

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2019

Kristýna Oulíková

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Ošetřovatelství B5341

Kristýna Oulíková

Studijní obor: Všeobecná sestra 5341R009

PRÁCE NELÉKAŘSKÉHO ZDRAVOTNICKÉHO
PRACOVNÍKA V GENETICKÉM PORADENSTVÍ

Bakalářská práce

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. Jitka Krocová

PLZEŇ 2012

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem.(K vyzvednutí na sekretariátu katedry.)Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 15. 3. 2019

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování

Děkuji PhDr. Mgr. Jitce Krocové za trpělivé metodické vedení, cenné rady a podněty při zpracování bakalářské práce.

Anotace

Příjmení a jméno: Oulíková Kristýna

Katedra: Ošetrovatelství a porodní asistence

Název práce: Práce nelékařského zdravotnického pracovníka v genetickém poradenství

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. Jitka Krocová

Počet stran – číslované: 72

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 81

Počet příloh: 10

Počet titulů použité literatury: 30

Klíčová slova: Prenatální diagnostika, těhotenství, vrozené vývojové vady

Souhrn:

Bakalářská práce se zabývá vrozenými vývojovými vadami, možnostmi prenatální diagnostiky, velký důraz je kladen na screening v prvním trimestru těhotenství, práce se dále zabývá legislativními i sociálními aspekty spojenými s prenatální diagnostikou a sdělením diagnózy. Výzkumná část se dále zabývá úlohou všeobecné sestry v prenatální diagnostice. Nabízí statistické údaje výskytu vrozených vývojových vad a mapuje informovanost žen, zájem o prenatální vyšetření vrozených vývojových vad v prvním trimestru a celkový přístup k těhotenství z hlediska prevence.

Annotation

Surname and name: Oulíková Kristýna

Department: Ošetřovatelství a porodní asistence

Title of thesis: The work of a non-medical healthcare worker in genetic counseling

Consultant: Phdr., Mgr. Jitka Krocová

Number of pages – numbered: 72

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 81

Number of appendices: 10

Number of literature items used: 30

Keywords: Prenatal diagnosis, pregnancy, congenital developmental defects

Summary:

The bachelor thesis deals with congenital developmental defects, possibilities of prenatal diagnostics, great emphasis is placed on screening in the first trimester of pregnancy, the thesis also deals with legislative and social aspects connected with prenatal diagnosis and diagnosis. The research section also deals with the role of the general nurse in prenatal diagnostics. It offers statistical data on the occurrence of congenital developmental defects and maps women's awareness, prenatal examination of congenital developmental defects in the first trimester, and overall access to pregnancy in prevention.

OBSAH

ÚVOD.....	9
TEORETICKÁ ČÁST	11
1 VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY	11
1.1 Prenatální vývoj a etiologie VVV.....	12
1.1.1 Rozdělení vrozených vývojových vad.....	13
1.2 Statistické údaje výskytu vrozených vývojových vad v České republice	16
2 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA.....	17
2.1 Metody prenatální diagnostiky	18
2.1.1 Neinvazivní metody.....	19
2.1.2 Invazivní metody	21
2.2 Screening VVV v průběhu gravidity	22
2.2.1 Screening v prvním trimestru	23
2.2.2 Morfologické defekty zjistitelné v 1. trimestru gravidity.....	25
2.2.3 Screening ve druhém trimestru.....	27
2.2.4 Screening ve třetím trimestru	29
2.3 Screening a diagnostika VVV na pracovišti genetika Plzeň.....	29
2.3.1 Pracovní náplň a kompetence všeobecné sestry v prenatální diagnostice.....	31
2.3.2 Význam komunikace mezi všeobecnou sestrou a pacienty v procesu prenatální diagnostiky.....	34
3 LEGISLATIVNÍ A MORÁLNÍ ASPEKTY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	35
3.1 Legislativní podmínky prenatální diagnostiky	35
3.2 Morální aspekty prenatální diagnostiky.....	36
3.3 Sdělení a přijetí diagnózy	37
3.3.1 Význam komunikace s pacientem	37
4 PRAKTICKÁ ČÁST	40
4.1 Výzkumný problém	40
4.2 Cíle průzkumu.....	41
4.3 Metoda průzkumu	42
4.4 Charakteristika místa výzkumu a výběrového vzorku.....	43
5 INTERPRETACE VÝSLEDKŮ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ.....	44
5.1 Interpretace výsledků výzkumného šetření – analýza údajů z databáze.....	44
5.1.1 Shrnutí výsledků výzkumného šetření – analýza údajů z databáze.....	50
5.2 Interpretace výsledků výzkumného šetření – dotazníkové šetření	52
5.2.1 Shrnutí výsledků výzkumného šetření – dotazník.....	71
5.3 Analýza hodnocení výsledků	72
5.3.1 Vyhodnocení předpokladů.....	72

5.3.2 Závěrečné shrnutí poznatků.....	75
6 DISKUZE	77
6.3 Doporučení pro stávající praxi	80
ZÁVĚR.....	81

ÚVOD

Prenatální diagnostika představuje velmi rychle se rozvíjející odvětví moderního porodnictví. Klíčovou roli v ní hraje diagnostika vrozených vývojových vad. Zejména v posledních letech dochází v této oblasti k velkým pokrokům, vyšetření se posouvají do časnějších fází těhotenství a umožňují tak lékařům volit vhodnější péči pro matku i plod. Ruku v ruce s poznáním a možnostmi prenatální diagnostiky totiž rostou i možnosti vady operativně zmírnit, či dokonce odstranit. Zároveň však existují i případy, na které jsou lékaři krátkí. V takových případech se ukazuje i odvrácená tvář diagnostiky. Některé vady a syndromy jsou se životem slučitelné, pak je na rozhodnutí rodičů, zda mají sílu vychovávat postižené nebo nemocné dítě. Jen velmi těžko se lze vžít do jejich smutku a zklamání. A ještě hůře si můžeme představit, jaké je to rozhodnout se pro umělé ukončení těhotenství. V takto těžkých chvílích, jakými jsou okamžiky sdělení diagnózy i následné rozhodování o dalším postupu, jsou rodičům často první oporou nejen lékaři, ale i všeobecné sestry, které jim pomáhají náročnou situaci zvládnout a pochopit.

Bakalářská práce se zabývá vrozenými vývojovými vadami, možnostmi prenatální diagnostiky, velký důraz je kladen na screening v prvním trimestru těhotenství, práce se dále zabývá legislativními i sociálními aspekty spojenými s prenatální diagnostikou a sdělením diagnózy.

Bakalářská práce si neklade za cíl nalézt rozřešení v rozporuplných názorech společnosti na prenatální diagnostiku, ale snaží se předložit čtenářům ve stručné a srozumitelné formě současný stav v této oblasti a zároveň poukázat i na sociální aspekty spojené s prací nelékařských zdravotních pracovníků.

Praktická část práce je zaměřena na celkový přístup žen k prevenci v průběhu těhotenství, zájem o prenatální diagnostiku a úroveň informovanosti a edukační roli neobecné sestry. Zároveň předkládá i statistické údaje týkající se počtu pacientek podstupujících prenatální screening a informace o prevalenci výskytu vrozených vývojových vad.

Motivací pro zvolené téma je pro mě vlastní práce všeobecné sestry na pracovišti genetiky Plzeň, s. r. o. V bakalářské práci se tak prolínají nejen mé profesní zkušenosti, ale pracoviště je zde i přímo zmíněno a stává se místem realizace průzkumu v rámci praktické části bakalářské práce. Zároveň zde s laskavým svolením vedení (souhlas vedení

pracoviště je součástí příloh) předkládám formou příloh i některé z dokumentů využívaných na pracovišti.

V bakalářské práci jsou použity knižní i internetové zdroje. Práce čerpá celkem z 30 zdrojů (z toho 2 v anglickém jazyce). Při výběru zdrojů je kladen důraz na přehledné zpracování dané problematiky, erudovanost autorů a aktuálnost informací. V práci je proto čerpáno z nejaktuálnějších zdrojů, v některých případech však využívám i starší zdroje, a to zejména pro jejich kvalitní zpracování a stálou platnost uváděných údajů. Nejpřínosnější pro psaní teoretické části se pro mě stala kniha „Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad“ od trojice českých předních expertů (Polák, Petr, Jaroslav Loucký a Viktor Tomek, 2017). Autoři této knihy popisují samotný prenatální vývoj s ohledem na možné patologické odchylky. Objasňují možnosti prenatální diagnostiky z hlediska jednotlivých vývojových stádií i používaných metod. Kniha je velice odborně, přesto však srozumitelně napsána. Popisované údaje mapují nejaktuálnější vývoj v této oblasti, zároveň je doplňují o vhodné ilustrace, statistické údaje a odkazy na aktuální legislativu.

V úvodu bych rovněž ráda objasnila používané označení „nelékařský pracovník ve zdravotnictví.“ Toto označení pod sebou pro účely této práce skrývá nejen všeobecnou sestru, ale i porodní asistentky, a to z důvodu častého splynutí těchto specializací, jak přímo na pracovišti genetiky, tak i v ambulancích gynekologa.

TEORETICKÁ ČÁST

1 VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

„Vrozené vývojové vady (VVV) jsou patologické odchylky od fyziologického vývoje embrya či plodu.“ (Polák a kol., 2017, s. 10)

Riziko toho, že bude plod postižen nějakou vrozenou vadou, je v naší populaci podle Gregory a kol. (2011, s. 33) 3–5%, tedy 3–5 dětí ze sta. Vrozené vývojové vady zahrnují celou škálu projevů, které se mohou objevit v prenatálním i postnatálním období. Jejich závažnost a vliv na život jedince může být různý. Některé vady jsou poměrně dobře operabilní (dokonce už i v prenatálním období) s velmi uspokojivými výsledky. Platí to zejména o rozštěpech rtu a patra a některých srdečních vadách. V některých případech jsou však vady natolik vážné, že jsou neslučitelné se životem. Vrozené vývojové vady se významně podílejí na perinatální úmrtnosti a zhruba ve 20 % i na úmrtnosti novorozenecké (Poláka kol., 2017, s. 10–11). Ani v případě, pokud je vada slučitelná se životem, nemá postižený jedinec úplně vyhráno, vrozené anomálie zkracují významně střední délku života a zpravidla vyžadují zvýšené nároky na poporodní péči a chirurgické zákroky v průběhu života. Rovněž kladou vysoké nároky na pečující rodinu.

Stávající okolnosti tak vedou ke stále se zvyšující snaze o včasné rozpoznání možných vad. Na významu tak nabývá fetální medicína. Tato mezioborová odbornost je tvořena týmem odborníků, zejména porodníků, genetiků, biochemiků, radiologů, neonatologů, kardiologů a dalších specialistů. I přes snahu těchto lékařů je však primární prevence velmi složitá, vychází především z možností plánovaného rodičovství, dodržování vhodné životosprávy a snahy odhadnout „včas“ případná rizika. V moderní medicíně se primární prevence uplatňuje zejména v rámci preimplantační diagnostiky při umělém oplodnění „in vitro“.

Mnohem reálnější je v současných podmínkách sekundární prevence, tj. prenatální diagnostika využívající neinvazivní a minimálně invazivní metody v průběhu těhotenství. Data získaná tímto způsobem tvoří základ pro screening a diagnostiku možných anomálií.

1.1 Prenatální vývoj a etiologie VVV

Těhotenství začíná splynutím mužské pohlavní buňky spermie s ženskou pohlavní buňkou, vajíčkem, a následnou nidací – uhnížděním oplodněného vajíčka v děloze a je ukončeno porodem plodu. Trvá v průměru 40 týdnů (10 lunárních měsíců, tj. 280 dní) a je rozděleno do tří trimestrů (Roztočil, 2008, s. 86). Plod je v zárodku nazván „Embryo“. Od 10. gestačního týdne (označováno též jako 10+0 až 10+6 dnů) začíná fetální období. Polák a kol. (2017, s. 15) upozorňují na rozdílnost v pojetí odborníků, kteří počítají toto období někdy až od 12. gestačního týdne. Rozdílné pojetí je způsobeno neustálenou terminologií při datování těhotenství, v klinické praxi se podle Caldy a kol. (2010, s. 53) můžeme setkat se stářím klinickým, které je počítané od prvního dne poslední menstruace, i se stářím koncepčním. Koncepční stáří (početí) datuje těhotenství až cca o 2 týdny později.

První trimestr začíná oplozením a končí 13. týdnem těhotenství. V tomto období se plod rychle vyvíjí a je obzvláště citlivý na působení různých škodlivin. Koncem tohoto období je tlukot srdce je slyšet stetoskopem. Vytvořily se prsty s měkkými nehty. Na prstech jsou zřejmé otisky prstů. Plod reaguje na dotyk. Vyvíjejí se pohlavní orgány, ale určení pohlaví je zatím obtížné. Plod se hýbe, svírá pěst a pohybuje hlavou. Na konci třetího měsíce (prvního trimestru) je plod asi 10 cm dlouhý a váží přibližně 100 g. Druhý trimestr začíná 14. týdnem a končí 27. týdnem těhotenství. Ve 27. týdnu těhotenství váží plod zhruba 1300 g, výrazně se vyvíjí mozek, pohyby začínají být omezené v důsledku ubývajícího místa. Třetí trimestr začíná 28. týdnem těhotenství a končí porodem. Plod je již vyvinutý, životaschopný (Hourová a kol., 2007, s. 33–77).

Fyziologické těhotenství je těhotenství s nízkým rizikem. V průběhu gravidity nejsou přítomny žádné rizikové faktory a výsledky klinických vyšetření jsou fyziologické.

U jedné čtvrtiny až třetiny těhotných se však vyskytují rizikové faktory. Takové těhotenství, u kterého byl rizikový faktor zjištěn, je označováno jako **rizikové**. Tento termín v sobě nese široké spektrum rizik, která je třeba sledovat. Jedná se o stav charakterizovaný biologickými či sociálními faktory ovlivňujícími průběh těhotenství. Z hlediska prevence je nutná včasná identifikace rizikových faktorů a následná péče o rizikově těhotné. Průběh těhotenství může, ale nemusí být patologický, těhotenství může probíhat i zcela normálně (Roztočil, 2008, s. 162).

Patologické těhotenství je těhotenství s vysokým rizikem. Rizikové faktory v tomto případě mohou, ale nemusí být přítomny. Jsou však přítomny patologické

výsledky klinických vyšetření nebo laboratorních výsledků. Patologický průběh těhotenství jsou stavy, které těhotenství předcházejí a se kterými do těhotenství žena vstupuje nebo vznikají až v samotném průběhu těhotenství.

Patologický průběh gravidity tak může být ovlivněn mnoha vnějšími i vnitřními rizikovými faktory mezi nejznámější lze zařadit zejména následující:

- vyšší mateřský věk, nad 35 let
- těhotné s anamnézou porodu dítěte s vadou
- partnerský pár s anamnestickou zátěží
- ženy s anamnézou opakovaného potrácení
- těhotné s diabetem
- těhotné s vysokým krevním tlakem
- těhotné závislé na návykových látkách
- těhotné s vícečetnou graviditou (Polák a kol., 2017, s. 17).

1.1.1 Rozdělení vrozených vývojových vad

Z časového hlediska mohou vzniknout vývojové vady kdykoliv během těhotenství. Pokud dojde ke vzniku vady při dělení pohlavních buněk, jedná se o gametopatii, při vzniku mezi 1. a 3. gestačním týdnem hovoříme o blastopatii, v období mezi 4 a 12. gestačním týdnem o embryopatii a po 12 týdnu o fetopatii. (Polák a kol., 2017, s. 15).

Z hlediska příčin vzniku vývojových vad lze faktory rozdělit na:

- **genetické faktory** (jako jsou chromozomální aberace)
- **faktory zevního prostředí**

Mnoho běžných vrozených vad vzniká společným působením genetických a zevních faktorů. Při hledání příčin vzniku vývojových vad je však potřeba mít na paměti, že většina vrozených vývojových vad vzniká bez zjevných příčin (Polák a kol., 2017, s. 13).

Naprostá většina vrozených defektů je způsobena právě multifaktoriálním působením. Polák, Loucký a Tomek (2017, s. 13) uvádějí až 85 %. Mezi vnitřní faktory patří takzvané geny malého účinku, jak uvádějí tito autoři, jedná se o systémové choroby matky, jako je porucha glukózové tolerance a metabolické vady. Mezi zevní faktory

můžeme zařadit faktory fyzikální a chemické podstaty, dále bakteriální a virové faktory, nedostatek vitamínů, nutriční nevyváženost atd. Působením těchto faktorů vznikají:

- **poruchy uzávěru neurální trubice (NTD)**
- **srdeční defekty**
- **rozštěpové vady dutiny ústní**
- **poruchy vývoje ledvin a močových cest atd.** (Polák a kol., 2017, s. 13).

Monogenní choroby

Monogenní choroby vykazují rodovou zátěž, jejich podíl na celkovém počtu VVV je celkem nízký, kolem 6 %. Podkladem těchto abnormalit je mutace určitých genů (Polák a kol., 2017, s. 13).

Disturpční vady a působení teratogenů

Do této skupiny řadíme redukční deformity končetin plodu, kdy v určité fázi vývoje plodu dochází k deformaci či amputaci vyvíjejících se částí končetin (Polák a kol., 2017, s. 13,14).

Chromozomální aberace

Chromozomální aberace se vyskytují poměrně často, jsou příčinou až poloviny spontánních potratů a postihují přibližně 0,7 % novorozenců. Můžeme je rozdělit na numerické chromozomální aberace a strukturální chromozomální aberace. Strukturální chromozomální aberace tvoří široké spektrum vad, vznikají v důsledku špatné korekce chromozomálního zlomu. Numerické chromozomální odchylky tvoří přibližně 3 % všech VVV (Polák a kol., 2017, s. 12,13). Mezi nejčastější odchylky od správného počtu chromozomů patří:

- Triploidie – patří k nejčastějším chromozomálním aberacím a je vůbec nejčastější chromozomální aberací zjišťovanou mezi časně potracenými plody, naprostá většina plodů je spontánně potracena nebo mrtvě rozena. Porod živého dítěte je velmi vzácný, přežití se pohybuje pouze v řádu hodin.
- Edwardsův syndrom – trizomie 18. chromozomu. Jedná se o těžký malformační syndrom. Zaostávání růstu plodu velmi komplikuje těhotenství, mnohdy dochází k intrauterinní smrti. Prognóza pro život je velmi špatná, většina dětí umírá v novorozeneckém věku, cca 12 % přežívá kojenecký věk.

- Turnerův syndrom – monozomie chromozomu X můžeme nalézt u 1 dívky z 2000 novorozenců ženského pohlaví. V dětství jej charakterizuje trojúhelníkový obličej, vadný skus, nízko posazené uši. Genitál je dětský, nedochází k rozvoji puberty. Asi u 20 % dívek je přidružená srdeční vada, u 50 % dívek vada ledvin. Maximální výška dosahuje v dospělosti do 155 cm. IQ takto postižených dívek je normální, obecně však platí, že mají velmi špatný prospěch z matematiky. Naopak postižení, kterým trpí pouze muži, je Klinefelterův syndrom. Takto postižený se rodí 1 chlapec z 670 novorozenců mužského pohlaví. Častěji se vyskytuje u dětí matek starších 35 let. Do puberty bývá vývoj nenápadný, puberta je opožděná, může být lehká psychomotorická retardace. Dalšími příznaky mohou být hypogonitismus, aspermie či gynekomastie. Muži s tímto syndromem mají dlouhé končetiny.
- Patauův syndrom – trizomie 13 těžký malformační syndrom. Těhotenství končí často samovolným potratem nebo předčasným porodem, více než 90 % narozených dětí umírá do jednoho roku věku (Polák a kol., 2017 s. 12, 59–63).
- Nejčastěji se vyskytující odchylkou od správného počtu chromozomů je Downův syndrom – trizomie 21. chromozomu. Downův syndrom je tělesnou i duševní poruchou „*Svůj název dostala vada po lékaři jménem Langdon Down, který provedl podrobné hlášení o podobě dětí z psychiatrických zařízení na východním konci Londýna.*“ (Cuckle et al., 2002, s. 399). Downův syndrom se v naší populaci vykytuje u 1 novorozence ze 7000–8000 živě narozených dětí. Jedinci s tímto syndromem mají malou zavalitou postavu, typický obličej – plochý nos, oči blízko u sebe, šikmé, s kožní řasou, malá ústa, větší jazyk, nízko posazené uši, krátký krk s kožní řasou na zátylku, prsty na končetinách krátké. Většina matek těchto dětí je starší 35 let, pouze asi 10 % jsou dědičné případy. Třetina takto postižených má i přidružené vady, např. srdeční. IQ je v rozmezí 25–50, dovednostní variabilita je různá. Jsou sociálně adaptabilní, muzikální, většinou přátelští (Šilhová a Stejskalová, 2006, s. 60, 61). Profil novorozence s Downovým syndromem je zobrazen v příloze A.

1.2 Statistické údaje výskytu vrozených vývojových vad v České republice

Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS) vypracoval za pomoci mnoha odborníků přehled nejčastěji se vyskytujících vrozených vývojových vad na území naší republiky v letech 2000–2014, tato publikace byla vydána v roce 2017 a poskytuje nejaktuálnější přehled výskytu vrozených vývojových vad na území našeho státu. Autoři publikace upozorňují na možné odchylky v údajích způsobených metodikou sběru a způsobem zpracování dat, který procházel v průběhu let několika změnami. Od roku 2000 je zdrojem dat publikace kromě Národního registru reprodukčního zdraví (NRRZ) – vrozené vady, navíc ještě NRRZ – novorozenci, kde jsou hlášení pořizována za každého novorozence včetně mrtvě narozených (ÚZIS, 2017).

Z údajů lze vyčíst, že **nejvíce je zastoupená skupina vrozené vady oběhové soustavy (Q20–Q28)**, která představuje v průměru v období 2000–2014 více než 41 %. Na druhé straně, nejméně ze zastoupených vad jsou vrozené vady dýchací soustavy (Q30–Q34) 0,80 % (rozpětí 0,4–1,5 %) a abnormality chromozomů nezařazené jinde (Q90–Q99) 2,1 %, Downův, Edwardsův a Patauův syndrom. Zastoupení jednotlivých vybraných chromozomálních vad je podrobně znázorněno v grafu v příloze B. Za relativně nízkým počtem narozených dětí s výskytem chromozomální vady stojí velká efektivita prenatálních screeningů. U Downova syndromu se od roku 1994 vyhoupla úspěšnost z necelých 40 % na více než 90 %. Přesto to neznamená, že by se tato vada a další chromozomální aberace přestaly objevovat, právě naopak (u **Downova syndromu se výskyt zvýšil od roku 2000 do roku 2014 téměř o polovinu**). Riziko těchto aberací se zvyšuje se stoupajícím věkem těhotné a z důvodu nepříznivě se vyvíjející demografické situace v České republice (kontinuálně se zvyšuje průměrný věk rodiček) se zvyšuje i celková přítomnost těchto diagnóz. Z údajů uvedených ÚZIS je patrné, že se zvyšuje jak počet rodiček ve věku 35 let a více, ale i celkový průměrný věk rodiček. V roce 2014 byla více než polovina rodiček ve věku 30 let a více. Z hlediska výskytu vad u obou pohlaví je patrné vyšší zastoupení u chlapců, které se v průběhu let nemění. Od roku 2000 do roku 2014 kolísá v rozmezí 57,5–61,3 % postižených chlapců z celku (ÚZIS, 2017). Z výše uvedeného je patrné, že s vývojem situace stoupá důležitost prenatální diagnostiky, zejména pak včasné zachycení v podobě screeningů v prvním trimestru těhotenství. Zastoupení jednotlivých vad je podrobně znázorněno v grafu v příloze B.

2 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

„Prenatální diagnostika je mezioborovou disciplínou, ve které se uplatňují poznatky z gynekologie a porodnictví, klinické biochemie, genetiky a zobrazovacích diagnostických metod. Úkolem je co nejčasnější a nejpřesnější odhalení abnormálně se vyvíjejícího plodu.“ (ÚZIS, 2017)

Jak již bylo naznačeno v předchozí kapitole, díky genovým technologiím lze v rámci primární prevence vzniku defektů zkoumat genetický materiál plodu v raných stádiích jejich vývoje. Praktické využití spočívá v tom, že můžeme předpovědět výskyt určitého onemocnění nebo abnormalit, které jsou plodu dány geneticky. Preimplantační diagnostika se využívá při umělém oplodnění „in vitro“ (ve zkumavce). Zaměřuje se na selekci embryí podle jejich kvality. Pokud buňky nejsou defektní, jsou přeneseny do mateřské dělohy (Ondok, 2005, s. 152–168). V případě plánovaného rodičovství je jako primární prevence vhodné genetické vyšetření, které pomáhá odhadnout případná rizika, sestává z genetické konzultace s vytvořením rodokmenu klienta nebo obou partnerů – informace o sourozencích, rodičích, tetách a strýcích a prarodičích. V rodině nás zajímají především vrozené vývojové vady (rozštěpy rtu, patra, srdeční vady...), mentální retardace, závažná onemocnění (infarkty, mrtvice, zhoubné nádory), event. příčiny úmrtí.

Samotná **prenatální diagnostika představuje sekundární prevenci vzniku defektů** a zahrnuje vícero způsobů, jak zjistit defekt plodu. Prenatální diagnostika má v moderní medicíně dva jasné cíle: zdravá matka a zdravé dítě. Nejčastější vyšetření se provádějí proto, aby se vyloučily různé genetické abnormality ve vývoji nebo na ně bylo včas upozorněno. Tato vymoženost dává rodičům možnost volby, zda jsou ochotni akceptovat postižení dítěte a do jaké míry. Efektivita prenatální diagnostiky se dle údajů ÚZIS (2017) zvyšuje pro všechny sledované vrozené vady. Nejčastěji prenatálně zachycovanými vadami jsou vrozené chromozomové aberace, konkrétně Downův syndrom. Dále defekty neurální trubice (anencefalie, spina bifida), defekty stěny břišní a vrozené vady ledvin. Prenatální diagnostika tak v některých případech významně ovlivňuje výskyt těchto vad u narozených dětí.

Diagnostika genetických vad se stala součástí lékařské vědy a její vývoj se řítí poslední dobou natolik kupředu, až se může zdát, že budou veškeré vrozené vady minulostí. Naneštěstí je tomu právě naopak. Paradoxní je, že, počet jedinců s genetickou

vadou ve světě stoupá. Jak již bylo naznačeno v předchozí kapitole, na zvyšující se počet jedinců s vrozenými vadami se podílejí faktory vnější, jako například i zhoršující se životní prostředí, i faktory vnitřní, jako je zdravotní stav matky. Do těhotenství vstupuje přibližně 5 % žen se závažným onemocněním, jako jsou diabetes melitus, hypertenze, u dalších až 5 % žen se rozvíjí patologické těhotenství bez rizikových faktorů. V praxi je proto důležitá důsledná prenatální péče, která by prostřednictvím screeningu pomohla zachytit zbytek abnormalit u těhotných žen (Stejskalová a Šilhanová, 2006, s. 29–31).

„Screeningová vyšetření představují základní metodu prenatální diagnostiky, která je určena všem těhotným ženám. Výsledek těchto vyšetření pak vytipuje ty ženy, kde je vyšší riziko postižení plodu vývojovou vadou.“ (Gregora a kol. 2011, s. 33) Optimální screeningový test by měl být aplikovatelný na co nejširší skupinu s minimálním rizikem falešné pozitivivity. Screeningu vrozených vývojových vad ještě v těhotenství se věnuje celý obor medicíny – prenatální diagnostika. Spojuje několik neinvazivních testů a podrobných ultrazvukových vyšetření v různých týdnech těhotenství (Hájek a kol., 2004, s. 56). Pokud je výsledek těchto testů pozitivní, nemusí to ještě znamenat, že plod vrozenou vadu má, obvykle je doporučeno absolvovat další vyšetření v rámci odborné diagnostiky (Gregora a kol. 2011, s. 33, 34).

Přímá diagnostika je na rozdíl od screeningu založena na zkoumání reálných příznaků VVV. Invazivní diagnostické metody jsou metody využívané v případě pozitivního screeningového nálezu, jejich úkolem je stanovit definitivní diagnostické/terapeutické rozhodnutí (Novotný, 2011, s. 69).

2.1 Metody prenatální diagnostiky

Vyšetřovací metody v prenatální diagnostice slouží k poznání zdravotního stavu vyšetřované těhotné ženy i plodu. Upřesní diagnózu a umožní zahájení účinné terapie. Především speciální vyšetřovací metody mohou potvrdit nebo vyloučit podezření na určitou chorobu, které vzniklo na základě anamnézy a celkového klinického vyšetření. V současné době neexistuje žádný univerzální test, který by byl schopen odhalit všechny druhy možného postižení plodu. V praxi jsou proto využívány různé druhy invazivních i neinvazivních testů, které se navzájem doplňují a kombinují (Čech a kol. 2014, s. 143).

Neinvazivní testy prenatalní diagnostiky jsou prováděny takovým způsobem, že při nich nemůžeme poškodit plod. Jedná se o biochemický screening a ultrazvukové vyšetření.

Mezi nejznámější **invazivní** výkony pak řadíme amniocentézu, odběr vzorku choria (resp. placentocentézu) a punkci pupečníku (Calda a kol., 2010, s. 320). **V případě invazivních zákroků je nutný písemný informovaný souhlas pacienta.** Ten zpravidla obsahuje:

- popis účelu odběru vzorků
- popis navrhovaných metod a postupů
- rizika výkonu
- limitace a omezení spojená se zákrokem
- alternativy vyšetření
- údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života
- poučení o právech pacienta
- vlastní souhlas stvrzený podpisem

Začátkem 90. let se provádělo ročně zhruba 3 500 až 5 550 invazivních výkonů, koncem 90. let to již bylo více než 10 tisíc výkonů za rok. Maximální počet byl proveden v roce 2007 – 19 317 výkonů. V roce 2008 to bylo 19 051 výkonů, v roce 2009 18 909, v roce 2010 16 511 výkonů, v roce 2011 13 505 výkonů, v roce 2012 je to 11 517 výkonů. V letech 2013 a 2014 dochází k dalšímu poklesu případů invazivní prenatalní diagnostiky provedené v České republice. V roce 2013 bylo provedeno 9 764 výkonů a v roce 2014 8 754 výkonů při nárůstu záchytů vrozených vad, na úbytku invazivního testování se podílí zejména účinnější způsob využití screeningů s vyšší efektivitou záchytu (prvotrimestrální screening, integrovaný screening prvního a druhého trimestru) (ÚZIS, 2017).

2.1.1 Neinvazivní metody

Jak uvádí Polák, Loucký a Tomek (2017, s. 253), současné screeningové metody jsou založeny na **měření biochemických nebo ultrazvukových markerů**, které se liší u postižených a nepostižených těhotenství. Nejčastějším genetickým onemocněním, které lze odhalit pomocí biochemického a ultrazvukového testování, je trizomie 21. chromozomu a dále trizomie 18. a 13. chromozomu.

Biochemický test

Biochemický test spočívá v poznání, že v průběhu těhotenství dochází v organismu ženy k produkci biochemických látek, které jsou pomocí testů měřitelné. Výsledky měření pomáhají monitorovat stav matky a zjišťovat informace o plodu. Od roku 1988 se používal tak zvaný triple test, který sledoval tři hladiny biochemických markerů. Ve druhé polovině 90. let přibyl do testování čtvrtý parametr a test byl označován jako kvadruple test. V současné době se využívá kombinovaný test, popř. integrovaný test.

Ultrazvuk

Počátek využití ultrazvuku v ženském lékařství v naší republice je podle Hourové a kol. (2007) datován do 60. let minulého století. Podstatou ultrazvuku je mechanické vlnění o vyšší frekvenci než běžně slyšitelný zvuk. Ultrazvukové vlnění se o lidské tkáň lomí a odrazí v závislosti na hustotě tkáně. Čím je hustota tkáně větší, tím více odrazí paprsků. Pro vyšetření těhotných žen se využívají v praxi dva typy ultrazvukových sond. Sonda břišní a vaginální. K zobrazení se využívá 2D i 3D, respektive 4D zobrazení. Speciálním typem je pak tzv. dopplerovské vyšetření, které měří průchod krve cévami. Dle Policara (2010) dochází k prudkému rozvoji ultrazvukové diagnostiky zejména v 90. letech minulého století. Ultrazvukem můžeme vyšetřovat chromozomální vady, rozštěpové vady, vady zažívacího traktu a srdeční vady. Výhodou ultrazvukového vyšetření je jeho nenáročnost, rychlost provedení a interpretace výsledků (Policar, 2010, s. 63–65).

NIPT

Nejnovější způsob testování postupně zaváděný do praxe je založen přímo na genetické výbavě plodu, kterou lze testovat z mateřské plazmy a séra. Tato metoda neinvazivního testování pouze pomocí odběru krve těhotné je označována jako NIPT. Významný posun v této oblasti nastal v roce 2008, kdy se podařilo oddělit genetickou výbavu matky od plodu a posoudit tak lépe možná genetická onemocnění plodu. Senzitivita NIPT se blíží 100 %, při velmi nízké falešné pozitivitě. Vzhledem k potřebě určitého množství DNA plodu k poměru množství DNA matky se NIPT dá provádět mezi 9. a 10. týdnem těhotenství. V případě selhání testu jej lze opakovat po určité době, kdy fetální objem DNA vzroste. Při pozitivním nálezu je nutné ověření pomocí dalších invazivních metod. Přes velkou spolehlivost této metody není zatím v praxi zcela běžná. Sama o sobě totiž nedokáže nahradit kombinaci biochemického a ultrazvukového

testování, je tedy vhodná spíše jako doplňková metoda například u žen, kterým pomocí běžného screeningu v 1. trimestru vyšel pozitivní výsledek. Čímž by se, jak podotýká Polák a kol. (2017, s. 253–263) snížil počet invazivních metod testování, které představují vyšší riziko pro plod.

2.1.2 Invazivní metody

Amniocentéza

Tato metoda je známá již od 19. století, ve svých počátcích se používala k ukončení těhotenství. Ke skutečnému rozšíření této metody došlo až v 50. letech 20. století, pomocí této metody se podařilo určit pohlaví plodu. Po roce 1968 se pomocí amniocentézy podařilo poprvé diagnostikovat Downův syndrom (Caldá a kol., 2010, s. 320, 321).

Jedná se o punkční metodu, pomocí které je získán vzorek plodové vody pro genetické vyšetření, biochemickou analýzu, nebo mikrobiologické vyšetření. Amniocentéza se provádí mezi 15. a 22. týdnem těhotenství. „*Tato metoda patří mezi nejvyužívanější invazivní diagnostické procedury.*“ (Moore et. al., 2016, s. 68). Výkon se provádí tenkou punkční jehlou pod ultrazvukovou kontrolou. Odebírá se 10–20 ml plodové vody. Výkon se provádí nejčastěji ambulantně. Po odběru se doporučuje klidový režim. Riziko pro plod je poměrně malé. Do 2 týdnů po provedení je uváděna 0,5 až 1% fetální ztráta (Polák a kol., 2017, s. 249).

Biopsie choria

Tato metoda je k dispozici od 80. let minulého století (Caldá a kol. 2007). Biopsie se provádí stejnou jehlou jako amniocentéza. Jde o vyšetření, kdy se odebere vzorek tkáně, která tvoří základ budoucí placenty, a vyšetří se (Čech a kol., 2014). Biopsie choriových klků (CVS) se provádí ideálně mezi 11. a 14. gestačním týdnem. Výkon se provádí tenkou punkční jehlou pod ultrazvukovou kontrolou. Výkon se provádí ambulantně. Do 2 týdnů po provedení je uváděna 0,5 až 1% fetální ztráta (Polák a kol., s. 247).

Odběr fetální krve – Kordocentéza

Jedná se o punkci pupečnickové vény, pomocí níž se získává fetální krev pro genetické, biochemické, hematologické, mikrobiologické či imunologické vyšetření. Nejvhodnější doba pro provedení je po 20. gestačním týdnem. Jehlou se odebírají 2–4 ml

pupečnickové krve pod ultrazvukovou kontrolou. Výkon se provádí ambulantně s krátkým pobytem těhotné v centru. Po výkonu je doporučen min. 14denní klidový režim. Riziko fetální ztráty po tomto výkonu se pohybuje mezi 1–2 % do dvou týdnů od provedení zákroku (Poláka kol. 2017, s. 251). Tato metoda se nejčastěji využívala v diagnostice metabolických poruch. V současné době se však vzhledem k pokrokům v prvotrimestrové diagnostice příliš nepoužívá.

2.2 Screening VVV v průběhu gravidity

Pojem screening je poměrně často využívaný, nejen v oblasti lékařství. Tento způsob hromadného testování má za cíl zjistit výskyt – prevalenci daného onemocnění v určité skupině. Základním smyslem tohoto testování v oblasti medicíny je tedy zejména identifikovat jedince, u kterých je vyšší pravděpodobnost výskytu onemocnění. Screeningová vyšetření nejsou v současné době hrazena ze zdravotního pojištění, většina pojišťoven však umožňuje čerpat pro tyto účely příspěvky. Efektivně prováděný screening by měl podle Poláka a kol. (2017, s. 19–26):

- hledat jasně definovaná onemocnění
- mělo by se jednat o onemocnění závažná s možnostmi dalšího postupu
- jednotlivci by měli mít rovnocenný přístup ke screeningu
- screening by měl být ekonomický
- měl by být dostupný z hlediska počtu testovacích míst
- screeningový test musí být jednoduchý a bezpečný

Požadavky na screening:

- senzitivita – pravděpodobnost záchytu onemocnění
- falešná pozitivita – procentuální pravděpodobnost pozitivního nálezu v případě, že hledané onemocnění není přítomno
- specifita – popisuje, s jakou pravděpodobností test správně označí výsledek jako negativní v případě, že onemocnění není přítomno
- pozitivní prediktivní hodnota – procentuální počet správně pozitivních výsledků, lze vyjádřit i poměrem správných a nesprávných pozitivních výsledků

2.2.1 Screening v prvním trimestru

Souhrnně lze konstatovat, že v posledních letech dochází k významné změně screeningů prováděných v České republice. Stále více se využívá screening I. trimestru, který má vyšší záchytnost nejen Downova syndromu. Jak uvádí i Polák, Loucký a Tomek (2017, s. 37), je snahou odborníků přesouvat vyšetření na raná stádia těhotenství, která umožňují následné větší možnosti v oblasti péče o těhotnou i plod. Komplexní UZ screening a další vyšetření jsou zajišťována v centrech prenatalní diagnostiky školenými specialisty. V současné době se v praxi můžeme v 1. trimestru nejčastěji setkat s kombinovaným testem.

Kombinovaný test se skládá ze dvou biochemických a několika ultrazvukových parametrů, provádí se od 11. do 14. týdne těhotenství (10 týdnů + 0 dnů – 13 týdnů + 6 dnů). Kombinovaným testem se vyšetřují biochemické markery PAPP-A, free B-hCG a měří se nuchleární transluence (NT). Možné je měření i dalších hodnot, například nosní kost. Zároveň se zjišťuje i věk a tělesná hmotnost matky. Zjištěné údaje vyhodnocuje počítačový program, který určí riziko vzniku VCA (vrozených chromozomových aberací) – Downův syndrom. Toto vyšetření má zhruba 85% senzitivitu pro záchyt plodů s Downovým syndromem. Ženám s pozitivním výsledkem je umožněn odběr choriových klků, popřípadě amniocentéza (Polák a kol., 2017, s 37–39).

Biochemický screening:

Z krevního séra matky se sledují následující hodnoty

- free β -hCG (volná β podjednotka lidského choriového gonadotropinu), hCG je do krve uvolňován poté, co se oplodněné vajíčko zahníždí do děložní sliznice. hCG je jeden z prvních ukazatelů případného těhotenství ženy. V okamžiku zahníždění oplodněného vajíčka (zygoty) do děložní sliznice začínají buňky, tvořící základ placenty, uvolňovat do krve hormony a chemické látky, které zabrání příchodu další menstruace. Hladina hCG v počátku těhotenství má tendenci k velmi rychlému nárůstu. Množství obsažené v krvi se zpočátku násobí každé 2–3 dny. Nejvyšší obsah hormonu v krvi nastává okolo 9.–10. týdne těhotenství a poté mírně klesá. Od 25. týdne hodnota hCG v krvi nastávající maminky zůstává již neměnná až do porodu. Tento hormon je v těle možný zaznamenat ještě zhruba 7 dní po porodu, kdy jsou jeho zbytky vylučovány močí.

- PAPP-A

(pregnancy – associated plasma protein A – specifický těhotenský protein), vysokomolekulární glykoprotein produkovaný placentou během gravidity, přechází do krve matky (Polák a kol., 2017, s. 42).

UTZ screening:

Biometrie plodu

Toto období je vhodné pro odhalení Downova syndromu i dalších patologických stavů. V prvním trimestru je měřena základní biometrie plodu. Měří se vzdálenost temeno-kostrční. Tento parametr je zásadní pro stanovení rizika chromozomálních aberací. Mezi 11. a 14. gestačním týdnem je vzdálenost 45–84 mm (Polák a kol., 2017, s. 47, 48). UTZ snímek je součástí přílohy C.

Šíjové projasnění (NT)

Nuchleární transfluence se pomocí ultrazvuku zobrazuje jako tenká vrstva tekutiny v podkožní oblasti zátylku. Obecně platí, že čím širší je NT, tím je vyšší riziko patologického vývoje plodu. Vysoká hodnota značí chromozomální aberace, genetické syndromy i srdeční vady, rovněž je spojována s vyšším rizikem potratu. Za ideálních podmínek by měla hodnota TN v průběhu gestace plynule narůstat (Caldá a kol. 2010, s. 94). (UTZ snímek je součástí přílohy C).

Nosní kůstka

Nepřítomnost nosní kůstky v 1. trimestru je UZ marker specifický pro Downův syndrom. U těchto jedinců dochází vlivem patologické osifikace ke vzniku charakteristického širokého nosu. Kromě Downova syndromu je absence nosní kosti důležitým ukazatelem i dalších trizonií (Polák a kol., 2017, s. 59–64).

Dopplerovské vyšetření

Pulzní dopplerovské vyšetření umožňuje pomocí barevného mapování cévních průtoků zobrazit tokové křivky v srdci a cévách. V prvním trimestru je vyšetření zaměřeno zejména na funkci srdce, dokáže však odhalit i riziko trizomie 21. chromozomu. Pokud je

pomocí ostatních markerů vyloučeno riziko chromozomálních aneuploidií, je vhodné doplnit vyšetření o specializovaný echokardiograf (Polák a kol., 2017, s. 67–72).

Srdeční frekvence

Mezi 11. a 14. týdnem je srdeční frekvence rovněž ukazatelem některých chromozomálních aberací, u Downova syndromu a trizomie 13 a Turnerova syndromu je srdeční frekvence plodu zvýšená, naopak u trizomie 18 a triploidie může být naopak nižší. Tato metoda vyšetření však není ukazatelem sama o sobě, je ovlivněna řadou faktorů, například i stresem těhotné (Polák a kol., 2017, s. 72, 73).

2.2.2 Morfologické defekty zjištěné v 1. trimestru gravidity

Podle studie Ebrashyho, kterou uvádí Polák a kol. (2017, s. 75) je možné pomocí ultrazvuku od 11. gestačního týdne odhalit až 96 % vad, ve 13. až 14. gestačním týdnu pak až 98 % patologií. V následujícím textu budou zmíněny ty nejběžnější.

Defekty neurální trubice

Tyto defekty patří k nejčastějším vadám tělesného vývoje plodu. Tyto vady vznikají v raných stádiích vývoje v tom případě, když se původně otevřená neurální trubice neuzavře dokonale, nebo se dokonce neuzavře vůbec. Inkriminovanou dobou pro vznik tohoto defektu je doba do 28. dne vývoje plodu. Pod pojem defekt neurální trubice neboli DNT řadíme velký počet různých vrozených malformací. Více než polovinu z nich tvoří tzv. anencefalus. Zbývající část DNT tvoří defekty podél neurální trubice. Nejčastěji se setkáváme s tzv. spinou bifidou, což je porucha uzávěru páteřního kanálu (Stejskalová, Šilhanová, 2006).

Anencefalus – jedná se o závažnou anomálii způsobenou poruchou uzávěru neurální trubice. U takto postiženého plodu je mozek dysplastický, nebo zcela chybí. Prognóza není v tomto případě příznivá. Větší riziko je u žen s diabetem a při nedostatku kyseliny listové v těhotenství (Polák a kol., 2017, s. 75).

Holoprosencefalie je patologický stav CNS plodu, kdy je v embryonální fázi narušeno oddělení mozkových hemisfér. U této vady jsou často přidruženy další anomálie, například orofaciální rozštěp, nebo trizomie 13 a 18. Prognóza je velmi špatná (Polák a kol., 2017, s. 81, 82).

Rozštěp páteře se může vyskytnout prakticky v kterémkoliv místě její délky. Závažnost celé vady se pak odvíjí od místa rozštěpu, délky a obsahu vyhřeznutí. Lehčí forma je tzv. uzavřená forma s označením spina bifida occulta, těžší forma je spina bifida cystica, kdy mícha s obaly vyhřezává na povrch. Oba stavy mohou mít řadu neurologických postižení od lehkých po závažná. **Spina bifida** se řadí k častým vrozeným vývojovým vadám a objevuje se přibližně u 1–2 z 1000 (0,2 %) živě narozených dětí, tj. v podobné míře jako Downův syndrom. V současné době je již v prvním trimestru možné pomocí biochemického a ultrazvukového vyšetření nosní kůstky a šíjového projasnění tento defekt odhalit. Až u pětiny postižených se vyvíjí hydrocefalus, což je stav, kdy se v centrální nervové soustavě (mozku a míše) objevuje zvýšené množství mozkomíšního moku.

Orofaciální rozštěpy

Orofaciální rozštěpy vznikají přibližně v 5.–6. gestačním týdnu, jejich výskyt je často spojen s trizonií 13. a 18. chromozomu (Polák a kol., 2017, s. 83).

Patologie šíje

Jedná se o abnormální nahromadění tekutiny v oblasti šíje. Tento jev je často prvním příznakem odúmrtí plodu, v 75 % hrozí vyhasnutí srdečních ozev. Tento nález je typický pro Turnerův syndrom, často je však přítomen i u trizomie 13, 18 a Downova syndromu (Polák a kol., 2017, s. 84–85).

Porucha kontinuity přední stěny břišní

Je vrozená vada vzniklá v důsledku defektu přední stěny břišní. Tento nález je často doprovázen chromozomálními aberacemi a až s 50% srdeční vadou (Caldá a kol. 2007).

Srdeční defekty

Srdeční vady mají multifaktoriální etiologii, zhruba ve 30 % můžeme nalézt zároveň i chromozomální aberace. V 1. trimestru spočívá vyšetření zejména v odhadu možných potíží pomocí dopplerovského mapování, v případě rizika je pak vhodné podrobnější vyšetření po 20. týdnu těhotenství (Polák a kol., 2017, s. 88–90).

Vady uropoetického traktu

Pouze některé anomálie močového měchýře, močových cest a ledvin je možné odhalit již v 1 trimestru. V tomto období se screening zaměřuje zejména na zobrazení přítomnosti močového měchýře, jeho náplně a ledvin (Polák a kol., 2017, s. 90–92).

Končetinové defekty

V prvním trimestru je možné podle 2D i 3D ultrazvuku zobrazit všechny končetiny plodu, lze hodnotit jejich tvar i hybnost (Polák a kol., 2017, s. 94).

2.2.3 Screening ve druhém trimestru

Screening ve druhém trimestru je založen na biochemických a UZ vyšetřeních. Dále nás zajímá i hmotnost těhotné, datum PM (poslední menstruace), délka těhotenství dle data poslední menstruace (PM) i podle výsledků ultrazvukového měření, datum náběru krve, počet plodů (z důvodu mnohočetné gravidity, upřesnění hodnoty hormonů) a zdravotní stav ženy, zejména zda je těhotná diabetička.

Biochemické vyšetření je vhodné provádět co nejdříve, tj. mezi 15 a 16. týdnem. V praxi se používá nejvíce tzv. integrovaný test, který nahradil dříve využívaný triple test. Tak zvaný Triple-test (AFP test) se prováděl mezi 16. a 17. týdnem těhotenství. Těhotným ženám při něm byla odebrána žilní krev, ze které se následně zjišťovala hladina alfafetoproteinu, estriolu a hormonu HCG. Stanovení hodnot těchto látek pomohlo s vyhledáváním vývojových vad neurální trubice, chromozomální aberace a dalších vad (Online: <https://www.genetika-plzen.cz/>).

Integrovaný test – v tomto případě se provede odběr krve v I. i II. trimestru a riziko se vypočítává z obou odběrů. Nebo se zhodnotí screening po I. trimestru, a pokud je negativní, tak se provede i odběr krve ve II. Trimestru, výsledek testu vznikne integrací obou. Ultrazvuková vyšetření ve druhém trimestru jsou doporučována mezi 18. a 22. týdnem gravidity. Ve druhém trimestru máme k dispozici větší množství dat, v praxi je tak možné odhalit možné defekty s velkou přesností. V této fázi je možné lepší hodnocení echokardiogramu, rovněž i další fetální orgány je možné lépe zkoumat než v prvním trimestru (ÚZIS, 2017).

Období mezi 18. a 22. gestačním týdnem je podle Poláka, Louckého a Tomka (2017, s. 95) vhodné pro:

- biometrii plodu
- zhodnocení celkové morfologie plodu – vyloučení fetálních anomálií
- *vyšetření UZ markerů chromozomálních aberací plodu*
- *vyšetření UZ markerů genetických syndromů*
- *zhodnocení množství plodové vody*
- *popis placenty a její umístění*
- *dopplerovské vyšetření cévních průtoků*
- *echokardiografii – screening vrozených vad srdce*

Biometrie plodu ve druhém trimestru spočívá v měření čtyř základních parametrů:

- průměr hlavičky plodu
- obvod lebky
- obvod břicha
- délka stehenní kosti

Tyto údaje by měli odpovídat údajům v 1. trimestru, v případě nalezení větší odchylky je možné hovořit o patologickém vývoji a je vhodné provést další invazivní diagnostiku.

Mezi 18. a 22. týdnem těhotenství se hodnotí rovněž stav CNS plodu a hlava plodu, a to zejména z hlediska velikosti a tvaru. Při vyšetření obličeje ve druhém trimestru se využívá postupné zobrazení ve více rovinách, z charakteristických nálezů lze odhalit chromozomální aberace i rozštěpové vady rtu, patra a čelisti.

Anomálie šíje ve druhém trimestru může poukázat na zvětšenou štítnou žlázu a následné potíže při polykání plodu, jiné anomálie jsou většinou diagnostikovány již v prvním trimestru.

Od 18. gestačního týdne je možné vyšetřit anomálie hrudníku, plic i srdce. Screeningové vyšetření srdce se provádí za účelem odlišení od fyziologického nálezu a následné zajištění další péče. Odborná vyšetření jsou prováděna erudovanými odborníky na dětskou kardiologii. Vady srdce mají multifaktoriální vznik, přesto jsou některé vlivy

brány jako rizikové, například diabetes mellitu v těhotenství, užívání některých léků, infekce v těhotenství, chromozomální aberace, genetické syndromy a genetická postižení matky a v rodině. Mezi nejčastější srdeční vady patří: syndrom hyponastického levého srdce, tato vada je kritická a je velmi nutná včasná novorozenecká léčba, přesto není prognóza příliš příznivá. Další častou vadou je AVSD – defekt atrioventrikulárního septa, jedná se o různě závažnou poruchu nedomykavosti chlopně, může dojít k odúmrtí plodu, popřípadě se vada projeví ve velmi nízkém novorozeneckém věku. Vada vyžaduje včasný chirurgický zásah, prognóza je však celkem příznivá. Tato srdeční vada často doprovází Downův syndrom.

Pomocí UTZ diagnostiky je možné vyšetřit i gastrointestinální trakt, hodnotí se poloha i velikost žaludku, průchodnost střev, velikost jater i sleziny. Zvětšený objem jater a sleziny doprovází výskyt genetických syndromů i metabolická onemocnění a srdeční vady. Při zobrazení močového traktu se hodnotí přítomnost orgánů, jejich velikost, popř. výskyt cyst. Močový měchýř i ledviny by měly být viditelné od 12. týdne gravidity, podrobné zobrazení je pak možné mezi 19. a 22. týdnem (Polák a kol., 2017, s. 95–208).

2.2.4 Screening ve třetím trimestru

Ve 30.–32. týdnu těhotenství je základem vyšetření velikost a poloha plodu. Hodnotí se opět jednotlivé orgány, stav a uložení placenty a množství plodové vody. V některých případech měříme rychlost průtoku krve v pupečníku a dalších cévách plodu (Online: <https://www.genetika-plzen.cz/>).

2.3 Screening a diagnostika VVV na pracovišti Genetika Plzeň

Genetika Plzeň je moderní pracoviště, které nabízí mimo jiného genetická screeningová i invazivní vyšetření. Klientům a zejména klientkám je k dispozici osm ambulancí včetně dětské kardiologie se zaměřením na echo srdce. Jedním ze základních a nejnámějších typů vyšetření je ultrazvukové vyšetření. Při něm používá společnost Genetika Plzeň 3D a 4D ultrazvuk (Online: <https://www.genetika-plzen.cz/>).

Genetické vyšetření

Genetické vyšetření sestává z genetické konzultace s vytvořením rodokmenu klienta nebo obou partnerů – informace o sourozencích, rodičích, tetách a strýcích a prarodičích. V rodině nás zajímají především vrozené vývojové vady (rozštěpy rtu, patra, srdeční vady...), mentální retardace, závažná onemocnění (infarkty, mrtvice, zhoubné nádory), event. příčiny úmrtí.

Screening VVV

Zda je plod v pořádku, lze začít monitorovat v 1. trimestru už **mezi 12. a 14. týdnem těhotenství**. V této fázi těhotenství můžeme diagnostikovat již některé vrozené orgánové vady a hodnotit tzv. ultrazvukové markery pro onemocnění plodu. Pomocí UTZ a náběru krve těhotné lze až s **95% úspěšností odhalit Downův syndrom**. (Ukázka formuláře pro záznam screeningu v 1. trimestru je součástí přílohy D, ukázka informačního letáčku pro screening Downova syndromu je uvedena v příloze H).

Mezi 19. a 22. týdnem těhotenství je možné provést další ultrazvukové vyšetření k vyloučení vrozených orgánových vad plodu. Kromě zhodnocení plodu jako celku a jednotlivých orgánů stanovujeme i hmotnost a délku plodu a tím jeho správný růst. V neposlední řadě hodnotíme uložení a vzhled placenty a množství plodové vody. (Ukázka formuláře pro záznam screeningu ve 2. trimestru je součástí přílohy E).

Ve 30.–32. týdnu těhotenství je základem vyšetření velikost a poloha plodu. Hodnotí se opět jednotlivé orgány, stav a uložení placenty a množství plodové vody. V některých případech měříme rychlost průtoku krve v pupečnicku a dalších cévách plodu.

Diagnostika VVV

Jednou z možností detailnějšího testování je již v práci výše zmíněná metoda založená na genetické výbavě plodu **NIPT**. (Ukázka žádosti o provedení NIPT testování na pracovišti Genetika Plzeň, s. r. o., je součástí přílohy F). V případě potřeby jsou prováděna i invazivní vyšetření plodu, např. takzvaná **amniocentéza**, což je v podstatě odběr nepatrného vzorku plodové vody, které si plod během dne opět doplní. Jejím rozbořením lze velmi **přesně diagnostikovat genetickou výbavu plodu** a některé zásadní abnormality plodu. **Amniocentézu lze dělat zhruba od 16. týdne těhotenství**. Podobný princip zjišťování zdraví dítěte má i takzvané **CVS**, což je odběr vzorku z placenty. Rozdíl proti

amniocentéze je v tom, že CVS vyšetření lze provést už od 11. týdne těhotenství. Pro všechna invazivní vyšetření je potřeba informovaný souhlas pacienta. (Ukázka informovaného souhlasu pacienta je součástí přílohy G).

2.3.1 Pracovní náplň a kompetence všeobecné sestry v prenatální diagnostice

Moderní péče v genetickém poradenství vyžaduje vysokou úroveň kompetencí, spolupráci a sdílení péče všech poskytovatelů. Se změnami, jež s sebou přináší přijetí evropské legislativy, se neustále zvyšují nároky ve všech oblastech péče, včetně oprávněných požadavků na vysokou odbornou kvalifikaci všeobecných sester. Vzhledem k těmto okolnostem již platí, že sestry jsou rovnými partnery lékařů. V popředí jsou také vysoké požadavky kladené pacienty. Mnoho pacientů hodnotí personál též jako vzor. Pacienti kladou velký důraz na trpělivost, ochotu, schopnost vysvětlovat a laskavost zdravotnického personálu. Dále by měl mít zdravotnický personál dobrý všeobecný rozhled právní, ekonomický i kulturní, a zejména by měl umět zdatně komunikovat.

Všeobecná sestra v genetickém poradenství je vysoce vzdělanou profesionálkou, která zvládá s přehledem a spolehlivě každodenní problémy v praxi. Sama usiluje o vyšší kvalitu praxe, nemá komunikační problémy s pacienty a je loajální ke svým kolegům. Zkušená a kompetentní sestra v ambulanci musí působit současně v několika rolích, které musí plynule zvládat. Odvíjí se samozřejmě od míry kvalifikace a praxe, ale zcela zásadní jsou její morálně volní vlastnosti, mezi které se řadí: loajalita, flexibilita a spolehlivost. Konkrétní náplň práce na dané pozici na Genetice, s. r. o., se různí, není pevně dána a liší se postupně během let spolupráce.

Hlavní náplní všeobecné sestry je práce v rozsahu odborné způsobilosti, péče ošetrovatelská a léčba pacientů podle diagnózy pacienta a indikace lékaře, činnost administrativní a edukační.

V rozsahu své odborné způsobilosti, bez odborného dohledu a bez indikace lékaře, všeobecná sestra poskytuje zdravotní péči v souladu s právními předpisy a standardy, dbá na dodržování hygienicko-epidemiologického režimu, vede zdravotnickou dokumentaci, poskytuje klientovi informace v souladu se svou způsobilostí, případně mu tlumočí pokyny lékaře, v případě školicí praxe vzdělává další zdravotnický personál, podílí se na přípravě standardů praxe, zajišťuje ochranné pomůcky, dostatečné zásoby, jejich dezinfekci,

případně sterilizaci. Zajišťuje potřebný zdravotnický materiál na běžná ošetření v ordinacích, zajišťuje dostatečné množství v ordinaci používaných tiskopisů, sleduje chod přístrojů a zařízení nutných pro provoz, zajišťuje nutné opravy, pravidelné kalibrace, vytváří estetické a pozitivně působící prostředí v čekárně (obrázky, časopisy, edukace v podobě letáčků).

Bez odborného dohledu a bez indikace lékařem, v souladu s diagnózou stanovenou lékařem samostatně provádí: sběr anamnestických údajů a dat, vyhodnocení potřeb a úrovně soběstačnosti pacientů, projevů jejich onemocnění, včetně jejich dalších rizikových faktorů, sledování a orientační hodnocení fyziologických funkcí pacientů, vyhodnocení průběžných záznamů o pacientech, změny stavu pacientů, vyšetření biologického materiálu získaného neinvazivní cestou z kapilární krve, semikvantitativními metodami, odběr žilní krve na screeningové programy a vyšetření, asistuje při invazivních výkonech (odběr plodové vody, odběr choriových klků) a edukuje pacienty, případně jejich blízké. Přípravuje informační materiály, připravuje pacienty k diagnostickým procedurám, orientačně hodnotí sociální situaci pacienta, spolupracuje se sociálními pracovníky. Dále poskytuje rady v oblasti sociálně právní, psychickou podporu rodině a blízkým. Zajišťuje přijímání, kontrolu, manipulaci a uložení léčivých přípravků, včetně návykových látek a zajišťuje jejich dostatečnou zásobu (vyhláška č. 55/2011 Sb., o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků).

Zcela jiného charakteru je práce administrativní, které je čím dál tím více. Klade se důraz na přesnou a čitelnou dokumentaci pacientů a další administrativní dokumenty. Běžné je použití tištěných receptů nyní již i v elektronické podobě, žádanek a dalších tiskopisů zde používaných. Práce s počítačem se tudíž na ambulanci Genetiky stala samozřejmostí a zcela nezbytná by měla být komunikace přes internet pro spolupráci se specialisty. V posledních letech jsme svědky nebývalého rozvoje technických vymožeností, což je patrné také v mnoha našich ordinacích. Ultrazvukové přístroje, většinou ve spojení s počítačem, jsou v prenatální diagnostice nedílnou součástí. Odborná manipulace s nimi je samozřejmostí i u všeobecných sester, nejen u lékařů. Dále se stává běžnou telefonická komunikace s interaktivním systémem. Použitím mobilních telefonů je komunikace s pacienty podstatně intenzivnější (telefonické kontroly, porady). V oblasti administrativy je ve sdělovacích prostředcích poukazováno na sbírání dat o nemocných. Je nutné mít vždy na zřeteli zákon o ochraně osobních údajů zákon 256/1992 Sb., zákon

č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů (účinné znění), a citlivě s ním pracovat. Listina základních práv a svobod č. 10, odst. 3 stanovuje, že každý má právo na ochranu před zveřejňováním údajů o své osobě (Sovová, 2013, s. 51–52).

2.3.2 Význam komunikace mezi všeobecnou sestrou a pacienty v procesu prenatální diagnostiky

Součástí práce sestry je také konzultace, kdy může edukovat v rámci svých kompetencí v tomto oboru srozumitelnou formou, empaticky naslouchat a snažit se vyhovět jejich přání a „lidsky“ i odborně najít tu nejlepší možnou pomoc při jejich potížích. Konzultace všeobecnou sestrou zahrnuje zejména vytvoření rodokmenu klienta nebo obou partnerů. Po vytvoření rodokmenu sestavuje společně s lékařem osobní zdravotní anamnézu klienta – v případě dlouhodobé léčby je vhodné doplnit tyto informace i zdravotní dokumentací. Často je součástí genetické konzultace náběr krve a seznámení s vyšetřeními, která budou následovat.

Důraz při jednání s klienty je kladen na správnou a účelnou komunikaci. Všeobecná sestra by měla mít nejen odborné vědomosti v tomto oboru, ale i empatické, klidné, vlídné a trpělivé jednání, kterým může klientům pomoci i v případě nepříznivých událostí a být tedy pro klienty oporou a rádkyní při návštěvě na klinice Genetiky. Sestry jsou vyhraněná profesní skupina se specifickou filozofií své práce. Velmi často musíme potlačovat své názory a postoje a ovládat stres. Řešíme zde často etické otázky v podobě odlišných názorů na danou problematiku, například u provádění redukce plodu. Dále se ve své profesi můžeme setkat i s agresivním či provokujícím chováním ze strany pacientů. Zde je potřeba velké dávky empatie a potlačení vlastních morálních hodnot a postojů a snažit se respektovat názor klienta, a tak prokazovat svou profesionalitu.

Všeobecná sestra je ochotná komunikovat se svými pacienty, vyslechnout je a poradit jim. Někdy se stává prostředníkem mezi lékařem a pacientem/klientem. Všechny tyto okolnosti jsou důležitým momentem ve vztazích, které navazuje sestra i lékař s pacienty. Lidský přístup posiluje důvěru pacientů. Vztahy pacient–lékař, sestra se vyvíjí celou řadu let, někdy to bývají i vztahy celoživotní. Personál ordinace ve většině případů zná celé rodiny, často i více generací, prožíváme s nimi chvíle dobré i špatné, což obvykle vytváří vazby. Snažíme se být svým pacientům průvodci ve zdraví i nemoci, provádět prevenci a v případě nemoci poskytovat léčbu či rady s dalšími postupy, případně zprostředkovat léčbu odbornou nebo následnou, zajišťovat a navrhopvat příslušnou péči sociální.

3 LEGISLATIVNÍ A MORÁLNÍ ASPEKTY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY

3.1 Legislativní podmínky prenatální diagnostiky

Lékařství je velice úzce spjata a vázáno mnoha právními předpisy, ty mají chránit nejen pacienta, ale zároveň jejich znalost a dodržování ochraňuje i zdravotní pracovníky. V oblasti prenatální diagnostiky se s legislativou setkáváme běžně například formou běžné zdravotnické dokumentace či sdělováním informací (zákon č. 101/2000 o ochranně osobních údajů), nebo již formou zmíněných informovaných souhlasů. Koncept informovaného souhlasu vychází z respektování autonomie pacienta a z předpokladu, že pacient bude řádně informován o zdravotnickém výkonu. Každý zdravotnický pracovník je rovněž v každodenním životě vázán mlčenlivostí, která rovněž plyne ze zákona. Nejkonfliktnějším momentem je v oblasti prenatální medicíny umělé přerušeni těhotenství. „Základní právní úprava umělého přerušeni těhotenství je dána zákonem č. 66/1986 Sb., o umělém přerušeni těhotenství, v platném znění a na něj navazující prováděné vyhlášky ministerstva zdravotnictví č. 75/1986 Sb., kterou se provádí zákon č. 66/1986 Sb., o umělém přerušeni těhotenství, v platném znění.“ (Calda a kol., 2011, s. 125) Ze zákona je **možné ukončit těhotenství** v následujících případech:

a) na žádost těhotné

V tomto případě je ukončení možné, pokud délka těhotenství nepřesahuje dvanáct týdnů a těhotná o ukončení zažádá písemně, samozřejmě pokud to dovoluje zdravotní stav těhotné, dále zde existují výjimky, např. nízký věk těhotné atd.

b) ze zdravotních důvodů

Po uplynutí dvanácti týdnů těhotenství je možné o interrupci zažádat v případě, že těhotenství ohrožuje život ženy, nebo je prokázáno závažné poškození plodu. Tato poškození jsou sice definována v příloze vyhlášky č. 1, ale za současných podmínek vychází rozhodnutí zejména z odborného posouzení lékařů. Hranice pro umělé přerušeni těhotenství je v těchto případech stanovena do 24 týdnů.

Co do právního základu zákon ani vyhlášky nezohledňují právní status lidského zárodku. Právní kvalifikaci lidského zárodku tak najdeme pouze v Listině základních práv a

svobod. Tyto zákony vychází z Listiny základních práv a svobod. V tomto ústavním dokumentu je uvedeno: „Každý má právo na život. Lidský život je hoden ochrany již před narozením.“ (Listina základních práv a svobod, 2006).

Mnohem lépe jsou v zákonech zahrnuta práva těhotné ženy. Těhotná žena má právo na autonomní zacházení. I přes zmínku v Listině základních práv a svobod o možné právní ochraně plodu je plod vnímán jako součást matčina těla, a to i v případě, že jedná těhotná žena způsobem, který vede nebo může vést k poškození plodu. Jakkoli je toto jednání zavržení hodné, je právně vnímáno jako projev osobní svobody. V těchto případech existují však výjimky, kdy je možné ženě nařídít léčbu, jedná se například o projevy duševní choroby, intoxikaci, i v těchto případech je však předmětem ochrany žena, a ne samotný zárodek (Calda a kol., 2011, s. 139).

3.2 Morální aspekty prenatální diagnostiky

Z hlediska práva je sice otázka prenatální diagnostiky a s tím spjaté i umělé ukončení těhotenství vyřešena, zdaleka to však neplatí v oblasti sociální. Problém vnímání prenatální diagnostiky je úzce spojován s otázkou vzniku života, s pohledem víry a zároveň právy budoucích rodičů a možnostmi lékařů. Není proto divu, že lze nalézt mezi laickou i odbornou veřejností řadu protichůdných názorů. Vynecháme-li složitý pohled víry a podíváme-li se na problematiku z lékařského úhlu, pacientem je dle této teorie ten, který má prospěch z léčby, tedy ten, kterému může lékař všemi svými postupy prospět. Další zásadou této teorie je, že plod se stává pacientem tehdy, když léčba, kterou podstupuje, má pro něj více užitku než škody. Užitečnost je posuzována stupněm komplikací, které mohou během vyšetření nastat. V současnosti je možné skutečný prospěch plodu realizovat v několika málo patologických situacích formou vhodné prenatální péče, operativních zákroků i včasné změny porodnického přístupu. Naneštěstí prenatální diagnostika většiny patologických stavů, které v současné době můžeme odhalit, nemůže vést k efektivní terapii plodu. A právě výsledek těchto vyšetření může být impulsem pro rozhodnutí k ukončení těhotenství z genetické indikace. Přestože může být tento způsob ukončení těhotenství vnímán mnoha lidmi za přinejmenším diskutabilní, faktem zůstává, že konečné rozhodnutí spočívá na rodičích (Čech a kol., 2006, s. 64, 65). Z praxe víme, že se pro většinu rodičů nejedná o rozhodnutí jednoduché.

3.3 Sdělení a přijetí diagnózy

Jak uvádí Jungwirthová a kol. (2015, s. 4), očekávání nebo narození dítěte s postižením či závažným onemocněním je pro rodinu vždy obrovský šok. To co představovalo radost, se najednou mění ve stres a strach z budoucnosti. „*Vedle úmrtí blízkého člověka a sdělení diagnózy vlastního závažného onemocnění patří tato situace mezi nejzávažnější spouštěče traumatické krize.*“ (Jungwirthová a kol. 2015, s. 4). Dokoupilová a kol. (2017, s. 31) dále uvádějí, že v prvních chvílích sdělení dochází u rodičů k šoku spojenému s velkou úzkostí doprovázenou řadou obranných mechanismů, jako jsou popírání problému, netečnost, zpochybňování výsledků vyšetření i agresivita vůči zdravotnickému personálu. Počáteční sdělení, podání informací a komunikace s rodiči je proto velmi citlivým momentem, ke kterému by se mělo přistupovat nanejvýš profesionálně.

3.3.1 Význam komunikace s pacientem

„*Písmo seabemoudřejší nenahradí živé slovo.*“ Božena Němcová (Tomová a Křivková 2016, s. 24)

Jak již bylo zmíněno výše, prochází si rodina v případě nepříznivých výsledků v rámci prenatalní diagnostiky velmi složitou situací, která klade zvýšené nároky i na ošetřující lékaře a všeobecné sestry. Právě všeobecná sestra je často tou, na kterou se klienti obrací s dotazy a svěřují jí své obavy. Je proto důležité, aby sestra pomocí vhodné komunikace dobře zvládla tuto úlohu a situaci, ve které se rodiče nacházejí, jim co nejvíce pomohla usnadnit. „*Vztah mezi sestrou a pacientem je utvářen prostřednictvím komunikace. Opravdovost, trpělivost, otevřenost, srozumitelnost, jasnost, výstižnost jsou těmi atributy v interakci, které pomáhají vytvářet důvěrný a pozitivní vztah mezi aktéry komunikační výměny.*“ (Tomová a Křivková 2016, s. 10) V profesionální komunikaci se v současné době objevuje zejména přístup zaměřený na člověka, který zavedl psycholog Carl R. Rogers. Podporuje nejen samotného pacienta, ale i schopnost empatie ošetřující osoby. Zaměřuje se na schopnost porozumět a vyjadřovat se nejen verbálně, ale i pomocí gest, mimiky. Zaměřuje se na schopnost zvládnání konfliktů, způsobilost řídit a regulovat emoce atd. Tyto dovednosti by měly být součástí celoživotního vzdělávání a jsou často obsaženy i ve vlastním etickém kodexu mnoha zdravotnických institucí. Předpokladem

efektivní komunikace z pohledu ošetrovatelské péče je podle Tomové a Křivkové (2016, s. 15-17) zejména:

- Jednoduchost – informace musí být jasné, přiměřené možnostem pacienta.
- Stručnost – stručné, ale ne strohé sdělení.
- Reciprocita – je potřeba efektivní využití času a poskytnout pacientovi dostatek prostoru pro vlastní vyjádření, popř. dotazy.
- Zřetelnost – zřetelně vystihnout podstatu věci.
- Vhodné načasování – je potřeba zajistit soukromí, klid a dostatek času.
- Kognitivní přizpůsobivost – při komunikaci přizpůsobuje sestra jednání reakcím pacienta.
- Flexibilita – je charakterizována otevřeností, upřímností, schopností navázat a udržet rozhovor.

„Komunikace probíhající mezi sestrou a pacientem je nezvratná a neopakovatelná. Při komunikaci je důležité, aby sestra navodila ovzduší důvěry...“ (Zacharová, 2010, s. 28).

Pro ošetrující sestru je velmi důležité mít na paměti, že se při jednání s klienty mohou vyskytnout i některé doprovodné ošetrovatelské diagnózy, jejichž znalost může pomoci lépe pochopit jednání klientů a dokázat zvolit vhodné prostředky komunikace. V případě těhotných žen, které se dozvědí nepříznivé informace v rámci prenatalní diagnostiky, se může jednat například o:

- bezmocnost – 00125
- beznaděj – 00124
- poškozená sociální interakce – 00052
- riziko bezmocnosti – 00152
- riziko osamělosti – 00054
- riziko situačně snížené sebeúcty – 00153
- sociální izolace – 00053 (Vörösová a kol., 2015, s 83–90)

Kromě znalostí čistě odborných musí mít ošetrující sestra i znalosti z oblasti psychologie, zejména však musí mít vnitřní osobnostní předpoklady a schopnost empatie,

nejdůležitějším pravidlem je pamatovat na to, že každý jedinec je jiný, individuální a je potřeba k němu tak přistupovat, jedině tak může být komunikace mezi ní a klienty opravdu efektivní.

4 PRAKTICKÁ ČÁST

Průzkumná část práce se zaměřuje na praktické zjišťování informací zkoumané problematiky. Na úvod je v této kapitole definován problém průzkumu, dále jsou zde popsány cíle. Vzhledem k povaze výzkumu, který lze označit za kvantitativní, jsou vyjmenovány i příslušné předpoklady, které se budeme snažit pomocí realizovaného průzkumu potvrdit, nebo vyvrátit. Výsledky takto získané podrobně popíšeme v diskuzi a využijeme jako podklad pro návrhy zlepšující současnou praxi.

Časový harmonogram výzkumné části práce:

stanovení cílů práce, formulace hypotéz – březen 2018

analýza statistických údajů uvedených v databázi – říjen 2018

sestavení dotazníku – březen 2018

pilotážní výzkum, korekce dotazníků – září 2018

realizace vlastního šetření – prosinec/leden 2018/19

interpretace a závěry výzkumu – únor 2019

4.1 Výzkumný problém

Cílem práce je poukázat na možnosti a důležitost prenatalní diagnostiky vrozených vývojových vad. Praktická část práce si klade za cíl analyzovat současnou situaci v oblasti prenatalní diagnostiky VVV, s důrazem na screening v prvním trimestru, zájem žen o specializované vyšetření, celkový přístup žen k prevenci v průběhu těhotenství a úlohu všeobecné sestry v oblasti edukace.

V rámci výzkumu budeme hledat odpovědi na následující otázky:

Jaká skupina klientek využívá možnosti screeningu VVV v prvním trimestru gravidity nejčastěji (vzdělání, věk)?

Je zájem o diagnostiku v prvním trimestru těhotenství?

Jaká je záchytnost vrozených vývojových vad v prvním trimestru (konkrétně chromozomální aberace)?

Jak velkou roli hraje při absolvování screeningu VVV v prvním trimestru možnost čerpat příspěvek zdravotní pojišťovny?

Odkud těhotné ženy informace související s prenatalní diagnostikou VVV čerpají?

Navštěvují těhotné ženy předporodní kurzy?

4.2 Cíle průzkumu

Metodika výzkumného projektu vychází z principů kvantitativního výzkumu, v rámci kterého lze na základě průzkumného problému sledovat několik cílů a stanovit příslušné předpoklady.

Cíl průzkumu

- 1) Analyzovat současnou situaci v oblasti prenatalní diagnostiky VVV. S důrazem na screening v prvním trimestru, zájem žen o specializované vyšetření, celkový přístup žen k prevenci v průběhu těhotenství a úlohu všeobecné sestry v oblasti edukace.

Díličí cíle související s realizovaným průzkumem:

- 1) Zjistit, jaká skupina žen (dle věku a vzdělání) nejčastěji podstupuje screening VVV v těhotenství.
- 2) Porovnat zájem o diagnostiku vrozených vývojových vad v současnosti s obdobím před deseti lety.
- 3) Zjistit, zda dosažené vzdělání žen ovlivňuje zájem o prenatalní vyšetření VVV.
- 4) Zjistit, odkud čerpají těhotné ženy informace o možnostech prenatalní diagnostiky VVV.
- 5) Zjistit, jaké jsou důvody žen pro podstoupení prenatalní diagnostiky VVV.
- 6) Zjistit, zda těhotné ženy čerpají příspěvek zdravotní pojišťovny pro úhradu screeningu VVV. Jakou tento příspěvek hraje roli při absolvování screeningu a zda je postoj ovlivněn vzděláním gravidních žen.
- 7) Zjistit, zda a od kolikátého týdne navštěvují ženy prenatalní poradnu.
- 8) Zjistit, jak o sebe těhotné ženy pečují (výživa, účast na předporodních kurzech...) a zda je přístup k těhotenství ovlivněn vzděláním těhotných žen.

Výzkumné předpoklady:

PŘEDPOKLAD 1 Screening VVV podstupují častěji ženy nad 35 let než ženy mladší 35 let.

PŘEDPOKLAD 2: Zájem o screening VVV se v porovnání se zájmem v roce 2008 zvýšil.

PŘEDPOKLAD 3: Vzdělání gravidních žen nemá vliv na podstoupení screeningového vyšetření VVV.

PŘEDPOKLAD 4: Výše vzdělání nehraje roli v navštěvování prenatalní poradny.

PŘEDPOKLAD 5: Informace o prenatalní diagnostice VVV získávají ženy od lékařů v gynekologické ambulanci.

PŘEDPOKLAD 6: Důvodem podstoupení screeningu VVV u těhotných žen jsou preventivní důvody.

PŘEDPOKLAD 7: Výše vzdělání žen nemá vliv na postoj k samouhradě screeningového vyšetření VVV.

PŘEDPOKLAD 8: Vzdělání gravidních žen neovlivňuje zájem navštěvovat předporodní kurzy.

4.3 Metoda průzkumu

Pomocí metody analýzy odborných dokumentů byly informace čerpány z databáze Genetiky Plzeň, s. r. o, pro statistické zpracování budou využity anonymní údaje pacientek, které absolvovaly screening v prvním trimestru za období tří měsíců (Souhlas pracoviště je uveden v příloze J).

V rámci výzkumné části bakalářské práce bylo rovněž realizováno dotazníkové šetření zaměřené na úroveň informovanosti pacientek s možnostmi prenatalní péče a průběh gravidity. Bylo realizováno u pacientek na pracovišti Genetiky Plzeň, s. r. o. (Distribučováno bylo 150 dotazníků, návratnost byla 150 dotazníků). Nestandardizovaný dotazník obsahuje celkem 16 otázek (6 uzavřených, 7 polouzavřených a 3 otevřené otázky) viz příloha I. Průzkum vychází z principů kvantitativního výzkumu, v rámci kterého lze sledovat několik cílů a stanovit příslušné předpoklady.

Použité metody

Hlavní použité metody:

- dotazníkové šetření

(nestandardizovaný dotazník koncipovaný pro klientky Genetiky Plzeň, s. r. o.)

- analýza interních odborných dokumentů (databáze pacientů Genetiky Plzeň, s. r. o.)

4.4 Charakteristika místa výzkumu a výběrového vzorku

Charakteristika místa výzkumu

Realizovaný výzkum k bakalářské práci probíhal na pracovišti Genetiky Plzeň, s. r. o. Genetika Plzeň je moderní pracoviště, které nabízí mimo jiného genetická screeningová i invazivní vyšetření. Klientům a zejména klientkám je k dispozici osm ambulancí včetně dětské kardiologie se zaměřením na echo srdce. Jedním ze základních a nejznámějších typů vyšetření je ultrazvukové vyšetření. Při něm používá společnost Genetika Plzeň 3D a 4D ultrazvuk.

Charakteristika základního souboru a výzkumného vzorku

Výzkumný soubor byl tvořen klientkami pracoviště Genetiky Plzeň, s. r. o. Výzkumný vzorek tvoří ty, které navštívily toto pracoviště v roce 2018/19 (2008).

Pro vlastní dotazníkové šetření byly osloveny klientky na pracovišti Genetiky Plzeň, s. r. o., v období prosince a ledna 2018/2019.

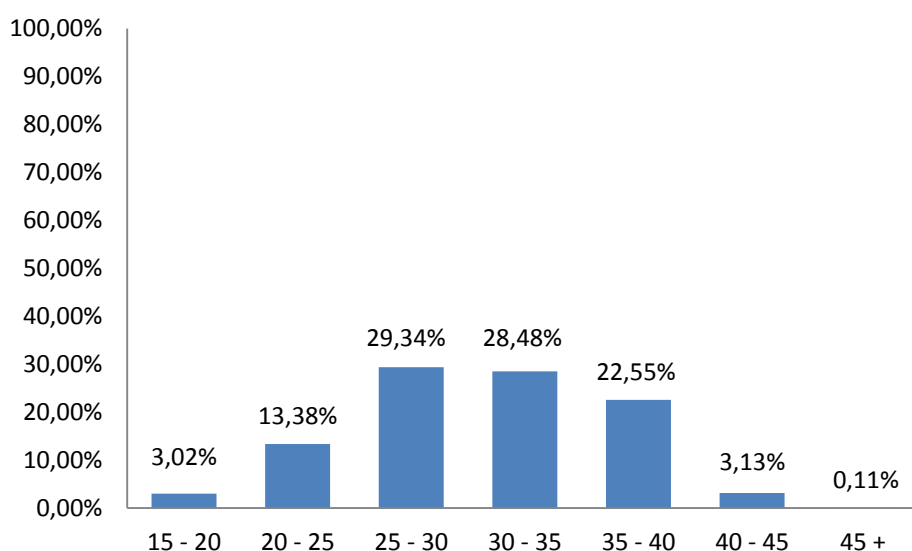
Pomocí metody analýzy odborných dokumentů byly informace čerpány z databáze Genetiky Plzeň, s. r. o., pro statistické zpracování budou využity anonymní údaje pacientek, které absolvovaly screening v prvním trimestru za období tří měsíců. V rámci výzkumného šetření byly použity (anonymní) údaje všech pacientek, které využily možnost screeningu v prvním trimestru gravidity v období srpen–říjen 2018 (pro srovnání údajů i v roce 2008).

Pro lepší názornost jsou následující výsledky zpracovány pomocí počítačového programu Microsoft Office Excel do přehledných sloupcových grafů.

5 INTERPRETACE VÝSLEDKŮ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

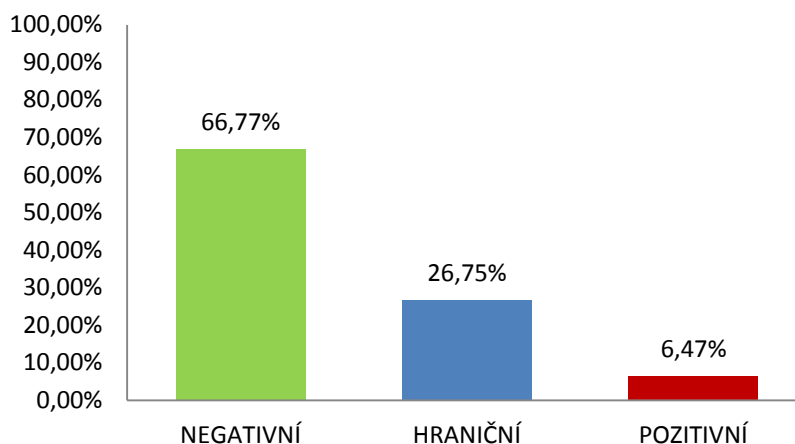
5.1 Interpretace výsledků výzkumného šetření – analýza údajů z databáze

Pro zjištění potřebných údajů metodou analýzy odborných dokumentů bylo využito údajů z databáze Genetiky Plzeň, s. r. o. V rámci výzkumu byly vyhodnoceny záznamy všech pacientek, které absolvovaly screening v prvním trimestru, za období tří měsíců srpen–říjen 2018 (tj. celkem 927 žen) a pro srovnání údajů i v roce 2008, srpen–říjen (tj. celkem 341 žen).



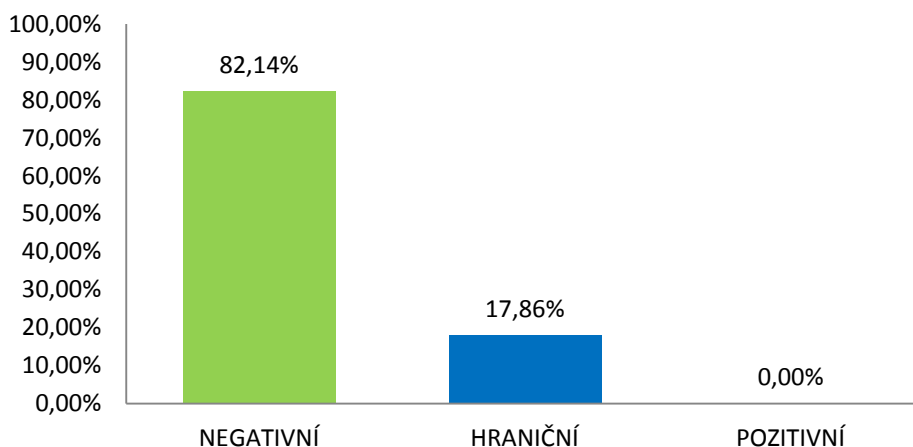
Graf č. 1 Věkové složení žen, které podstoupily screening VVV v prvním trimestru gravidity v roce 2018 (srpen–říjen) (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 1 zobrazuje věkové rozložení žen, které podstoupily screening VVV v prvním trimestru gravidity v období srpen–říjen 2018 na pracovišti genetiky Plzeň, s. r. o. Z grafu je patrné, že nejvíce žen bylo ve věku od 25 do 35 let.



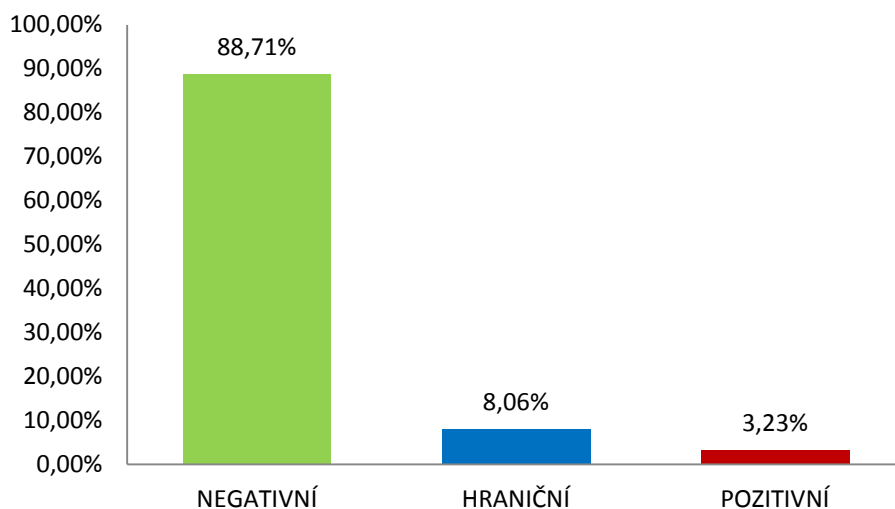
Graf č. 2 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen, které vyšetření podstoupily v srpnu–říjnu 2018 (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 2 zobrazuje výsledky screeningu vrozených vývojových vad, je z něho patrné, že poměrně velká procentuální část výsledků je hraniční, celkem 248 z 927, tj. 26,75 %. 6,47 % žen, tj. 60 se ocitlo v kategorii pozitivních výsledků na přítomnost VVV u plodu, těmto ženám je v rámci další péče nabídnuto invazivní vyšetření plodu.



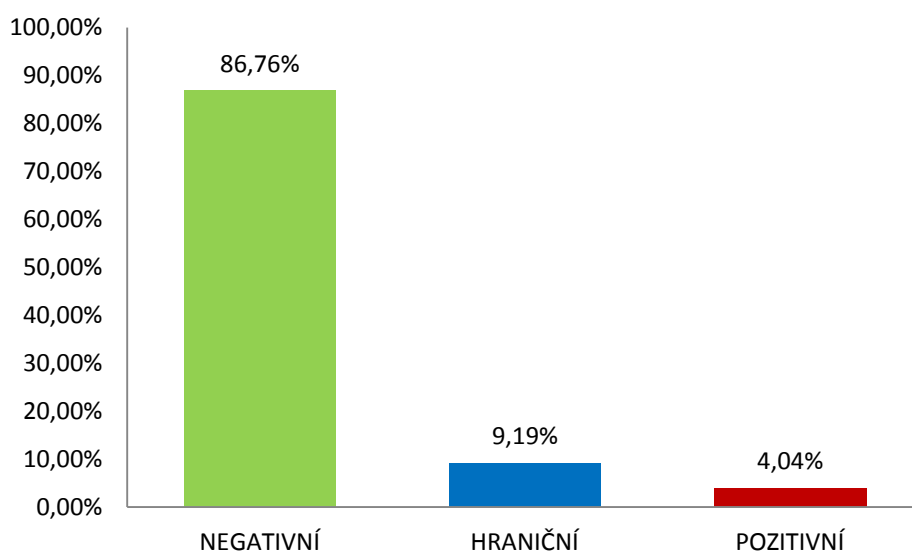
Graf č. 3 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen do 20 let (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 3 ukazuje výsledky screeningu u žen do 20 let, z 28 žen byl nalezen hraniční výsledek u 5.



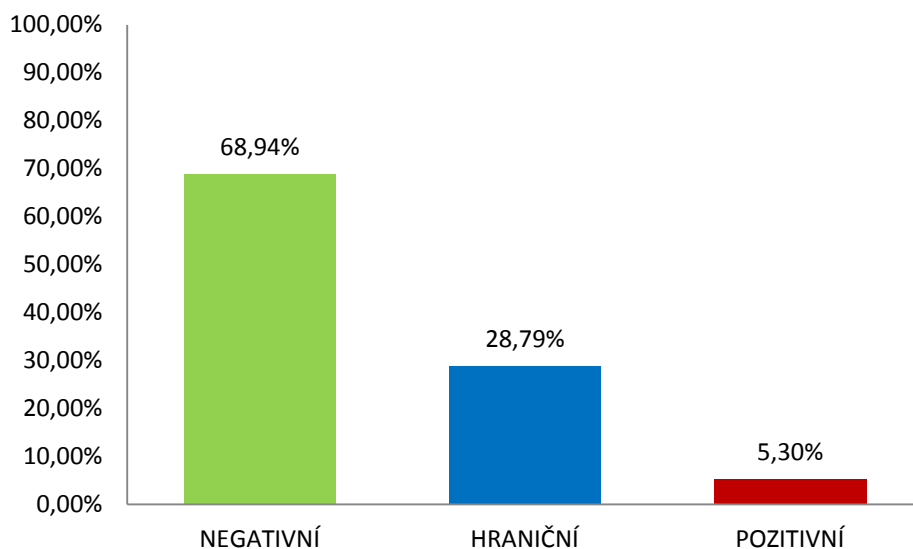
Graf č. 4 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen od 20 do 25 let
(Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 4 ukazuje výsledky screeningu u žen mezi 20–25 roky, z celkem 124 klientek byl hraniční výsledek nalezen u 10 a u 4 byl test pozitivní na přítomnost VVV plodu.



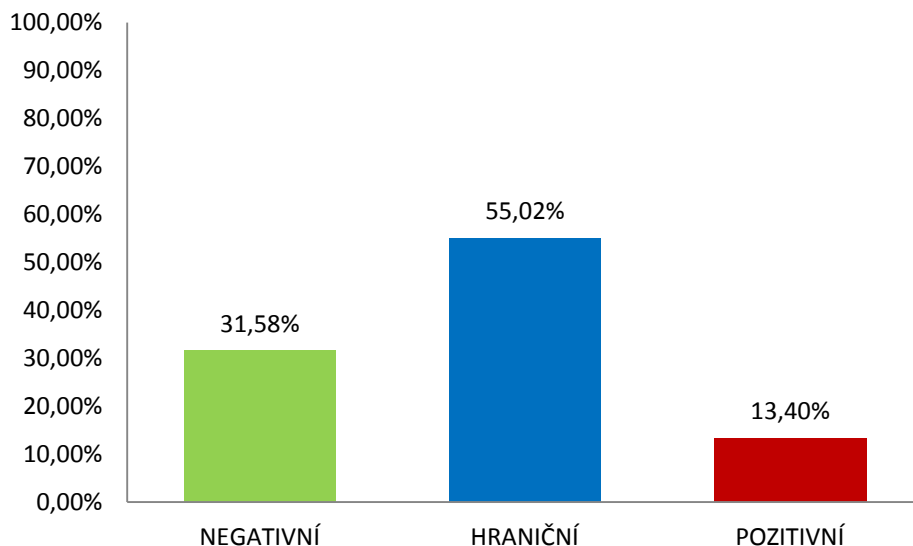
Graf č. 5 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen od 25 do 30 let
(Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 5 ukazuje výsledky screeningu u žen mezi 25–30 roky, z celkem 272 klientek byl hraniční výsledek nalezen u 25 a u 11 bylo vyšetření pozitivní na přítomnost VVV plodu.



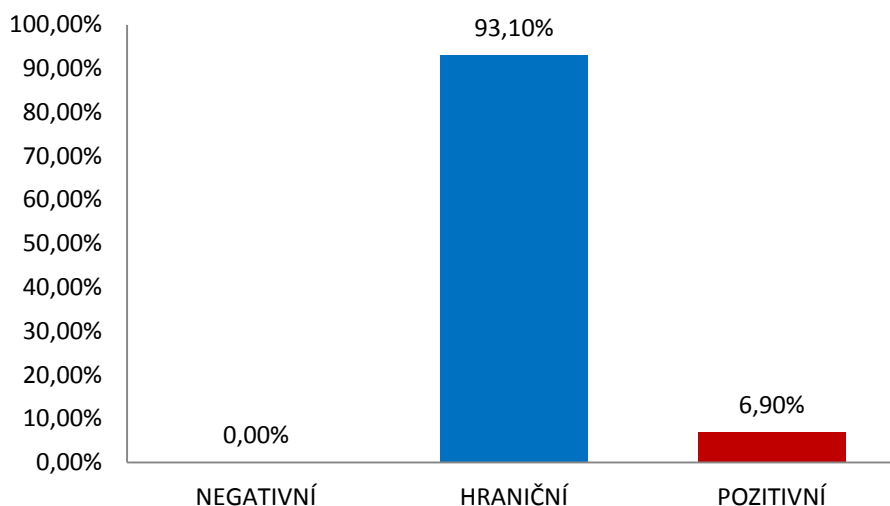
Graf č. 6 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen od 30 do 35 let
(Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 6 ukazuje výsledky screeningu u žen mezi 30–35 lety, z celkem 264 klientek byl hraniční výsledek nalezen u 76 a u 14 byl test pozitivní na přítomnost VVV plodu.



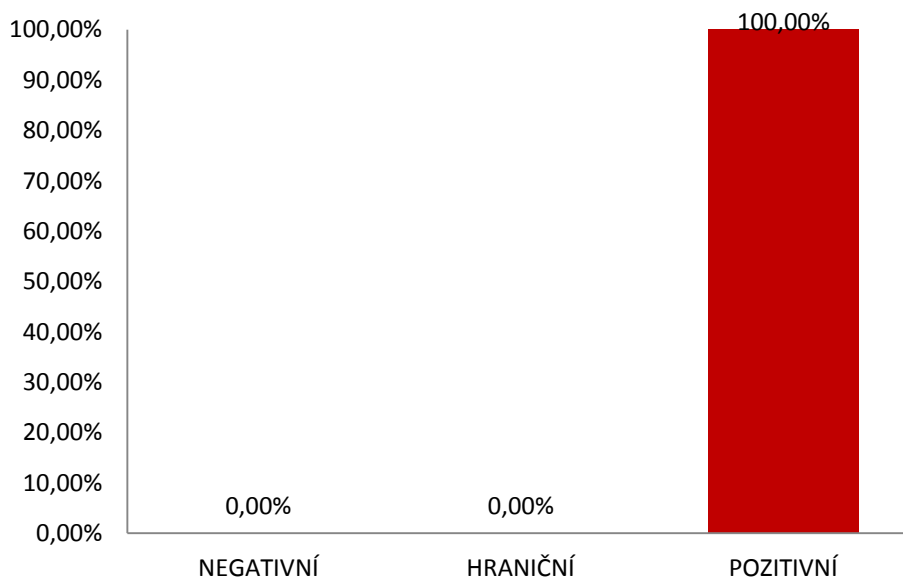
Graf č. 7 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen od 35 do 40 let
(Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 7 ukazuje výsledky screeningu u žen mezi 35–40 roky, z celkem 209 klientek byl hraniční výsledek nalezen u 115 a u 28 byl test pozitivní na přítomnost VVV plodu.



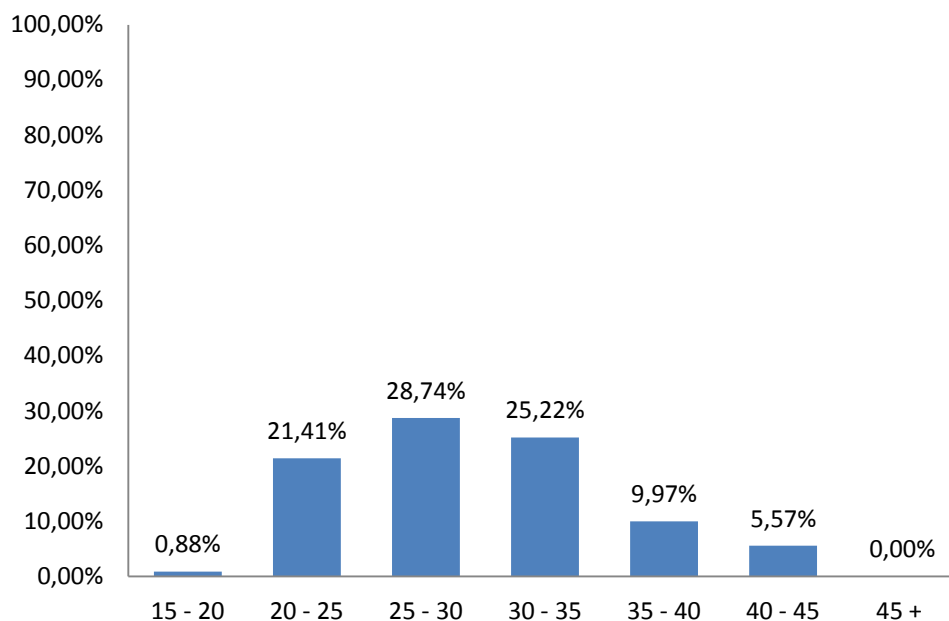
Graf č. 8 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen od 40 do 45 let (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 8 ukazuje výsledky screeningu u žen mezi 40–45 lety, z celkem 29 klientek byl hraniční výsledek nalezen u 27 a 2 byl test pozitivní na přítomnost VVV plodu.



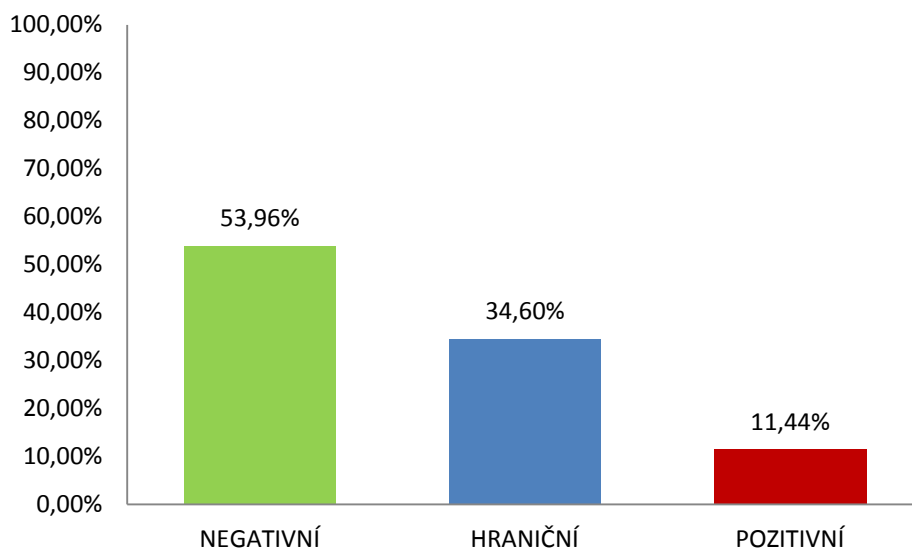
Graf č. 9 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen nad 45 let (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 9 ukazuje výsledky screeningu u žen nad 45 let, zde byla pouze jedna žena, u které byla zároveň potvrzena přítomnost VVV plodu.



Graf č. 10 Věkové složení žen, které podstoupily screening VVV v prvním trimestru gravidity v roce 2008 (srpen–říjen) (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 10 zobrazuje věkové rozložení žen, které podstoupily screening VVV v prvním trimestru gravidity v období srpen–říjen 2008 na pracovišti genetiky Plzeň, s. r. o. Z grafu je patrné, že nejvíce žen bylo ve věku od 25 do 35 let. V porovnání s údaji z roku 2018 lze konstatovat, že z hlediska věku jsou výsledky obdobné, můžeme zde pozorovat drobnou odchylku v počtu žen do 25, kterých bylo v roce 2008 více, a naopak těhotných žen nad 35 let bylo výrazně méně. Rozdílný je také celkový počet 341 žen oproti 927, které absolvovaly vyšetření VVV v roce 2018. Z těchto údajů lze usuzovat narůstající zájem o prvotrimestrový screening VVV.



Graf č. 11 Výsledky screeningu VVV v prvním trimestru gravidity u žen, které vyšetření podstoupily v srpnu–říjnu 2008 (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 11 zobrazuje výsledky screeningu vrozených vývojových vad, je z něho patrné, že poměrně velká procentuální část výsledků je hraniční celkem 118 z 341 žen tj. 34,6 %, 11,44 % žen, tj. 39 se ocitlo v kategorii pozitivních výsledků na přítomnost VVV u plodu, těmto ženám je v rámci další péče nabídnuto invazivní vyšetření plodu. Z těchto údajů plyne, že situace byla horší v roce 2008 než v roce 2018.

5.1.1 Shrnutí výsledků výzkumného šetření – analýza údajů z databáze

V rámci šetření bylo zjištěno několik zajímavých údajů, v roce 2018 využilo možnosti screeningu VVV **927 žen** v průběhu 3 měsíců, ve stejném časovém úseku **před 10 lety jich bylo pouze 341**, zároveň si však lze všimnout i dalších odlišností, jakou je například zvyšující se věk rodiček.

V rámci screeningu vrozených vývojových vad se v případě pozitivního nálezu dále provádí invazivní či neinvazivní vyšetření pro potvrzení diagnózy. V případě potvrzení vady má těhotná možnost těhotenství ukončit. V případě hraničních výsledků screeningu je rovněž možné podstoupit další vyšetření, popřípadě je žena sledována a je provedena další diagnostika ve 21. týdnu těhotenství.

S ohledem na výskyt vrozených vývojových vad plodu se podařilo zjistit přítomnost vady u celkem 60 žen v roce 2018, z těchto nálezů byl ve 13 případech tj. u **7,8**

% potvrzen Downův syndrom, u 12 žen došlo k ukončení těhotenství z genetické indikace.

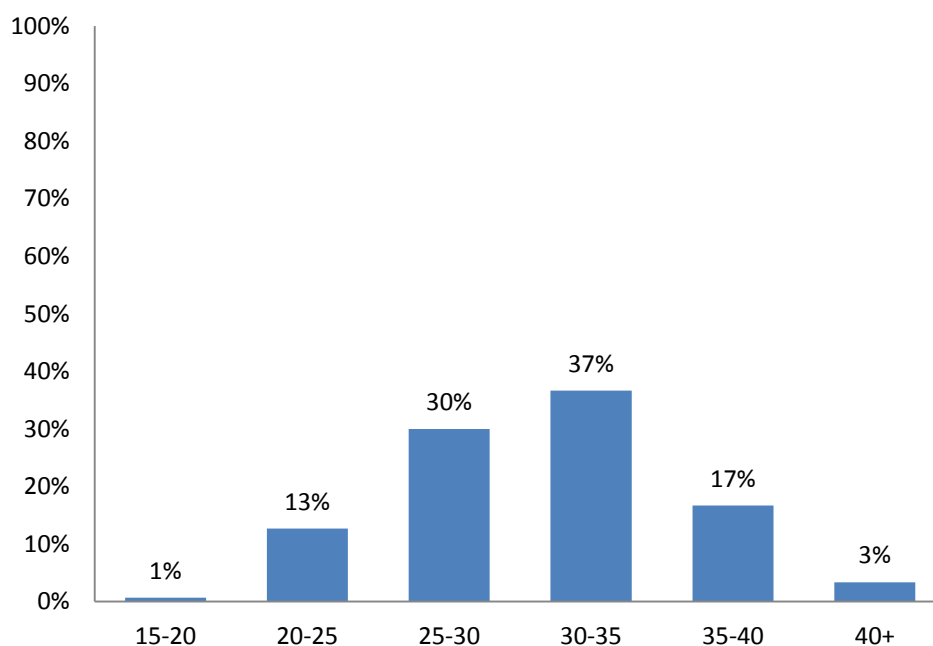
V roce 2008 bylo nalezeno 39 pozitivních screeningů, z toho se v 5 případech jednalo o **nález Downova syndromu tj. u 1,95 % žen** a 3 z těchto žen se rozhodly pro ukončení těhotenství.

Z výsledků je tedy zřejmé, že i přes vyšší výskyt vad v roce 2008 (11,44 %) oproti roku 2018 (6,4 %) je výrazně vyšší výskyt tohoto syndromu.

5.2 Interpretace výsledků výzkumného šetření – dotazníkové šetření

Pro zjištění potřebných údajů v rámci výzkumu byly vyhodnoceny odpovědi klientek na dotazníkové šetření zaměřené na úroveň informovanosti pacientek s možnostmi prenatální péče a průběh gravidity. Šetření bylo realizováno u pacientek na pracovišti Genetiky Plzeň, s. r. o. (distribučováno bylo 150 dotazníků, návratnost byla 150 dotazníků). Nestandardizovaný dotazník obsahuje celkem 16 otázek (6 uzavřených, 7 polouzavřených a 3 otevřené otázky) a je součástí příloh. V následujícím textu jsou graficky zpracované výsledky výzkumu.

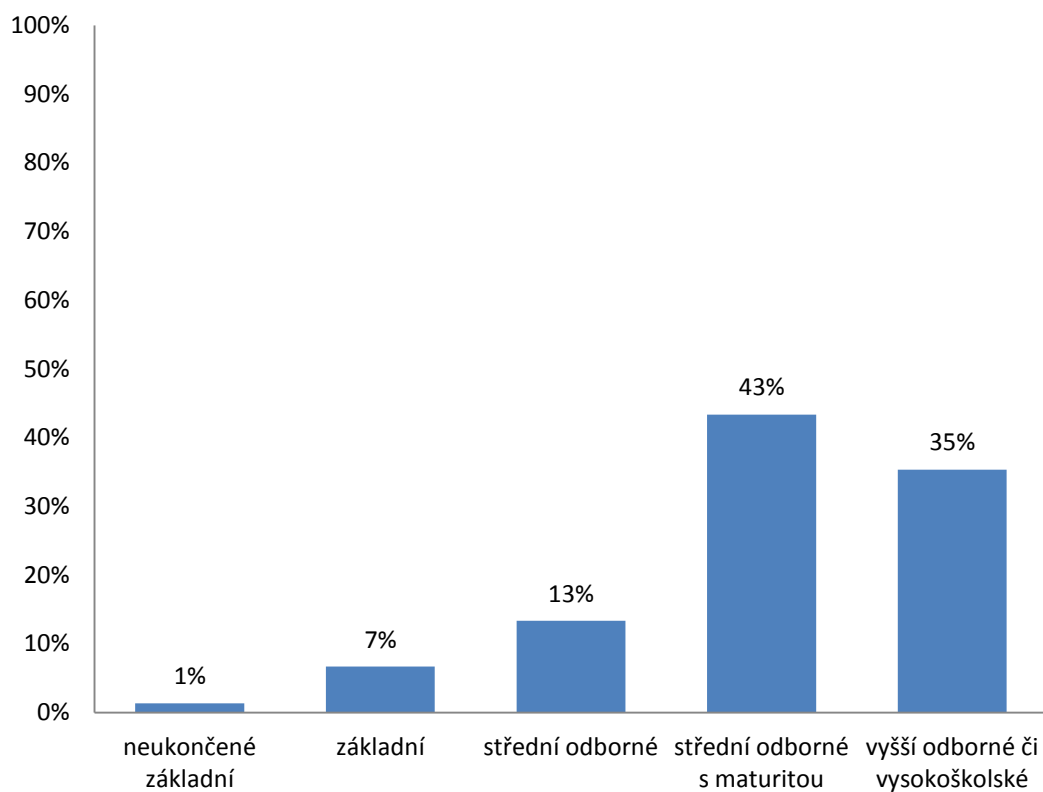
1. Uved'te Váš věk?



Graf č. 12 Věkové složení žen. (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 12 zobrazuje věkové rozložení žen, které se zúčastnily dotazníkového šetření. Z výsledků je patrné že převažují ženy mezi 30. a 35. rokem.

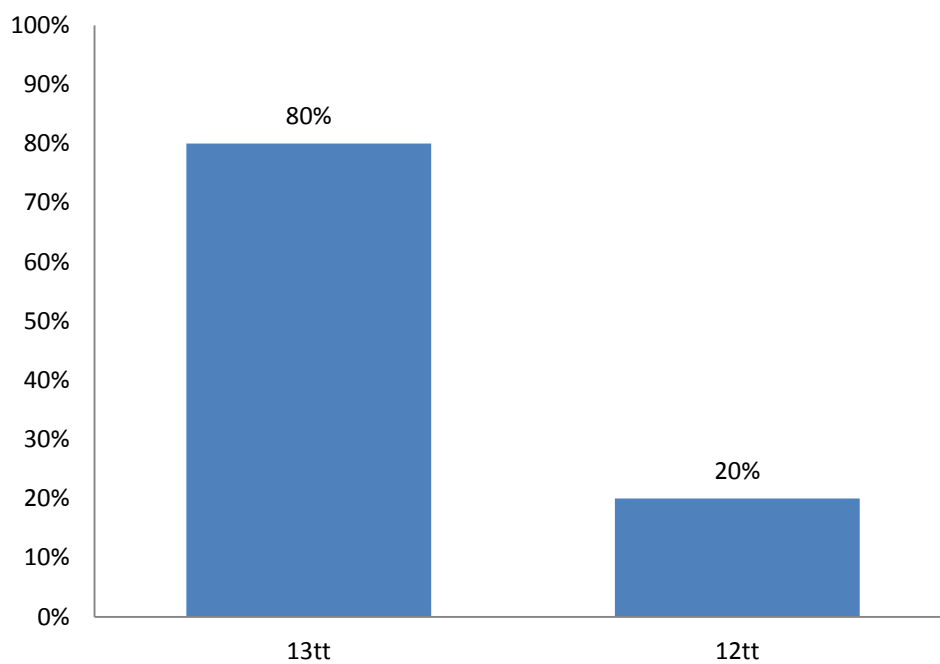
2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?



Graf č. 13 Vzdělání respondentů (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 13 ukazuje, že mezi respondentkami převažují ženy se středním odborným vzděláním s maturitou.

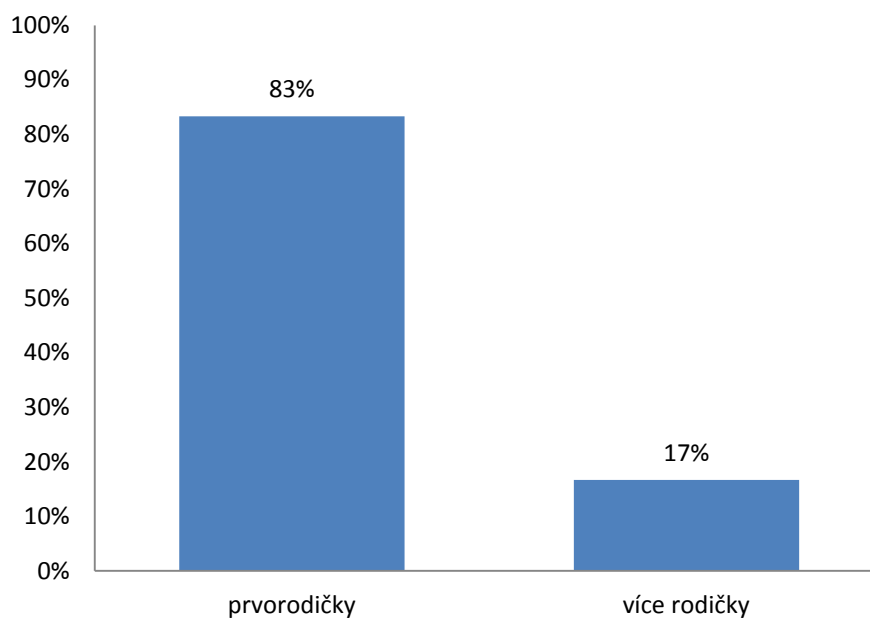
3. V kolikátém týdnu gravidity jste?



Graf č. 14 Týden těhotenství u žen, které vyplnily dotazník (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 14 zobrazuje týden těhotenství respondentek, pomocí tohoto údaje můžeme vyčíst, že 80 % žen bylo ve 13. týdnu těhotenství a 20 % ve 12.

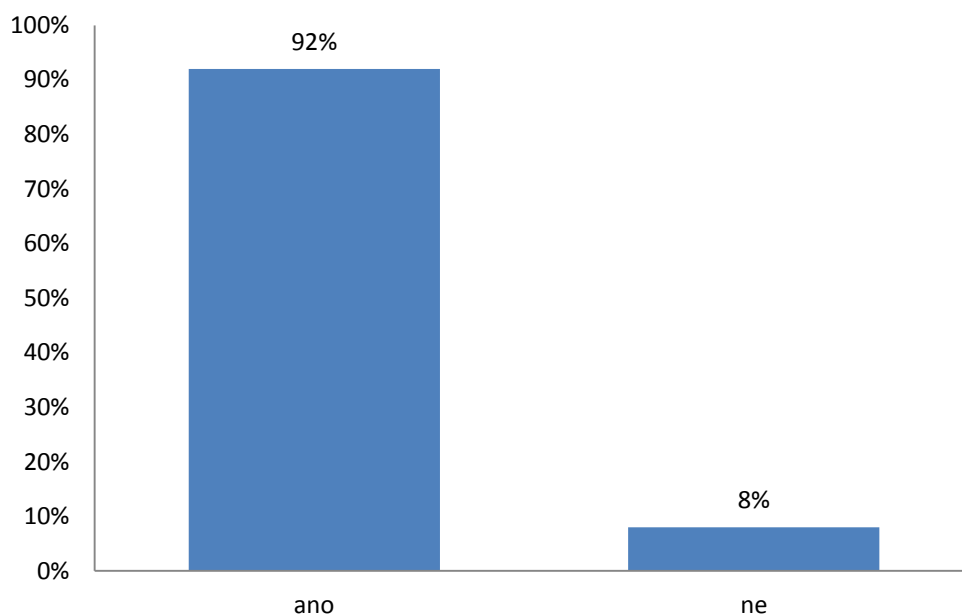
4. O kolikáté Vaše těhotenství se jedná?



Graf č. 15 Počet těhotenství (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 15 znázorňuje zda se jedná o prvorodičky, či více rodičky, z grafu je patrné, že mezi respondentkami bylo výrazně více prvorodiček.

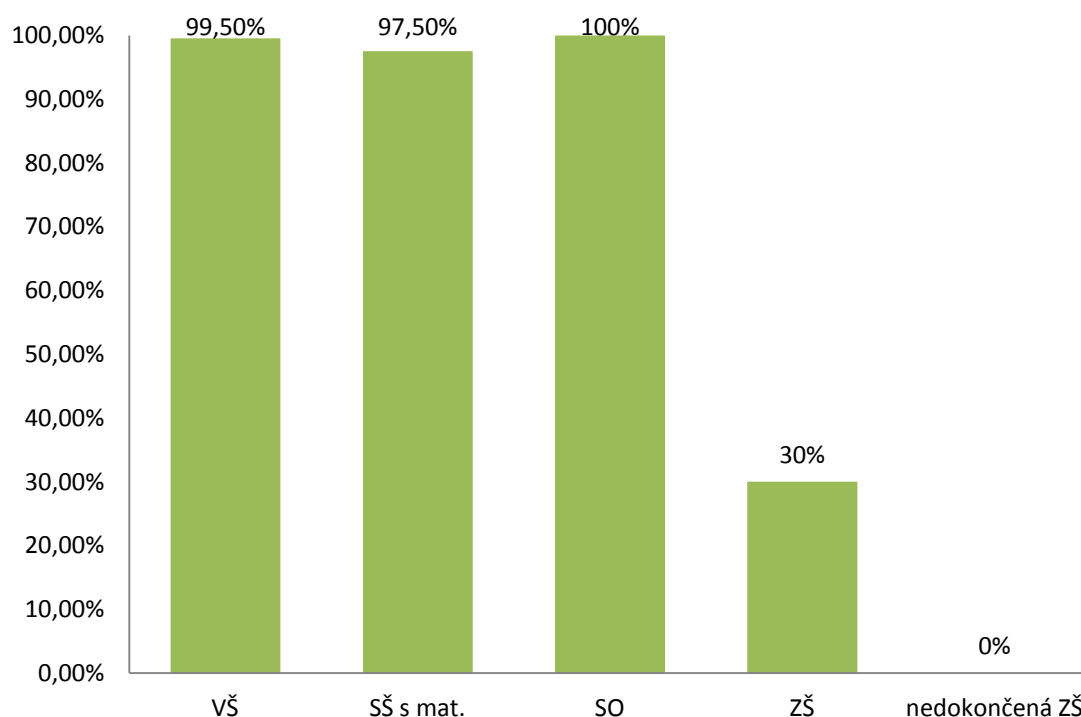
5. Užíváte ve spojitosti s těhotenstvím nějaké vitamínové preparáty?



Graf č. 16 Užívání vitamínových preparátů (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 16 ukazuje počet žen, které v průběhu těhotenství užívají vitamínové preparáty, podle výsledků šetření lze uvést, že 92 % těhotných žen z řad respondentek užívá ve spojitosti s těhotenstvím vitamíny. Z těchto žen užívá 80 % kyselinu listovou a ostatních 12 % uvedlo kombinované vitamíny určené pro těhotné.

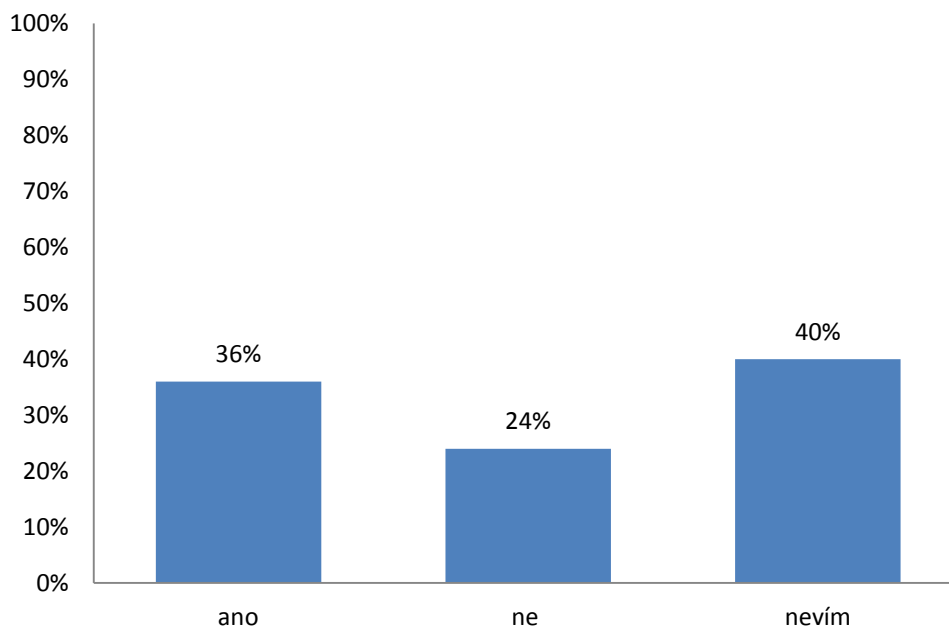
Užíváte ve spojitosti s těhotenstvím nějaké vitamínové preparáty?



Graf č. 16 A Užívání vitamínových preparátů vzhledem k dosaženému stupni vzdělání
(Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 16 A graficky znázorňuje rozložení žen, které užívají vitamínové preparáty v těhotenství, vzhledem k dosaženému vzdělání. Je z něho patrné, že zatímco u žen s VŠ vzděláním užívá vitamíny 52 z 53 dotázaných, u respondentek s maturitou a středním odborným vzděláním 97,5 a 100 % dotázaných. Ze žen se základním vzděláním uvedlo užívání vit. doplňků jen 30 % dotázaných a bez ukončeného základního vzdělání neužívá vitamínové doplňky žádná.

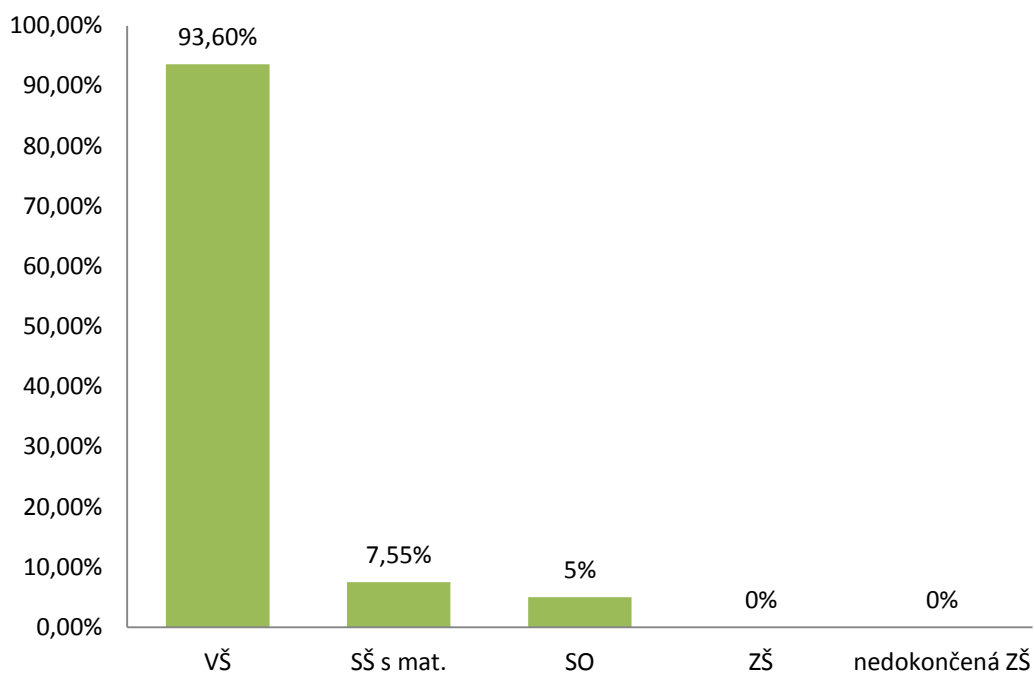
6. Navštěvujete/budete navštěvovat předporodní kurz?



Graf č. 17 Návštěvnost předporodních kurzů (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 17 znázorňuje počet žen, které navštěvují nebo budou navštěvovat předporodní kurz, zde uvedlo 36 %, tj. 54 žen, že ano (ve všech případech se jednalo o prvorodičky), 36 žen uvedlo, že ne (z tohoto počtu se však jednalo ve 20 případech o vícero dičky) a celkem 60 žen uvedlo, že zatím neví.

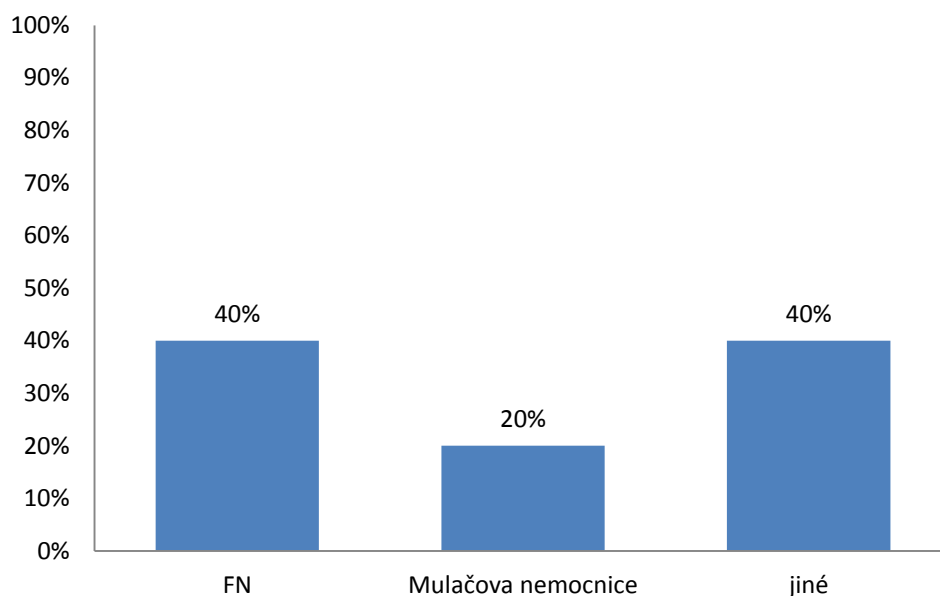
Navštěvujete/budete navštěvovat předporodní kurz?



Graf č. 17A Návštěvnost předporodních kurzů vzhledem ke vzdělání (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 17 A graficky znázorňuje rozložení žen, které navštěvují nebo budou navštěvovat předporodní kurz, vzhledem k dosaženému vzdělání. Je z něho patrné, že zatímco u žen s VŠ vzděláním je pro navštěvování kurzu rozhodnuto 93,6 % žen, mezi respondentkami se základním vzděláním a nedokončeným základním vzděláním nemá o kurz zájem žádná. V 9 z 12 případů se přitom jedná o prvorodičky.

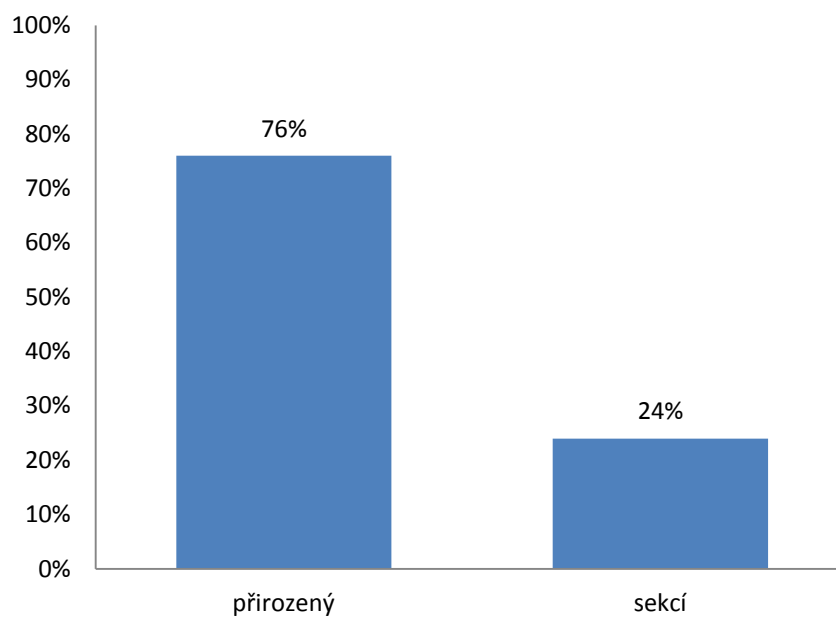
7. Pokud jste již rodila, uveďte prosím kde, pokud ne, přejděte k otázce č. 9.



Graf č. 18 Porodnice předchozího porodu (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 18 ukazuje zastoupení porodnic u žen, které již rodily (25 ze 150), z větší části rodily ženy ve FN Plzeň (10 žen), v Mulačově nemocnici 5 žen a 10 zvolilo porodnici mimo Plzeň.

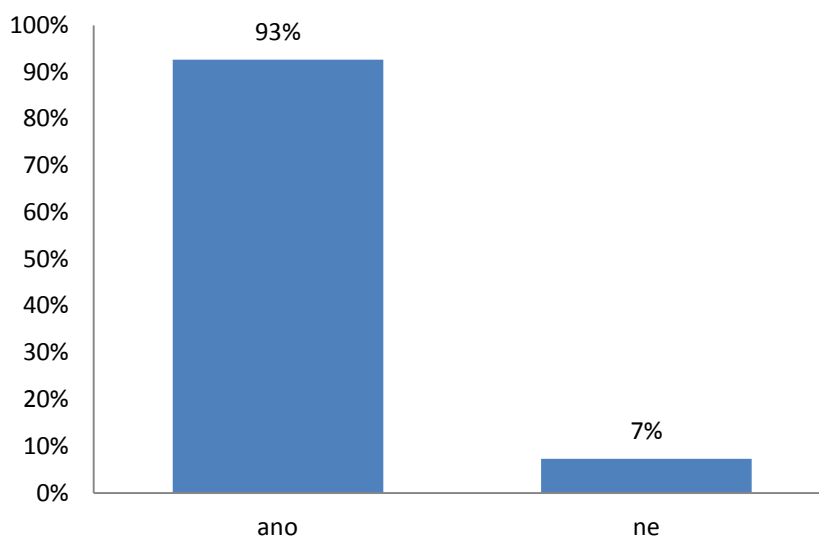
8. Uveďte prosím, zda se jednalo o porod vaginální či operační:



Graf č. 19 Způsob předchozího porodu u žen, které vyplnily dotazník (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 19 znázorňuje počet žen, které rodily přirozeně, a počet žen, které rodily sekcí. Z výsledků je patrné, že z 25 žen proběhl u 19 z nich (tj. v 76 %) přirozený porod a u 6 žen sekcí, z toho u 3 byla sekce zvolena pro polohu plodu, u dvou z důvodu věku matky a u 1 ze zdravotní indikace.

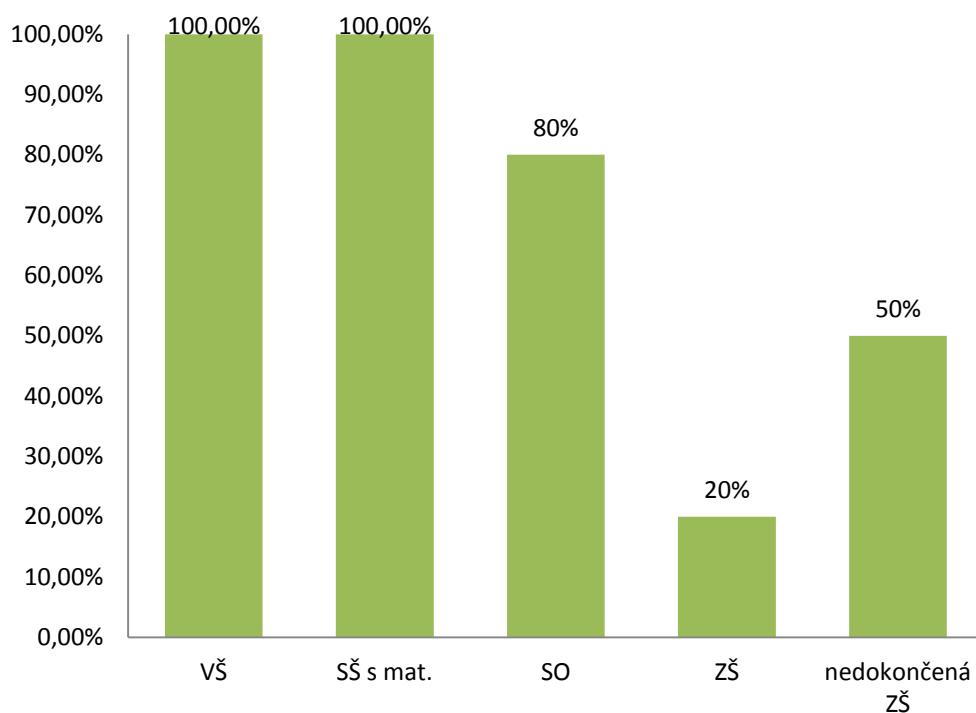
9. Navštěvujete pravidelně prenatalní poradnu?



Graf č. 20 Návštěvnost prenatalní poradny u žen, které vyplnily dotazník (Zdroj: vlastní šetření.)

Graf č. 20 zobrazuje návštěvnost prenatalní poradny. Prenatální poradnu navštěvuje 93 % dotázaných žen, tj. 139 ze 150, z toho 98 od 8. týdne těhotenství, 20 žen od 9. týdne těhotenství, 11 žen od 7. týdne a 10 žen od 6. týdne těhotenství.

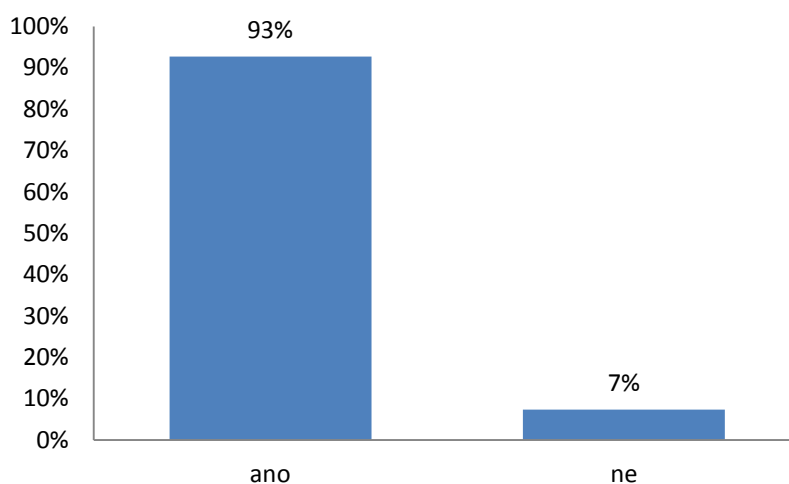
Navštěvujete pravidelně prenatalní poradnu?



Graf č. 20 A Návštěvnost prenatalní poradny u žen, vzhledem ke vzdělání žen (Zdroj: vlastní šetření.)

Graf č. 20 A znázorňuje rozložení žen, které navštěvují prenatalní poradnu vzhledem k dosaženému stupni vzdělání. Zatímco v případě žen s vysokoškolským vzděláním a vzděláním s maturitou je účast v prenatalní poradně 100%, u žen s vyučením ji nenavštěvují 2 tj. 20 %, z 20 a se základním vzděláním celých 80 %, tj. 8 z 10 dotázaných a jedna ze dvou žen bez základního vzdělání.

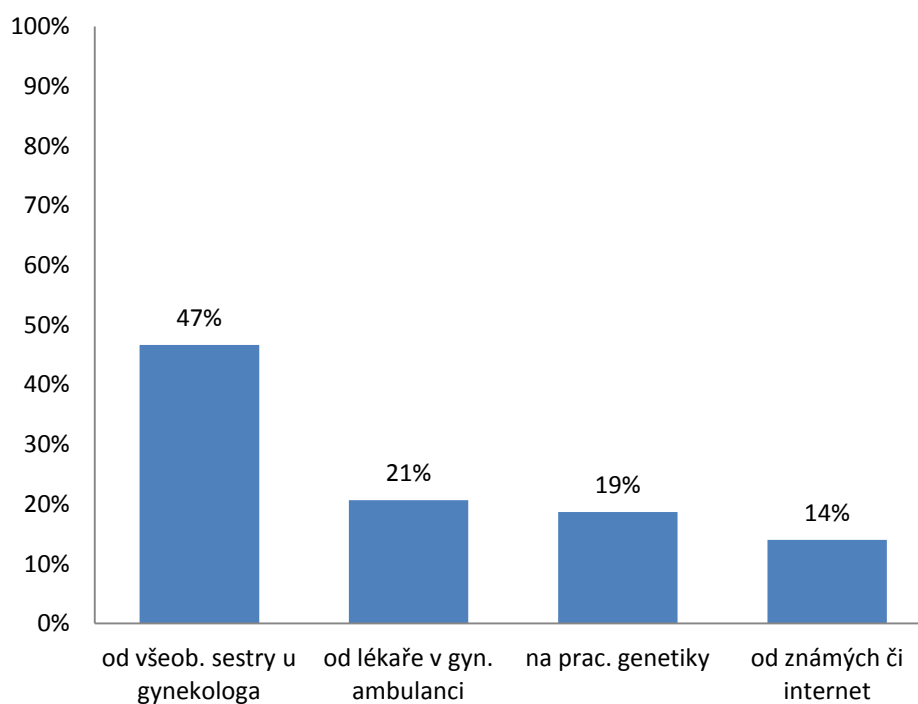
10. Informoval Vás zdravotnický personál o možnosti specializovaného genetického vyšetření a diagnostiky prenatálních vývojových vad vč. rizika Downova syndromu?



Graf č. 21 Informovanost ohledně vyšetření VVV (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 21 zobrazuje počet žen, které obdržely informace ohledně specializovaného vyšetření VVV od zdravotnického personálu. Zde je možné zjistit, že informace obdrželo celkem 93 % respondentek.

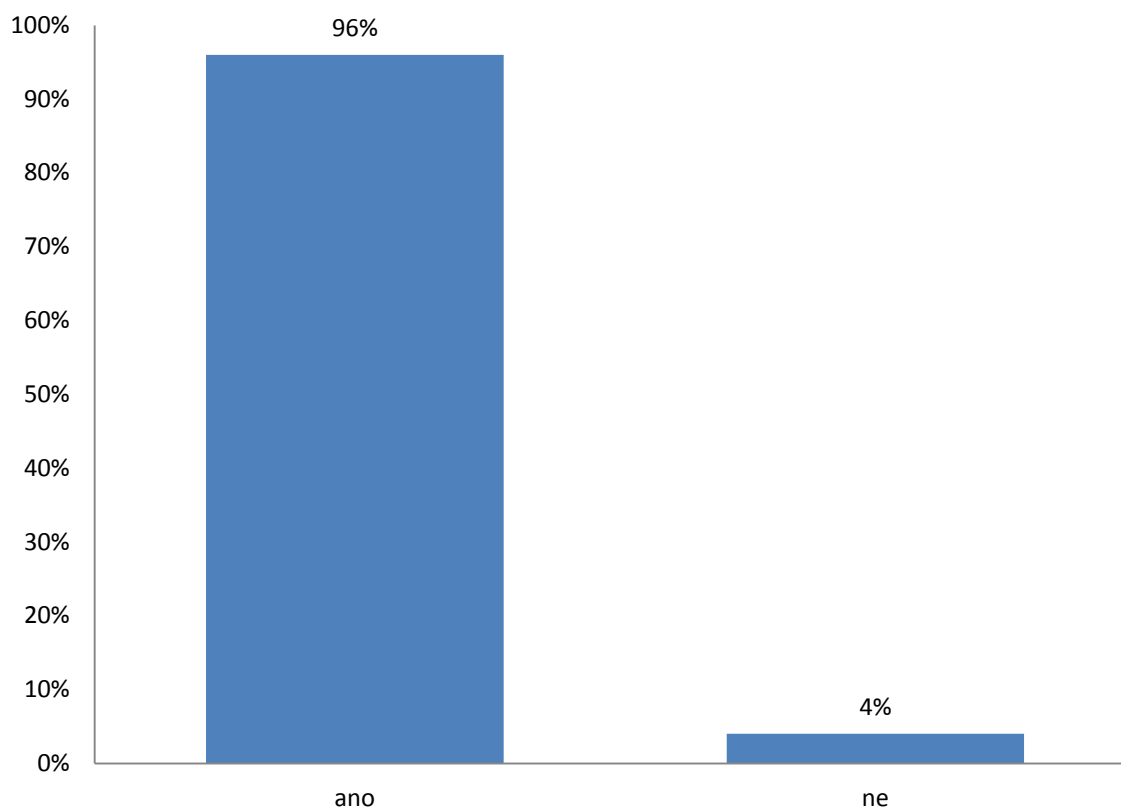
11. Uveďte prosím, kde jste se o možnosti genetického vyšetření a diagnostice vývojových vad poprvé dozvěděla?



Graf č. 22 Zdroj informací ohledně prenatalní diagnostiky VVV (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 22 zobrazuje nejčastější zdroj, ze kterého čerpaly těhotné ženy informace o prenatalní diagnostice VVV. Podle údajů se o specializovaném vyšetření ženy dozvěděly nejčastěji od všeobecné sestry u gynekologa, popř. přímo od lékaře, v 19 % na pracovišti genetiky a pouze 14 %, tj. 20 žen ze 150 uvedlo jako zdroj známé a internet.

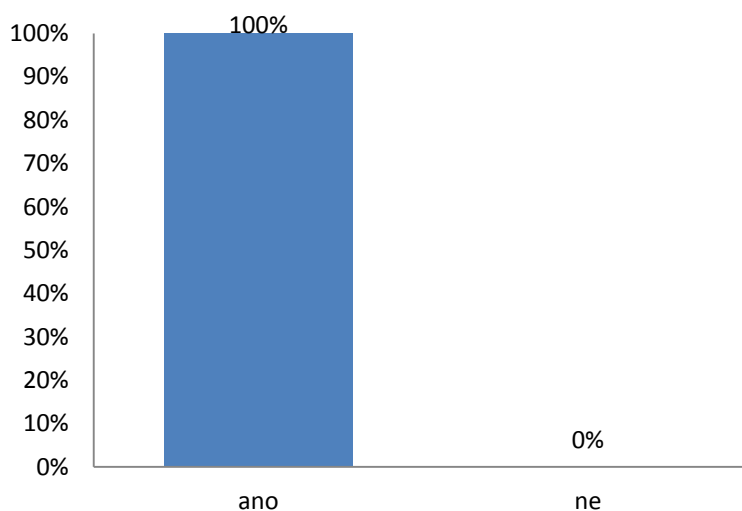
12. Máte/měla jste o diagnostiku vývojových vad zájem? Upřesněte důvod.



Graf č. 23 Zájem o vyšetření VVV (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 23 mapuje zájem respondentek o diagnostiku VVV a důvod využití. Z grafu je patrné, že o vyšetření má zájem 96 % respondentek, z toho 59 % z preventivních důvodů, 35 % uvedlo na doporučení lékaře a 2 % z důvodu rodové zátěže.

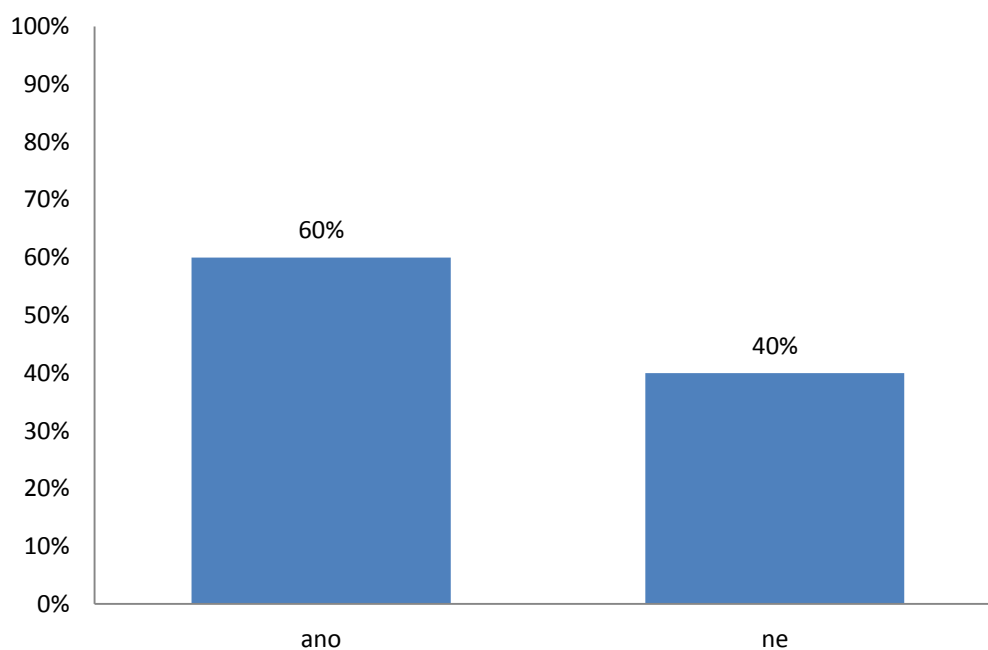
13. Využijete/využila jste pro úhradu diagnostiky příspěvku (1000 Kč) zdravotní pojišťovny?



Graf č. 24 Využití fin. příspěvku zdravotní pojišťovny (Zdroj: vlastní šetření).

Graf. č. 24 znázorňuje využití fin. příspěvku zdravotní pojišťovny. Příspěvek využijí všechny dotazované.

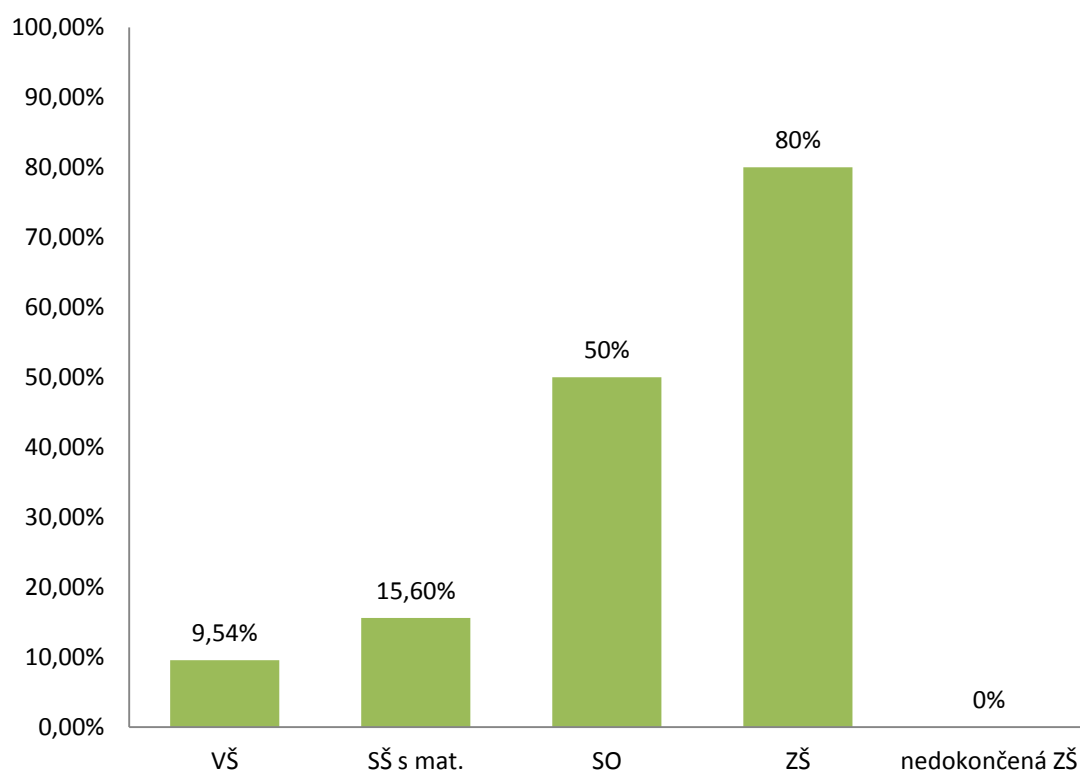
14. Absolvovala byste diagnostické vyšetření i bez možnosti čerpání příspěvku od zdravotní pojišťovny?



Graf č. 25 Zájem o vyšetření VVV i bez příspěvku pojišťovny (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 25 ukazuje, že zájem o vyšetření i bez možnosti příspěvku pojišťovny by mělo 90 ze 150 respondentek, tj. 60 %.

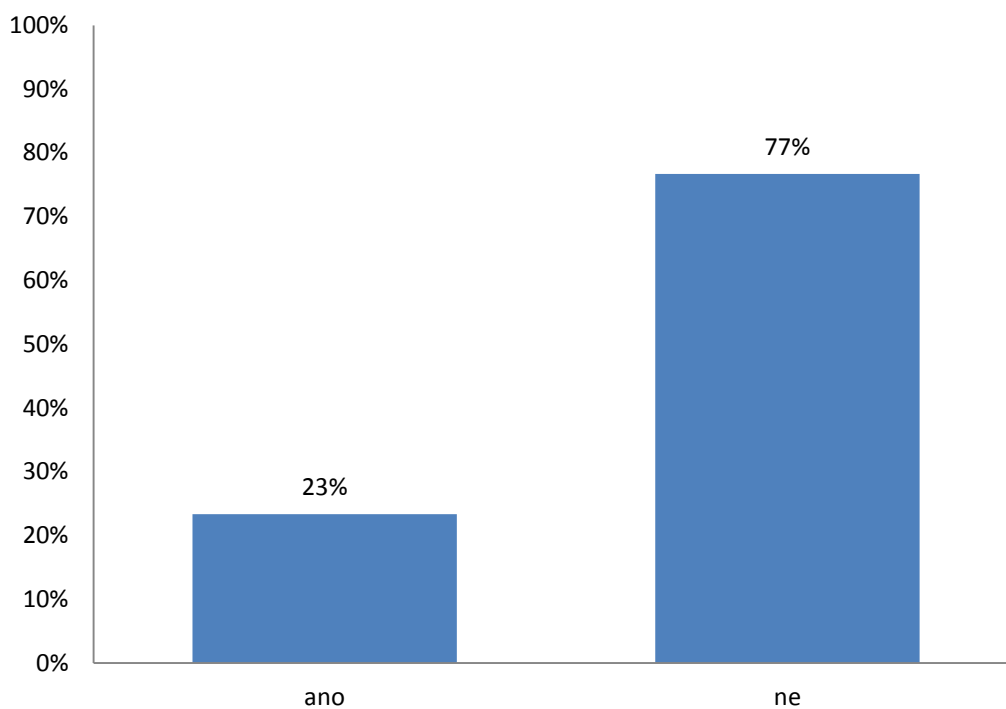
Absolvovala byste diagnostické vyšetření i bez možnosti čerpání příspěvku od zdravotní pojišťovny?



Graf č. 25 A Důležitost fin. příspěvku pojišťovny (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 25 A znázorňuje procentuální rozložení gravidních žen, vzhledem k dosaženému vzdělání, které uvedly, že pro ně příspěvek zdravotní pojišťovny hraje roli v absolvování specializovaného vyšetření.

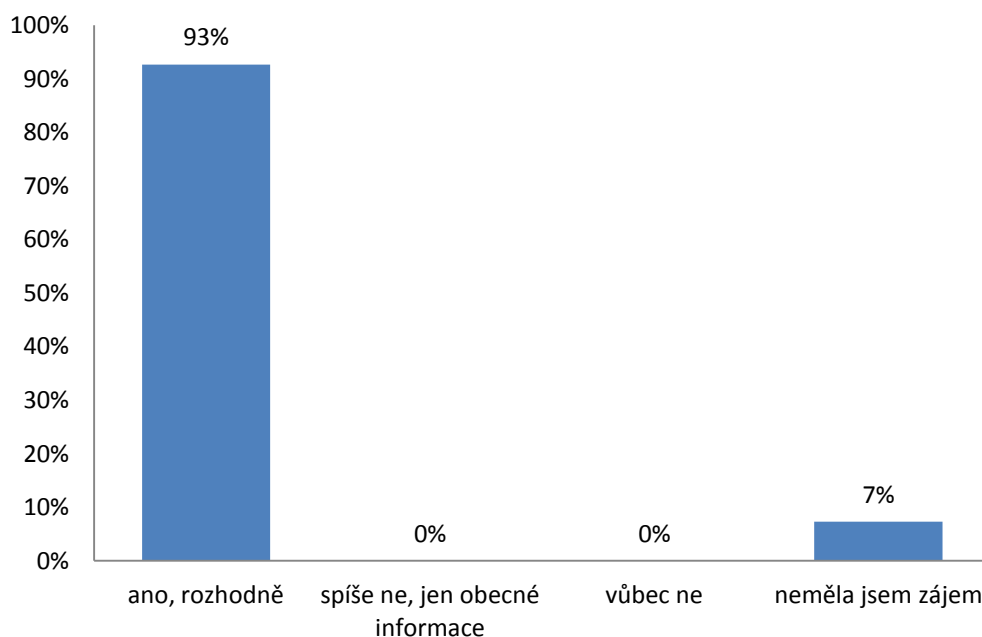
15. Vyskytuje se u vás v rodině nějaká vývojová vada?



Graf č. 26 Výskyt VVV v rodině u žen, které vyplnily dotazník (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 26 znázorňuje výskyt VVV v rodině respondentek. Výskyt vady uvedlo 35 žen, tj. 23%, z tohoto počtu však uvedlo pouze 5 žen ze 150 Downův s. v rodině, ostatní uváděly vady, které nepatří do kategorie VVV (objasněno při osobní konzultaci).

**16. Dostalo se Vám vysvětlení a rad od sester na genetice v dané problematice?
(vhodná doporučení, letáky, edukace)**



Graf č. 27 Úroveň poskytnutých informací na pracovišti genetiky (Zdroj: vlastní šetření).

Graf č. 27 ukazuje spokojenost s poskytnutými informacemi ohledně diagnostiky VVV na pracovišti genetiky. S úrovní poskytnutých informací bylo spokojeno 93 % dotázaných, ostatních 7 % uvedlo, že o informace neměly zájem.

5.2.1 Shrnutí výsledků výzkumného šetření – dotazník

Z výsledků dotazníkového šetření uskutečněného mezi klientkami pracoviště genetiky v Plzni se podařilo zjistit několik informací. **Dotazník vyplnilo celkem 150 žen, podstupujících screening VVV v prvním trimestru těhotenství.** Z hlediska věku zde bylo **nejvyšší zastoupení žen mezi 30 a 35 lety.** V oblasti vzdělání byl nejvyšší počet žen se **středním a vysokoškolským vzděláním.**

Nejčastěji absolvovaly klientky vyšetření ve 13. týdnu těhotenství **a s velkou převahou se jednalo o prvorodičky.** Vzhledem k těhotenství **užívá většina žen doplňující vitamíny a zhruba třetina navštěvuje/bude navštěvovat předporodní kurz.** **Více než 90 % žen zároveň pravidelně navštěvuje prenatální poradnu,** nejčastěji od 8.–9. týdne těhotenství. Mezi ženami, které již rodily, jsme zjišťovali i volbu porodnice,

v tomto případě rodily ženy z větší části ve FN Plzeň (10 žen), v Mulačově nemocnici 5 žen a 10 zvolilo porodnici mimo Plzeň. Rovněž nás zajímal způsob porodu, který byl u většiny vaginální. U 6 žen sekci (operační), nejčastěji z důvodu polohy plodu, věku matky a zdravotní indikace.

Více než 90 % žen uvedlo, že byly všeobecnou sestrou či gynekologem informovány o možnostech specializovaného genetického vyšetření včetně diagnostiky VVV. O této možnosti měly ženy informace nejčastěji od všeobecné sestry v gynekologické ambulanci, popřípadě přímo od lékaře, nebo z pracoviště genetiky, pouze 20 žen, tj. 14 % uvedlo jako zdroj internet a známé. Mezi ženami, které o diagnostiku projevíly zájem, uvedlo nejvíce respondentek jako důvod prevenci celkem 59 % a 37 % doporučení lékaře. Všechny klientky využily/využijí příspěvek zdravotní pojišťovny, přesto by i bez tohoto příspěvku podstoupilo diagnostiku 90 žen, tj. 60 % dotázaných. 23 % žen také uvedlo výskyt nějaké vrozené vývojové vady v rodině (tento počet je však nejspíš ovlivněn neznalostí vad spadajících do kategorie VVV – objasněno při konzultaci), mezi VVV nejvíce respondentek uvedlo Downův syndrom. Množství a podání informací o problematice VVV v prenatální diagnostice na pracovišti ambulance Genetiky hodnotila většina respondentek kladně.

5.3 Analýza hodnocení výsledků

V této části práce se věnujeme vyhodnocení stanovených hypotéz, analýze a interpretaci výsledků, získaných v praktické části práce pomocí informací získaných z databáze genetiky a dotazníkového šetření.

Výzkumné šetření pomohlo naplnit stanovené cíle:

Analyzovat současnou situaci v oblasti prenatální diagnostiky VVV. S důrazem na screening v prvním trimestru, zájem žen o specializované vyšetření a úlohu všeobecné sestry v oblasti edukace.

5.3.1 Vyhodnocení předpokladů

PŘEDPOKLAD 1 Screening VVV podstupují častěji ženy nad 35 let než mladší.

Tento předpoklad se nepotvrdil. Podle údajů z databáze bylo nejvíce žen ve věkové kategorii 25–30 let (29,34 %) těsně následovanou věkovou skupinou 30–35 (28,48 %), věková kategorie nad 35 let byla zastoupena u 22,55 %, i podle dotazníkového šetření je nejvíce žen podstupujících screening ve věku mezi 30. a 35. rokem (37 %), věková skupina nad 35 let byla zastoupena u 17 %.

Cíl č. 1 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 2: Zájem o screening VVV se v porovnání se zájmem v roce 2008 zvýšil.

Tento předpoklad se potvrdil. Pomocí údajů z databáze se podařil zjistit výrazný nárůst zájmu, v roce 2018 absolvovalo screening VVV 927 žen v průběhu 3 měsíců, ve stejném časovém úseku před 10 lety jich bylo pouze 341.

Cíl č. 2 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 3: Vzdělání gravidních žen nemá vliv na podstoupení screeningového vyšetření VVV.

Tento předpoklad byl vyvrácen. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že 43 % žen má středoškolské vzdělání s maturitou, vysokoškolské vzdělání uvedlo 35 %.

Cíl č. 3 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 4: Výše vzdělání nehraje roli v navštěvování prenatalní poradny.

Tento předpoklad byl vyvrácen. Prenatální poradnu navštěvuje 93 % dotázaných žen, tj. 139 ze 150, z toho 98 od 8. týdne těhotenství, 20 žen od 9. týdne těhotenství, 11 žen od 7. týdne a 10 žen od 6. týdne těhotenství. Podařilo se zjistit, že zatímco v případě žen s vysokoškolským vzděláním a vzděláním s maturitou je účast v prenatalní poradně 100%, u žen s vyučením ji nenavštěvují 2, tj. 20 % z 20 a se základním vzděláním celých 80 %, tj. 8 z 10 dotázaných a jedna ze dvou žen bez základního vzdělání.

Cíl č 7 a 8 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 5: Informace o prenatalní diagnostice VVV získávají ženy od lékařů v gynekologické ambulanci.

Tento předpoklad se nepotvrdil. O specializovaném vyšetření se ženy dozvěděly nejčastěji od všeobecné sestry u gynekologa (47 %), popř. přímo od lékaře (21 %), v 19 % na pracovišti genetiky a pouze 14 %, tj. 20 žen ze 150 uvedlo jako zdroj známé a internet.

Cíl č. 4 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 6: Důvodem podstoupení screeningu VVV u těhotných žen jsou preventivní důvody.

Tento předpoklad byl naplněn, 59 % z preventivních důvodů, 35 % uvedlo na doporučení lékaře a 2 % z důvodu rodové zátěže.

Cíl č. 5 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 7: Výše vzdělání žen nemá vliv na postoj k samouhradě screeningového vyšetření VVV.

Zájem o vyšetření i bez možnosti příspěvku pojišťovny by mělo 90 ze 150 respondentek, tj. 60 %. Ze zbývajících 40 % žen, které by screening bez příspěvku neabsolvovaly, je jen 9,54 % žen s VŠ, 15,6 % se středoškolským vzděláním s maturitou, 50 % s vyučením a celých 80 % se základním vzděláním. Podle těchto údajů by se dalo říci, že vnímání příspěvku se liší podle míry dosaženého vzdělání, výjimku však tvoří respondentky s nedokončeným základním vzděláním, které uvedly (v obou případech, tj. 100%), že příspěvek roli nehraje.

Cíl č. 6 byl naplněn.

PŘEDPOKLAD 8: Vzdělání gravidních žen neovlivňuje zájem navštěvovat předporodní kurzy.

Tento předpoklad se šetřením vyvrátil. Z výsledků je patrné, že zatímco u žen s VŠ vzděláním je pro navštěvování kurzu rozhodnuto 93,6 % žen (z celkového počtu 36 %, které již ví, že o kurz budou mít zájem), mezi respondentkami se základním vzděláním a nedokončeným základním vzděláním nemá o kurz zájem žádná. V 9 z 12 případů se přitom jedná o prvorodičky.

Cíl č. 8 byl naplněn.

5.3.2 Závěrečné shrnutí poznatků

Výsledky výzkumného šetření by se daly vyhodnotit ve dvou základních oblastech, a to přímo v oblasti prenatalní diagnostiky a v oblasti celkového přístupu gravidních žen z hlediska primární péče v období těhotenství.

V oblasti prenatalní diagnostiky a zejména pak sledovaného screeningu v prvním trimestru považují za stěžejní následující informace:

Mezi ženami podstupujícími screening VVV je nejvíce zastoupena skupina ve věku mez 30. a 35. rokem se středoškolským a vysokoškolským vzděláním. O screening mají větší zájem prvorodičky (125 ze 150). Mezi ženami, které již rodily, převažují v 76 % procentech ženy s přirozeným porodem.

Oproti roku 2008 je patrný narůstající zájem těhotných žen o screening v prvním trimestru, a to převážně z preventivních důvodů. V roce 2018 využilo možnosti screeningu VVV 927 žen v průběhu 3 měsíců, ve stejném časovém úseku před 10 lety jich bylo pouze 341.

Od roku 2008 došlo k nárůstu výskytu některých vrozených vývojových vad, například Downova syndromu. Ve sledovaném období v roce 2018 se podařilo zachytit VVV v 60 případech, z těchto nálezů byl ve 13 případech tj. u 7,8 % potvrzen Downův syndrom. U 12 žen došlo k ukončení těhotenství z genetické indikace. V roce 2008 bylo ve stejném časovém úseku nalezeno 39 pozitivních screeningů, z toho se v 5 případech jednalo o nález Downova syndromu tj. u 1,95 % žen. 3 z těchto žen se rozhodly pro ukončení těhotenství.

Z výsledků je tedy zřejmé, že i přes vyšší výskyt vad v roce 2008 (11,44 %) oproti roku 2018 (6,4%) je výrazně vyšší výskyt tohoto syndromu. Tento údaj koresponduje i s informacemi uvedenými v teoretické části, kde je uveden, podle údajů šetření ÚZIS, nárůst Downova syndromu od roku 2000 do roku 2014 téměř o polovinu.

Nejvyšší výskyt VVV je ve věkové kategorii nad 35 let, neznamená to však, že by byl výskyt u mladších žen nulový, i zde se pohybuje mezi 3–5 %.

O možnosti specializovaného vyšetření se ženy dozvídají nejčastěji od všeobecné sestry či porodní asistentky v gynekologické ambulanci. Odtud zároveň nejvíce pacientek čerpá potřebné informace. Z hlediska úrovně poskytnutých informací o možnostech

prenatálního vyšetření vrozených vývojových vad na pracovišti genetiky byla většina žen spokojena a informace považovaly za dostatečné.

K úhradě vyšetření využívají ženy příspěvku zdravotní pojišťovny, zároveň by však 60 % z nich bylo ochotných diagnostiku absolvovat i bez této možnosti.

V oblasti zájmu o screening i přístup k samouhradě hraje velkou roli dosažené vzdělání gravidních žen.

Celkový přístup gravidních žen z hlediska primární péče v období těhotenství:

Z mého pohledu je velice pozitivní u respondentek zjištěný celkově zodpovědný přístup k těhotenství, včetně pravidelného docházení do prenatální poradny i hojného navštěvování předporodních kurzů a užívání doplňků stravy. Zároveň je však potřeba uvážit, že se v případě výzkumu jednalo o užší vzorek žen, které navštívily genetiku v prvním trimestru. Tudíž v období, které je vzhledem k možnostem diagnostiky nejen VVV a následné péče o ženu i plod nejvhodnější.

6 DISKUZE

Z výzkumného šetření nás velmi překvapily velké rozdíly mezi ženami z hlediska dosaženého vzdělání. Základem prevence je včasné navštěvování prenatalních poraden, kde zatímco v případě žen s vysokoškolským vzděláním a vzděláním s maturitou je účast v prenatalní poradně 100%, u žen s vyučením ji nenavštěvují 2, tj. 20 % z 20, a se základním vzděláním celých 80 %. Podobný vliv má dosažené vzdělání i na účast v předporodních kurzech a užívání doplňků stravy v období gravidity. S VŠ vzděláním je pro navštěvování kurzu rozhodnuto 93,6 % žen, naproti tomu mezi respondentkami se základním vzděláním a nedokončeným základním vzděláním nemá o kurz zájem žádná. U respondentek s maturitou a středním odborným vzděláním 97,5 a 100 % dotázaných. Z žen se základním vzděláním uvedlo užívání vit. doplňků jen 30 % dotázaných a bez ukončeného základního vzdělání neužívá vitamínové doplňky žádná.

Tématem prenatalní diagnostiky se zabývá velké množství autorů, z mnohých odborných publikací jsme čerpali v teoretické části práce. Inspirací pro psaní této bakalářské práce a zaměření výzkumu byla má práce na pracovišti genetiky v Plzni. Pro srovnání s ostatními autory jsme se snažili najít kvalifikační práce i ostatní odborné texty s podobnou tematikou určené laické i odborné veřejnosti. Pro následující text jsme vybrali práce, které jsou obdobně zaměřené a nabízejí tak možnost porovnání s námi získanými údaji a naše téma tak doplňuje o nové poznatky.

Paseková (2015) se ve své bakalářské práci s názvem Vrozené vývojové vady – informovanost těhotných žen o problematice a prevenci, z hlediska náplně i zaměření je tato práce velice blízká té naší. Autorka v teoretické práci popisuje jednotlivé vady, možnosti prevence a podobně jako my i úlohu sestry v poradnách gynekologické ambulance a genetického poradenství. Naopak se vůbec nevěnuje popisu diagnostických metod a statistickému výskytu VVV. V praktické části zkoumá mimo jiné i zdroj, odkud těhotné ženy nejčastěji získávají informace k možnostem genetického vyšetření VVV. **Obdobně jako my dochází k závěrům, že nejvíce žen čerpá informace od sestry v poradně gynekologa.** „Edukační činnost sester je nenahraditelná, měla by proto být co nejvíce srozumitelná a přístupná pro všechny pacientky.“ V závěru navrhuje například rozšíření informačních letáků zaměřených na možnosti prevence a screeningu VVV.

Další autorka bakalářské práce, Zobrazení plodu pomocí MR Skálová (2015) se zabývá vývojovými vadami plodu, v teoretické části práce popisuje podobně jako my

prenatální diagnostiku a používané diagnostické metody. „... aneb čím vším by měla těhotná žena projít, co se týče vyšetření jí samotné a plodu. Invazivní a neinvazivní. Invazivní metodou rozumíme takové vyšetření, při kterém jsou používané nástroje či přístroje vpravovány dovnitř organismu. V porodnictví se setkáváme s amniocentézou (AMC), biopsií choria, kolposkopií, cytologií, fetoskopií, kordocentézou a amnioskopií. Mezi neinvazivní řadíme USG a MR (magnetická rezonance).“ Výzkumná část práce je zaměřena na kazuistiky žen podstupujících sonografické vyšetření plodu. V závěru práce autorka zmiňuje **nutnost rozšíření specializovaných diagnostických (screeningových) metod mezi širší okruh gravidních žen.** „*Diagnostické metody se rychle vyvíjejí a zdokonalují, což výrazně napomáhá přesnému určení diagnózy a následně včasnému a cílenému řešení zdravotního problému pacienta. Věřím, že se diagnostické metody budou i nadále zdokonalovat a že toto vyšetření by se dříve či později mohlo stát rutinní záležitostí.*“

Naprosto jiný úhel pohledu na danou problematiku nabízí bakalářská práce Dreviankové (2010) Etické aspekty umělého ukončení těhotenství v souvislostech. Na rozdíl od předchozích prací, které se drží vědeckých základů a ponechávají si od problematiky emoční odstup, se autorka zabývá různými pohledy a východisky, jež hledají filozofické, morální nebo společenské odpovědi na otázky interrupcí, a prosazuje názor plošně zakázat interrupce vč. těch z důvodu lékařské indikace. Autorka mimo jiné uvádí: „*Z mého pohledu je zárodek i plod člověk se všemi nezadatelnými právy, které člověk má. Možná ne ihned od početí, ale od uhnízdění v děloze jistě. Piši to s plným vědomím problematiky.*“ V naší práci jsme se tématu prenatální diagnostiky spojené s umělým ukončením/přerušením těhotenství a morálními aspekty s tímto spjaté také úzce věnovali, v rámci výzkumné části jsme se však již k této oblasti nevraceli. Vzhledem k závěrům autorky mě přesto zaujala část týkající se **nutnosti přesunout část edukace ze zdravotníků na pedagogy.** „*Někteří autoři, kteří se v pojednáních o potratech také zabývali nastíněním možného řešení, jak interrupcím předcházet. Zdůrazňují, že je důležité vychovávat děti a mladé lidi, zahrnout do osnov základních i středních škol kvalitní odbornou sexuální výchovu.*“ Která dle dalších tvrzení autorky zdaleka nedosahuje potřeb současné společnosti. Z mého pohledu by toto řešení mohlo pomoci zlepšit stávající praxi i **v oblasti edukace k celkovému přístupu k těhotenství** a zejména nutnosti (při možném těhotenství) co nejdříve navštívit gynekologickou ambulanci (podrobněji dále).

Jak jsem již zmínila, problematice výskytu vrozených vývojových vad a možnostem prenatalní diagnostiky se věnuje i řada článků. Již v roce 2008 vyzdvihují autoři Gregor, Šípek a Horáček (2008) **rozvoj prvotrimestrového screeningu a využívání námi popsaného kombinovaného testu.** „*Vývoj prenatalní diagnostiky v České republice vždy odrážel celosvětový vývoj v této diagnostice. Aktuálně dosahované výsledky v posledních letech ukazují, že celoplošně používaný druhotrimestrální screening je již v řadě center doplněn kombinovaným screeningem prvního trimestru, který má záchytnost až 90–95 %. Tomu odpovídá i snižování průměrného týdne těhotenství při diagnostice Downova syndromu.*“ V práci se autoři mimo jiné věnují i rozboru statistických údajů týkajících se výskytu VVV u narozených dětí vč. již zmíněného Downova syndromu a uvádějí, že i přes rozvoj prenatalní diagnostiky a procentům záchytnosti **celkový počet narozených dětí s touto vadou stoupá**, jako jednu z příčin uvádějí i námi zmiňovaný zvyšující se věk rodiček.

Možnostem screeningu v prvním trimestru a konkrétně i Downovu syndromu se věnuje i další článek s názvem: **Bojíte se Downova syndromu, zájem o screening je ohromný** (2016), který vznikl ve spolupráci s Mgr. Sabinou Planetovou, vedoucí genetické laboratoře a vedoucí úseku cytogenetické laboratoře ve společnosti Genetika Plzeň. Tento článek je určený i širší veřejnosti a velmi přehlednou formou **popisuje průběh vyšetření i finanční náročnost, zároveň informuje i o možnosti čerpat příspěvek pojišťovny.** Což, jak se ukázalo v našem průzkumu, využívá řada žen a pro některé je tento příspěvek v podstoupení screeningu rozhodující. Že je o tento příspěvek zájem, uvádí v článku i mluvčí Všeobecné zdravotní pojišťovny: „*Téměř o 200 procent stoupla ve srovnání s loňskou částkou, kterou VZP vyplatila v letošním prvním pololetí svým klientkám jako příspěvek na tzv. screening Downova syndromu (též prvotrimestrální screening),*“ uvádí mluvčí pojišťovny Oldřich Tichý. V článku se však objevuje i informace, kterou považuji za zavádějící, **autoři hovoří o tom, pro koho je screening vhodný, zmiňují však pouze věk nad 35 či rodovou zátěž.** Přestože je samozřejmě pro tyto skupiny žen vyšetření více než vhodné, domnívám se, že by mělo být doporučeno i ostatním, protože jak jsme popisovali ve výzkumném šetření, je nejvyšší výskyt ve věkové kategorii nad 35 let, neznamená to však, že by byl výskyt u mladších žen nulový, i zde se pohybuje mezi 3–5 %.

Ve výčtu článků bychom mohli jistě pokračovat, jejich náplň se však již příliš neliší, autoři se vesměs zabývají zpracováním statistických údajů, které často vycházejí

z informací ÚZIS, ze kterých jsme čerpali i my. Popř. popisují konkrétní vady a diagnostické možnosti obdobně jako v teoretické části této bakalářské práce.

Ze závěrů vlastního výzkumného šetření i údajů obsažených v kvalifikačních pracích zmíněných autorů je patrné, že prenatalní diagnostika se těší narůstající oblibě a diagnostické možnosti se zlepšují den ode dne a posouvají do raných stádií těhotenství. Díky možnosti čerpat příspěvek pojišťovny pro úhradu screeningu je vyšetření dostupné širšímu počtu žen, přesto však není plošně využíváno, což je dle mého názoru škoda.

6.3 Doporučení pro stávající praxi

Určitý prostor pro nápravu spatřuji v širším zpřístupnění vyšetření. Z práce vyplynulo, že **nejvíce žen čerpá informace o možnostech specializovaného genetického vyšetření včetně VVV nejčastěji od sester a lékařů v poradnách gynekologa, popřípadě přímo na pracovišti genetiky**, což mě osobně sice velmi těší, zároveň je však potřeba si uvědomit i jistou zodpovědnost.

Bohužel se v praxi často stává, že ženy potřebné informace nedostanou včas a o možnosti specializovaného vyšetření se dozvídají až v době, kdy už jsou z hlediska pokročilého těhotenství omezené možnosti řešení. Mezi těmito pacientkami jsou nejen ženy, které nenavštěvovaly poradnu gynekologa, ale bohužel i ty, které ano, ale nedostalo se jim potřebných informací o možnostech specializovaného vyšetření, což je dle mého názoru velká škoda. Jistou možnost zlepšení však spatřuji v **cílené edukaci všech věkových skupin budoucích maminek** v ordinacích gynekologa, například **formou plošného rozdávání informačních brožur a letáků informujících o možnosti a průběhu specializovaného screeningu VVV v prvním trimestru vč. možnosti čerpat příspěvek pojišťovny**. V oblasti prevence by mohlo pomoci mimo zmíněné distribuce informačních letáčků i rozšíření spolupráce zdravotníků se vzdělávacími institucemi, například formou besed zaměřených na prevenci, tak aby ženy v případě možného těhotenství nezanedbaly včasnou návštěvu a dostalo se jim patřičných informací, jak o sebe a plod v průběhu těhotenství pečovat a jaká screeningová vyšetření je možné podstoupit.

ZÁVĚR

K psaní bakalářské práce mne motivovala vlastní pracovní zkušenost, která se prolínala celým mým psaní. Již v úvodu jsem se snažila vymezit cíle a v průběhu psaní se jich držet. Hlavním záměrem práce bylo předložit čtenářům ve stručné a srozumitelné formě současný stav v oblasti prenatalní diagnostiky VVV, popsat úlohu všeobecné zdravotní sestry a seznámit čtenáře s legislativními i morálními aspekty spojenými s prenatalní diagnostikou a sdělením diagnózy.

Cíl práce považuji za splněný, v teoretické části jsou popsány nejčastější VVV, velká část práce je věnována současným možnostem prenatalní diagnostiky, dále je v práci popsána úloha všeobecné sestry a část práce je věnována i legislativním a morálním aspektům spojeným s prenatalní diagnostikou. V praktické části práce se podařilo doplnit teoretickou část o statistické údaje z databáze i o údaje týkající se zájmu těhotných žen o diagnostiku VVV, celkový přístup těhotných k prevenci v průběhu gravidity i roli všeobecné sestry zejména v oblasti edukace, která je, jak se ukázalo, nenahraditelná.

V průběhu psaní práce jsem přišla na to, že na problematiku diagnostiky VVV se dá nahlížet jak lékařskou optikou, tak i očima laika, budoucího rodiče či hluboce věřícího člověka. I proto se dle mého názoru nedá nalézt jednoznačně platící postoj vyhovující všem. V tomto ohledu považuji za šťastné, že rozhodnutí podstoupit i přijmout výsledek prenatalní diagnostiky je v rukou každé nastávající matky.

Úlohu zdravotníků spatřuji zejména v tom dokázat srozumitelnou formou poskytnout všem těhotným ženám dostatek srozumitelných informací a podkladů pro vlastní rozhodnutí.

Je patrné, že věda se žene mílovými kroky kupředu a i oblast prenatalní diagnostiky se zlepšuje každý den. Bohužel, i přes velké pokroky v medicíně „zatím“ neumíme zázraky, a ačkoli je přáním všech pracovníků genetiky, moci sdělovat co nejvíce pozitivních zpráv budoucím rodičům, vím, že to není možné. Mým přáním na závěr tak je, abychom mohli pomáhat, alespoň tak jak dokážeme, a to nejen včasným odhalením problému, ale i radou a vlídným přístupem.

LITERATURA A PRAMENY

CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK a Daniela FISCHEROVÁ. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2., kompletně přeprac. a rozš. vyd. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.

CALDA, Pavel a kolektiv. *Právní aspekty gynekologie a porodnictví 2*. Praha: Silgard, 2011. ISBN 978-80-87070-35-2.

ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK, Zdeněk a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9.

DOKOUPILOVÁ, Ivana, Adéla HANÁKOVÁ, Miloš POTMĚŠIL, Jana SOLDANOVÁ, Nikola ŠTĚPNIČKOVÁ a Eva URBANOVSKÁ. *Rodina a dítě se zdravotním postižením*. Brno: Paido, 2017. ISBN 9788073152628.

DREVIANKOVÁ, L. 2010. *Etické aspekty umělého ukončení těhotenství v souvislostech*. Bakalářská práce. České Budějovice. Jihočeská univerzita, Fakulta teologická, 2010. 86 s. Vedoucí bakalářské práce Mgr. Petr Urban, Ph.D.

Genetika Plzeň s.r.o.[online]. Dostupné na internetu: <https://www.genetika-plzen.cz/>

GREGORA, Martin a kol. *Nová kniha o těhotenství a mateřství*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-3081-3.

GREGOR, V. a kol. 2008. *Historie prenatalní diagnostiky Downova syndromu* [online]. 2008. Dostupné na internetu: <https://www.prolekare.cz/casopisy/prakticky-lekar/2008-6/historie-prenatalni-diagnostiky-downova-syndromu-v-ceske-republice-114>

HÁJEK, Zdeněk a kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. Vyd. 1. české. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0418-8.

HOUROVÁ, Martina, Milena KRÁLÍČKOVÁ a Petr UHER. *Vývoj miminka před narozením: od embrya k porodu*. Praha: Grada, 2007. Pro rodiče. ISBN 978-80-247-1942-9.

JUNGWIRTHOVÁ, Iva a kol. „..... *Když není všechno tak, jak si přáli...“: informace pro týmy porodnic a perinatologických center, pro praktické a odborné lékaře a zdravotnický*

personál. 4., upravené vydání. České Budějovice: Středisko rané péče SPRP České Budějovice, 2015. ISBN 978-80-906077-1-2.

KROFTA, Ladislav. *Ultrazvuk prvního trimestru*. Praha: Maxdorf, [2017]. Jessenius. ISBN 978-80-7345-528-6.

MACEK, Milan, Diana W. BIANCHI a Howard Stephen CUCKLE, ed. *Early prenatal diagnosis, fetal cells and DNA in the mother: present state and perspectives : proceedings of 12th fetal cell workshop, Prague, May 2001*. In Prague: Karolinum Press, 2002. ISBN 8024603977.

MOORE, Keith L., T. V. N. PERSAUD a Mark G. TORCHIA. *Before we are born: essentials of embryology and birth defects*. 9th edition. Philadelphia, PA: Elsevier, [2016]. ISBN 978-0-323-31337-7.

NOVOTNÝ, Dalibor. *Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika: [od fyziologie k medicíně: integrace vědy, výzkumu odborného vzdělávání a praxe]*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2913-7.

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

PASEKOVÁ, P. 2015. *Vrozené vývojové vady – informovanost těhotných žen o problematice a prevenci*. Bakalářská práce. Pardubice. Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií, 2015. 78 s. Vedoucí bakalářské práce MUDr. Iva Bělobrádková

PLANETOVÁ, s. a kol. 2016. *Bojíte se Downova syndromu – zájem o screening je ohromný* [online]. 2016. Dostupné na internetu: <https://www.vitalia.cz/clanky/bojite-se-downova-syndromu-zajem-o-screening-je-ohromny/>

POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, [2017]. Jessenius. ISBN 978-80-7345-499-9.

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

ROZTOČIL, Aleš. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-1941-2.

SKÁLOVÁ, K. 2015. *Zobrazení plodu pomocí MR*. Bakalářská práce. Plzeň. ZČU, Fakulta zdravotnických studií, 2015. 69 s. Vedoucí bakalářské práce Mgr. Jindřiška Adámková, DiS.

SOVOVÁ, Olga. *Zdravotnické právo a legislativa*. Hradec Králové: Gaudeamus při Univerzitě Hradec Králové, 2013. ISBN 978-80-7435-262-1.

ŠILHOVÁ, Lucie a Jana STEJSKALOVÁ. *Matkou ve vyšším věku: vliv věku na plodnost ženy a na průběh těhotenství*. Vyd. 1. Brno: Computer Press, 2006, 102 s. ISBN 80-251-0987-9.

ŠÍPEK, A., GREGOR, V., HORÁČEK, J., ŠÍPEK, A. jr., LANGHAMER, P.: *Prevalence vybraných vrozených vad v České republice: vývojové vady ledvin, srdce a vrozené chromozomové aberace*. Epidemiol. Mikrobiol. Imunol. 62, 2013, č. 3, s. 112-128.

TOMOVÁ, Šárka a Jana KŘIVKOVÁ. *Komunikace s pacientem v intenzivní péči*. Praha: Grada Publishing, 2016. Sestra (Grada). ISBN 978-80-271-0064-4.

ÚZIS. *Vrozené-vady-u-narozených-v-roce-2013-2014* [online]. Dostupné na internetu: <https://www.uzis.cz/publikace/vrozene-vady-u-narozenych-v-roce-2013-2014>

VÖRÖSOVÁ, Gabriela, Andrea SOLGAJOVÁ a Alexandra ARCHALOUSOVÁ. *Ošetrovatelská diagnostika v práci sestry*. Praha: Grada Publishing, 2015. Sestra (Grada). ISBN 9788024755380.

Vyhláška č. 55/2011 Sb., o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků

ZACHAROVÁ, D. 2010. *Specifikace komunikace sestry a pacienta v klinické praxi*. [online]. 2010. [cit. 2011-04-12] Dostupné na internetu: <http://www.osu.cz/dokumenty/monitoringmedii/643.pdf>

SEZNAM ZKRATEK

AVSD.....	defekt atrioventrikulárního septa
CNS.....	centrální nervová soustava
CVS.....	odběr choriových klků
DNA.....	deoxyribonukleová kyselina
DNT.....	defekt neurální trubice
IQ.....	intelligenční kvocient
NIPT.....	neinvazivní prenatalní testování
NRRZ.....	Národní registr reprodukčního zdraví
NT.....	nucleární transfluence
PM.....	poslední menstruace
TT.....	týden těhotenství
UZ.....	ultrazvuk
ÚZIS.....	Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
VVV.....	vrozené vývojové vady
VZP.....	Všeobecná zdravotní pojišťovna

SEZNAM PŘÍLOH

- Příloha A – Profil novorozence s Downovým syndromem
- Příloha B –
 1. Výskyt Downova, Edwardsova a Patauova syndromu 2000–2014
 2. Zastoupení diagnóz u narozených dětí v letech 2000–2014
- Příloha C
 1. UTZ snímek
 2. Nález šíjového projasnění
- Příloha D – Ukázka formuláře pro záznam screeningu v 1. trimestru
- Příloha E – Ukázka formuláře pro záznam screeningu ve 2. trimestru
- Příloha F – NIPT + Ukázka žádosti o provedení NIPT testování na pracovišti Genetika Plzeň, s. r. o.
- Příloha G – Ukázka informovaného souhlasu pacienta
- Příloha H – Informační leták ke screeningu v 1. trimestru
- Příloha I – Dotazník
- Příloha J – Souhlas pracoviště

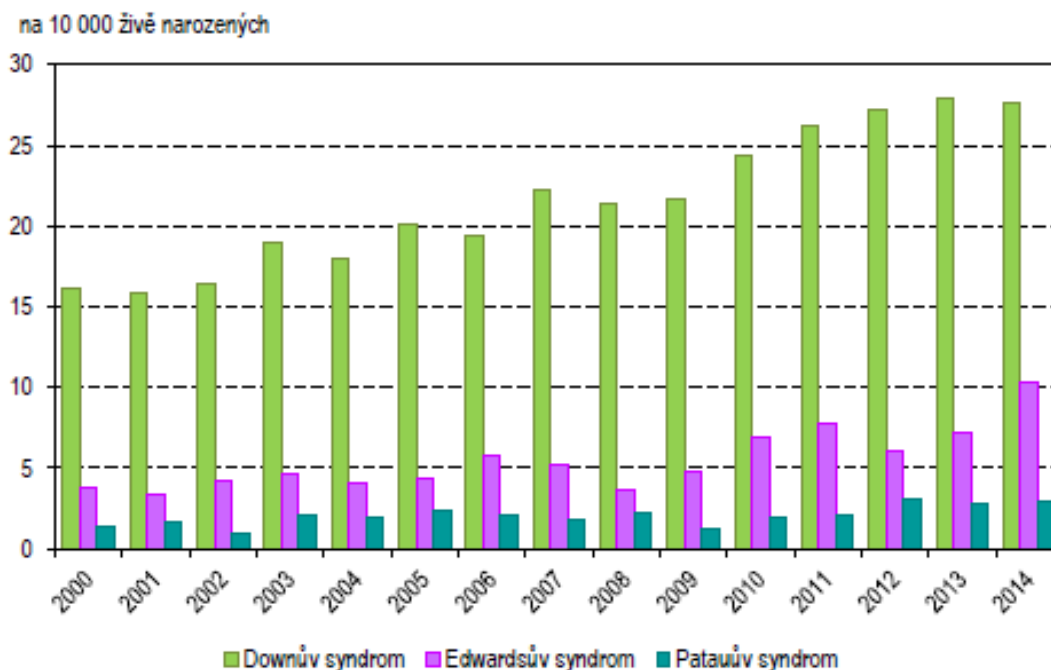
PŘÍLOHA A – PROFIL OBLIČEJE NOVOROZENCE S DOWNOVÝM SYNDROMEM



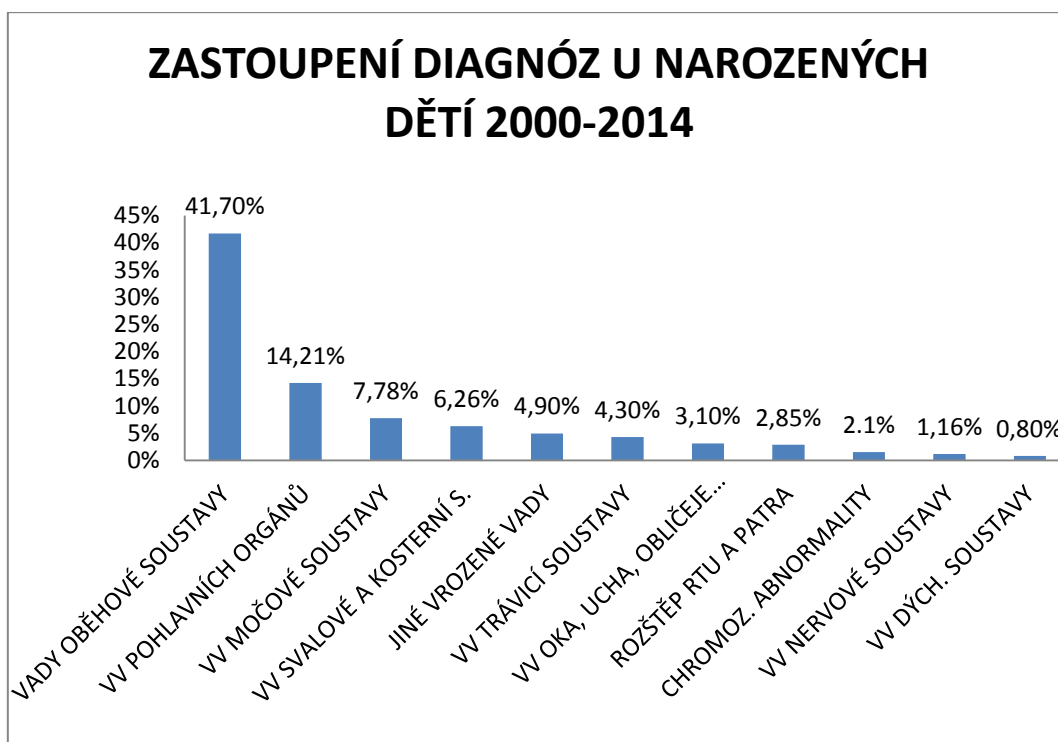
Zdroj: Krofta, 2017, s. 254

PŘÍLOHA B

1. VÝSKYT DOWNOVA, EDWARDSOVA A PATAUOVA SYNDROMU 2000–2014
2. ZASTOUPENÍ DIAGNÓZ U NAROZENÝCH DĚTÍ V LETECH 2000-2014



Zdroj: ÚZIS, 2017, s. 22



Zdroj: ÚZIS, 2017

PŘÍLOHA C

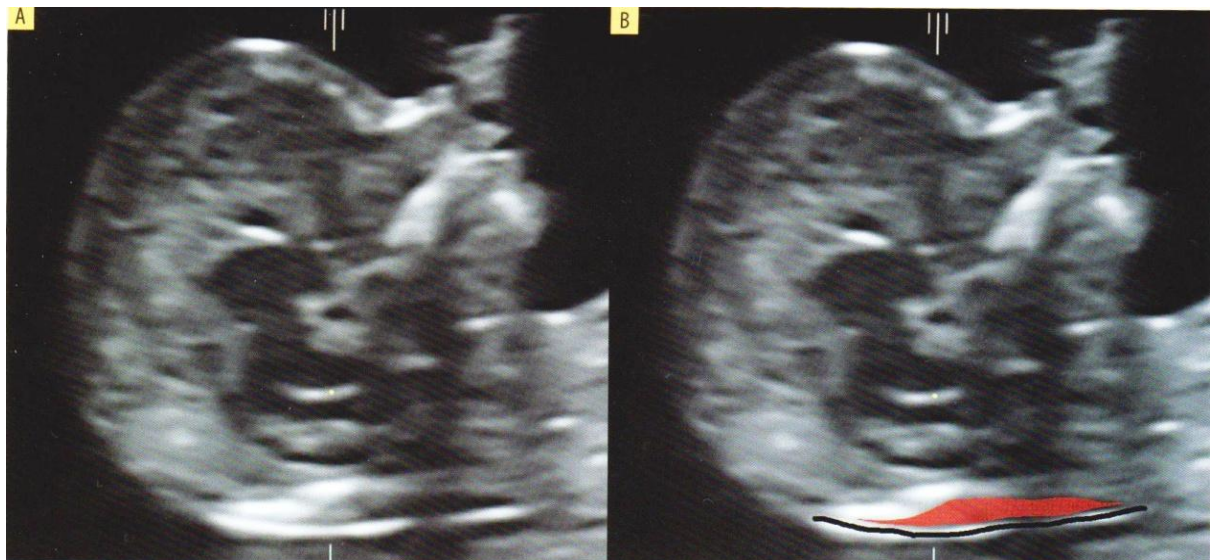
1. UTZ SNÍMEK
2. NÁLEZ ŠÍJOVÉHO PROJASNĚNÍ

Prostorový model fyziologického plodu (11+6)



Zdroj: Krofta, 2017, s. 188

Nález šíjového projasnění (13+5)



Zdroj: Krofta, 2017, s. 254

PŘÍLOHA D – UKÁZKA FORMULÁŘE PRO ZÁZNAM SCREENINGU V 1. TRIMESTRU

Genetika Plzeň

D

Screeningové centrum - Genetika Plzeň, s. r.o.
SCREENING I. trimestru - biochemické vyšetření:

PAPP-A, free β hCG

Odesílající lékař (razítko vč. IČZ)	Odběr krve: není nutné nalačno! provést v graviditě 10 + 1 - 13 + 6
Jméno, příjmení těhotné:	Diagnóza:
Rodné číslo:	Datum odběru:
Pojiš ovna:	

Screeningové centrum - Genetika Plzeň, s. r.o.
SCREENING I. trimestru - USG vyšetření

Odesílající lékař (razítko vč. IČZ)	USG vyšetření: CRL: 45-84 (11 + 3 - 13 + 6) dle Robinsona Posun kaliperu: 0,1 mm Sagitální řez - indiferentní postavení Obraz hlavy plodu přes 3/4 obrazovky
Jméno sonografisty:	

Jméno, příjmení těhotné:	PM: 2 ↑ 212160 780 782222222222
Rodné číslo:	DM: ↓
Pojiš ovna:	Hmotnost těhotné: kg ↑
Datum USG:	Počet plodů: GEMINI 7 212160 0 WV
USG přístroj:	Kouření ANO NE
	IVF/ICSI ANO NE
	Parita:
	CRL 1: mm CRL 2: mm
	NT 1: mm NT 2: mm
	NB 1: ANO NE NELZE NB 2: ANO NE NELZE
Telefonní číslo těhotné (použijeme jen v případě pozitivního screeningu):	

POZOR: Výsledek USG vyšetření poslat na: Genetika Plzeň, s.r.o., Parková 1254/11A, 326 00 Plzeň
Výsledek screeningu zašleme do 3 dnů

Zpracováno pro lékaře:

< → 500

> 500 → NPT

> 100 ANO / NPT > 50 CW

PŘÍLOHA E - UKÁZKA FORMULÁŘE PRO ZÁZNAM SCREENINGU VE 2. TRIMESTRU

E

Genetika Plzeň		Číslo vzorku	
Datum		+420 377 241 529	
Rodné číslo /		+420 603 174 793	
Příjmení		razítko	Jméno lékaře
Jméno			Pracoviště
Pojišťovna		IČZ	Odbornost
Diagnóza hlavní	Diagnóza vedlejší	Telefon (pacientka)	
		<div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: center;"> ➔ <input style="width: 100%; height: 20px;" type="text"/> ← </div>	

Screening VVV II. trimestr AFP, hCG	Výsledky vyšetření		
Hmotnost těhotné (kg)	<input type="text"/>	S - AFP (ng/ml)	<input type="text"/>
PM	<input type="text"/>	S - hCG (IU/l)	<input type="text"/>
Délka těhotenství (týdny) dle PM	<input style="width: 50px; text-align: center;" type="text" value="+"/>		
Délka těhotenství (týdny) dle USG	<input style="width: 50px; text-align: center;" type="text" value="+"/>		
Datum USG	<input type="text"/>		
Datum náběru	<input type="text"/>		
Počet plodů	<input style="width: 100px; text-align: center;" type="text" value="1 / 2 / 3"/>		
Diabetes mellitus	ANO <input type="text"/>		
	NE <input type="text"/>		

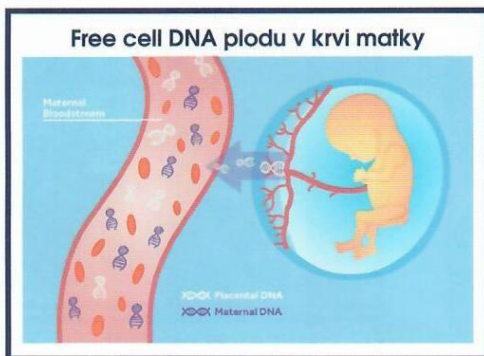
Krev na screening zašlete do **OKB Privamed, Kotíkovská 17, Plzeň**

PŘÍLOHA F – NIPT + UKÁZKA ŽÁDOSTI O PROVEDENÍ NIPT TESTOVÁNÍ NA PRACOVIŠTI GENETIKA PLZEŇ, S.R.O.

Genetika Plzeň

NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ PLODU Z KRVE TĚHOTNÉ (NIPT) PŘÍMO V LABORATOŘI GENETIKA PLZEŇ

MUDr. Petr Lošan



- **Omezení spolehlivosti v případě:**
- Placentárního mozaicismu / Fetální chimérismus
- Syndromu mizejícího dvojčete
- **Pacientek s BMI nad 35**
- Vzorků s fetální frakcí nižší než 4% (systém Clarigo při vyhodnocování měří i fetální frakci, na rozdíl od některých komerčně poskytovaných vyšetření v zahraničí)

PROVEDENÍ NIPT

- Clarigo kit, firma Multiplicom
- Počet vzorku: 10 – 12 v jednom běhu
- Náběr: krev do Streck zkumavky
- **nutná genetická konzultace – před náběrem i konzultace výsledku (vyžaduje zákon i pojišťovny) zpracování krve musí být do 48 hod.**
- Přístroj: Miseq – spolupráce s Biomedicínským centrem LF UK v Plzni
- Vyhodnocení: software výrobce Clarigo Reporter

VÝKONNOSTNÍ CHARAKTERISTIKA STANOVENÍ CLARIGO V KOMBINACI S KITY SRMID FOR ILLUMINA NGS SYSTEMS

	Trizomie 21	Trizomie 18	Trizomie 13
Zjištěná citlivost	100%	95%	100%
Zjištěná specifita	99.94%	100%	99.88%

LIMITY TESTU

- **Test nelze provést v těchto případech:**
- Těhotenství kratší než 8 týdnů
- Chromozomová aberace u těhotné
- **Vícečetná těhotenství**
- Těhotenství z darovaného oocytu
- Během posledních třech měsíců těhotná absolvovala transfuzi krve, imunoterapii, terapii kmenovými buňkami, transplantaci, radiační terapii

INDIKACE K VYŠETŘENÍ NIPT

- pozitivní nebo atypický screening Downova syndromu při normálním USG nálezu
- Aneuploidie u dítěte nebo plodu v min. grav.
- Pozitivní screening, kdy těhotná odmítá invazivní výkon
- St.p. opakovaných spont. potratů (3 a více)
- St.p.IVF, věk nad 39 let
- VVV, nebo USG patologie, kde těhotná odmítá invazivní výkon

ÚHRADA ZDRAVOTNÍMI POJIŠŤOVNAMI

- Při splnění indikačních kritérií, kde by těhotné zdravotní pojišťovna uhradila AMC/ CVS –
- **Bude NIPT hrazeno ze zdravotního pojištění**
- **Cena bude stejná jako za provedení CVS/AMC**

PRAKTICKÉ PROVEDENÍ

- Genetická konzultace – pokud budou splněna indikační kritéria
- Náběr krve těhotné
- Výsledek vyloučení T13,18,21 za 14 dní
- Při pozitivním nálezů je doporučena verifikace AMC ! (spolehlivost NIPT 99,9%)
- **NIPT nenahrazuje AMC / CVS!**
- Při neplnění indikačních kritérií – cena 12.500,-

NIPT (NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ CHROMEZOMÁLNÍCH ABERACÍ PLODU Z KRVE TĚHOTNÉ)

INFORMACE O TĚHOTNÉ		ANAMNÉZA	
Jméno a příjmení:		Gravida:	
Číslo pojištěnce:		Para:	
Datum narození:		Poslední porod/potrat datum:	
Adresa:		SAB počet:	
Pojišťovna:		UPT počet:	
		Mola počet:	
Věk:	let	GEU počet:	
Váha:	kg	Chromozomální aberace v předchozích graviditách:	<input type="checkbox"/> ANO Typ aberace: <input type="checkbox"/> NE
Výška:	cm	Genetické aberace v RA:	<input type="checkbox"/> ANO Typ aberace: <input type="checkbox"/> NE
BMI	kg/m ²	Genetické aberace v OA:	<input type="checkbox"/> ANO Typ aberace: <input type="checkbox"/> NE
SOUČASNÁ GRAVIDITA		USG	
PM:		Datum provedení:	
Termín porodu dle PM:		Počet plodů:	
Termín porodu dle USG:		Chorioncitta:	<input type="checkbox"/> BB <input type="checkbox"/> MB <input type="checkbox"/> MM
Těhotenství po IVF:	<input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	CRL:	mm
		NT:	mm
Darované vajíčko:	<input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	Sonoanatomie:	<input type="checkbox"/> Normální <input type="checkbox"/> Abnormální
		NB, DV, TR:	patologie <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE
SCREENING		ODBĚR VZORKU	
Proveden:	<input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	Datum/čas:	
Screening v I. trim:	<input type="checkbox"/> Kombinovaný <input type="checkbox"/> Biochemický	Gestační stáří dle USG:	
Screening ve II. trim:	<input type="checkbox"/> Triple test <input type="checkbox"/> Integrovaný	Primární vzorek:	periferní krev
Riziko:	Trizomie 21 1/	Trizomie 13 1/	Trizomie 18 1/
Indikace: <input type="checkbox"/> vyšší věk těhotné <input type="checkbox"/> pozitivní screening <input type="checkbox"/> USG nález plodu <input type="checkbox"/> pozitivní RA <input type="checkbox"/> ostatní			
Identifikace odesílajícího lékaře/zařízení:		Podpis a razítko:	Dne:
<small>Informovaný souhlas, podrobnosti o vyšetření a další náležitosti jsou součástí konzultace s klinickým genetikem.</small>			

PŘÍLOHA G - UKÁZKA INFORMOVANÉHO SOUHLASU PACIENTA



Genetika Plzeň, s.r.o. | Informační a diagnostická klinika | IČO: 2547114 | DIČ: CZ2547114

Adresa pracoviště:
Genetika Plzeň, s.r.o., Pekařův 1054/11A, 326 00 Plzeň
Telefon: +420 377 241 529, 206 124 300

Genetika Plzeň
MEMBER OF NEXTCLINICS

INFORMOVANÝ SOUHLAS S INVAZIVNÍM PRENATÁLNÍM VYŠETŘENÍM AMNIOCENTÉZA, BIOPSIE CHORIOVÝCH KLUKŮ

Jméno a příjmení pacientky:

Číslo pojistnice:

Ošetřující lékař:

Vážená paní,

Vzhledem k tomu, že na základě klinických vyšetření, screeningových vyšetření v těhotenství, údajů z rodiny, na základě Vašeho věku nebo na podkladě ultrazvukového nálezu, je u Vašeho plodu zvýšené riziko vážné vrozené nemoci. Vámi bylo doporučena prenatální vyšetření plodu (amniocentéza, biopsie choriových kluček). Cílem těchto vyšetření je odebrání malého množství plodové vody (v biopsie choriových kluček a stanovení genetické výhavy /počtu a struktury chromozomů, podrobné vyšetření chromosomů či jiná molekulárně genetická vyšetření dle udané osobní či rodinné anamnézy) u plodu.

POPIS VÝKONU

Biopsie choriových kluček se provádí mezi 10-13.tt. Odběr plodové vody se provádí mezi 15. až 22.tt. (výj. možně ve vyšším stádiu těhotenství). Výkony se provádí na naší klinice ambulantně, ze sterilních podmínek, těhotné při výkonu leží. Pod ultrazvukovou kontrolou se vpichem v oblasti podbříšku zavade do dutiny děložní tenká jehla, jejíž hrot je stále kontrolován ultrazvukem. Odebrá se zhruba 20 ml plodové vody, což je malá část objemu a rychle se doplní. V případě odběru buněk choriových kluček se jehla zavádí do oblasti placenty. Odběr je přirovnáván k odběru krve, bývá vnímán jako tupý tlak. Při odběru choriových kluček je možné místo vpichu, po dýchodě s lékařem zneuhlívnět malým množstvím lokálního anestetika. Celý zákrok trvá několik minut. U těhotných s Rh negativní krevní skupinou bude aplikována injekce anti-D gamaglobulinu k zabránění imunologického konfliktu v dalším těhotenství.

ALTERNATIVA VÝKONU

- Nepodstoupit invazivní diagnostiku s určením genetické výhavy plodu a akceptovat zdravotní stav dítěte.
- Podstoupit kordocentézu – odběr krve z pupečnicku, rovněž se jedná o odběr přes břišní stěnu těhotné a riziko komplikací je přibližně dvakrát vyšší.
- Ultrazvukové vyšetření plodu se zaměřením na výskyt vývojových odchylek, které ovlivňují, že plod bude mít geneticky zodloženou nemoc. Vyšetření ultrazvukem – invazivní odběr plodové vody nenahrazuje.
- NIPT – neinvazivní prenatální vyšetření plodu k vyloučení trisomie 21, 18, 13. chromozomu a pohlavních X, Y chromozomů z per-femí krve těhotné. Toto vyšetření invazivní prenatální vyšetření zpe a nenahrazuje a není u všech těhotných vhodné. V určitých případech je zcela kontraindikováno.

KOMPLIKACE INVAZIVNÍHO PRENATÁLNÍHO VYŠETŘENÍ

Riziko nechtěné ztráty těhotenství v souvislosti s amniocentézou v případě fyziologicky probíhající gravidity je dle posledních studií velmi nízké a pohybuje se kolem 0,1 - 0,5 %. Riziko odběru choriových kluček se pohybuje 0,5 - 1 %. Mezi možné komplikace výkonu patří odtok plodové vody, špinění až krvácení, infekce dutiny děložní, předčasný nástup děložní činnosti. Jako zcela vzácné komplikace jsou popisovány poranění orgánů malé pánve matky, alergické komplikace, poranění plodu. Ojedinelou komplikací je nutnost provedení více než jednoho vpichu k získání dostatečného množství plodové vody nebo nutnost provedení opakovaného odběru vzhledem k neúspěšné kultivaci buněk plodu a nemožnosti kvalitativního vyšetření chromozomů. Po výkonu můžete pociťovat bobtnání v podbříšku, které běžně vymizí do 2 dnů. V případě výše uvedených možných komplikací je nutné vyšetření na gynecologické ambulanci v nemocnici či u ošetřujícího gynekologa. V případě jakýchkoli komplikací, prosíme, abyste nás telefonicky informovaly.

Genetika Plzeň, s.r.o.
Pekařův 1054/11A, 326 00 Plzeň
Telefon: +420 377 241 529, 206 124 300

MEMBER OF nextclinics

www.genetika-plzen.cz



M 8034 Genetická laboratoř akreditovaná ČIA dle ČSN EN ISO 15189

Adresa pracoviště:
Genetika Plzeň, s.r.o., Parková 1254/11A, 326 00 Plzeň
Telefon: +420 377 241 529, 603 174 793

Genetika Plzeň
MEMBER OF nextCLINICS

INFORMOVANÝ SOUHLAS S INVAZIVNÍM PRENATÁLNÍM VYŠETŘENÍM AMNIOCENTÉZA, BIOPSIE CHORIOVÝCH KLKŮ

ÚDAJE O OMEZENÍ V OBVYKLÉM ZPŮSOBU ŽIVOTA

Po zákroku doporučujeme 2-3 dny výrazného klidového režimu v domácím ošetření a po dobu 2-3 týdnů by se těhotná měla vyhnout fyzicky namáhavé činnosti. Vhodná je týdenní pracovní neschopnost, kterou Vám vystaví Váš ošetřující gynekolog.

VÝSLEDKY AMNIOCENTÉZY

Předběžný výsledek vyšetření /QF PCR k vyloučení trisomií 21,18,13, X, Y chromozomu/ je znám do 2. – 3. pracovního dne. Kompletní vyhodnocení výsledku vyšetření /karyotyp, aCGH, ev. jiná molekulárně genetická vyšetření/ je přibližně za 3-4 týdny. Výsledek vyšetření je možné konzultovat s lékařským genetikem. Normální výsledek invazivního prenatálního vyšetření nezaručuje, že Vaše dítě nebude mít jinou vrozenou vývojovou vadu či jiné onemocnění, které nelze prokázat ultrazvukem či jiným vyšetřením. Výsledky zašleme na Vaši adresu.

DALŠÍ POSTUP PO VYŠETŘENÍ

K dalšímu sledování jsou výkonu těhotné předávány zpět do péče ošetřujícího gynekologa, ev. v indikovaných případech na naší ambulanci. Kontrolní ultrazvukové vyšetření plodu se provádí na základě doporučení gynekologa provádějícího odběr.

PROHLÁŠENÍ PACIENTKY

Prohlašuji, že jsem byla plně a podrobně seznámena s plánovaným výkonem /aminocentéza, odběr choriových klků/. Byl mi vysvětlen důvod, předpokládaný prospěch a možné komplikace výkonu. Byly mi vysvětleny možné alternativy výkonu a zdravotní důsledky nepodstoupení výkonu. Byly mi zodpovězeny veškeré dotazy a nemám žádné nejasnosti týkající se plánovaného výkonu. Poučení plně rozumím a s invazivním prenatálním vyšetřením souhlasím, včetně dalších preventivních opatření po výkonu. Tento souhlas je udělen svobodně dle mé vlastní vůle a bez jakéhokoliv nátlaku.

PROHLÁŠENÍ LÉKAŘE

Prohlašuji, že jsem v souladu se současnými znalostmi podrobně seznámil/la pacientku s plánovaným výkonem a možnými komplikacemi a zodpověděl/la veškeré dotazy.

Podpis lékaře: _____ Dne: _____

Podpis matky
(nebo zákonného zástupce): _____ Dne: _____

Genetika Plzeň, s.r.o.

Parková 1254/11A, 326 00 Plzeň
Telefon: +420 377 241 529, 603 174 793

MEMBER OF nextCLINICS

www.genetika-plzen.cz

PŘÍLOHA H – INFORMAČNÍ LETÁK KE SCREENINGU

Genetika West
MEMBER OF NEXTCLINICS

Genetika Plzeň
MEMBER OF NEXTCLINICS

Ultrazvukové vyšetření v 21. týdnu těhotenství

Od roku 2019 zdravotní pojišťovny **nehradí podrobné ultrazvukové vyšetření plodů v 20. - 22. týdnu** u nerizikových těhotných a je hrazeno pouze základní screeningové vyšetření, při kterém není možné odhalit některé vrozené vady.

Na našem pracovišti provádíme za pomoci nejmodernějších diagnostických přístrojů podrobné ultrazvukové vyšetření obsahující i kontrolu všech orgánů. Pokud na naší ambulanci **odhalíme vrozenou vadu u plodu**, jsme schopni rovnou provést i celkové **podrobné genetické vyšetření**, abychom tak vyloučili chromozomální a genetické abnormality.



Vyšetření je nad rámec zdravotního pojištění a je za poplatek 1000 Kč. Na ultrazvuk je možné se objednat na naší recepci jak v Plzni, tak v Karlových Varech.

www.genetika-plzen.cz

Genetika Plzeň:

Parková 1254/11a, 326 00 Plzeň

Tel. recepce: +420 377 241 529

E-mail: recepce@genetika-plzen.cz

Genetika West:

Bělehradská 14, 360 01 Karlovy Vary

Tel. recepce: +420 377 241 529

E-mail: kvary@genetika-plzen.cz



PŘÍLOHA I - DOTAZNÍK

Dotazník k bakalářské práci

- Práce nelékařského zdravotnického pracovníka v genetickém poradenství

Dobrý den,

jmenuji se Kristýna Oulíková a jsem studentkou 3. Ročníku bakalářského oboru Všeobecná sestra na Západočeské univerzitě v Plzni. V současnosti připravuji svou bakalářskou práci s názvem „Práce nelékařského zdravotnického pracovníka v genetickém poradenství“

Ráda bych Vás tímto poprosila o spolupráci při získávání potřebných informací, formou vyplnění krátkého dotazníku. Údaje získané pomocí tohoto dotazníku budou zveřejněny pouze pro účely této bakalářské práce a při jejich publikaci bude zachována anonymita respondentů. U otázek, prosím označte vždy jednu možnost, pokud není u otázky uvedeno jinak. Předem Vám děkuji za Váš čas a cenné informace.

1. Uveďte Váš věk.

2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) neukončené základní vzdělání
- b) základní vzdělání
- c) střední odborné
- d) střední odborné s maturitou
- e) vyšší odborné či vysokoškolské

3. V kolikátém týdnu gravidity jste?

4. O kolikáté vaše těhotenství se jedná?

5. Užíváte ve spojitosti s těhotenstvím nějaké vitamínové preparáty?

a) ano, upřesněte prosím.....

b) ne

6. Navštěvujete/budete navštěvovat předporodní kurz?

a) ano

b) ne

c) nevím

7. Pokud jste již rodila, uveďte prosím kde, pokud ne, přejděte k otázce č. 9.

.....

8. Uveďte prosím, zda se jednalo o porod

a) přirozený,

b) sekci (v případě sekce, upřesněte prosím
důvod).....

9. Navštěvujete pravidelně prenatální poradnu?

a) ano, upřesněte prosím od kolikátého týdne těhotenství.....

b) ne

10. Informoval Vás zdravotnický personál o možnosti specializovaného genetického vyšetření a diagnostiky prenatálních vývojových vad vč. rizika Downova syndromu?

a) ano

b) ne

11. Uveďte prosím, kde jste se o možnosti genetického vyšetření a diagnostice vývojových vad dozvěděla?

.....

12. Máte/měla jste o diagnostiku vývojových vad zájem?

a) ano, upřesněte prosím důvod (př. preventivní, doporučení lékaře

atd.).....

...

b) ne

13. Využijete/využila jste pro úhradu diagnostiky příspěvku (1000,- Kč.)

zdravotní pojišťovny?

a) ano

b) ne

14. Absolvovala byste diagnostické vyšetření i bez možnosti čerpání příspěvku od zdravotní pojišťovny?

a) ano

b) ne

15. Vyskytuje se u vás v rodině nějaká vývojová vada?

a) ano, prosím upřesněte jaká a u

koho.....

b) ne

16. Dostalo se Vám vysvětlení a rad od sester na genetice, v dané problematice? (vhodná doporučení, letáky, edukace)

a) ano, rozhodně

b) spíše ne, jen obecné informace

c) vůbec ne

d) neměla jsem zájem

Děkuji za Váš čas a předané informace.

PŘÍLOHA I - SCHVÁLENÍ

Žádost o umožnění realizace výzkumného šetření Kristýny Oulíkové (studentky ZČU) pro účely sepsání bakalářské práce s názvem „Práce nelékařského zdravotnického pracovníka v genetickém poradenství“ na pracovišti Genetika Plzeň s.r.o.

Žádám o umožnění realizace výzkumného šetření v rámci pracoviště Genetika Plzeň s.r.o. Výzkumné šetření bude provedeno pomocí dotazníků určených klientům pracoviště. Výsledky dotazníkového šetření budou využity pouze pro účely sepsání bakalářské práce. Zveřejněné údaje týkající se pacientů budou zcela anonymizovány.

Vyjádření pracoviště:

*ANO, UMOŽŇUJEME REALIZACI VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ
NA NAŠEM PRACOVIŠTI GENETIKA PLZEŇ S.R.O.*

MUDr. Petr Lošan



V Plzni dne

30 -08- 2018

Kristýna Oulíková