuto také Podrobné hodnocení morfologie plodu ve II. trimestru těhotenství (toto vyšetření je podrobně popsáno v postupu Podrobné hodnocení morfologie plodu při ultrazvukovém vyšetření ve 20.-22. týdnu těhotenství) a také poskytnuta informace o poskytovatelích a formě úhrady, jelikož toto podrobné vyšetření není zatím hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění. (Marešová, 2018). Orální glukózový toleranční test ve 24. – 28. týdnu. Toto vyšetření je podrobně popsáno v Doporučeném postupu Gestační diabetes mellitus. Antepartální profylaxe RhD aloimunizace u RhD negativních žen do 28. týdne. Toto vyšetření je podrobně popsáno v doporučeném postupu Doporučení k provádění prevence RhD aloimunizace v RhD negativních žen. (Lubušký, 2010).

#### ***1.4.6 Laboratorní vyšetření ve 28. – 34. týdnu***

V tomto vyšetření se stanovuje hematokrit, hladiny hemoglobinu, počet erytrocytů, leukocytů a trombocytů, podle platného právního předpisu by mělo být znovu provedeno klinické a serologické vyšetření na syfilis s použitím jedné nespecifické a jedné specifické reakce. (Zásady dispenzární péče, 2019).

#### ***1.4.7 Ultrazvukové vyšetření ve 30. – 32. týdnu***

Toto vyšetření je prakticky stejné, jako vyšetření ve 20.- 22. týdnu, kromě vyšetření morfologie plodu. (Zásady dispenzární péče, 2019).

### **1.5 Příčiny vrozených vad**

Dle Sadlera (2018) se velké strukturní malformace vyskytují u 2-3 % živě narozených novorozenců. Do 5. roku bývají zjištěny další vady, tedy celkový počet dětí s postižením se pohybuje kolem 4-6 %. Hlavní příčiny dětské mortality jsou z 21 % právě vrozené vady. Příčina je u 40-60 % neznámá. Genetické faktory se podílejí na vzniku VVV z asi 15 %, z 10 % faktory zevního prostředí a multifaktoriální příčiny jsou kolem 20-25 %. (Vrozené vady – Šípek, 2008-2019)

Ve 40. letech 20. století přichází velký zlom. Do té doby se předpokládalo, že vrozené vady jsou vyvolané pouze genetickými faktory. Bylo ale prokázáno, že pokud matka

v časném těhotenství onemocní zarděnkami, má to za následek abnormality embrya. Bylo tedy zřejmé, že VVV mohou být také způsobeny zevními faktory. (Sadler, 2018).

### **Genetické vlivy**

Chromosomální aberace představují specifickou skupinu diagnóz. Jsou způsobeny strukturálními či numerickými odchylkami v karyotypu a často se projevují jako syndrom – Downův, Edwardův, Patauův, Turnerův atd. (Příčiny vrozených vad a teratogeny – Šípek, 2008-2019).

Monogenně podmíněné vrozené vady jsou způsobeny mutací v jednom genu. Marfanův syndrom či achondroplazie, což jsou vrozené vady skeletu a pojiva. (Příčiny vrozených vad a teratogeny – Šípek, 2008-2019).

Multifaktoriálně podmíněné vrozené vady představují velmi rozsáhlou skupinu. Etiologicky bychom je mohly zařadit mezi vady podmíněné geneticky a vady podmíněné zevními faktory. (Příčiny vrozených vad a teratogeny – Šípek, 2008-2019).

### **Vnější vlivy**

Jak uvádí Šípek ve svém článku o vnějších vlivech a teratogenech (Příčiny vrozených vad a teratogeny – Šípek, 2008-2019), které se řadí mezi teratogeny biologické povahy jsou zahrnuty původci infekčních onemocnění např. toxoplazmóza, rubivirus (zarděnky), cytomegalovirus, herpesviry, treponema pallidum (syfilis) aj. Také onemocnění matky, jako je diabetes mellitus či fenylketonurie.

Teratogeny chemické povahy jsou látky užívané v zemědělství či průmyslu (těžké kovy, organická rozpouštědla atp.). Velmi významnou skupinu tvoří léky a léčivé přípravky. Významné teratogeny jsou cytostatika, antibiotika, antiepileptika, warfarin, ACE-inhibitory (jako jsou antihypertenziva a léky k léčbě městnavého srdečního selhání). Do této skupiny patří také alkohol (ethylalkohol), jehož abúzus způsobuje fetální alkoholový syndrom (obr. 2.) a některé další drogy (pervitin atp.) (Roztočil, 2017).

U těchto vlivů je třeba vzít v úvahu několik specifíků. Jednak faktor dávky. Protože nízké dávky nemusí VVV způsobit vůbec, nebo mohou způsobit mírnější postižení. Faktor času a citlivost k účinku jednotlivým teratogenům není v průběhu celé gravidity stejný. Obecně je plod citlivější v 1. trimestru a působení má horší prognózu. Ale je třeba zdůraznit, že působení teratogenů ve 2. a 3. trimestru může mít také nepříznivý efekt. (Sadler, 2011). Velmi záleží na tzv. kritické periodě, tedy fázi vývoje, ve kterém se v daný okamžik plod nachází. Protože působení teratogenu v různých fázích těhotenství může mít výrazně odlišné účinky. V období embryogeneze lze hovořit o pravidlu „Vše nebo nic“, jak zmiňuje Šípek, Příčiny vrozených vad a teratogeny. Embryo samo buď dokáže

veškerá poškození zreparovat ad integrum nebo zanikne. V období organogeneze již působení teratogenů VVV nevyvolává.

A jako poslední je faktor genetické výbavy a druhu. Jelikož dle studií závisí jednak na genetické výbavě konkrétního jedince, ale také na mezidruhově variabilitě. Což se týká výzkumu působení teratogenních účinků léčiv a chemikálií na laboratorních zvířatech. Zástupci fauny nemusí být citliví stejně jako zástupci lidské rasy. (Příčiny vrozených vad a teratogeny – Šípek, 2008-2019).

## 1.6 Dělení vrozených vad

Ve většině případů nejsou příčiny malformací známé. Předpokládá se, že výraznější odchylky na chromozomální úrovni neumožní vývin jedince a dojde k potratu. (Sadler, 2011). Malformace mohou vznikat v různém období vývoje plodu, tedy po celou dobu trvání gravidity, jelikož na plod působí různé teratogeny uvedené v kapitole 1.5. (Mačák, 2012).

### 1.6.1 Podle období vzniku

**Gametopatie** je porucha, která vzniká přímo v pohlavních buňkách. K chybě dojde při rozdělování chromozomů. (Mačák, 2012).

**Blastopatie** je porucha či jsou poruchy, které vznikají v období 15 dnů po oplodnění. Vznikají zrůdy (výrazná odchylka od normálu) a vrozené defekty. Vážnější chromozomální odchylky vedou k potratu, jelikož nejsou schopny dalšího vývoje. (Mačák, 2012).

**Embryopatie** jsou vady, které vznikají od 15. dne po oplodnění do 3. měsíce nitroděložního vývoje. V tomto období dochází k organogenezi. (Mačák, 2012).

**Fetopatie** mohou postihnout plod od 3. měsíce do porodu. Organogeneze sice již proběhla, nicméně různé teratogeny jí mohou poškodit, zastavit či zabrzdit jejich další vývoj. (Mačák, 2012).

### 1.6.2 Podle mechanismu vzniku

Vznik vad podle mechanismu můžeme rozdělit do 4 skupin:

**Malformace** jsou způsobeny abnormálním vývojem orgánu nebo tkáně. Tento vývoj byl abnormální již od začátku.

**Disrupce** jsou způsobeny patologickým procesem, který naruší vývoj orgánu nebo tkáně. Ale vývoj byl od začátku normální.

**Deformace** jsou způsobeny zásahem vnější síly (fyzikální), která poškodí doposud zdravý vývoj orgánu nebo tkáně.



**Dysplasie** jsou způsobeny patologickým uspořádáním buněk, které formují příslušný orgán či tkán.

(Definice a rozdělení vrozených vad – Šípek, 2008-2019)

### ***1.6.3 Podle klinických projevů***

**Isolované** vady se vyskytují pouze samostatně např. izolovaná polydaktylie.

**Sekvence** jsou vady, které jsou způsobeny jedním faktorem, který způsobuje patologické kaskády dějů např. sekvence Potterové.

**Asociace** jsou vady, které mají tendenci se vyvíjet s jinými typickými vadami, např. VATER asociace (defekt obratle, atrezie anu, tracheo-esophageální píštěl, srdeční defekt, renální a končetinové anomálie) (Solomon, 2011)

**Syndrom** je komplex fenotypových anomálií, které jsou typické pro definovanou klinickou diagnózu např. Downův syndrom.

### ***1.6.4 Chromozomální aberace***

Normální chromozomová výbava člověka tvoří 46 chromozomů. Párových chromozomů (autozomů) je 22 párů a 2 pohlavní chromozomy (gonozomy). Ženské gonozomy se označují XX a mužské XY. Během vývoje v embryogenezi, respektive v těch nejčasnějších fázích vývoje vajíčka a jeho dělení, může dojít k chybě při rozdělení chromozomů. (Sadler, 2011). Mohou vzniknout dceřiné buňky, které mají o jeden chromozom více a druhá o jeden chromozom méně. Pokud se spojí normální buňka s buňkou, kde chybí jeden chromozom, vznikne tzv. monozomie, a pokud se spojí normální buňka s buňkou, kde je o jeden chromozom navíc, jedná se o tzv. trizomii. Monozomatické buňky nejsou schopné života a většinou zanikají. Trizomatické buňky většinou přežívají, a vznikne tak jedinec poškozený. (Maříková, Seemanová, 2013).

## **1.7 Prenatální screening VVV**

Dnešní moderní medicína umožňuje těhotné ženě screeningová vyšetření již v tom nejčastějším stádiu těhotenství uvádí Loucký (2017). Jako nejčastější screeningové vyšetření je vyšetření ultrazvukovou diagnostikou, která je nedílnou součástí vyšetření již od konce šedesátých let minulého století. Podle Hájka (Základy prenatální diagnostiky 2000) může ultrazvuk s konečnou platností rozhodnout otázku, zda se plod správně vyvíjí. Je nutné podotknout, že ultrazvukové vyšetření je jednou, nikoliv jedinou metodou. Společně s ostatními prenatálními vyšetřovacími metodami jako je biochemie, biometrie, cytologie, mikrobiologie, DNA-analýza, je podstatnou složkou komplexu diagnostických metod uvádí (Hájek, 2000).

Prenatální screening není diagnostickým testem. (Novotný, 2011)

### ***1.7.1 Screeningové testy prováděné v I. trimestru těhotenství***

Screeningové vyšetření v 1. trimestru je na jednu stranu vysoce efektivní, ale na druhou stranu jeho výsledky mohou být ovlivněny skutečností, že zachytí i takovou část těhotenství s postiženými plody, kde by došlo mezi 1. a 2. trimestrem k samovolnému ukončení těhotenství. Mezi 1. a 2. trimestrem zanikne víc než 1/3 těhotenství, která nesou plod, který převážně bývá postižen Downovým syndromem, popisuje Loucký (2017).

#### **Kombinovaný test**

Jedno z prvních vyšetření, které těhotná žena podstoupí, je kombinovaný test, který se provádí do 11. týdne těhotenství, tedy gestační stáří 10 + 0. (Gregora, Velemínský ml., 2013). Horní hranice, kdy je možno provést kombinovaný test, je gestační stáří 13 + 6 dnů. Kombinovaný test se skládá ze dvou biochemických markerů (PAPP-A a free  $\beta$ -hCG) a měření nuchální translucence (NT). Biochemické markery se vyšetřují z periferní krve matky. Pokud je nutné zvýšit senzitivitu tohoto typu screeningu, je zařazen další biochemický marker, a to PIGF-placentární růstový faktor. (Roztočil, 2008). Tento biochemický parametr se vyšetřuje pouze sporadicky. Pokud jsou výsledky screeningu pozitivní, je každé těhotné ženě nabídnut invazivní zákrok, kde následuje genetické vyšetření získaného biologického materiálu. Odběr choriových klků bývá upřednostňován před provedením amniocentézy, jelikož amniocentéza se provádí až po ukončeném 15. týdnu těhotenství. Tento screening má 85 % senzitivitu pro záchyt plodu s Downovým syndromem při 5 % falešné pozitivitě uvádí ve své publikaci (Loucký, 2017).

#### **Kombinovaný kontingenční test**

Pokud se k parametrům kombinovaného testu přidají další ultrazvuková vyšetření, hovoříme o takzvaném kontingenčním uspořádání kombinovaného testu. V tomto testu jsou přidána ultrazvuková vyšetření, kde se ověřuje přítomnost nosní kůstky (NB), vyšetření ductus venosus (DV), měření fronto maxilo faciálního úhlu (FMF) a eventuálně detekce aberantní pravé podklíčkové arterie (ARSA) (Loucký, 2017).

#### **Kombinovaný test jako součást integrovaného testu – sekvenční integrovaný test**

Kombinovaný test je základním uspořádáním, pokud je ale rozšířen o ultrazvukové markery, může být součástí tzv. integrovaného testu, který spojuje veškerá vyšetření provedená v 1. a 2. trimestru těhotenství do jednoho komplexního výsledku. Pokud se jedná o plně integrovaný test, výsledek kombinovaného testu v 1. trimestru se nehodnotí

samostatně, ale hodnotí se až po provedení dalších biochemických vyšetření v 2. trimestru. Ženám s pozitivním výsledkem je nabídnuto provedení invazivního výkonu viz výše a ženy s negativním výsledkem v 1. trimestru pokračují do 2. trimestru, kde jim je proveden odběr krve a biochemické stanovení dalších markerů. (Loucký, 2017).

### **1.7.2 Screeningové testy prováděné v II. trimestru těhotenství**

Obecně lze říci, že těhotenský screening v 2. trimestru je historicky starší než prvotrimestrální screening. Výpočet rizika postižení plodu je prováděno pouze na základě výsledků biochemických vyšetření. Provádí se vyšetření hCG (volné  $\beta$  nebo celkového)  $\alpha$ -fetoprotein, nekonjugovaného estriolu, případně inhibin A. (Roztočil, 2017). Tato biochemická vyšetření mohou být hodnocena buď izolovaně v rámci vyjádření rizika ve 2. trimestru, anebo se mohou stát součástí integrovaného testu. Tato vyšetření se provádí od 15. do 22. týdne těhotenství. Výsledky by měly být známy do 24. týdne těhotenství, jelikož v případě pozitivního výsledku screeningu by těhotná měla mít možnost těhotenství ukončit. Nejsmysluplnější je tato vyšetření provádět optimálně na začátku 2. trimestru tedy 15. nebo 16. týden těhotenství. (Loucký, 2017).

## **1.8 Biochemické parametry screeningu VVV**

Při biochemickém screeningu vrozených vývojových vad jsou detekovány biochemické látky, které jsou produkovány fetoplacentární jednotkou. Hodnoty těchto biochemických látek při zjištění chromozomálních aberací jsou odlišné od těhotenství se zdravým plodem. (Polák, 2017). Běžně se v praxi hodnotí 6 biochemických látek (AFP, hCG, free  $\beta$  hCG, PAPP-A, uE3 a inhibin A), které mají různou senzitivitu pro záchyt Downova syndromu. (Jain, 2017).

### **1.8.1 Alfa-fetoprotei -AFP**

Hromadíková ve své prezentaci Prenatální screening uvádí následující informace. Alfa fetoprotein ( $\alpha$ -fetoprotein, AFP) je glykoprotein jehož gen je lokalizován na dlouhém raménku chromozom 4. Je prokazatelný již od 29. dne po početí. Jeho syntéza probíhá ve žlutkovém vaku, v gastrointestinálním traktu, a to především v játrech.

Alfa fetoprotein se kvůli podobě své struktury s albuminem označuje též jako fetální albumin. Fyziologický je zvýšen v těhotenství. Až 500 mikrogramů ( $\mu\text{g/l}$ ) na litr. Norma u negravidních jedinců je menší než 10 mikrogramů ( $\mu\text{g/l}$ ) na litr. Jeho vzestup doprovází patologické stavy spojené s postižením jater, zejména aktivní hepatitidu a cirhózu. Obecně je AFP užíván jako nádorový marker. (Schneiderka, 2004).

Minimální množství bylo nalezeno v ledvinách a v placentě. Jeho syntéza narůstá prudce do 10. až 13. týdne, poté dochází k prudkému poklesu kolem 16. týdne a 32. až 34. týdne gravidity. Do plodové vody přichází AFP přes ledviny plodu do moče a touto cestou do plodové vody. Hladina AFP v mateřském séru je charakterizována pozvolným sestupem do 28. až 32. týdne. (Padubidri, Anand, 2006). Jeho hladina prudce klesá po porodu dítěte. Diagnostika AFP v prenatalní diagnostice je založena na patologicky zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry, kde je tomu např. u poruch uzávěru nervové trubice. Snížení biosyntézy AFP v játrech plodu a porušené vaskularizaci placenty, chromozomálně podmíněných VVV jako např. u Downova syndromu. (Hájek, 2000).

Snížení hodnoty AFP v séru bylo prokázáno u gravidity s vývojem Downova syndromu, snížení AFP upozorňuje nejenom na riziko Downova syndromu, ale i na postižení dalšími těžkými chromozomální aberacemi. Naopak zvýšení hladiny AFP v plodové vodě poukazuje na poruchu uzávěru CS, jako je anencefalie a kůži nekrytá spina bifida. (Hájek, 2000).

### ***1.8.2 Lidský choriový gonadotropin – hCG***

Glykoprotein hCG, který se skládá ze dvou podjednotek  $\alpha$  a  $\beta$  je ve velkém množství syntetizová v syncytiotrofoblastu placenty. Hladina  $\alpha$  - hCG stoupá do 11. týdne, pak prudce klesá o 80 % na této úrovni zůstává do konce gravidity. V průběhu gravidity se pozvolna zvyšuje hladina  $\alpha$ -hCG po celou dobu jeho trvání, naopak tomu je u  $\beta$  - hCG, která se zvyšuje do 10. týdne pak do 22. týdne klesá a opět se zvyšuje do 32. týdne a pak opět mírně klesá do konce gravidity. (Intaktní lidský chorioganadotropin online)

Pokud je těhotenství fyziologické produkce  $\alpha$  podjednotky mnohokrát převyšuje produkci  $\beta$  podjednotky. hCG udržuje žluté tělísko v prvních 6 týdnech gravidity. Produkce hCG v pozdějším stádiu těhotenství není doposud známá. Pravděpodobně se účastní na vzniku imunotolerance plod-matka. (Hájek, 2000).

Určování hladin hCG a jeho podjednotek především volné  $\beta$  - hCG podjednotky patří k nejdůležitějším vyšetřením nejenom při screeningu chromozomální podmíněných vad, ale i jiných závažných poruch vývoje gravidity. U těhotenství s Downovým syndromem nacházíme vyšší hladiny hCG než u těhotenství s normálním plodem, a to jak v prvním, tak v druhém trimestru těhotenství. U trizomie 18. a 13. chromozomu nacházíme naopak hladiny nižší. Pokud těhotenství vzniklo z asistované reprodukce, jsou hladiny hCG mírně zvýšené. Stanovení koncentrace volné  $\beta$  - hCG v krvi se uplatňuje především při

diagnostice trizomie 21. chromozomu během prvního trimestru gravidity. (Cole, Butler, 2010).

### ***1.8.3 Pregnancy – associated plasma protein A – PAPP-A***

Smith a jeho kolegové (2002) ve svém článku poukazují na to, že PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) je protein, který vzniká v průběhu těhotenství v placentě. Jeho funkce v těhotenství není zcela prokázána, ale předpokládá se, že by se mohl zúčastnit regulace fetoplacentárního růstu. Vyšetření tohoto proteinu se stává jednou z nejdůležitějších metod biochemického screeningu v graviditě s rizikem vývoje plodu s chromozomální aberací v 1. trimestru a prvních týdnech 2. trimestru. Podobně jako hCG je rovněž součástí syncytiotrofoblastu. Hladiny narůstají od 5. do 18. týdne gravidity. Do 14. týdne se jeho hladina zvýší asi desetinásobně. Pokud je hladina snižena, bývá podezření, že plod je postižen Downovým syndromem.

Podle Alice E. Hughes a jejích spolupracovníků (2019) existuje určitý vztah mezi AFP a PAPP-A. Pokud už jsou naměřeny nízké sérové hladiny mateřského plazmatického proteinu (PAPP-A) v 1. trimestru a vysoké hladiny AFP měřené ve 2. trimestru, odráží to nepříznivé výsledky těhotenství a placentární nedostatečnost. Tito autoři zkoumali užitečnost screeningových testů při jednoduchém poměru AFP:PAPP-A. Pokud byl poměr  $AFP:PAPP-A > 10$ , byl spojen s nepříznivými výsledky souvisejícími s placentou včetně omezení růstu plodu, těžké preeklampsie a mrtvě narozeného dítěte. Měření těchto hodnot nebylo ovlivněno mateřskou hmotností nebo gestačním věkem. Závěrem lze podotknout, že zvýšený poměr AFP:PAPP-A u matek v 1. trimestru je spojen s nepříznivými výsledky souvisejícími s placentou.

### ***1.8.4 Nekonjugovaný estriol – uE3***

Nekonjugovaný estriol je nejvýznamnějším estrogenem hormonem v průběhu těhotenství. Místem vzniku jsou fetální nadledviny, fetální játra a placenta. Tento steroidní hormon má relativně krátký poločas rozpadu a přetrvává v krevním oběhu kolem 20 až 30 minut. Je to velmi slabý estrogen. Uvádí se, že má změkčovací účinek na cervix před porodem a že se účastní reakcí, které připravují mléčnou žlázu před laktací. (Mayo Clinic Laboratories, 2020).

Z hlediska screeningu Downova syndromu je o něco lepším markerem než AFP, pokud se dodrží jisté podmínky vyšetření. Sniženou hladinu v krevním oběhu matky nekonjugovaného estriolu nacházíme u všech tří hlavních syndromů. Mírně snížené

hodnoty nacházíme v těhotenstvích, která vznikla z asistované reprodukce. (Loucký, 2017)

### **1.8.5 Placentární růstový faktor – PIGF**

Ve fyziologickém těhotenství se hladiny PIGF až do konce druhého trimestru postupně zvyšují a následně klesají až do období porodu. (Roztočil, 2011). Referenční interval placentárního růstového faktoru PIGF v prvním trimestru fyziologického jednočetného těhotenství se pohybuje v rozmezí 28,8–122,0 pg/ml (metoda ECLIA – elektrochemiluminiscence). Snížení hladin PIGF v krvi matky během těhotenství je považováno za důležitý prediktor preeklampsie a dalších komplikací souvisejících s dysfunkcí placenty. Snížené hladiny PIGF byly popsány i u těhotných žen s trisomií 21. Jako marker se tento protein uplatňuje i v dalších oborech, především v kardiologii, hematologii nebo nefrologii. PIGF slouží také jako nezávislý prediktor kardiovaskulární morbidity a mortality u pacientů s diabetes mellitus 1. typu. (Muravská et al. 2018).

### **1.8.6 Inhibin A**

Místem vzniku Inhibinu A u žen je hypofýza, ovaria a placenta, u mužů Sertoliho buňky. Právě placentární produkce Inhibinu A se dá využít ve screeningu Downova syndromu, kdy zvýšené hodnoty této látky mohou signalizovat vyšší riziko přítomnosti tohoto onemocnění u plodu. (Hájek, 2000). Hladiny Inhibinu A mohou být ovlivněny u těhotenství, která vznikla při asistované reprodukci. Hladiny jsou zvýšené až o 1/3. Hladiny této látky jsou také ovlivněny rasou matky, kouřením nebo hmotností matky. Pokud dojde k testování Inhibinu A, je to další možnost, jak zvýšit efektivitu screeningu v druhém trimestru těhotenství. Hladina Inhibinu A v séru se zvyšuje do 7. týdne gravidity, po 7. až 10. týdnu se snižuje. U Downova syndromu byla zjištěna zvýšená hladina již v prvním trimestru. (Loucký, 2017)

## **1.9 Ultrazvuková vyšetření**

Pravidelná ultrazvuková vyšetření v průběhu prenatální péče jsou vydávána jako sbírka doporučených postupů Českou gynekologickou a porodnickou společností a Českou lékařskou společností Jana Evangelisty Purkyně (2019).

### **1.9.1 1. trimestr**

Ultrazvukové vyšetření, které se provádí do 14. týdne těhotenství a následná písemná zpráva musí obsahovat informace o počtu plodů, u vícečetného těhotenství chorionicitu a amnionicitu, vitalitu, biometrii, při které je měřen parametr CRL, kdy naměřenu

hodnotu je nutné uvádět v milimetrech, a podle ní se určuje termín porodu. Toto je základní doporučené vyšetření, které je hrazeno z prostředků veřejného pojištění.

Dále jsou nadstandardní či nadstavbová UZ vyšetření, které jsou těhotným ženám doporučena a nejsou hrazena z prostředků veřejného pojištění. (Calda, 2005)

#### **Nuchální translucence (NT)**

Součástí prvotrimestrálního screeningu je tzv. kombinovaný test zmiňovaný v kapitole 1.7.1. Součástí tohoto testu je ultrazvukové měření nuchální translucence (NT). Nuchální translucence je tvořena vrstvou tekutiny pod kůží krku sahající do různé vzdálenosti přes hlavu a krk. Tato tekutina se vyskytuje u všech plodů mezi 11. a 13. týdnem těhotenství, jak uvádí Calda v Ultrazvukové diagnostice (2010). Bylo prokázáno, že existuje úměra mezi množstvím tekutiny a rizikem postižení plodu některým typem onemocnění. Nicméně i velmi výrazné zvětšení tloušťky neznamená jisté postižení plodu. Míru postižení plodu může prokázat pouze příslušné diagnostické vyšetření, kterým je odběr choriových klků nebo aminocentéza. (Calda, 2010).

#### **Vyšetření nosní kůstky (NB)**

V prvním trimestru se hodnotí pouze přítomnost nebo nepřítomnost nosní kosti, měření velikosti nosní kosti nezvýší záchytnost screeningového testu, na rozdíl od druhého trimestru. Nepřítomnost nosní kosti může signalizovat postižení Downovým syndromem. (Polák, 2017). obr. 4

#### **Trikuspidální regurgitace (TR)**

Jde o zachycení významného zpětného krevního toku přes trojcípou srdeční chlopu pomocí ultrazvukového dopplerovského vyšetření. Proč je zvýšený výskyt trikuspidální regurgitace u plodu u trizomie 21 není zcela jasné. Je však pravděpodobné, že je to v souvislosti se strukturálními a ultrastrukturálními změnami v srdci, které jsou spojeny s trizomií 21. (Calda, 2010).

#### **Fronto-maxillofaciální úhel (FMF)**

Toto ultrazvukové vyšetření spočívá ve zhodnocení úhlu mezi horní čelistí a čelní kostí. Principem je odhalení nápadného zploštění obličeje, které je typické pro chromozomální aberace. (Polák, 2017). obr. 5

#### **Ductus venosus (DV)**

Jedním z nejnáročnějších ultrazvukových markerů je posouzení průtoku krve drobnou cévní spojkou pod játry, která se nazývá ductus venosus. U plodů, které jeví chromozomální aberaci nebo špatnou prognózu pro přežití, tento průtok bývá nulový

nebo dokonce reverzní. Což je špatným prognostickým faktorem pro budoucnost plodu. (Baran, 2020).

### **1.9.2 2. trimestr**

V kapitole 1.4.5. je uvedeno doporučené ultrazvukové vyšetření, které je hrazeno z prostředků veřejného pojištění. Ultrazvukové vyšetření v 20. – 22. týdnu těhotenství s podrobným popisem morfologie plodu patří k nejdůležitějším vyšetřením v průběhu celého těhotenství. Toto vyšetření není hrazeno z prostředků veřejného pojištění, a tudíž si jej musí těhotná žena hradit sama. Cena tohoto vyšetření se pohybuje kolem 1500 Kč. (Podrobné hodnocení morfologie plodu při ultrazvukovém vyšetření ve 20. – 22. týdnu těhotenství, 2019). obr. 6

Jako první screening je označován screening v 18. až 22. týdnu těhotenství, který se především zaměřuje na zjištění počtu plodů, jedná-li se o jeden plod či vícečetné těhotenství, na vitalitu, srdeční akci, zda je pravidelná či nepravidelná, na biometrii plodu a stanovení délky těhotenství a proporcionalitu plodu. Hodnotí se nepřímé známky malformace plodu jako je retardace růstu plodu, neproporcionality růstu plodu, množství plodové vody, jakou má plod pohybovou aktivitu a zda jsou změněné biochemické markery. Přímo jsou zjišťovány VVV, hodnotí se placenta, její lokalizace a změny struktury. (Hájek, 2010)

### **1.9.3 3. trimestr**

Ve třetím trimestru se provádí 2. screening, a to ve 30. až 32. týdnu těhotenství. Toto vyšetření je především zaměřeno na uložení plodu, respektive plodů a na biometrii plodu. (Marešová, 2018). Cíleně jsou vyšetřovány VVV s pozdním vznikem nebo později anatomicky rozlišitelné jako je hydrocefalus, obstrukční vady gastrointestinálního či uropoetického traktu a některé srdeční vady. Je zjišťována lokalizace placenty a množství plodové vody. (Podrobné hodnocení morfologie plodu při ultrazvukovém vyšetření ve 20. – 22. týdnu těhotenství, 2019).

## **1.10 Diagnostika – metody prenatální dg.**

Prenatální diagnostika zaznamenala na konci 20. století obrovský pokrok, který nemá v historii lidstva obdoby. Za posledních sto možná i tisíc let se mateřská a perinatální úmrtnost nijak zvlášť neměnila. V posledních několika letech ale dochází k radikální změně. Na počátku 20. století byla mateřská úmrtnost vyšší než 5 %, a to díky eklampsii, infekcím a krvácení v souvislosti s těhotenstvím. Perinatální úmrtnost se pohybovala okolo 10 %. Diagnostické metody jako je palpace a auskultace plodu se v praxi



využívaly po staletí. Na počátku 21. století je úmrtí matky velmi vzácné (asi 1 úmrtí na 100 000 porodů). I perinatální úmrtnost klesá asi na 4 ‰, a většina se týká extrémně nezralých novorozenců. Tento obrovský pokrok umožnily právě diagnostické a terapeutické metody jako je amnioskopie, ultrazvuk, kardiokografie, pulzní oxymetrie a invazivní metody jako je aminocentéza, biopsie choria, kordocentéza, intraumbilikální transfuze a tokolýza. V diagnostice se uplatnila také cytogenetická analýza chromozomů plodu, DNA diagnostika, imunologické biochemické a hematologické metody. Lze vyšetřovat též krevní plyny plodu. Je na místě také zmínit obrovský rozvoj pediatrie, z které se oddělil obor neonatologie, která přináší do praxe umělou plicní ventilaci a aplikaci surfaktantu. (Vavřínková, Roztočil, 2017).

V každém těhotenství existuje riziko asi 3 až 5 ‰, že si plod ponese nějakou vrozenou vývojovou vadu nebo genetické onemocnění různé závažnosti. Toto riziko platí i pro zdravé rodičovské páry bez genetické zátěže v rodině. Prenatální screening je pouze orientační metoda, která slouží k vyhledání těhotných žen, které mají zvýšené riziko některých vrozených vývojových vad plodu. Neexistuje screeningový test, který by umožnil vyloučit všechny možné druhy vrozených vývojových vad. Nicméně kombinací těchto testů lze odhalit vrozené vývojové vady u plodu až u 65 až 95 ‰ případů. Pokud došlo k detekci jakékoliv odchylky při vrozené vývojové vady, je na místě prenatální diagnostika. Prenatální diagnostika se provádí na podkladě zjištění zvýšeného rizika přítomnosti vrozené vady plodu buďto ze screeningového programu vyhledávání vrozených vývojových vad nebo je zvýšené riziko stanoveno na základě přítomnosti jiných faktorů. Cílem prenatální diagnostiky je podat těhotné ženě co možná nejpřesnější informace o předpokládaném stavu jejího plodu. Pokud je nález potvrzen o osudu těhotenství rozhoduje sama těhotná v souladu s platnými zákony České republiky. (Hanáková, Makaturová, Němečková, 2020).

### ***1.10.1 Neinvazivní metody prenatální diagnostiky***

Neinvazivní metody prenatální diagnostiky zahrnují vyšetření vzorku krve matky a ultrazvukové vyšetření. Jsou to vyšetření z hlediska invazivity plodu, které byly popsány v předchozích kapitolách. (Hájek, 2014)

#### ***1.10.1.1 NIPT***

NIPT (non-invasive prenatal testing) je v současnosti screeningová metoda s nejvyšším zachytem a nejnižší falešnou pozitivitou nejčastějších chromozomálních aberací. Jde o rutinně používanou metodou, která je vyhledávána pro svou přesnost a

jednoduchou dosažitelnost. Spektrum genetických onemocnění, které jsou vyšetřitelné NIPT se stále rozšiřuje. NIPT je vhodné doporučovat u žen, které mají pozitivní výsledek těhotenského screeningu. Je nutné podotknout, že NIPT není plošným screeningem. Jde o vyšetření u žen s definovaným hraničním rizikem bez UZ nálezu. (Page-Christiaens, Klein, 2018). Tento test lze provést již od ukončeného 8. týdne těhotenství odběrem žilní krve matky. Nicméně se provádí až po screeningu v 1. trimestru tedy mezi 11. a 14. týdnem těhotenství. NIPT zvyšuje celkovou efektivitu screeningu a snižuje počet invazivních zákroků. V současné době je tento test nejcitlivějším dostupným testem pro stanovení rizika Downova, Edwardsova a Patauova syndromu. Tento test je doporučován ženám ve věku nad 35 let, u kterých byla prokázána chromozomální odchylka u plodu v předchozí graviditě. Doporučuje se jej provést také v případě jiného prenatalního screeningu, jehož výsledky jsou hraniční, např. kombinovaný nebo kontingenční test v 1. trimestru. Je třeba podotknout, že toto vyšetření není hrazeno z prostředků veřejného pojištění a cena bývá kolem 12.000 Kč. (Loucký et al., 2019)

### ***1.10.2 Invazivní metody prenatalní diagnostiky***

Diagnostické invazivní metody jsou určeny pro populaci s vysokým rizikem. Právě prenatalním screeningem dojde k detekci nejvyššího stupně při co nejnížší falešné pozitivitě (což je procento zdravých plodů, které jsou testem označeny za pozitivní). V současnosti se používají tyto ultrazvukem asistované invazivní metody, a to je aminocentéza, odběr vzorku choria (placentocentéza), punkce pupečníku a odběr vzorku fetálních tkání. (Roztočil, Peschout, Calda, Vavřínková, 2017).

Hlavním účelem invazivní diagnostiky je získat vzorek tkáně plodu pro vyšetření karyotypu či pro molekulárně genetické vyšetření s cílem vyloučit u plodu chromozomální aberace, či genetický podmíněné choroby. Vzhledem k tomu, že existuje určité riziko spojené s provedením invazivního vyšetření (a také vzhledem k ceně těchto metod) jsou tyto metody nabízeny a prováděny pouze na základě speciální indikace. (Calda, 2014).

Invazivní diagnostiku indikuje genetik na základě znalosti rodinné, osobní, porodnické a sociální (pracovní) anamnézy. (Calda, 2014).

### *1.10.2.1 Funkce a složení plodové vody*

#### **Funkce plodové vody**

Plodová voda vytváří prostředí pro pohyb plodu, chrání jej před vlivy zevního prostředí jako jsou nárazy, tlaky a zvuky, reguluje teplotu plodu, plod plodovou vodu polyká a vylučuje do ní moč, tím se trávicí soustava připravuje na fungování po porodu. Je také důležitým zdrojem informací o plodu. (Hanáková, Makaturová, Němečková, 2020).

#### **Složení plodové vody**

Plodová voda je nažloutlá, pokud je plod přenašen i nazelenalá. Z 99 % ji tvoří voda, dále pak organické a anorganické látky jako jsou glukóza, bílkoviny, močovina, kreatinin, minerální látky, buňky kůže a gastrointestinálního traktu. (Hanáková, Makaturová, Němečková, 2020).

### *1.10.2.2 Amniocentéza – odběr plodové vody*

V roce 1966 se podařila první chromozomální analýza z plodové vody, ale až o dva roky později byla úspěšně provedena prenatální diagnostika Downova syndromu. Amniocentéza je funkční metoda, díky které získáme vzorek plodové vody pro genetické vyšetření, biochemickou analýzu či mikrobiologické vyšetření. Provádí se v druhém trimestru, a to v období mezi 15. a 22. gestačním týdnem. Provádí se abdominální přístupem jehlou síly 0,9 mm a 12 cm délky. Množství plodové vody v tomto období je asi 240 až 280 ml a odebírá se vzorek 10 až 20 ml plodové vody. (Calda, 2014).

Výkon se provádí za sterilních kautel bez anestezie či sedace matky. Materiál se zpracuje v cytogenetické laboratoři, kde se kultivují odloupané epitelie plodu, tzv. amniocyty. Získáme tak celý karyotyp, který umožňuje vedle numerických i detekci strukturálních anomálií chromozomu. Amniocentéza se provádí ambulantně, po výkonu zůstává těhotná žena krátký čas ve zdravotnickém zařízení, kde následuje ultrazvuková kontrola vitality plodu a vyloučení eventuální hemoragie. Riziko úmrtí plodu po tomto výkonu do 2 týdnů je asi 0,5 až 1 %. Po tomto vyšetření je doporučena těhotné 2 týdny snížená tělesná aktivity a nezdvíhání těžkých břemen. (Polák, 2017). obr. 7

### *1.10.2.3 Odběr choriových klků (biopsie choriových klků) CVS*

#### **Funkce choriových klků**

Placenta vzniká ze stěny děložní sliznice. Do sliznice vrůstají choriové klky, které zvyšují povrch plodového obalu v chorionu a umožňují tak příjem výživných látek z matčiny krve. (Hanáková, Makaturová, Němečková, 2020).

CVS je punkční metoda, kterou získáme vhodný materiál pro genetické vyšetření plodu, provádí se mezi 11. a 14. gestačním týdnem. V tomto období je chorion zřetelně diferencovaný. Výkon se provádí tenkou sterilní jehlou, jejíž průměr je 18 až 20 G a délka 80 až 90 mm. Jehla se zavádí pod ultrazvukovou kontrolou většinou transabdominálně. Přístup je možný také transcervikálně, ale u nás se nevyužívá. (Hájek, 2004).

Tkáň choriových klků umožňuje cytogenetické vyšetření (stanovení karyotypu) i molekulární analýzu DNA plodu. (Calda, 2014). Výkon se provádí ambulantně, po výkonu zůstává těhotná krátký čas ve zdravotnickém zařízení. Poté opět následuje kontrola vitality plodu UZ vyšetřením a vyloučení eventuálně hemoragie. Riziko úmrtí plodu po tomto výkonu do 2 týdnů je asi 0,5 až 1 %. (Polák, 2017) obr. 8

### *1.10.2.4 Kordocentéza (KC) – odběr pupečnickové krve*

Kordocentéza je punkce pupečnickové žíly, díky které získáme fetální krev pro genetické, biochemické, hematologické a mikrobiologické či imunologické vyšetření. Tato metoda se využívá již málo. Nicméně může sloužit také pro intravaskulární aplikace léků při fetální terapii některých patologických stavů, např. léčba arytmie plodu, anémie apod. Kordocentéza se provádí po 20. gestačním týdnem. V tomto období je průměr pupečnickové žíly již dostatečně široký. (Calda, 2014).

Provádí se tenkou sterilní punkční jehlou průměr 20 až 22 G. Jehla se zavádí transabdominálně pod ultrazvukovou kontrolou. Odebírá se 2 až 4 ml pupečnickové krve do stříkačky ve které je přítomen heparin. Výkon se provádí ambulantně, po výkonu zůstává těhotná krátký čas ve zdravotnickém zařízení. Poté opět následuje kontrola vitality plodu UZ vyšetřením a vyloučení eventuálně hemoragie. Po tomto vyšetření je doporučena těhotná 2 týdny snížená tělesná aktivita a nezdvihání těžkých břemen. (Polák, 2017).

## **1.11 Genetická konzultace v prenatalní diagnostice**

Genetické poradenství má klíčové postavení zejména v prenatalní genetické diagnostice. Rodina, která je geneticky riziková, nebo jedinec, který je postižen těžkými

vrozenými vývojovými vadami a chorobami jinak geneticky podmíněnými nebo s jejich genetickou dispozicí, získává možnost prostřednictvím genetického poradenství využít všech nejnovějších metod genetické prevence a klinické léčby. Genetické poradenství je zaměřeno na péči o postiženého pacienta, na rodiče, aby byli co nejlépe informováni o další reprodukci. (Šípek, 2012).

Genetické poradenství má propracovaný a klinicky ověřený sled úkolů, které mají svoji logickou návaznost. Jako první je základní klinicko-genetické vyšetření. Dále je určení klinické diagnózy, vyšetřují se i další členové rodiny, určuje se také genetické riziko, což je vzhledem k výsledkům klinicko-genetické diagnózy, analyzuje se rodokmen a laboratorní testy. (Hájek, 2000).

Přichází na řadu genetické poradenství, kde je vysvětlena podstata a důsledky VVV či choroby, vysvětlení genetického rizika, vysvětlení možností, jak lze postiženému a rodině pomoci při řešení zdravotních a sociálních důsledků VVV a vysvětlení možností genetické prevence. Jako poslední je následná péče, kde je doporučena specializovaná klinická péče a zařazení do podpůrných rodičovských aktivit či skupin. (Šípek, Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad, 2020).

### **1.12 Hlášení VVV**

Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v ČR zavedeno 1. ledna 1964 u dětí živě a mrtvě narozených a u dětí zemřelých na novorozeneckých úsecích ženských oddělení. Sledují se vrozené vady podle kapitoly XVII. (Šípek, Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality) MKN-10, zjištěné u plodů, kdy se vrozená vada zjistila při prenatální diagnostice, u samovolných potratů nad 500 gramů, u mrtvě narozených dětí a u dětí do dokončeného 15. roku života. (Šípek, Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad, 2020).

### **1.13 Prevence**

VVV představují problém z mnoha pohledů jak z medicínského, psychosociálního, ale ekonomického. VVV se výrazně podílejí na perinatální mortalitě i morbiditě. Terapie takto těžkých typů VVV je složitá, nákladná a mnohokrát i nemožná. Prevenci lze rozdělit na primární a tzv. sekundární. (Šípek, Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad, 2020).

#### **Primární prevence**

Primární prevence jsou určitá opatření, která mají za cíl zabránit vzniku VVV nebo genetického onemocnění ještě před jejich vznikem. Podstatná je tedy informovanost

budoucích rodičů o existenci možných rizikových faktorů, které mohou zvyšovat riziko VVV. V některých případech lze riziko snížit či úplně odstranit. (Šípek-Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad, 2020).

Budoucí rodiče by měli své rodičovství plánovat v optimálním věku, vyvarovat se styku s teratogeny jako je alkohol a kouření, praktikovat zdravý způsob výživy s dostatkem vitaminů a stopových prvků a kompenzovat svá chronická onemocnění jako epilepsie či diabetes mellitus. Je doporučena také suplementace kyselinou listovou v dávce asi 0,4 mm za den už žen plánující těhotenství. (Leifer, 2004).

### **Sekundární prevence**

Jako sekundární prevence je označováno cílené vyhledávání VVV v rámci prenatální diagnostiky. Z genetických důvodů lze v České republice požádat o ukončení těhotenství do konce 24. týdne těhotenství. Sekundární prevencí je také myšleno snižování výskytu vybraných typů vrozených vad u narozených. (Šípek-Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad, 2020).

## **1.14 Vybrané VVV detekovatelné metodami prenatální diagnostiky**

### **1.14.1 Downův syndrom**

Downův syndrom je nejčastější genetický syndrom v prenatální diagnostice. Je způsoben přítomností nadbytečného chromozomu 21, tzv. trisomií. Jako první, kdo popsal tento syndrom byl anglický lékař John Langdon Down v roce 1866 ve své nejslavnější publikaci *Observation on an Ethnic Classification on Idiots*. A právě po něm je syndrom pojmenován. Podstata tohoto syndromu byla popsána až v roce 1959, kdy za příčinu Downova syndromu byla označena trizomie chromozomu 21. V minulých letech se tento syndrom vyskytoval u jednoho z 600 až 800 živě narozených dětí. (Šípek – Downův syndrom).

Springer (2015) poukazuje na to, že díky prenatálnímu screeningu a invazivním metodám prenatální diagnostiky se v České republice vyskytuje jeden případ na 2000 živě narozených. Děti s Downovým syndromem jsou výrazně hypotonické, jejich tvář nese typické znaky jako jsou šikmé tzv. mongoloidní postavení očních štěrbin, velký jazyk a zploštělý kořen nosu. Bývá zpomalen růst, i když jako dítě roste jedinec normálně. Pro všechny jedince je charakteristické mentální postižení různé intenzity, srdeční vada se objevuje u 40 % jedinců a vyskytuje se porucha imunitního systému. Léčba jako taková prakticky neexistuje. Je snaha o poskytování podpory a zlepšení kvality života. (Calda, 2010).

Komplikace Downova syndromu mohou být srdeční onemocnění, abnormality gastrointestinálního traktu, jako je nedokonalý konečník a Hirschprungova choroba. Běžná je též celiakie. Mezi oční problémy patří krátkozrakost, astigmatismus a strabismus. Katarakta se může vyvíjet již in utero a vést k oslepnutí. Je zde přítomný také glaukom, který je způsoben zvýšeným nitroočním tlakem. Vzhledem k abnormalní anatomii obličeje se opakují ušní infekce, které mohou vést k hluchotě. Z autoimunitních onemocnění se vyskytuje hypotyreóza, diabetes a celiakie. Obecně jsou děti náchylnější k infekcím a je zde vyšší riziko vzniku leukémie. Pacienti s Downovým syndromem mají tendenci stárnout rychleji. Jsou náchylní k rozvoji Alzheimerovy choroby často již ve věku 40 let. (Wedro, 2020). obr. 9

#### ***1.14.2 Edwardsův syndrom***

Edwardsův syndrom nebo také trisomie 18 je druhou nejčastější trizomií po trizomii 21. Vyskytuje se u jednoho z 12 000 živě narozených dětí. Děti s tímto syndromem jsou mentálně retardované, mají kraniofaciální, končetinové, srdeční a ledvinové abnormality. Vyskytuje se často rozštěp rtu a patra, omfalokéla atd. Polovina všech dětí narozených s Edwardsovým syndromem umírá během prvního dne a pouze 5 až 10 % žije po prvním roce života. Trisomie 18 je způsobena přítomností zvláštního chromozomu 18 nejčastěji mateřského původu a asi z 90 % zahrnuje spíše celý chromozom než část chromozomu, tedy částečná nebo neúplná trisomie. U malého procenta pacientů je chromozom 18 přítomen jen v některých buňkách a je označován jako mozaika. (Calda, 2010).

Pro tyto pacienty platí, že nemusí mít typické rysy Edwardsova syndromu. Pro diagnostiku je charakteristické překřížení prstu 2. přes 3. a 5. přes 4. Neexistuje definitivní léčba a vzhledem k vysoké úmrtnosti je obtížné předpovědět, které děti budou žít po prvním roce života. Hlavní příčinou úmrtí u těchto dětí je náhlá smrt v důsledku neurologické nestability srdečního a respiračního selhání. (Perlstein, 2020).

#### ***1.14.3 Patauův syndrom***

Patauův syndrom, nebo také trisomie 13, je vzácné onemocnění. Vyskytuje se u jednoho dítěte na 20 000 živě narozených. Nadpočetný genetický materiál u pacientů narušuje normální růst a vede k rozvoji mnohočetných vývojových vad, které jsou obvykle neslučitelné se životem. Většina těhotenství s touto diagnózou končí spontánním potratem a pokud se dítě narodí, většinou umírá do dvou měsíců od narození. Rizikovost je vyšší věk matky a genetické zatížení rodičů, kteří mohou být nositeli dané

chromozomové vady. Děti se rodí s nízkou porodní váhou, typické jsou mnohočetné vývojové vady, jako je anomálie obratlů, malá hlava, výrazná “opičí” rýha na dlaních, chodidla ve tvaru houpacího křesla, hluchota, deformace očí a uší, rozštěp rtu a patra nebo také přítomnost nadpočetných prstů. (Khan,2011). Vady se též projevují na vnitřních orgánech, a to především na srdci, ledvinách a na pohlavním ústrojí. Patauův syndrom, jakož i předešlé syndromy, lze odhalit již v průběhu těhotenství. Při prvotrimestrálním screeningu, který se provádí mezi 11. a 13. týdnem gravidity tzv. kombinovaný test anebo při druhotrimestrálním screeningu VVV. V současné době neexistuje žádný způsob léčby tohoto genetického onemocnění. Terapie je zaměřena především na řešení život ohrožujících komplikací a zmírňování jednotlivých příznaků. Pro lékaře je velmi těžké předvídat, jak bude onemocnění probíhat a jaké komplikace mohou nastat. (Caldá, 2020).

Doktorka Annie Janvier z Univerzitního nemocničního centra Sainte-Justine University od Montreal provedla zvláštní studii, kde se zaměřila na kvalitu života rodin, kterým se narodilo dítě s trizomií 13 nebo 18. Tato studie zahrnovala 332 rodičů, kteří žijí nebo žili s 272 dětmi s touto trizomií. Studie prokázala, jak se výrazně lišily informace, které získali od poskytovatelů zdravotní péče z jejich vlastní zkušeností. Těmto rodičům bylo v 87 % sděleno, že jejich dítě má vady neslučitelné se životem, 50 % rodičů bylo sděleno, že jejich dítě bude ve vegetativním kómtu a 57 % rodičům bylo sděleno, že jejich život bude utrpením. 23 % rodičů bylo sděleno, že jim dítě s tímto postižením zničí rodinu a partnerský život. Doktorka Janvier poukazuje ve své studii, že lékaři a rodiče mohou mít různé názory na to, co představuje kvalitu života. 97 % dotázaných rodičů uvedlo, že jakkoliv bylo jejich dítě postižené bylo šťastné, obohatilo rodinný život a obohatilo jejich život jako páru. Na závěr studie autoři uvedli, že výzkum odhaluje, že někteří rodiče, kteří se rozhodli pro přijetí a milování postiženého dítěte s krátkou délkou života, zažili štěstí a obohacení. Doufají, že tyto znalostilepší schopnost lékařů porozumět těmto rodičům, komunikovat s nimi a pečovat o ně. (Rattue, 2012).

### **1.15 Psychologické aspekty prenatální diagnostiky**

Prenatální stres může ovlivnit vývoj plodu a dítěte. Ayers (2015) ve své knize Psychologie medicíny popisuje, že ultrazvukové studie odhalily různé vlivy úzkosti matky na chování plodu, např. snížení pohyblivosti plodu. Stres a úzkost během těhotenství souvisí se špatným kognitivním, behaviorálním a emočním vývojem dětí. Další důkazy pochází ze zvířecích výzkumů. Mláďata březích krys a opic



vystavených stresorům se častěji rodí mrtvá nebo s nízkou porodní váhou, mají zhoršené neuromotorické funkce, zhoršené učení a větší poruchy chování.

Obečně jedním z nejtěžších úkolů v medicíně je sdělování nepříznivé zprávy jak pacientovi, tak jeho příbuzným, ať se jedná o sdělení diagnózy chronické nemoci, až po zprávu o úmrtí nebo postižení. Špatná zpráva může mít jakýkoliv rozměr. Pro baletku je zlomená noha konec kariéry, pro někoho infekční onemocnění před vysněnou dovolenou. (Ayers, 2015).

Byly vypracovány různé pokyny, jak nepříznivé zprávy sdělovat, ale většina z nich vychází spíše z praxe. Prvním bodem je soustředění se na rozhovor. Na ten bychom se měli důkladně připravit a mít relevantní informace. Rozhovor by měl probíhat v soukromí, bez vnějších ruchů. Na sdělení zprávy by měl být dostatek času, i na následné reakce a případné otázky pacienta. (Raudenská, Javůrková, 2011). Druhým bodem je tzv. pacientova perspektiva, kde zjišťujeme, co všechno pacient již ví, co chápe a co mu již bylo řečeno. Dalším bodem jsou informace, které jsou potřebné. Měli bychom se zeptat pacienta, kolik toho chce o diagnóze, prognóze a léčby vědět, co dotyčný chce slyšet a co je schopen strávit. Čtvrtým bodem je takzvané konkrétní sdělení. Před definitivním oznámením bychom měli pacienta "varovat" větou: "*Není to dobrá zpráva, v jakou jsme doufali*" a poté by měla následovat odmlka. (Ayers, 2015)

Nepříznivá zpráva by měla být podána jednoduchým jazykem, kterému pacient porozumí. Neměly by být používány medicínské termíny, jako je např. termín pozitivní, který má v patologii opačný význam. Po sdělení nepříznivé zprávy můžou následovat různé reakce jako je šok, nevíra, strach, úzkost, rozrušení, zármutek nebo zlost. Měli bychom nabídnout empatii a podporu. (Bužgová, 2019).

Měli bychom také nechat pacienta shrnout situaci a tím budeme mít jistotu, že porozuměl našemu vysvětlení. Měli bychom se zeptat, zda něco nepotřebuje zopakovat a jestli má zájem o další informace. Dobré je zjistit, jak se k dané situaci staví širší rodina pacienta. Na závěr by se měl celý rozhovor zdokumentovat. Jaké otázky kladl pacient, jaká témata přinášel a jaká byla míra porozumění celé situaci. (Takács, 2015)

## **1.16 Perinatální paliativní péče**

### **1.16.1 Úmrtí dítěte**

*„Ze všech životních zkušeností představuje smrt dítěte největší bolestivé adaptační problémy, jak pro rodinu jako systém, tak pro každého pozůstalého člena, které se odráží do všech ostatních vztahů“ (Walsh, McGoldrick, 1991, s.3).*

Ztráta dítěte patří mezi nejnáročnější životní situace. Z psychologického hlediska můžeme hovořit o krizové situaci. Tato krize převážně postihuje matku, jejíž dítě zemřelo, ale samozřejmě i další členy rodiny. (Rastislavová, 2016). Úmrtí dítěte však představuje také velkou zátěž pro zdravotníky. Náročná je pro zdravotníky převážně komunikace s rodiči, kteří přišli o své dítě. Smutek rodičů bývá tak intenzivní, že se u nich aktivují obranné mechanismy, které je před nesnesitelnou bolestí ochraňují. Jedním z mechanismů je disociace. Při ní dochází k odštěpení traumatických myšlenek a pocitů. Vědomí je není schopno integrovat a zpracovat. Nejčastějším projevem je amnézie. V důsledku disociace se mohou vytráčet přirozené fyziologické i psychické reakce. (Takács, 2015). Rodiče neprojevují žádné emoce, nekomunikují, všemu se podřizují, někdy se zaměřují až na bizarní detaily. Mohou působit dojmem, že je jim situace zcela lhostejná. Některé ženy uvádí, že měly pocit, jako by to byl sen, jako by žily život někoho jiného, že se spletly, že se to nestalo. V důsledku silného stresu se může objevit také zmatenost, zhoršená schopnost komunikace a rozhodování. Výjimečnou reakcí není ani vztek, předrážděnost, úzkost, záchvaty pláče a poruchy spánku. (Bužgová, 2019). Je nutné, aby měl zdravotnický personál pochopení pro tuto normální reakci na nenormální situaci a projevoval respekt k rodičům, neboť nevhodný přístup pomáhajících zdravotníků může reakci rodičů na akutní stres horšit či výrazně prohloubit či prodloužit. Některé ženy po této ztrátě pociťují vinu. Pocity viny se také často vyskytují u žen, které se věnovaly přednost v kariéře. (Takács, 2015).

Smrt dítěte bývá ve společnosti často pojmenována jako nespravedlivá. Ztráta dítěte odporuje nepsanému biologickému zákonu světa, který stanovuje, že mladí by neměli umírat dříve než stáří. Smrt patří ke stáří, konstatuje Čírtková (2015, s.138) *“s obdobím dětství se neslučuje, vždy je nepřirozená, zvláště krutá a surová.”* Bužgová (2019).

Rodičům by měla být nabídnuta bezprostředně po porodu intervenční pomoc ze strany psychologa, aby mohli ventilovat a zpracovávat své aktuální pocity. Psycholog či jiný pomáhající specialista by měl být nestranný, neangažovaný, ale naslouchající, podporující vyjádření obav, pochybností a pocitů a nesoudící jejich obsah. Měl by zároveň odolat pokušení nechat se zatáhnout do hledání příčin a „viníků“ předčasného porodu, momentálně nepříznivého zdravotního stavu dítěte či jeho úmrtí. (Dohnalová, Pavlíková, 2011).

### **1.16.2 Truchlení u otce a u matky**

*„Grief is like the ocean; it comes on waves ebbing and flowing. Sometimes the water is calm, and sometimes it is overwhelming. All we can do is learn to swim.”* Vicki Harrison

Truchlení probíhá u každého z rodičů většinou různě, a to co do tempa tak i intenzity způsobu truchlení. Rozdílné způsoby vyplývají převážně z rozdílných charakteristik osobností a rodinných podmínek. Obecně se u mužů očekává, že budou silní a nepřilíš emocionální. Naopak u žen se předpokládá větší emoční labilita, a to převážně díky hormonálním změnám v těhotenství a po porodu. Rozdílnost truchlení je také v tom, že jejich pouto k dítěti bývá rozdílné. Během prenatalního období si matka na děti navazuje silnější vazbu než otec. Otec převážně vnímá dítě před porodem abstraktněji. Otcovské pouto se prohlubuje až po narození dítěte. (Takács, 2015).

### **1.16.3 Fáze truchlení**

#### **Fáze 0 – před úmrtím dítěte**

Rodiče již nějakou dobu žijí s vědomím, že jejich dítě pravděpodobně zemře ať prenatalně, perinatálně či postnatálně. Tato fáze začíná v období, kdy si rodiče připustí možnost úmrtí dítěte a končí jeho smrtí. Zdravotníci vydali krutý verdikt a nedávají na uzdravení ani na přežití dítěte žádnou naději a připravují rodiče na blížící se smrt. V určitých situacích mohou rodiče závažnost stavu svého dítěte popírat a případnou smrt si nepřipouštějí, nebo se zdráhají uvěřit, že by právě jejich dítě mohlo zemřít, a čekají na zázrak. (Takács, 2015). Významnou roli v tomto období mohou sehrát zdravotnické týmy, které o dítě pečují či pečovaly. Podstatné je, aby rodiče mohli projevit i v přítomnosti zdravotníků své negativní emoce. Ze strany zdravotníků by mělo být rodičům doporučeno, aby se s dítětem rozloučili ještě za jeho života a oplakali jeho konec. Rozloučení “včas” vede rodiče k vnitřnímu vyrovnání a ke zklidnění. (Bužgová, 2019).

#### **Fáze 1 – bezprostředně po úmrtí dítěte**

Prožívání období bezprostředně po úmrtí dítěte je velmi individuální a je provázeno mnoha stresujícími situacemi, jako je oznámení úmrtí příbuzným, známým, vyřizování pohřbu a kontaktování různých institucí. Špatenková (2004) toto období označuje jako období otřesu, šoku. Někteří autoři uvádí, přestože jsou rodiče o blížícím se konci života dítěte informováni, přesto doufají, že dítě nemoc překoná a že bude žít. Smrt dítěte je pro ně šokem, stejně jako v případě neanticipované ztráty dítěte. Pro tuto fázi jsou charakteristické pocity neskutečnosti, nereálnosti, otupělosti, abnormálního klidu či

apatie. (Orel, 2016). Bezprostředně po úmrtí se mohou objevit pocity viny. Podpora v této fázi by měla být poskytována stejnými lidmi, kteří péči rodině poskytovali před smrtí dítěte, jelikož je mezi nimi vybudován vztah a obě strany se navzájem znají. (Bužgová, 2019).

### **Fáze 2 – pozvolný návrat do reality**

V této fázi rodina hledá nový způsob běžného života. Mnoho rodičů popisuje toto období jako jedno z nejtěžších v životě. Je to období asi jednoho roku po úmrtí dítěte a rodina si připomíná jednotlivé události ročního cyklu, jako jsou narozeniny svátky, Vánoce atd. bez zemřelého dítěte. Nebo si naopak připomíná datum jeho narození či datum jeho úmrtí. (Orel, 2016). Řeší také praktické věci, jako jsou nakoupené hračky a oblečení. U matek se mohou objevit sebevražedné myšlenky. Toto období popisují jako bez radosti, bez ztráty smyslu života. Rodiče mohou být depresivní s nedostatkem energie, unavení vyčerpaní, mohou pociťovat prázdnotu a nechuť vykonávat běžné činnosti, které vykonávali před úmrtím dítěte. Přítomen bývá pocit viny, hněv a podrážděnost, které jsou namířeny směrem k partnerovi, dětem, členům rodiny, přátelům, ale i zdravotnickým pracovníkům. Výjimečné nebývají ani psychosomatické příznaky jako jsou bolesti na hrudi, nechutenství, halucinace, poruchy spánku. (Takács, 2015).

Špatenková (2004) toto období popisuje jako období intenzivního smutku, ve kterém jsou ventilovány emoce a manifestuje se zármutek na všech úrovních. Své emoce skrývají a potlačují spíše muži. Rodiče se vyhýbají zármutku i tím, že provádějí aktivity, které je odvádí od negativních myšlenek. Pokud rodiče svůj smutek potlačují, vyhýbají se poradenství a jakékoliv pomoci, může se u nich zármutek projevit i několik let po ztrátě. Nezřídka se rodiče vyčleňují z různých sociálních skupin. (Bužgová, 2019).

### **Fáze 3 – návrat do reality**

Tato fáze začíná asi po roce od úmrtí dítěte. Lichtenthalová (2015) ve své studii zjistila, že zármutek rodičů přetrvává a často zesílí první rok po úmrtí. Rodiče se dost často dostávají do sociální izolace, jelikož nechtějí zatěžovat své blízké a přátele, protože u nich nenacházejí potřebnou oporu. Někteří rodiče mají sníženou kvalitu života několik let po úmrtí a někteří se dokonce svého života se ztrátou dítěte nevyrovňají. Některé rodiny tato událost zcela rozloží a dojde k rozpadu rodiny či rozvodu. Mnoho rodičů popisuje, že se jejich žebříček hodnot diametrálně změnil. Dyregrov (1990). Také delší dobu trvá, než začnou prožívat pozitivní emoce, radost a uvědomování si šťastných chvil.

#### **1.16.4 Přístup zdravotníků**

Celkový přístup a chování zdravotníků po ztrátě dítěte je velmi významným momentem, jelikož rodiče přichází do kontaktu se zdravotníky právě v akutní fázi perinatální či postnatální ztráty. Mnoho rodičů oceňuje u lékařů i sester, že projeví své emoce a vyjádří svoji účast i beze slov, např. stisknutím ruky. (Rastislavová, 2016).

Bohužel bývá dost časté, že mají zdravotníci neadekvátní přístup a projevují nedostatečnou podporu. Strategie zdravotníků bývá taková, co možná nejrychleji vyřídít potrat či porod mrtvého plodu s následným zmizením dítěte a předstíráním, že se nic neodehrálo. Racionalizace a bagatelizace zármutku s poznámkou o dalším těhotenství, z něhož se narodí jistě zdravé dítě bývá dost častá. (Takács, 2015).

Ve Švédsku v letech 2012-2013 probíhala studie a z ní vyplynulo, že není nutné oddělovat ihned rodiče od mrtvého dítěte, a zdravotníci naopak mohou nechat dítě v náručí rodičů. (Listermar, 2020).

#### **1.16.5 Praktické rady pro zdravotnický personál**

Sestra by měla ujistit rodiče, že je tu proto, aby jim pomohla a poskytla potřebnou podporu. Je třeba si uvědomit, že informace bude nutné několikrát zopakovat. (Bužgová, 2019).

Pečující personál by měl nabídnout rodičům možnost vidět své dítě a ne čekat, až si o to rodiče řeknou sami. Lékař by měl rodiče informovat o tom, jak jejich dítě asi bude vypadat a v jakém bude stavu. Je důležité dbát na to, aby matka na dítě po porodu neustále viděla. Během porodu je na místě matku chválit, povzbuzovat, naslouchat jejím obavám, pochybnostem a pocitům a akceptovat je. (Takács, 2015). Není na místě nic hodnotit a kritizovat. Je vhodné, aby měla matka kontakt s dítětem co nejdříve. Podpoří se tak citová vazba k dítěti, i když již nežije, což je důležité v procesu truchlení a vyrovnávání se s jeho úmrtím. Dítě by mělo být zabaleno do osušky nebo plínky, v případě defektu na hlavě by měla být nasazena čepička a dítě co nejdříve předat do náruče rodičům, kteří budou nejspíš zpočátku plakat. Je možné, že viditelné defekty povedou rodiče k uvědomění si, proč jejich dítě nemohlo dále žít. Nicméně postupně se na své dítě začnou dívat téměř zamilovaně. A to je právě známka toho, že si k němu vytváří citové pouto a bezvýhradně jej přijímají. (Rastislavová, 2016). Je také na místě respektovat rodiče, kteří své dítě vidět odmítnou. Může jim být popsáno, jak dítě vypadá, aby si ho aspoň mohli trochu představit. Nabídku vidět dítě je dobré po nějakém čase zopakovat. (Bužgová, 2019). Někteří rodiče si přejí pořídit na památku fotografie a otisk ručičky a nožičky. Je dobré

napsat na postýlku celé jméno dítěte, jako se to dělá obvykle u živě narozených dětí. Pokud si to rodiče budou přát, mohou své dítě vykoupat a obléct. (Rastislavová, 2016).

Pořízené fotografie by měly být evidovány pod číslem porodu po dobu 12 měsíců. Je třeba rodičům říct, že si tyto fotografie mohou vyzvednout kdykoliv během této doby. Ošetřující sestra může rodičům nabídnout ustříhnout si pramínek vlasů děťátka na památku. (Rastislavová, 2016). Personál by měl respektovat kulturní zvyklosti, rodinné tradice a duchovní potřeby. Zprostředkovat kontakt s duchovním knězem či nemocničním kaplanem, pokud o to rodiče mají zájem. Špatenková (2004) doporučuje vyhnout se planým nadějím, otřepaným frázím jako: „Čas vše zahojí“ či poskytování planých útěch: „Máte ještě pro koho žít“ atp.

Není ostudou projevy své vlastní emoce zejména smutek a pláč A vyjádřit lítost a soustrast. Není na místě si s kolegy v místnosti, kde jsou rodiče, šeptat. K rodičům by se mělo mluvit přímo a dítě nazývat křestním jménem, kterému rodiče dali. Personál by měl rodičům poskytnout dostatek soukromí a umožnit jim, aby s dítětem strávili tolik času, kolik si přejí. Pokud chce personál do místnosti vejít, měl by zaklepat a počkat na vyzvání. Pokud si to rodiče přejí, mohou pozvat další své děti, prarodiče dítěte a další příbuzné, aby se s ním také mohli rozloučit. Rozhodnutí o návštěvách by mělo být v kompetencích rodičů. Místnost, kde se loučí se svým dítětem, by měla být taková, aby do ní nedoléhal pláč jiných dětí. (Bužgová, 2019). Rodiče by měli být informováni o možnosti pojmenovat své dítě, o významu rituálu rozloučení, o pohřbu dítěte a nutnosti se rozhodnout o něm do 96 hodin od vydání Listu o prohlídce zemřelého. Zmíněna by měla být matrika, úmrtní list, rodičovská dovolená, nutnost pitvy či možnost odmítnout pitvu dítěte, o zákonech a formalitách souvisejících s úmrtím dítěte a o pravděpodobných fázích truchlení. (Rastislavová, 2016). Před propuštěním by měly být rodiče vybaveny informacemi o krizových centrech odborné pomoci a o sdruženích, které jim mohou nabídnout pomoc, nejlépe pak v tištěné formě. Lékař by měl zvážit léky ovlivňující psychiku a prožívání, jelikož smutek a žal po úmrtí dítěte nejsou nemoc a neměly by být potlačovány. Matka by měla být informována o nástupu laktace a o možnostech mléko darovat, ale rozhodnutí by mělo být pouze na ní. (Takács, 2015). Žádný z rodičů nestojí o lítost, očekávají spíš podporu a pocit sounáležitosti. Pokud je pro ošetřující personál tato situace nová či emočně zahlcující, měl by vše konzultovat se svými kolegy s psychologem nebo s psychoterapeutem, je možnost požádat vedení o supervizi, a hlavně předejít syndromu vyhoření. (Orel, 2016).

## 2 CÍL PRÁCE A HYPOTÉZY

Cíl 1: Zjistit, zda jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu vrozených vývojových vad plodu.

Cíl 2: Zjistit, jak jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu vrozených vývojových vad plodu.

Cíl 3: Zjistit, zda k prenatálnímu screeningu přistupují aktivně.

Cíl 4: Zjistit, zda doporučený screening absolvují a co od něj očekávají.

Cíl 5: Identifikovat ženy, kterým se i přes absolvování screeningu narodilo dítě s VVV.

Cíl 6: Zjistit, co vedlo ženy, i přes nepříznivou prognózu, v těhotenství pokračovat.

### 2.1 Výzkumné otázky

1. Proč těhotné ženy nepodstupují všechna doporučená vyšetření?
2. Jakým způsobem jsou ženy informovány o doporučených vyšetřeních?
3. Co vede těhotné ženy i přes pozitivní screening VVV či nepříznivou prognózu pokračovat v těhotenství?
4. Jak jsou těhotné ženy seznámeny s riziky invazivních vyšetření VVV?
5. Jakým způsobem se ženy vyrovnávají se ztrátou dítěte?

### 2.2 Hypotézy

H0: Znalost VVV a jejich odhalení na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost VVV a jejich odhalení na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Informovanost o prenatálním screeningu na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Informovanost o prenatálním screeningu na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.



### 3 METODIKA

V empirické části práce byl využit smíšený design výzkumu tzv. Mixed Method Design. Použita byla kombinace QN a QL (kvantitativní a kvalitativní fáze). Kvantitativní metoda probíhala na základě výzkumného šetření formou nestandardizovaných dotazníků (viz Příloha č. 1), které byly zaměřeny na znalosti vrozených vývojových vad a jejich prevenci, zda je pro ženy vrozená vývojová vada známka k umělému ukončení těhotenství. Šetření probíhalo v období od 1.3.2020 do 31.5.2020. Před samotným sběrem dat probíhal pilotní výzkum na prvních 20 respondentkách. Cílem pilotního výzkumu bylo zjistit, zda má vytvořená datová matice logické uspořádání a je možné ve sběru dat pokračovat. Kritériem pro zařazení respondentek do výzkumu byl souhlas s poskytnutím informací a respondentky musely být gravidní.

Nestandardizovaný dotazník obsahoval 33 otázek, z nichž 12 bylo uzavřených. Uzavřené otázky se týkaly oblasti víry, výskytu a znalosti VVV, dostatečné informovanosti o VVV, o výhodách a nevýhodách invazivních a neinvazivních vyšetření. Zbylé otázky byly otevřené. Jednalo se o tzv. identifikační otázky, ve kterých jsem zjišťovala věk, krajové místo bydliště a vzdělání. Další otevřené otázky se týkaly znalostí ohledně vyšetřování VVV, screeningu, čerpání informací o prenatálním screeningu a rizikových faktorech, které mohou těhotenství ohrozit. Na základě sesbíraných dat byla vytvořena datová matice. Příloha č.1

Sledovaná kritéria byla pro účel analýzy a přehlednosti seskupena do 4 okruhů:

Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalen

Informovanost o prenatálním screeningu

Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV

Znalost invazivních a neinvazivních metod.

Pro otázky každého okruhu hledáme závislost na 5 demografických proměnných:

Kraj

Věk

Vzdělání

Víra

Pořadí těhotenství (po kolikáté je žena těhotná)

Kvalitativní část výzkumu probíhala na základě polostrukturovaných rozhovorů s maminkami, u kterých byla v prenatálním stádiu jejich dítěti diagnostikována vrozená vývojová vada. Zaměřila jsem se na vyšetření, zda absolvovaly doporučená vyšetření OGL, zda absolvovaly nadstavbová vyšetření při pozitivním screeningu, jaké bylo

chování personálu při oznamování fatální diagnózy a reakce ošetřujícího personálu na rozhodnutí si dítě ponechat, jakým způsobem se s dítětem rozloučily, pokud již zemřelo, zda mají memory box či zda využily služeb nadace Dítě v srdci. Rozhovor se skládal z otevřených otázek, viz příloha č.2 Informovala jsem je o zachování jejich anonymity a také o tom, za jakým účelem rozhovor poskytují. Pořádila jsem zvukový záznam, který jsem později přepsala do programu Microsoft Word. K analýze rozhovorů jsem využila metodu otevřeného kódování –techniku „tužka a papír“. Jednotlivým úsekům rozhovorů jsem přidělila kódy, které byly podle podobností a souvislostí seřazeny do kategorií a podkategorií (Švaříček, Šedřová et al., 2014).

### **3.1 Výzkumné soubory**

Výběr výzkumného souboru byl záměrný. Výzkumný soubor v kvantitativní části studie tvořily ženy-budoucí maminky, které byly právě gravidní, a to v období od 1.3.2020 do 31.5.2020. Do celé studie se zapojilo 127 respondentek.

Výzkumný vzorek kvalitativní části tvořilo 7 maminek – respondentek, se kterými jsem se kontaktovala přes neziskovou organizaci Dítě v srdci, která sdružuje maminky, kterým byla v prenatálním období diagnostikována VVV u jejich dítěte. Dítě buď zemřelo či žije dál s určitým postižením.

### **3.2 Statistické zpracování dat**

Vzhledem k tomu, že všechny zkoumané proměnné jsou nominální, byla pro zjištění závislosti zvolena metoda  $\chi^2$ -test nezávislosti v kontingenční tabulce. Kontingenční tabulky a z nich vyplývající  $\chi^2$ -test nezávislosti byly vytvořeny v softwaru SPSS. Tento test ve své nulové hypotéze předpokládá, že znaky v kontingenční tabulce jsou nezávislé. Při ověřování nezávislosti tento test porovnává získané (empirické) četnosti s teoretickými četnostmi, které by měly nastat, pokud jsou sledované znaky nezávislé.

Abychom test vyhodnotili, využijeme jeho p-hodnotu, kterou porovnáme se zvolenou hladinou významnosti  $\alpha = 0,05$ . Sledované znaky jsou nezávislé, pokud je p-hodnota větší než hladina významnosti  $\alpha$ . Pokud je p-hodnota menší nebo rovna  $\alpha$ , vyvracíme nulovou hypotézu testu a můžeme prohlásit, že existuje statisticky významná závislost mezi sledovanými znaky v kontingenční tabulce.

Pro správné použití tohoto testu se doporučuje, aby podíl polí, kde jsou očekávané četnosti nižší než 5, byl maximálně 20 %. (Chráška, 2007).

## 4 VÝSLEDKY

### 4.1 Analýza výsledků z kvantitativní části výzkumu

Pro účel analýzy byly z dotazníkových otázek vytvořeny 4 okruhy - Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalení, Informovanost o prenatalním screeningu, Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV a Znalost invazivních a neinvazivních metod. Pro otázky každého okruhu hledáme závislost na 5 demografických proměnných – kraj, věk, vzdělání, víra a pořadí těhotenství (po kolikáté je žena těhotná).

Aby byly splněny podmínky pro použití  $\chi^2$ -testu (maximálně 20 % hodnot s očekávanou četností menší než 5), muselo u části proměnných dojít k jejich úpravám - nejčastěji k sloučení kategorií, některé kategorie byly z analýzy zcela vyloučeny.

Jde o následující proměnné a jejich úpravy:

- Kraj – sloučení krajů do 6 skupin, nově vznikly kategorie:
  - o Praha+Středočeský kraj
  - o Jihočeský kraj
  - o Jihomoravský, Zlínský, Moravskoslezský, Olomoucký
  - o Královéhradecký, Pardubický, Vysočina
  - o Plzeňský, Karlovarský, Ústecký, Liberecký
  - o Slovensko – *tento kraj nebyl pro nízkou četnost v analýzách použit*
- Věk – sloučením věkových kategorií vznikly 4 skupiny:
  - o 16-25 let
  - o 26-30 let
  - o 31-35 let
  - o 36-46 let
- Vzdělání – nově vzniklo 5 skupin:
  - o Základní – *pro nízkou četnost tato kategorie není v analýzách použita*
  - o středoškolské
  - o vyšší odborná škola - *pro nízkou četnost tato kategorie není v analýzách použita*
  - o vysoká škola - Bc.
  - o vysoká škola - Mgr., MUDr., Ing. Atp
- Víra – *v analýzách nepracujeme s kategorií „Nechci odpovědět“*
- Pořadí těhotenství – nově vznikly 3 kategorie
  - o 1
  - o 2

- 3 a více

#### 4.1.1 Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalení

Pro tento okruh byly využity 3 otázky z dotazníku, a to otázky č. 1 (Znáte VVV?), č. 7 (Pojem vrozená vývojová vada (dále jen VVV) podle Vás znamená?) a č. 8 (K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření).

Testované hypotézy mají tento tvar:

H0: Znalost VVV a jejich odhalení na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí

H1: Znalost VVV a jejich odhalení na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí

Pro vyhodnocení testů použijeme p-hodnotu. Pokud je tato hodnota menší nebo rovna zvolené hladině významnosti  $\alpha = 0,05$ , vyvrácíme H0 a prokázali jsme tak závislost testovaných proměnných. Výsledky testů jsou uvedeny v Tabulce 1. Pokud je p-hodnota statisticky významná, je tato hodnota zvýrazněna červeně. Pokud test nešlo provést (porušení podmínek  $\chi^2$ -testu – více jak 20 % proměnných má očekávanou četnost méně než 5), není p-hodnota uvedena.

Tabulka 1: Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalení

|   |                                | P-hodnota |              |              |       |                    |
|---|--------------------------------|-----------|--------------|--------------|-------|--------------------|
|   |                                | Kraj      | Věk          | Vzdělání     | Víra  | Pořadí těhotenství |
| Znáte VVV?  |                                | -         | -            | <b>0,006</b> | -     | 0,911              |
| Pojem vrozená vývojová vada (dále jen VVV) podle Vás znamená? |                                | -         | 0,803        | 0,055        | -     | 0,162              |
| K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření         | - biochemické vyšetření z krve | 0,205     | <b>0,024</b> | <b>0,025</b> | 0,207 | <b>0,033</b>       |
|   | - ultrazvukové vyšetření plodu | -         | -            | -            | -     | -                  |
|   | - genetické vyšetření z krve   | -         | 0,523        | 0,728        | -     | 0,643              |
|   | - genealogické vyšetření       | -         | -            | -            | -     | 0,102              |

Zdroj: vlastní

Z výsledků vyplývá, že jsme našli 4 statisticky významné závislosti – znalost VVV závisí na vzdělání (p-hodnota = 0,006) a znalost biochemického vyšetření pro odhalení VVV závisí na věku (p-hodnota = 0,024), vzdělání (p-hodnota = 0,025) a na tom, o kolikáté těhotenství se jedná (p-hodnota = 0,033). Podívejme se nyní blíže, o jaké závislosti se jedná.

- **Znalost VVV a vzdělání**

*Tabulka 2: Závislost znalosti VVV a dosaženého vzdělání*

| Znáte VVV? |                   | Dosažené vzdělání |                    |   | Celkem  |
|------------|-------------------|-------------------|--------------------|---|---------|
|            |                   | středoškolské     | vysoká škola - Bc. | vysoká škola<br>Mgr.,<br>MUDr.,<br>Ing. atp |         |
| Ano        | Absolutní četnost | 42                | 20                 | 33  | 95      |
|            | Relativní četnost | 71,2 %            | 100,0 %            | 89,2 %                                      | 81,9 %  |
| Ne         | Absolutní četnost | 17                | 0                  | 4   | 21      |
|            | Relativní četnost | 28,8 %            | 0,0 %              | 10,8 %                                      | 18,1 %  |
| Celkem     | Absolutní četnost | 59                | 20                 | 37  | 116     |
|            | Relativní četnost | 100,0 %           | 100,0 %            | 100,0 %                                     | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Z Tabulky 2 je patrné, že vysokoškolsky vzdělané ženy znají VVV lépe (odpověď Ano 100 % u Bc., resp. 89,2 % u Mgr., MUDr., Ing. atp), než středoškolsky vzdělané ženy (Ano odpovědělo 71,2 %).

- **Znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV a věk**

*Tabulka 3: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a věku*

| K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření - biochemické vyšetření krve |                   | Věk     |         |         |         | Celkem  |
|--|-------------------|---------|---------|---------|---------|---------|
|  |                   | 16-25   | 26-30   | 31-35   | 36-46   |         |
| Ne   | Absolutní četnost | 20      | 29      | 17      | 3       | 69      |
|  | Relativní četnost | 74,1 %  | 52,7 %  | 53,1 %  | 23,1 %  | 54,3 %  |
| Ano  | Absolutní četnost | 7       | 26      | 15      | 10      | 58      |
|  | Relativní četnost | 25,9 %  | 47,3 %  | 46,9 %  | 76,9 %  | 45,7 %  |
| Celkem   | Absolutní četnost | 27      | 55      | 32      | 13      | 127     |
|  | Relativní četnost | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Z Tabulky 3 vyplývá, že biochemické vyšetření z krve k odhalení VVV znají více rodičky nad 36 let (76,9 %), než rodičky do 25 let (25,9 %).

- **Znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV a vzdělání**

*Tabulka 4: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a vzdělání*

| K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření - biochemické vyšetření krve |                   | Dosažené vzdělání |                    |                                      | Celkem  |
|--|-------------------|-------------------|--------------------|--------------------------------------|---------|
|  |                   | středoškolské     | vysoká škola - Bc. | vysoká škola - Mgr., MUDr., Ing. atp |         |
| Ne   | Absolutní četnost | 39                | 7                  | 17                                   | 63      |
|  | Relativní četnost | 66,1 %            | 35,0 %             | 45,9 %                               | 54,3 %  |
| Ano  | Absolutní četnost | 20                | 13                 | 20                                   | 53      |
|  | Relativní četnost | 33,9 %            | 65,0 %             | 54,1 %                               | 45,7 %  |
| Celkem   | Absolutní četnost | 59                | 20                 | 37                                   | 116     |
|  | Relativní četnost | 100,0 %           | 100,0 %            | 100,0 %                              | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Biochemické vyšetření z krve k odhalení VVV znají více vysokoškolsky vzdělané ženy (65,0 %, resp. 54,1 %), než středoškolsky vzdělané ženy (33,9 %).

- **Znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV a pořadí těhotenství**

*Tabulka 5: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a pořadí těhotenství*

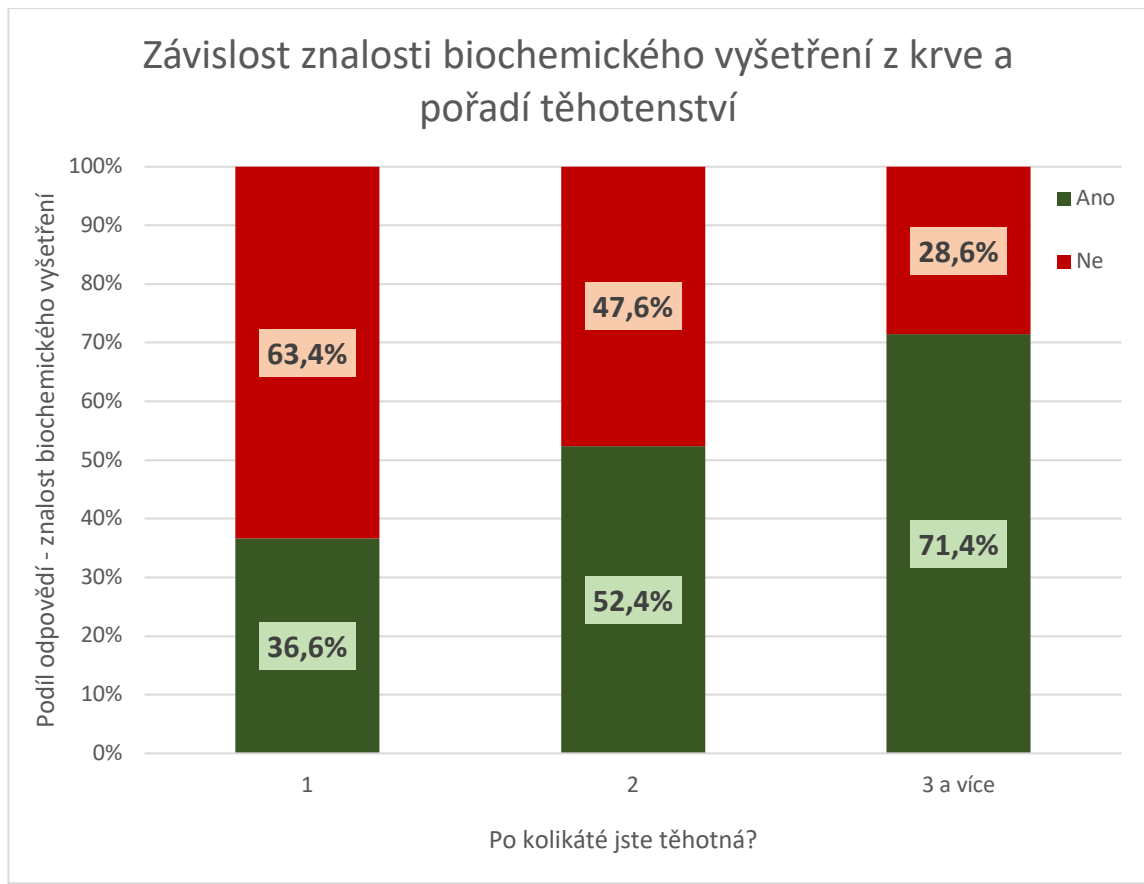
| K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření - biochemické vyšetření krve |                   | Po kolikáté jste těhotná? |         |          | Celkem  |
|--|-------------------|---------------------------|---------|----------|---------|
|  |                   | 1                         | 2       | 3 a více |         |
| Ne   | Absolutní četnost | 45                        | 20      | 4        | 69      |
|  | Relativní četnost | 63,4 %                    | 47,6 %  | 28,6 %   | 54,3 %  |
| Ano  | Absolutní četnost | 26                        | 22      | 10       | 58      |
|  | Relativní četnost | 36,6 %                    | 52,4 %  | 71,4 %   | 45,7 %  |
| Celkem   | Absolutní četnost | 71                        | 42      | 14       | 127     |
|  | Relativní četnost | 100,0 %                   | 100,0 % | 100,0 %  | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Pokud je žena poprvé těhotná, má nižší znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV (36,6 %), než ženy, u kterých se jedná o druhé těhotenství (52,4 %), nebo třetí a více (71,4 %).



Graf 1: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a pořadí těhotenství



Zdroj: vlastní

H0: Znalost VVV na jejich odhalení na kraji/ věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí

H1: Znalost VVV na jejich odhalení na kraji/ věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

Hypotéza H0 je tedy potvrzena, a tedy znalost VVV a jejich odhalení nezávisí na kraji, věku, víře a vzdělání a potvrzena hypotéza H1 pro oblast vzdělání, a tedy znalosti VVV a jejich odhalení na vzdělání závisí.

#### 4.1.2 Informovanost o prenatálním screeningu

Pro tento okruh byly využity 3 otázky z dotazníku, a to otázky č. 9 (*Myslíte si, že máte dostatek informací o důvodech prenatálního screeningu VVV plodu?*), č. 10 (*Jste dostatečně seznámena se všemi riziky prenatálního screeningu VVV plodu?*) a č. 28 (*Odkud čerpáte informace o prenatálním screeningu a VVV?*). Odpovědi na otázky č. 11 a č. 12 by se hodily pro tento okruh dotazníku, ale pro nízkou četnost odpovědí v některých kategoriích nemohly být použity.

U všech otázek byly vyloučeny odpovědi v kategorii „Nevím“.

Testované hypotézy mají tento tvar:

H0: Informovanost o prenatalním screeningu na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí

H1: Informovanost o prenatalním screeningu na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí

Pro vyhodnocení testů použijeme opět p-hodnotu, hladina významnosti alfa zůstává 0,05. Výsledky testů jsou uvedeny v Tabulce 6. Pokud je p-hodnota statisticky významná, je tato hodnota zvýrazněna červeně. Pokud test nešlo provést (porušení podmínek  $\chi^2$ -testu – více jak 20 % proměnných má očekávanou četnost méně než 5), není p-hodnota uvedena.

Tabulka 6: Informovanost o prenatalním screeningu

|  |                                    | P-hodnota |       |          |       |                    |
|--|------------------------------------|-----------|-------|----------|-------|--------------------|
|  |                                    | Kraj      | Věk   | Vzdělání | Víra  | Pořadí těhotenství |
| Myslíte si, že máte dostatek informací o důvodech prenatalního screeningu VVV plodu? |                                    | 0,132     | -     | 0,106    | 0,442 | 0,069              |
| Jste dostatečně seznámena se všemi riziky prenatalního screeningu VVV plodu?         |                                    | 0,086     | 0,840 | 0,246    | 0,563 | 0,054              |
| Odkud čerpáte informace o prenatalním screeningu a VVV?                              | - Od svého ošetřujícího gynekologa | -         | 0,295 | 0,419    | -     | 0,963              |
|  | - Od jiného lékaře                 | -         | -     | -        | -     | -                  |
|  | - Od porodní asistentky, dule      | -         | -     | -        | -     | -                  |
|  | - Na internetu                     | 0,715     | 0,947 | 0,603    | 0,300 | 0,357              |
|  | - V odborných knihách a člancích   | 0,440     | 0,455 | 0,068    | 0,851 | 0,332              |
|  | - Od kamarádů a známých            | -         | 0,456 | 0,454    | -     | 0,099              |
|  | - Od rodičů a příbuzných           | -         | -     | -        | -     | -                  |

Zdroj: vlastní

Neprokázali jsme statisticky významnou závislost informovanosti o prenatalním screeningu na vybraných proměnných.

H0: Informovanost o prenatalním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Informovanost o prenatalním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0 je tedy potvrzena. Informovanost o prenatálním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

#### **4.1.3 Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV**

Pro tento okruh byly využity 4 otázky z dotazníku, a to otázky č. 14 (*Máte (měla jste) obavy z vyšetření VVV plodu v I. trimestru?*), č. 15 (*Jak se zachováte, pokud výsledky testů určí odchylku?*), č. 21 (*Ztotožňujete se s názorem jiných žen, které se v důsledku zjištění VVV plodu rozhodnou pro umělé přerušování těhotenství?*) a č. 29 (*Jaké nepříznivé faktory v průběhu těhotenství mohou způsobit, dle vašeho názoru, vznik VVV?*). Odpovědi na otázku č. 30 by se hodily pro tento okruh dotazníku, ale pro nízkou četnost odpovědí v některých kategoriích nemohly být použity.

Odpovědi na otázku č. 14 byly sloučeny do 2 kategorií – Mám obavy a Nemám obavy.

Testované hypotézy mají tento tvar:

H0: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí

H1: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí

Pro vyhodnocení testů použijeme opět p-hodnotu, hladina významnosti alfa zůstává 0,05. Výsledky testů jsou uvedeny v Tabulce 7. Pokud je p-hodnota statisticky významná, je tato hodnota zvýrazněna červeně. Pokud test nešlo provést (porušení podmínek  $\chi^2$ -testu – více jak 20 % proměnných má očekávanou četnost méně než 5), není p-hodnota uvedena.

Tabulka 7: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV

|   |   | P-hodnota |              |              |              |                    |
|---|---|-----------|--------------|--------------|--------------|--------------------|
|   |   | Kraj      | Věk          | Vzdělání     | Víra         | Pořadí těhotenství |
| Máte (měla jste) obavy z vyšetření VVV plodu v I. trimestru?  |   | 0,562     | 0,183        | 0,640        | 0,967        | 0,430              |
| Jak se zachováte, pokud výsledky testů určí odchylku?   | - Je nutná konzultace s genetikem, gynekologem a pediatrem                | 0,285     | 0,617        | 0,410        | 0,704        | 0,941              |
|   | - Záleží na druhu postižení   | 0,066     | 0,875        | 0,925        | 0,654        | 0,542              |
|   | - Nechám si screening ověřit jinými neinvazivními metodami                | 0,511     | 0,298        | 0,280        | 0,777        | 0,202              |
|   | - Půjdu na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve | 0,498     | <b>0,006</b> | 0,235        | 0,214        | 0,618              |
|   | - Podstoupím umělé přerušení těhotenství                                  | -         | -            | -            | -            | -                  |
|   | - Nevím   | -         | -            | -            | -            | -                  |
| Ztotožňujete se s názorem jiných žen, které se v důsledku zjištění VVV plodu rozhodnou pro umělé přerušení těhotenství? |   | -         | -            | -            | <b>0,013</b> | -                  |
| Jaké nepříznivé faktory v průběhu těhotenství mohou způsobit, dle vašeho názoru, vznik VVV?                             | - Nachlazení, rýma, teplota   | -         | -            | 0,166        | -            | 0,982              |
|   | - Alkohol   |           | 0,494        | 0,080        | -            | 0,468              |
|   | - Kouření   | 0,762     | 0,640        | 0,249        | 0,411        | 0,603              |
|   | - Drogy   | -         | -            | -            | -            | 0,663              |
|   | - Léky  | 0,729     | 0,360        | 0,659        | 0,756        | 0,847              |
|   | - RTG záření  | 0,852     | 0,930        | 0,356        | 0,063        | 0,263              |
|   | - Fyzická zátěž   | -         | -            | -            | -            | -                  |
|   | - Stres   | 0,372     | 0,251        | <b>0,015</b> | 0,679        | 0,174              |
| - Opalování   | -   | -         | -            | -            | -            |                    |

Zdroj: vlastní

Našli jsme 3 statisticky významné vztahy – existuje vliv věku na vůli jít na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve v případě, že výsledky testů určily odchylku (p-hodnota = 0,006). Dále existuje statisticky významný vztah mezi vírou a ztotožněním se s názorem na umělé přerušení těhotenství (p-hodnota = 0,013) a nakonec existuje vztah mezi vzděláním a názorem, že stres nepříznivě působí na vznik VVV (p-hodnota = 0,015). Podívejme se nyní na tyto závislosti detailněji:

- **Odběr plodové vody a věk**

*Tabulka 8: Odběr plodové vody a věk*

| Jak se zachováte, pokud výsledky testů určí odchylku? - Půjdu na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve |                   | Věk     |         |         |         | Celkem  |
|---|-------------------|---------|---------|---------|---------|---------|
|   |                   | 16-25   | 26-30   | 31-35   | 36-46   |         |
| Ne  | Absolutní četnost | 11      | 17      | 22      | 7       | 57      |
|   | Relativní četnost | 40,7 %  | 30,9 %  | 68,8 %  | 53,8 %  | 44,9 %  |
| Ano   | Absolutní četnost | 16      | 38      | 10      | 6       | 70      |
|   | Relativní četnost | 59,3 %  | 69,1 %  | 31,3 %  | 46,2 %  | 55,1 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 27      | 55      | 32      | 13      | 127     |
|   | Relativní četnost | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

V případě odchylky ve výsledku testů by dané invazivní vyšetření podstoupily respondentky mladší 30 let spíše (16-25 let: 59,3 %, 26–30 let: 69,1 %), než respondentky starší 30 let (31-35 let: 31,3 %, 36-46 let: 46,2 %)

- **Ztotožnění s názorem na umělé přerušení těhotenství a víra**

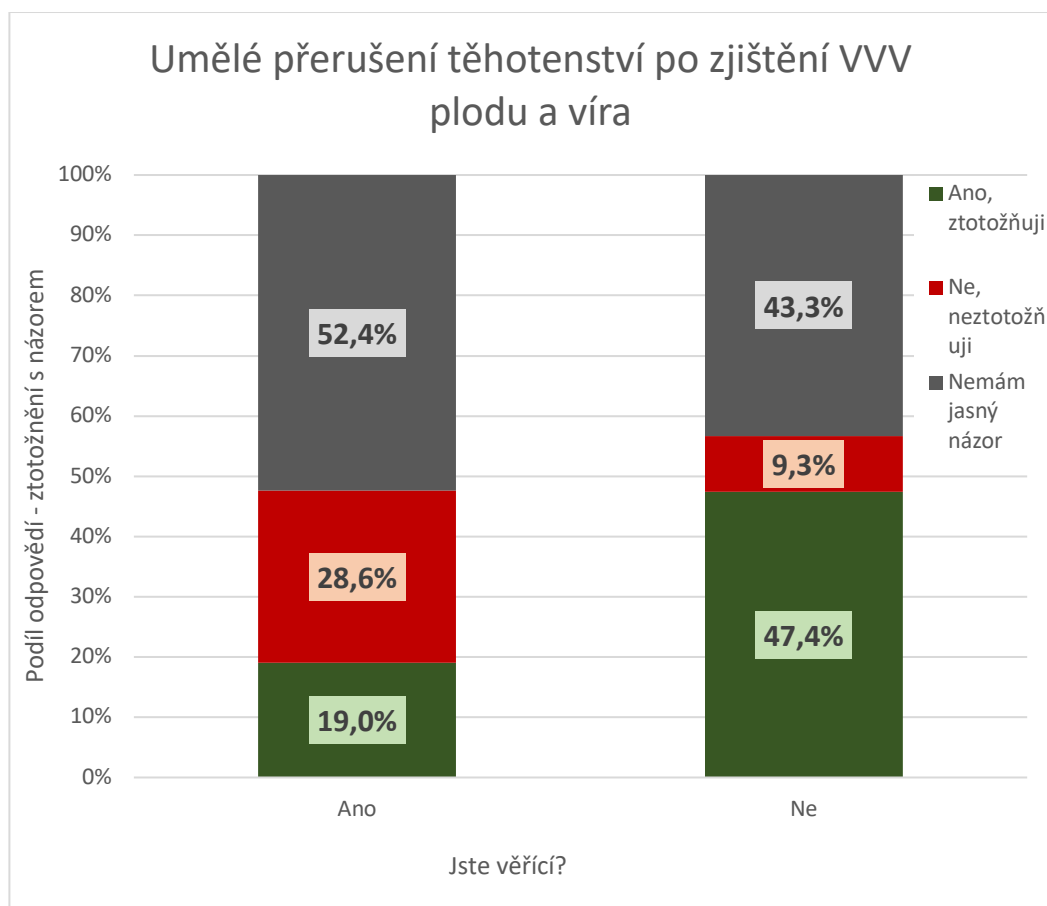
Tabulka 9: Ztotožnění s názorem na umělé přerušení těhotenství a víra

| Ztotožňujete se s názorem jiných žen, které se v důsledku zjištění VVV plodu rozhodnou pro umělé přerušení těhotenství? |                   | Víra    |         | Celkem  |
|---|-------------------|---------|---------|---------|
|   |                   | Ano     | Ne      |         |
| Ano, ztotožňuji   | Absolutní četnost | 4       | 46      | 50      |
|   | Relativní četnost | 19,0 %  | 47,4 %  | 42,4 %  |
| Ne, neztotožňuji  | Absolutní četnost | 6       | 9       | 15      |
|   | Relativní četnost | 28,6 %  | 9,3 %   | 12,7 %  |
| Nemám jasný názor   | Absolutní četnost | 11      | 42      | 53      |
|   | Relativní četnost | 52,4 %  | 43,3 %  | 44,9 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 21      | 97      | 118     |
|   | Relativní četnost | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

S názorem na umělé přerušení těhotenství v důsledku zjištění VVV se méně ztotožňují věřící respondentky (19,0 %), než respondentky nevěřící (47,4 %).

Graf 2: Ztotožnění s názorem na umělé přerušování těhotenství a víra



Zdroj: vlastní

- **Stres jako nepříznivý faktor vzniku VVV a vzdělání**

Tabulka 10: *Stres jako nepříznivý faktor vzniku VVV a vzdělání*

| Jaké nepříznivé faktory v průběhu těhotenství mohou způsobit, dle vašeho názoru, vznik VVV? - Stres |                   | Dosažené vzdělání |                    |                                      | Celkem  |
|---|-------------------|-------------------|--------------------|--------------------------------------|---------|
|   |                   | středoškolské     | vysoká škola - Bc. | vysoká škola - Mgr., MUDr., Ing. atp |         |
| Ne  | Absolutní četnost | 31                | 11                 | 30                                   | 72      |
|   | Relativní četnost | 52,5 %            | 55,0 %             | 81,1 %                               | 62,1 %  |
| Ano   | Absolutní četnost | 28                | 9                  | 7                                    | 44      |
|   | Relativní četnost | 47,5 %            | 45,0 %             | 18,9 %                               | 37,9 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 59                | 20                 | 37                                   | 116     |
|   | Relativní četnost | 100,0 %           | 100,0 %            | 100,0 %                              | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Stres, jako faktor pro vznik VVV méně uvádí vysokoškolsky (Mgr., MUDr., Ing. atp.) vzdělané ženy (18,9 %).

H0: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0 je potvrzena, ale pouze pro otázku, zda měla těhotná žena obavy z vyšetření VVV plodu v I. trimestru. Platí tedy, že obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.



#### 4.1.4 Znalost invazivních a neinvazivních metod

Pro tento okruh byly využity 2 otázky z dotazníku, a to otázky č. 17 (Znáte výhody invazivního vyšetření VVV plodu?) a č. 18 (Znáte výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu).

Testované hypotézy mají tento tvar:

H0: Znalost výhod invazivních a neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí

H1: Znalost výhod invazivních a neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí

Pro vyhodnocení této otázky byly (za účelem splnění podmínek testu) sloučeny kategorie věku do 3 kategorií – 16–25 let, 26–30 let, 31–46 let.

Pro vyhodnocení testů použijeme opět p-hodnotu, hladina významnosti alfa zůstává 0,05. Výsledky testů jsou uvedeny v Tabulce 11. Pokud je p-hodnota statisticky významná, je tato hodnota zvýrazněna červeně. Pokud test nešlo provést (porušení podmínek  $\chi^2$ -testu – více jak 20 % proměnných má očekávanou četnost méně než 5), není p-hodnota uvedena.

Tabulka 11: Znalost invazivních a neinvazivních metod

|   | P-hodnota |              |              |       |                    |
|---|-----------|--------------|--------------|-------|--------------------|
|   | Kraj      | Věk          | Vzdělání     | Víra  | Pořadí těhotenství |
| Znáte výhody invazivního vyšetření VVV plodu?   | 0,733     | 0,226        | <b>0,000</b> | 0,640 | 0,249              |
| Znáte výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu? | 0,852     | <b>0,036</b> | <b>0,000</b> | 0,617 | 0,630              |

Jako statisticky významné se ukázaly 3 vztahy – znalost invazivních vyšetření a vzdělání (p-hodnota = 0,000), znalost neinvazivních vyšetření a věku (p-hodnota = 0,036) a vzdělání (p-hodnota = 0,000).

- **Znalost výhod invazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání**

Tabulka 12: Znalost výhod invazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání

| Znáte výhody invazivního vyšetření VVV plodu? |                   | Dosažené vzdělání |                    |                                      | Celkem  |
|---|-------------------|-------------------|--------------------|--------------------------------------|---------|
|   |                   | středoškolské     | vysoká škola - Bc. | vysoká škola - Mgr., MUDr., Ing. atp |         |
| Ano   | Absolutní četnost | 6                 | 8                  | 16                                   | 30      |
|   | Relativní četnost | 10,2 %            | 40,0 %             | 43,2 %                               | 25,9 %  |
| Ne  | Absolutní četnost | 53                | 12                 | 21                                   | 86      |
|   | Relativní četnost | 89,8 %            | 60,0 %             | 56,8 %                               | 74,1 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 59                | 20                 | 37                                   | 116     |
|   | Relativní četnost | 100,0 %           | 100,0 %            | 100,0 %                              | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Výhody invazivního vyšetření VVV plodu znají více vysokoškolsky vzdělané respondentky (Bc. – 40,0 %, Mgr. atp – 43,2 %), než středoškolsky vzdělané ženy (10,2 %).

- **Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a věk**

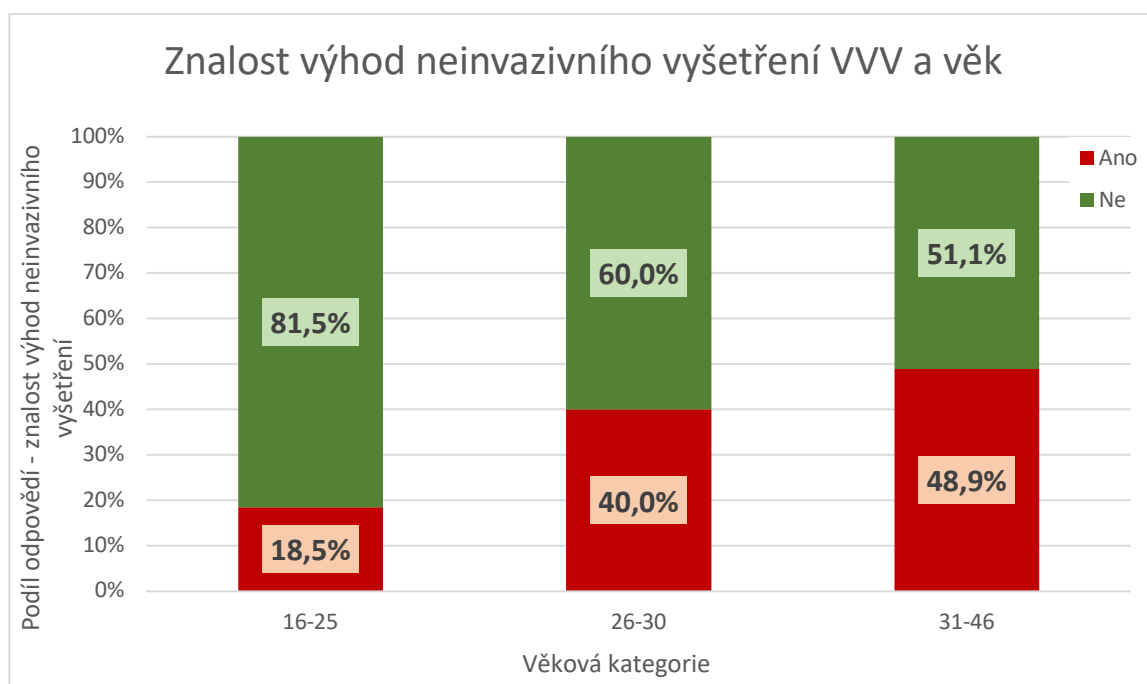
Tabulka 13: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a věku

| Znáte výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu? |                   | Věk     |         |         | Celkem  |
|---|-------------------|---------|---------|---------|---------|
|   |                   | 16-25   | 26-30   | 31-46   |         |
| Ano   | Absolutní četnost | 5       | 22      | 22      | 49      |
|   | Relativní četnost | 18,5 %  | 40,0 %  | 48,9 %  | 38,6 %  |
| Ne  | Absolutní četnost | 22      | 33      | 23      | 78      |
|   | Relativní četnost | 81,5 %  | 60,0 %  | 51,1 %  | 61,4 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 27      | 55      | 45      | 127     |
|   | Relativní četnost | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu znají více respondentky starší 26 let (26-30 let: 40,0 %; 31-46 let: 48,9 %).

Graf 3: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a věku



Zdroj: vlastní

- **Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání**

Tabulka 14: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání

| Znáte<br>neinvazivního<br>VVV plodu?<br><br>výhody<br>vyšetření |                   | Dosažené vzdělání |                       |   | Celkem  |
|---|-------------------|-------------------|-----------------------|---|---------|
|   |                   | středoškolské     | vysoká škola<br>- Bc. | vysoká škola<br>- Mgr.,<br>MUDr., Ing.<br>atp |         |
| Ano   | Absolutní četnost | 8                 | 12                    | 24  | 44      |
|   | Relativní četnost | 13,6 %            | 60,0 %                | 64,9 %  | 37,9 %  |
| Ne  | Absolutní četnost | 51                | 8                     | 13  | 72      |
|   | Relativní četnost | 86,4 %            | 40,0 %                | 35,1 %  | 62,1 %  |
| Celkem  | Absolutní četnost | 59                | 20                    | 37  | 116     |
|   | Relativní četnost | 100,0 %           | 100,0 %               | 100,0 %                                       | 100,0 % |

Zdroj: vlastní

Výhody neinvazivního vyšetření znají méně středoškolsky vzdělané respondentky (13,6 %), oproti vysokoškolsky vzdělaným respondentkám (60,0 %, resp. 64,9 %).

H0: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0 Znalost výhod invazivních metod na vzdělání nezávisí.

H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod neinvazivních metod na věku / vzdělání závisí.

## 4.2 Výsledky rozhovorů s maminkami

### 4.2.1 1. kategorie: Identifikační údaje

Tabulka 15: Identifikační údaje

|    | aktuální věk | počet těhotenství | nejvyšší vzdělání | věk, kdy byla těhotná s pozitivním screeningem |
|----|--------------|-------------------|-------------------|--|
| M1 | 54           | 5                 | VŠ                | 32   |
| M2 | 30           | 3                 | VŠ                | 28   |
| M3 | 30           | 2                 | VOŠ               | 29   |
| M4 | 58           | 2                 | VOŠ               | 24   |
| M5 | 41           | 5                 | VŠ                | 30   |
| M6 | 37           | 4                 | SŠ s maturitou    | 34   |
| M7 | 48           | 6                 | SŠ                | 30   |

Zdroj: vlastní

### 4.2.2 2. kategorie: Doporučená vyšetření

V kategorii doporučená vyšetření jsem se zabývala doporučenými vyšetřeními v 1. a 2. trimestru. V 1. trimestru M1 neabsolvovala žádná vyšetření, M2 klasický prenatalní screening doporučený OGL a vzhledem k předchozímu těhotenství rovnou odběr choriových klků, M3 z vlastního rozhodnutí šla k OGL až ve 14.tt, M4 vyšetření krve, M5, M6, M7 také běžná doporučená vyšetření OGL. M7 měla pozitivní screening krevních testů, proto ji OGL poslal na morfologické vyšetření plodu do krajského města. M1 k tomu říká: “*Psal se rok 1997/1998 takže se nedělala žádná vyšetření.*“

Ve 2. trimestru M1 podstoupila již vyšetření biochemické, a to na hladiny AFP a hCG, na indikaci genetika se prováděla aminocentéza. M2 absolvovala podrobný morfologický screening. M3 šla poprvé k OGL ve 14.tt, kde byla zjištěna VVV srdce neslučitelná se životem a poté každý týden OGL prováděl kontrolní UZ, zda nedošlo k úmrtí miminka. M4 doporučený screening OGL, M5, M6 a M7 také doporučená vyšetření OGL a konzilium ve fakultní nemocnici.

### 4.2.3 3. kategorie: Datace stanovení diagnózy

M1 byla stanovena vyšší hladina AFP v 16. tt. Vyšetření UZ a kontrolní AFP v 17.tt byly ještě horší a dodává: “*Žádným způsobem nepojmenovali diagnózu, prostě to byla chromozomální vada – odlomení raménka 13.chromozomu.*“ M2: “*Ve 13.tt bylo pozitivní vyšetření choriových klků, na které jsme čekali asi 3 týdny. Tam byla nalezena*

*mutace, která je shodná s popsanou mutací pro syndrom Treacher Collinsův, takže jsme už věděli o co jde. Ještě jsem absolvovala v 17.tt UZ v Brně, kde jsme znali lékaře, který tento syndrom již několikrát diagnostikoval. Chtěl vidět fotky z 1. těhotenství a sám nám řekl, že na UZ jsou 100% malá ouška, obličej nebyl schopný ještě dobře rozlišit, protože je v tomto týdnu hodně malinký. A lékař nám sdělil, že pokud bychom chtěli vědět víc, musíme si počkat na 20.tt, kdy se naplno obličej rozvine. Jediné, co bylo vidět, že dítě nemá rozštěp vnitřní ani vnější. Celkově dle jeho hodnocení to vypadalo na mírnější průběh syndromu.“* M3 byla diagnostikována VVV srdce neslučitelná se životem při první návštěvě OGL. M4 byla ve 28.tt diagnostikována u miminka hydrocefalus. M5 uvádí, že ve 20.tt dle UZ byl nález asymetrických mozkových komor na hranici maximální možné velikosti, podezření na hydrocephalus jako rodová zátěž s touto diagnózou. M6 diagnózu popisuje takto: „*Ve 32. tt zjistil pan doktor (v tu dobu už ve Dvoře Králové nad Labem, kam jsme se v průběhu těhotenství přestěhovali) na UZ, že se miminko nevyvíjí souměrně, poslal mě na velký UZ do nemocnice v HK, čekací doba byla ale příliš dlouhá, nechtěla jsem čekat další asi tři týdny v nevědomosti, tak jsem zajela na kontrolu zpět do Gyncentra (kam jsem chodila původně v Praze), kde byla ochotná a milá paní doktorka, která hned věděla o co jde. Řekla, že to vidí na srdeční vadu a odeslala nás k odborníkovi, který to potvrdil a ještě řekl, že to zřejmě bude součást nějaké vývojové vady, ale že to není jisté. Ve 36. tt v Motole, pan doktor na UZ potvrdil vadu srdce, dále dva srostlé prstíky na nožičce, problém s ledvinami a cystu v hlavičce. Bylo tedy už víc než jasné, že se jedná o genetický syndrom. V té chvíli už samozřejmě bylo pozdě na jakékoliv rozhodování, zda v těhotenství pokračovat, takže jsme se rozhodli, že žádné genetické vyšetření si dělat nenechám, odběr plodové vody by byl zbytečně rizikový a informace o tom s jakým syndromem se dítě narodí byla v tu chvíli nepodstatná.“* M7 byl pozitivní prvotrimestrální screening asi ve 12.-14.tt. Diagnóza byla syndrom Potterové, a tedy VVV neslučitelné se životem.

#### **4.2.4 4. kategorie: Invazivní vyšetření**

M1 její OGL doporučil genetickou konzultaci s tím, že jí nabídnou aminocentézu. V 90.letech se odběr choriových klků nedělal. M2 již uvedla, že vzhledem k předchozímu těhotenství ji hned v 1.trimestru její OGL nabídnul odběr choriových klků: „*Byli jsme dopředu domluveni, že na klky jít chci. Dopředu jsem si o tom načetla plno informací. OGL mi akorát vypsal žádanku a doporučil spolužáka, který pracuje u Apolináře, že má zkušenosti a je dobřej.“* M3 její OGL nedoporučil podstoupit invazivní vyšetření. Vada

byla jednoznačně dána a vidět na monitoru při UZ. M4 doporučili navštívit specializovanou kliniku v Praze, kde by miminku odsáli tekutiny z hlavy prenatalně. Rodiče toto odmítli. M5 zvažila všechna rizika invazivních vyšetření a byla pro ni příliš velká a vyšetření nepodstoupila. M6 také nepodstoupila invazivní vyšetření. M7 má na invazivní vyšetření jasný názor: „Pro mě je to narušení celistvosti dělohy, narušení přirozenosti. Invazivní vyšetření jsem odmítla. Stejně by nic nezměnila.“

#### **4.2.5 5. kategorie: Ukončení těhotenství, způsob doporučení ukončení těhotenství a reakce okolí**

M1 popisuje vše takto: *Můj gynekolog ne, vlastně ani ten genetik ne, ten mi jen řekl, jaké mám možnosti a že se mám rozhodnout sama. Ale než přišly výsledky AMC, trvalo to ještě 4 týdny a mezitím jsem byla na hloubkovém UZ v nemocnici. Mně sice dělal podrobný UZ můj gynekolog, velice šikovný, opravdu se zaměřil na všechno a opravdu mi všechno řekl, za což jsme mu byla neskonale vděčná, i když to nebylo pěkné. Ale jakákoli, byť sebestrašnější jistota je lepší než nejistota a „uvidíme...., vypadá to....ještě to zkontrolujeme...mám podezření....“ Takže jsem víceméně věděla, co mi na tom hloubkovém řeknou. Tam byl taky poměrně mladý doktor, ten přiložil sondu, vzal si moji průkazku a řekl, to slyším jako dneska: „Máte dvě děti, malý a zdravý, na vašem místě bych vážně uvažoval o tom, že tohle dítě nebude. Jste nějak nábožensky založená?“ Řekl mi to slušně. Já mu na to odpověděla, že vím, co tam byly za vady cca před 5 týdny a že pochybuju, že se něco vylepšilo, že jen chci slyšet, co tam vidí on. Zjevně ho to vyvedlo z rovnováhy, ale choval se velmi slušně. Ptal se, co teda tam bylo a já mu to řekla- záměrně jsem mu neřekla o hydrocefalu a on mi všechno odsouhlasil, že to všechno tam vidí a o tom hydrocefalu ani slovo. Nevím, jestli mne nechtěl stresovat ještě tímhle, ale těch vad bylo tolik, že jedna navíc by se už ztratila. Ptal se, kdy jdu na genetiku, a když jsem mu řekla, že pozítří, tak mi doporučil, ať si tam zajdu hned, a hned přede mnou tam volal, že mne tam posílá. Taky ještě řekl, že když nejsme z Ostravy, že to budu mít při jedné cestě. Sestřička na UZ se se mnou nebavila vůbec. Co si řekli poté, co jsem odešla, je mi zcela jedno. Na genetice byl doktor hodný, řekl mi, že to není dobré, ale že se mohu rozhodnout, jak chci. Znal výsledky karyotypu a sdělil mi, že dítě má velice vzácnou genetickou vadu, která se diagnostikuje cca v 10 případech za rok na celém světě (jasně, dítě s touto vadou třeba odejde v nějakém nízkém týdnu, a to se už nezdiagnostikuje). Taky mi řekl, že mne nechce do ničeho nutit, ale kdybych se rozhodla pro potrat, že by byl velmi rád, kdybych šla na potrat do té Městské nemocnice v Ostravě, že by se velmi rád osobně účastnil pitvy. Já mu na to řekla, že rozhodně ne, že půjdu na své pracoviště, že tam dělám*

(ani nevíš, jak jsem toho potom hořce litovala). Vypsal mi papíry, co zjistili na AMC, popsal tu vadu, napsal mi tam, že pokud se rozhodnu, je UPT do 24. týdne plně indikovaná. Řekl mi, že podle jeho názoru to dítě nepřežije porod, pokud se k němu vůbec dostane, ale že se jistě může mylit. Nijak mne do potratu netlačil, ale asi 3x opakoval, že by byl rád, kdybych přehodnotila své rozhodnutí a šla k nim, ať už s potratem nebo porodem. Ovšem nebrala jsem to jako nátlak, spíš přemlouvání slušnou formou. A taky mi řekl, že když si to nerozmyslím, ať jsem tak hodná a zkusím domluvit, že se nebude dělat jen histologie, ale celá podrobná pitva, když jsem zaměstnanec nemocnice. Znal se dobře s mým ošetřujícím gynekologem a hned, jak jsme odejeli, mu volal. To mi řekl můj gynekolog, když jsem tam celá ubrečená přijela. Prý mu říkal, ať mne zkusí přemluvit, ať jdu do té Ostravy. (Že já blbec jsem to neudělala). Když jsem teda mému dr. řekla, že jo, že potrat, tak to nijak nekomentoval a nechal mne v klidu vybrečet. Jenom mi popřál hodně sil a udělal další ultrazvuk a vypsal další papíry. Kolegyně, co u něj pracovala, moje kamarádka, ale o 15 let starší, mi jen řekla, že ona by tohle nikdy neudělala, a že mám své rozhodnutí zvážít. NIC víc a já jí za to byla nesmírně vděčná, že to nerozebírala. Ona je hodně nábožensky založená a věřím, že se jí moje rozhodnutí nelíbilo, ale chápe, že je to moje rozhodnutí.“ M1 popisuje své pocity na sdělení o doporučení ukončit těhotenství takto: „Já ani nevím, jestli mne to překvapilo, já to čekala. Ale musím uznat, že na mne byli všichni velice slušní, ať už si mysleli cokoli. A věřím tomu, že si někdo mohl myslet, že jsem praštěná, když uvažuji nad tím, porodit poškozené dítě v době, kdy těm starším bude rok a dva. Bohužel, ze své praxe znám i hodně necitlivé poznámky, takže ji mi jasné, že za dveřmi mne pořádně zdrbali, ale je mi to zcela fuk.“ M2: „Tam to bylo na domluvě jako na nás. A byli jsme už v kontaktu s genetikem, kdy ten genetik na základě tohoto vyšetření, že tam ta indikace k ukončení je. Nepřekvapilo mě, že mi toto „nabídli“. Oni sami vlastně nebyli schopni říct, do jaké míry tam to postižení bude, takže nemohli říct, že je to vada neslučitelná se životem. Nicméně tam to doporučení bylo s tím, že tam to postižení prostě je. A všichni se k nám chovali maximálně slušně.“ M3 gynekolog jí sdělil, že tato diagnóza je jednoznačná indikace k ukončení těhotenství. Z

Způsob sdělení ji nepřekvapil. Věděla, že je toto stanovisko naprosté většiny gynekologů. M4 OGL nedoporučil ukončit těhotenství, jelikož byla již ve 28.tt. M4 dodává: „Překvapil mě způsob, jakým mi to sdělil. Na chodbě nemocnice mi řekl, zcela věcně a bez emocí, že mé dítě po porodu zemře.“ M5 bylo doporučeno ukončit těhotenství a bylo jí řečeno následující: „Pokud chci pouze zdravé dítě a nechci nic pokoušet.



*Překvapilo mě, že bez obtíží tolerovali, že na další vyšetření nejdu a dítě si chci nechat bez ohledu na jistotu, jaké bude...“*

M6 byla již ve 32. tt kde ukončení těhotenství nepřicházelo v úvahu. M7 OGL jí doporučil ukončit těhotenství a absolutně nechápal, že chce v těhotenství pokračovat. Vyjádřil se asi takto: *“ Mrhám svým časem, riskuji svůj život a život mých dětí, které mám doma, jsem nezodpovědná. Jsem tvrdší povaha, ale kdybych byla trošku labilnější určitě by mě zlomil a na přerušeni bych šla. Ale já jsem se nedala.“*

#### **4.2.6 6. kategorie: Zvažování nad ukončením těhotenství**

M1 váhala celých 6 týdnů víceméně pořád. M2 popisuje své pocity takto: *„No my jsme do toho od začátku šli s tím, že to bude buď anebo. To miminko jsem nosila pod srdcem já. Takže bych řekla, že pro mě to bylo větší sousto než pro partnera. Nicméně jsme byli domluveni, že prostě do toho znova nepůjdeme. V současné situaci, kdy tady v republice ta následná péče o takto postižené děti není, to byl jeden s těch dost důležitých důvodů, proč jsme do toho nechtěli jít. A hlavně jsme museli vzít v potaz, že by nás to dítě strašně moc potřebovalo.“* M3 neváhala. M4 váhala nad doporučeným zákrokem na klinice asi 2 dny. M5 váhala velmi intenzivně mezi prvním a druhým ultrazvukem. M7 neváhala ani vteřinu.

#### **4.2.7 7. kategorie: Důvod ukončení či neukončení těhotenství**

M1 popisuje své vzpomínky takto: *„Já se nakonec rozhodla pro ukončení, ale to, co mne sráželo do kolen, byl ten pocit, že je to moje dítě, já jsem jeho máma, to dítě žije a já, já ho musím zabít, já to dovolím, já, máma, která má své děti chránit a já tohle dopustím a nervu se za něj. Že jsem jako matka totálně zklamala, že si nezasloužím nic dobrého, jestli to udělám apod.“* M2 ukončila své těhotenství vzhledem k diagnóza. M3: *„Nemohla bych žít s vědomím, že jsem to byla já, kdo nechal život našeho miminka ukončit. Chtěli jsme, aby žilo do přirozeného konce, po dobu, která mu byla vyměřená.“* M4 neukončila své těhotenství. Důvodem byla víra v život a víra v Boha. M5 také neukončila své těhotenství a dodává k tomu: *„Rozhodnutí, že pokud moje dítě má zemřít, tak zemře u mne v náručí. Také vědomí toho, jak ukončení probíhají...jsem zdravotní sestra a několikrát jsem to na praxi při studiu viděla.“* M7 podotýká, že dítě má svůj vymezený čas a není v ničí pravomoci jej ukončovat předčasně. Nechala svému dítěti čas, který mu byl vyměřený.

#### **4.2.8 8. kategorie: Reakce odborníků**

M1 nikdo nesoudil. M3 konstatuje: *„Naprosto všichni byli velice překvapení a bylo vidět, že se s takovým postojem nikdy nesetkali, nebo jen výjimečně. Téměř každý z nich*

(zejména v pokročilé fázi těhotenství) se ptal, kdy jsme diagnózu zjistili – tedy jestli se na to přišlo tak pozdě, že s tím už „nešlo nic dělat“. Nikoho na prvním místě nenapadlo, že jsme si miminko zkrátka chtěli nechat, považovali to za nedopatření.“ M4 všichni respektovali. M5 její rozhodnutí neakceptovali a divili se proč neabsolvuje další vyšetření. M7 OGL byl velice nepříjemný. A dále uvádí: „*Neuroložka, u které jsem sledování kvůli epilepsii mi řekla, ať dělám to, co cítím, a hlavně ať jsem v pohodě, pro mě to byla jako zkouška, test. Ve Zlíně byli úžasní...a byli strašně příjemní.*“

#### **4.2.9 9. Vyhledání odborné pomoci před porodem**

M1 žádnou pomoc nevyhledala. M2 si vše srovnala sama. M3 sama říká: „*Ne v pravém slova smyslu. Navázali jsme kontakt s organizací Dítě v srdci, která bezplatně poskytuje fyzické i duchovní doprovázení v takovýchto situacích, případně fyzický doprovod k samotnému porodu, ale záhy jsme kontakt přerušili, protože jsme cítili, že v tuto chvíli žádnou pomoc nepotřebujeme. Byli jsme šťastní tak, jak jsme byli, a žádnou další podporu jsme nepotřebovali.*“ M4 vyhledala duchovní pomoc. M5 dala sloužit mši, aby vše zvládli. M7 žádnou pomoc nevyhledala a dodává: „*Mě to těhotenství tak naplňovalo, užívala jsem si ho a viděla jsem v něm smysl. A nepotřebovala jsem žádnou útěchu, protože jsem prostě nemohla nic změnit. Bylo to moje nejkrásnější těhotenství.*“

#### **4.2.10 10. kategorie: Porod**

M1 popisuje svůj porod takto: „*Šla jsem do nemocnice jak na popravu. Ještě jsem si prosadila, že nepůjdu v pátek, že to by mě tak leda usušili, že až v pondělí. Když mne doktor přijímal (měla jsem ho u porodu obou starších dětí), řekla jsem mu, že bych byla ráda, kdyby mi enzaprost nedávali intraamniálně. Že jestli mi raději mohou dát gel (to se tak dělalo, enzaprost intraamniálně přes stěnu břišní), dříve se dával gel do pochvy a pak do čípku- prostě místo tabletek byl gel, ale nebyl tak účinný, déle to trvalo, než zabral. Ptal se mne, proč, že je to přece daleko rychlejší. A já mu zcela iracionálně odpověděla, že vím, že už tam skoro žádná plodová voda není a že nechci, aby mi píchli do dítěte, aby ho to nebolelo. Úplně mimo, já ho nechám zabít, nebo spíš donutit ho, aby se narodilo, když vím, že nepřezije a tohle nechci- prostě cvok, ale v tu chvíli jsme to tak cítila. Řekl mi že dobře, ale že ať si to rozmyslím. A udělal mi UZ. A to taky slyším jako dneska: „vy jste věděla, že je tam bradykardie, těžká bradykardie (věděla, z toho posledního ultrazvuku, co mi dělal můj doktor před 5 dny), takže se to chýlilo k nějakému konci“. Mluvil strašlivě pomalu, ale mne to došlo rychle. Úplně jsme vylítla: “Tím chcete říct, že je mrtvej?“. A on zase, že bohužel ano. Já vypálila z toho lehátka a málem jsem ho objala*

za tu zprávu, že to není bohužel, že to je bohudík, že to není na mne, že si to chlapeček vyřešil sám a ať mi ten enzaprost teda píchnou, že teď už ho to bolet nebude. Nevím, jestli to čekal a co si myslel, ale bylo mi to v tu chvíli úplně fuk, že srdce se mi svalila celá skála. Takže obvyklý příjem, kanyla, odběry a počkat, až bude na porodním sále volno, že mi tam dají ten enzaprost. A nalačno. Aspoň jsem se napila. Jenže co čert nechtěl, jedna komplikace za druhou na porodním sále, takže mi chtěl píchnout Dolsin s Plegomazinem a já na to, že ať zapomene, že tohle teda ani náhodou. Tak diazepam 10mg. To už bylo cítit, že se mu nelíbí, že si tak vyskakuju, tak jsem si vzala 2 tabletky do pusy (5 mg), jednu spolkla a jednu vyplivla a lehla do postele a usnula jak špalek. Po 6 týdnech jsem v klidu usnula i bez diazepamu, asi minutu po tom, co jsme ho spolkla. To bylo asi v 8:00 a spala jsem jak dřevo do 13:00. Kolegyně se na mne chodily dívat, „jestli ještě žiješ, ty jsi tuhá“. Teprve pak jsem se dostala na řadu. Ta vlastní aplikace enzaprostu mi nijak subjektivně nevadila, nic mne nebolelo, akorát mi potom klesl tlak, ale neomdlela jsem, jen mi dali infuzi. Pištěla jsem, že už mám hlad, takže jsem je ukecala: „když nebudete mít bolesti, tak můžete lehce povečeřet“. V 17:00 jsem teda snědla 2 kopečky rizota a začali mi dávat antibiotika (p.o.) a pořád problém žádný. Ve 21:30 jsem se rozloučila s kolegyní, že jdu teda spát a že jsem „strašně nadšená“, že mi to budou zítra opakovat. Lehla jsem do postele a říkala jsem si, že jsem si nějak blbě lehla, že jsem si hnula se hřbetem- nějak jsem nevěděla, jak se usalašit, protože mne bolelo v zádech. Tak jsem se za chvíli zvedla, že jdu ještě na WC a že to snad při chůzi trochu rozhybu a bude to lepší (WC na opačném konci chodby). Kolegyně mne viděla a řekla: „co ti je, tobě se to spustilo, vid', jsi jiná“ a já na to, že mne bolí v zádech, že jsem si asi blbě lehla. Ona mne chňapla, že jdeme na porodní sál, že se na mne koukne doktor. Tam mne nechala a já že ještě na WC. A tam jsem potratila, dítě spadlo přímo do odtokové trubky do kolena. Pupečník držel, takže jsem musela dítě vylovit a na tom pupečníku jsem ho nesla na porodní sál, kde jsem to kolegyním řekla a ty hned ten pupečník zasvorkovaly a přestříhly a položily mne. Doktor (úplně jiný a protivný jak hrom) byl hoooodně nepříjemný, že proč jsem neřekla dříve, docela mne sprdnul, že to takhle nejde. Pak tahal za ten pupečník, že ještě tu placentu, ale výsledek byl ten, že pupečník přetrhl (měl jen dvě cévy). Tak že narkózu a revizi. Proti revizi jsem nic nenamítala, ale chtěla jsem ji bez narkózy, jen v oblbováku Fentanylu (to se tak u nás dělalo). Byl sprostý a hnusný, že neexistuje, že svoje sestřičky nenechá trpět, na to já už taky byla hnusná, že trpím přece já, a ne on a že já narkózu nechci, pak zjistil, že jsem snědla před 5 hodinami ty 2 kopečky rizota a seřval mne, co si to dovoluju se nažrat (těmito slovy), když přece vím, že nesmím - na to já, že

*mám v chorobopise napsané od jiného lékaře, že při absenci potíží mohu lehce jíst, no prostě jsme se škrtili docela dost. A to byl doktor dvojkař (s druhou atestací). Vytáhl kyretu z kazety a klepal si s ní do dlaně (bez rukavice). Donutil neatestovaného lékaře (byl v práci asi ½ roku, sloužil jedničky), aby mi píchl 250 mg thiopentalu (to nebyl anesteziolog, ale gynekolog po škole). A já usla a víc nevím. Prý když mne budili, vykřikovala jsem nějaká čísla, nevím. Když jsem se za cca 2 roky o tom s kolegyněmi bavila, tak říkaly, že jsem přestala dýchat. Pravda je, že ½ lahvičky thiopentalu mi vydrželo na to, abych byla zcela mimo ještě 2,5 dne. Musela jsme chodit na WC, jíst, prý jsem si sama píchala heparin (ne clexan, tehdy ještě heparin), mluvila jsem s ostatními i s manželem (kamarádka pohlídala děti), ale já si to prostě nepamatuju. Potratila jsem v pondělí večer a jakžtakž zamlžený mám čtvrtek odpoledne. V pátek jsem chtěla jít domů, a protože tam ten protiva nebyl, tak mne pustili s tím. “jste tu zaměstnanec, tak protekce“. Tu pitvu mi zařídil můj gynekolog, k pitevni zprávě jsem se pak dostala. Ten doktor se ke mně choval úplně hnusně (i jsem si říkala, jestli si necvakl, ale to fakt nevím) a velice moc jsem zvažovala stížnost, ale pak jsem si řekla, že jestli to podám, nebudu se moci vrátit do práce, protože on je zástupce primáře a já jen porodka, takže jsem to nepodala, byť se tomu kolegyně divily. Už je to jedno, už mu to spočítal někdo jiný. Kolegyně se ke mně chovaly normálně. Můj gynekolog volal ten den, kdy mne přijali a pak ještě ten další, jak se mi daří a jak jsem to zvládla- nemluvil se mnou, ale s kolegyněmi, holky mi to pak řekly.“ M2 má hodně podobnou zkušenost jako maminka M1: „K porodu mi bylo doporučeno pracoviště v Č. Krumlově, tak jsme tam s partnerem odjeli. Vysvětlili mi, že jsou určité možnosti off-label. Takže já jsem se k nim přiklonila, protože jsem měla načteno, že to může trvat i několik dní a na to bych asi neměla nervy ani trpělivost. Takže mi asi v rozestupu 2 hodin dali 5 tablet. Po té poslední jsem cítila jako mírné kontrakce a trochu jsem po poradně se sestřenicí masírovala tu dělohu, abych ji podpořila a začne se stahovat. A že se to rozjelo. Pak mi spontánně praskla voda. A pak se mi chtělo strašně čůrat, a to mi sestřenice řekla, že se to může jako zrychlit, ať jsem na to připravená a já jsem byla na záchodě a najednou jsem viděla nožičku. Z toho jsem byla jako dost vyplašená. Takže jsem hopkala do toho pokoje a pak do mě lékař vnořil ruku a jako by miminko vytáhnul. A pro mě to bylo fakt jako ponižující. Až pak jsem o něm slyšela, že je to tak trochu řezník a ono to na něj sedí. Já jsem mu dopředu říkala, že se chceme rozloučit, aby u toho byl manžel a že chci, aby to mělo nějakou úroveň. A on vlastně nechal ten vypuzený plod na tý pupeční šňůře, kterou řekl, že nebudeme stříhat. A řekl, jestli se chceme rozloučit. Takže já tam s těma nohama do praku, jsem hledala kde to je,*

to miminko a nemohla jsem si ho pochovat tak, jak jsem chtěla, protože bylo stále napojené na té šňůře. A to, co jsem přesně nechtěla, že mi manžel bude koukat mezi nohy. Takže ten akt rozloučení nám byl nabídnut takhle, ale já jsem řekla, že takhle asi ne. Pak už mi přišlo, že koukali na hodiny, že bylo 21:30 a že si chtěli jít lehnout. Takže mi rychle začali píchat ATB, protisrážlivou látku a odvezli mě na sál. A on nám tam vlastně vůbec nenechal ten prostor, abychom byli třeba o samotě, nic. A pak se tam rozčiloval nějaký sanitář, že neodstříhli tu pupeční šňůru, že mě přendávali vlastně i s tím plodem na sále na kyretáž. Tak to jsem jako chtěla říct Hej, ale já jsem tady jako! No a pak mě uspali na tu kyretáž. No a on se mnou jel ten doktor a říkal mi a teď si 3 měsíce počkáte a pak si skočíte pro to miminko do té nemocnice. Já jsem mu říkala, žebysme se chtěli rozloučit a on se mě zeptal, jestli ho chceme dát do krabičky. Takže ten vůbec podle mě nepochopil, co jsem po něm chtěla. Že jsem chtěla ten prostor, že nás nechají se rozloučit, že si budu moct to miminko pohládit. Takže to, na co jsme tam jeli stejně nebylo.“ U M3 byl porod zahájen indukcí, která trvala 2 dny. U celého porodu byla přítomna lékařka, ke které docházela na občasné kontroly do nemocnice. „Navázaly jsme spolu krásný vztah a já jsem si její přítomnost u porodu přála. Další a vlastně jediný člověk, který byl přítomný u porodu, byla porodní asistentka, se kterou se jsme se seznámili také dříve a která spolupracuje s organizací Dítě v srdci. Obě se k nám chovaly úžasně a lidsky, byl to opravdu krásný zážitek.“ M4 byl porod vyvolávaný, traumatizující. „Nikdo se mi nevěnoval, nikdo mi nic nevysvětlil, přivedli ke mně bez předchozí domluvy i skupinu mediků, když jsem ležela na vyšetřovací židli. Rodila jsem 24 hodin ve strašných bolestech po 5 minutách. Poslední 4 hodiny jsem byla na infuzích, bez možnosti chodit nebo změnit polohu. Porodní asistentka mne okřikovala, ať nekřičím, že nejsem zvíře, ale člověk.“ M5 popisuje svůj porod jako v klidu, personál byl vstřícný. M6 na svůj porod vzpomíná takto: „Na 39. tt doktoři v Motole naplánovali porod, aby se ihned jak miminko vykoukne na svět mohli postarat o jeho hladký vstup do života. Což obnášelo především převoz do dětského kardiologického centra, protože byla diagnostikovaná pouze srdeční vada, takže v první chvíli by se mohlo přistoupit k operaci srdce a mohlo se vše vyřešit. Miminku se u mě v bříše moc líbilo, bylo v poloze zadečkem napřed a nechtělo ven ani v nejmenším. Pro jeho malou váhu se ale přistoupilo k otočení hlavičkou dolů, což se povedlo, začala odtékat plodová voda a vypadalo to, že se miminko opravdu přirozeně dostane na svět. Nicméně po dvou hodinách kontrakcí, kdy se mu nedařilo dobře, doktoři zaveleli k císařskému řezu. Doktoři a všichni kdo byli přítomní byli naprosto skvělí, jsme jim vděční, že naší holčičce ‘zachránili’ alespoň na pár měsíců život... Skok - dítě je venku, odnášejí

ho aniž bych ho zahlédla - a paní doktorka, která mi začíná šít jizvu se ptá: „Tak jak se bude jmenovat?“ Já říkám: „Já nevím, vždyť já nevím ani co to je?!“ :) Doktorka překvapeně: „ahááá vy jste si to nenechali říct! No je to holčička!“ Zazněla v tu chvíli ta nejlepší zpráva, byla to moje vymodlená holčička. Aniž bych jí musela vidět, byla to jasná EMMA KATEŘINA! Pro zajímavost, ještě ten den ráno jsme o jménech jasno neměli. V podstatě jsme jména poprvé napsali na papír, až s mojí první kontrakcí. K M7 se na porodním sále chovali moc hezky. Porodní bolesti si užila nejvíc autě. Rodila v 38.tt. Personál maximálně respektoval všechna přání.

#### **4.2.11 11. kategorie: Bezprostřední péče o dítě po porodu**

M1 dítě hned po porodu odnesli na pitevnu. M2 si nepřála pitvu. Ale lékaři ji stejně provedli. Poté byl plod naložen pro další lékařské účely. M3 byla hned po porodu dána holčička do náruče a střídala se s manželem. Nikdo holčičku neměřil, nevážil, dýchala samostatně. Každopádně od 14.tt věděli, že holčička zemře několik málo minut po narození. Proto ani žádná intervence nepřipadala v úvahu. O zachraňování se nikdo nesnažil. M4 vzpomíná: „Syna beze slova okamžitě odnesli někam pryč a pak mi ho přinesli ukázat s tím, že zatím žije. Měla jsem ho pak vedle sebe chvíli na pokoji v postýlce, stihla jsem ho sama pokřtít a pak ho odnesli na vyšetření a nikdo mi ani nesdělil, co mu budou dělat a jak dlouho bude pryč.“ Dítě M5 nevyžadovalo žádné zvláštní intervence, bylo v pořádku a péče byla standardní. M6 říká: *V prvních momentech srdíčko pracovalo, jak má, a k operaci se přistoupit nemuselo. Další krok tedy byl odebrat krev a udělat genetické testy. Jeden den Emma ležela na JIP kardiologického centra, druhý den už ji z JIP přesunuli, třetí den po porodu nám konečně sdělili výsledky. Ani v nejhorším snu jsem si nikdy nedokázala představit, že by si moje uši mohly vyslechnout tak šílenou zprávu. **„Vaše dcera má Edwardsův syndrom neboli trisomii 18 s komplikovanou vadou srdce a prognóza je velmi špatná. Bude žít dva měsíce až půl roku... Ted' je to jen na paliativní péči, nashledanou.....”** zní to šíleně a taky to tak bylo. Více se s námi nebavili. My jsem slovo paliativní slyšeli úplně poprvé v životě, ale to jaksi nikoho nezajímalo. Víme, že se od té doby v Motole něco změnilo a že zde existuje paliativní tým, který má nově na starost právě i sdělení takovéto zprávy. V tu chvíli se nám zhroutil celý svět. Ano, chtěla bych dítě za každou cenu udržet při životě, ať už proto, abychom se mohli rozloučit, abychom ji alespoň na chvíli mohli zažít, chovat, mazlit. Nejdůležitější to rozhodně bylo pro mě (přece jen doba, po kterou moje holčička byla u mě v břiše byla dlouhá, a bolest, kdybych s ní žádný čas neprožila, by byla prostě šílená.*

*Důležité to bylo i kvůli naší prvorozené dcerce, která se na miminko moc a moc těšila. Měsíce, které jsme s Emmou prožili, si bude Sofinka (tehdy tříletá) navždycky pamatovat.“ M6 dali miminko do náruče, ale poté hned do inkubátoru a muselo být prodýcháno. Celkově jeho dechové obtíže byly hned od první chvíle, co se narodilo.*

#### **4.2.12 12. kategorie: Rozloučení se s dítětem**

M1 se bohužel neměla šanci s dítětem jakýmkoliv způsobem rozloučit. Přání M2 vyslyšeno nebylo a personál absolutně nepochopil, o co rodičům šlo. M3 holčička zemřela v domácím prostředí v náručí rodičů. Rozloučili se s ní sami, jak nejlépe mohli, a cítili, že je to tak správné. Poté se konal pohřeb pro nejbližší rodinu. M4 rozloučení nepopsala, jelikož syn přežil. Byť s jemným motorickým defektem, ale je soběstačný a živí se jako učitel hudby. M5 i přes špatnou prognózu od lékařů dítě žije, je mu dnes 11 let, je to holčička a je naprosto zdravá. M6 uvádí: *„Týden po smrti naší holčičky jsme měli „klasické“ rozloučení v obřadní síni na hřbitově, kde byla malá bílá rakvička, naše nejbližší rodina a pán v černém (všichni ostatní v bílém, na moji žádost), který pronesl také „klasickou“, neosobní, nicneřikající řeč. Bylo to spíše pro rodinu, ale my věděli, že pro nás to takhle skončit nemůže. Pár dní poté jsme si vyzvedli urničku s popelem naší dcery. A rok poté jsme se vydali na cestu do Itálie, na místo, kde s námi byla Emmička už jednou (ještě v břiše na úplném začátku těhotenství), tam jsme si na jedné pláži půjčili motorový člun, dojeli jsme na volné moře a tam se rozloučili tak, jak jsme to opravdu cítili, popel jsme rozsypali do moře a chvíli na to vyletěl jakoby z moře bělásek... to byl o mnoho lepší pocit, než při klasickém obřadu. Mimochodem pár dní poté, na konci dovolené, jsme zjistili, že s největší pravděpodobností je s námi už i náš chlapeček, který o sobě začínal dávat vědět mojí nevolností, nateklýma nohama a tak dále. Po návratu domů jsme si to potvrdili testem. Termín porodu vycházel na 16.3. A chlapeček si počkal a narodil se 28.3. (stejný den jako Emma, jen o dva roky později).“ M7 popisuje konec a rozloučení se takto: *„Po porodu jsem byla hodně unavená a na asi dvě hodiny jsem usnula. Poté jsem šla za synem o dvě patra výš, kde ležel v inkubátoru, byl celý modrý, bylo vidět, že se mu hodně špatně dýchá, ale byla jsem u něj. Sestřičky mi jej hned daly do náruče, byl prostě krásný. A najednou zruřověl, v tu chvíli vešel můj muž a já věděla, že Vojtíšek odešel, že se přestal dusit. To bylo něco po půlnoci. Užívali jsme si ho v náručí asi do 5 do rána. Pak přišla sestřička s tím, že nás nechce rušit, ale že už je čas, aby Vojtíška opečovala. Byla strašně milá a vše bylo nenásilné. Všichni byli strašně milí a chovali se k nám opravdu přátelsky.“**

#### **4.2.13 13. kategorie: Ohlédnutí se zpět, Dítě v srdci a memory box**

M1 vzpomíná na tu dobu takto: „Tenkrát se vyznávalo co nejdříve zapomenout. Byli jsme pak na genetice a genetik nám děkoval za tu pitvu a ptal se, jestli výsledky může použít do nějaké své studie a k publikaci článků. Měl i fotky. Manžel je chtěl vidět, já ne, já ho viděla, když jsem ho tahala z toho odtokového kolene WC. Takže když jsem řekla, že já ne, tak manžel pak taky řekl, že ne. Pak nám taky řekl, že nejlepší lék na bolavou dušičku je otěhotnět, jenže já se strašně bála, říkala jsem mu, že mám strach, že už to tělo nedá, že je mi 33, mám dvouleté a roční dítě a teď jsem byla za půlkou těhotenství. No, měl pravdu. Ale měla jsem ještě další potíže, jednak mi tu revizi udělal blbě a jeden kotyledon ve mně zůstal, vyletěl sám po 3 týdnech, smradlavý, natrávený, hnusný. Chytila jsem ho ve vaně do ruky a já 2 měsíce krvácela, a pak tím, že si ten dr. znesterilnil tu kyretu (jak s ní klepal do dlaně), měla jsme pořád kvasinku a neuměla jsem se toho zbavit. No, mohla jsem být ráda, že jsem to přežila. Ale povedlo se a otěhotněla jsem a když byly chlapečkovi přesně 3 a holčičce přesně 2 roky, narodila se jim sestřička. Letos to bylo 22 let a i když to svým způsobem přebolelo, nezapomínám.“ A ohlédnutí zpět po těch letech již není pro ni tak bolavé, ale: „Nevím, někdy si říkám, že jsem měla jít do té Ostravy, pak si zase říkám, že jsem měla podat pořádnou stížnost. Kontaktovat psychologa? Ale už to nezměním. Asi to tak mělo být. Myslela jsem si, že jsem si všechno vyřešila, ale nebyla to pravda. Normálně jsem se bavila s maminkami, co měly stejný problém, co se jim narodilo mrtvé nebo poškozené dítě, a snažila se jim dodat trochu sebevědomí, že to není jejich vina (protože tím opravdu hodně trpí) a fakt žádný problém. Jenže po 14 letech mě kolegyně poprosila, jestli bych s ní neudělala přednášku na Den sester, že jí to nařídila vrchní a že to má mít ze své Bc práce. Měla nějaké UPT, a kromě jiného to bylo i o postabortivním syndromu. Takže jsme to nějak splácaly a ona mi pak říká: “Prosím tě, nepřednesla bys to, já jsem v práci“. Na to jsem si sice řekla, že na to ta vrchní nemyslí, když jí navalí přednášku a pak napíše směnu, ale že jo, že to klidně řeknu. Hele, problém, stoupla jsem za pultík a ticho. Nakonec jsem se vzpamatovala, ale ten postabortivní syndrom jsem propolykala slzy. Vrchní mi pak řekla, co že mi je, že to nebyl můj hlas. Totální šrot, ve všem jsem se viděla. Vůbec jsem to nechápala. Pak jsem byla na kurzu Bylo tu, není tu. Pořádalo NCONZO Brno, vedla psycholožka Hamerníková, co se tomu věnuje, tak jsem se jí zeptala, jestli je to normální, co se mi stalo, že jsem si myslela, že to mám všechno vyřešené, že předtím i potom nic, že se normálně bavím, že se snažím poskytovat nějakou pomoc atd. Ona se mne zeptala, jestli to nebylo zrovna někdy v té době. Jo, přesně. Takže mi doporučila rituálek rozloučení i po patnácti letech a fakt je,



že mi to opravdu pomohlo. Od té doby radím a říkám, že problém se dokáže zapouzdřit, ale umí člověka dohnat v tu nejnevhodnější chvíli.“ M2 si memory box nevytvořila. Mají dítě pojmenované. „Ale já jsem třeba viděla na partnerovi, že se k tomu nějak nechce vracet. Já bych třeba o tom potřebovala mluvit, ale pro něj to byla ukončená záležitost. Ale já bych řekla, že on je na chlapa hodně empatický, ale on mi vysvětlil, že pro něj je těžký, když to nenosil pod tím srdcem, tak on k tomu ten vztah neměl. A navíc jsem od začátku trochu tušili, že to tak dopadne a dopadlo. Tak jsme si jako pobřečeli a pro něj to jako skončilo. A co bych udělala jinak? My máme obecně problém, že jsme tak slušně vychovaní, že já nejsem zvyklá si někde otevírat hubu. Takže já bych si asi víc trvala na tom rozloučení. Mě se moc líbil přístup lékařů při tom testování. To se s námi bavili jak se sobě rovnými. Taky věděli, že máme něco za sebou, něco načteného. Takže to byl takový partnerský vztah.“ M3 memory box dostala a využila. Nic by neměnila, vše bylo tak, jak mělo být. M4 ničeho nelituje, vše by udělala stejně a je vděčná Bohu, že vše dobře dopadlo a syn přežil. Za totality žádná taková nezisková organizace nebyla ani memory box neexistoval. M5 po této zkušenosti sama založila organizaci Dítě v srdci a dodává: „Během těhotenství jsem se cítila velmi osamělá a neměla to kde sdílet. Okolí bylo rozděleno na ty, kdo podporovali pokračování v těhotenství, a na ty, kdo by ho ukončili. Všichni mi přednášeli svůj názor. Chyběla mi neutrální půda ke sdílení svých obav, chyběla mi možnost konzultovat diagnózu, prognózu, rizika, jednotlivé možné scénáře budoucnosti. Jsem za tuto zkušenost velmi vděčná. Naučila mě nesoudit ženy, které těhotenství ukončují. Naučila jsem se, že jedna věc je osobní pohled, pokud tu situaci neřešíte, pouze o ní přemýšlíte v rovině coby – kdyby, a druhá, velmi odlišná věc, může být osobní pohled, když je ta situace najednou opravdu vaše...“ M6 vzpomíná takto: „Dítě v srdci jsme poznali až přes naši dětskou doktorku, když byly Emmičce asi dva měsíce. Memory boxy byly v tu dobu „v plenkách“, začínali s nimi i se školením i s doprovázením. Byla to pro mě jasná volba se k nim po smrti Emmičky přidat a „pomáhat“. Zpětně vím, že jsem se spíše měla věnovat svojí bolesti a svůj prožitek se smrtí zpracovávat než se zabývat dalšími příběhy. Ač to může znít sobecky. Když sama nemám svoje zpracované, není možné být tu 100 % pro ostatní. To mi včas došlo a navíc se organizace ubírala směrem, který nebyl pro mě ten pravý. Stále se zabývám myšlenkou založení dětského hospice, ale náš malý chlapeček nás teď velmi zaměstnává. Správný čas na pomoc ostatním rodičům s podobným příběhem si myslím, že teprve přijde. A co bych udělala jinak? Snad jedině to, že bychom si vzali Emmičku domů z nemocnice mnohem dříve, nečekali bychom, až by měla dvě kila (jak chtěla paní doktorka), netušili

*jsme, kolik máme pro sebe času.*“ M7 memory box neznala. Má fotku miminka. Ale spíš si zpětně uvědomuje, že by chtěla něco hmatatelného pro děti. Třeba otisk ručičky a nožičky. Nic by jinak neudělala, snad jen, že by odešla dřív od svého OGL a našla si jiného.

## 5 DISKUZE

Diplomová práce byla zaměřena na prenatální screening vrozených vývojových vad plodu. Práce popisovala podstatu screeningu, jednotlivá screeningová vyšetření v průběhu gravidity, ať už ultrazvuková či biochemická. Práce popisuje základní metody invazivního a neinvazivního vyšetření. A v neposlední řadě se zabývá dětskou paliativní problematikou a hlavně přístupem zdravotníků, kteří pečují o rodiče, jimž právě zemřelo jejich dítě. Výzkumná část diplomové práce byla zpracována kvalitativní a kvantitativní metodou. Cílem kvantitativního výzkumného šetření bylo zjistit, zda jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu, zda k němu přistupují aktivně a co od něj očekávají. Cílem kvalitativního výzkumu bylo identifikovat ženy, kterým se i přes absolvování screeningu narodilo dítě s VVV.

Kvantitativní výzkumné šetření probíhalo formou nestandardizovaného dotazníku. Celé studie se zúčastnilo 127 respondentek, které splňovaly jedinou podmínku, a to současnou graviditu.

Kvalitativní výzkumné šetření probíhalo formou polostandardizovaných rozhovorů s maminkami, u kterých jejich dítěti byla v prenatálním stádiu diagnostikována vrozená vývojová vada. Výzkumu se zúčastnilo 7 maminek a byl rozdělen do 13 kategorií.

## 5.1 Diskuze nad výsledky kvantitativního výzkumného šetření

V empirické části práce bylo využito kvantitativního a kvalitativního výzkumu. Kvantitativní metoda probíhala na základě výzkumného šetření formou nestandardizovaných dotazníků<sup>8</sup> (viz Příloha č.1), které byly zaměřeny na znalosti vrozených vývojových vad a jejich prevenci, zda je pro ženy vrozená vývojová vada (dále jen VVV) důvodem k umělému ukončení těhotenství. Šetření probíhalo v období od 1.3.2020 do 31.5.2020. Kritériem pro zařazení respondentek do výzkumu byl souhlas s poskytnutím informací a respondentky musely být gravidní. Vzhledem k tomu, že všechny zkoumané proměnné jsou nominální, byla pro zjištění závislosti zvolena metoda  $\chi^2$ -test nezávislosti v kontingenční tabulce. Kontingenční tabulky a z nich vyplývající  $\chi^2$ -test nezávislosti byly vytvořeny v softwaru SPSS. Tento test ve své nulové hypotéze předpokládá, že znaky v kontingenční tabulce jsou nezávislé. Při ověřování nezávislosti tento test porovnává získané (empirické) četnosti s teoretickými četnostmi, které by měly nastat, pokud jsou sledované znaky nezávislé.

Abychom test vyhodnotili, využijeme jeho p-hodnotu, kterou porovnáme se zvolenou hladinou významnosti  $\alpha = 0,05$ . Sledované znaky jsou nezávislé, pokud je p-hodnota větší než hladina významnosti  $\alpha$ . Pokud je p-hodnota menší nebo rovna  $\alpha$ , vyvracíme nulovou hypotézu testu a můžeme prohlásit, že existuje statisticky významná závislost mezi sledovanými znaky v kontingenční tabulce. Tedy hladina významnosti  $\alpha$  značí úroveň chybnosti, kterou lze brát za přijatelnou. Pokud je p-hodnota menší než hladina  $\alpha$ ,  $H_1$  je potvrzena a  $H_0$  se vyvrací, a naopak pokud je p-hodnota větší než hladina  $\alpha$ , je  $H_1$  vyvrácena a  $H_0$  potvrzena.

Pro správné použití tohoto testu se doporučuje, aby podíl polí, kde jsou očekávané četnosti nižší než 5, byl maximálně 20 %. (Chráška, 2007).

Pro přehlednost byly z dotazníkových otázek vytvořeny 4 okruhy – Znalost vývojových vad a jejich odhalení, Informovanost o prenatálním screeningu, Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV a Znalost invazivních a neinvazivních metod. Pro otázky každého okruhu hledáme závislost na 5 demografických proměnných – kraj, věk, vzdělání, víra a pořadí těhotenství (po kolikáté je žena těhotná).

Problematika znalosti VVV a jejich odhalení se zabývá první okruh výzkumu. A k té se vztahuje první cíl: Zjistit, zda jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu vrozených vývojových vad plodu. Z Tabulky 1 vyplývá, že byly nalezeny 4 významné závislosti, a to, že znalost VVV závisí na vzdělání (p-hodnota 0,006), znalost biochemického vyšetření pro odhalení VVV závisí na věku (p-hodnota =

0,024), vzdělání ( $p$ -hodnota = 0,025), a na tom, o kolikáté těhotenství se jedná ( $p$ -hodnota = 0,033). Podívejme se nyní blíže, o jaké závislosti se jedná. Pokud se podívám podrobně na vztah znalosti VVV a vzdělání, tak z tabulky 2 vyplývá a lze konstatovat, že vysokoškolsky vzdělané ženy znají VVV lépe (odpověď Ano 100 % u Bc., u Mgr., MUDr., Ing. Atp. 89,2 %), než středoškolsky vzdělané ženy (Ano odpovědělo 71,2 %). Tabulka 3 popisuje znalosti biochemického vyšetření z krve a k odhalení VVV a věk. Z Tabulky 3 vyplývá, že biochemické vyšetření z krve k odhalení VVV znají více rodičky nad 36 let (76,9 %), než rodičky do 25 let (25,9 %). Také je zde závislost znalosti biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV a vzdělání. Biochemické vyšetření z krve k odhalení VVV znají více vysokoškolsky vzdělané ženy (65,0 %, resp. 54,1 % u Bc.), než středoškolsky vzdělané ženy (33,9 %). Další sledovaný ukazatel je znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV a pořadí těhotenství. Pokud je žena poprvé těhotná, má nižší znalost biochemického vyšetření z krve k odhalení VVV (36,6 %), než ženy, u kterých se jedná o druhé těhotenství (52,4 %), nebo třetí a více (71,4 %). Hypotéza  $H_0$  je tedy potvrzena, znalost VVV a jejich odhalení nezávisí na kraji, věku, víře a vzdělání. A potvrzena je také hypotéza  $H_1$  pro oblast vzdělání. Znalosti VVV a jejich odhalení na vzdělání závisí.

K informovanosti o prenatálním screeningu se vztahuje Cíl 2. Zde se zjišťuje, jak jsou těhotné ženy informovány o možnostech prenatálního screeningu VVV. Zde nebyla prokázána statisticky významná závislost informovanosti o prenatálním screeningu na vybraných proměnných.  $H_0$  je tedy potvrzena. Informovanost o prenatálním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

Cílem 3 bylo zjistit, zda doporučený screening těhotné ženy absolvují, a co od něj očekávají. Hypotézy, které se k němu vztahují, jsou následující.  $H_0$ : Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.  $H_1$  Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí. Z Tabulky 7 vyplývá, že jsme našli 3 statisticky významné vztahy – existuje vliv věku na vůli jít na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve v případě, že výsledky testů určily odchylku ( $p$ -hodnota = 0,006). Dále existuje statisticky významný vztah mezi vírou a ztotožněním se s názorem na umělé přerušování těhotenství ( $p$ -hodnota = 0,013) a nakonec existuje vztah mezi vzděláním a názorem, že stres nepříznivě působí na vznik VVV ( $p$ -hodnota = 0,015). Podívejme se nyní na tyto závislosti detailněji. Tabulka 8 popisuje vztah odběru plodové vody na věku. V případě odchylky ve výsledku testů by dané

invazivní vyšetření podstoupily respondentky mladší 30 let spíše (16-25 let: 59,3 %, 26–30 let: 69,1 %), než respondentky starší 30 let (31-35 let: 31,3 %, 36-46 let: 46,2 %). Podstatná otázka je otázka víry a umělého přerušeni těhotenství. S názorem na umělé přerušeni těhotenství v důsledku zjištění VVV se méně ztotožňují věřící respondentky (19,0 %), než respondentky nevěřící (47,4 %). Tošner (2014) se zabývá etickými aspekty v těhotenství. Přerušeni těhotenství je neřešitelný a nevyřešitelný problém gynekologie a celého porodnictví, který trvá již od pradávna. Je zde dilema, kdy se člověk stává člověkem: zda ve chvíli oplodnění či až po porodu? V problematice umělého přerušeni těhotenství je zde konflikt náboženského, ale i ateistického chápání principu práva na život každého jedince. V souvislosti s interrupcí musí lékař řešit tuto komplikovanou situaci zcela individuálně a v souladu s platnými zákony, např. interrupce po znásilnění, na přání partnera či v případě, že gravidita povede k smrti matky. Zajímavý je i Graf 2. Zde je uvedena závislost umělého přerušeni těhotenství po zjištění VVV plodu a víry. 52,4 % věřících žen se neztotožňuje s přerušeni těhotenství po zjištění VVV plodu oproti nevěřícím, které se ze 47,4 % s tímto tvrzením ztotožňují. Stres jako nepříznivý faktor vniku VVV a vzdělání. Takács (2015) popisuje 2 druhy stresů. Eustres, který se objevuje u pozitivních situací, je vnímán pozitivně a jeho protipólém je distres, což je negativně prožívaná stresová situace, kterou těhotenství a s ním spojená vyšetření může být. Stres jako faktor pro vznik VVV méně uvádí vysokoškolsky (Mgr., MUDr., Ing. atp.) vzdělané ženy (18,9 %). Tedy H<sub>0</sub> je potvrzena, ale pouze pro otázku, zda měla těhotná žena obavy z vyšetření VVV plodu v I. trimestru. Platí tedy, že obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji/ věku/vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

Cílem 4 bylo zjistit, zda doporučený screening VVV těhotné ženy absolvují a co od něj očekávají. Vztahují se k němu následující hypotézy. H<sub>0</sub>: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí. H<sub>1</sub>: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí. H<sub>0</sub>: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí. H<sub>1</sub>: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí. Jako statisticky významné se ukázaly 3 vztahy – znalost invazivních vyšetření a vzdělání (p-hodnota = 0,000), znalost neinvazivních vyšetření a věku (p-hodnota = 0,036) a vzdělání (p-hodnota = 0,000). Tabulka č.12 zaznamenává znalost výhod invazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání. Výhody invazivního vyšetření VVV plodu znají více vysokoškolsky vzdělané respondentky (Bc. – 40,0 %, Mgr. atp – 43,2 %), než středoškolsky vzdělané ženy (10,2 %). Také je zde závislost,

znalosti výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu na věku. Výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu znají více respondentky starší 26 let (26-30 let: 40,0 %; 31-46 let: 48,9 %). A znalost neinvazivního vyšetření VVV plodu na vzdělání popisuje Tabulka 14. Výhody neinvazivního vyšetření znají méně středoškolsky vzdělané respondentky (13,6 %), oproti vysokoškolsky vzdělaným respondentkám (60,0 %, resp. 64,9 %). H0 Znalost výhod invazivních metod na vzdělání nezávisí. H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / víře / pořadí těhotenství závisí. H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / víře / pořadí těhotenství nezávisí. H1: Znalost výhod neinvazivních metod na věku / vzdělání závisí.

## 5.2 Diskuze nad výsledky rozhovorů s maminkami

Na počátku rozhovoru byly maminky informovány o zaměření rozhovoru a jeho cílech. Každá z maminek byla za začátku dotázána na současný věk, počet gravidit, věk, kdy otěhotněla a prenatální screening byl pozitivní a nejvyšší dosažené vzdělání. Pro zachování anonymity souhrnně lze říci, že se jednalo o maminky ve věkovém rozmezí 30–58 let, s dosaženým vzděláním od střední školy po vysokoškolské vzdělání. Výsledky byly rozděleny pro přehlednost do 13 kategorií.

Prvním cílem bylo identifikovat ženy, kterým se i přes absolvování screeningu narodilo dítě s VVV. Dle Mačáka (2012) většina vad vzniká v 1. trimestru gravidity. 2. trimestr je též ohrožen působením teratogenů, které zpomalí či zastaví růst již založených orgánů. První cíl byl splněn, jelikož všechny dotazované maminky absolvovaly v té době dostupný prenatální screening a byla zjištěna VVV. U některých maminek již v prvním trimestru, u jedné až ve 32 týdnu těhotenství.

Pokud se zaměříme na 4. kategorii Invazivní vyšetření, tak jedna maminka si jej sama vyžádala. Většina z nich hovořila o invazivním vyšetření jako o velkém zásahu do jejich těla a o narušení jakési přirozenosti. Většina z nich měla obavy, aby při tomto vyšetření nebylo jakýmkoliv způsobem poraněno její dítě.

Velmi zajímavá je 5. kategorie, kde respondentky popisují způsob, jakým jim bylo doporučeno ukončit těhotenství. Všem jim bylo doporučeno těhotenství ukončit. Hlavním důvodem byly VVV neslučitelné životem jejich dítěte s upozorněním, že mohou hypoteticky ohrožovat i svůj vlastní život. Někteří lékaři absolutně nechápali, že chtějí v těhotenství pokračovat a že chtějí i dítě s jakoukoliv vadou. V některých případech lékaři naprosto nerespektovali rozhodnutí rodičů a podle toho se k nim i chovali. Pokud se zaměříme na formu sdělení této negativní zprávy, tak někteří lékaři byli velice slušní, ohleduplní a nechali rodičům čas na rozmyšlenou. U jedné respondentky lékař zcela věcně a bez emocí na nemocniční chodbě mamince oznámil, že její dítě po porodu zemře. Což je zcela v rozporu se všemi doporučeními o sdělování špatné zprávy. Jak uvádí Takács (2015) ve své publikaci Psychologie v perinatální péči, na sdělení špatné zprávy je třeba si vyhradit dostatek času. Neměli by být přítomni jiní lidé pouze žena a optimální její partner. Ideální je, když jsou přítomni dva zdravotníci. Jeden sděluje špatnou zprávu a druhý může být ženě oporou. Zprávy měly být sdělovány stručně a jasně, nezatěžovat podrobnostmi, k těm se můžeme vrátit později. Pokud není žena hospitalizována, je třeba zjistit, jakým způsobem se dostane domů, jelikož by neměla řídit automobil.



Šestá kategorie se zabývá tím, jak respondentky přemýšlely nad ukončením těhotenství. Každá určitou dobu přemýšlela, zda své těhotenství ukončit. Některé váhaly několik týdnů, naopak některé neváhaly ani vteřinu. M1 věděla, jelikož je porodní asistentka, že se její dítě největší pravděpodobností porodu nedožije. Dle jejích slov měla „upřímnou radost“, když jí lékař sdělil, že dítě má in utero výraznou bradykardii a s největší pravděpodobností se mu v nejbližší chvíli srdce zastaví. Jak sama říká, spadl jí ze srdce obrovský kámen, protože to nemusela být ona, kdo rozhodne o osudu svého dítěte, ale že si to chlapeček vyřešil sám. M2 také věděla, že je to pro ni velice těžké rozhodnutí. Nicméně první dítě s touto diagnózou již doma má a vzhledem k tomu, že není adekvátní péče a dostatek odborníků o děti s touto diagnózou, rozhodla se těhotenství ukončit. M7 neváhala ani vteřinu, jelikož je věřící a věděla, že dítě chce bez ohledu na to, jaké bude. Že s ním chce strávit jakýkoliv čas. Důvody proč ukončit či neukončit těhotenství, byly různé. Některé maminky věděly, že se její dítě nedožije porodu, ale přesto jim běžely hlavou myšlenky, že je to jejich dítě, ony jsou jeho mámy, dítě prozatím žije a ona ho musí zabít. Že to vůbec nedovolí, ona je přece jeho máma a měla by svoje dítě chránit a rvát se za něj v jakékoliv situaci. Jiné maminky naopak přemýšlely tak, že život svého dítěte nemohou předčasně ukončit. Není to přirozený konec, to není doba, která byla dítěti vyměřena. Většinou je ovlivňovala víra v život a víra v Boha. Pokud má její dítě zemřít, chtěla, aby zemřelo u ní v náručí. Dalším důvodem bylo to, že nikdo nemá právo předčasně ukončit něčí život.

Většina zdravotníků byla překvapená rozhodnutím rodičů nechat si dítě s vrozenou vadou. U jedné respondentky považovali za nedopatření, že má dítě s takovou vadou, že zřejmě zjistili diagnózu až v pokročilé fázi těhotenství. Nikoho ani nenapadlo, že si rodiče miminko zkrátka chtěli nechat. Někteří zdravotníci naprosto neakceptovali rozhodnutí a apelovali na rodiče, aby podstoupili další vyšetření. U M7 byl OGL velice nepříjemný, naopak neuroložka, u které je maminka sledována kvůli epilepsii, doporučila ať dělá to, co cítí, hlavně ať je ve vnitřní pohodě a ať se minimálně stresuje.

Vyhledání odborné pomoci před porodem nebyla pro maminky důležitá. Některé si vše potřebovaly urovnat samy, některé kontaktovaly organizaci Dítě v srdci. Maminky vyhledaly spíše duchovní pomoc nebo nechaly sloužit mši. Jedna maminka uvedla, že si těhotenství maximálně užívala, protože věděla, že nemůže nic změnit.

Dvě maminky porodily své dítě před 22.tt, tedy dle medicínské terminologie došlo k potratu a následně bylo nutné dítě vypudit. Další maminky své děti porodily v termínu.

M1 svůj porod popisuje velice živě, se všemi podrobnostmi, byť je to víc jak 20 let. A možná právě proto nedošlo k žádnému rozloučení. Dítě odnesli a provedli pitvu. U M2 probíhal porod dost podobně jako u M1, byť se odehrál před dvěma lety. Lékař absolutně nepochopil přání maminky se s dítětem rozloučit a navíc celou situaci nevhodně komentoval. Jak doporučuje Takács (2015) je na místě dát rodičům dítě do náruče. Podpoří se tak vznik citové vazby, která je nezbytná k zahájení procesu truchlení a vyrovnávání se s jeho úmrtím.

Chování personálu a bezprostřední péče o dítě po porodu se diametrálně liší v průběhu 20 let. Dá se říct, že maminky, které rodily své děti před dvaceti a více roky, se setkaly s maximálním nepochopením. O žádném rozloučení či podání bližších informací nemůže být řeč. Naopak maminky, které rodily v posledních dvou až pěti letech, se setkaly s pochopením již ze stran lékařů i sester. Jak popisuje M5, která až od 32. týdne nevěděla, že má dítě vrozenou srdeční vadu, ale dle lékařů operovatelnou po porodu. Po porodu holčičky lékaři zjistili, že kromě srdeční vady má i další vrozené vady a závěrečná diagnóza byla Edwardsův syndrom. Takže prognóza velice špatná a dítě bude žít dva měsíce až půl roku. Byla jim nabídnuta pouze paliativní péče, tento termín nikdy v životě neslyšeli a nevěděli co taková péče obnáší. K maximálnímu rozvoji paliativní péče u nás došlo v posledních 20 letech. Konkrétně dětská paliativní péče zahrnuje péče o psychickou a spirituální služku nemocného dítěte a také zahrnuje podporu rodiny. Tato péče začíná v okamžiku stanovení diagnózy nemoci. Ten, kdo se o dítě stará, by měl mírnit fyzické, psychické a sociální strádání dítěte. Většinou tato péče zahrnuje multidisciplinární přístup a výhodou je, že ji lze provádět i v domácím prostředí dítěte. Zda je, či není potřeba dětské paliativní péče, rozhoduje analýza úmrtnosti v dětském věku. Ale úmrtnostní statistiky nejsou nejlepším ukazatelem potřeby dětské paliativní péče vzhledem k tomu, že paliativní péče může být poskytována dětem s život limitujícím nebo ohrožujícím onemocněním i několik let nejenom v posledním roce jejich života. (Bužgová, 2019).

Jak již bylo zmíněno, rozloučení se s dítětem se mění v průběhu několika desítek let. Některým rodičům nebylo umožněno se s dítětem rozloučit. Rastislavová (2016) ve své publikaci Perinatální paliativní péče zmiňuje výzkum, který poukazuje na pozitivní dlouhodobý efekt, který má vizuální a fyzický kontakt žen s mrtvorozeným dítětem na jejich psychický stav. V roce 2011 odborníci na péči o rodiče po perinatální ztrátě z mnoha zemí světa vydali doporučení, která jednoznačně podporují možnost kontaktu matky nebo obou rodičů s mrtvorozeným dítětem. Zatím žádná z vědeckých studií

nepotvrdila, že by odrazování rodičů od kontaktu s mrtvorozené dítětem bylo z dlouhodobého hlediska přínosné pro jejich psychické zdraví.

Další výzkum, který zmiňuje je Rastislavová (2015) ve své publikaci Perinatální paliativní péče prokázal souvislost mezi psychickým stavem žen a způsobem chování zdravotníků při porodu mrtvého dítěte. Zřejmě verbální i neverbální signály, které zdravotníci vysílají, určitým způsobem ovlivňují postoj matky a vnímání situace jako normální. Pokud personál reaguje tak, že vidět a držet své mrtvé dítě je stejné jako vidět a držet své živé dítě po porodu, je postoj a reakce matek pozitivní. Dále bylo zjištěno, že ženy byly rády, když byly povzbuzovány k tomu, aby své dítě viděly, držely a trávily s ním čas. Další výzkumy doporučují nabízet kontakt ihned po porodu, jelikož prvních 30 minut je dítě teplé a měkké jako zdravý novorozenec. Po více než třiceti minutách dítě chladne a změní se jeho barva.

V České republice se však postupy a přístup porodních asistentek velmi liší. Ve výzkumu u nás 60,3 % žen své dítě nevidělo a hlavním důvodem bylo to, že jim tato možnost nebyla nabídnuta nebo doporučena personálem (Rastislavová, 2015).

Rozhodnutí, zda vidět své mrtvé dítě či nikoliv, může ovlivnit několik faktorů. Jedním z nich je touha nebo potřeba ženy poznat své dítě a vědět, jak vypadalo, a naplnit tím podstatu mateřství, uznat existenci dítěte a upevnit s ním vztah tzv. bonding. Další byly obavy a strach z kontaktu s mrtvým novorozencem, respektive strach ze setkání se smrtí „tváří v tvář“. Také vnitřní potřeba a touha ženy poznat své dítě je v první fázi truchlení někdy potlačena strachem a obavami ze setkání se smrtí. Oba pocity jsou zcela přirozené a pochopitelné, ale zároveň jsou často v rozporu. Do tohoto procesu tak vstupují faktory z vnějšího prostředí, jako je emocionální podpora partnera a rodiny, informace o tom, jak je možné se s mrtvým novorozencem rozloučit a v neposlední řadě intervence zdravotníků a jejich postoj k rituálu rozloučení s mrtvým dítětem, který je vyjádřen verbálně či neverbálně. Chování zdravotníků v této situaci je velice důležitým podnětem pro chování rodičů po perinatální ztrátě. Zdravotníci, ale především všeobecné sestry a porodní asistentky, jsou pro rodiče významným zdrojem informací a mají často tak přímý vliv na rozhodnutí žen. Pokud jsou ženy odrazovány od fyzického kontaktu s mrtvým dítětem, tak to později velmi často vede k nespokojenosti žen s rozhodnutím o neuskutečnění rituálu rozloučení, k pocitům viny, selhání a také k výhradám vůči péči zdravotníků. (Rastislavová, 2015).

Pokud se maminky mají ohlédnout zpět, většinou se shodnou v tom, jak podstatné je se svým dítětem rozloučit. Více by trvaly na aktu rozloučení se i za cenu nesouhlasu

zdravotníků. V minulých letech byl trend, a někde tento trend stále přetrvává, co nejrychleji zapomenout, vše zastrčit někam hluboko, dítě rychle odnést a tvářit se, jako by se nic nestalo. Vše je vyřešeno a jdeme dál. I nemístné poznámky o 3měsíční pauze a o následujícím, již jistě vydařeném těhotenství, jsou jaksi „out of topic“. Ale takhle to nejde, takhle to nefunguje. Je třeba se rozloučit, aby se kruh uzavřel a člověk se se smrtí vlastního dítěte mohl vyrovnat. A především, aby se předešlo postabortivnímu syndromu, ke kterému se mnoho vědců staví dost skepticky až kriticky, a tvrdí, že nic takového neexistuje. Nicméně pocity a vzpomínky těch maminek jsou tu a jsou velmi emotivní a autentické.

Každému, kdo přišel o své dítě, by měl být doporučen rituál rozloučení. Pokud k němu nedojde, problém se může takzvaně zapouzdřit i na mnoho dlouhých let a může člověka dohnat v tu nejméně vhodnou chvíli. Ať již v podobě sepsání vzpomínkového dopisu či vytvoření vzpomínkového místa.

Podstatné je mít se s kým o své pocity podělit, ať již je to partner, odborník či duchovní. Vzniká též mnoho neziskových organizací, které sdružují rodiče se stejnými osudy. Již několikrát zmiňovaná je organizace Dítě v srdci, která sdružuje rodiče, kterým zemřelo dítě ať už prenatálně či postnatálně.

### **Memory box**

Většina rodičů si velmi cení všech věcí, které jim zůstanou jako vzpomínka na jejich miminko. Existují tzv. „memory boxy“. Je to vzpomínková krabice, která se využívá při narození mrtvého dítěte či pro dítě, které žije jen krátkou chvíli. Je v ní speciální malý obleček na miminko (tyto děti se často rodí velmi malinké a i nejmenší konfekční velikost je jim příliš veliká), deka, ručně vyrobená hračka, sada na otisky ručiček a nožiček, ručník a žínka, vonný olejíček, dětská knížka, informační materiál pro blízkou rodinu.

## 6 ZÁVĚR

Cílem této diplomové práce bylo popsat prenatální screeniny, které jsou těhotným ženám doporučovány, definovat rozdíl mezi screeningem a diagnózou, popsat vybrané vrozené vady, a hlavně popsat perinatální paliativní péči o rodiče a jejich děti, kterým byla diagnostikována vrozená vývojová vada (dále jen VVV) neslučitelná se životem. K výzkumné studii byl využit smíšený design výzkumu. Výzkumný soubor kvantitativní části byl tvořen právě těhotnými ženami v období od 1.3.2020 do 31.5.2020. Výzkumný soubor kvalitativní části tvořily ženy-maminky, kterým byla u jejich dítěte diagnostikována VVV.

Na počátku bylo stanoveno 6 cílů, které se podařilo splnit. Na ně navazují výzkumné otázky. První otázka, proč těhotné ženy nepodstupují všechna doporučená vyšetření, byla zodpovězena následujícím způsobem. Některé maminky nepodstupují všechna doporučená vyšetření, jednak protože, že i z minimálního vyšetření je patrné, o jakou VVV se jedná, a jednak proto, že je to proti jejich vnitřnímu přesvědčení a proti jejich víře.

Druhá otázka, jakým způsobem jsou ženy informovány o doporučených vyšetřeních byla zodpovězena jednoznačně, a to od svého obvodního gynekologa.

Třetí otázka, co vede těhotné ženy i přes pozitivní screening VVV či nepříznivou prognózu pokračovat v těhotenství, byla zodpovězena takto: „*Rozhodnutí, že pokud má moje dítě zemřít, tak zemře u mne v náručí.*“ a také takto: „*Nemohla bych žít s vědomím, že jsem to byla já, kdo nechal život našeho miminka ukončit. Chtěli jsme, aby žilo do přirozeného konce, po dobu, která mu byla vyměřená.*“

Čtvrtá otázka, jak jsou těhotné ženy seznámeny s riziky invazivních vyšetření VVV byla zodpovězena, že ano. Vždy před tím samotným vyšetřením podepisují informovaný souhlas a lékař společně se všeobecnou sestrou je seznámí s postupem, průběhem a riziky zákroku.

Pátá otázka, jakým způsobem se ženy vyrovnávají se ztrátou dítěte. Na tu lze odpovědět asi takto: „*Letos to bylo 22 let a i když to svým způsobem přebolelo, nezapomínám.*“ Vyrovnat se se ztrátou dítěte je velice individuální proces.

Hypotéza:

H0: Znalost VVV na jejich odhalení na kraji/ věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí

H1: Znalost VVV na jejich odhalení na kraji/ věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

Hypotéza H0 je tedy potvrzena, a tedy znalost VVV a jejich odhalení nezávisí na kraji, věku, víře a vzdělání a potvrzena hypotéza H1 pro oblast vzdělání, a tedy znalosti VVV a jejich odhalení na vzdělání závisí.

Hypotéza:

H0: Informovanost o prenatálním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Informovanost o prenatálním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0 je tedy potvrzena. Informovanost o prenatálním screeningu na kraji/věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

Hypotéza:

H0: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji věku/ vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0 je potvrzena, ale pouze pro otázku, zda měla těhotná žena obavy z vyšetření VVV plodu v I. trimestru. Platí tedy, že obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV na kraji/ věku/vzdělání/ víře/ pořadí těhotenství nezávisí.

Hypotéza:

H0: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / věku / vzdělání / víře / pořadí těhotenství závisí.

Výsledek:

H0: Znalost výhod invazivních metod na vzdělání nezávisí.

H1: Znalost výhod invazivních metod na kraji / věku / víře / pořadí těhotenství závisí.

H0: Znalost výhod neinvazivních metod na kraji / víře / pořadí těhotenství nezávisí.

H1: Znalost výhod neinvazivních metod na věku / vzdělání závisí.

Tato práce je malou sondou do prenatální a postnatální péče o těhotné a jejich děti. Výběr respondentek byl záměrný a to, že musely být v době výzkumu těhotné, aby bylo jasné, jaká vyšetření podstupují a jaký je jejich názor na danou problematiku. Respondentky – maminky v kvalitativní části šetření byly osloveny prostřednictvím nadace Dítě v srdci. Jsou to maminky z celé České republiky. Jejich odhodlání a odvaha poskytnout rozhovor na toto téma se prolíná celým rozhovorem a jsou obrovským přínosem pro tuto práci.

## 7 SEZNAM LITERATURY

1. AYERS, S., DE VISSER, R. 2015. *Psychologie v medicíně*. Grada Publishing. 568 s. ISBN 978-80-247-9733-5.
2. BARAN, S., Y. et al. 2020. Does abnormal ductus venosus pulsatility index at the first-trimester effect on adverse pregnancy outcomes? *Journal of Gynecology Obstetric and Human Reproduction*. 49(6), <https://doi.org/10.1016/j.jogoh.2020.101851>.
3. BUŽGOVÁ, R., SIKOROVÁ, L. et al. 2019. *Dětská paliativní péče*. Praha: Grada Publishing. 240 s. ISBN 978-80-271-0584-7.
4. CALDA, P. 2012. Ultrazvuková diagnostika v gynekologicko - porodnické praxi. *Moderní gynekologie a porodnictví*. 21(4), 358–424, [cit. 2016-05-10]. ISSN 1211-1058.
5. CALDA, P. 2005. Ultrazvukové vyšetření v graviditě. *Medicína pro praxi*. [Online]. roč. 3, 117-119 s [cit. 2020-06-03]. Dostupné z: <http://www.medicinapropraxi.cz/pdfs/med/2005/03/08.pdf>.
6. CALDA, P. et al. 2010. Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii. Praha: Aprofema. 496 s. ISBN 978-80-9037-062-3.
7. COLE, L., A., BUTLER, S., A. 2010. Human Chorionic Gonadotropin (hCG). Elsevier. 382 s. ISBN 978-01-2384-907-6.
8. ČÍRTKOVÁ, L. Policejní psychologie. 2.vyd. Plzeň: Vydavatelství a nakladatelství Aleš Čeněk, 2015. 318 s. ISBN 978-80-7380-4.
9. DOHNALOVÁ, Z., PAVLÍKOVÁ, E. Psychosociální podpora předčasně porodivších žen po úmrtí novorozence. Florence: časopis moderního ošetrovatelství, 2011, 7; 1, s. 21–27.
10. DYREGROV, A. Parental reactions to the loss of an infant child: a Review. *Scandinavian journal of psychology*. 1990; vol. 31, p. 366–280. ISSN 1467 –
11. Gestační diabetes mellitus. 2019. ČGPS ČLS JEP. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: <https://www.gynultrazvuk.cz/data/clanky/6/dokumenty/2019-05-gestastacni-diabetes-mellitus-dp-cgps-cls-jep-revize.pdf>.
12. GREGORA, M., VELEMÍNSKÝ, M. ml. 2013. *Čekáme dítěátko*. 2. vydání. Praha: Grada. 384 s. ISBN 978-80-247-8647-6.
13. HÁJEK, Z., ČECH, E. MARŠÁL, K. 2014. Porodnictví. In: TOŠNEJ, J. *Etické aspekty v těhotenství*. 3. vyd. Praha: Grada. 538 s. ISBN 978-80-247-4529-9.



14. HÁJEK, Z., ČECH, E. MARŠÁL, K. 2014. Porodnictví. In: CALDA, P. *Invazivní metody prenatalní diagnostiky*. 3. vyd. Praha: Grada. 538 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
15. HÁJEK, Z., ČECH, E. MARŠÁL, K. 2014. Porodnictví. In: CALDA, P. *Prenatální diagnostika a léčba vrozených vývojových vad*. 3. vyd. Praha: Grada. 538 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
16. HÁJEK, Z. et al. 2004. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada. 443 s. ISBN 80-247-0418-8.
17. HÁJEK, Z., KULOVANÝ E., MACEK M. 2000. *Základy prenatalní diagnostiky*. 1. vydání. Praha: Grada. ISBN 80-7169-391-X.
18. HANÁKOVÁ, M., MAKATUROVÁ, E., NĚMEČKOVÁ, J., 2020. Prenatální diagnostika. [online]. [cit. 2020-07-02]. Dostupné z: [https://is.muni.cz/el/1411/podzim2012/BLKKG0311/um/prenatalni\\_diagnostika.pdf](https://is.muni.cz/el/1411/podzim2012/BLKKG0311/um/prenatalni_diagnostika.pdf).
19. HROMADÍKOVÁ, I. 2020. Prenatální diagnostika. *SlidePlayer* [online]. [cit. 2020-07-01]. Dostupné z: <http://slideplayer.cz/slide/3748034/>.
20. HUGHES, A., E. 2019. The association between first trimester AFP to PAPP-A ratio and placentally-related adverse pregnancy outcome. *Placenta*. Volume 81, 25-31. <https://doi.org/10.1016/j.placenta.2019.04.005>.
21. CHRÁSKA, M. 2016. *Metody pedagogického výzkumu*. 2. vydání. Praha: Grada. 256 s. ISBN 978-80-247-5326-3.
22. Intaktní lidský choriogonadotropin v séru. [online]. Dostupné z: [https://www2.ikem.cz/plm\\_lp/\\_LP\\_02024-L0000006.htm](https://www2.ikem.cz/plm_lp/_LP_02024-L0000006.htm).
23. JAIN, R. 2017. Baseline serum chemistry in first trimester. *SlideShare* [online]. LinkedIn Corporation. [cit. 2020-06-05]; 38 s. Dostupné z: <https://www.slideshare.net/RohitJain10/baseline-serum-chemistry-in-1st-trimester>.
24. KHAN, M., R. 2011. *Essence of Pediatrics*. Elsevier India. 560 s. ISBN 978-81-312-2804-3.
25. LEIFER, G. 2004. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Praha: Grada. 952 s. ISBN 978-80-247-0668-9.
26. LOUCKÝ, J. Prenatální screening vrozených vývojových vad plodu a biochemická diagnostika. *GynUltrazvuk* [Online]. [cit. 2020-06-03]. Dostupné z:

<http://www.gynultrazvuk.cz/data/novinky/15/dokumenty/raabe-16el-pln-c5-5-bez.pdf>.

27. LOUCKÝ, J. et al. 2019. Současný stav NIPT v ČR. [online]. [cit. 2020-07-03]. Dostupné z: <http://www1.lf1.cuni.cz/~dbezd/Data/stav-NIPT-2019.pdf>.
28. LUBUŠKÝ, M. et al. 2006. Diskrepance ultrazvukových biometrických parametrů hlavičky (HC – head circumference, BPD – biparietal diameter) a délky stehenní kosti (FL – femur length) vzávislosti na pohlaví plodu a délce těhotenství. *Česká gynekologie*. 71(3), 169-172. ISSN 1805-4455.
29. LUBUŠKÝ, M et al. 2010. Doporučení k provádění prevence RhD aloimunizace u RhD negativních žen. *Česká gynekologie*. 75 (4), 323-324. ISSN 1805-4455.
30. MAČÁK, J. et al. 2012. Patologie. 2. vyd. Praha: Grada, 347 s. ISBN 978-80-247-3530-6.
31. MAREŠOVÁ, P. FIALA, L. 2018. *Moderní postupy v gynekologii a porodnictví*. Praha: Mladá fronta. 544 s. ISBN 978-80-204-4852-1.
32. MAŘÍKOVÁ, T., SEEMANOVÁ, E. 2013. *Klinická genetika: praktické aplikace*. 1. vyd. Praha: Karolinum. 59 s. ISBN 978-80-246-2318-4.
33. Mayo Clinic Laboratories, 2020. *Test Definition: UE3*. [online]. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: [https://www.mayocliniclabs.com/test-catalog/download-setup.php?format=pdf&unit\\_code=81711](https://www.mayocliniclabs.com/test-catalog/download-setup.php?format=pdf&unit_code=81711).
34. MURAVSKÁ, A. et al. 2018. Placentární růstový faktor u pacientek s komplikacemi v těhotenství ve třetím trimestru gravidity. *Klinická biochemie a metabolismus*. 26 (47), 114-118. ISSN 1210-7921.
35. NOVOTNÝ, D. 2011. Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika: [od fyziologie k medicíně: integrace vědy, výzkumu odborného vzdělávání a praxe]. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. 60 s. ISBN 978-80-244-2913-7.
36. OREL, M. et al. 2016. *Psychopatologie: Nauka o nemocech duše*. 2. vydání. Praha: Grada. 344 s. ISBN 978-80-271-1942-7.
37. PADUBIDRI, V., ANAND, E. 2006. *Textbook od Obstetrics*. BI Publications Pvt Ltd. 527 s. ISBN 978-81-722-5223-6.
38. PAGE-CHRISTIAENS, L., KLEIN, H-G. 2018. *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT): Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis*. Academic Press. 405 s. ISBN 978-80-128-1419-08.

39. PANCZAK, A., OTOVÁ, B. 2014. *Lékařská biologie a genetika (III. díl)*. Karolinum Press. 146 s. ISBN 978-80-246-2415-0.
40. Podrobné hodnocení morfolgie plodu při ultrazvukovém vyšetření ve 20. – 22. týdnu těhotenství, 2019. [online]. ČGPS ČLS JEP. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: <https://www.gynultrazvuk.cz/data/clanky/6/dokumenty/2019-04-podrobne-hodnoceni-morfologie-plodu-pri-uz-vysetreni-ve-20-22-tydnu-tehotenstvi-dp-cgps-cls-jep-revize.pdf>.
41. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK V. 2017. Prenatální diagnostika vrožených vývojových vad. In: POLÁK, P. *Invazivní metody prenatální diagnostiky*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
42. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK V. 2017. Prenatální diagnostika vrožených vývojových vad. In: LOUCKÝ, J. *Definice screenignu, senzitivita, falešná pozitivita, specificita, výpočet rizika*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
43. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK V. 2017. Prenatální diagnostika vrožených vývojových vad. In: LOUCKÝ, J. *Screening v I. trimestru, kombinovaný test*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
44. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK V. 2017. Prenatální diagnostika vrožených vývojových vad. In: LOUCKÝ, J. *Biochemické markery ve screeningu vrožených vývojových vad*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
45. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK V. 2017. Prenatální diagnostika vrožených vývojových vad. In: POLÁK, P. *Ultrazvukové vyšetření mezi 11. a 14. gestačním týdnem*. 1. vydání. Praha: Maxdorf, 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
46. Pravidelná ultrazvuková vyšetření v průběhu prenatální péče. 2019. ČGPS ČLS JEP. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: <https://www.perinatologie.eu/wp-content/uploads/2019/04/2019-03-pravidelna-uz-vysetreni-v-prubehu-prenatalni-pece-dp-cgps-cls-jep-revize.pdf>.
47. RASTISLAVOVÁ, K. 2016. Perinatální paliativní péče: péče o ženu a její rodinu, rituály rozloučení, proces truchlení a vyrovnávání se se ztrátou. Praha: Grada. 200 s. ISBN 978-80-271-0121-4.
48. RATTUE, P. 2012. Children With Trisomy 13 and 18 Are Happy Despite Popular Beliefs [online]. [cit. 2020-07-19]. Dostupné z: <https://www.medicalnewstoday.com/articles/248212#1>.

49. RAUDENSKÁ, J., JAVŮRKOVÁ, A. 2011. *Lékařská psychologie ve zdravotnictví*. Praha: Grada. 304 s. ISBN 978-80-247-2223-8.
50. ROZTOČIL, A. et al. 2017. Moderní porodnictví. In: ROZTOČIL, A., PESCHOUT, R., CALDA, P., VAVŘINKOVÁ, B. *Prenatální péče, poradna pro těhotné*. 2. vyd. Praha: Grada. 656 s. ISBN 978-80-247-5753-7.
51. ROZTOČIL, A. et al. 2017. Moderní porodnictví. In: VAVŘINKOVÁ, B., ROZTOČIL, A. *Prenatální péče*. 2. vyd. Praha: Grada. 656 s. ISBN 978-80-247-5753-7.
52. SADLER, T. 2018. *Langman's medical embryology*. 14. vydání. Wolters Kluwer Health, 456 s. ISBN 149-63-839-23.
53. SCHNEIDERKA, P. 2004. *Kapitoly z klinické biochemie*. Karolinum, 2004. 365 s. ISBN 978-80-246-0678-1.
54. SLEZÁKOVÁ, L. et al. 2017. *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví*. 2. vyd. Praha: Grada. 280 s. ISBN 978-8 0-271-0214-3.
55. SMITH, G., C., S. et al. 2002. Early Pregnancy Levels of Pregnancy-Associated Plasma Protein A and the Risk of Intrauterine Growth Restriction, Premature Birth, Preeclampsia, and Stillbirth. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 87(4), 1762-1767. <https://doi.org/10.1210/jcem.87.4.8430>.
56. SOLOMON, B. 2011. VACTERL/VATER association. [online]. Dostupné z: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=603&Enfermedade\(s\)/grupo%20de%20enfermedades=Asociaci-n-VACTERL-VATER&title=Asociaci-n-VACTERL-VATER&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=603&Enfermedade(s)/grupo%20de%20enfermedades=Asociaci-n-VACTERL-VATER&title=Asociaci-n-VACTERL-VATER&search=Disease_Search_Simple).
57. SPRINGER D. et al. 2015. Screening Downova syndromu a jeho další perspektivy. In: *zdravi.euro.cz - Zdravotnictví a medicína* [online]. [cit. 2020-06-03]. Dostupné z: <http://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/screening-downova-syndromu-a-jeho-dalsi-perspektivy-478285>.
58. ŠÍPEK, A. et al. 2012. Cytogenetické varianty v klinické pediatrické praxi: přehledové články. *Pediatric pro praxi* [Online]. 13(6), 398-400 [cit. 2020-06-03]. Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2012/06/10.pdf>.
59. ŠÍPEK, A. et al. © 2008-2019. Vrozené vady. *Vrozené vady* [online]. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady>.

60. ŠÍPEK, A. et al. © 2008-2019. Vrozené vady. *Definice a rozdělení vrozených vad*. [online]. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: [http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=definice\\_vady](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=definice_vady).
61. ŠÍPEK, A. et al. © 2008-2019 Vrozené vady. *Downův syndrom*. [online]. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: [http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv\\_syndrom](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom).
62. ŠÍPEK, A. et al. © 2008-2019 Vrozené vady. *Příčiny vrozených vad a teratogeny*. [online]. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: [http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny\\_vad\\_teratogeny](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny).
63. ŠÍPEK, A. 2020. Teratogeneze, teratogeny, diagnostika a prevence vrozených vad. [online]. [cit. 2020-07-02]. Dostupné z: [http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/teratogeneze\\_VVV\\_1LFUK.pdf](http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/teratogeneze_VVV_1LFUK.pdf).
64. ŠMARDA, J. 2013. Downův syndrom: Jeho obraz z lékařského hlediska. *Speciální pedagogika*. roč. 4, 306-317. ISSN 1211-2720.
65. ŠPATENKOVÁ, N. 2004. *Krizová intervence pro praxi*. Praha: Grada Publishing. 200 s. ISBN 80-247-0586-9.
66. TAKÁCS, L., SOBOTKOVÁ, D., ŠULOVÁ, L. et al. 2015. *Psychologie v perinatální péči: Praktické otázky a náročné situace*. Praha: Grada Publishing. 208 s. ISBN 978-80-2479-715-1.
67. WEDRO, B. *Down Syndrome*. [online]. [cit. 2020-07-01]. Dostupné z: [https://www.medicinenet.com/down\\_syndrome\\_overview/article.htm#what\\_is\\_down\\_syndrome](https://www.medicinenet.com/down_syndrome_overview/article.htm#what_is_down_syndrome).
68. Zásady dispenzární péče v těhotenství, 2019. [online]. ČGPS ČLS JEP. [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: <https://www.gynultrazvuk.cz/data/clanky/6/dokumenty/2019-01-zasady-dispenzarni-pece-v-tehotenstvi-dp-cgps-cls-jep-revize.pdf>.

## **8 SEZNAM PŘÍLOH**

Příloha č. 1

Dotazník:

Prenatální screening vrozeých vývojových vad plodu

Příloha 2:

Polostandardizovaný rozhovor:

Příloha č. 1

Dotazník:

Prenatální screening vrozených vývojových vad plodu

Dobrý den, jmenuji se Lucie Vlkojanová a jsem studentkou Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích, kde studuji v 2. ročníku obor Ošetrovatelství – pediatrický modul. Tento dotazník je **ANONYMNÍ** a slouží k mému výzkumu pro diplomovou práci o Prenatálním screeningu vrozených vývojových vad plodu. Zajímám se zejména o krajové rozdíly screeningu a znalosti vrozených vývojových vad a jejich prevenci. Dále mě zajímá, zda je vrozená vývojová vada pro vás známka k umělému ukončení těhotenství.

Předem Vám děkuji za spolupráci a pravdivé vyplnění dotazníku.

1. Pojem vrozená vývojová vada (dále jen **VVV**) podle Vás znamená?
  - a) Odchylka ve zdravém vývoji jedince
  - b) Jde o anatomické anomálie tkání a orgánů, vzniklé poruchami vývoje embrya v časných stádiích těhotenství
  - c) Neznám přesný význam, ale tento termín jsem slyšela
  - d) Nikdy jsem to neslyšel/a
  
2. V jakém kraji bydlíte?
  - a. Hlavní město Praha
  - b. Královehradecký kraj
  - c. Středočeský kraj
  - d. Pardubický kraj
  - e. Jihočeský kraj
  - f. Kraj Vysočina
  - g. Plzeňský kraj
  - h. Jihomoravský kraj
  - i. Karlovarský kraj
  - j. Olomoucký kraj
  - k. Ústecký kraj
  - l. Moravskoslezský kraj
  - m. Liberecký kraj

- n. Zlínský kraj
  - o.
3. Kolik je vám let?
- a. méně než 15
  - b. 16-20
  - c. 21-25
  - d. 26-30
  - e. 31-35
  - f. 36-40
  - g. 41-45
  - h. 46 a více
4. Jaké je vaše nejvyšší dosažené vzdělání
- a. základní
  - b. střední škola – výuční list
  - c. střední škola – bez maturity
  - d. střední škola – maturita
  - e. vyšší odborná škola
  - f. vysoká škola – Bc.
  - g. vysoká škola – Mgr.
5. Jste věřící?
- a. Ano
  - b. Ne
  - c. Nechci odpovídat
6. Pokud jste v ot. č. 5. uvedla Ano, prosím, jaká je vaše víra?
- o:
7. Vyskytuje se VVV ve vaší rodině?
- a. Ano. Jaká?
  - b. Ne
8. Znáte VVV ?



- a. Ano
- b. Ne
- c. Pokud ano, které

9. K odhalení VVV plodu jsou podstupována tato vyšetření? označte

- a. biochemické vyšetření krve
- b. ultrazvukové vyšetření
- c. genetické vyšetření
- d. genealogické vyšetření

10. Myslíte si, že máte dostatek informací o důvodech prenatalního screeningu VVV plodu?

- a. Ano, myslím, že jsem dostatečně informována
- b. Ne, myslím, že nejsem dostatečně informována
- c. Nevím

11. Jste dostatečně seznámena se všemi riziky prenatalního screeningu VVV plodu?

- a. Ano, myslím, že jsem dostatečně informována
- b. Ne, myslím, že nejsem dostatečně informována
- c. Nevím

12. Víte, proč se screening provádí? (označte jednu odpověď)

- a. Jde o vyhledávací metodu nejčastějších VVV, díky níž se zahajuje série specifických a náročnějších diagnostických vyšetření či preventivních opatření.
- b. Jedná se o diagnostickou metodu, která na 100 % dokáže určit Downův syndrom u plodu
- c. Nevím

13. Je screeningové vyšetření VVV zaměřené na všechny vady?

- a. Ano
- b. Ne
- c. Nevím

14. Jaké VVV se mohou screeningem v I. trimestru odhalit?
- Pouze Downův syndrom
  - Pouze srdeční vady a Downův syndrom
  - Nejčastější trisomie (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom), srdeční vady
  - nevím
15. Jaké obavy jste měla z vyšetření VVV plodu v I. trimestru?
- Mám obavy z vyšetření i z výsledku
  - Mám obavy pouze z výsledku
  - Nemám obavy
  - nevím
16. Jak se zachováte, pokud výsledky testů určí odchylku? označte více možností
- Je nutná konzultace s genetikem, gynekologem a pediatrem
  - Záleží na druhu postižení
  - Nechám si screening ověřit jinými neinvazivními metodami
  - Půjdu na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve
  - Podstoupím umělé přerušování těhotenství
  - Nevím
17. Co si představíte pod pojmem **neinvazivní** metoda testování?
- Jde o absolutně nejdokonalejší způsob diagnostik s vyšetřením odběru jen malého množství plodové vody
  - Jedná se o jednoduchý a bezpečný krevní test, který ve vědeckých studiích prokázal možnost stanovení rizika nejčastějších trisomií plodu
  - Nevím
18. Co můžeme zjistit testem VVV? Co můžeme zjistit screeningem v I. trimestru těhotenství
- Trisomii 21 (Downův syndrom), Trisomii 18 (Edwardsův syndrom), Trisomii 13 (Patauův syndrom) a pohlaví plodu
  - Pouze pohlaví plodu
  - Nevím

19. Znáte výhody invazivního vyšetření VVV plodu?
- ANO
  - Ne
  - pokud ANO jaké?
20. Znáte výhody neinvazivního vyšetření VVV plodu?
- ANO
  - Ne
  - pokud ANO jaké?
21. Podstoupila byste jakékoliv invazivní vyšetření (odběr plodové vody, pupečnickové krve, choriových klků atp.?)
- Ano
  - Ne
  - Nevím
22. Jaké komplikace mohou nastat po invazivní diagnostice (odběr plodové vody, choriových klků, punkce pupečnickové krve)?
- Žádné komplikace nenastávají
  - Potrat
  - infekce
  - Nevím
23. Ztotožňujete se s názorem jiných žen, které se v důsledku zjištění VVV plodu rozhodnou pro umělé přerušování těhotenství?
- Ano, ztotožňuji
  - Ne, neztotožňuji
  - Nemám jasný názor
24. Po kolikáté jste těhotná?
- Poprvé
  - Podruhé
  - Potřetí
  - Počtvrté a více

25. V kolikátém týdnu těhotenství se nacházíte?

o:

26. Je Vaše těhotenství plánované

- a. Ano
- b. Ne

27. Jakým způsobem jste otěhotněla:

- a. Přírozenou cestou
- b. Inseminace
- c. Umělé oplodnění
- d. Nechci odpovídat

28. Kde plánujete porod?

- a. V porodnici
- b. Doma s porodní asistentkou
- c. Jinde – napište prosím kde:
- d. Ještě jsem o tom nepřemýšlela

29. Jaké vyšetření jste během těhotenství zatím absolvovala a v jakém týdnu? (označte více možností)

- a. Odběr krve na vrozené vývojové vady - týden:
- b. Ultrazvukové vyšetření plodu - týden:
- c. Amniocentéza (odběr plodové vody) – týden:
- d. Choriová biopsie (odběr klků z placenty) – týden:
- e. Fetoskopie (optické zjištění vývojových vad plodu) – týden:

30. Odkud čerpáte informace o prenatálním screeningu a VVV?

- a. Od svého ošetřujícího gynekologa
- b. Od jiného lékaře
- c. Od porodní asistentky
- d. Na internetu
- e. V odborných knihách a článcích

- f. Od kamarádů a známých
- g. Od rodičů a příbuzných
- h. jiné – prosím uveďte:

31. Jaké nepříznivé faktory v průběhu těhotenství mohou způsobit, dle vašeho názoru, vznik VVV? (vyberte více odpovědí)

- a. Nachlazení, rýma, teplota
- b. Alkohol
- c. Kouření
- d. Drogy
- e. Léky
- f. RTG záření
- g. Fyzická zátěž
- h. Stres
- i. Opalování
- j. Nevím

32. Je vždy pozitivní screening kritériem k postižení dítěte?

- a. Ano
- b. Ne
- c. Nevím

33. Jaké jiné metody mohou sloužit k odhalení VVV plodu? Kromě ultrazvuku a odběru krve?

Prosím napište...

Příloha 2:

Polostandardizovaný rozhovor:

## OTÁZKY KVALITATIVNÍ VÝZKUM

### Identifikační údaje

1. Kolikrát jste byla těhotná?
2. Kolik vám bylo let, když jste otěhotněla a váš prenatální screening byl pozitivní?
3. Jaké je vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
4. Kolik je Vám let?

### Doporučená prenatální vyšetření

5. Jaká vyšetření vám váš gynekolog doporučil absolvovat v 1. trimestru?
6. Jaká vyšetření vám váš gynekolog doporučil absolvovat v 2. trimestru?
7. Jaké vyšetření bylo pozitivní a v jakém týdnu?
8. Doporučil vám váš gynekolog při pozitivním vyšetření invazivní vyšetření? A pokud ano jaké?
9. Podstoupila jste doporučená invazivní vyšetření (aminocentéza, odběr choriových klků, kordocentéza, fetoskopie)? Pokud ne, jaký byl důvod? Pokud ano, kdo vás informoval o rizicích, jak vyšetření probíhalo, jakou roli zde sehrály sestry?
10. Doporučil vám váš OGL ukončit těhotenství?
11. Překvapil vás způsob, jak toto doporučení sdělil? Pokud ano, v čem?
12. Váhala jste nad ukončením těhotenství?
13. Co bylo důvodem těhotenství neukončit?
14. Jakou roli ve vašem rozhodnutí nechat těhotenství pokračovat hrál partner, rodina?
15. Jaké byly reakce odborníků (lékaři, sestry, které se podíleli na vaší péči v těhotenství) na pokračování těhotenství i přes pozitivní diagnózu (věděla jste, že má dítě vrozenou vývojovou vadu)?
16. Vyhledala jste v těhotenství nějakou další pomoc ve smyslu psychologickou nebo duchovní?
17. Můžete ve stručnosti popsat váš porod? Jak probíhal, jaká byla spolupráce s personálem, s porodní asistentkou, lékaři, sestrami? Jakým způsobem se k vám chovali?

18. Můžete ve stručnosti popsat, co se dělo s vaším dítětem po porodu? Jaká byla bezprostřední péče o dítě, zda byla třeba invazivní intervence (kanylace pupečníku, ventilace přístrojem atd.)
19. Bylo vám nějakým způsobem naznačeno, že i přes veškerou péči vaše dítě nemá šanci přežít?
20. Chtěla jste za každou cenu dítě zachraňovat?
21. Vaše dítě mělo vadu neslučitelnou se životem. Jak moc jste se dopředu připravovala na jeho odchod? Vyhledala jste odbornou pomoc? Psycholog, psychiatr, duchovní pomoc či jiná?
22. Jakým způsobem jste se rozloučila s vaším dítětem, když zemřelo?
23. Jakým způsobem s vámi personál komunikoval (pokud vaše dítě zemřelo bezprostředně po porodu)?
24. Zнала jste neziskovou organizaci Dítě v srdci? Využila jste možnost memory boxu?
25. Když se zpětně ohlédnete, udělala byste něco jinak? Co konkrétně?

## 9 SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr 1. Datace těhotenství dle CRL v 1. trimestru CRL

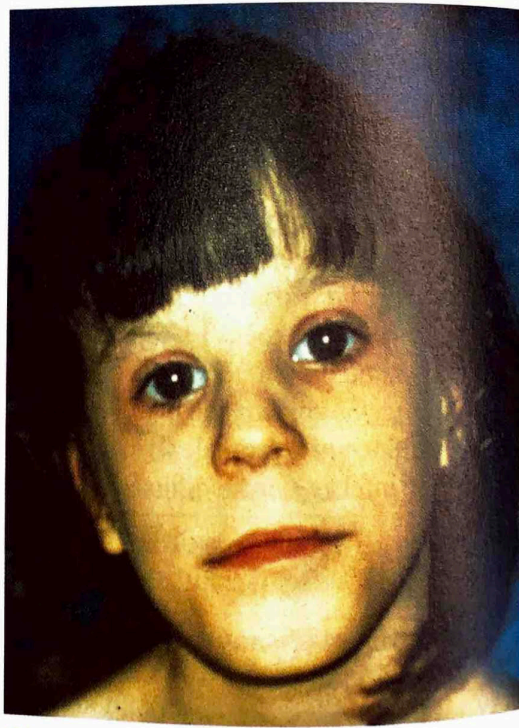
|    |             |
|----|-------------|
| 3  | 6+1         |
| 4  | 6+2         |
| 5  | 6+3         |
| 6  | 6+4         |
| 7  | 6+5         |
| 8  | 6+6         |
| 9  | <b>7+0</b>  |
| 10 | 7+1         |
| 11 | 7+2         |
| 12 | 7+3         |
| 13 | 7+4         |
| 14 | 7+5         |
| 16 | 7+6         |
| 17 | <b>8+0</b>  |
| 18 | 8+1         |
| 19 | 8+2         |
| 20 | 8+3         |
| 21 | 8+4         |
| 23 | 8+5         |
| 24 | 8+6         |
| 25 | <b>9+0</b>  |
| 26 | 9+1         |
| 27 | 9+2         |
| 29 | 9+3         |
| 30 | 9+4         |
| 31 | 9+5         |
| 33 | 9+6         |
| 34 | <b>10+0</b> |
| 37 | 10+1        |
| 38 | 10+2        |
| 39 | 10+3        |
| 41 | 10+4        |
| 42 | 10+5        |
| 43 | 10+6        |
| 44 | <b>11+0</b> |
| 45 | 11+1        |
| 47 | 11+2        |
| 48 | 11+3        |
| 50 | 11+4        |
| 52 | 11+5        |
| 53 | 11+6        |
| 55 | <b>12+0</b> |
| 57 | 12+1        |
| 59 | 12+2        |
| 61 | 12+3        |
| 62 | 12+4        |
| 64 | 12+5        |
| 66 | 12+6        |
| 68 | <b>13+0</b> |
| 70 | 13+1        |
| 72 | 13+2        |
| 74 | 13+3        |
| 76 | 13+4        |



|    |      |
|----|------|
| 79 | 13+5 |
| 81 | 13+6 |
| 82 | 14+0 |

Zdroj: Ľubušký, M. et al. 2006.

Obr. 2



Zdroj: Sadler, T. (2018)

Charakteristické rysy obličeje dítěte s fetálním alkoholovým syndromem: nezřetelné philtrum, úzký horní ret, propadlý kořen nosu, krátký nos a oploštělá středná část obličeje.

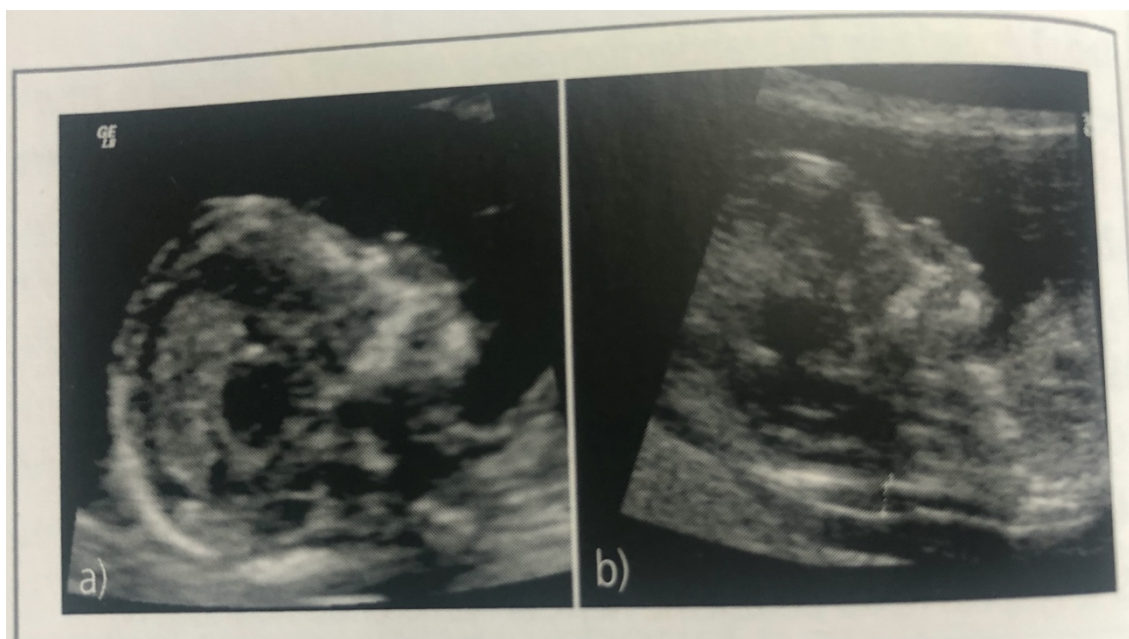
Obr. 3



Zdroj: Calda, P. et al. (2010)

Měření nuchální translucence

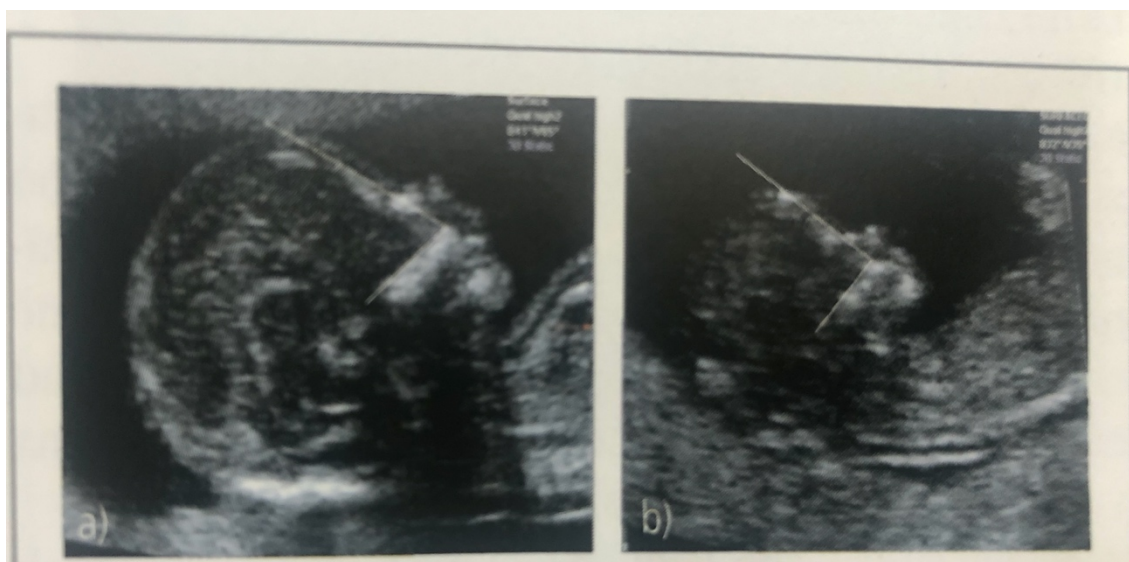
Obr. 4



Zdroj: Calda, P. et al. (2010)

- a) Standardní zobrazení plodu k posouzení nosní kostí (viz. šipka) b) nosní kost není přítomna

Obr. 5



Zdroj: Calda, P. et al. (2010)

- a) Ostrý fronto-maxilární obličejový úhel u plodu s normálním karotypem, b) tupý fronto-maxilární obličejový úhel u trizomického plodu



### PODROBNÉ HODNOCENÍ MORFOLOGIE PLODU PŘI UZ VYŠETŘENÍ VE 20. - 22. TÝDNU TĚHOTENSTVÍ

Povinný popis vyšetření



| JMÉNO A PŘÍJMENÍ PACIENTKY   |  |  | PODROBNÁ ANATOMIE PLODU                               |  |  | N | Ab | Nz |
|--|--|--|---|--|--|---|----|----|
| RODNÉ ČÍSLO  |  |  | N - Normální, Ab - Abnormální,<br>Nz - Nelze zobrazit |  |  |   |    |    |
| DATUM VYŠETŘENÍ  |  |  | HLAVA/CNS   |  |  |   |    |    |
| Indikace k vyšetření:  |  |  | tvar hlavy  |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> screeningové UZ vyšetření ve 20. - 22. týdnu                        |  |  | cavum septi pellucidum                                |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> superkonziliární UZ vyšetření                                       |  |  | postranní komory                                      |  |  |   |    |    |
| Data těhotenství dle:  |  |  | mozeček   |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> CRL v I. trimestru gravidity  |  |  | částička magna  |  |  |   |    |    |
| datum vyšetření  |  |  | OBLIČEJ   |  |  |   |    |    |
| délka CRL (mm)   |  |  | horní ret + horní čelist                              |  |  |   |    |    |
| termín porodu  |  |  | profil + nosní kost                                   |  |  |   |    |    |
| aktuální gest. stáří   |  |  | orbity  |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> údaj o CRL neuveden / data dle jiného parametru                     |  |  | nos + nostrily  |  |  |   |    |    |
| jiný údaj  |  |  | KRK   |  |  |   |    |    |
| termín porodu  |  |  | HRUDNÍK   |  |  |   |    |    |
| aktuální gest. stáří   |  |  | tvar  |  |  |   |    |    |
| Akustické podmínky vyšetření:  |  |  | nepřítomnost patologických struktur                   |  |  |   |    |    |
| snižená viditelnost: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE                |  |  | SRDCE   |  |  |   |    |    |
| Četnost těhotenství  |  |  | srdeční akce  |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> jednočetné  |  |  | velikost  |  |  |   |    |    |
| počet plodů  |  |  | srdeční osa   |  |  |   |    |    |
| chorionocita   |  |  | 4-duťtinová projekce                                  |  |  |   |    |    |
| amniocita  |  |  | levý výtokový trakt                                   |  |  |   |    |    |
| <input type="checkbox"/> vícečetné:  |  |  | pravý výtokový trakt                                  |  |  |   |    |    |
| Biometrické údaje  |  |  | projekce 3 cév  |  |  |   |    |    |
| mm   |  |  | BRÁŠŇOVÁ DUTINA                                       |  |  |   |    |    |
| gestační stáří   |  |  | žaludek   |  |  |   |    |    |
| BPD - biparietální průměr hlavy  |  |  | střavo  |  |  |   |    |    |
| HC - obvod hlavy   |  |  | ledviny   |  |  |   |    |    |
| AC - obvod břicha  |  |  | močový měchýř   |  |  |   |    |    |
| FL - délka stehenní kosti  |  |  | abdominální úpon pupečnicku                           |  |  |   |    |    |
| další  |  |  | počet cév v pupečnicku                                |  |  |   |    |    |
| další  |  |  | PÁTEŘ   |  |  |   |    |    |
| další  |  |  | KONČETINY   |  |  |   |    |    |
| Placenta:  |  |  | pravá horní končetina (vč. ruky)                      |  |  |   |    |    |
| vzhled: <input type="checkbox"/> normální <input type="checkbox"/> abnormální                |  |  | levá horní končetina (vč. ruky)                       |  |  |   |    |    |
| lokalizace:  |  |  | pravá dolní končetina (vč. chodidla)                  |  |  |   |    |    |
| vztah k dolnímu děložnímu segmentu a vnitřní brance:   |  |  | levá dolní končetina (vč. chodidla)                   |  |  |   |    |    |
| Množství plodové vody: <input type="checkbox"/> normální <input type="checkbox"/> abnormální |  |  | DALŠÍ   |  |  |   |    |    |
| Pohyby plodu: <input type="checkbox"/> normální <input type="checkbox"/> abnormální          |  |  |   |  |  |   |    |    |

NALEZENÉ ABNORMALITY:

ZÁVĚR:

DOPORUČENÍ:

 nutná obrazová dokumentace

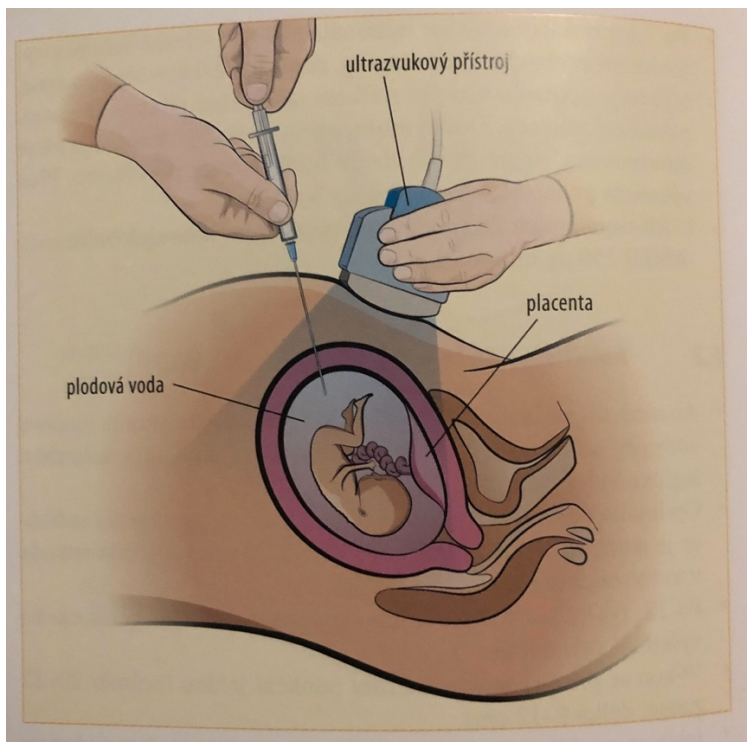
datum

zodpovědná osoba (podpis + razítko)

2

Zdroj: Podrobné hodnocení morfologie plodu při ultrazvukovém vyšetření ve 20. – 22. týdnu těhotenství, 2019.

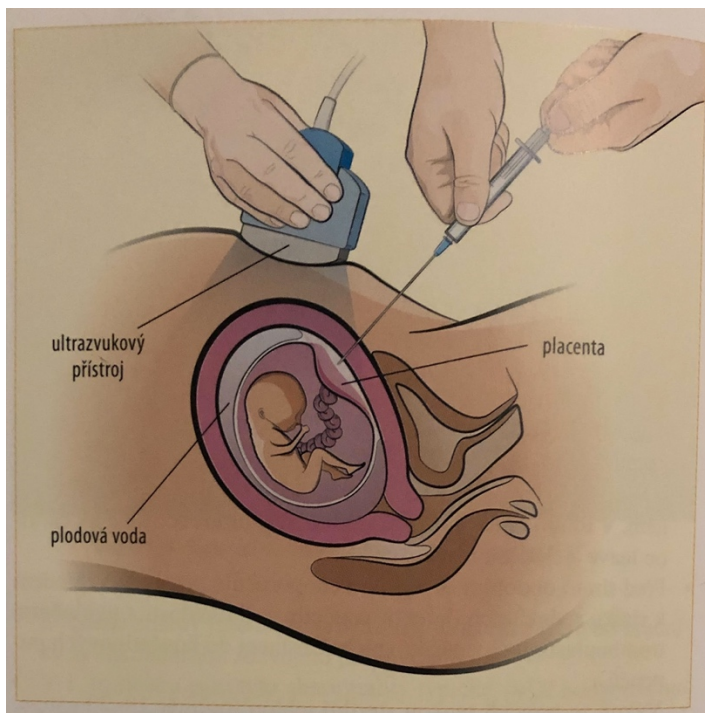
Obr. 7



Zdroj: Polák, P. (2017)

Schéma provedení amniocentézy

Obr. 8



Zdroj: Polák, P. (2017)

Schéma provedení biopsie choriových klků

Obr. 9



Zdroj: What is Down Syndrome? © 2012

Dítě s Downovým syndromem

## **10 SEZNAM TABULEK**

*Tabulka 1: Znalost vrozených vývojových vad a jejich odhalení*

*Tabulka 2: Závislost znalosti VVV a dosaženého vzdělání*

*Tabulka 3: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a věku*

*Tabulka 4: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a vzdělání*

*Tabulka 5: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a pořadí těhotenství*

*Tabulka 6: Informovanost o prenatálním screeningu*

*Tabulka 7: Obavy z vyšetření, jeho důsledky a vznik VVV*

*Tabulka 8: Odběr plodové vody a věk*

*Tabulka 9: Ztotožnění s názorem na umělé přerušování těhotenství a víra*

*Tabulka 10: Stres jako nepříznivý faktor vzniku VVV a vzdělání*

*Tabulka 11: Znalost invazivních a neinvazivních metod*

*Tabulka 12: Znalost výhod invazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání*

*Tabulka 13: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a věku*

*Tabulka 14: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a vzdělání*

*Tabulka 15: Identifikační údaje*

## **11 SEZNAM GRAFŮ**

*Graf 1: Závislost znalosti biochemického vyšetření z krve a pořadí těhotenství*

*Graf 2: Ztotožnění s názorem na umělé přerušování těhotenství a víra*

*Graf 3: Znalost výhod neinvazivního vyšetření VVV plodu a věku*

## 12 SEZNAM ZKRATEK

CS - centrální soustava

DNA - deoxyribonukleová kyselina

G - Gauge

HBsAg- Hepatitis B surface Antigen

HIV - Human Immunodeficiency Virus

MKN - mezinárodní klasifikace nemocí

OGL - obvodní gynekologický lékař

RhD - rhesus disease

UZ - ultrazvuk

VVV - vrozená vývojová vada

WHO - World Health Organization