

**Univerzita Hradec Králové**  
**Pedagogická fakulta**  
**Katedra Biologie**

**Prevence vrozených vad a informovanost u žen v České republice**

**Diplomová práce**

Autor: Kateřina Šolcová  
Studijní program: Biologie a matematika  
Studijní obor: NMgr. Učitelství pro střední školy

Vedoucí práce: RNDr. Fučíková Myslivcová Alena, Ph.D.  
Odborný konzultant: Mgr. Nalezinková Martina

Hradec Králové

duben 2024



## Zadání diplomové práce

<b>Autor:</b>	<b>Kateřina Šolcová, Bc.</b>
Studium:	P22P0776
Studijní program:	N0114A300053 Učitelství pro střední školy
Studijní obor:	Biologie, Matematika
<b>Název diplomové práce:</b>	<b>Prevence vrozených vad a informovanost u žen v České republice</b>
Název diplomové práce AJ:	Prevention of birth defects and awareness among women in the Czech Republic

### **Cíl, metody, literatura, předpoklady:**

Diplomová práce pojednává o vrozených vadách, a především o jejich prevenci a o případném prenatalním vyšetření plodu. Cílem práce je nejprve zjistit, jaká je informovanost žen o prevenci před vrozenými vadami a o možnostech prenatalní diagnostiky vrozených vad. Dalším cílem je porovnat jednotlivá prenatalní vyšetření, do jaké míry mohou přesně určit vrozenou vadu budoucího miminka. Posledním cílem je srovnání základních pojišťoven v České republice, čím mohou přispět těhotným ženám na daná vyšetření k prevenci vrozených vad u jejich miminka.

**Klíčová slova:** vrozené vady, prenatalní diagnostika, primární prevence, sekundární prevence, zdravotní pojišťovna

Gregor V, Sípek A Jr, Horáček J, Sípek A, Langhammer P. Prenatální diagnostika vrozených vad v ČR - patnáctileté období [Prenatal diagnostics of birth defects in the Czech Republic--a fifteen-year period]. Ceska Gynekol. 2012 Oct;77(5):437-44. Czech. PMID: 23116349.

Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 Apr;25 Suppl 1:25-9. doi: 10.3109/14767058.2012.664943. Epub 2012 Mar 14. PMID: 22356564.

**Zadávající pracoviště:** Katedra biologie,  
Přírodovědecká fakulta

**Vedoucí práce:** RNDr. Alena Myslivcová Fučíková, Ph.D.

**Datum zadání závěrečné práce:** 7.2.2020

**Prohlášení:**

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně a že jsem v seznamu použité literatury uvedla všechny prameny, z kterých jsem vycházela.

V Hradci Králové dne .....

Kateřina Šolcová

## **Poděkování**

Tímto bych ráda poděkovala vedoucí mé práce RNDr. Aleně Myslivcové Fučíkové, Ph.D. za odborné vedení práce a odborné konzultantce Mgr. Martině Nalezinkové také za odborné vedení práce, čas a ochotu, se kterou se mi věnovala během psaní práce.

## **Anotace**

ŠOLCOVÁ, Kateřina. *Prevence vrozených vad a informovanost u žen v České republice*. Hradec Králové, 2024. Diplomová práce na Pedagogické fakultě Univerzity Hradec Králové. Vedoucí diplomové práce RNDr. Alena Myslivcová Fučíková, Ph. D. 57 s.

Práce pojednává o vrozených vadách, a především o jejich prevenci a o případném prenatálním vyšetření plodu. Cílem práce bylo nejprve zjistit, jaká je informovanost žen o prevenci před vrozenými vadami a o možnostech prenatální diagnostiky vrozených vad. Dalším cílem bylo porovnat jednotlivá prenatální vyšetření, do jaké míry mohou přesně určit vrozenou vadu budoucího miminka. Posledním cílem bylo srovnání základních pojišťoven v České republice, čím mohou přispět těhotným ženám na daná vyšetření k prevenci vrozených vad u jejich miminka.

## **Klíčová slova**

vrozené vady, prenatální diagnostika, primární prevence, sekundární prevence, zdravotní pojišťovna

## **Annotation**

ŠOLCOVÁ, Kateřina. *Prevention of birth defects and awareness among women in the Czech republic*. Hradec Králové, 2024. Diploma thesis at Faculty of Pedagogy University of Hradec Králové. Thesis supervisor RNDr. Alena Myslivcová Fučíková, Ph. 57 s

The study deals with congenital defects and above all with their prevention and possible prenatal examination of the fetus. The aim of the study was to find out first how women are informed about the prevention of birth defects and the possibilities of prenatal diagnosis of birth defects. Another goal was to compare individual prenatal examinations to what extent they can accurately determine the congenital defect of the future baby. The last goal was a comparison of basic insurance companies in the Czech republic with what they can contribute to pregnant women for a given examination to prevent birth defects in their babies.

## **Key words**

birth defects, prenatal diagnosis, primary prevention, secondary prevention, health insurance company

# OBSAH

ÚVOD.....	7
<b>1. TEORETICKÁ ČÁST.....</b>	<b>8</b>
<b>1.1 VROZENÉ VADY .....</b>	<b>8</b>
1.1.1 CO TO JSOU VROZENÉ VADY .....	8
1.1.2 JAK VZNIKAJÍ VROZENÉ VADY .....	8
1.1.3 DĚLENÍ VROZENÝCH VAD.....	10
<b>1.2 VYBRANÉ VROZENÉ VADY .....</b>	<b>11</b>
1.2.1 OBLIČEJOVÉ ROZŠTĚPOVÉ VADY.....	11
1.2.2 ANOMÁLIE POČTU CHROMOZOMŮ .....	13
1.2.3 VROZENÉ VADY ORGÁNOVÝCH SOUSTAV.....	16
<b>1.3 PREVENCE VROZENÝCH VAD .....</b>	<b>18</b>
1.3.1 PRIMÁRNÍ PREVENCE.....	19
1.3.2 SEKUNDÁRNÍ PREVENCE .....	21
1.3.3 PŘEDČASNÉ UKONČENÍ TĚHOTENSTVÍ.....	27
<b>2. PRAKTICKÁ ČÁST .....</b>	<b>28</b>
<b>2.1 ÚVOD DO PROBLEMATIKY .....</b>	<b>28</b>
<b>2.2 INFORMOVANOST ŽEN O PREVENCI.....</b>	<b>28</b>
2.1.1 METODIKA.....	28
2.1.2 VÝSLEDKY DOTAZNÍKU .....	29
<b>2.3 PŘÍSPĚVKY ZDRAVOTNÍCH POJIŠŤOVEN.....</b>	<b>44</b>
<b>2.4 INFORMAČNÍ LETÁČEK PRO PACIENTKY NA GYNEKOLOGII O VROZENÝCH     VÝVOJOVÝCH VADÁCH A JEJICH PREVENCI.....</b>	<b>46</b>
<b>3. DISKUZE .....</b>	<b>47</b>
<b>ZÁVĚR.....</b>	<b>51</b>
<b>SEZNAM ZKRATEK .....</b>	<b>53</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....</b>	<b>54</b>
<b>PŘÍLOHY.....</b>	<b>59</b>

## ÚVOD

Tato diplomová práce je zaměřena na informovanost žen o vrozených vývojových vadách a jejich prevenci. Vrozené vady jsou velmi běžné v životě a jejich vznik je vysvětlen v kapitolách níže. V práci jsou vysvětleny pojmy související s vrozenými vadami, podrobně rozepsané příčiny vzniku vrozených vad, a také jak vzniku předejít, tedy jejich primární a sekundární prevence. Najdeme zde i několik rozdělení vrozených vad a jsou zde rozepsány nejčastější a nejznámější vrozené vady. Dále je zde vypsáno, za jakých okolností je možné umělé ukončení těhotenství u žen v České republice. I přesto, že je toto téma v dnešní době velmi diskutované díky lepším a modernějším diagnostickým vyšetřením, si myslím, že informovanost žen o vrozených vadách je v České republice i tak nízká.

Jsou celkem tři cíle praktické části diplomové práce. Prvním a hlavním cílem bylo zhodnotit informovanost žen o vrozených vadách a jejich prevenci v České republice pomocí dotazníku. Dalším cílem bylo porovnat příspěvky zdravotních pojišťoven v České republice na prenatální vyšetření. Jako poslední bylo vytvoření letáčku do čekárny gynekologie, který bude shrnovat základní informace o vrozených vadách a jejich prevenci, případně zde budou vypsána centra pro prenatální diagnostiku.



# 1. TEORETICKÁ ČÁST

## 1.1 VROZENÉ VADY

Termín vrozené vady zahrnuje řadu strukturálních a chromozomálních abnormalit, ke kterým dochází při vývinu dítěte v těle matky. Vrozená vada může ovlivnit vzhled, fungování těla či obojí dohromady. Některé vrozené vady lze odhalit již před narozením miminka, některé ihned při narození a jiné až po uplynutí určitých let věku dítěte. Vrozené vady jsou nejčastější příčinou úmrtí kojenců v prvním roce jejich života. Některé vrozené vady mohou být i dědičné a některým vadám se lze vyhnout díky známým rizikovým faktorům, jako je např. vystavování plodu určitým léčivům, alkoholu, kouření matek apod. (America's Children and the Environment, 2007).

### 1.1.1 CO TO JSOU VROZENÉ VADY

Vrozené vady jsou označením pro vývojové poruchy, které jsou přítomny u jedince již při narození. Přesněji jsou to vrozené odchylky morfologického nebo funkčního charakteru, které přesahují normální míru variability. Pro jedince mívají většinou vrozené vady negativní dopad na jejich běžný život. K odhalování několika nejčastějších vrozených vad slouží prenatální diagnostika, která se provádí ještě před narozením dítěte (Šípek, 2009).

Vrozené vady mohou vést k duševnímu či tělesnému postižení nebo mohou být až smrtelné. Existuje již více než 4 000 vrozených vad a některé z nich lze i léčit či úplně vyléčit. Naopak některé vrozené vady jsou hlavní příčinou úmrtí v prvním roce života jedince (Engels, 2006).

### 1.1.2 JAK VZNIKAJÍ VROZENÉ VADY

Vrozené vady vznikají různými příčinami, na kterých se podílí především faktory genetické, faktory zevního prostředí a kombinace obou faktorů dohromady. Odhaduje se, že genetické faktory jsou příčinou přibližně 20 % vrozených vad a faktory zevního prostředí jsou důvodem vzniku asi 10 % vad. Zbýlých 70 % vrozených vad má neznámou příčinu či se jedná o kombinaci obou faktorů dohromady (Šípek, 2008).

Vrozené vady se mohou objevit v jakékoliv fázi těhotenství, ale většina vad se ukáže již v prvních třech měsících těhotenství, kdy se tvoří orgány dítěte. Některé vady se však objevují i později v těhotenství (Center for Disease Control and Prevention, 2008).

### **Genetické faktory**

Jak již bylo zmíněno, 20 % vrozených vad je příčinou chybného genetického materiálu. Tyto vrozené vady se tedy předávají z jedné generace na druhou a mohou se projevit kdykoliv v průběhu života. Genetická odchylka může být přítomna v pohlavní buňce jednoho z rodičů či může vzniknout nově v průběhu vývojových stádií. Do zmíněných genetických příčin řadíme chromozomální aberace, monogenně podmíněné vrozené vady a multifaktoriálně podmíněné vrozené vady (Peterka&Novotná, 2010).

Chromozomální aberace jsou strukturální či numerické odchylky v karyotypu. Do této skupiny patří například známé syndromy jako Downův, Edwardův, Patauův nebo Turnerův. Další skupinou jsou monogenně podmíněné vrozené vady, které jsou způsobené mutací v jednom genu. Zde nalezneme vrozené vady skeletu či pojiva jako například známá achondroplazie, která je charakterizována malým vzrůstem těla. Poslední skupinou jsou multifaktoriálně podmíněné vrozené vady, která je z těchto tří skupin nejrozsáhlejší. Je hranicí mezi vadami podmíněnými geneticky a vadami podmíněnými faktory zevního prostředí (Šípek, 2008).

K vyšší prevalenci vrozených vad s genetickým původem jsou i další dvě možnosti. První možností jsou ženy, které otěhotní po 35. roce, a druhou možností je vysoká míra příbuzenských sňatků (Czeizel, 2005).

### **Faktory zevního prostředí**

Další vliv na vrozené vady mají faktory zevního prostředí neboli odborně nazývané teratogeny. Ty dělíme do tří hlavních skupin: biologické, chemické a fyzikální. Do biologických teratogenů patří hlavně původci infekčních onemocnění jako jsou viry, bakterie nebo třeba prvok *Toxoplasma gondii*. Mezi chemické teratogeny řadíme různé chemické látky, které jsou využívány v průmyslu a zemědělství jako organická rozpouštědla, či těžké kovy. Patří sem také léčiva, alkohol nebo některé drogy. Žena by neměla pít alkohol ani v té situaci, pokud se snaží otěhotnět. Pokud těhotná žena

konzumuje alkohol během těhotenství, je zde riziko, že se dítě narodí s fetálním alkoholovým syndromem (FAS). Tato porucha se vyznačuje především deformitami obličeje, postižením centrální nervové soustavy a poruchami růstu. Kouření během těhotenství zase zvyšuje riziko vzniku rozštěpu rtu, patra či obojího. Dále zvyšuje šanci na předčasný porod či úmrtí plodu. Nebezpečím mohou být v neposlední řadě i choroby matky jedince jako diabetes mellitus apod. Špatná kontrola diabetu během těhotenství také zvyšuje pravděpodobnost vzniku vrozených vad či jiných komplikací během těhotenství. Do poslední skupiny, kterou jsou fyzikální teratogeny, zahrnujeme různé typy ionizujícího záření (RTG záření, gama záření), vysokou teplotu a mechanické teratogeny (např. amniové pruhy) (Šípek, 2008; Center for Disease Control and Prevention, cit. 10.9.2023).

### **Multifaktoriální dědičnost**

Posledním faktorem ovlivňující vznik vrozených vad je multifaktoriální dědičnost, která je kombinací faktorů předchozích. Tedy na jejich vznik má vliv více genů. Riziko těchto vad je vysoké především u příbuzných jako jsou sourozenci a rodiče. Řadíme sem především civilizační onemocnění a rozštěpové vady. Dále například rozštěpy rtu a patra, deformity nohou, vrozené vady kardiovaskulárního systému, anomálie močopohlavního systému, malformace mozku a míchy, ale také diabetes mellitus, vysoký krevní tlak či psychiatrická onemocnění (Kočárek, 2004, Peterka&Novotná, 2010).

#### **1.1.3 DĚLENÍ VROZENÝCH VAD**

Vrozené vady se dělí buď podle mechanismu vzniku nebo podle četnosti a komplexnosti. První dělení, tedy dle mechanismu vzniku vrozených vad, zahrnuje dohromady čtyři skupiny. První skupinou jsou malformace, které jsou způsobeny abnormálním vývojem orgánu nebo tkáně, a jako následky poruch objevující se již v počátečních obdobích vývoje struktur. Druhou skupinou jsou disrupce způsobené patologickým procesem, který naruší vývoj daného orgánu či tkáně v době, kdy je orgán již vytvořen. Další skupinou jsou deformace, což jsou poruchy, které jsou způsobeny abnormálními mechanickými silami. Do poslední skupiny řadíme dysplasie, které způsobují abnormální organizaci buněk, formujících příslušný orgán (Šípek, 2008).

Druhé dělení podle četnosti a komplexnosti dělí vrozené vady do dalších skupin: izolované vady, sekvence, asociované vady a syndromy. Izolované vady jsou vady, které neobsahují jiné vady či anomálie. Naopak asociované vady se vyvíjí spolu s jinými vadami. Třetí skupinou jsou sekvence, které vznikají jako následek patologické kaskády jevů, které jsou důsledkem primárního patologického zásahu, a jsou mnohočetné. Posledním pojmem je syndrom, který definujeme jako komplex fenotypových vlastností. Můžeme je tedy chápat jako skupinu anomálií, které se trvale vyskytují společně (Šípek, 2008).

Mezi méně časté rozdělení vrozených vad patří také rozdělení z časového hlediska. Pokud vrozená vada vznikne ještě při dělení pohlavních buněk, jde o tzv. gametopatii. O blastopatii mluvíme, pokud vada vznikne mezi prvním a třetím týdnem těhotenství. Dále může vrozená vada vzniknout mezi 4. a 12. týdnem, což nazýváme embryopatií, nebo poslední možností je vznik vady až po 12. týdně těhotenství, a to se nazývá fetopatie (Polák et al, 2017).

## **1.2 VYBRANÉ VROZENÉ VADY**

Ve světě mezi nejčastější vrozené vady patří především vrozené srdeční vady, vady neurální trubice a Downův syndrom (WHO, 2010).

### **1.2.1 OBLIČEJOVÉ ROZŠTĚPOVÉ VADY**

Rozštěpové vady jsou v naší společnosti již od nepaměti. Patří mezi nejčastější vrozené obličejové vady. S obličejovým rozštěpem se narodí přibližně 1 ze 700 dětí a je častější u mužů. Pouze izolované rozštěpy patra jsou častější právě u žen. Nejvyšší hodnota prevalence rozštěpů je v Japonsku s hodnotou 20,04 na 10 000 narozených dětí. Nyní již máme několik typů klasifikací obličejových rozštěpových vad. Nejznámější, avšak složité dělení v oblasti anatomie, je dělení na rozštěpy rtu, rozštěpy rtu a čelistí, rozštěpy rtu, čelisti a tvrdého patra, rozštěpy rtu, čelisti a tvrdého i měkkého patra, izolované rozštěpy tvrdého patra, izolované rozštěpy měkkého patra a izolované rozštěpy celého patra. Rozštěpy mohou být jak jednostranné, tak oboustranné. Mezi zjednodušené rozdělení v oblasti ultrazvukové gynekologie patří pouze rozštěpy rtu, rozštěpy rtu, čelisti i patra, centrální rozštěpy rtu i patra, izolované rozštěpy patra (Frisová, 2013; Ueki et al, 2023).

Příčinou vzniku rozštěpů je porucha formování primárního a sekundární patra mezi osmým a jedenáctým týdnem těhotenství. Ke vzniku obličejové rozštěpové vady přispívá více faktorů. Mezi ně řadíme především výskyt rozštěpové vady v rodinné anamnéze, onemocnění ženy zarděnkami během těhotenství v prvních měsících, užívání léků, alkoholu či kouření během těhotenství. Ke snížení rizika vzniku rozštěpové vady je doporučeno užívat kyselinu listovou během těhotenství. Dále je důležitá také primární prevence těhotné ženy. Tedy pokud těhotná žena bude během těhotenství kouřit, je vyšší pravděpodobnost výskytu této vady u jejího dítěte (Frisová, 2013).

Rozštěpové vady jsou častým problémem při krmení dítěte, především je problém s rychlejší rychlostí sání a neschopností vytvořit negativní intraorální tlak neboli negativní tlak v dutině ústní. Mezi další komplikace u dětí s rozštěpem patří špatná polykací schopnost či problémy s pohyby dutiny ústní a artikulací. Následkem těchto problémů je poté nízká hmotnost miminka, kvůli které může dojít i k odložení operace rozštěpů (Ueki et al, 2023).

Mezi nejčastější prenatalní vyšetření u rozštěpových vad spadá dvojrozměrné ultrazvukové vyšetření. Tím se tyto vady mohou zjistit během 20. týdne těhotenství, kdy se u všech těhotných žen provádí screening vrozených vad plodu. Dalším vyšetřením, u kterého lze poznat rozštěpovou vadu, je magnetická rezonance. Ta se však provádí až po nálezů na ultrazvuku. V současnosti existují v České republice dvě centra pro léčbu rozštěpových vad. Prvním centrem je Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze a druhým je Fakultní nemocnice v Brně. Léčba rozštěpu probíhá formou plastické chirurgie (Frisová, 2013).

### **Izolovaný rozštěp rtu**

U izolovaného rozštěpu rtu je postiženou oblastí ret, u kterého je přítomna deformita nosního křídla a nosní přepážky. Tato vada není příliš závažná a kojení zde probíhá normálně bez komplikací (Fiala, 2017).

### **Izolovaný rozštěp patra**

Při této rozštěpové vadě není dotčen ret ani zubní oblouk, ale postiženo je měkké i tvrdé patro. Zde kojení ve většině případů neprobíhá, pokud rozštěp není chirurgicky částečně odstraněn (Fiala, 2017).

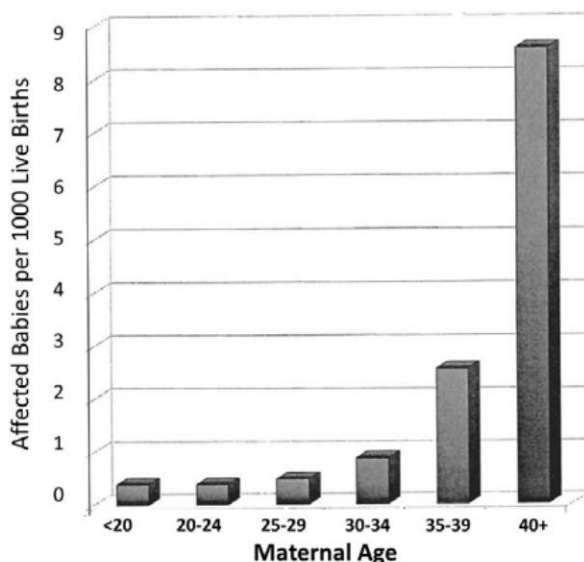
## Celkový rozštěp rtu i patra

U tohoto rozštěpu je zasažen ret, zubní oblouk i patro. I zde kojení dítěte nelze provádět, jelikož miminko není schopné nasávat mléko kvůli nevytvořenému podtlaku. Zde se musí krmení nahrazovat pomocí speciálních saviček s mateřským mlékem matky. K léčbě tohoto rozštěpu je potřeba minimálně tří korekčních operací (Fiala, 2017).

### 1.2.2 ANOMÁLIE POČTU CHROMOZOMŮ

#### Downův syndrom

Downův syndrom je přibližně v 95 % způsoben trizomií chromozomu 21. Tedy je zde přítomna další kopie genetického materiálu chromozomu 21. U zbývajících 5 % pacientů je příčinou translokace chromozomu 21 s jinými chromozomy nebo je způsoben mozaikou pro chromozom 21. To znamená, že jedinci mají přítomné tzv. trizomické (aneuploidní) buňky. Tedy Downův syndrom není ve většině případů genetická vada, ale chybný výsledek v buněčném dělení během vývoje embrya. Jedná se o nejčastější neurovývojovou poruchu se známou genetickou příčinou. Incidence této vady je 1:700 až 1:1000 živě narozených dětí. Ke vzniku Downova syndromu přispívá zvyšující se věk těhotné ženy. Důkazem je graf na obrázku č. 1, který popisuje vztah mezi věkem matky a výskytem Downova syndromu (Coppedé, 2016).



Obr. 1: Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky (Satyarup D. et al, 2021)

Mezi projevy Downova syndromu patří epikanty neboli kožní záhyb horního víčka překrývající vnitřní koutek oka. Dále zploštělý a široký obličej, velká mezera mezi prvním a druhým prstem, kožní spojení druhého a třetího prstu na dolní končetině, hypotonie, malý vzrůst těla, transversální neboli opičí rýha na dlani. Hodnota IQ člověka s Downovým syndromem se pohybuje v rozmezí 25-75. U této vady se lidé často potýkají s vyšším rizikem infekcí či různých onemocnění jako leukémie, epilepsie či kardiovaskulární poruchy. Lidé s Downovým syndromem se dožívají většinou maximálně 50 let, a to hlavně kvůli srdečním poruchám, které jsou zde velmi časté (Pritchard, 2007).

Downův syndrom patří mezi první vrozenou vadu, která se v těhotenství zkoumá. Opět se vyšetřuje pomocí ultrazvuku mezi 11. až 13. týdnem těhotenství. Zároveň se zkoumá i DNA odebrané z krve matky. V případě pozitivního nálezu se pokračuje odběrem plodové vody či stanovením karyotypu z choriových klků. Pokud se prokáže trizomie chromozomu 21, je těhotná žena seznámena s možnostmi ukončení těhotenství (Kolařík, 2022).

### **Patauův syndrom**

Patauův syndrom neboli trizomie chromozomu 13, je třetí nejčastější chromozomální trizomií. U narozených dětí je tato vada velmi vzácná a bohužel je nízká pravděpodobnost dlouhodobějšího přežití s touto vadou. Pouze minimum dětí přežije jeden rok. Doba přežití závisí na cytogenetickém nálezu, tedy zda se jedná o úplnou trizomii či mozaiku. Většinou však děti umírají již během prvního měsíce života (Zoll, 1993).

S touto vadou se narodí přibližně 1 dítě z 5000. Mezi nejčastější projevy Patauova syndromu patří mikrocefalie neboli malá velikost hlavy a předčasné ukončení vývoje mozku, dále snižující se čelo, holoproencefalie (vývojová vada, u které se mozek nerozdělí na dvě hemisféry), malé oči, opičí rýha a mnoho dalších. Lidé s touto vadou často trpí ještě srdečními vadami, rozštěpy rtu a patra nebo přítomností šestého prstu (postaxiální polydaktylie). Tuto vadu je opět možné zjistit prenatálně, a to vyšetřením mezi 11. a 13. týdnem těhotenství opět pomocí ultrazvuku či biochemických testů (Pritchard, 2007).

### **Edwardsův syndrom**

U této vrozené vady se jedná o trizomii 18. chromozomu. Postihuje přibližně jednoho z 3000 novorozenců. Jedná se tedy o druhý nejčastější syndrom u dětí. Je charakterizován malým vzrůstem, dysmorfii obličeje, opičí rýhou a těžkou psychomotorickou retardací. Lidé trpící touto vadou mají také problémy se srdcem i ledvinami (Pavličková, 2021).

Průměrné dožití s touto vadou jsou přibližně 2 měsíce. Udává se, že asi 10 % dětí přežije jeden rok života. V současnosti je většina případů s Edwardsovým syndromem diagnostikována ještě před narozením pomocí ultrazvukového screeningu s následnou amniocentézou či odběrem choriových klků (Pritchard, 2007).

### **Turnerův syndrom**

V případě Turnerova syndromu jde o monosomii chromozomu X, tedy o absenci jednoho chromozomu X. Další příčinou může být strukturální abnormalita chromozomu X nebo přítomnost chromozomové mozaiky v kombinaci s jiným genotypem buněk. Vyskytuje se u 1 z 2000 až 5000 živě narozených žen. Většina lidí trpící tímto syndromem na první pohled vypadá zcela normálně, kromě jejich nízkého vzrůstu či problémů s vývojem gonád. Dle novějších studií je prokázáno, že léčba růstovým hormonem pomáhá zvýšení vzrůstu člověka s Turnerovým syndromem (Lippe, 1991; Berková, 2009).

Včasná diagnóza může tuto vrozenou vadu odhalit již během těhotenství. Základním vyšetřením je i v tomto případě ultrazvuk a výsledky biochemického screeningu. Pokud se zde najde určité podezření na nějakou vývojovou vadu, následuje prenatální vyšetření karyotypu plodových buněk, které se získávají amniocentézou, kordocentézou či biopsií choriových klků (Berková, 2009).

### **Klinefelterův syndrom**

Klinefelterův syndrom je nejčastější příčinou neplodnosti u mužů, tedy jedná se o poruchu pohlavních chromozomů. Postiženi jsou muži, kteří jsou nositeli dalšího chromozomu X. To způsobuje poruchu funkcí pohlavních žláz, nedostatek androgenů či poruchu spermatogeneze. Dále se u lidí s tímto syndromem může



vyskytovat tzv. gynekomastie, tedy zvětšení prsních žláz, řídké ochlupení, malá varlata a již zmíněná neplodnost. Především vážnějším následkům či zlepšit kvalitu života postiženého člověka lze pomocí včasné diagnostiky a hormonální léčby. Léčba spočívá v substituční terapii testosteronem. Klinefelterův syndrom postihuje 1 z 500 mužů (Smyth, 1998).

Diagnóza je stanovena prenatálně ze vzorku plodové vody těhotných žen pomocí chromozomální karyotypizace. Rodiče jsou o projevech Klinefelterova syndromu informováni a pomáhají jim zvážit substituční terapii testosteronem pro jejich dítě během puberty (Smyth, 1998).

### 1.2.3 VROZENÉ VADY ORGÁNOVÝCH SOUSTAV

#### **Vrozené srdeční vady**

Vrozené srdeční vady jsou nejčastější vrozenou vadou v dětském věku. Tvoří přibližně 7-10 % všech vrozených vad. Incidence této vady je 1 % živě narozených dětí v České republice. V České republice se každý rok narodí asi 500 dětí s vrozenou srdeční vadou, z nichž 85 % se dožívá dospělosti. Vrozená srdeční vada vzniká v důsledku poruchy prenatálního vývoje srdce, který má jako následek poruchu struktury srdce. Příčina vzniku těchto srdečních vad je ve většině případů neznámá (Kuzevska-Maneva, 2006; Gombošová, 2019).

Mezi nejčastější příčinu vrozené srdeční vady patří chybějící přepážky mezi pravou a levou polovinou srdce, čemuž říkáme tzv. zkratové vady. Mezi ně řadíme například defekt komorového nebo síňového septa. Další příčinou jsou přehozené nebo jinak odstupující aorta či plicní tepna. Odborně se takovému problému říká transpozice velkých tepen. Chybný vývoj srdce se může týkat také srdečních chlopní, které jsou buď zúžené nebo mohou těsnit minimálně. Srdeční vady se vyskytují buďto jako samostatné srdeční onemocnění nebo jako součást složitějších genetických onemocnění. U dětí je známo přibližně 30 srdečních vad (Gombošová, 2019).

Mezi prenatální vyšetření vrozených srdečních vad spadá v rámci screeningu fetální echokardiografie, která je prováděna gynekologem či dětským kardiologem. Ta se provádí okolo 20. týdne těhotenství. Při podezření na vývojovou srdeční vadu je těhotná matka poslána na specializované pracoviště většinou v rámci dětské kardiologie (Pavlíček, 2010).

Projevy vrozených vad srdečních jsou různé. Mezi nejčastější patří dušnost, nadměrná únava, cyanóza neboli zbarvení kůže do modré či fialové barvy, a nepravidelné bušení srdce nebo bolesti na hrudi. Léčba srdečních vad spočívá ve většině případů v chirurgickém zákroku. Další léčbou je léčba farmakologická, na kterou reaguje pouze menšina srdečních vad (Gombošová, 2019).

### **Rozštěpové vady neurální trubice**

Rozštěpové vady neurální trubice vznikají mezi 5.-6. týdnem těhotenství. Vytvoření neurální trubice trvá přibližně do 28. dne těhotenství, a pokud neurální trubice není zcela uzavřena, dochází poté ke vzniku defektů neurální trubice. Prenatální diagnostika je prováděna pomocí ultrazvuku a magnetické rezonance. Léčba defektů neurální trubice je řešena především chirurgicky a je závislá na rozsahu vady. Do prevence před rozštěpy neurální trubice patří i v tomto případě zařazení kyseliny listové do jídelníčku těhotné ženy. Důležitá je zde opět jak primární, tak sekundární prevence. Rozštěpové vady neurální trubice se vyskytují u přibližně 1,4-1,6 z 1000 novorozenců (Kuklík, 2013).

Mezi nejčastější rozštěpové vady neurální trubice patří anencefalie. U této vady zcela chybí lebeční kryt a mozková tkáň v úrovni očních. To je často způsobeno toxickým účinkem plodové vody na obnaženou mozkovou tkáň. Řadí se tedy do rozštěpů v oblasti mozku. Tato vada je neslučitelná se životem. Další velmi častou vrozenou vadou nervové soustavy je spina bifida, označována jako rozštěp páteře. Tato vada se vyskytuje přibližně u 5 z 10 000 narozených dětí. I tato vada se dá rozpoznat prenatálně pomocí ultrazvukového vyšetření plodu. Dalším typem je tzv. cefalokéla, u které je různě velký defekt lebního krytu s výhřezem nitrolebních struktur (Kuklík, 2013).

### **Vrozené vady končetin**

Vrozené vady končetin se odborně nazývají jako dysmelie, a jsou to vrozené deformity, jejichž příčinou vzniku může být zásah teratogenu v průběhu vývoje pohybového aparátu (zevní příčiny) nebo genetický původ. Například infekce těhotné ženy či působení některých léků (thalidomid) mohou být příklady zevních příčin (Dungl, 2005).

Mezi nejznámější vrozené vady končetin řadíme syndaktylii, polydaktylii, Polandův syndrom a VACTERL syndrom. Syndaktylie je spojení dvou či více prstů vedle sebe, nejčastěji prostředníčku a prsteníčku. Příčinou vzniku této vrozené vady je chyba v programované buněčné smrti, díky níž za normálních okolností dochází k oddělování prstů. Rozlišujeme syndaktylii jednoduchou, při níž dochází ke spojení pouze kůže a měkkých tkání, a syndaktylii komplexní, při níž jsou již prsty spojené kostmi i nehty. U této druhé formy syndaktylie je již vyžadován těžší chirurgický zásah (Chong, 2010).

Polydaktylie neboli zmnožení prstů, patří opět mezi velmi častou vrozenou vadu končetin. Nejčastěji dochází k duplikaci palce. Další zmíněnou vrozenou vadou je Polandův syndrom, který se vyznačuje agenezí prsních svalů a ipsilaterální hypoplazií prsní žlázy či částečnou hypoplazií žeber. U tohoto syndromu se objevují také abnormality prstů, například hypoplazie, syndaktylie apod. Příčiny vzniku této vady nejsou dodnes přesně uvedeny, ale diskutuje se o genetických faktorech či teratogenním účinku. Tento syndrom je častější u mužů a častěji postihuje pravou část hrudníku (Mihál et al, 2020).

### **Vrozené vady pohlavních orgánů**

Vrozené vady pohlavních orgánů jsou rozdílné u žen a mužů. Ženy se často setkávají s vrozenými vývojovými vadami dělohy a pochvy, které mohou vzniknout kvůli chybné organogenezi a resorpci Müllerových vývodů. Tyto vady mohou komplikovat těhotenství či být příčinou neplodnosti u žen (Smetanová, 2020).

U mužů se naopak můžeme setkat s tzv. kryptorchismem, což je vrozená vývojová vada zevního genitálu, kdy nedochází k sestoupení varlat. Incidence této vady u chlapců je 1-3 %. Rizikové faktory pro vznik této vady mohou být pokročilý věk matky, obezita, kouření či užívání alkoholu během těhotenství a předčasný porod. Pokud tedy nedojde do 6 měsíců od narození k sestupu varlat, musí chlapec navštívit specialistu (Šarapatka et al, 2019).

### **1.3 PREVENCE VROZENÝCH VAD**

Prevence vrozených vad je velmi důležitá a je třeba, aby těhotné ženy byly informovány, jak předcházet vzniku vrozených vad nebo o možnostech různých prenatalních vyšetření ke zjištění těchto vad. Máme širokou škálu příčin vzniku

vrozených vad, a proto je i zapotřebí řada preventivních přístupů, které by měly být dodržovány během těhotenství. Většině vrozených vad, které jsou způsobeny faktory vnějšího prostředí, lze předejít přístupem zdravého životního stylu matky, včetně prevence sexuálně přenosných infekcí, omezením kontaktu s toxickými chemikáliemi, očkováním proti zarděnkám a obohacením základních potravin mikroživinami, především jódu a kyseliny listové (WHO, 2010).

Prevence je soubor určitých opatření, který mají společný cíl zabránit vzniku dané vrozené vady. Díky prevenci lze tedy některým vadám i předejít. Prevenci vrozených vad dělíme na prevenci primární a sekundární (Šípek, 2012).

K odhalování faktorů, které mohou přispívat ke genetickému riziku vzniku vrozené vady slouží preventivní genetika neboli genetické poradenství (Peterka, 2010).

### 1.3.1 PRIMÁRNÍ PREVENCE

Cílem primární prevence je předejít vzniku vrozené vady způsobené především teratogeny, nedostatkem jódu či vysokým věkem matky (WHO, 2010).

Mezi hlavní principy primární prevence v České republice patří:

#### 1) Podpora plánovaného rodičovství

Plánové rodičovství patří mezi to nejdůležitější opatření prevence. Pokud dojde k neplánovanému těhotenství, většinou je zjištěno až po určitých týdnech, ve kterých může do té doby docházet k vlivu vnějších faktorů, jako kouření, nevhodná strava apod. Jak již bylo zmíněno dříve, je také velmi důležitý věk matky, jelikož je prokázáno, že u žen nad 35 let se zvyšuje riziko vzniku vývojové vady, především Downova syndromu, u jejich plodu. Pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem je 1 dítě z 1400 (u těhotných žen mladších 25 let), 1 z 350 (u těhotných žen ve věku 35 let) a 1 z 12 (u těhotných žen ve věku 49 let) (Šípek, 2012; Hirak et al, 2015).

#### 2) Ochrana před škodlivými faktory

Škodlivé faktory, které mohou negativně ovlivnit těhotenství označujeme jako teratogeny. Mezi ně spadá již zmíněné kouření, užívání alkoholických nápojů či drog. S teratogeny se ale může žena setkat v zaměstnání, kde jsou vyšší dávky ionizujícího záření či expozice průmyslovým či zemědělským chemikáliím. I u tohoto faktoru je

velmi důležité mít plánované těhotenství kvůli včasnému přeřazení na bezpečnější pracovní místo (Šípek, 2012).

Je prokázáno, že kouření matek během těhotenství je spojeno se zvýšeným rizikem vzniku rozštěpu rtu nebo patra u dítěte, omezením nitroděložního růstu, nedonošením nebo náhlým úmrtím dítěte. Další studie ukazují, že kouření během těhotenství méně souvisí s vrozenými srdečními vadami oproti ostatním vrozeným vadám (Bolin et al, 2022).

### 3) Farmakoterapie během těhotenství

Mezi běžně užívanými léky můžeme najít i látky, které mají negativní vliv na vývoj plodu během těhotenství. S takovým problémem se setkávají hlavně matky hypertoničky, diabetičky či epileptičky. U nich se musí během těhotenství léky změnit na jiné, které jsou pro vývoj miminka méně rizikové. I zde je důležitost plánovaného těhotenství pro včasnou změnu léků (Šípek, 2012).

### 4) Suplementace základních vitamínů

Mezi doporučené vitamíny patří užívání kyseliny listové, která má podle řady studií protektivní účinek před vznikem vrozených vad (Šípek, 2012).

Kyselina listová je vitamín skupiny B a řadí se mezi nejstabilnější formu folátu. Foláty jsou nezbytné pro širokou škálu biochemických drah. Je zjištěno, že foláty mají důležitou roli v buněčné proliferaci a těhotenství, jelikož hrají důležitou roli v syntéze purinů a pyrimidinů. Proto se doporučuje v těhotenství užívat kyselinu listovou ve vitamínových doplňcích. Je doloženo, že kyselina listová snižuje riziko vzniku defektu neurální trubice. Mezi její další pozitivní účinky patří ještě snížení rizika předčasného porodu, snížení rizika narození hypotrofického dítěte nebo narození miminka s nízkou porodní hmotností (Unusan, 2006; Cingel, 2012).

Mezi základní potraviny, kde najdeme větší množství kyseliny listové, patří játra, listová zelenina, ořechy, celozrnné výrobky, některé druhy ovoce jako pomeranč, jahody, třešně či mango, nebo také mléčné výrobky (Cingel, 2012).

### 5) Další faktory

Existuje ale mnohem více faktorů, které mohou ovlivnit vznik vrozené vady. Negativní dopad mají také různé infekční choroby v těhotenství, kterými jsou

například toxoplazmóza či zarděnky. V posledních letech se diskutuje i o negativním vlivu cukrovky či související obezity. Tyto viry a parazité mohou během 5. až 10. týdne způsobit například abnormality vnitřního ucha či srdce (Šípek, 2012; Ahuja, 2018).

Dále také obezita u těhotných žen je rizikem pro vznik defektu neurální trubice (Ahuja, 2018).

### 1.3.2 SEKUNDÁRNÍ PREVENCE

U sekundární prevence se na rozdíl od primární již využívá metod prenatální diagnostiky. Ty slouží k rozpoznání vrozených vad během těhotenství. V České republice se prenatální diagnostika provádí již od roku 1985 (UZIS, 2001).

U vyšetřovacích metod tedy můžeme potvrdit nebo naopak vyloučit podezření na vrozenou vadu, které se zjistilo během anamnézy či celkového klinického vyšetření. Mezi prenatální vyšetření se řadí ultrazvuková a laboratorní biochemická a molekulární diagnostika. U těhotných žen, kde je podezření na aneuploidii, slouží prenatální screening (Hájek et al, 2014).

Metody prenatální diagnostiky dělíme na invazivní a neinvazivní. Do neinvazivních metod spadá vyšetření plodu ultrazvukem a krevní testy. U invazivních metod jsou přímo vyšetřovány tkáně plodu a řadíme sem odběr choriových klků (CVS), kordocentézu (KDC) a odběr plodové vody neboli amniocentézu (AMC) (Gregor, 2008).

Screeningové vyšetření zaměřené na vrozené vady plodu je orientační metodou, která nalézá těhotné ženy, u kterých je zvýšené riziko vzniku vrozených vad u jejich miminka. Tyto ženy jsou následně informovány o dalších možnostech prenatálních vyšetření (Hájek et al, 2014).

#### **Neinvazivní prenatální diagnostika**

Mezi základní vyšetření neinvazivní prenatální diagnostiky patří ultrazvukové vyšetření (sonografie). Při tomto vyšetření dochází k vyzařování zvukových vln z přístroje, které pronikají do těla, kde se odráží od kostí nebo orgánů. Vlny, které mají velmi vysokou frekvenci, se vrací zpět, a tvoří obraz vnitřních částí těla, které můžeme vidět na displeji. Díky plodové vodě, ve které je plod uložen, jsou ozvěny

dobře akustické pro ultrazvukové vyšetření. Toto vyšetření nemá žádný negativní vliv na vývoj plodu či zdraví těhotné ženy. Ultrazvukové vyšetření není stoprocentní stejně jako všechna prenatalní vyšetření. Vše závisí na akustických a vyšetřovacích podmínkách, technickém vybavení a zkušenostech gynekologa. V každém státě je ultrazvukové vyšetření prováděno časově jinak. V České republice se provádí nejdříve na začátku těhotenství k potvrzení těhotenství. Dále mezi 11. a 14. týdnem těhotenství je uskutečněn první screening. Druhý screening se provádí mezi 18. a 22. týdnem těhotenství. Poté následuje třetí screening, při kterém se vylučuje hypotrofizace plodu a další patologie. Poslední ultrazvuk se provádí přibližně týden před porodem. Vada, kterou lze poznat již na začátku 10. týdne těhotenství, je anencefalie. Většina dalších malformací se diagnostikuje až na druhém screeningu, tedy mezi 18. a 22. týdnem. Ultrazvukovým vyšetřením se často pozná například defekt neurální trubice, těžké skeletální dysplazie, rozštěpy rtu a patra či břišní abnormality mozku, břišních orgánů či srdce (Calda, 2005; Pritchard, 2007).

Tabulka č. 1: Základní ultrazvuková vyšetření v České republice (Bryšová, 1995)

UZ vyšetření	týden těhotenství	zkoumání
1. ultrazvukové vyšetření	13. týden	stanovení délky těhotenství, identifikace vícečetných těhotenství, některé vrozené vady (např. Downův syndrom, anencefalie)
2. ultrazvukové vyšetření	20. týden	vrozené vývojové a srdeční vady
3. ultrazvukové vyšetření	30.-34. týden	poloha plodu, umístění placenty, růstová retardace, hydrocephalus

Existují celkem tři typy ultrazvukového vyšetření. Prvním typem je transabdominální vyšetření. Toto vyšetření je vhodné především pro vyšetření oblasti podbřišku a břišní dutiny. Provádí se spíše v pozdějším těhotenství, tedy od 3. měsíce. Druhým typem je transvaginální vyšetření. To se naopak uskutečňuje v brzkém těhotenství, což je do 3. měsíce. Tento typ ultrazvuku je určen také navíc k vyloučení mimoděložního těhotenství. Posledním typem je transperineální a

transvestibulární ultrazvuk, který se uplatňuje pouze při zobrazení děložního hrdla (Hájek et al, 2014).

Z ultrazvukového vyšetření se dá zjistit až 300 vrozených vad. V oblasti hlavy, centrálního nervového systému a páteře lze diagnostikovat defekty neurální trubice jako anencefalus, cefaloléka, spina bifida, nebo rozštěpy rtu a patra. Vrozené vady týkající se srdce lze pomocí ultrazvuku také diagnostikovat, ale je zapotřebí vysoká znalost odborníka. K tomu slouží tzv. echokardiografické vyšetření, které může odhalit již větší morfologické vady. Mezi ně patří hlavně defekty síňové či mezikomorové přepážky, hypoplazie části srdce, Fallotova tetralogie a mnoho dalších vad (Hájek et al, 2014).

Ultrazvuková vyšetření se v České republice dělí na 3 stupně. Prvním stupněm je základní ultrazvukové vyšetření, na které chodí většina žen během těhotenství. Druhým stupněm je tzv. konziliární vyšetření, a zde se diskutuje o malformacích plodu a dalších postupech prenatalní diagnostiky. Posledním, tedy třetím stupněm, je tzv. superkonziliární vyšetření, které věnuje pozornost již větším problémům v oblasti vrozených vad, mezi které můžeme zařadit například srdeční vady. Toto vyšetření provádí pouze několik málo pracovišť na našem území republiky (Hájek et al, 2014).

Na ultrazvukovém snímku v 11.-13. týdnu je většina chromozomálních aberací spojena s větší tloušťkou nuchální translucence (šijové projasnění). Během toho lze vyzorovat Downův syndrom, který se rozpozná u 75 % plodů dle zvýšené tloušťky prosáknutí záhlaví nebo dle absence nosní kosti. Na obrázku níže můžeme vidět plod, který nese určité znaky trizomie 21 (Nicolaidis, 2004).



Obr. 2: Plod s nahromaděním tekutiny v podkoží šíje (Nicolaidis, 2004)



Dalším velmi častým vyšetřením je biochemické vyšetření ze séra matky, které je součástí kombinovaného prvotrimestrálního screeningu společně s ultrazvukem. Výsledkem je zjištění individuálního rizika chromozomální vady u plodu. Hlavním cílem tohoto vyšetření je vyloučení Downova syndromu. Zde se zkoumají celkem dva parametry, tedy hladiny hormonů PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) a beta-hCG (lidský choriový gonadotropin). Pokud by se jednalo o postižení Downovým syndromem, PAPP-A by mělo nižší hodnotu, a naopak hCG vyšší hodnotu. Prvotrimestrální (kombinovaný) screening má schopnost zachytu vrozené vady až 90 %. Během tohoto testu je možné zjistit i přesnou délku těhotenství a stáří plodu (Callahan, 2013; Hájek et al, 2014).

Pokud se test provádí až v druhém trimestru (mezi 15-20. týdnem) nebo výsledek z prvního biochemického vyšetření byl pozitivní, provádí se tzv. triple test. U tohoto testu se zkoumají celkem tři hodnoty neboli markery – alfafetoprotein (AFP), hCG a estriol. Hladina těchto markerů je závislá na gestačním stáří plodu. Při zvýšené hladině AFP se může jednat o defekt neurální trubice či rozštěpové vady, a naopak se hodnoty AFP snižují u postižení Downovým syndromem. Výsledky biochemického vyšetření jsou také ovlivňovány hmotností těhotné ženy, diabetem mellitem I. typu, vícečetným těhotenstvím či kouřením těhotné matky. Druhotrimestrální biochemický screening má nižší přesnost než prvotrimestrální test. Udává se 70% senzitivita a 5% míra falešně pozitivních výsledků. Také jsou výsledky druhotrimestrálního testu mnohem později k dispozici (Hájek et al, 2014; Ahuja, 2018).

Dalším prenatalním vyšetřením je neinvazivní prenatalní testování. Při tomto vyšetření se odebere vzorek krve matky a izoluje se z ní volná mimobuněčná DNA plodu v mateřské plazmě. Toto vyšetření se v České republice provádí od roku 2012. Tento test má nyní vyšší senzitivitu než již zmíněný kombinovaný test. Vyšetření se provádí od 10. týdne těhotenství. Slouží zejména k zjištění přítomnosti Downova syndromu a dalších aneuploidí. Tyto testy mají vysokou citlivost (více jak 98 %) a nízkou míru falešně pozitivních výsledků (přibližně 0,2 %). Další výhodou tohoto testu je i krátká doba čekání na výsledek. Ceny těchto testů se pohybují v desítkách tisíc korun a jsou dražší než testy kombinované (Callahan, 2013; Hájek et al, 2014).

Mezi další neinvazivní vyšetření se řadí amnioskopie, u které se zkoumá barva a kvalita plodové vody. Při tomto vyšetření dochází k zavedení amnioskopu (kovová trubice s mandrénem), která jde přes vaginu a děložní hrdlo do doteku s dolním pólem vaku blan. Poté dojde k osvětlení, při němž prosvítá vak blan a hodnotí se barva a kvalita plodové vody. Pokud je plod zdravý bez žádných komplikací, plodová voda je průhledná. Dále může být plodová voda zbarvena do žluté barvy, což může značit hemolytické onemocnění plodu, které je nejčastěji způsobeno neslučitelností Rh systému. Zelená barva plodové vody může značit hypoxii plodu. A jako poslední, hnědá barva, může znamenat úmrtí plodu uvnitř dělohy (Hájek et al, 2014).

O škodlivosti amnioskopie v těhotenství je řada zkušeností. Z těch se ukázalo, že amnioskopie může způsobit v některých případech vážné infekce chorioamniotidou, která může někdy vést až k úmrtí plodu. V dalších případech může dojít k protržení plodových obalů, což je nebezpečné hlavně v brzkém těhotenství. Proto amnioskopie není příliš vyhledávaným vyšetřením a doporučuje se hlavně v případech, kdy není možné monitorování pomocí ultrazvuku či kardiokografie. Další nevýhodou je to, že se zkoumá pouze přední plodová voda, která nemusí vždy ukazovat stejné zbarvení jako voda v jiné části (Raboni, 2004).

Poslední častou metodou neinvazivního prenatálního vyšetření je kardiokografie. Při této metodě se zavádí elektronické monitorování srdeční frekvence plodu a děložních stahů. Cílem této metody je hlavně diagnostika plodů s vyvíjející se hypoxií a těžkou metabolickou acidózou. Hypoxie se dá poznat díky změnám hemodynamiky plodu a uteroplacentární cirkulace. To se projevuje jako změny frekvence plodových ozev. Kardiokografie se provádí až ve druhé polovině těhotenství nebo v období porodu (Hájek et al, 2014).

### **Invazivní prenatální diagnostika**

Pokud je screening vyhodnocen pozitivně, dělá se následné invazivní vyšetření, u kterých se zkoumají již tkáně plodu uvnitř matky (Gregor, 2008).

Mezi první invazivní metodu patří odběr choriových klků (CVS). Tuto metodu lze provádět ze všech invazivních metod jako první, a to mezi 10. a 12. týdnem těhotenství. Odebírá se syncytiotrofoblast. Při tomto vyšetření se zavádí tzv. katétr. Ten se zavádí buď transcervikálně (přes děložní hrdlo) nebo transabdominální

punkcí. Vyšetření je třeba kontrolovat pomocí ultrazvuku. Tato metoda sebou nese také vyšší rizika než následující amniocentéza, a to především děložní stahy s následným potratem, infekce a krvácení po vyšetření, které je ve většině případů neškodné. Udává se, že početnost potratů po tomto vyšetření je 0,5-2 %. Výsledky tohoto vyšetření jsou však rychlejší než u AMC (Pritchard, 2007; Callahan, 2013).

Další a nejčastější invazivní metodou je amniocentéza (AMC). Ta se provádí déle než odběr choriových klků, a to mezi 16. a 18. týdnem těhotenství. Vyšetření probíhá déle kvůli tomu, že je potřeba spojení chorionu a amnionu. U této metody se odebírá transabdominálně plodová voda z amniální dutiny. Kromě plodové vody jsou získány i odloupané buňky, které mohou být laboratorně také prozkoumány, a to jak cytogeneticky, tak molekulárně. Je získán tedy celý karyotyp, u kterého můžeme rozpoznat jak numerické, tak strukturální anomálie chromozomu. Mezi hlavní nevýhodu tohoto vyšetření patří dlouhá doba kultivace buněk, která trvá více jak 10 dnů (Callahan, 2013; Hájek, 2014).

U některých případů je odsátá plodová voda krvavá. Podle zabarvení krve lze již předem odhadnout, zda se bude jednat o nějakou vadu u plodu. Barva plodové vady, která je buď zelená nebo hnědá, může poukazovat také na špatný výsledek. I toto vyšetření je po celou dobu pod dohledem ultrazvukového obrazu. I tato metoda má určitá rizika jako odtok plodové vody, děložní stahy s následným potratem, vaginální špinění či infekci. Riziko potratu u této metody se uvádí u 1 ze 100-200 odběrů, což je podobné riziko, jako po odběru choriových klků (Shulman, 2008; Hájek, 2014).

Mezi další metodu prenatalní diagnostiky spadá kordocentéza neboli odběr krve plodu z pupečníku transabdominálně pomocí tenké jehly. Zákrok je kontrolován opět pomocí ultrazvuku. Tato metoda se provádí od 18. týdne těhotenství, tedy provádí se nejdéle ze všech již zmíněných metod. Vyšetřením se stanovuje karyotyp z lymfocytů v případě, kdy se jedná o předchozí neúspěšnou amniocentézu či k potvrzení nálezu mozaiky během AMC. Výsledky jsou na rozdíl od AMC již do 3 dnů. Tato metoda je využívána především ženami, které chodí na vyšetření v pozdním těhotenství. Je tedy nejrychlejší metodou pro ty ženy, u kterých se diagnostikuje vrozená vada později. Žena může proto včas stihnout umělé ukončení těhotenství. Dále lze tímto vyšetřením zjistit fetální infekci plodu či vrozené

hematologické choroby jako je například hemofilie. Riziko potratu u tohoto vyšetření je opět přibližně kolem 1 % (Hájek, 2014).

Fetoskopie patří také mezi další, méně častou, invazivní metodu, při které se prohlíží plod pomocí endoskopického nástroje tzv. fetoskopu. Zároveň probíhá opět pod ultrazvukovým dohledem. Nejčastěji je prováděna mezi 18.-20. týdnem těhotenství. Vzhledem k vysokému riziku potratu, které je okolo 3 %, se tato metoda dnes již moc nepoužívá, a je nahrazena kordocentézou (Pritchard, 2007).

### 1.3.3 PŘEDČASNÉ UKONČENÍ TĚHOTENSTVÍ

Umělé ukončení těhotenství je v České republice legislativně povoleno zákonem ČNR č. 66/1986 Sb. a vyhláškou MZd ČSR č. 15/1986 Sb. Umělé ukončení těhotenství je povoleno na žádost těhotné ženy nebo z lékařských důvodů. Žena může písemně požádat o umělé ukončení těhotenství, pokud doba těhotenství nepřesahuje 12 týdnů, a nebrání-li jí k tomu její zdravotní důvody. Naopak lékař může navrhnout umělé ukončení těhotenství pouze se souhlasem těhotné ženy, pokud je ohrožen její život nebo vývoj jejího plodu či jde o vrozenou vývojovou vadu (Zákon č. 66/1986 Sb.).

U ženy, která ještě nedovršila šestnácti let, je možno provést ukončení těhotenství pouze se souhlasem zákonného zástupce nebo toho, jemuž byla svěřena do výchovy. Pokud bylo přerušeno těhotenství u ženy ve věku šestnáct až osmnáct let, je povinností zdravotnického zařízení informovat jejího zákonného zástupce (Zákon č. 66/1986 Sb.).

## **2. PRAKTICKÁ ČÁST**

### **2.1 ÚVOD DO PROBLEMATIKY**

Praktická část se týká informovanosti o vrozených vadách a jejich prevenci u žen v České republice. Jelikož se jedná o často diskutované téma, je důležité, aby informovanost žen o tomto tématu byla co největší.

### **2.2 INFORMOVANOST ŽEN O PREVENCI**

#### **2.1.1 METODIKA**

Při zpracování vybraného tématu byla použita metoda dotazníkového šetření a následné zpracování získaných informací.

Dotazník byl sestaven dle zásad konstrukce dotazníku (viz Příloha 1). Dotazník byl složen z 18 otázek, z toho pouze dvě otázky byly otevřené. Dotazník byl určen k vyplnění pouze ženám různých věkových kategorií. Na začátku dotazníku byly otázky týkající se věku a počtu dětí dotazované ženy. Dále následovaly otázky ohledně vývojových vad či jejich prevence.

Dotazníkového šetření se zúčastnilo celkem 261 respondentů (žen). Přesné věkové rozmezí se nedá určit. První kategorie byla 17 let a méně a poslední 36 a více let. Proto se tedy nedá určit věkové rozložení, jelikož je možné, že dotazník vyplňoval i někdo ve věku 15 let. Dotazník byl zadán v časovém období od září 2023 do konce ledna 2024 a byl v online formě, tedy sdílen na sociálních sítích. Dotazník neměl žádné časové omezení, ale dle výsledků byl průměrný čas vyplnění 2-5 minut.

Odpovědi na všech 18 otázek od 261 respondentů byly přepsány do prostředí Microsoft Excel, kde byly následně zpracovány a vyhodnoceny pomocí tabulek a grafů. Výsledkem byly jednotlivé tabulky a grafy, které byly následně slovně vyhodnoceny. Výsledky byly vyjádřeny procentuálně a z důvodu přehlednosti bylo použito zaokrouhlení na jedno desetinné místo.

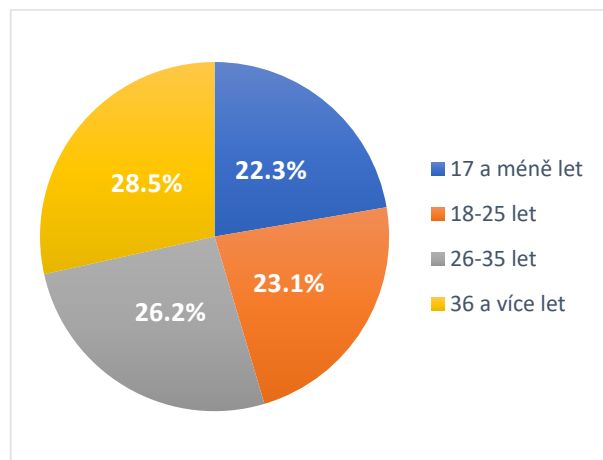
Druhá část praktické části, která se týkala srovnáním příspěvků od zdravotních pojišťoven, byla zpracována pomocí webových stránek jednotlivých zdravotních pojišťoven, kde byly dohledány informace o příspěvcích, týkajících se těhotných žen a prevenci vrozených vad.

Poslední praktickou částí diplomové práce byla tvorba letáčku, který byl vytvořen na základě zpracovaných informací v teoretické i praktické části diplomové práce. Následně byl upraven v programu Canva (verze 4.108.1) pro hezčí vzhled a přehlednost.

### 2.1.2 VÝSLEDKY DOTAZNÍKU

#### Otázka č. 1: **Váš věk:**

Na tuto otázku odpovědělo celkem 260 respondentů. Jeden respondent tuto otázku nevyplnil. Odpovědi jsou zpracovány v grafu č. 1.

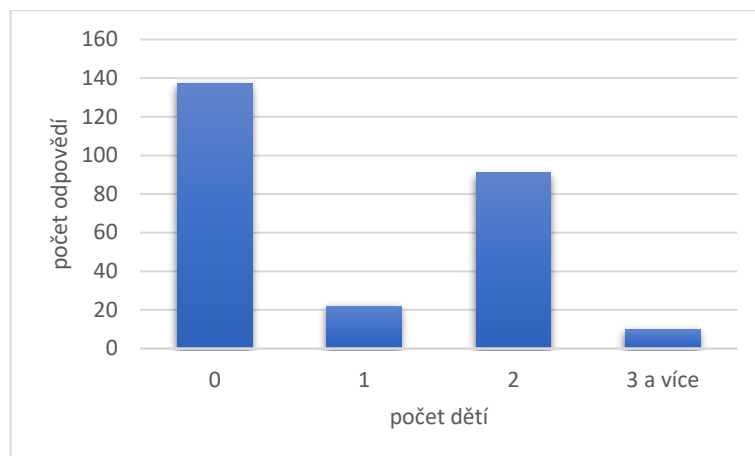


Graf č. 1: Věk respondentů

Nejvíce respondentů bylo ve věku nad 36 let, konkrétně se jednalo o 68 respondentů (28,5 %). Naopak nejméně respondentů bylo v kategorii 17 a méně let.

#### Otázka č. 2: **Kolik máte dětí?**

I zde nebyla odpověď jednoho respondenta, proto tedy bylo celkem 260 jednotlivých odpovědí. Výsledky této otázky jsou zpracovány v grafu č. 2.



Graf č. 2: Počet narozených dětí jednotlivých respondentů

Nejčastější odpověď byla „žádné dítě“, což odpovídá tomu, že téměř polovina žen byla mladších 25 let. Druhou nejčastější odpovědí bylo, že ženy mají celkem 2 děti. Jednalo se konkrétně o 91 odpovědí.

### Otázka č. 3: **Bylo Vaše těhotenství vždy plánované?**

Také u této otázky chyběla odpověď, tudíž zde bylo celkem 260 responzí. Byly zde celkem 4 varianty odpovědi, z toho jedna odpověď byla možnost „jiná“. Výsledky jsou uvedeny v grafu č. 3.

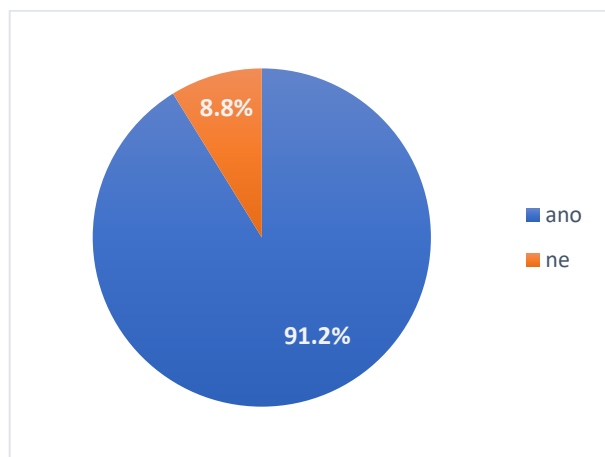


Graf č. 3: Plánované těhotenství respondentek

Na tuto otázku opět většina žen odpověděla, že dítě nemá, konkrétně 53 % žen. To je opět důsledek věkových kategorií, které jsou v tomto dotazníku rozmanité. Téměř 33 % žen, které dítě již mají, měly vždy plánované těhotenství.

#### Otázka č. 4: Víte, co jsou vrozené vývojové vady?

I u této otázky chyběla jedna odpověď. Responzí tedy bylo opět 260. Zde byly pouze dvě možnosti odpovědi, které jsou zpracovány v grafu č. 4.



Graf č. 4: Znalost vrozených vad

Většina žen, konkrétně 91,2 % žen, odpověděla, že ví, co jsou vrozené vývojové vady.

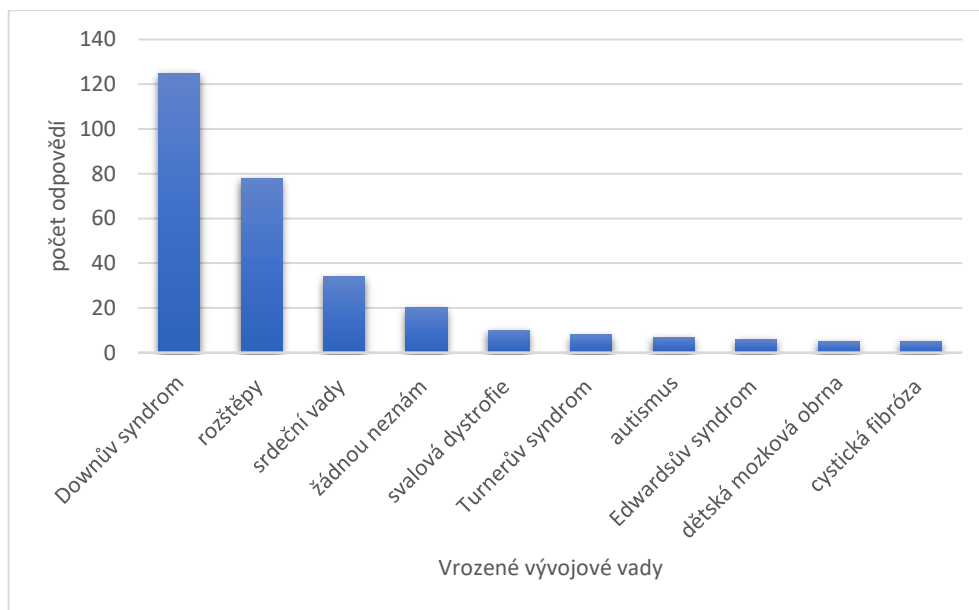
#### Otázka č. 5: Znáte alespoň jednu vrozenou vadu? Napište jakou.

Tato otázka byla otevřená, a proto bylo těžké výsledky zpracovat. Výsledky jsou tedy uvedené v tabulce č. 2 a je v ní uvedeno nejčastějších 10 odpovědí. Pro lepší přehlednost jsou navíc zpracované v grafu č. 5.

Tabulka č. 2: Zmíněné vrozené vady respondentů

vrozená vada	počet odpovědí	podíl
Downův syndrom	125	47,9 %
rozštěpy	78	29,9 %
srdeční vady	34	13,0 %
žádnou neznám	20	7,7 %
svalová dystrofie	10	3,8 %
Turnerův syndrom	8	3,0 %
autismus	7	2,7 %
Edwardsův syndrom	6	2,3 %
dětská mozková obrna	5	1,9 %
cystická fibróza	5	1,9 %





Graf č. 5: Zmíněné vrozené vady respondentů

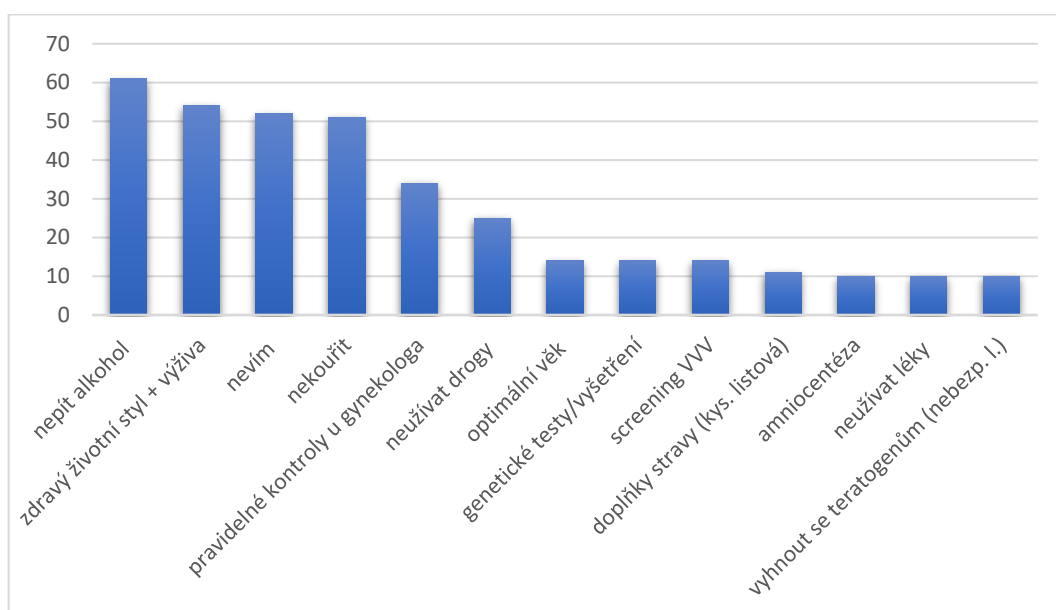
Nejčastěji zmíněnou vrozenou vadou byl jednoznačně Downův syndrom. Ten napsalo celkem 125 respondentek, tedy téměř 50 % dotazovaných žen. Druhou nejčastější zmiňovanou vadou byly rozštěpy. Nejčastěji zmíněný byl rozštěp patra, který napsalo dohromady 18 žen. Dále byly zmíněny i rozštěpy rtu či páteře. Nejvíce však ale byly napsány rozštěpy jako obecný název. Pouze některé respondentky typ rozštěpu více specifikovaly. Třetí nejčastěji zmiňovanou vadou byly srdeční vady. Překvapivé bylo, že skoro 8 % žen žádnou vrozenou vadu nezná. Poté již byly počty ostatních jednotlivých vad v řádu jednotek. Jednalo se především o tyto vady: svalová dystrofie, Turnerův či Edwardsův syndrom, autismus, dětská mozková obrna a cystická fibróza. Dále zmiňované vrozené vady se vyskytovaly třeba pouze jednou či dvakrát.

**Otázka č. 6: Víte, jak je možné předcházet vzniku vrozených vad? Napište alespoň 1 příklad prevence.**

I tato otázka byla otevřená a byly vybrány pouze nejčastější odpovědi respondentek, které jsou vypsány v tabulce č. 3. V grafu č. 6 jsou zobrazeny pro lepší porovnatelnost.

Tabulka č. 3: Možnosti prevence vrozených vývojových vad

prevence	počet odpovědí	podíl
nepít alkohol	61	23,3 %
zdravý životní styl + výživa	54	20,7 %
nevím	52	19,9 %
nekouřit	51	19,5 %
pravidelné kontroly u gynekologa	34	13,0 %
neužívat drogy	25	9,6 %
optimální věk	14	5,4 %
genetické testy/vyšetření	14	5,4 %
screening VVV	14	5,4 %
doplňky stravy (kys. listová)	11	4,2 %
amniocentéza	10	3,8 %
neužívat léky	10	3,8 %
vyhnout se teratogenům (nebezp. l.)	10	3,8 %



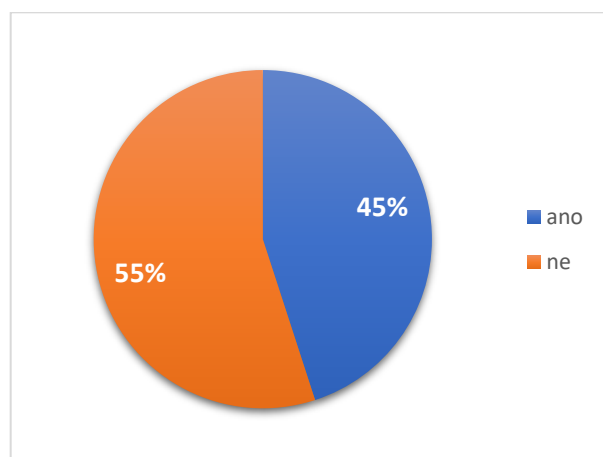
Graf č 6: Možnosti prevence vrozených vývojových vad

Na tuto otázku odpovědělo všech 261 respondentů. Nejčastěji psanou odpovědí bylo nepít alkohol během těhotenství. S tím souvisí i druhá nejčastější odpověď, a to dodržování zdravého životního stylu či zdravé výživy. Značná část respondentek také odpověděla, že neví, jak vrozeným vadám předejít. Často, zde bylo napsáno, že pokud se jedná o vrozenou vadu, tak je vrozená už od počátku a během těhotenství se s tím

již nic neudělá. Mezi další často zodpovězené možnosti prevence patřilo nekouřit či neužívat jiné drogy během těhotenství, chodit na pravidelné kontroly k doktorovi (gynekologovi), otěhotnět v optimálním věku (tedy do 45 let), nechat si udělat genetické testy či nějaká další screeningová vyšetření, užívat během těhotenství vitamíny a doplňky stravy (například kyselinu listovou) a vyhnout se nebezpečným látkám neboli teratogenům (například dost často zmiňovanému rentgenu). Téměř všechny odpovědi respondentů byly pravdivé. Byly zde ovšem i některé sporné odpovědi, na které v současnosti existují různé výzkumy. Jednalo se například o problematiku užívání kofeinu během těhotenství nebo očkování v těhotenství.

#### Otázka č. 7: **Je ve Vašem okolí někdo s vrozenou vadou?**

Na tuto otázku byly pouze dvě možnosti odpovědi (ano/ne). Výsledky této otázky jsou zobrazeny v grafu č. 7.

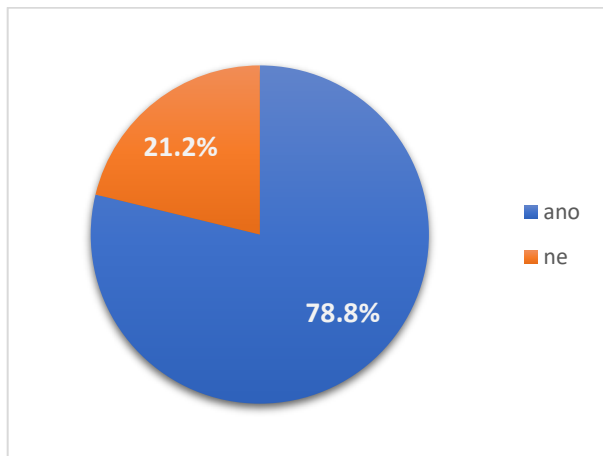


Graf č. 7: Vrozená vada v okolí respondentů

Zde opět jeden respondent neodpověděl, takže odpovědí bylo celkem 260. Výsledek byl u této otázky téměř vyrovnaný. Respondentů, kteří v okolí nemají nikoho s vrozenou vadou, bylo 55 %. Zbýlých 45 % má v okolí člověka, který trpí nějakou vrozenou vadou.

**Otázka č. 8: Myslíte si, že věk matky hraje roli ve vzniku vrozené vady?**

I tato otázka byla uzavřená s odpovědí pouze ano či ne. Odpovědi jsou zpracovány v grafu č. 8

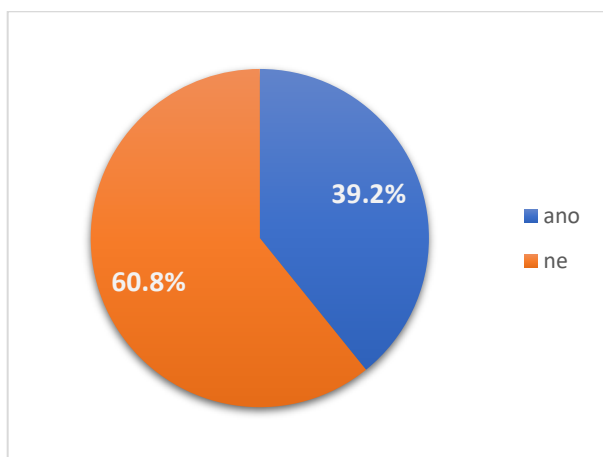


Graf č. 8: Vliv věku matky na vznik vrozené vady

Na otázku č. 8 neodpověděl opět jeden respondent. Tedy z celkového počtu 260 respondentů odpovědělo téměř 80 %, že věk matky má vliv na vznik vrozené vady, což je správná odpověď.

**Otázka č. 9: Byla jste někdy seznámena s možnostmi prevence vrozených vad?**

I u této otázky bylo možnou odpovědí ano či ne. Výsledky jsou uvedeny v grafu č. 9.



Graf č. 9: Seznámení s možnostmi prevence vrozených vad

Jeden respondent i u této otázky neodpověděl, takže zde bylo získáno celkem 260 odpovědí. Ani u následujících otázek již dále nezodpověděl. Z grafu můžeme vidět,

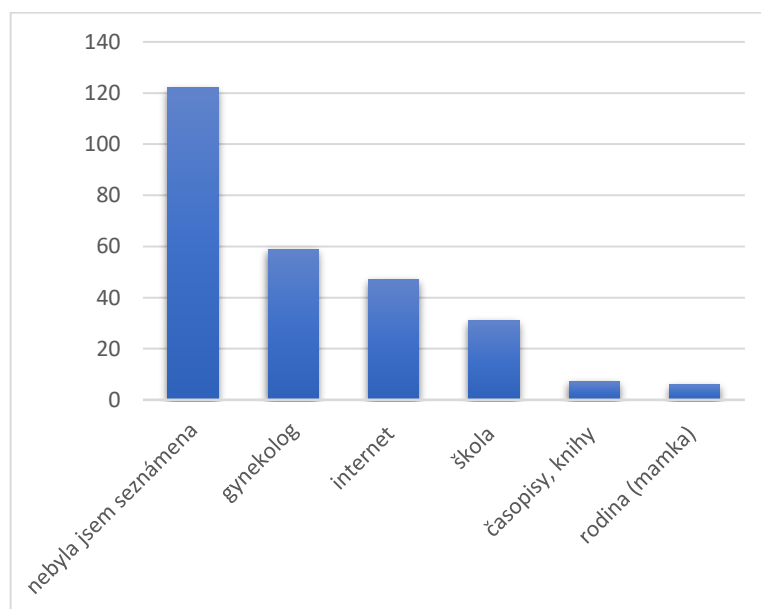
že většina, tedy 61 % respondentek, s možnostmi prevence nebyla seznámena, i přes to ale dle otázky č. 6 je vidět, že ženy vědí, jaké možnosti prevence jsou.

Otázka č. 10: **Pokud ano, kde jste se s nimi seznámila? Např. internet, gynekolog apod.**

Tato otázka navazovala na předchozí otázku a jednalo se o otázku otevřenou. Výsledky jsou sepsány v tabulce č. 4. Opět byly vybrány nejčastější odpovědi, které se ve výsledcích dotazníku vyskytovaly. Srovnání poté můžeme vidět lépe v grafu č. 10.

Tabulka č. 4: Seznámení žen s možnostmi prevence vrozených vad

seznámení s prevencí VV	počet odpovědí	podíl
nebyla jsem seznámena	122	46,7 %
gynekolog	59	22,6 %
internet	47	18 %
škola	31	11,9 %
časopisy, knihy	7	2,7 %
rodina (mamka)	6	2,3 %



Graf č. 10: Seznámení žen s možnostmi prevence vrozených vad

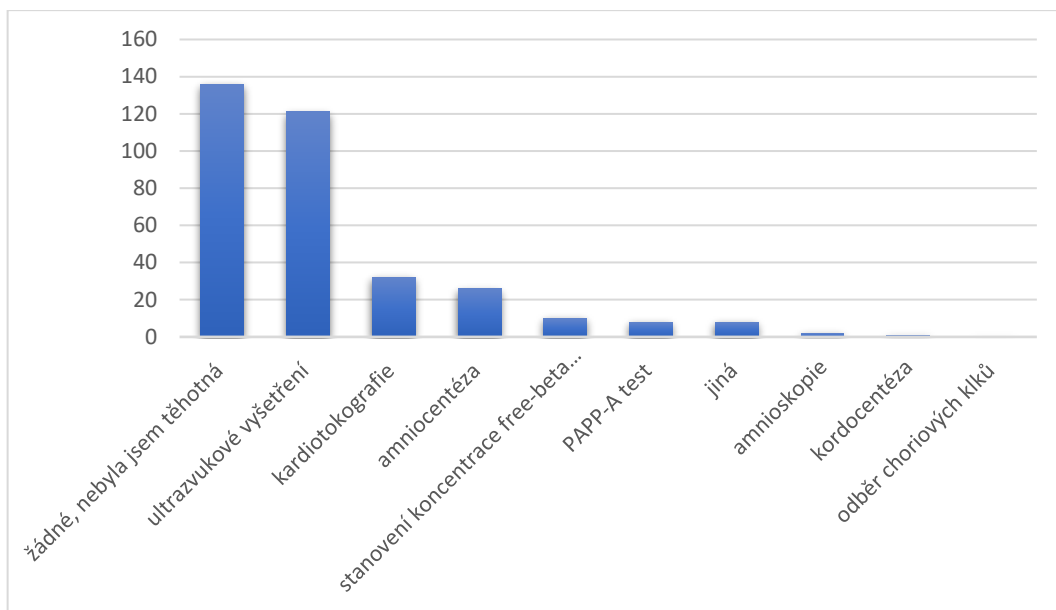
Na tuto otázku odpovědělo téměř 50 % žen, že nikdy nebyly seznámeny s možnostmi prevence. Pokud ženy seznámeny byly, jednalo se především o seznámení s prevencí u gynekologa, což odpovědělo téměř 23 % žen. Třetí nejčastější odpovědí byl internet s 18 %. Odpověď týkající se seznámení ve škole napsalo celkem 11,9 % a většina z nich dodala, že buď studovaly na střední zdravotnické škole nebo byly informovány až na vysoké škole. Mezi další odpovědi patřily ještě časopisy či knihy, rodina (matka) či přátelé.

**Otázka č. 11: Jaká prenatalní vyšetření (vyšetření v těhotenství) jste absolvovala?**

U této otázky byly možnosti výběru odpovědí. Bylo zde celkem 9 možností vyšetření, z toho jedno bylo jiné vyšetření než uvedená. Dále zde byla i možnost odpovědi, že nebyla na žádném prenatalním vyšetření, pokud se jednalo o ženu, která nebyla ještě těhotná. Výsledky jsou zapsány v tabulce č. 5 a vykresleny v grafu č. 11.

Tabulka č. 5: Absolvovaná prenatalní vyšetření respondentek

<b>prenatální vyšetření</b>	<b>počet odpovědí</b>	<b>podíl</b>
<b>žádné, nebyla jsem těhotná</b>	136	52,3 %
<b>ultrazvukové vyšetření</b>	121	46,5 %
<b>kardiotokografie</b>	32	12,3 %
<b>amniocentéza</b>	26	10 %
<b>stanovení koncentrace free-beta hCG</b>	10	3,8 %
<b>PAPP-A test</b>	8	3,1 %
<b>jiná</b>	8	3,1 %
<b>amnioskopie</b>	2	0,8 %
<b>kordocentéza</b>	1	0,4 %
<b>odběr choriových klků</b>	0	0 %

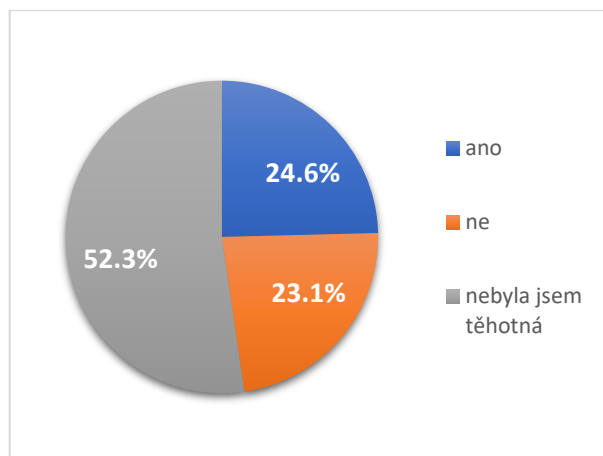


Graf č. 11: Absolvovaná prenatální vyšetření respondentek

U této otázky bylo celkem 260 odpovědí. Nejvíce žen odpovědělo, že těhotné ještě nebyly, tím pádem na tuto otázku nemohly jinak odpovědět. Ženy, které těhotenství zažily, nejčastěji absolvovaly ultrazvukové vyšetření, které patří mezi základní vyšetření. Tuto variantu zvolilo 46,5 % žen, což odpovídá, že téměř každá žena, která těhotenství zažila, zvolila tuto odpověď. Nižší počet žen, přesněji 12,3 %, bylo na kardiotokografii. Dalším častým vybraným vyšetřením byla amniocentéza, na které bylo 10 % respondentů. Dalších vyšetření se již zúčastnil pouze menší počet žen.

**Otázka č. 12: Zajímala jste se během těhotenství o vrozené vady a jejich prevenci?**

Otázka č. 12 byla uzavřená a měla pouze 3 možnosti odpovědi. Opět zde byla možnost odpovědi, že žena těhotná ještě nebyla, pro rozdělení žen, které už těhotné byly, a které ještě ne, pro upřesnění dat. Tyto odpovědi jsou zobrazeny v grafu č. 12.

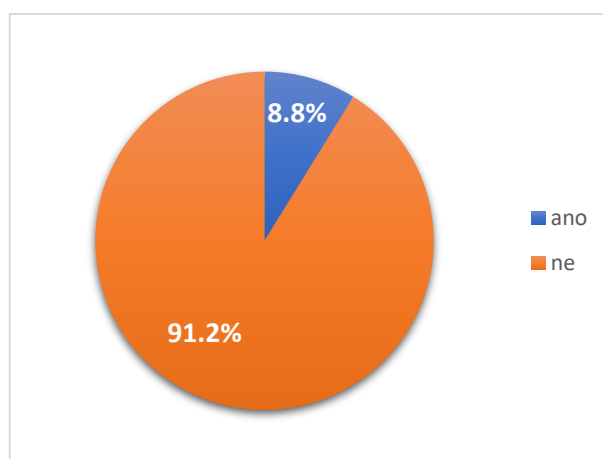


Graf č. 12: Zájem o prevenci vrozených vad během těhotenství

Z 260 žen, které odpovídaly v tomto dotazníku, 52,3 % žen ještě těhotné nebyly. Ze zbylých 47,7 % žen odpovědělo 24,6 % na tuto otázku, že se během jejich těhotenství o možnosti prevence zajímaly. Skoro stejný počet žen však o možnosti prevence zájem neměly.

Otázka č. 13: **Myslíte si, že jsou všechna prenatalní vyšetření zdarma?**

Otázka č. 13 byla uzavřená pouze se dvěma odpověďmi ano či ne. Počty jednotlivých responzí jsou zapsány v grafu č. 13.



Graf č. 13: Jsou prenatalní vyšetření zdarma

Na tuto otázku odpovědělo celkem 260 respondentů. Je jednoznačně vidět, že většina žen, konkrétně 91,2 % žen, zvolila odpověď správnou, a to, že všechna



prenatální vyšetření zdarma nejsou. Naopak 8,8 % respondentů zvolilo odpověď opačnou, tedy špatnou.

**Otázka č. 14: Informovala jste se někdy o příspěvcích zdravotních pojišťoven na prenatálních vyšetření během těhotenství?**

Jako u předchozí otázky se jednalo o otázku uzavřenou, ale se třemi možnostmi odpovědi. Také v tomto případě bylo nutné uvést možnost odpovědi, že žena dítě ještě nemá. Výsledky jsou shrnuty v tabulce č. 6.

Tabulka č. 6: Zájem respondentů o příspěvky zdravotních pojišťoven na prenatální vyšetření během těhotenství

<b>zájem o příspěvky zdravotních pojišťoven</b>	<b>počet odpovědí</b>	<b>podíl</b>
<b>ano</b>	36	13,8 %
<b>ne</b>	89	34,2 %
<b>nemám dítě</b>	135	51,9 %

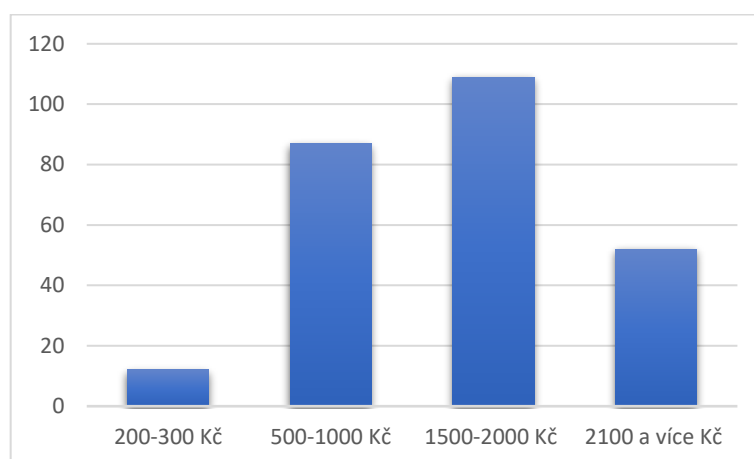
Celkem 260 odpovědí bylo i u této otázky, takže opět jeden respondent neodpověděl. Jak už je jasné z předchozích odpovědí, přibližně polovina žen, které se dotazníku účastnily, těhotné ještě nebyly, proto 51,9 % odpovědělo, že dítě ještě nemají. Tudiž zbytek žen již těhotné byly. Z nich přibližně 34 % nikdy neměly zájem informovat se o příspěvcích zdravotních pojišťoven na prenatální vyšetření během těhotenství. Pouze 13,8 % se o příspěvky pojišťoven zajímalo.

**Otázka č. 15: Jak se pohybuje cena prenatálních vyšetření – konkrétně třeba amniocentéza (odběr plodové vody)?**

Otázka č. 15 byla uzavřená, ale měla celkem 4 možnosti, kde byly uvedeny různé cenové kategorie prenatálního vyšetření. První kategorie zahrnovala cenový rozsah 200-300 Kč, dále 500-1000 Kč, 1500-2000 Kč a poslední 2100 a více Kč. Jednotlivé odpovědi respondentů jsou zobrazeny v tabulce č. 7 a v grafu č. 14.

Tabulka č. 7: Cena prenatalního vyšetření – amniocentéza

cena	počet odpovědí	podíl
200-300 Kč	12	4,6 %
500-1000 Kč	87	33,5 %
1500-2000 Kč	109	41,9 %
2100 a více Kč	52	20 %

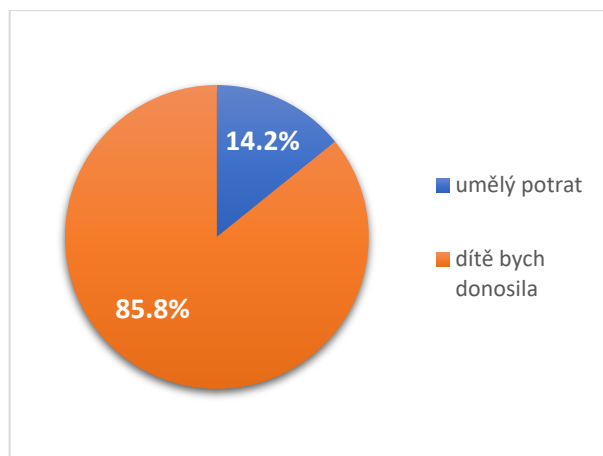


Graf č. 14: Cena prenatalního vyšetření – amniocentéza

Správná odpověď na tuto otázku je, že cena prenatalního vyšetření, konkrétně tedy amniocentézy, se pohybuje určitě od 2100 Kč. Nejčastěji je to kolem 3000-7000 Kč. Nejvyšší počet odpovědí bylo u ceny 1500-2000 Kč. Konkrétně toto cenové rozmezí vybralo téměř 42 % žen. Jako druhá nejčastěji vybraná kategorie byla cena 500-1000 Kč s počtem 33,5 % žen. Správnou odpověď vybralo pouze 20 % žen.

**Otázka č. 16: Jak byste se zachovala, pokud byste se dozvěděla při prenatalním vyšetření, že Vaše dítě má vrozenou vadu, konkrétně rozštěp rtu? Jedná se tedy o druhou nejčastější vrozenou vadu u nás. Rozštěpové vady jsou ve většině případů chirurgicky odstraněny po narození dítěte.**

Otázka byla uzavřená pouze s dvěma možnostmi výběru: umělého potratu nebo donošení dítěte. Záměrně byla tato vrozená vývojová vada více popsána, aby o tom respondenti mohli více přemýšlet, pokud tuto vrozenou vadu znají pouze minimálně. Odpovědi na tuto otázku jsou zpracovány v grafu č. 15.

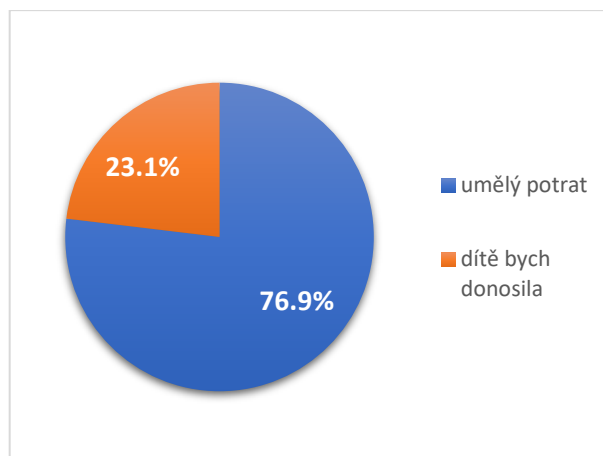


Graf č. 15: Ponechání dítěte s rozštěpem rtu

Z celkem 260 žen odpovědělo 85,8 % žen na tuto otázku, že by dítě s rozštěpem rtu donosilo. Pouze malý počet žen, přesněji 14,2 %, by šlo na umělý potrat. Hodnocení správnosti této otázky je individuální a záleží velmi na osobním názoru a přesvědčení respondenta.

**Otázka č. 17: Jak byste se zachovala, pokud byste se dozvěděla při prenatalním vyšetření, že Vaše dítě má vrozenou vadu, konkrétně Downův syndrom? Jedná se o nevléčitelnou vrozenou vadu a lidé se s touto vadou průměrně dožívají 40-60 let. Osoby s Downovým syndromem jsou téměř vždy postiženi jak tělesně, tak mentálně.**

Tato otázka byla zformulovaná podobně jako otázka předchozí. Byla zde však zmíněna jiná vada – Downův syndrom. Tyto dvě otázky byly cíleně položeny tak, aby jedna z nich zahrnovala mírnou vrozenou vadu, zatímco druhá těžkou vrozenou vadu. Možnosti odpovědi byly tedy opět dvě. První variantou byl umělý potrat a druhou možností bylo dítě donosit. Výsledky nalezneme v grafu č. 16.

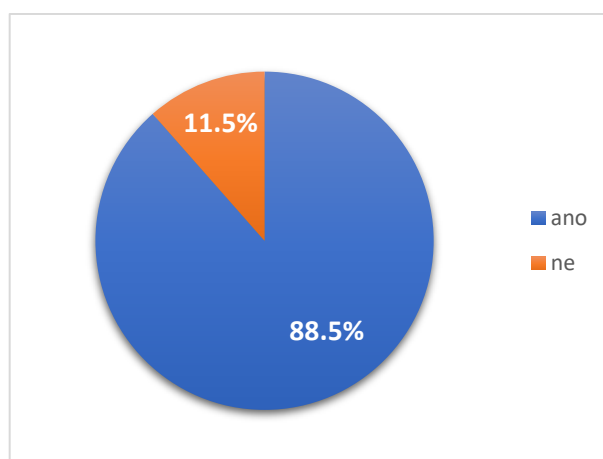


Graf č. 16: Ponechání dítěte s Downovým syndromem

U této otázky bylo 260 odpovědí, z toho vidíme, že téměř 77 % žen by v tomto případě podstoupilo umělý potrat. Pouze 23,1 % žen by dítě donosilo.

Otázka č. 18: **Myslíte si, že je důležité absolvovat i nějaké jiné prenatalní vyšetření kromě základního ultrazvukového?**

Poslední otázka byla shrnující na celý dotazník a jednalo se opět o otázku uzavřenou s možnostmi odpovědi pouze ano či ne. Odpovědi jsou přehledně zobrazeny v grafu č. 17.



Graf č. 17: Důležitost prenatalních vyšetření

U této otázky bylo dohromady 260 odpovědí, takže 1 respondent opět neodpověděl. Odpověď ano zvolilo celkem 88,5 % respondentů, což je téměř většina.

## 2.3 PŘÍSPĚVKY ZDRAVOTNÍCH POJIŠŤOVEN

Tato část práce se zabývá srovnáním příspěvků od jednotlivých zdravotních pojišťoven, které mají různé bonusové programy pro těhotné ženy. Celkem je zde porovnáno šest zdravotních pojišťoven. Jedná se o Všeobecnou zdravotní pojišťovnu, Vojenskou zdravotní pojišťovnu, Českou průmyslovou zdravotní pojišťovnu, Oborovou zdravotní pojišťovnu, Zdravotní pojišťovnu ministerstva vnitra České republiky a Regionální zaměstnaneckou zdravotní pojišťovnu. Příspěvky jsou aktuální pro rok 2024.

Tabulka č. 8: Příspěvky zdravotních pojišťoven

Všeobecná zdravotní pojišťovna (VZP)	5000 Kč
Vojenská zdravotní pojišťovna (VOZP)	2000 Kč
Česká průmyslová zdravotní pojišťovna (ČPZP)	2500 Kč
Oborová zdravotní pojišťovna (OZP)	3000 Kč
Zdravotní pojišťovna ministerstva vnitra ČR	3000 Kč
Regionální zaměstnanecká zdravotní pojišťovna	1000 Kč

U první zmíněné zdravotní pojišťovny, konkrétně u Všeobecné zdravotní pojišťovny, může těhotná žena čerpat příspěvek až do 5000 Kč. Tato částka platí pro celé jedno těhotenství či do 12 měsíců od narození dítěte. Během jednoho těhotenství může žena na jednotlivá screeningová vyšetření čerpat do maximální výše 1500 Kč. To však neplatí pro neinvazivní prenatální test, u něhož může žena čerpat příspěvek do uvedené maximální výše 5000 Kč, jelikož se jedná o velmi drahou metodu screeningu. O příspěvek může žena požádat dvakrát za rok. Jsou zde zařazeny screeningová vyšetření jako kombinovaný screening v 1. trimestru těhotenství, podrobné hodnocení morfologie plodu ve druhém trimestru těhotenství, ultrazvukový screening růstové restrikce plodu ve třetím trimestru a také neinvazivní prenatální test. Do této výše částky spadají i příspěvky na různé těhotenské či poporodní pomůcky (pomůcky ke kojení, monitor spánku, pomůcky potřebné pro dítě do jednoho roku atd.) a další aktivity (vhodné aktivity během těhotenství, rehabilitační aktivity lázeňského typu, kurz přípravy k porodu apod.).

Tedy příspěvek od této pojišťovny sice není malý, ale na vše bohužel nevystačí. Pokud by se tedy žena rozhodla příspěvek využít např. na amniocentézu, pokryje pouze malou částku celého vyšetření (Všeobecná zdravotní pojišťovna ČR, 2024).

Druhou vybranou zdravotní pojišťovnou k porovnání byla Vojenská zdravotní pojišťovna (VOZP). Ta uvádí příspěvek v maximální výši 2000 Kč jednou v roce na vybrané možnosti, což jsou jiné podmínky než u předchozí zdravotní pojišťovny, kde byla částka vztahována na celé těhotenství či do 12 měsíců od narození miminka. Příspěvek lze čerpat na screening genetických vad plodu, které si musí žena hradit sama, a na 3D nebo 4D ultrazvukové vyšetření plodu. Částku lze čerpat ale i na určité předporodní kurzy či pohybové aktivity pro těhotné, a dále na služby laktační poradkyně. Zde je tedy určitě méně možností, na co čerpat, oproti VZP, ve které byly zahrnuty například i různé pomůcky (VOZP, 2024).

Třetí pojišťovnou je Česká průmyslová zdravotní pojišťovna, která nabízí opět vyšší částku příspěvku pro těhotné ženy či miminka do 12 měsíců. Zde jsou celkem dvě možnosti programů pro ženy. První program s názvem „Manažerka mateřství“ poskytuje příspěvek v maximální výši 2500 Kč. Tuto částku lze čerpat na kurzy pro těhotné a nadstandartní vyšetření, která opět nejsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění. Jedná se o prvotrimestrální screening a epidurální analgezie (tlumení bolesti). Druhý program s jiným názvem „Žena po porodu“ přispívá ženám 1000 Kč, pokud mají miminko do věku 1 roku. Tato částka může ženám přispívat na pomůcky pro ženu po porodu či k péči o jejich dítě (cvičení pro ženy, odsávačka mateřského mléka, kojenecké lahve atd.). Příspěvek lze čerpat pouze jednou, tedy na jedno dítě. Tato zdravotní pojišťovna tedy nabízí na sekundární prevenci vrozených vad 2500 Kč, a dále jednorázový příspěvek pro miminka 1000 Kč. Zahrnula jsem zde obě částky, protože právě VZP má tyto oba programy zahrnuty v jedné částce 5000 Kč (ČPZP, 2024).

Další zmíněnou zdravotní pojišťovnou je Oborová zdravotní pojišťovna (OZP), která nabízí příspěvek pro těhotné ve výši 3000 Kč. Tuto částku je možné čerpat na vitamíny a doplňky stravy pro těhotné, screeningové či genetické vyšetření, předporodní kurzy a očkování v těhotenství. Příspěvek lze využít pouze jednorázově. I zde je opět možnost čerpat další příspěvek pro novorozence ve stejné výši 3000 Kč. Z toho je možné zakoupit vybrané přístroje a pomůcky pro miminko,

očkovaní novorozenců proti rotavirům či kurzy plavání a cvičení dětí do 15 měsíců (OZP, 2024).

Jako předposlední je Zdravotní pojišťovna ministerstva vnitra ČR (ZPMVCR), která také přispívá 3000 Kč. Částka může být použita jak na vyšetření v těhotenství, která nejsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění, tak na předporodní kurz, cvičení pro těhotné, vitamíny a doplňky stravy pro těhotné či po porodu, laktační poradenství, masáž pro těhotné nebo na nákup pomůcek pro kojení. Příspěvek lze čerpat jednorázově nebo vícekrát až do maximální částky příspěvku. Zde je i podpora vícerčat, kde je navíc 500 Kč na každé miminko z vícečetného těhotenství na pomůcky (při kojení, monitor dechu). Tento přídatný příspěvek ostatní zmiňované pojišťovny nenabízejí (Zdravotní pojišťovna ministerstva ČR, 2024).

Poslední zdravotní pojišťovnou je Regionální zaměstnanecká zdravotní pojišťovna (RBP). Ta umožňuje čerpání příspěvků pro těhotné ženy ve výši pouze 1000 Kč, což je nejmenší částka ze všech porovnávaných zdravotních pojišťoven. Čerpat tuto částku lze na ultrazvukové vyšetření plodu v 1. trimestru, včetně screeningu Downova syndromu, nebo epidurální analgezií při porodu. Z této částky je také možnost zaplatit nákup vitamínů pro těhotné ženy či těhotenské kurzy. Je zde ale i jeden program, který se týká právě pomůcek pro miminka do 1 roku po porodu. Ten přispívá stejnou částku, tedy 1000 Kč (RBP213, 2024).

## **2.4 INFORMAČNÍ LETÁČEK PRO PACIENTKY NA GYNEKOLOGII O VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VADÁCH A JEJICH PREVENCI**

Posledním cílem praktické části bylo vytvoření informačního letáčku pro ženy v čekárně gynekologie, který je především o vrozených vadách, jejich prevenci a možnostech příspěvků zdravotních pojišťoven v České republice na rok 2024. Letáček byl umístěn celkem do 2 čekáren gynekologie, v Jičíně a Jilemnici. Vytvořený letáček je součástí příloh této práce (viz Příloha 2).

### 3. DISKUZE

Tato práce se zabývala především možnostmi prevence vrozených vývojových vad a informovaností žen o vrozených vadách a jejich prevenci v České republice. Metodou dotazníkového šetření odpovědělo celkem 261 respondentů na dohromady 18 otázek, týkajících se právě vrozených vad a jejich prevence. Nutno dodat, že dotazník byl určen pouze pro ženy, jelikož toto téma se týká především žen. U většiny otázek chyběla odpověď jednoho respondenta, který odpověděl pouze na otázky otevřené. Proto bylo ve všech uzavřených otázkách počítáno s 260 odpověďmi.

První tři otázky byly spíše informativní týkající se základní charakteristiky respondentů. První otázka se týkala pouze věku respondentek. Pro lepší přehlednost byl věk rozdělen do čtyř kategorií. Zde byl trochu problém, aby počet žen byl vyrovnaný u všech věkových kategorií. Druhá otázka se týkala počtu dětí. U této otázky bylo vidět, že přibližně polovina žen už těhotenství má za sebou, a polovina teprve před sebou či ho neplánují vůbec. Třetí otázka byla směřována na plánovanost těhotenství. I to je jeden z faktorů při prevenci vrozených vývojových vad. Důležité však je, že z těch žen, které dítě již mají, téměř 70 % odpovědělo, že jejich těhotenství bylo vždy plánované. U jiné odpovědi mohlo být například důvodem, že jedno dítě plánované bylo, druhé však nebylo. Ale bohužel jsem v dotazníku zapoměla umožnit napsání důvodu pod tuto odpověď.

Další otázky se týkaly informovanosti o vrozených vadách jako takových. Tedy zda ženy ví, co jsou vrozené vady, a hned do následující otázky měly za úkol nějakou vadu uvést. Ženy, které u otázky č. 4 odpověděly, že neví, co to jsou vrozené vývojové vady, mohou být mladé slečny, které patří do nejmladší věkové kategorie tohoto dotazníku, a nikdy o tomto tématu ještě neměly šanci slyšet. Nebo se může jednat o starší ženy, které nejsou dostatečně informovány. Nejčastější vrozenou vadou, která se zde vyskytovala, byl Downův syndrom. Další byly rozštěpy, které byly napsány obecně či specifikovány nejčastěji na rozštěpy patra a srdeční vady. Bylo zde i pár sporných odpovědí jako například nedoslýchavost či slepota. Nedoslýchavost totiž může být jak vrozená, tak získaná. To samé platí i u slepoty, kdy vrozená slepota vznikne například pokud se oko špatně vyvine či se vůbec nevyvine (Jurovčík, 2023).



Další otázky se týkaly možností prevence vrozených vad. Ženy tedy v jedné otázce měly napsat příklady, jak předejít vzniku vrozených vad. Většina odpovědí byla správná, ale vyskytly se zde i některé spekulativní, u kterých nebylo zcela jisté, zda opravdu mohou škodit plodu v těhotenství. Jedno z nich bylo například očkování. Následně bylo dohledáno, že některé vakcíny se očkovat mohou, a některé jsou naopak v těhotenství zakázány očkovat, jako například proti zarděnkám, spalničkám, příušnicím a planým neštovicím. Ty mohou být právě příčinou potratů či srdečních vrozených vad plodu. Naopak mezi zcela běžné očkování během těhotenství patří očkování proti chřipce či černému kašli. Dalším tématem k diskuzi bylo užívání kofeinu během těhotenství. Dle několika studií bylo prokázáno, že užívání vysoké konzumace kofeinu (více než 300 mg/den) během těhotenství zvyšuje riziko retardace růstu plodu či riziko ztráty plodu. Našlo se zde i pár odpovědí, že předejít vrozeným vývojovým vadám se nedá, jelikož jejich název napovídá o tom, že jsou vrozené (Fenster et al, 1991; Canadian Medical, 2019).

U otázky č. 7 byl velice zvláštní výsledek odpovědí, jelikož 45 % respondentek odpovědělo, že ve svém okolí mají někoho s vrozenou vadou. Což neodpovídá realitě, protože to by měl skoro každý druhý člověk vrozenou vadu. Zde je otázka, zda ženy myslely pouze nějaké onemocnění, a ne vrozenou vadu. Mezi další zajímavé otázky patřily otázky č. 9 a 10. Ty se týkaly seznámení s možnostmi prevence vrozených vad. Počty odpovědí na otázku, zda byly ženy seznámeny s možnostmi prevence, nebyly příliš rozdílné. Celkem 102 žen z 260 odpovědělo, že seznámeny byly, což je méně než žen, které s možnostmi prevence seznámeny nikdy nebyly. Proto si myslím, že je důležité více informovat ženy či slečny ještě před otěhotněním či během těhotenství. Informovat o možnostech prevence by je měla v nějaké menší míře škola, kde by získaly základní informace o tom, co to vrozené vady jsou a jak jim předejít. Dále určitě jejich gynekolog v pozdějším pubertálním věku či během těhotenství. Na to navazovala další otázka, ve které bylo dotazováno, kde se tedy ženy setkaly s možnostmi prevence. Většina žen odpověděla (konkrétně 46,7 %), že ještě nebyla seznámena s možnostmi prevence. V dalších případech již ženy seznámeny byly, a to nejčastěji u gynekologa či na internetu. Poměrně vysoký počet žen (téměř 12 % všech respondentů) byl seznámen i ve škole, což mě překvapilo, jelikož já jsem se o tomto tématu dozvěděla až na vysoké škole. Osobně bych toto téma jako učitelka chtěla žákům v hodině alespoň přiblížit.

Následujících pár otázek bylo zaměřeno na prenatalní vyšetření během těhotenství. Jedna z otázek se týkala prenatalních vyšetření, které dotazovaná žena absolvovala během těhotenství. Téměř všechny ženy, které byly již těhotné, odpověděly, že byly na ultrazvukovém vyšetření, což je základní vyšetření během těhotenství. Dalším, často zodpovězeným vyšetřením, byla kardiokografie, kterou by měly absolvovat také všechny maminky ke konci těhotenství. Z výsledků je tedy patrné, že spousta maminek ani netuší, že jim toto vyšetření bylo v těhotenství prováděno. Třetím nejčastějším prenatalním vyšetřením byla amniocentéza. Zde už se jedná o placené vyšetření, na které může přispět právě zdravotní pojišťovna. Na tuto metodu vyšetření navazovala jedna otázka, týkající se ceny za provedení tohoto vyšetření. Respondenti měli na výběr celkem čtyři cenové kategorie a většina zvolila cenové rozmezí 1500-2000 Kč. Bohužel to není správná odpověď, protože cena za provedení amniocentézy například na klinice GENNET, kterou najdeme v Praze nebo v Liberci, se pohybuje kolem 3200 Kč včetně ultrazvuku. V dalším tzv. Centru prenatalní diagnostiky v Brně je cena aminocentézy, včetně vyhodnocení, až 6500 Kč. Takže pouze 20 % žen zvolilo správnou cenovou kategorii, a to 2100 Kč a více. Zde se tedy určitě vyplatí podívat se na příspěvky od zdravotních pojišťoven. S tím souvisela také otázka, zda se ženy někdy informovaly o příspěvcích na prenatalní vyšetření od zdravotních pojišťoven. Výsledky otázky č. 14 ukazují, jak je malá informovanost žen o této možnosti příspěvku, jelikož z žen, které již těhotné byly, pouze 13,8 % se o tyto možnosti příspěvků zajímalo.

Následující dvě otázky byly trochu citlivější. Otázky byly položeny tak, aby žena posoudila dle svého názoru, zda by si dítě s vrozenou vadou nechala či podstoupila umělý potrat. První vadou byl rozštěp patra, u kterého většina žen (téměř 86 %) odpověděla, že by dítě donosila. Naopak u Downova syndromu zase většina žen (téměř 77 %) zvolila možnost podstoupení umělého potratu. Mezi těmito vrozenými vadami je velký rozdíl, jelikož mírnější rozštěp patra se dá po narození dítěte plasticky vyléčit, naopak u Downova syndromu je to zátěž pro rodiče téměř na celý život. Dle výsledku je tedy vidět, že druhá zmíněná vrozená vada v dotazníku, by byla pro ženy s dítětem s Downovým syndromem určitě těžší překážkou, než rozštěp rtu. U jednoho z respondentů vyvolaly tyto otázky určitou emoci a následnou diskuzi se mnou na sociální síti. Slečna, která mi dotazník vyplnila, mi po vyplnění dotazníku napsala, že otázky jsou pro ni velmi citlivé a měla bych je lépe formulovat. Sama se

mi poté přiznala, že se snaží otěhotnět už dlouhou dobu, a právě kdyby se jí podařilo otěhotnět i přesto, že bude vědět, že čeká miminko s vrozenou vadou (konkrétně tedy s Downovým syndromem), která budou překážkou po celý její život, určitě by si ho nechala, protože po miminku už dlouhou dobu touží.

V závěru dotazníku byla položena otázka týkající se toho, zda si žena myslí, že je důležité absolvovat i jiná prenatalní vyšetření kromě základního ultrazvukového. Téměř všechny respondentky (konkrétně 88,5 %) odpověděly, že ano. A já doufám, že tento dotazník vyvolal u respondentů určitý pocit, že nějaká primární prevence před vrozenými vadami je, a že existují i jiná prenatalní vyšetření. Také aby si odnesly to, že by se měly informovat o příspěvcích zdravotních pojišťoven, které jim právě na tato vyšetření mohou finančně přispět.

Další část práce se zabývala příspěvků zdravotních pojišťoven na prevenci vrozených vad. Bylo vybráno celkem šest zdravotních pojišťoven pro jejich srovnání. Největšími příspěvků přispívá Oborová zdravotní pojišťovna, která nabízí pro těhotné ženy příspěvek ve výši 3000 Kč a dále příspěvek pro novorozence také 3000 Kč. Dohromady lze čerpat tedy 6000 Kč. Všeobecná zdravotní pojišťovna přispívá s druhou nejvyšší částkou 5000 Kč. Tato částka může být čerpána jak na prenatalní vyšetření během těhotenství, tak i na následné těhotenské a poporodní pomůcky. Na rozdíl od Oborové zdravotní pojišťovny zahrnuje tento příspěvek všechny možnosti využití. Většina pojišťoven má buď rozdělené příspěvků na sekundární prevenci a pomůcky, nebo má příspěvek určen pouze pro prenatalní vyšetření. Třetí nejvyšší částkou 3500 Kč přispívá Česká průmyslová zdravotní pojišťovna, která nabízí právě celkem dva typy programů (pro těhotné ženy a pro ženu po porodu). Naopak nejnižší příspěvků jsou od Vojenské zdravotní pojišťovny a Regionální zaměstnanecké zdravotní pojišťovny se stejnou výší příspěvku 2000 Kč.

Další věcí, kterou se zdravotní pojišťovny od sebe liší, jsou způsoby čerpání příspěvků. Některé zdravotní pojišťovny nabízejí možnosti čerpat příspěvků buď pouze jednorázově (OZP) nebo vícekrát za rok (VZP). Je tedy určitě důležité si příspěvků u své zdravotní pojišťovny pečlivě pročíst a přemýšlet, jak se dají využít. Určitě bude vhodnější využít příspěvek na nějaké dražší prenatalní vyšetření, které není automaticky hrazené pojišťovnou, pokud je žena staršího věku nebo mají vrozené vady v rodinné anamnéze.

## ZÁVĚR

Cílem této diplomové práce bylo v teoretické části nastínit problematiku vrozených vad a důležitost jejich prevence, jak primární, tak sekundární, která je v dnešní době již běžně dostupná. V teoretické části byly popsány základní pojmy, které se pojí s vrozenými vadami, a dále vznik vrozených vad, či faktory, které je mohou způsobit. Poté jsou zde jednotlivá dělení vrozených vad a příklady nejznámějších vývojových vad, které patří mezi nejčastější v České republice. Na konci teoretické části je popsána prevence vrozených vad, která je jak primární, tak sekundární. Také zde najdeme varianty, kdy je možné ukončit v České republice těhotenství, v závislosti také na věku těhotné ženy dle zákona č. 66/1986 Sb.

Praktická část je rozdělena celkem do tří částí. První část je zaměřena na informovanost žen v České republice o vrozených vývojových vadách a jejich prevenci. Tato část byla zpracována pomocí dotazníku, který byl vytvořen pouze pro ženy. Dle druhé otázky bylo zjištěno, že přibližně polovina respondentek zatím těhotná nebyla, a druhá polovina má již za sebou alespoň jedno nebo více těhotenství.

Následující otázky se již týkaly vrozených vad jako takových. Většina žen dle výsledků dotazníku ví, co to jsou vrozené vývojové vady a nejčastěji odpovídanou vadou byl Downův syndrom. Mezi další často zmiňované vrozené vady byly rozštěpy jako obecně, srdeční vady nebo svalová dystrofie. Ohledně prevence vývojových vad byl nejčastěji zmíněn zdravý životní styl, do kterého patří právě konzumace alkoholu apod. Další často zmiňovanou prevencí byly pravidelné kontroly gynekologa. Téměř 20 % respondentů však odpovědělo, že neví, jaké jsou možnosti prevence. To souvisí i s následující otázkou, kde přibližně 61 % žen odpovědělo, že nikdy nebyly seznámeny s možnostmi prevence vrozených vad. Ženy, které byly seznámeny s možnostmi prevence zmiňovaly nejčastěji seznámení na gynekologii, internetu nebo ve škole. Další otázky se týkaly prenatalních vyšetření. Nejčastěji navštěvovaným vyšetřením během těhotenství byl ultrazvuk. Většina žen také odpověděla, že prenatalní vyšetření zdarma nejsou, ale cenově se do jeho cenového rozmezí většina respondentek netrefila. Téměř 34 % žen se o příspěvky zdravotních pojišťoven na prenatalní vyšetření nikdy nezajímaly. Opět musíme brát v potaz, že pouze polovina žen již těhotenství prožila.

Byly zde i dvě otázky na to, zda by si ženy dítě nechaly, pokud by věděly, že se jim narodí miminko s vrozenou vadou. U otázky, kde byl zmíněný rozštěp rtu jako vrozená vada, odpovědělo téměř 86 % žen, že by dítě donosily. Naopak, pokud by věděly, že dítě by se narodilo s Downovým syndromem, přibližně 77 % žen by šlo na umělé ukončení těhotenství. Pokud bych tyto výsledky dotazníku měla nějak shrnout, tak poukazují spíše na nízkou informovanost žen o možnostech prevence vrozených vývojových vad. Proto je důležité, aby ženy byly více informované o tomto tématu, a proto byl vytvořen i letáček, díky kterému se během chvíle mohou těhotné ženy dozvědět, že například na prenatální vyšetření přispívají zdravotní pojišťovny, což málokterá z respondentek mohla vědět.

Co se týče příspěvků od zdravotních pojišťoven, tak největší příspěvek na prevenci vrozených vad poskytuje Všeobecná zdravotní pojišťovna, konkrétně 5000 Kč na celé těhotenství. Nevýhoda je, že z tohoto příspěvku lze čerpat téměř na vše, co se těhotenství týče. Tedy jak na prenatální diagnostiku, tak na různé pomůcky pro miminko. Proto nejvýhodnější příspěvek je od Oborové zdravotní pojišťovny s celkovým příspěvkem 6000 Kč, kde polovinu této částky je možno čerpat na prenatální vyšetření, předporodní kurzy či na různé vitaminy během těhotenství, a druhou polovinu částky lze čerpat již na samotného novorozence, přesněji na nějaké pomůcky či cvičení pro miminka. Naopak pojišťovna s nejnižším příspěvkem je Regionální zdravotní pojišťovna s příspěvkem 1000 Kč na prenatální vyšetření.

Jak jsem již zmínila, znalost a prevence vrozených vad je velmi důležitá, a proto jsem do poslední části praktické části vytvořila letáček, který by mohl být součástí gynekologické čekárny. Veškeré informace v letáčku jsou zpracovány z teoretické či praktické části diplomové práce, a dále upraveny v programu Canva.

Problematika vrozených vad je v dnešní době velmi diskutovaná. Lékařská technika v tomto oboru stále vzrůstá a možnosti diagnostiky vrozené vady jsou čím dál kvalitnější a jistější. Teď je otázkou, zda se díky těmto možnostem budou vrozené vady čím dál více vyskytovat díky jednodušší registraci vrozených vad, která se dělá formou online na webových stránkách Národního registru vrozených vad, a lepšímu lékařství, či naopak snižovat díky včasné prenatální diagnostice a větší informovanosti o prevenci.

## **SEZNAM ZKRATEK**

AFP	alfafetoprotein
AMC	amniocentéza
CVS	odběr choriových klků (Chorionic Villus Sampling)
hCG	lidský choriový gonadotropin
KDC	kordocentéza
PAPP-A	specifický těhotenský protein A (Pregnancy Associated Plasma Protein)
UZ	ultrazvukové vyšetření
WHO	Světová zdravotnická organizace (World Health Organization)

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

AHUJA, A. (2018) *Prevention And Managment Of Birth Defects*. Century Publications. ISBN 978-81-88132-78-2.

AMERICA'S CHILDREN AND THE ENVIRONMENT. (2007) *Birth defects*. EPA. [online]. [cit. 3.7.2023]. Dostupné z:

<https://www.epa.gov/americaschildrenenvironment/supplementary-topics-birth-defects#About%20the%20Birth%20Defects%20Measure>

BERKOVÁ, M., BERKA, Z., KRČOVÁ, Z. (2009) *Turnerův syndrom vyžaduje multidisciplinární přístup*. *Vnitřní lékařství*. 55(5), 501-505.

BOLIN, E., GOKUN, Y., ROMITTI P., TINKER, S., SUMMERS, A., ROBERSON, P., HOBBS, CH., MALIK, S., BOTTO, L., NEMBHARD, W. (2022). *Maternal Smoking and Congenital Heart Defects, National Birth Defects Prevention Study, 1997-2011*. *The Journal of Pediatrics*. 240, 79-86.

BRYŠOVÁ, V. a kol. (1995) *Základy klinické genetiky pro studující 4. ročníky Lékařské fakulty*. 1. vydání. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 80-210-1150-5.

CALDA, P. (2005) *Ultrazvukové vyšetření v graviditě*. *Medicína pro praxi*. 3, 117-119.

CALLAHAN, T., CAUGHEY, A. B. (2013) *Obstetrics & gynecology*. Philadelphia. ISBN 978-1-4511-1702-8.

CANADIAN MEDICAL, *Velké téma: Očkování v těhotenství. Zarděnky, černý kašel, plané neštovice a chřipka v těhotenství*. Online. Dostupné z: <https://www.canadian.cz/cs/clanky-a-novinky/velke-tema-ockovani-v-tehotenstvi-zardenky-cerny-kasel-plane-destovice-a-chripka-v-tehotenstvi/> [cit. 1.2.2024]

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION. (2008) *Update on Overall Prevalence of Major Birth Defects – Atlanta, Georgie 1978-2005*. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 57(1),1-5.

CENTER FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION. *What are Birth Defects?*

[online] [cit. 10.9.2023]. Dostupné z:

<https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/facts.html>

CINGEL, V., GBELCOVÁ, H., RAJEC, J., GAŠPAROVIČOVÁ, N., VARGA, I. (2012) *Kyselina listová a poruchy uzatvárania neurálnej rúry – od minulosti po súčasnosť*. Česko-slovenská pediatrie. 67(Suppl 1), 45-55.

COPPEDÉ, F. (2016) *Risk factors for Down syndrome*. Archives of Toxicology. 90(12),2917-2929.

ČPZP. *Preventivní programy – Ženy*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://cpzp.cz/preventivni-program/38>

DUNGL, P., et al. (2005). *Ortopedie*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing. ISBN 80-247-0550-8.

ENGELS, J.V. (2006) *Birth defects*. New York: Nova Science Publishers, Inc. ISBN 1-59454-958-3.

FENSTER, L., ESKENAZI, B., WINDHAM, G. C., SWAN S.H. (1991) *Caffeine Consumption During Pregnancy and Fetal Growth*. American Journal of Public Health. 81(4), 413-515.

FIALA, M., KOŠKOVÁ, O., VOKURKOVÁ, J., BARTOŠKOVÁ, J. (2017) *Rozštěpy rtu a patra – principy primární a následné péče*. Pediatrie pro 55raxis. 18(5), 297-299.

FRISOVÁ, V. (2013) *Vrozené obličejové rozštěpy. Šance dětem* [online][cit. 17.7.2023]. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/vrozene-oblicejove-rozstepy>

GOMBOŠOVÁ, A., RADVANSKÝ, J. (2019) *Dítě s vrozenou srdeční vadou v hodinách tělesné výchovy*. Tělesná výchova a sport mládeže. 85(5), 41-48.

HÁJEK, Z., ČECH, E., MARŠÁL, K. a kol. (2014) *Porodnictví*. Praha: Grada publishing. ISBN 978-80-247-4529-9.

HIRAK, D., GIRIRAJ, K., RITA, P., ARPITA, G., PRIYANKA, S., TULIKA, N. (2015) *Study of the Relation of Maternal Age with Down Syndrome*. International Journal of Health Information and Medical Research. 2(2), 9-12.



CHONG, A. K. (2010) *Common congenital hand conditions*. Singapore Medical Journal. 51(12), 965-971.

JUROVČÍK, M. (2023) Vrozené vývojové vady ucha a poruchy sluchu u dětí. In: *Šance dětem*. [online]. 20.3.2023 [cit. 12.2.2024]. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/vrozene-vyvojove-vady-ucha-poruchy-sluchu-u-deti>

KOČÁREK, E. (2004) *Genetika: obecná genetika a cytogenetika: molekulární biologie: biotechnologie: genomika*. Praha: Scientia. Biologie pro gymnázia. ISBN 80-7183-326-6.

KOLAŘÍK, L., ZŮNOVÁ, H., KOLLÁROVÁ, H. (2022) *Význam Downova syndromu v hematologii*. Transfuze a hematologie dnes. 28(2), 101-111.

KUKLÍK, M. (2013) *Rozštěpové vady*. Časopis lékařů českých. 152, 185-191.

KUZEVSKA-MANEVA, K., KACARSKA, R., GJURKOVA, B. (2006) *Heart Rhythm Disturbances in Children after Repair of Congenital Heart Diseases with Cyanosis*. Birth Defects: New Research. Nova Science Publishers. ISBN 1-59454-958-3.

LIPPE, B. (1991) *Turner syndrome*. Endocrinology and Metabolism Clinics of North America. 20(1), 121-152.

MIHÁL V., LÁTALOVÁ, V., KOPŘIVA, F., KLÁSKOVÁ, E., MICHÁLKOVÁ, K. (2020) *Dextrokardie u dítě s levostranným Polandovým syndromem*. Pediatrie pro praxi. 21(4), 374-376.

NICOLAIDES, K. (2004) *UZ screening v 11.-13. gestačním týdnu*. 1. vydání. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 80-244-0885-6.

OZP. *Příspěvek pro těhotné a novorozence*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://www.ozp.cz/benefity/maminky-a-novorozenci>

PAVLÍČEK, J., GRUSZKA, T. (2010) *Vrozené srdeční vady a jejich rizikové faktory*. Československá Pediatrie. 65(11), 626-633.

PAVLÍČKOVÁ, E., PAVLÍČEK, J. (2021) *Edwardsův syndrom – fenotyp, prognóza, etické postoje, odborná a paliativní péče*. Československá Pediatrie. 76(6), 335-343.

PETERKA, M., NOVOTNÁ, B. (2010) *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismus vzniku vrozených vad*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-1780-0.

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

PRITCHARD, D., KORF, B. (2007). *Základy lékařské genetiky*. Praha: Galén. ISBN 978-80-7262-449-2.

RABONI, S., KAIHURA, CH., FIENI, S. (2004) *Amnioscopy: Is it actual?* Acta Bio Medica Ateneo Parmense. 75(1), 59-61.

RBP213. *Ženy od 19 do 59 let*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://www.rbp213.cz/cs/pojistenci/bonusy-a-prevence/preventivni-a-bonusovy-program/zeny-od-19-do-59-let/a-912/#>

SATYARUP, D., KUMAR, M., DALAI, R., RATHOR, K. Relationship between maternal age and the occurrence of Down's syndrome. In: *Confounding and Effect Modification in Research*. [online]. 2021 [cit. 10.9.2023]. Dostupné z: [https://www.researchgate.net/publication/349551108\\_Confounding\\_and\\_Effect\\_Modification#fullTextFileContent](https://www.researchgate.net/publication/349551108_Confounding_and_Effect_Modification#fullTextFileContent)

SHULMA, L., SIMPSON, J. (2008) *Invasive Prenatal Genetic Techniques*. Global Library of Women's Medicine. [cit. 13.7.2023] Dostupné z: <https://www.glowm.com/section-view/heading/Invasive%20Prenatal%20Genetic%20Techniques/item/220#>

SMETANOVÁ, D. (2020) *Vrozené vývojové vady dělohy a pochvy – poruchy vývoje Müllerových vývodů a jejich derivátů – ultrazvuková diagnostika u dětí a dospívajících*. Česko-slovenská pediatrie. 75(3), 137-141.

SMYTH, C., BREMNER, W. (1998) *Klinefelter Syndrome*. Archives of internal medicine. 158(12), 1309-1314.

ŠARAPATKA, J., ŠARAPATKOVÁ, R., VRÁNA, J., ŠMAKAL, O. (2019) *Kryptorchismus v dětství a dospělosti*. Urologie pro praxi. 20(2), 70-74.

ŠÍPEK, A. (2008) *Vrozené vady* [online]. [cit. 12.7.2023]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/>

- ŠÍPEK, A., GREGOR, V., ŠÍPEK, A. Jr., HORÁČEK, J. (2009) *Vrozené vady v České republice v období 1994-2007*. Česká gynekologie. 74(1), 31-44.
- UEKI, S., FUJITA, A., KUMAGAI, Y., HIRAI, Y., TASHIRO, E., MIYATA, J. (2023) *Bottle-feeding techniques for children with cleft lip and palate experiencing feeding difficulties*. International Journal of Nursing Sciences. 10(1), 82-88.
- UNUSAN, N. (2006) *Folic Acid: Protection Against Neural Tube Defects*. Focus on Birth Defects Research. Nova Science Publishers. ISBN 1-59454-959-1.
- UZIS. (2001) *Vrozené vady 2001*. [online][cit. 29.7.2023]. Dostupné z: <https://www.uzis.cz/sites/default/files/knihovna/vrozv2001.pdf>
- VOZP. *Prevence v těhotenství a po porodu*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://www.vozp.cz/prispevek/prevence-v-tehotenstvi>
- VŠEOBECNÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA ČR. *Pro těhotné ženy a maminky do 12 měsíců od porodu včetně péče o miminko*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://www.vzp.cz/pojistenci/vyhody-a-prispevky/k-porodu-a-po-porodu/tehotne-do-12-mesicu>
- WHO. (2010) *Birth defects*. Ženeva. Sixty-third World Health Assembly. Provisional agenda item 11.7. A63(10).
- Zákon č. 66/1986 Sb. Zákon České národní rady o umělém přerušení těhotenství. In: *Zákony pro lidi* [online]. AION CS, 2010-2023[cit. 10.9.2023]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/1986-66>
- ZDRAVONTNÍ POJIŠŤOVNA MINISTERSTVA VNITRA ČR. *Program pro ženy v souvislosti s těhotenstvím a porodem*. [online]. 2024 [cit. 5.2.2024]. Dostupné z: <https://www.zpmvcr.cz/pojistenci/prispevky-z-fondu-prevence/program-pro-zeny-v-souvislosti-s-tehotenstvim-a-porodem>
- ZOLL, B., WOLF, J., LENSING-HEBBEN, D., PRUGGMAYER, M., THORPE, B. (1993) *Trisomy 13 (Patau syndrome) with an 11-year survival*. Clinical Genetics. 43(1), 46-50.

# PŘÍLOHY

Příloha č. 1: Dotazník Informovanost žen o prevenci vývojových vad

## Informovanost žen o prevenci vrozených vad

Dobrý den,

věnujte prosím několik minut svého času vyplnění následujícího dotazníku.

**Tento dotazník je určen pouze pro ŽENSKÉ pohlaví. Děkuju moc ♥♥**

1 Váš věk:

17 a méně let  18-25 let  26-35 let  36 a více let

2 Kolik máte dětí?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

0  1  2  3 a více

3 Bylo Vaše těhotenství vždy plánované?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Dítě nemám  Ano  Ne  
 Jiná...

4 Víte, co jsou vrozené vývojové vady?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Ano  Ne

5 Znáte alespoň jednu vrozenou vadu? Napište jakou.

6 Víte, jak je možné předcházet vzniku vrozených vad? Napište alespoň 1 příklad prevence.

7 Je ve Vašem okolí někdo s vrozenou vadou?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Ano  Ne

8 Myslíte si, že věk matky hraje roli ve vzniku vrozené vady?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Ano  Ne

9 Byla jste někdy seznámena s možnostmi prevence vrozených vad?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Ano  Ne

10 Pokud ano, kde jste se s nimi seznámila? Např. internet, gynekolog apod.

11 Jaká prenatalní vyšetření (vyšetření v těhotenství) jste absolvovala?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu nebo více odpovědí*

Ultrazvukové vyšetření

Amniocentéza (odběr plodové vody)

Kardocentéza (odběr fetální krve z pupečnicku)

Odběr choriových tkví

Amnioskopie (endoskopické vyšetření barvy a kvality plodové vody pomocí amnioskopu)

Kardiotokografie (monitorace plodu pomocí současného záznamu fetální srdeční frekvence)

PAPP-A test (zjištění hladiny specifického těhotenského proteinu A)

Stanovení koncentrace free-beta hCG

Žádné, nebyla jsem těhotná

Jiná..

**12 Zajímala jste se během těhotenství o vrozené vady a jejich prevenci?**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Ano  Ne  Nebyla jsem těhotná

**13 Myslíte si, že jsou všechna prenatalní vyšetření zdarma?**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Ano  Ne

**14 Informovala jste se někdy o příspěvcích zdravotních pojišťoven na prenatalních vyšetření během těhotenství?**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Ano  Ne  Nemám dítě

**15 Jak se pohybuje cena prenatalních vyšetření - konkrétně třeba amniocentéza (odběr plodové vody)?**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- 200-300 Kč  500-1000 Kč  1500-2000 Kč  2100 a více Kč

**16 Jak byste se zachovala, pokud byste se dozvěděla při prenatalním vyšetření, že Vaše dítě má vrozenou vadu, konkrétně rozštěp rtu? Jedná se tedy o druhou nejčastější vrozenou vadu u nás. Rozštěpové vady jsou ve většině případů chirurgicky odstraněny po narození dítěte.**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Umělý potrat  Dítě bych donosila

**17 Jak byste se zachovala, pokud byste se dozvěděla při prenatalním vyšetření, že Vaše dítě má vrozenou vadu, konkrétně Downův syndrom. Jedná se o nevléčitelnou vrozenou vadu a lidé se s touto vadou průměrně dožívají 40-60 let. Osoby s Downovým syndromem jsou téměř vždy postiženi jak tělesně, tak mentálně.**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Umělý potrat  Dítě bych donosila

18 Myslíte si, že je důležité absolvovat i nějaké jiné prenatalní vyšetření kromě základního ultrazvukového?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

Ano  Ne



Příloha č. 2: Informační letáček pro pacientky na gynekologii o vrozených vývojových vadách a jejich prevenci

## Vrozené vývojové vady a jejich prevence

### CO JSOU VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY


Vrozené vývojové vady jsou vrozené odchylky morfologického nebo funkčního charakteru, které přesahují normální miru variability. Jsou přítomny u jedince již při narození. Existuje více než 4000 vrozených vad a některé z nich lze i léčit. Vznik vrozených vad může mít genetické příčiny či zde mohou hrát roli faktory zevního prostředí. I proto je důležitá primární prevence. Mezi nejznámější vrozené vady patří především Downův syndrom.

### MOŽNOSTI PREVENCE

K odhalování vrozených vad slouží prenatální diagnostika, která se provádí v těhotenství. Jsou celkem dva typy prevence: primární a sekundární. Do primární prevence řadíme například plánované těhotenství, ochranu před škodlivými faktory (nekouřit, nepít, neužívat drogy, nevystavovat se ionizujícím zářením či chemikáliím), nežívání škodlivých léků a naopak užívání vitamínů, především kyseliny listové.

### PŘÍSPĚVKY ZDRAVOTNÍCH POJIŠŤOVEN na prenatální vyšetření (platné na rok 2024)

Všeobecná zdravotní pojišťovna (VZP)	5000 Kč
Vojenská zdravotní pojišťovna (VOZP)	2000 Kč
Česká průmyslová zdravotní pojišťovna (ČPZP)	2500 Kč
Oborová zdravotní pojišťovna (OZP)	3000 Kč
Zdravotní pojišťovna ministerstva vnitra ČR	3000 Kč
Regionální zaměstnanecká zdravotní pojišťovna	1000 Kč



### MOŽNOSTI PRENATÁLNÍCH VYŠETŘENÍ

- ultrazvukové vyšetření
- biochemické vyšetření
- neinvazivní testování
- amnioskopie
- kardiokografie
- odběr choriových klků (CVS)
- amniocentéza (odběr plodové vody)
- kordocentéza (odběr krve plodu)
- fetoskopie

### KDE SE NECHAT VYŠETŘIT?

- Váš gynekolog
- PRONATAL (Praha, Kolín, Ostrava, České Budějovice)
- GENNET (Praha, Liberec)
- PRENET (Pardubice)
- PRENATAL (Brno)
- PREDIKO (Zlín)
- GENETIKA PLZEŇ (Plzeň)
- SANUS (Hradec Králové)
- a další ...