

Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity

Zuzana Procházková

Bakalářská práce
2012



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav porodní asistence

akademický rok: 2011/2012

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: Zuzana PROCHÁZKOVÁ

Osobní číslo: H09303

Studijní program: B 5349 Porodní asistence

Studijní obor: Porodní asistentka

Téma práce: Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity

Zásady pro vypracování:

Vyhledání vhodných literárních a internetových informačních zdrojů.

Vypracování podkladů a teoretických východisek pro zpracování teoretické části bakalářské práce.

Volba metody výzkumného šetření.

Výběr vzorků respondentů zařazených do výzkumného šetření.

Realizace výzkumu.

Zpracování dat.

Prezentace výsledků výzkumného šetření.

Vypracování edukačního materiálu využitelného v praxi.

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

HÁJEK, Zdeněk, 2004. Rizikové a patologické těhotenství, 1. vyd. Praha: Grada Publishing. ISBN 80-247-0418-8.

KUTNOHORSKÁ, Jana, 2009. Výzkum v ošetrovatelství. 1. vyd. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-2713-4.

ROB, Lukáš, Alois MARTAN, Karel CITTERBART et al., 2008. Gynekologie. 2. vyd. Praha: Galén. ISBN 978-80-7262-501-7.

ROZTOČIL, Aleš, et al., 2008. Moderní porodnictví. 1. vyd. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-1941-2.

SELIKOWITZ, Mark, 2005. Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost. 1. vyd. Praha: Portál. ISBN 80-7178-973-9.

VACEK, Zdeněk, 2006. Embryologie: učebnice pro studenty lékařství a oboru všeobecná sestra a porodní asistentka. 1. vyd. Praha: Grada Publishing. ISBN 80-247-1267-9.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Dagmar Moravčíková**

Ústav porodní asistence

Datum zadání bakalářské práce: **30. listopadu 2011**

Termín odevzdání bakalářské práce: **30. května 2012**

Ve Zlíně dne 13. února 2012



doc. Ing. Anežka Lengalová, Ph.D.
děkanka



Mgr. Ludmila Reslerová, Ph.D.
ředitelka ústavu

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, bez ohledu na výsledek obhajoby¹⁾;
- beru na vědomí, že bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému dostupná k nahlédnutí;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3²⁾;
- podle § 60³⁾ odst. 1 autorského zákona má UTB ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60³⁾ odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci - nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům.

Prohlašuji, že

- elektronická a tištěná verze bakalářské práce jsou totožné;
- na bakalářské práci jsem pracoval samostatně a použitou literaturu jsem citoval. V případě publikace výsledků budu uveden jako spoluautor.

Ve Zlíně 10.5.2024

.....
Prohlašuji

1) zákon č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, § 47b Zveřejňování závěrečných prací:

(1) Vysoká škola nevydělečně zveřejňuje disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce, u kterých proběhla obhajoba, včetně posudků oponentů a výsledku obhajoby prostřednictvím databáze kvalifikačních prací, kterou spravuje. Způsob zveřejnění stanoví vnitřní předpis vysoké školy.

(2) Disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce odevzdané uchazečem k obhajobě musí být též nejméně pět pracovních dnů před konáním obhajoby zveřejněny k nahlázení veřejnosti v místě určeném vnitřním předpisem vysoké školy nebo není-li tak určeno, v místě pracoviště vysoké školy, kde se má konat obhajoba práce. Každý si může ze zveřejněné práce pořizovat na své náklady výpisy, opisy nebo rozmnoženiny.

(3) Platí, že odevzdáním práce autor souhlasí se zveřejněním své práce podle tohoto zákona, bez ohledu na výsledek obhajoby.

2) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 35 odst. 3:

(5) Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užije-li nikoli za účelem přímého nebo nepřímého hospodářského nebo obchodního prospěchu k výuce nebo k vlastní potřebě dílo vytvořené žákem nebo studentem ke splnění školních nebo studijních povinností vyplývajících z jeho právního vztahu ke škole nebo školskému či vzdělávacímu zařízení (školní dílo).

3) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 60 Školní dílo:

(1) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení mají za obvyklých podmínek právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla (§ 35 odst.

3). Odpírá-li autor takového díla udělit svolení bez vážného důvodu, mohou se tyto osoby domáhat nahrazení chybějícího projevu jeho vůle u soudu. Ustanovení § 35 odst. 3 zůstává nedotčeno.

(2) Není-li sjednáno jinak, může autor školního díla své dílo užít či poskytnout jinému licenci, není-li to v rozporu s oprávněnými zájmy školy nebo školského či vzdělávacího zařízení.

(3) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení jsou oprávněny požadovat, aby jim autor školního díla z výdělku jím dosaženého v souvislosti s užitím díla či poskytnutím licence podle odstavce 2 přiměřeně přispěl na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložily, a to podle okolností až do jejich skutečné výše; přitom se přihlédne k výši výdělku dosaženého školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.

ABSTRAKT

Tato závěrečná bakalářská práce je na téma Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity. Je zaměřena na informovanost těhotných žen o této diagnostice. Bakalářská práce se skládá ze dvou částí – teoretické a praktické. Teoretická část je zaměřena na historii, vznik, formy a morfologické znaky Downova syndromu. Dále se v ní píše o prenatální diagnostice Downova syndromu – invazivními a neinvazivními metodami. V praktické části jsou popsána zpracovaná data z výzkumného šetření. Tato data jsou zpracována do tabulek a grafů s doplňujícími komentáři. Součástí práce je zpracování edukačního materiálu, který se zabývá přehledem metod prenatální diagnostiky Downova syndromu.

Klíčová slova: prenatální diagnostika, Downův syndrom, těhotenství, porodní asistentka, vrozené vývojové vady

ABSTRACT

Topic of this bachelor thesis is „Diagnosing Down's Syndrome during Pregnancy“. Bachelor thesis is focused on foreknowledge of pregnant women about this diagnosis. This bachelor thesis consists of two sections – theoretical and practical. Theoretical part focuses on history, the origin, the forms and morphological attributes of Down syndrome. Furthermore it deals with prenatal diagnosis of Down syndrome with invasive and non-invasive methods. In practical part the data from exploratory survey are described. This data is processed into graphs and tables with explanatory notes. Incorporated in this work is also an educational material which overviews the methods of Down syndrome prenatal diagnostics.

Keywords: prenatal diagnosis, Down syndrome, pregnancy, midwife, congenital defects

PODĚKOVÁNÍ

Touto cestou bych ráda poděkovala Mgr. Dagmar Moravčíkové za odborné vedení bakalářské práce, za její cenné rady, připomínky a hlavně za trpělivost při zpracování bakalářské práce. Velmi děkuji také MUDr. Milanu Kovalčíkovi za odbornou konzultaci bakalářské práce.

Rovněž chci poděkovat všem těhotným ženám, které byly ochotné věnovat svůj čas na vyplnění dotazníku k této bakalářské práci.

Děkuji také rodině a přátelům za podporu, kterou mi věnovali po celou dobu mého studia.

Motto

„Existuje jen jedno dobro a to je vědění. Existuje jen jedno zlo a to je nevědomost.“

Sokrates

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že odevzdaná verze bakalářské/diplomové práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou totožné.

Ve Zlíně, dne

.....
Zuzana Procházková

OBSAH

ÚVOD	10
I TEORETICKÁ ČÁST	11
1 MORBUS DOWN (MD)	12
1.1 HISTORIE MORBUS DOWN	13
1.2 VZNIK A FORMY MORBUS DOWN	14
1.2.1 Volná trizomie 21. chromozomu	15
1.2.2 Translokace	15
1.2.3 Mozaicismus	16
1.3 KLINICKÝ OBRAZ MORBUS DOWN	16
1.3.1 Hlava a obličej	18
1.3.2 Krk	18
1.3.3 Ruce	18
1.3.4 Chodidla	19
1.3.5 Svalový tonus	19
1.3.6 Velikost postavy	19
1.4 VÝVOJ DÍTĚTE S MORBUS DOWN	19
1.4.1 Novorozenec	20
1.4.2 Kojenec	21
1.4.3 Batole	22
1.4.4 Předškolní věk	22
1.4.5 Školní věk	23
1.4.6 Dospívání	24
1.4.7 Dospělost	25
1.5 ZDRAVOTNÍ KOMPLIKACE DOPROVÁZEJÍCÍ MORBUS DOWN	26
2 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTICKÉ METODY	28
2.1 VÝVOJ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY MORBUS DOWN	28
2.2 VYŠETŘENÍ MD V PRVNÍM TRIMESTRU	29
2.2.1 Kombinovaný test	29
2.2.2 Biopsie choria (CVS – Chorionic Villus Sampling)	31
2.3 VYŠETŘENÍ MORBUS DOWN VE DRUHÉM TRIMESTRU	32
2.3.1 Triple test	32
2.3.2 Ultrazvukové vyšetření ve II. trimestru (18. – 22. t. t.)	33
2.3.3 Amniocentéza	33
2.3.4 Kordocentéza	34
II PRAKTICKÁ ČÁST	35
3 METODIKA PRÁCE	36

3.1	CÍLE PRÁCE	36
3.2	UŽITÁ METODA VÝZKUMU	36
3.3	CHARAKTERISTIKA SOUBORU	37
4	PREZENTACE VÝSLEDKŮ	38
5	DISKUZE	61
5.1	ANALÝZA DAT.....	61
5.2	POROVNÁNÍ VÝSLEDKŮ S JINÝMI VÝZKUMY	63
5.3	DOPORUČENÍ PRO PRAXI.....	65
	ZÁVĚR	67
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	69
	SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK.....	75
	SEZNAM OBRÁZKŮ	76
	SEZNAM TABULEK	77
	SEZNAM GRAFŮ.....	78
	SEZNAM PŘÍLOH	79

ÚVOD

Morbus Down je nejčastější prenatálně diagnostikovanou vrozenou chromozomální vadou (Gregor, 2007, s. 359).

Dnešní moderní doba poskytuje nastávajícím rodičům mnoho metod, jak zjistit postižení jejich doposud nenarozeného dítěte. Některé metody jsou naprosto bezpečné, jiné pro ženu představují určitá rizika, se kterými musí být před tím, než vyšetření podstoupí, podrobně seznámena. Právě prenatální diagnostika patří k nejvíce rozvíjeným metodám poslední doby. Dnešní způsoby diagnostiky se posouvají stále více do nižšího týdne těhotenství, což je pro nastávající rodiče důležité zvláště z psychologického hlediska. Ti mají možnost rozhodnout se, zda si dítě ponechají nebo zvolí možnost předčasného ukončení těhotenství.

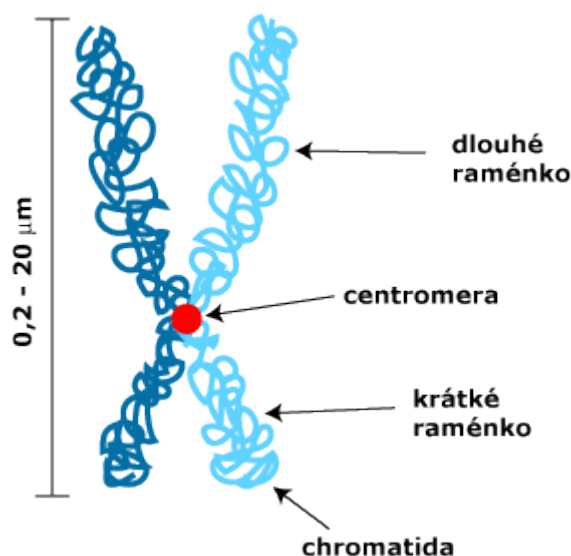
Tím, jak se prenatální diagnostika neustále vyvíjí, přibývá i počet vyšetření, která jsou ženám doporučena během těhotenství podstoupit. Některé ženy to mohou vnímat jako velký přínos, neboť se jedná o zdraví jejich dítěte, jiné ženy naopak pocítují daleko větší stres a mohou se rozhodnout tato vyšetření neabsolvovat. Každá žena má právo na svobodné rozhodnutí o tom, zda vyšetření absolvuje či nikoli. Vždy by však měla být svým gynekologem poučena o možných rizicích, která z toho vyplývají.

Tato práce se zaměřuje jak na vznik, charakteristiku a vývoj jedinců trpících Morbus Down, tak také na metody, které mohou tuto chromozomální aberaci prenatálně diagnostikovat. Je podstatné říci, že ani v dnešní moderní době nejsou tato vyšetření stoprocentní. Není tedy vyloučené, že výsledek testu, který žena podstoupí, vyjde pozitivní, ale narodí se zcela zdravé dítě. Může to být ale i naopak, kdy ženě vyjde výsledek negativní a může se narodit postižený novorozenec. I o tomto by měl gynekolog ženu informovat.

I. TEORETICKÁ ČÁST

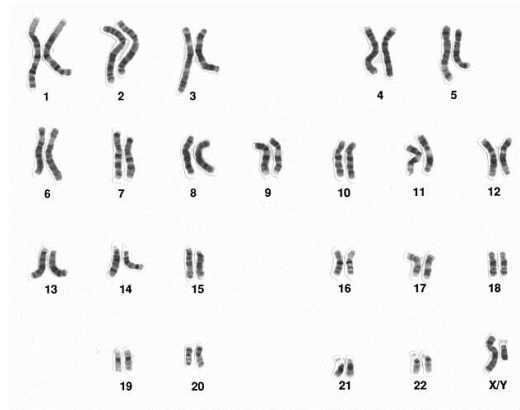
1 MORBUS DOWN (MD)

Jedná se o geneticky podmíněné onemocnění, kdy jedinec postižený touto chorobou má abnormální počet chromozomů. Chromozomy (obr. 1) jsou pentlicovité struktury, nesoucí genetickou informaci. Jsou tvořeny jadernou hmotou zvanou chromatin. Chromozomy jsou centromerou (malá kulovitá část, která má velký význam při dělení buňky) rozděleny na dvě raménka (chromatidy), jejichž konce jsou označovány jako telomery. Podle umístění centromery na chromozomu je dále dělíme na metacentrické, submetacentrické a akrocentrické (Fischlová, 2011, s. 10; Kočárek, 2004, s. 17 – 18).



Obrázek 1: Popis chromozomu (VSG2 [online.] 2005 [cit. 2012-05-05]. Dostupné z: <http://user.mendelu.cz/urban/vsg2/uvod1/molekul.htm>).

Lidská buňka obsahuje 23 párů chromozomů tvořících společně karyotyp člověka (obr. 2). 22 párů tvoří tzv. autozomy (nepohlavní chromozomy) a 1 pár představují gonozomy (pohlavní chromozomy X nebo Y). Ženský karyotyp má vždy dva chromozomy X (46 XX), mužský má vždy jeden chromozom X a jeden Y (46 XY). V případě MD není karyotyp 46 XX (XY), ale 47 XX (XY) + 21, způsobený nadpočetnými geny na 21. chromozomu (Fischlová, 2011, s. 10 – 11; Mihalová, 2008, s. 101 – 105).



Obrázek 2: Normální mužský karyotyp (Šípek A. [online.] 2010 - 2012 [cit. 2012-05-05]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/karyotyp-cloveka>).

Výskyt MD je zhruba 1:800 těhotenství, častější výskyt je však popisován u matek nad 35 let a po 40. roce života se uvádí pravděpodobnost narození postiženého dítěte asi 1:100 těhotenství (Fischlová, 2011, s. 67).

1.1 Historie Morbus Down

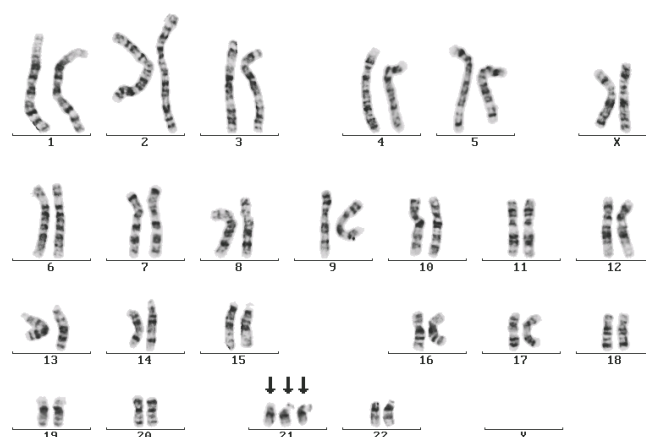
První osoba, která odpovídala svými rysy MD, byla nalezena roku 1505 v Německu, avšak v té době neexistovalo pro nemoc žádné uznané označení. Jako „Morbus Down“ bylo onemocnění pojmenováno až roku 1866 anglickým lékařem Johnem Langdonem Downem (1828 – 1896). J. L. Down pracoval v ústavu pro choromyslné pacienty, kde se zabýval degenerací potomků příbuzných rodičů. Zpočátku však neznal příčinu samotného onemocnění. Domníval se, že se jedná o návrat k primitivní mongolské rase, proto byli lidé postižení MD nazýváni jako mongoloidní (toto pojmenování se dnes již neuznává). Downovo tvrzení, že se u těchto jedinců jedná o návrat k mongolismu, bylo později vyvráceno jeho synem (též lékařem) Reginaldem (Selikowitz, 2011, s. 38; Velký lékařský slovník, © 2008).

Zásadní myšlenku, že příčinou MD je abnormalita chromozomů, pronesl však v roce 1932 lékař Waardenburg. Teprve až roku 1959 skupina tří francouzských badatelů v čele s Lejeunem (1926 – 1994), což byl francouzský lékař a genetik, který se specializoval na mentální poruchy u dětí, našli u dětí s MD 47 chromozomů ve všech jejich tělních buňkách. Díky tomuto objevu je dnes možnost časného záchytu této nemoci pomocí prenatalní

diagnostiky. Následně došlo k rychlému rozvoji cytogenetiky (věda zabývající se strukturou, funkcí a změnami chromozomů u eukaryotních organismů) a možností objevení nových chromozomálních aberací u člověka (Kučera, 1981, s. 7 – 8; Šípek et al., © 2008 - 2012).

1.2 Vznik a formy Morbus Down

Lidské tělo tvoří buňky s jádrem, které obsahuje genetický materiál. Každé jádro má asi 100 000 genů tvořících řetězce = chromozomy. Každá tělní buňka obsahuje 46 chromozomů. Výjimku tvoří pohlavní buňky (vajíčko a spermie), které obsahují pouze 23 chromozomů, aby po jejich splnutí vznikla nová buňka obsahující 46 chromozomů a zrodil se tedy i normální karyotyp skládající se ze 46 chromozomů. U MD k tomuto nedochází, jelikož karyotyp lidí trpících MD obsahuje 47 chromozomů. Tento stav je označován jako trizomie 21. chromozomu (obr. 3). Trizomie z toho důvodu, že místo obvyklých dvou chromozomů jsou zde nalezeny tři (nebo alespoň část třetího) a 21. chromozomu proto, že tahle změna se u MD vyskytuje na 21. páru chromozomu v karyotypu jedince. Příčina vzniku MD není doposud zcela jasná, předpokládá se však, že se vedle fyzikálních vlivů či radiace podílí na jeho vzniku i věk matky buď nad 35 let, nebo pod 19 let. Hovoří se i o možnosti negativního vlivu věku otce nad 50 let (Selikowitz, 2005, s. 45 – 48; Zmrzlá, 2010, s. 7).



Obrázek 3: Karyotyp ženy s MD (Downov syndróm [online.] 2008 [cit. 2012-05-20]. Dostupné z: <http://www.trisomie21.cz/>).

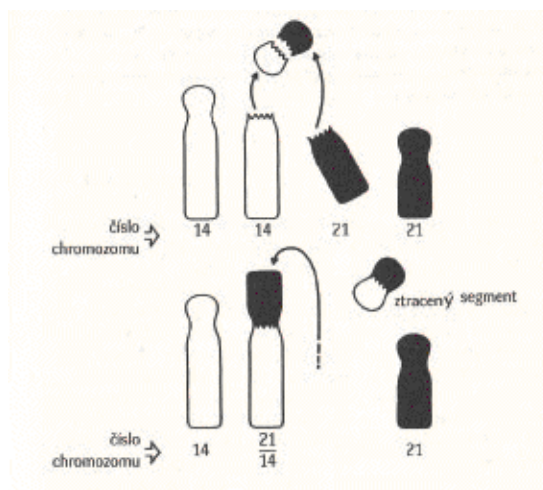
MD se vyskytuje hned ve třech různých formách, které se od sebe navzájem odlišují. Ať už dítě trpí kteroukoliv z těchto tří forem, má vždy ve svých buňkách alespoň část 21. chromozomu navíc (Selikowitz, 2011, s. 49).

1.2.1 Volná trizomie 21. chromozomu

Jedná se o nadbytečný celý 21. chromozom v každé buňce. Tato forma je nejčastější (pravděpodobně 95%). Jestliže matka z vajíčka nebo otec ze spermie předá dva chromozomy namísto jednoho, poté u dítěte vzniká právě tato forma syndromu. Je to důsledek abnormálního dělení tzv. nondisjunkce (neoddělení) 21. páru chromozomů při meiose (buněčné dělení pohlavní buňky). Dojde k tomu, že jedna gameta (pohlavní buňka) má 22 chromozomů a druhá má 24 chromozomů. Gameta s menším počtem chromozomů většinou zaniká. Z gamety obsahující 24 chromozomů vznikne zygota (buňka vzniklá spojením vajíčka a spermie), která obsahuje 47 chromozomů (trizomie je na 21. chromozomu). Jelikož trizomie se replikuje při každém buněčném dělení, má plod v každé své tělní buňce 47 chromozomů. Riziko narození dalšího dítěte s MD u tohoto typu aberace je 1:100 (Kučera, 1981, s. 9 – 10; Pueschel, 1997, s. 32 – 34).

1.2.2 Translokace

Tato forma se vyskytuje přibližně ve 4%. Na rozdíl od volné trizomie se v karyotypu nenachází navíc celý chromozom, ale jen jeho část. Jestliže dojde k odlomení horní části 21. chromozomu, horní části jiného chromozomu a jejich zbylé dvě části splynou, pak vzniká translokace (obr. 4). Důvod zatím není známý (Selikowitz, 2011, s. 49 – 54).



Obrázek 4: Vznik translokace (Selikowitz., 2011, s. 53).

Jen v 1/3 je nositelem translokace jeden z rodičů. U 2/3 je translokace náhodná. Jedná se o izolovanou poruchu při vzniku pohlavní buňky. Pokud je nositelem jeden z rodičů, pravděpodobnost, že další dítě bude trpět Downovým syndromem je vyšší, než pokud k translokaci došlo náhodně (Selikowitz, 2011, s. 53 – 54).

Translokační forma MD se pojí jen s určitými chromozomy, a to 13, 14, 15, 22 nebo s jiným 21. chromozomem. Nejčastěji se však vykytuje v kombinaci s chromozomem č. 14. Děti, které mají translokační formu syndromu, mají stejnou míru postižení jako děti s volnou trizomií (Kučera, 1981, s. 10 – 11).

1.2.3 Mozaicismus

Tato forma je velmi vzácná, vyskytuje se asi jen u 1% lidí trpících MD a znamená, že 21. chromozom není nadbytečný ve všech tělních buňkách, ale pouze v některých. Z tohoto vyplývá, že jedinci postižení touto formou nemají tak výrazné fyzické projevy syndromu jako lidé s volnou trizomií či translokací. Intelektová úroveň těchto dětí je přesto snižena (Pueschel, 1997, s. 32 - 34).

1.3 Klinický obraz Morbus Down

Vzhled dětí s MD není vždy stejný. Bylo identifikováno přes 120 symptomů toho syndromu, avšak u většiny dětí se projevuje maximálně 6 – 7 z nich. Společným znakem pro všechny je jistý stupeň mentální retardace, který ovšem nemusí být vždy stejně závažný (Selikowitz, 2011, s. 40).

Jako mentální retardace (MR) je označován stav, kdy u jedince dochází ke snížení rozumových schopností v psychologii nazývaných jako inteligence. Inteligenci lze vyjádřit tzv. inteligenčním kvocientem (IQ), který vyjadřuje poměr mezi mentálním věkem (mentální vyspělost jedince) vynásobený 100 a věkem chronologickým (Švarcová, 2006).

Světová zdravotnická organizace používá od roku 1992 následující klasifikaci MR:

Tabulka 1: Klasifikace mentální retardace.

Název	IQ	Popis jedinců trpících MR
Lehká MR	50 – 69	I přesto, že si mluvu osvojují později, jsou schopni běžné komunikace i sebedpěče. Často bývají schopni pracovního poměru, náplň jejich práce však musí být založena spíše na praktických dovednostech než teoretických znalostech.
Středně těžká MR	35 – 49	Mají výrazně opožděný rozvoj řeči i chápání, i později jsou u nich tyto schopnosti omezeny. V dospělosti jsou schopni jednoduché manuální činnosti, na rozdíl od předchozí kategorie potřebují odborný dohled.
Těžká MR	20 – 34	Většinou trpí výraznější poruchou motorických činností. Vzdělavatelnost těchto jedinců je velice obtížná, avšak včasná a systematická péče může významně přispět k rozvoji jejich schopností.
Hluboká MR	Nižší než 20	Tyto osoby mají velkým problémem porozumět a učinit to, co se od nich žádá. Bývají velmi omezeni v pohybu až zcela imobilní. Vyžadují nad sebou stálý dohled.
Jiná MR		Tato kategorie se užívá, pokud nelze stanovit stupeň intelektové retardace, např. u nevidomých, neslyšících, nemluvicích, u lidí s těžkou poruchou chování, autismem či u osob těžce postižených.
Nespecifikovaná MR		Tato kategorie se užívá v případě prokázané MR, ale při nedostatku informací, pomocí kterých by mohl být jedinec zařazen do některé z předešlých skupin.

Zdroj: *Dobromysl.cz* [online.] 2012 [cit. 2012-05-08] dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=533>.

Selikowitz M. (2011) uvádí, že většina lidí s MD se řadí do kategorie lehké či středně těžké mentální retardace.

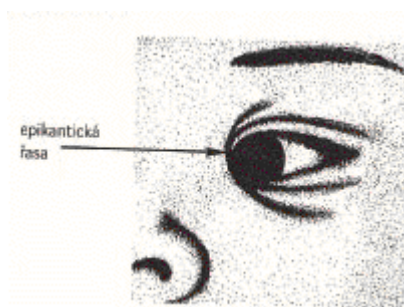
1.3.1 Hlava a obličej

Onemocnění MD se projevuje typickými změnami na hlavě a v obličejí. Temenní část hlavy bývá zploštělá (brachycefalická) a obličej plošší a kulatější. Kořen nosu mají tyto děti, širší než je obvyklé u zdravých dětí stejného věku (obr. 5).

Obrázek 5: Obličej dítěte s MD (*Belošovičová, Calda, 2009, s. 9*).



U vnitřního koutku oka se nachází malá kožní řasa, nazývaná epikantus (obr. 6), která způsobuje, že oči vypadají zešikmeny vzhůru. Na okraji duhovky mohou být patrné tzv. *Brushfieldovy skvrny* (bílé či nažloutlé tečky), které nikterak nezhoršují vidění jedince. Ústa bývají menšího rozměru, jazyk mají naopak větší, což může způsobit mírné vyčnívání jazyka z úst (Kučera, 1981, s. 37 – 38).



Obrázek 6: Epikantus (*Selikowitz, 2011, s. 41*).

1.3.2 Krk

Krk u těchto lidí bývá kratší a širší. U novorozenců se na šíji vyskytují kožní záhyby, které se většinou v průběhu vývoje (růstu) ztrácí (Selikowitz, 2011, s. 42).

1.3.3 Ruce

Jedinci s MD mají obvykle krátké prsty a široké dlaně s tzv. opičí rýhou (obr. 7), procházející napříč dlaní. Není ojedinělé, že malíček má pouze jeden kloub (Mihalová, 2008, s. 106).



Obrázek 7: Opičí rýha (*Selikowitz, 2011, s. 42*).

1.3.4 Chodidla

Bývají ploššího a mohutnějšího charakteru s typicky větší mezerou mezi ukazovákem a palcem (Selikowitz, 2011, s. 43).

1.3.5 Svalový tonus

U dětí trpících tímto syndromem je častá hypotonie (snížené napětí) a mírná hypoplazie (neúplné vyvinutí) svalstva, které však nebývá zcela slabé a během dospívání se tento tonus upravuje. V dospělosti bývá svalový tonus jedinců s MD zcela normální (Selikowitz, 2011, s. 43; Kučera, 1981, s. 39).

1.3.6 Velikost postavy

Porodní hmotnost dětí s MD je nižší než u zdravých dětí stejného gestačního stáří a následný růst a vývoj bývá pomalejší. Dospělý muž dorůstá výšky zhruba 145 – 168 cm, dospělá žena výšky pouze 132 – 155 cm. (Selikowitz, 2011, s. 43).

1.4 Vývoj dítěte s Morbus Down

Jako vývoj je označován proces, během kterého se současný stav mění na stav nový. Vývoj dítěte s MD probíhá po celý jeho život. Jako u každého zdravého člověka, tak i u lidí trpících MD je důležité, aby dosáhli co nejvyššího stupně samostatnosti. Obecně lze říci, že se tohoto stavu dá docílit nejlépe tím, pokud postižený člověk vyrůstá v domácím prostředí obklopen milující a starostlivou rodinou (Zmrzlá, 2010, s. 13 - 14).

Vývoj a růst jedince je vždy (i u zdravých dětí) zcela individuální záležitostí. U dětí postižených MD toto tvrzení platí několikanásobně. Velmi důležité je nesrovnávat dítě se syndromem s dítětem stejného věku, ale bez daného onemocnění. Je logické, že zdravé dítě se vše naučí rychleji než dítě postižené (Vágnerová, Strnadová, Krejčová, 2009, s. 93 – 97; Selikowitz, 2005, s. 54 – 59).

U dětí s MD jsou typická tzv. *klidová období*, kdy mají rodiče pocit, že jejich dítě není schopné naučit se cokoli nového. Tato dočasná klidová období jsou však pro jedince nesmírně důležitá, protože si upevňují dosavadní znalosti a dovednosti, aby se později mohli učit věci nové (Selikowitz, 2011, s. 57).

Podle Selikowitze (2011) můžeme vývoj těchto dětí rozdělit do několika navzájem prolínajících se oblastí:

- Hrubá motorika se týká zapojení velkých svalových skupin. Řadíme do ní lezení, sezení, stání a posléze i chůzi a běh.
- Jemná motorika je pohyb rukou a prstů, tedy úchop, práce s nůžkami, kreslení, skládání skládaček apod.
- Osobnostní a sociální vývoj je zaměřen na schopnost jedince najít se, pít, dojít si na toaletu, obléci se, rozpoznat známé tváře a umění zapojit se do kolektivu ostatních dětí.
- Vývoj jazyka a řeči je charakterizován nejprve rozvojem tzv. *receptivního jazyka* (jedinec vnímá to, co říkají lidé kolem) a poté se vytváří *jazyk expresivní* (člověk začíná mluvit a vyjadřovat se).
- Kognitivní vývoj spočívá v umění použít abstraktní představy, řešit problémy a porozumět některým pojmům.

U dětí s MD je vývoj zhoršen tím, že často trpí dalšími přidruženými onemocněními, která jsou pro tento syndrom typická. Obecně můžeme říci, že dívky se vyvíjejí lépe než chlapci, což platí i u dětí zdravých, ale při této vrozené vývojové vadě (VVV) je rozdíl více viditelný (Selikowitz, 2005, s. 54 – 59).

1.4.1 Novorozenec

Novorozenecký věk je definován od narození do 28. dne života. Absolutní závislost na matce je pro všechny novorozené děti společná. Pro každého novorozence je nejdůležitější pocit bezpečí a potřeba se najít. To všechno patří k utvoření dobrého vztahu mezi matkou a jejím dítětem (Selikowitz, 2005, s. 60).

Novorozenci s Downovým syndromem mají nízký svalový tonus, a proto kladou menší odpor než děti zdravé, což je viditelné např. při přebalování, kdy jsou jejich nohy většinou uvolněné a nekladou odpor. Ruce mají přesto zaťaté v pěst. Snížený svalový tonus může mít za následek méně efektivní a déle trvající kojení dítěte, ale při dostatečné trpělivosti, případně s pomocí odborníků, může být dítě plně kojeno (Pueschel a Zausmer, 1997, s. 78; Selikowitz, 2005, s. 60).

Tabulka 2: Srovnání vývojových stádií dítěte s MD a zdravého dítěte.

	Vývoj dítěte s Morbus Down		Vývoj zdravého dítěte	
	Průměrný věk	Věkové rozmezí	Průměrný věk	Věkové rozmezí
Opětovaný úsměv	3 měsíce	1,5 – 5 měsíců	1,5 měsíce	1 – 3 měsíce
Otáčení	6 měsíců	2 – 12 měsíců	5 měsíců	2 – 10 měsíců
Sezení	10 měsíců	6 – 30 měsíců	7 měsíců	5 – 9 měsíců
Plazení	11 měsíců	7 – 21 měsíců	8 měsíců	6 – 11 měsíců
Lezení	12 měsíců	8 – 22 měsíců	9 měsíců	6 – 12 měsíců
Jedení rukama	18 měsíců	10 – 24 měsíců	10 měsíců	7 – 14 měsíců
Stání	20 měsíců	1 – 3 ¹ / ₄ roku	11 měsíců	8 – 17 měsíců
První slovo	23 měsíců	1 – 4 roky	12 měsíců	8 – 23 měsíců
Chození	2 roky	1 – 4 roky	14 měsíců	9 – 18 měsíců
První věty	3 roky	2 – 7,5 roku	2 roky	15 – 32 měsíců
Chození na nočník	3 ¹ / ₄ roku	2 – 7 let	19 měsíců	16 – 42 měsíců
Oblékání se	7 ¹ / ₄ roku	3,5 – 8 ¹ / ₄ roku	4 roky	3 ¹ / ₄ – 5 let

Zdroj: Selikowitz, 2011, s. 61.

1.4.2 Kojenec

Kojenecké období následuje po novorozeneckém a trvá do prvního roku života. Nejvíce pokroků ve vývoji udělá dítě ve druhé polovině svého prvního roku života. Na konci prvního roku je většinou dítě s MD schopno samostatně sedět a často se pokouší o lezení, zdravé dítě tyto úkony ovládá již kolem 6. měsíce života. Zhruba v šesti měsících se snaží postižený jedinec uchopit hračky v okolí a hrát si s nimi. Již reaguje na své okolí, rozpozná známé tváře a často je odmění úsměvem. Vývoj řeči se zatím projevuje spíše brbláním, žvatláním či křičením, kterým o sobě dává vědět. Velmi důležité je v tomto období na dítě hodně mluvit (Selikowitz, 2011, s. 63 – 65).

1.4.3 Batole

Batolecí období můžeme definovat jako období od prvního do třetího roku života. V tomto období (nejvíce kolem druhého roku) dochází k obrovskému vývoji pohybu. Dítě se od sezení či lezení dostane až do stavu, kdy je schopno samo stát. Koncem třetího roku většinou umí chodit, zatím však jen s dopomocí. Jelikož děti s MD mají nízký svalový tonus, stává se, že než se dopracují k samotnému stání či chůzi, tak často vláčejí nohy za sebou, posouvají se dopředu pomocí zadečku nebo válejí sudy. Kolem druhého roku jsou schopny skládat jednoduché skládačky, a to i tehdy, jestliže jim jednotlivé dílky zamícháme. Mezi druhým a třetím rokem má dítě velkou tendenci napodobovat své okolí – můžeme je tedy naučit novým činnostem (Selikowitz, 2005, s. 65 – 72).

První slovo dítě se syndromem vysloví průměrně kolem druhého roku, což je o necelý rok později než u zdravého jedince. Během třetího roku dochází k velkému rozvoji jazyka a řeči. Po dovršení třetího roku umí většina dětí trpících MD říci větu o dvou slovech. I přesto, že se nejedná o složité věty, je tato událost považována za velký pokrok. Schopnost mluvit může však někomu způsobovat problém, proto odborníci doporučují návštěvy u logopeda. Užitečné je také znakování. Neznamená to však, že by se děti poté už nenaučily mluvit. Znakování děti zklidňuje a jakmile začnou mluvit samy, od znaků postupně upouštějí (Černá, 2011, s. 19; Blažek a Olmrová, 1988, s. 33 - 34).

1.4.4 Předškolní věk

Předškolní věk je rozmezí od tří do pěti let života. V tomto období se dítě umí lépe včlenit do kolektivu dalších dětí a hrát si s nimi. Je to velmi důležité, protože právě od svých vrstevníků se děti mohou mnohému naučit (Selikowitz, 2005, s. 72).

Hrubá motorika bývá v tomto věku téměř vyvinuta. Dítě bez větších problémů zvládne vyjít schody, zatímco sejít je, se ale člověk postižený MD naučí až kolem sedmi let. Zlepšuje se také přesnost, protože když si dítě hraje s míčem, nekope jen tak bezmyšlenkovitě, ale daří se mu s větší správností kopnout míč tam, kam chtělo. Je důležité podporovat dítě v chůzi po špičkách, jelikož si tím může zpevňovat ochablější lýtkové svalstvo (Zausmer, 1997, s. 69).

Samostatně chodit na toaletu se průměrný jedinec trpící MD naučí zhruba v pěti letech. Jestliže je schopen odpoutat se od rodičů, je možné, aby začal normálně navštěvovat mateřskou školu (Selikowitz, 2011, s. 73).

I dítě s MD se umí již vyjádřit ve větách obsahujících více než dvě slova a umí říci své jméno. Nejvíce používá otázky typu: „Co?“ a „Co je to?“. Dokáže rozlišit, co je malé a co velké, začíná více uvažovat (Selikowitz, 2005, s. 73 – 74).

1.4.5 Školní věk

Do této skupiny jsou řazeny děti od pěti let do počínající puberty, tedy přibližně do dvanáctého roku života. Na prvním stupni základní školy je u nich rozvíjena představa o tom, jaké mají schopnosti, což vede ke zlepšení sociálních vztahů. Současně dochází ke zvýšení svalového tonu a zlepšuje se koordinace i vytrvalost, což má za následek, že se tyto děti mohou naučit šplhat, houpat se a klouzat se. Často se naučí některá písmena z abecedy a číslice (Selikowitz, 2011, s. 74 – 76).

Školní zralost označuje stav, kdy dítě dospěje do takového stupně vývoje, že se stává samostatnějším a je schopno si lépe osvojit nové poznatky a dovednosti (Piňosová, 2003, s. 20).

Jak uvádí Selikowitz M. (2011) jsou tyto děti přibližně od 10 let schopny používat nůž, vyčistit si zuby či se samy učesat. Věty, které používají, se prodlužují a řeč je zřetelnější. Do dvanácti let je průměrná slovní zásoba asi 2000 slov. Pořád mají však velmi konkrétní myšlení a to, co jim je řečeno, chápou doslovně. Užitečné je při vysvětlování činností, které je přes den čekají, použít obrázky. Lépe si to představí, lépe to pochopí a jsou poté klidnější. Je potřeba dítěti dávat jednoduché úkoly, které je schopné splnit a vzápětí je důležité za výkon dítě pochválit.

Pro děti, které mají problémy s učením (tedy i děti s MD), byl vytvořen speciální projekt INSIDE (INclusive education of children with developmental difficulties through basic Skills Instruction and Developmental Education), jež se zaměřuje na interakci učitele a dítěte. Cílem tohoto projektu je zvýšení pravomoci učitelů při rozvíjení kognitivních dovedností a jazykových schopností žáků. Dalším jeho cílem je pomoci dětem porozumět podnětům z okolí, lépe se adaptovat na změny v jejich životě, umět přijmout nové informace a kriticky přemýšlet (Lebeer a kol., 2006, s. 37 – 40).

1.4.6 Dospívání

V období dospívání prochází tyto děti stejnými změnami jako děti zdravé. Díky tomu, že mají nižší IQ, nejsou schopny pochopit změny na svém těle tak dobře, jako děti bez syndromu. Rodiče jim tedy musí věnovat více pozornosti a vše jim dobře a srozumitelně vysvětlit. Ještě před nástupem změn tělesných probíhají změny hormonální, proto mohou děti trpět změnami nálad, být unavené či neklidné. Může se objevit také větší sklon ke vzdoru nebo mohou pociťovat návaly vzteku. V dospívání děti velmi rychle rostou, díky čemuž může dojít k tomu, že některé části těla vyrostou rychleji, což může způsobit dočasnou neobratnost dítěte (Vrbková, 2010, s. 35).

Jako u zdravých dospívajících, tak i u těch, kteří trpí MD, dospívají dívky dříve než chlapci, a to až o dva roky. Nejdříve se jako tělesná změna projeví zvětšení bradavek, růst stydkého ochlupení, poté následuje růst ochlupení v podpaží. První menstruace se většinou objeví mezi dvanáctým a čtrnáctým rokem života, ale cyklus je zatím nepravidelný a upravuje se zpravidla do dvou let od menarché (první menstruace). U chlapců se nejprve zvětší varlata, zvrásní se pokožka šourku a poté začne růst stydké ochlupení. Dochází k prodloužení penisu, zvětšení žláz, které jsou určeny na skladování spermatu a objeví se noční poluce (první výron semene), chlapci začínají mutovat a objevuje se růst vousů (Selikowitz, 2011, s. 146).

I s dětmi trpícími MD je třeba mluvit o sexualitě. Je to podstatné zvláště v tomto období. Rodiče by jim měli vše vysvětlit srozumitelně a jednoduše, tak aby to dospívající pochopili. Je to důležité i z důvodu, že osoby s handicapem jsou více náchylné k sexuálnímu zneužívání, a proto je podstatné, aby věděly, co je a co už není v sexualitě normální. Rodiče by měli děti poučit o tělesné hygieně. Zvláště u dívek, které již menstruuji, je hygiena velmi důležitou součástí jejich života. Matka nebo jiná blízká osoba by měla dívce vysvětlit, co se s ní v období menstruace děje a jak se má chovat (Vrbková, 2010, s. 36).

Je běžné, že děti mají v období dospívání větší chuť k jídlu. U dětí s Downovým syndromem je důležité toto hlídat, aby nedošlo k obezitě, která by mohla způsobit další zdravotní problémy. Není potřeba děti v jídle omezovat, stačí, aby se zbytečně nepřejídaly (Ellingerová, 2007, s. 12).

Cílem všech dospívajících je docílit nezávislosti, což je u osob s MD daleko náročnější. Je přirozené, že se rodiče o tyto děti více bojí, ale ani ony nemohou být celý život na svých rodičích závislé. Je proto potřebné učit je novým věcem, procvičovat je s nimi a poskytnout

jim dostatek příležitostí k tomu, aby mohly dosáhnout určitého stupně samostatnosti. Je dobré nechávat je v kolektivu vrstevníků se stejným handicapem, kde mohou navázat nové vztahy a zároveň utužovat ty, co již mají. Jako dobrou příležitostí k osamostatnění je i cestování dopravními prostředky. Nejdříve je ale nutné s dítětem cestu několikrát absolvovat a ujistit se, že je schopné ji zvládnout samo. Poté může cestovat i bez doprovodu (Selikowitz, 2011, s. 152).

Mezi nejdůležitější věci v období dospívání patří také rozhovor dítětem o jeho handicapu. Není dobré, aby se tuto informaci dozvědělo od někoho jiného než od svých nejbližších, a proto je mu nutné vysvětlit, že se od svých zdravých vrstevníků nějak liší a proč. Rozhovor by měl být veden pozitivně, aby dítě netrpělo nějakým komplexem méněcennosti (Selikowitz, 2011, s. 154 – 155).

1.4.7 Dospělost

V posledních letech se u nás péče o dospělé lidi trpící MD posunula hodně kupředu a díky tomu se tito lidé již běžně dožívají věku okolo 60 let (Zdravotní magazín, © 2011 - 2012).

Dříve bylo běžné, že jedinci žili po celý svůj život v ústavu nebo u rodičů, kteří, když zestárli, nebyli schopni se o své dítě starat. Nyní vznikají různá chráněná bydlení či jiné domovy pro lidi mentálně postižené, kam se tyto osoby obvykle stěhují, když dosáhnou dospělosti. Proto je nutné, aby je rodiče již od mládí učili osamostatnění se, díky čemuž mohou pak vést jedinci trpící MD téměř plnohodnotný život. Součástí těchto chráněných bydlení bývá možnost zaměstnání, odpočinkových aktivit a také je zde vyškolený personál, který na své svěřence dohlíží a na který se mohou kdykoli a s čímkoli obrátit (Selikowitz, 2011, s. 162).

Některým lidem s MD zdravotní stav umožňuje být více samostatní, jiným méně. Je však důležité, aby byli všichni nějakým způsobem zapojeni do pracovního procesu a mohli dále zdokonalovat a procvičovat své dovednosti. Někteří jsou schopni navštěvovat otevřená pracoviště, pro jiné jsou vhodná chráněná pracoviště a některým vyhovují centra pracovní terapie (poskytují řízenou činnost, která zabaví méně zdatné jedince) (Blažek a Olmrová, 1988, s. 114 – 117; Selikowitz, 2005, s. 164 – 165).

Není důvod, proč by lidé s MD nemohli uzavírat manželství, složitější je to však s otázkou rodičovství. Muži postižení MD bývají ve většině případů neplodní a u žen se střední či těž-

kou MR je těhotenství spíše vzácné. Podaří-li se však postiženému páru zplodit dítě, tak zhruba v 60% hrozí, že bude také trpět MD (Prevendárová, 2002).

1.5 Zdravotní komplikace doprovázející Morbus Down

Dítě s Downovým syndromem se může narodit zcela bez dalších komplikací. Existují však onemocnění, na která jsou tyto děti náchylnější a také existují přidružené vady, kterými mohou trpět (Selikowitz, 2005, s. 82).

Díky jiné anatomické struktuře lebečních kostí (zúžení Eustachovy trubice) jsou děti náchylnější na *záněty středního ucha*. Pokud k tomuto onemocnění dojde, je nutné pečlivé sledování lékařem, aby při opakovaném zánětu nedošlo ke ztrátě sluchu. Co se týká zraku, mají větší sklon k očním vadám, jako je krátkozrakost, dalekozrakost, strabismus (šilhání), katarakta (šedý zákal) a další. Všechny tyto vady jsou řešitelné pomocí brýlí popřípadě operačním zákrokem (Selikowitz, 2011, s. 83 – 87).

Kvůli sníženému svalovému tonu a pohyblivějším kloubům je potřeba dbát na správné držení končetin, k čemuž byly vyvinuty speciální rehabilitační programy, které mohou rodiče s postiženými dětmi navštěvovat od 4. – 6. týdne života dítěte. Mají také větší sklon k *plochým nohám*, což nepředstavuje závažný problém. Ploché nohy má i spousta zdravých jedinců a nečiní jim to větší problémy, proto tomuto není potřeba přikládat velkou váhu (Dobromysl.cz, © 2002 - 2012).

Díky tomu, že mají oslabené krční svaly, nemusí být spojení mezi prvním a druhým krčním obratlem pevné a může vzniknout tzv. *atlanto – axiální instabilita*. Jestliže je tato instabilita zjištěna, doporučují se vynechat namáhavé tělesné aktivity, jako jsou skoky apod. Pokud by došlo k dislokaci mezi těmito obratli, řešením je operace, při které se vloží mezi obratle umělý spoj (Downův syndrom, © 2010).

Tyto děti trpí častěji *onemocněním štítné žlázy*, nejčastěji hypothyreózou, která může být vrozená nebo získaná. Selikowitz (2011) uvádí, že vrozená hypothyreóza je *třicetkrát častější* u dětí se syndromem než u dětí zdravých a získanou hypothyreózou trpí třicet procent všech jedinců s MD. Obě tyto nemoci je potřeba diagnostikovat včas a zahájit léčbu, aby nenastaly další komplikace.

Z onemocnění trávicího traktu je nejčastější *duodenální atresie*, kterou trpí asi deset až patnáct procent dětí se syndromem. Jedná se o stav, kdy je jedna část tenkého

střeva - dvanáctník (tzv. duodenum) – zúžená. Tato komplikace se projeví záhy po porodu zvracením a řeší se operativně. Díky nízkému svalovému napětí svalů břicha jsou děti více ohroženy *zácpou*, proto je nezbytné, aby jejich strava obsahovala dostatek vlákniny, ovoce a zeleniny (Selikowitz, 2011, s. 94 – 95).

Nejzávažnějším problémem bývají *přidružené srdeční vady*, se kterými se rodí asi 1/3 těchto dětí. Tyto vady však bývají ve většině případů diagnostikovány již prenatálně. Mezi nejčastější vady spojené s MD patří defekt předsíňokomorové přepážky (částečný nebo úplný), defekt mezikomorové přepážky, otevřená Botallova dučeň a Fallotova tetralogie. Všechny tyto uvedené vady jsou řešitelné chirurgickým zákrokem již v kojeneckém věku (Pueschel, 1997, s. 42).

Jak uvádí Selikowitz (2011) u 1 ze 100 chlapců s MD se vyskytuje také *Klinefelterův syndrom*. U těchto chlapců je nutné v období puberty dodávat mužské hormony, protože jejich tělesný vývoj v tomto období neprobíhá zcela normálně. Vyznačují se tím, že mají malá varlata a jsou neplodní.

2 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTICKÉ METODY

Většinu chromozomálních aberací (včetně MD) lze diagnostikovat již prenatálně. V této kapitole je popsán jak vývoj prenatální diagnostiky MD, tak i metody (invazivní a neinvazivní), kterými se tato diagnostika provádí.

Úvodem do této kapitoly je podstatné vysvětlit dva pojmy, s nimiž se při prenatální diagnostice setkáváme – **senzitivita a falešná pozitivita**. Pojem senzitivita značí záchyt postižených těhotenství a pojem falešná pozitivita znamená nesprávné označení zdravých plodů jako pozitivních. Oba tyto pojmy se vyjadřují v procentech (Loucký, Springer a Zima, 2008, s. 161).

2.1 Vývoj prenatální diagnostiky Morbus Down

Naše země se řadí k prvním v Evropě, ve kterých byla prenatální diagnostika zavedena do klinické praxe (Hájek, Kulovaný, Macek, 2000, s. 17). Nejprve byla při screeningu MD použita metoda na podkladě matčina věku, kdy byla všem těhotným ženám nad 40 let provedena aminocentéza (AMC). Věková hranice byla později snížena na 35 let. První prenatální diagnóza MD pomocí AMC byla v roce 1968 (Gregor, Šípek a Horáček, 2007, s. 359).

Koncem 80. let byla AMC na základě věku matky nahrazena screeningem v 16. týdnu těhotenství, založeným na kombinaci věku matky a biochemickém vyšetření, kdy se sledovaly hodnoty alfa-fetoproteinu (AFP), lidského choriogonadotropinu (hCG) – celkového i jeho volné beta-podjednotky, nekonjugovaného estriolu (uE_3) a inhibinu A v krvi matky. Touto metodou bylo zachyceno zhruba 50 – 70% plodů postižených trizomií 21 (Frisová, 2009, s. 97).

S rozvojem ultrazvukové technologie se v 90. letech začal provádět screening kombinující věk matky, tloušťku nuchální translucence (NT) plodu a biochemických hodnot hCG (volné beta-podjednotky) a těhotenského plazmatického proteinu A (PAPP-A) již v prvním trimestru těhotenství. Záchyt plodů s MD pomocí této metody byl 85 – 90%. V roce 2001 bylo prokázáno, že u 60 – 70% plodů postižených MD nelze nalézt při ultrazvuku (UZ) v 11. – 13. týdnu těhotenství nosní kost. Ta se stala dalším hodnotitelným markerem v celkové diagnostice syndromu, čímž se zvýšil záchyt plodů s MD na více než 95% (Nicolaidis, 2004, s. 15 - 18).

Všechny tyto získané poznatky jsou velice důležité, protože díky nim se žena diagnózu dozví dříve a je tedy možno těhotenství i dříve ukončit, což je z psychologického hlediska pro ženu velmi podstatné.

Tabulka 3: Porovnání procenta záchytu u různých metod screeningu trizomie 21 při hodnotě falešně pozitivních výsledků 5%.

Screeningová metoda	Procento záchytu MD
Věk matky (MA)	30%
MA a vyšetření biochemie mateřského séra v 15. – 18. týdnu	50 – 70%
MA a vyšetření nuchální translucence (NT) plodu v 11. – 13. týdnu	70 – 80%
MA a vyšetření NT plodu a volné β -hCG a PAPP-A v mateřském séru v 11. – 13. týdnu	85 – 90%
MA a vyšetření NT plodu a nosní kosti (NB) plodu v 11. – 13. týdnu	90%
MA a vyšetření NT plodu a NB a volné β -hCG a PAPP-A v mateřském séru v 11. – 13. týdnu	95%

Zdroj: Nicolaidis, 2004, s. 17.

2.2 Vyšetření MD v prvním trimestru

První trimestr začíná prvním dnem poslední menstruace a končí 12. týdnem těhotenství. V následující podkapitole jsou uvedena jak invazivní, tak neinvazivní způsoby vyšetření odhalující MD právě v tomto období.

2.2.1 Kombinovaný test

Jedná se o test prováděný v prvním trimestru gravidity, přesně mezi 11. – 13. týdnem. Jeho hlavním úkolem je diagnostikovat morfologické vady plodu, hrozící komplikace a určit, zda plod není postižen některou ze tří chromozomálních vad (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom). Kombinovaný test je spojením *biochemického vyšetření krve matky a ultrazvukového vyšetření* (Calda a Belošovičová, 2012, s. 15).

- **Biochemické vyšetření**

Toto vyšetření spočívá v odběru venózní krve, ze které se hodnotí 2 markery. Lidský choriový gonadotropin (hCG), tedy přesněji jeho β -podjednotka (β -hCG), která bývá u plodů postižených MD abnormálně zvýšená. Druhým markerem je PAPP-A (Pregnancy Associ-

ated Plasma Protein A), což je placentární protein, který bývá naopak u těhotenství s MD abnormně snížen (Macek, 2000, s. 47 – 52).

Aby byly vyšetřované hodnoty co nejpravdivější a test tedy co možná nejeefektivnější, měl by se biochemický screening provést mezi 9. – 10. týdnem těhotenství a UZ s ním spojen ve 12. týdně těhotenství. To by však pro těhotné ženy znamenalo dvě návštěvy lékaře a také výrazně vyšší stresové vypětí. Z tohoto důvodu se kombinovaný test provádí jen při jedné návštěvě a to mezi 11. – 13. týdnem těhotenství (Calda a Belošovičová, 2012, s. 15).

- **UZ vyšetření**

Využití UZ je v dnešní prenatalní diagnostice obrovskou výhodou. Jak bylo zmíněno výše, toto vyšetření se provádí mezi 11. – 13. týdnem těhotenství a nejdůležitějším markerem je nuchální transluce (NT) plodu, což je nahromadění lymfatické tekutiny pod kůží v zadní části krku plodu (obr. 8). NT je v této době nejlépe hodnotitelné (měří se při temeno-kostrční délce 45 – 84 mm). Velikost NT je při Downově syndromu vyšší než u zdravých plodů. Naměřené odchylky od normálu však nemusí znamenat jen Downův syndrom, ale mohou značit i jiné vady (např. vady srdce či velkých tepen, fetální anémii apod.). Je nutné, aby tento UZ prováděl opravdový odborník. UZ v prvním trimestru je nedocení- telný, jelikož díky němu můžeme zjistit stav plodu, plodové vody i placeny v relativně brzkém čase těhotenství (Sonek, 2007, s. 51 – 55; Nicolaidis, 2004, s. 36 – 37).



Obrázek 8: UZ snímek plodu starého 12 týdnů s trizomií 21, vykazující zvýšenou tloušťku prosáknutí záhlaví a absenci nosní kosti (Nicolaidis, 2004, s. 12).

Při tomto vyšetření se hodnotí i další markery. Jedním z nich je přítomnost nosní kosti (NB), kterou v tomto období nenalezneme u cca 60 – 70% plodů s Downovým syndromem. Jak uvádí prof. Nicolaidis (2004), u zdravých plodů chybí NB pouze v necelých 2%. Dalšími

markery, které lékař při UZ hodnotí, je vyšetření průtoku trikuspidální chlopní, vyšetření průtoku krve v *ductus venosus*, velikost obličejového úhlu a délky humeru a femuru.

Veškeré výsledky měření jsou spolu s výsledky biochemického vyšetření matčiny krve a s dalšími údaji (parita, věk, hmotnost a četnost těhotenství) zadány do počítačového programu, kde je vyhodnoceno riziko postižení plodu. Jestliže je výsledné riziko vyšší než 1:300, což znamená zvýšené riziko postižení plodu MD, je ženě doporučeno vyšetření karyotypu plodu (Koliba, Matura, Gärtner a Bošota, 2005, s. 20 - 21).

2.2.2 Biopsie choria (CVS – Chorionic Villus Sampling)

Jedná se o invazivní metodu, umožňující odebrání vzorku z placenty v rané fázi těhotenství (nejdříve však v 10. týdnu). CVS můžeme rozdělit na časnou (mezi 10. – 13. týdnem těhotenství) a pozdní, též nazývanou placentocentéza (po 12. týdnu těhotenství) (Caldá, 2008, s. 70).

Časnou biopsii choria lze provést transcervikální cestou (TC CVS) nebo častěji používanou transabdominální cestou (TA CVS). Při této metodě se pod neustálou kontrolou UZ zavádí jehla k placentě přes stěnu břišní a pomocí podtlaku se odebírá vzorek do předem připravené zkumavky. Tento vzorek se poté odesílá na vyšetření karyotypu plodu. Tento výkon lze považovat za rychlý a poměrně bezbolestný. Jeho nesmírnou výhodou je, že výsledek je k dispozici již do tří dnů. Riziko potratu po provedení tohoto výkonu se uvádí 0,5 – 1% (Burnog, 1998, s. 117 – 118; Zmrzlá, 2010, s. 35).

Pozdní CVS se provádí, jestliže je geneticky rizikové těhotenství zachyceno pozdě, případně jedná-li se o oligohydramnion či anhydramnion a nelze provést aminocentézu. Další z indikací je výrazná intrauterinní retardace plodu, nejasné výsledky aminocentézy či patologický triple test. Provedení placentocentézy je jednodušší než časná biopsie choria neboť placenta je větší a je na UZ lépe zobrazena (Burnog, 1998, s. 117 – 118; Hájek, 2000, s. 150 – 162).

2.3 Vyšetření Morbus Down ve druhém trimestru

Druhý trimestr začíná 13. a končí 27. týdnem těhotenství. V tomto období se z hlediska diagnostiky MD provádí vyšetření, která jsou podrobněji rozebrána v této kapitole.

2.3.1 Triple test

Triple test se provádí ideálně mezi 16. – 18. týdnem těhotenství, ale je možné jej provést již v 15., nejpozději však ve 22. týdnu těhotenství. Jedná se vyšetření tří biochemických látek – alfa-fetoprotein (AFP), lidský choriový gonadotropin (hCG) a nekonjugovaný estrool (uE3) (Prediko, © 2010).

AFP je glykoprotein, jehož hladina v krvi matky stoupá do 28. – 32. týdne těhotenství a pak prudce klesá. Jeho diagnostika je založena na chorobně zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry, která se vyskytuje právě u těhotenství s MD. Pokud je plod postižen tímto syndromem, pak klesá v jeho játrech syntéza AFP a jeho hodnota klesá i v séru matky (Macek, 2000, s. 41 - 42).

Další biochemická látka, která se při tomto testu hodnotí, je hCG. Jedná se o glykoprotein složený z podjednotek alfa a beta. Pro prenatální diagnostiku je důležitější jeho β -podjednotka. Nejprve hladina hCG v krvi prudce stoupá (do 11. týdne těhotenství), poté prudce klesá. Tato jeho nízká hladina je v krvi matky až do porodu. Hladiny hCG jsou měřitelné nejen v krvi, ale i v moči těhotné ženy. Jestliže plod trpí MD, syntéza beta-podjednotky v matčině krvi stoupá (Macek, 2000, s. 43 – 44).

Poslední látkou, kterou se triple test zabývá, je uE3 - hormon, který ukazuje metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky. Jestliže je jeho hladina nízká, značí to těhotenství s MD a příčinu nezralých jater a nadledvin plodu. (Macek, 2000, s. 45 - 46).

Triple test lze v dnešní době označit již za překonaný, jelikož je mnohem výhodnější provádět screening již v prvním trimestru – kombinovaný test. Triple test je však výhodný u těch žen, které gynekologa poprvé navštíví až v pozdějším stádiu těhotenství a prvotrimestrální screening u nich již nelze provést (Loucký, Springer a Zima, 2008, s. 161).

Senzitivita triple testu je okolo 65% a jeho falešná pozitivita se uvádí kolem 5%. Jestliže je plod po provedení triple testu označen jako rizikový, ženě je doporučeno podstoupit AMC (Belošovičová a Calda, 2009, s. 8 – 9).

2.3.2 Ultrazvukové vyšetření ve II. trimestru (18. – 22. t. t.)

Ve většině případů je UZ prováděn abdominálně, lze ale použít i sondu vaginální. Lékař v tomto období podrobně zhodnotí veškeré morfologické struktury plodového vejce. Je podstatné, aby měl na vyšetření dostatek času a postupoval podle předem určeného schématu. Nejdříve by měl určit počet, polohu a vitalitu plodu či plodů, množství plodové vody a lokalizaci placenty nebo placent (v případě vícečetného těhotenství). Poté se většinou řídí pravidlem „od hlavy k patě“, kdy podrobně zkoumá jednotlivé orgány plodu. Jestliže lékař při vyšetření objeví jakékoli odchýlení od normálu, je důležité, aby hledal další abnormality, které by s tímto mohly souviset. V tomto období je též kladen velký důraz na vyšetření srdce plodu (pomocí dopplerovského měření). (Calda, 2007, s. 69 - 70)

Při plodu, který je postižen trizomií 21. chromozomu, lze v tomto období na UZ najít vady s touto trizomií spojené (např. hypoplazie nosu, větší tloušťka NT, srdeční vady, duodenální atrezie, hyperechogenní střevo, hypoplazie středního článku 5. prstu na noze nebo zkrácení femuru či humeru) (Nicolaidis, 2004, s. 64).

2.3.3 Amniocentéza

„Amniocentéza je transabdominální punkce amniální dutiny tenkou jehlou, asistovaná ultrazvukem.“ (Calda, 2007, s. 192)

I přesto, že se AMC užívala již v 19. století (k léčbě extrémního polyhydramnia), první MD byl pomocí AMC úspěšně diagnostikován až roku 1968. Tato invazivní metoda se provádí mezi 16. – 20. týdnem těhotenství. Před samotným provedením výkonu je nutné, aby si lékař na UZ zkontroloval počet plodů v děloze, viabilitu a biometrii plodu, množství plodové vody, uložení placenty a průběh pupečnicku. Při výkonu je odebráno asi 20 ml amniální tekutiny, což je množství, které neohrožuje další vývoj plodu. Zároveň je to dostačující množství pro určení karyotypu plodu. Po odběru musí lékař zkontrolovat srdeční akci plodu a případně místo vpichu (jestliže odběr byl proveden transplacentárně). Výsledky AMC jsou známy do 4 týdnů (Hájek, 2000, s. 145 – 150; Calda, 2007, s. 192 – 194).

Calda (2004) uvádí následující indikace k AMC: věk matky nad 35 let, stáří otce nad 50 let, pozitivní výsledek triple testu, rodiče s abnormálním karyotypem, vrozené poruchy metabolismu, předcházející porod či potrat s chromozomální vadou nebo ultrazvukem zjištěné morfologické odchylky u plodu.

Jak již bylo uvedeno, AMC je invazivní metoda, proto se neobejde bez komplikací. Může se vyskytnout špinění, částečný odtok plodové vody (leakage), infekce (nutné sledovat infekční markery), abrupce placenty nebo může dojít k předčasnému porodu. V necelém 1% může po výkonu dojít ke spontánnímu potratu plodu (Hájek, 2000, s. 145 – 150; Calda, 2007, s. 192 – 194).

2.3.4 Kordocentéza

Jedná se o nejbezpečnější a dnes nejpoužívanější metodu přístupu do fetální cirkulace. Při tomto výkonu je odebírána fetální krev přímo z pupečnicku. Výhodou je, že výsledky karyotypu plodu jsou známy již do 48 – 72 hod. Nejbezpečnější je kordocentézu provést po 20. týdnu těhotenství, kdy je pupečník na UZ již dobře viditelný. Při kordocentéze jsou odebrány 3 – 4 ml fetální krve. Místem odběru je většinou placentární úpon, může se však využít i volné kličky pupečnicku nebo abdominálního úponu (Hájek, 2000, s. 167 – 170).

Indikace dle Hájka a kol. (2004) jsou: stanovení karyotypu plodu při nejasném výsledku AMC, pozdní záchyt biochemického screeningu, určení karyotypu plodu u monozygotních dvojčat nebo podezření na chromozomální aberaci u plodu zjevné kolem 20. týdne těhotenství, kdy by doba potřebná k výsledkům AMC překročila 24. týden těhotenství.

Riziko spontánního potratu po kordocentéze je stejné jako u AMC (asi 1 %). Komplikací kordocentézy může být vznik hematomu v pupečnicku, těžká bradykardie plodu, amnionitida (zánět plodových obalů) nebo částečný odtok plodové vody, krvácení z místa vpichu, předčasný porod nebo potrat nebo také předčasné odloučení placenty (Calda, 2007, s. 195 – 196; Calda, 2008, s. 70).

II. PRAKTICKÁ ČÁST

3 METODIKA PRÁCE

Součástí této bakalářské práce je dotazníkové šetření, které probíhalo anonymně od ledna do dubna 2012. Průzkum byl zaměřen na informovanost těhotných žen o metodách prenatalní diagnostiky MD. Jeho úkolem bylo také zjistit, kdo těhotným ženám poskytl informace o možnostech diagnostiky MD a na základě požadavků žen vytvořit edukační materiál k této problematice.

3.1 Cíle práce

Prvním cílem bylo zjistit přehled metod prenatalní diagnostiky Morbus Down prováděných v ČR.

Druhým cílem tohoto výzkumného šetření bylo srovnat informovanost žen o prenatalní diagnostice Morbus Down ve Vyškově a ve Zlíně.

Třetím cílem šetření bylo zjistit, kdo ženu o prenatalní diagnostice informoval (lékař/porodní asistentka) a zda byly tyto informace pro ženu dostačující.

Čtvrtým cílem výzkumného šetření bylo vypracovat edukační materiál pro ženy o metodách prenatalní diagnostiky Morbus Down prováděných v ČR.

3.2 Užitá metoda výzkumu

Dotazníkové šetření probíhalo v ambulanci pro těhotné ženy Krajské nemocnice T. Bati, a. s. a v soukromé ordinaci MUDr. Martina Vašíčka ve Vyškově.

Dotazník obsahoval celkem 18 položek, uspořádaných v závislosti na stanovené cíle práce. Respondentky odpovídaly otevřenou či uzavřenou formou odpovědí. Otázky 1 – 4 se týkaly věku, vzdělání a těhotenství. Otázky 5 – 7 byly zaměřeny na znalosti žen ohledně MD. Otázky 8 – 14 se dotazovaly na informovanost respondentek o prenatalní diagnostice MD, popřípadě na to, jaká vyšetření ženy již absolvovaly a na jejich výsledky. Otázky 15 – 16 se zaměřovaly na to, kdo ženu o možnostech diagnostiky poučil a zda byly informace pro respondentku dostačující. Otázka 17 se týkala zájmu respondentek o edukační materiál zaměřený na tuto problematiku. Celkem bylo rozdáno 120 dotazníků (60 ve Vyškově a 60 ve Zlíně). Z Vyškova bylo vráceno 53 dotazníků (88,3% úspěšnost návratnosti) a ze Zlína bylo navraceno 55 dotazníků (91,7% úspěšnost návratnosti). Pro neúplnost dotazníků nebylo

možno do výzkumného šetření zařadit 3 dotazníky z Vyškova (5,7%) a 5 dotazníků ze Zlína (9,1%).

3.3 Charakteristika souboru

Do výzkumu bylo zařazeno celkem 50 těhotných žen ze Zlína a 50 těhotných žen z Vyškova. Z důvodu úzkého zaměření práce byl výběr respondentek cílený. Průměrný věk respondentek z Vyškova byl 29,1 let, kdy nejmladší těhotná žena měla 19 let a nejstarší 39 let. Ve Zlíně byl průměrný věk 31,4 let, nejmladší žena měla 21 let a nejstarší 41 let. Ve Vyškově byly nejvíce zastoupeny ženy středoškolského vzdělání s maturitou, ve Zlíně se výzkumu účastnilo nejvíce vysokoškolsky vzdělaných respondentek a nejméně zastoupené ženy v obou městech byly se základním vzděláním. Ženy z Vyškova byly nejčastěji těhotné podruhé, ve Zlíně poprvé, naopak nejméně se v obou zúčastněných městech vyskytovaly respondentky těhotné více než potřetí.

4 PREZENTACE VÝSLEDKŮ

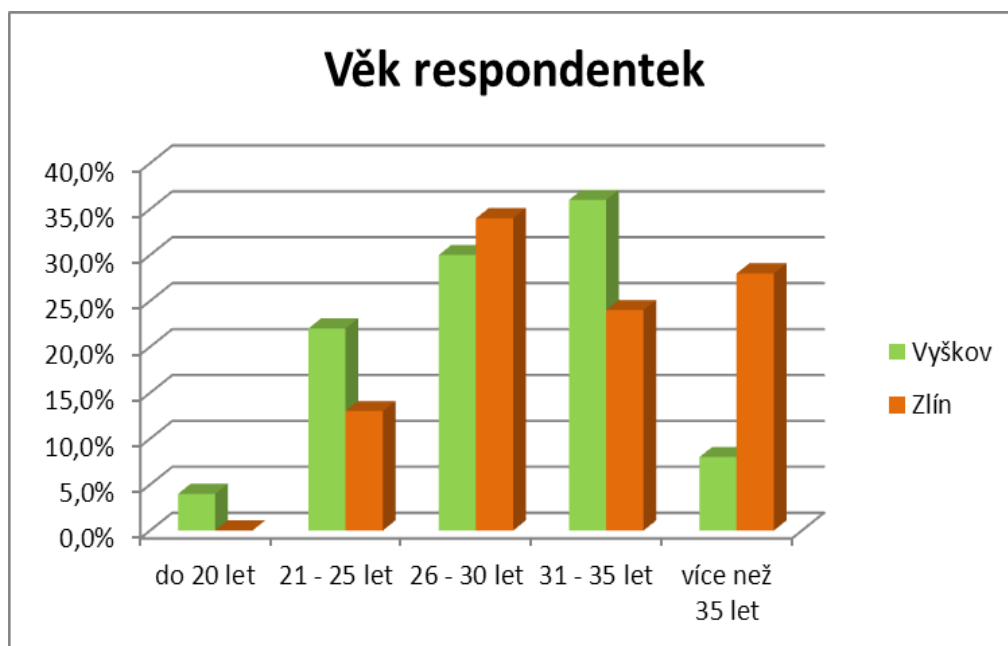
Položka 1. Uveďte prosím Váš věk.

Tabulka 4: Věk respondentek.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Do 20 let	2	4,0%	0	0,0%
21 – 25 let	11	22,0%	7	14,0%
26 – 30 let	15	30,0%	17	34,0%
31 – 35 let	18	36,0%	12	24,0%
Více než 35 let	4	8,0%	14	28,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 1: Věk respondentek.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že ve Vyškově byla nejpočetnější skupina respondentek (36%) ve věku od 31 do 35 let, zatímco ve Zlíně tvořily nejpočetnější skupinu respondentky od 26 do 30 let (34%). Druhou nejpočetnější skupinou ve Vyškově byly ženy od 26 do 30 let, které představovaly 30% z celku. Ve Zlíně následovaly ženy nad 35 let

věku tvořící 28%. Ve Vyškově tutéž kategorii zastoupilo pouze 8% dotázaných žen. Věkovou skupinu 21 – 25 let zastoupilo ve Vyškově 22% respondentek, zatímco ve Zlíně tuto kategorii tvořilo jen 8% zúčastněných žen. Od 31 do 35 let věku se ve Zlíně podílelo na výzkumu 24% žen. Skupinu žen do 20 let tvořily ve Vyškově 4% respondentek, ve Zlíně se mezi ženami do 20 let nevyskytla ani jedna respondentka.

Položka 2. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Tabulka 5: Nejvyšší ukončené vzdělání.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Základní	3	6,0%	0	0,0%
Střední bez maturity	11	22,0%	8	16,0%
Střední s maturitou	23	46,0%	18	36,0%
Vyšší odborné (Dis)	1	2,0%	4	8,0%
Vysokoškolské (Bc., Mgr., Ing.)	12	24,0%	20	40,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 2: Nejvyšší ukončené vzdělání.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z výzkumu vyplynulo, že ve Vyškově má 46% respondentek střední školu s maturitou, zatímco ve Zlíně má stejné vzdělání 36% respondentek. Vysokoškolsky vzdělaných žen je ve Vyškově 24%, a ve Zlíně 40%. Střední školu bez maturity má ve Vyškově 22% žen, ve Zlíně má stejné vzdělání 16% dotázaných. Základní vzdělání mělo ve Vyškově 6% žen.

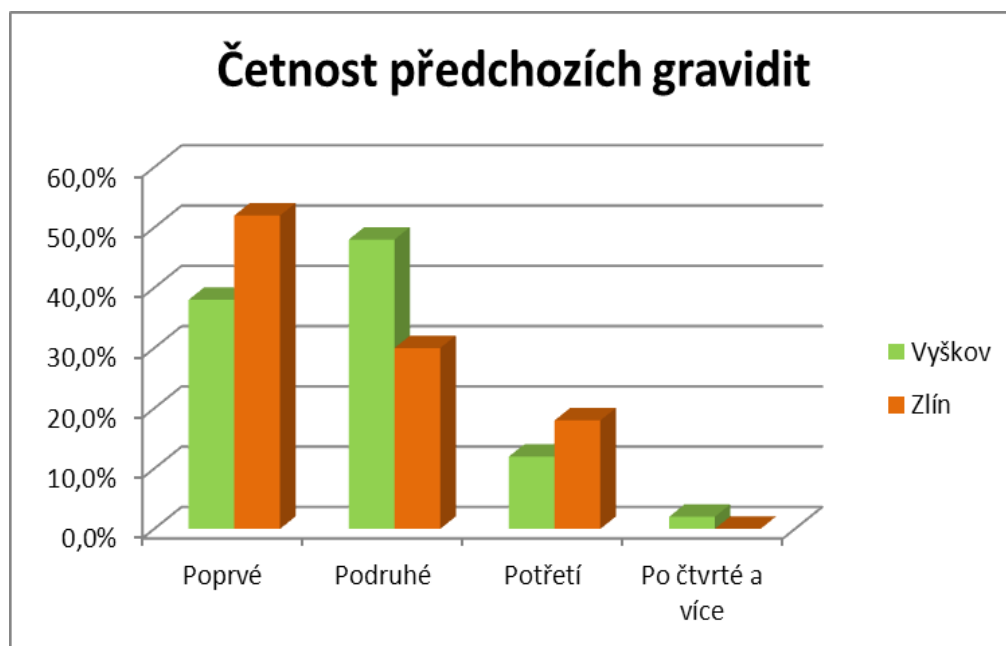
Položka 3. Po kolikáté jste nyní těhotná?

Tabulka 6: Četnost předchozích gravidit.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Poprvé	19	38,0%	26	52,0%
Podruhé	24	48,0%	15	30,0%
Po třetí	6	12,0%	9	18,0%
Po čtvrté a více	1	2,0%	0	0,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 3: Četnost předchozích gravidit.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z průzkumu bylo zjištěno, že nejpočetnější skupinu ve Vyškově (48%) tvoří ženy podruhé těhotné, které ve Zlíně představují 30%. Poprvé těhotných žen bylo ve Vyškově 38%, zatímco ve Zlíně 52%. Ženy těhotné potřetí zaujímaly ve Vyškově 12% z celku a ve Zlíně 18%.

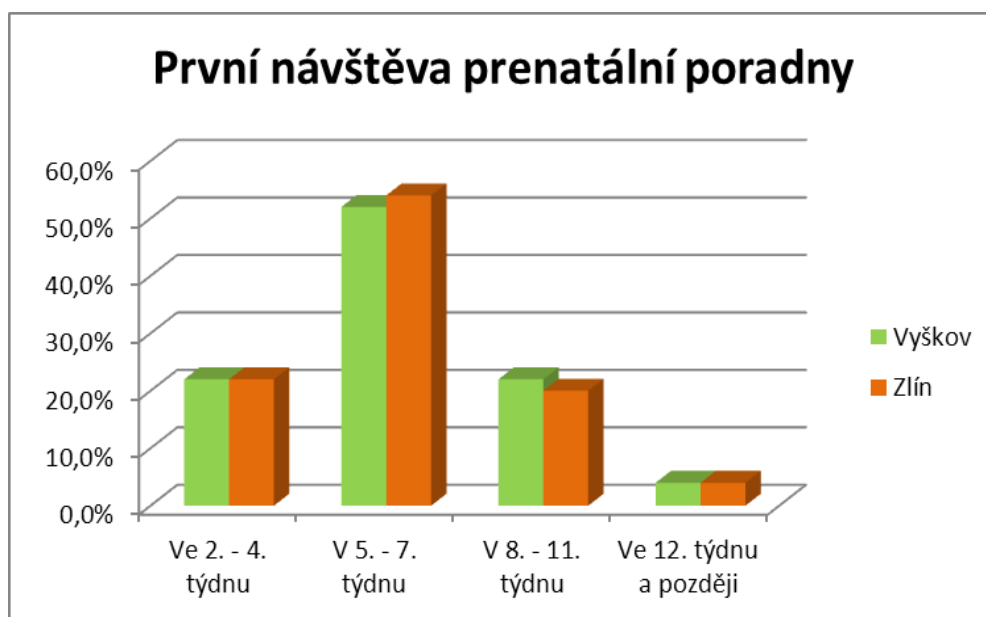
Položka 4. Ve kterém týdnu těhotenství jste poprvé navštívila svého gynekologa?

Tabulka 7: První návštěva prenatalní poradny.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ve 2. – 4. týdnu	11	22,0%	11	22,0%
V 5. – 7. týdnu	26	52,0%	27	54,0%
V 8. – 11. týdnu	11	22,0%	10	20,0%
Ve 12. týdnu a později	2	4,0%	2	4,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 4: První návštěva prenatalní poradny.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z výzkumu vyplynulo, že v 5. – 7. týdnu těhotenství navštívilo poprvé gynekologa 52% žen z Vyškova a 54% ze Zlína. Shodně v obou městech proběhla první návštěva prenatalní poradny u 22% žen ve 2. – 4. týdnu gravidity. Mezi 8. – 11. týdnem těhotenství navštívilo ve Vyškově poprvé lékaře 22% žen, zatímco ve Zlíně 20% dotázaných. 4% žen z Vyškova i ze Zlína navštívily lékaře poprvé až po 12. týdnu těhotenství.

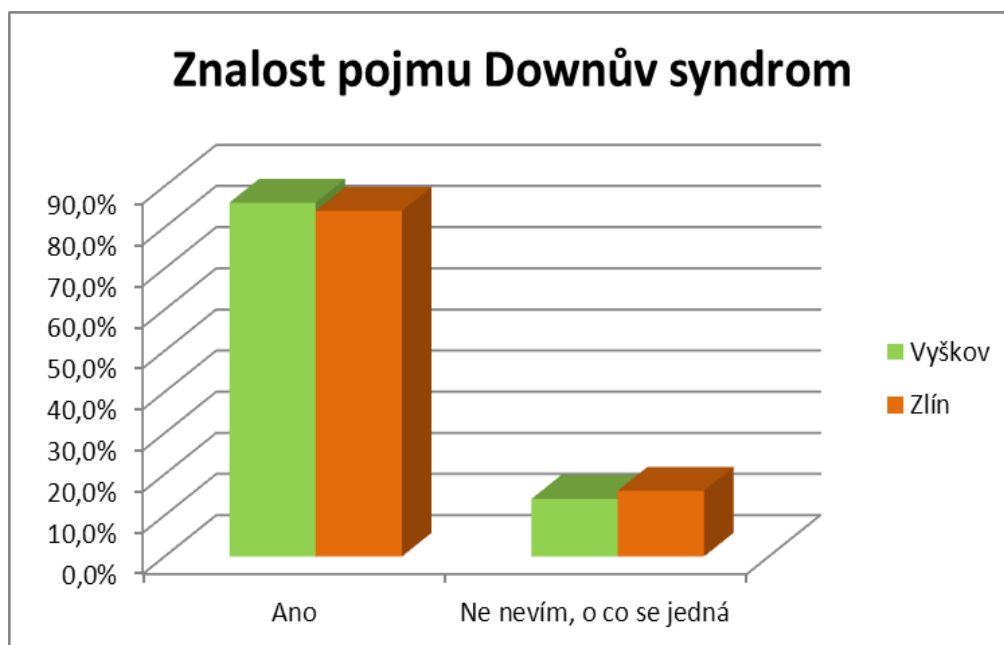
Položka 5. Víte, co je to Downův syndrom?

Tabulka 8: Znalost pojmu Downův syndrom.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	43	86,0%	42	84,0%
Ne nevím, o co se jedná	7	14,0%	8	16,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 5: Znalost pojmu Downův syndrom.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z analýzy dat vyplývá, že 86% respondentek ve Vyškově a 84% ve Zlíně zná pojem Downův syndrom. Celkem 14% žen ve Vyškově a 16% žen ve Zlíně neví, co tento pojem znamená.

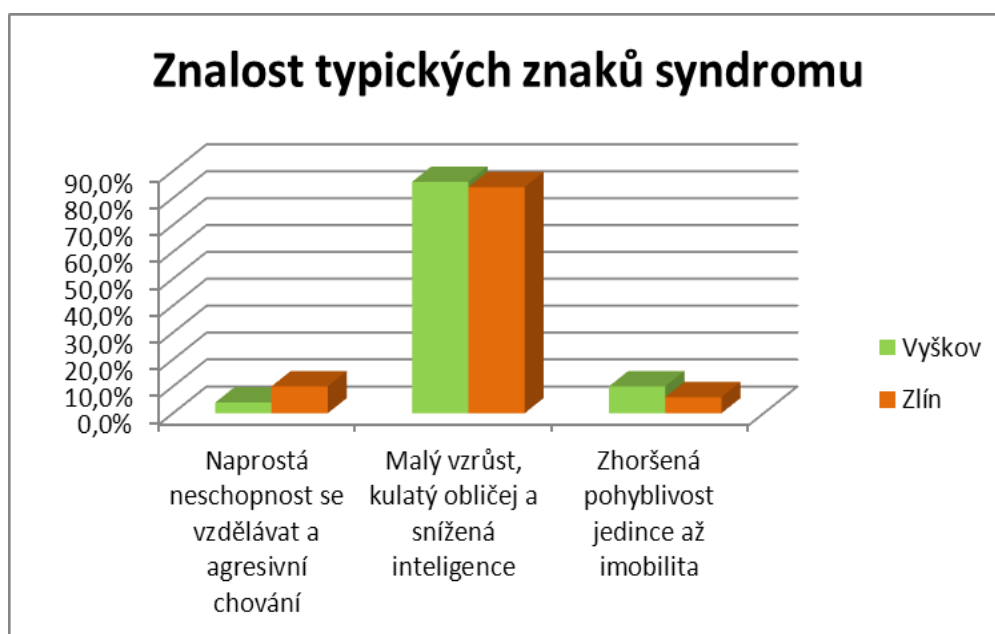
Položka 6. Víte, jaké znaky jsou typické pro dítě s Downovým syndromem?

Tabulka 9: Znalost typických znaků Downova syndromu.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Naprostá neschopnost se vzdělávat a agresivní chování	2	4,0%	5	10,0%
Malý vzrůst, kulatý obličej a snížená inteligence	43	86,0%	42	84,0%
Zhoršená pohyblivost jedince až imobilita	5	10,0%	3	6,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 6: Znalost typických znaků Downova syndromu.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z průzkumu vyplývá, že 86% žen a z Vyškova a 84% žen ze Zlína uvedlo správnou odpověď a znají typické znaky Downova syndromu. Ostatní ženy uvedly špatnou odpověď.

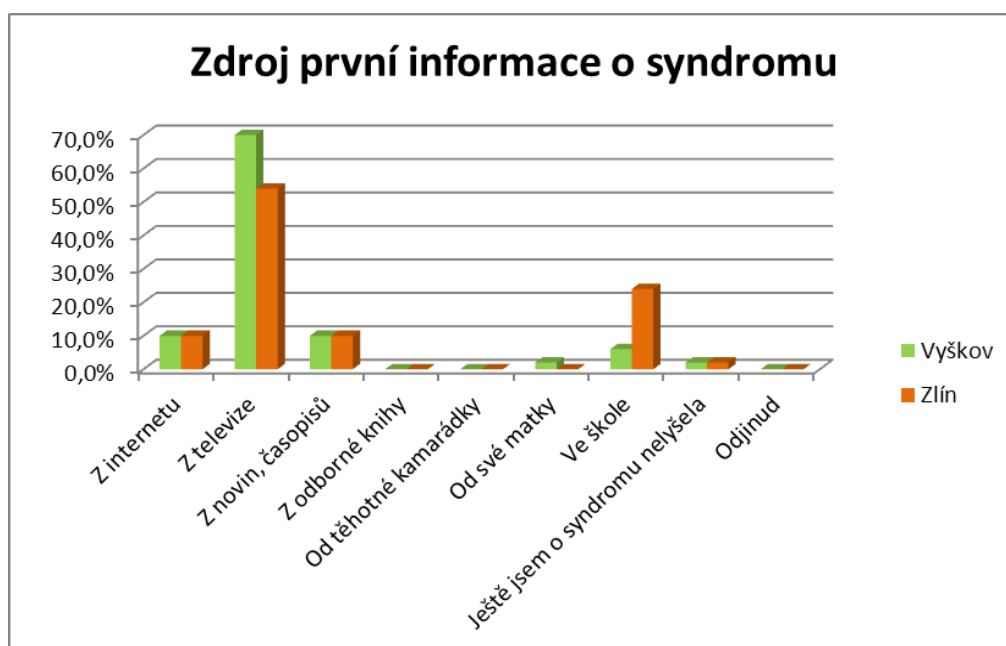
Položka 7. Odkud jste slyšela o Downově syndromu poprvé?

Tabulka 10: Zdroj první informace o syndromu.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Z internetu	5	10,0%	5	10,0%
Z televize	35	70,0%	26	54,0%
Z novin, časopisu	5	10,0%	5	10,0%
Z odborné kniha	0	0,0%	0	0,0%
Od těhotné kamarádky	0	0,0%	0	0,0%
Od svojí matky	1	2,0%	0	0,0%
Ve škole	3	6,0%	12	24,0%
Ještě jsem o syndromu neslyšela	1	2,0%	1	2,0%
Odjinud	0	0,0%	0	0,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 7: Zdroj první informace o syndromu.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Provedenou analýzou dat bylo zjištěno, že nejčastěji se ženy o Downově syndromu poprvé doslechly z televize. Z Vyškova uvedlo tuto možnost 70% dotázaných žen a ze Zlína 54% respondentek. Druhou nejčastější odpovědí dotázaných žen ze Zlína bylo, že se o syndromu poprvé dozvěděly ve škole, kdy ve Vyškově tuto možnost uvedlo jen 6% žen. Shodně 10% žen z Vyškova i ze Zlína má první informaci o syndromu z internetu nebo novin a časopisů. 2% žen z Vyškova se o syndromu dozvěděla od své matky a stejné procento žen z obou měst uvedlo, že o syndromu ještě neslyšely.

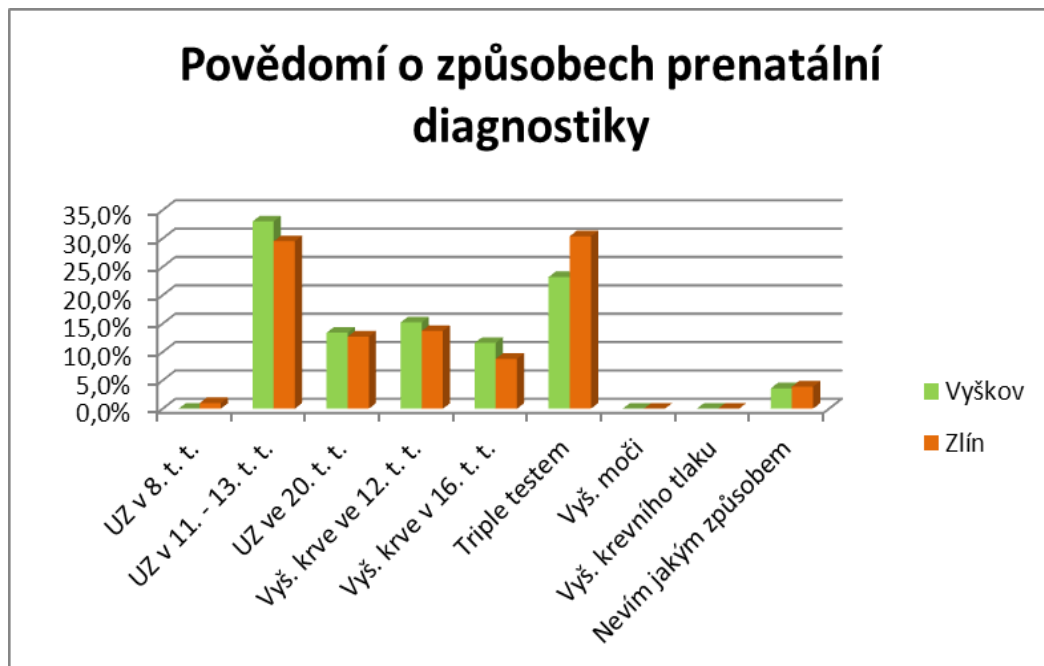
Položka 8. Víte, jakým způsobem se Downův syndrom během těhotenství vyšetřuje?

Tabulka 11: Povědomí o způsobech prenatální diagnostiky Downova syndromu.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ultrazvukem v 8. týdnu těhotenství (t. t.)	0	0,0%	1	1,0%
Ultrazvukem v 11. – 13. t. t.	37	33,0%	30	29,5%
Ultrazvukem ve 20. t. t.	15	13,4%	13	12,7%
Vyšetřením krve ve 12. t. t.	17	15,2%	14	13,7%
Vyšetřením krve v 16. t. t.	13	11,6%	9	8,8%
Triple testem	26	23,2%	31	30,4%
Vyšetřením moči	0	0,0%	0	0,0%
Vyšetřením krevního tlaku	0	0,0%	0	0,0%
Nevím jakým způsobem	4	3,6%	4	3,9%
Celkem	112	100,0%	102	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 8: Povědomí o způsobech prenatální diagnostiky Downova syndromu.



Zdroj: vlastní

Komentář:

V položce č. 8 měly respondentky možnost volit více odpovědí. Nejčastěji uváděly respondentky ve Vyškově odpověď UZ v 11. – 13. t. t., kterou zvolilo 33% žen, zatímco ve Zlíně se tato odpověď objevila u 29,5% žen. Nejčtenější odpovědí zúčastněných žen ve Zlíně, byla možnost triple test, jež uvedlo 30,4% respondentek, zatímco ve Vyškově 23,2% dotázaných žen. Vyšetření krve ve 12. t. t. uvedlo 15,2% žen z Vyškova a 13,7% žen ze Zlína. Odpověď UZ ve 20. t. t. považuje za správnou 13,4% respondentek z Vyškova a 12,7% ze Zlína. Špatnou odpověď UZ v 8. t. t. uvedlo jen 1% žen ze Zlína. Žádná respondentka nenapsala špatnou odpověď vyšetřením moči nebo krevního tlaku. Nepovědomí o metodách uvádí 3,6% žen ve Vyškově a 3,9% žen ve Zlíně.

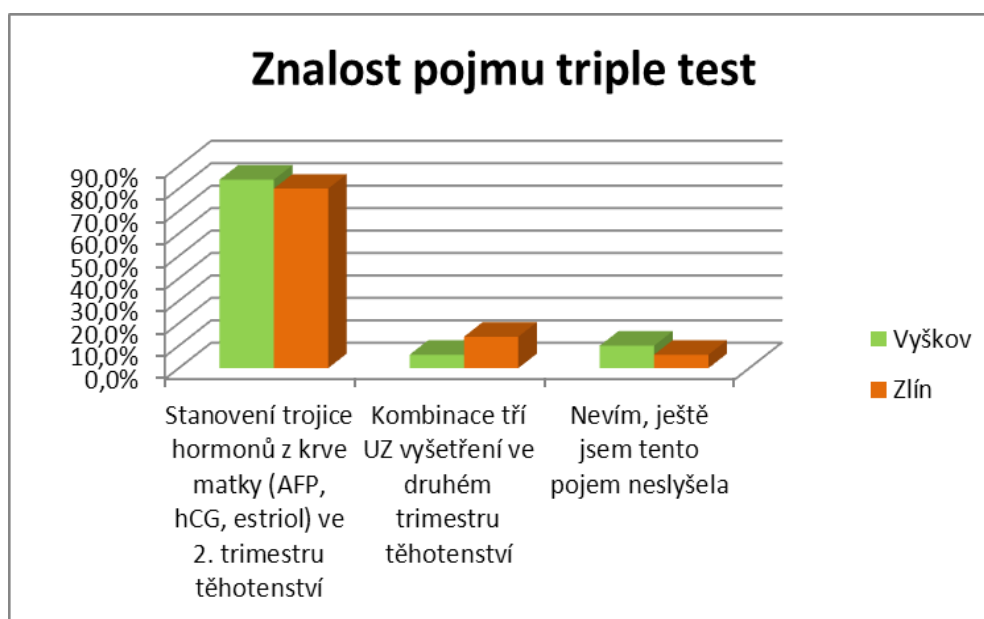
Položka 9. Víte, co je to triple test?

Tabulka 12: Znalost pojmu triple test.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Stanovení trojice hormonů z krve matky (AFP, hCG, estriol) ve 2. trimestru těhotenství	42	84,0%	40	80,0%
Kombinace tří UZ vyšetření ve 2. trimestru těhotenství	3	6,0%	7	14,0%
Nevím, ještě jsem tento pojem neslyšela	5	10,0%	3	6,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 9: Znalost pojmu triple test.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Po provedeném výzkumu se ukázalo, že 84% žen z Vyškova a 80% žen ze Zlína zná pojem triple test. Z Vyškova 6% respondentek a ze Zlína 14% žen uvedlo špatnou odpověď. Ve Vyškově tento pojem nikdy neslyšelo 10% dotázaných žen, zatímco ve Zlíně pouze 6% žen.

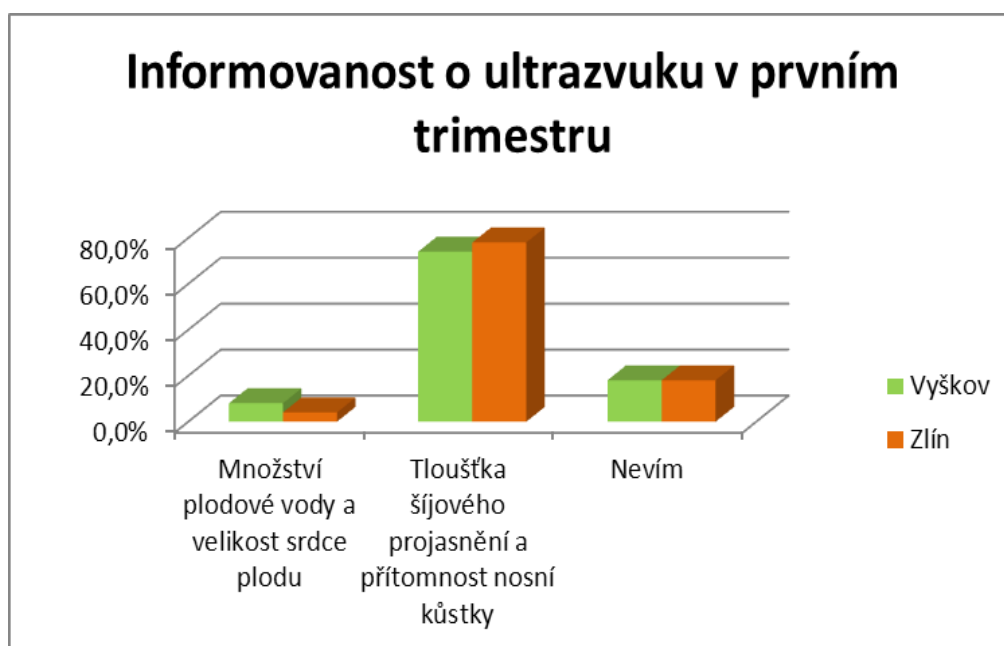
Položka 10. Víte, jaké hlavní parametry se hodnotí při ultrazvuku v prvním trimestru?

Tabulka 13: Informovanost o ultrazvuku v prvním trimestru.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Množství plodové vody a velikost srdce plodu	4	8,0%	2	4,0%
Tloušťka šijového projasnění a přítomnost nosní kůstky	37	74,0%	39	78,0%
Nevím	9	18,0%	9	18,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 10: Informovanost o ultrazvuku v prvním trimestru.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 74% žen z Vyškova a 78% žen ze Zlíně ví, jaké parametry se při ultrazvuku v prvním trimestru hodnotí. Ve Vyškově uvedlo špatnou odpověď 8% respondentek, zatímco ve Zlíně jen 4% dotázaných žen. Shodně 18% žen napsalo, že neví, jaké parametry se při tomto ultrazvuku hodnotí.

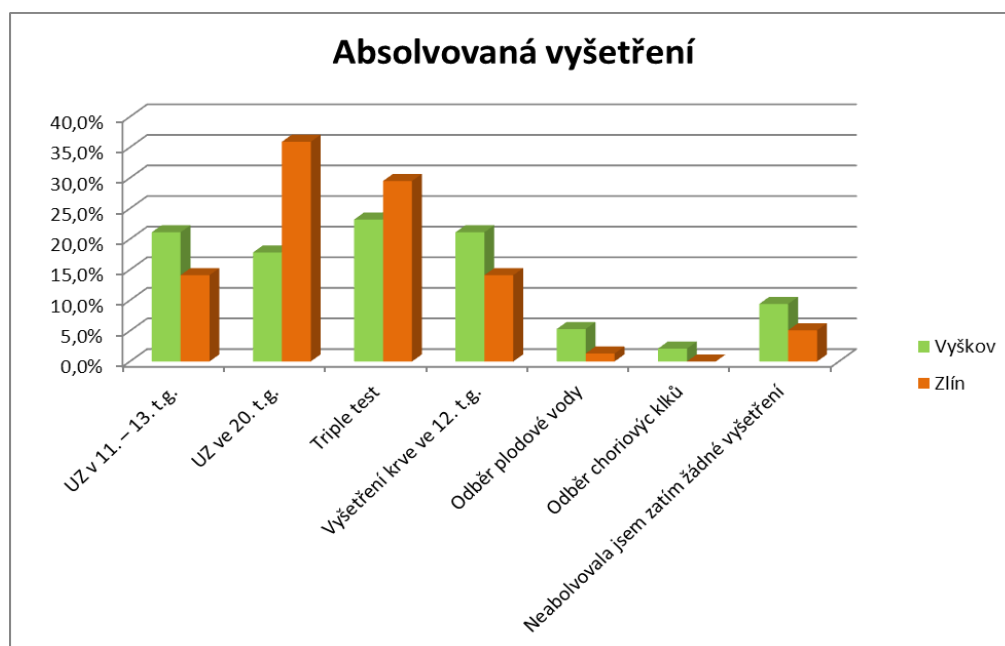
Položka 11. Absolvovala jste v nynějším těhotenství již některá z vyšetření prováděných k diagnostice Downova syndromu?

Tabulka 14: Absolvovaná vyšetření.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
UZ v 11. – 13. t. t.	20	21,1%	11	14,1%
UZ ve 20. t. t.	17	17,8%	28	35,9%
Triple test	22	23,2%	23	29,5%
Vyšetření krve ve 12. t. t.	20	21,1%	11	14,1%
Odběr plodové vody	5	5,3%	1	1,3%
Odběr choriových klků	2	2,1%	0	0,0%
Neabsolvovala zatím žádné vyšetření	9	9,4%	4	5,1%
Celkem	95	100,0%	78	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 11: Absolvovaná vyšetření.



Zdroj: vlastní

Komentář:

V položce č. 11 měly respondentky možnost volit více odpovědí. Nejčastější odpovědí ve Vyškově byl triple test. Toto vyšetření podstoupilo 23,2% respondentek z Vyškova, zatímco ve Zlíně jej absolvovalo 29,5% žen. UZ v 11. – 13. t. t. a současně vyšetření krve ve 12. t. t. uvedlo 21,1% žen z Vyškova a 14,1% respondentek ze Zlína. Zatímco ve Zlíně UZ ve 20. t. t. podstoupilo 35,9% žen, ve Vyškově to bylo pouze 17,8% dotázaných žen. Zatím žádné vyšetření neabsolvovalo 9,4% respondentek ve Vyškově a 5,1% ve Zlíně. Odběr plodové vody byl proveden u 5,3% žen z Vyškova a u 1,3% žen ze Zlína. Odběr choriových klků podstoupilo 2,1% žen ve Vyškově.

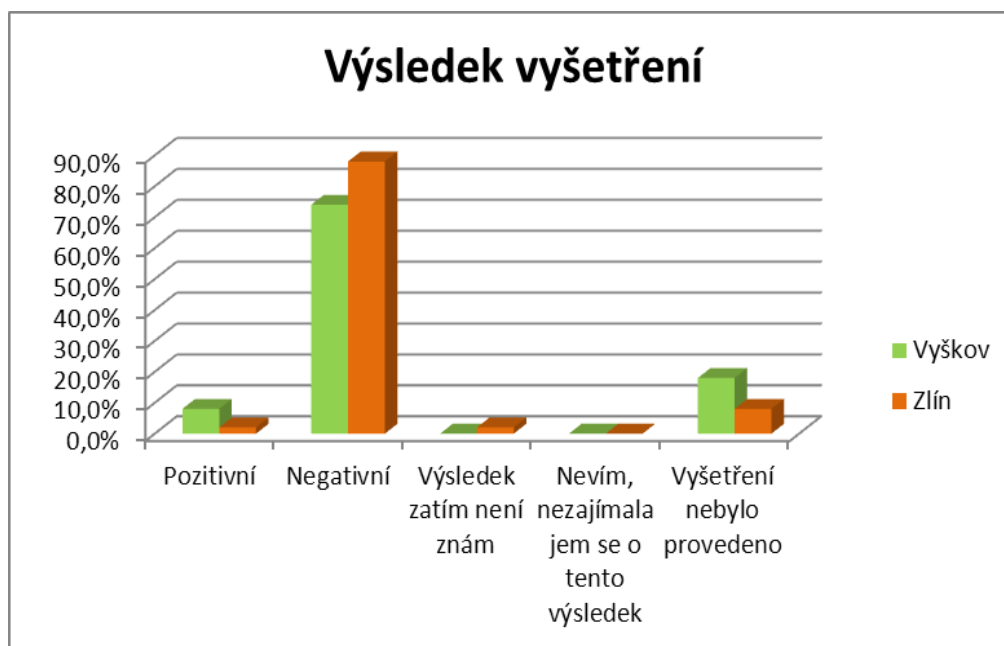
Položka 12. Pokud bylo toto vyšetření provedeno, jaký byl výsledek?

Tabulka 15: Výsledek vyšetření.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Pozitivní	4	8,0%	1	2,0%
Negativní	37	74,0%	44	88,0%
Výsledek zatím není znám	0	0,0%	1	2,0%
Nevím, nezajímala jsem se o výsledek	0	0,0%	0	0,0%
Vyšetření nebylo provedeno	9	18,0%	4	8,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 12: Výsledek vyšetření.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Provedenou analýzou dat bylo vyzkoumáno, že negativní výsledek provedených vyšetření vyšel u 74% žen z Vyškova a 88% žen ze Zlína. Vyšetření doposud neproběhlo u 18% žen z Vyškova a 8% dotázaných žen ze Zlína. Pozitivní se výsledek ukázal u 8% respondentek ve Vyškově a 2% ve Zlíně. Celkem 2% žen ze Zlína výsledek vyšetření zatím neznají.

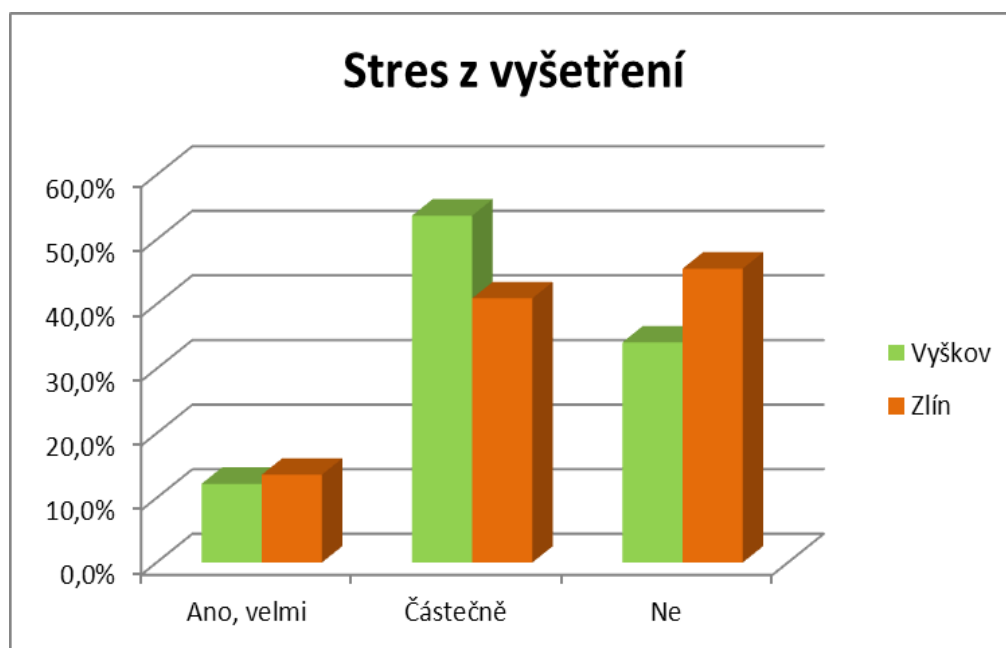
Položka 13. Pokud jste podstoupila některé vyšetření k diagnostice Downova syndromu, bylo pro Vás stresující?

Tabulka 16: Stres z vyšetření.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano, velmi	5	12,2%	6	13,6%
Částečně	22	53,7%	18	40,9%
Ne	14	34,1%	20	45,5%
Celkem	41	100,0%	44	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 13: Stres z vyšetření.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 53,7% žen z Vyškova a 40,9% žen ze Zlína, bylo částečně stresováno vyšetřeními, která podstoupily. Ve Vyškově 34,1% respondentek a ve Zlíně 45,5% respondentek uvedlo, že vyšetření pro ně stresující nebylo. Ve velkém stresovém vypětí bylo 12,2% žen z Vyškova a 13,6% respondentek ze Zlína.

Položka 14. Považujete vyšetření prováděná k diagnostice Downova syndromu za důležitá?

Tabulka 17: Důležitost vyšetření.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	46	92,0%	43	86,0%
Ne	0	0,0%	1	2,0%
Nevím	4	8,0%	6	12,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 14: Důležitost vyšetření.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z provedeného výzkumu vyplývá, že 92% žen ve Vyškově a 86% žen ve Zlíně považuje vyšetření k diagnostice syndromu za důležitá. Odpověď nevím, uvedlo 8% žen z Vyškova a 12% žen ze Zlína. Celkem 2% respondentek ve Zlíně nepovažují vyšetření za důležitá.

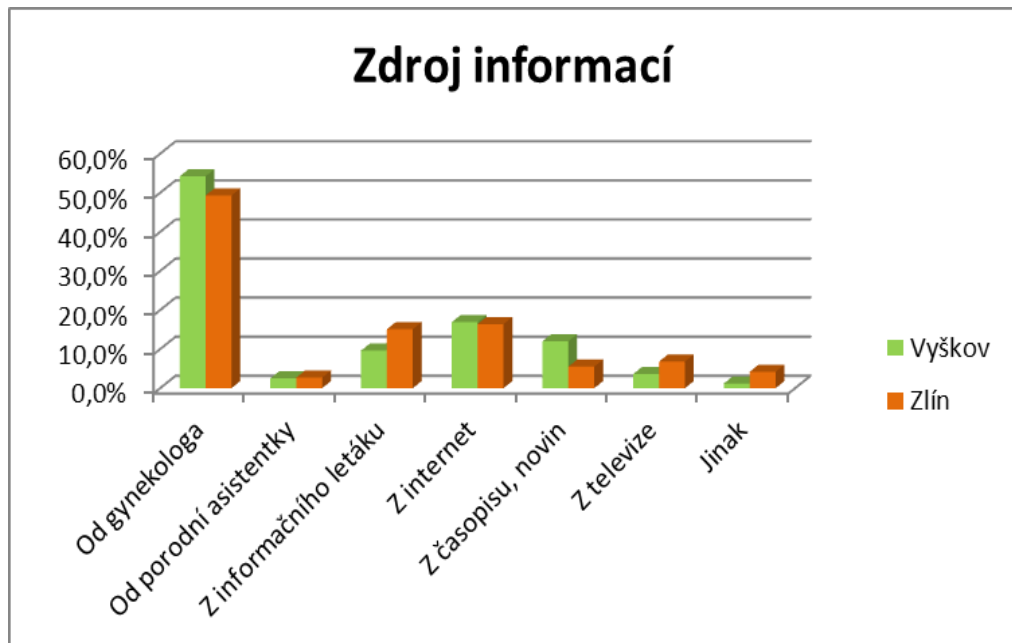
Položka 15. Jakým způsobem jste se o možnostech diagnostiky Downova syndromu v těhotenství dozvěděla?

Tabulka 18: Zdroj informací.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Od gynekologa	45	54,2%	36	49,3%
Od porodní asistentky	2	2,5%	2	2,7%
Z informačního letáku	8	9,6%	11	15,1%
Z internetu	14	16,9%	12	16,4%
Z časopisu, novin	10	12,0%	4	5,5%
Z televize	3	3,6%	5	6,8%
Jinak	1	1,2%	3	4,2%
Celkem	83	100,0%	73	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 15: Zdroj informací.



Zdroj: vlastní

Komentář:

V položce č. 15 měly dotázané ženy možnost volit více odpovědí. Z provedené analýzy dat bylo zjištěno, že nejčastější odpovědí ve Vyškově (54%) byl zdroj informací gynekolog, ve Zlíně tuhle odpověď zvolilo také nejvíce respondentek (49,3%). Druhou nejčastěji uvedenou odpovědí byl internet. Ve Vyškově zvolilo možnost internetu 16,9% respondentek a ve Zlíně 16,4% žen. Ve Vyškově následovaly jako třetí nejčastější zdroj noviny a časopisy, které uvedlo 12% žen, kdežto ve Zlíně tuto možnost zvolilo jen 5,5% žen. Třetí nejčastější odpovědí ve Zlíně byly naopak informační letáky uvedené u 15,1% respondentek. Ve Vyškově tento zdroj uvedlo jen 9,6% dotázaných žen. Ve Vyškově 3,6% žen uvedlo jako zdroj televizi, ve Zlíně tu stejnou odpověď zvolilo 6,8% žen. Informace od porodní asistentky získalo 2,5% žen ve Vyškově a 2,7% žen ve Zlíně. Celkem 1,2% respondentek z Vyškova a 4,2% ze Zlína uvedlo, že informace získaly odjinud.

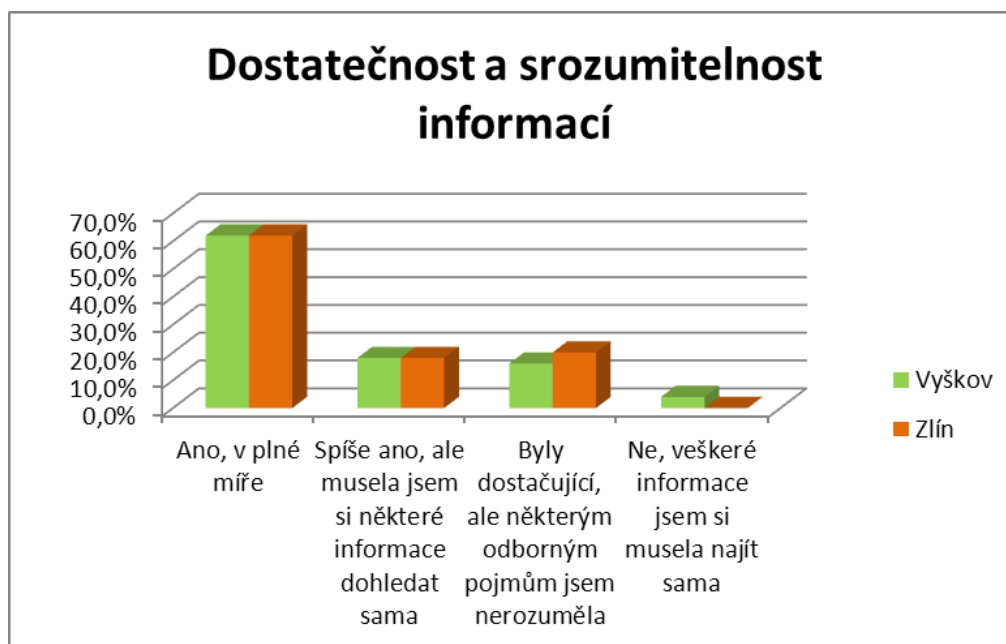
Položka 16. Byly pro Vás informace z výše uvedených zdrojů dostačující a srozumitelné?

Tabulka 19: Dostatečnost a srozumitelnost informací.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano, v plné míře	31	62,0%	31	62,0%
Spíše ano, ale musela jsem si některé informace dohledat sama	9	18,0%	9	18,0%
Byly dostačující, ale některým odborným pojmům jsem nerozuměla	8	16,0%	10	20,0%
Ne, veškeré informace jsem si musela najít sama	2	4,0%	0	0,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 16: Dostatečnost a srozumitelnost informací.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že shodně pro 62% žen z Vyškova i ze Zlína byly informace dostačující a srozumitelné. Odpověď, že informace byly srozumitelné, ale některé si musely ženy samy dohledat, uvedlo 18% respondentek. Odborným názvům nerozumělo 16% žen z Vyškova a 20% žen ze Zlína. Jen ve Vyškově uvedly 4% žen, že si musely informace vyhledat samy.

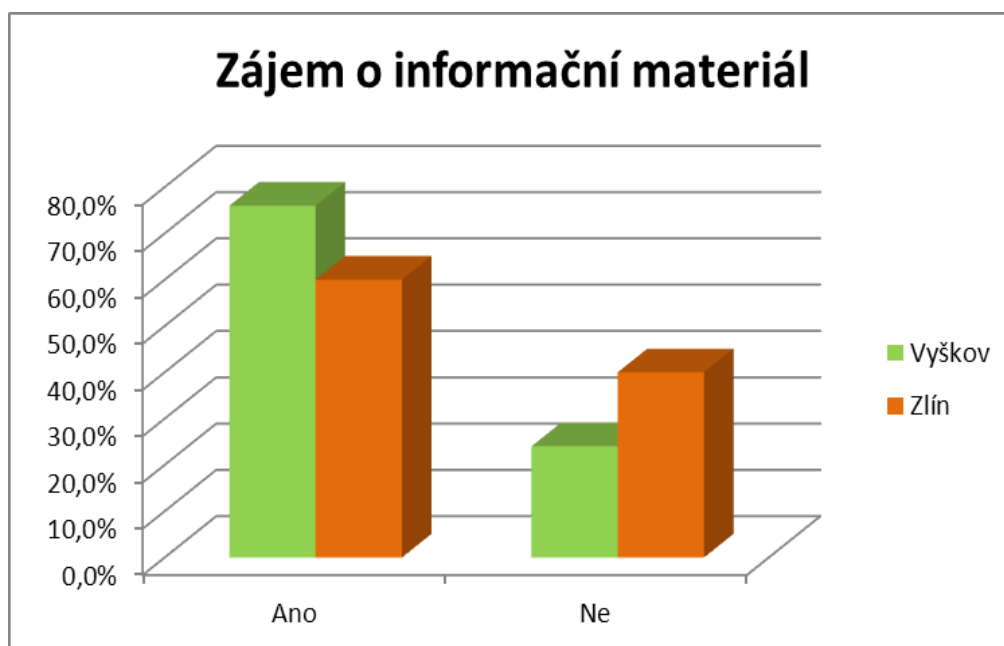
Položka 17. Uvítala byste nějaký informační materiál speciálně věnovaný diagnostice Downova syndromu v těhotenství?

Tabulka 20: Zájem o informační materiál.

	Vyškov		Zlín	
	Absolutní četnost	Relativní četnost	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	38	76,0%	30	60,0%
Ne	12	24,0%	20	40,0%
Celkem	50	100,0%	50	100,0%

Zdroj: vlastní

Graf 17: Zájem o informační materiál.



Zdroj: vlastní

Komentář:

Z provedeného výzkumu vyplynulo, že 76% žen ve Vyškově a 60% žen ve Zlíně by mělo zájem o informační materiál týkající se diagnostiky Downova syndromu v těhotenství. 24% žen Vyškova a 40% žen ze Zlína uvedlo, že o tento informační materiál zájem nemá.

5 DISKUZE

5.1 Analýza dat

V této části práce je provedena analýza dat nejdůležitějších položek získaných z provedeného výzkumného šetření.

První položka se týkala **věku respondentek**. Celkem odpovídalo 50 respondentek z Vyškova a stejný počet ze Zlína. Ve Vyškově tvořily největší skupinu ženy ve věku mezi 31 a 35 lety (36%), zatímco ve Zlíně byly nejpočetnější skupinou respondentky ve věku od 26 do 30 let (34%). Celkem 30% žen z Vyškova a tedy druhou nejvíce zastoupenou kategorii tvořily ženy ve věku 26 – 30 let, ve Zlíně byl druhý největší počet žen nad 35 let (28%), ve Vyškově se do této kategorie zařadilo pouze 8% respondentek. Mezi 21 – 25 lety bylo ve Vyškově 22% žen, ve Zlíně jen 8%. Kategorii 31 – 35 let ve Zlíně zastoupilo 24% dotázaných žen. Nejmladší kategorii (do 20 let) reprezentovaly jen ženy z Vyškova (4%). Analýzou získaných dat lze říci, že **věk rodiček se stále zvyšuje**.

Pátá a šestá položka byly zaměřeny na **informovanost žen o Downově syndromu**. Výsledky poukazují na dobré znalosti žen týkající pojmu Downův syndrom. Velké množství žen (Vyškov – 86%, Zlín – 84%) uvedlo, že znají pojem Downův syndrom, což potvrdily v šesté položce svojí znalostí typických znaků tohoto syndromu. Správnou odpověď na dotaz těchto znaků uvedlo stejné procento respondentek z obou dotázaných měst. Ostatní respondentky zvolily špatnou odpověď. Z výsledků vyplývá **zvyšující se informovanost o Downově syndromu**.

Sedmá položka se dotazovala na **zdroj první informace o tomto syndromu**. Nejčastěji uváděným zdrojem byla televize (Vyškov – 70%, Zlín – 54%). Druhou nejčastěji volenou možností žen ze Zlína bylo, že se o syndromu poprvé doslechly ve škole (24%), zatímco ve Vyškově tuto variantu uvedlo pouze 6% respondentek. Shodné množství 10% žen v obou městech uvedlo jako zdroj první informace internet nebo noviny a časopisy. Ve 2% ženy z obou měst uvedly, že pojem nikdy neslyšely. Analýzou získaných dat lze usoudit, že ženy z obou měst měly **dostatek informací, avšak zdroje, ze kterých respondentky čerpaly, nemusely být vždy zcela relevantní**.

Položka č. 8 se zabývala **povědomím žen o způsobech prenatální diagnostiky MD**. Z analýzy dat vyplynulo, že nejčastěji uváděnou odpovědí respondentek z Vyškova byl

UZ v 11. – 13. t. t., který zvolilo 33% žen, ve Zlíně tuto možnost uvedlo 29,6% respondentek. Ve Zlíně byla naopak nejčtenější odpovědí možnost triple test, která se objevila u 30,4% žen, ve Vyškově tuto možnost zvolilo 23,2%. MD lze diagnostikovat i jinými způsoby, o kterých však respondentky neprokázaly dostatečné znalosti. Z výsledků ale vyplývá, že se **zvyšuje informovanost o diagnostice MD v prvním trimestru gravidity**, což je velmi přínosné, jelikož právě tato diagnostika je nyní považována za nejlepší možnou volbu.

Jedenáctá položka se zaměřovala na to, **jaká vyšetření již žena podstoupila**, ve dvanácté položce byl pak zjišťován **výsledek vyšetření**. Bylo zjištěno, že triple test absolvovalo 23,2% žen z Vyškova a 29,5% ze Zlína. UZ v 11. – 13. t. t. současně s biochemickým vyšetřením krve podstoupilo 21,1% respondentek z Vyškova a 14,1% ze Zlína. Celkem 35,9% dotázaných žen ze Zlína uvedlo, že prošlo UZ ve 20. t. t., zatímco ve Vyškově tento UZ podstoupilo jen 17,8% dotázaných žen. Zatím žádné vyšetření neabsolvovalo 9,4% žen ve Vyškově a 5,1% ve Zlíně. Invazivní vyšetření podstoupilo 7,4% žen z Vyškova a 1,3% ze Zlína. Bylo dokázáno, že **ve většině případů byl konečný výsledek negativní** (Vyškov – 74%, Zlín – 88%). Pozitivní výsledek vyšel u 8% respondentek z Vyškova a 2% ze Zlína. Dosavadní neznalost výsledku uvedly 2% žen ze Zlína. Z analýzy získaných dat vyplývá, že stále ještě velké procento žen (ve Vyškově i ve Zlíně) absolvuje, jako první vyšetření triple test, který není tak výhodný jako vyšetření v prvním trimestru těhotenství, protože je spjat s většími riziky. Závěrem lze říci, že **je stále nutné ženy informovat o prvotrimestrální diagnostice MD**.

Třináctá položka dotazníku se specializovala na **stres ženy spojený s prenatalní diagnostikou**. Ve Vyškově uvedlo nejvíce žen (53,7%), že je tato vyšetření zatížila částečně, zatímco ve Zlíně tuto odpověď zvolilo 40,9% dotázaných žen. Největší skupina respondentek ve Zlíně (45,5%) napsala, že vyšetřením stresovány nebyly, tuto možnost uvedlo 34,1% žen z Vyškova. Velký stres spojený s prenatalní diagnostikou pociťovalo 12,2% žen ve Vyškově a 13,6% respondentek ve Zlíně. Tato zjištění lze spojit s patnáctou položkou, která se zaměřovala na to, **kdo těhotné ženy o prenatalní diagnostice informoval nebo odkud získaly respondentky informace**. Analýzou získaných dat bylo prokázáno, že nejvíce informací ženám podal jejich gynekolog (Vyškov – 54,2%, Zlín – 49,3%). Dalšími uvedenými zdroji byly internet (Vyškov – 16,9%, Zlín – 16,4%), noviny a časopisy (Vyškov – 12%, Zlín – 5,5%), informační leták (Vyškov – 9,6%, Zlín – 15,1%), televize (Vyškov – 3,6%, Zlín – 6,8%), porodní asistentka (Vyškov – 2,5%, Zlín – 2,7%). Ze ziska-

ných dat vyplývá, že nejčastěji ženy o prenatalní diagnostice MD informoval jejich gynekolog, což je dobré zjištění, jelikož od něj by ženy měly dostat vždy úplné a relevantní informace. Ze srovnání obou měst plyne, že o něco více byly stresovány ženy ze Zlína. Stres je charakterovou a jedinečnou vlastností každého člověka, lze jej však do jisté míry ovlivnit právě způsobem, jakým jsou informace sděleny.

Čtrnáctá položka, která se zajímala o to, zda ženy považují vyšetření k diagnostice MD za důležitá, prokázala, že 92% žen z Vyškova a 86% ze Zlína je za důležitá pokládá. Pouze 2% žen ze Zlína uvedly, že vyšetření za podstatná nepovažují. **Výsledkem je pozitivní zjištění, že si ženy uvědomují důležitost prenatalní diagnostiky MD.**

Sedmnáctá položka týkající se zájmu o informační materiál k tématu prokázala, že 76% žen z Vyškova 60% žen ze Zlína má o tento materiál zájem. Z tohoto důvodu a také ze zjištění, že stále ne všechny ženy jsou dobře informovány o prenatalní diagnostice MD, byl tento edukační materiál vytvořen a nachází se v příloze této práce.

5.2 Porovnání výsledků s jinými výzkumy

Některé výsledky práce byly porovnány s jinými autory, kteří se ve svých průzkumech, zabývali stejným nebo podobným tématem.

Autorka Zmrzlá ve své práci na téma „Současné možnosti diagnostiky Downova syndromu v prenatalním období“ z roku 2010 zjistila velmi dobrou znalost pojmu Downův syndrom. Uvádí, že 98,9% respondentů zná tento termín. Analýzou výsledků bylo odhaleno, že 86% těhotných žen z Vyškova a 84% ze Zlína ví, co označení Downův syndrom znamená. Ve Vyškově neznalost pojmu uvedlo 14% a ve Zlíně 16% dotázaných žen. Znalostmi o MD se ve svém výzkumu zabýval také Levis a kol. (2012) ve Spojených státech amerických. Je třeba podotknout, že autoři nepracovali jen s těhotnými ženami, ale také se ženami, které těhotenství teprve plánovaly či s matkami, jejichž děti jsou mladší než 3 roky. Autor Levis ve své práci popisuje dobrou znalost žen, týkající se hlavně morfologických znaků dětí s MD. Výzkumem předkládané práce bylo zjištěno, že 86% respondentek z Vyškova a 84% ze Zlína, zná morfologické znaky tohoto syndromu. Po analýze dat výsledků ze všech srovnávaných prací, lze říci, že pojem Downův syndrom i jeho symptomy jsou dobře známy.

Na otázku, jaká vyšetření k diagnostice MD ženy podstoupily, uvádí autorka Zmrzlá (2010), že 76,4% žen podstoupilo triple test či UZ vyšetření (nespecifikuje jaké). Celkem

15,7% žen absolvovalo UZ vyšetření s důrazem na měření NT, 4,5% dotázaných prodělalo některé z invazivních vyšetření a 3,4% žen některé z jiných vyšetření (jaké, autorka neuvádí). Z výsledků prezentované práce vyplývá, že triple testu se podrobilo 23,2% žen z Vyškova a 29,5% ze Zlína, UZ v 11. – 13. týdnu zaměřený na měření NT plodu spolu s biochemickým vyšetřením krve podstoupilo 21,1% žen z Vyškova a 14,1% dotázaných ze Zlína. UZ vyšetření ve 20. týdnu těhotenství absolvovalo 17,8% žen z Vyškova a 35,9% ze Zlína. Podle námi zjištěných dat podstoupilo celkem 7,4% žen z Vyškova některé z invazivních vyšetření, zatímco ve Zlíně pouze 1,3% žen. Je nutné podotknout, že výsledky autorky Zmrzlé se s našimi výsledky poměrně rozcházejí. Lze předpokládat, že důvodem jsou úzce specifikované odpovědi v dotazníku této práce.

Otázkou, jakým způsobem se ženy o prenatální diagnostice dozvěděly, se ve svých pracích zabývali též autorky Šišková a Vajdová. Autorka Šišková v práci na téma „Moderní metody detekce genetických vad plodu“ z roku 2011 uvádí, že většina (78%) žen se o vyšetření dozvědělo od svého gynekologa, 12% získalo informace od kamarádky či od rodinných příslušníků, 6% žen pomocí internetu a 4% se o metodách prenatální diagnostiky dozvěděly z odborného letáčku nebo brožury. Výsledné poznatky autorky Vajdové z práce na téma „Stres těhotné ženy v souvislosti s prenatální diagnostikou“ z roku 2007 ukazují, že největší skupina dotázaných žen (46,33%) obdržela informace od svého gynekologa a 17,89% žen poučila porodní asistentka. Informace od kamarádky získalo podle Vajdové 12,63% žen, odbornou literaturu uvedlo jako zdroj 13,68% dotázaných žen a 9,47% respondentek hledalo údaje o vyšetřeních pomocí internetu. Výsledky výzkumu této práce ukazují, že 54,2% žen z Vyškova a 49,3% ze Zlína informoval jejich gynekolog. Od porodní asistentky získalo informace 2,5% žen z Vyškova a 2,7% respondentek ze Zlína. Celkem 9,6% dotázaných žen z Vyškova uvedlo jako zdroj informací leták, zatímco ve Zlíně tuto možnost uvedlo 15% žen. Pomocí internetu si informace hledalo 12% žen ve Vyškově a 5,5% ve Zlíně, televizi využilo 3,6% žen z Vyškova a 4,2% dotázaných žen ze Zlína. Jiný zdroj informací uvedlo 1,2% respondentek z Vyškova a 4,2% ze Zlína. Závěrem lze konstatovat, že největšímu množství žen byly informace sděleny jejich gynekologem, což považujeme za pozitivní zjištění, jelikož právě on je se ženami nejčastěji v kontaktu. Navíc informace od gynekologa se dají považovat za pravdivé, což nelze vždy tvrdit např. o internetových zdrojích.

Problému, zda byly sdělené informace pro ženy dostačující a srozumitelné, se věnovaly též autorky Šišková (2011) a Vajdová (2007). Analýzou získaných dat autorky Vajdové (2007) byly informace plně dostačující pouze pro 16,85% žen. Dostačující se zdály 25,26% dotázaných žen, neúplné informace byly podány 32,64% respondentkám, 13,68% žen obdrželo jen částečné informace, minimální informovanost uvedlo 9,47% žen a informace za naprosto nedostatečné označilo 2,10% respondentek. Průzkumem autorky Šiškové bylo zjištěno, že až 95% žen bylo spokojeno s mírou sdělených informací a pouze 22% žen neporozumělo výkladu, jakým jim byly informace sděleny. Ve výzkumu předkládané práce docházíme ke zjištění, že 62% žen z Vyškova i ze Zlína bylo naprosto spokojeno s rozsahem informací, které jim byly sděleny. Shodně 18% respondentek z Vyškova i ze Zlína uvedlo, že byly spíše spokojeny, ale některé informace si musely dohledat samy. Pro 16% respondentek z Vyškova a 20% žen ze Zlína byly informace dostačující, jen nerozuměly některým odborným pojmům a pouze 4% žen z Vyškova uvedly, že si musely veškeré informace obstarat samy. Výsledky naší práce se podobají výsledkům autorky Šiškové (2011) a značně se liší od poznatků autorky Vajdové (2007). Po srovnání všech těchto prací lze usoudit, že od roku 2007 se míra informovanosti žen o metodách prenatalní diagnostiky značně zlepšila, ale zdaleka ne ve všech případech byly informace podány pro ženu srozumitelným způsobem.

5.3 Doporučení pro praxi

Z výzkumu, kterým se tato práce zabývala, bylo zjištěno, že většina žen má dostatečné informace o prenatalní diagnostice MD, ale tyto informace byly často podány nepřiliš srozumitelným způsobem. Proto by se jako doporučení pro praxi dalo uvést zlepšení komunikace mezi lékařem a těhotnou klientkou. Lékaři by měli při rozhovoru se ženou používat jen termíny, kterým žena rozumí. Pokud použijí odborný výraz, měli by ženě vzápětí objasnit, co přesně tenhle výraz znamená. Těhotná žena by měla mít také vždy dostatek času a možností, zeptat se svého lékaře na věci, které jí nejsou zcela jasné.

Jelikož z výsledků výzkumu předkládané práce vyplynulo, že jen minimální množství žen informuje o prenatalní diagnostice MD porodní asistentka, lze jako doporučení pro praxi uvést též zlepšení komunikace mezi těhotnou ženou a porodní asistentkou, která může ženu informovat stejně jako lékař, popřípadě může ženě vysvětlit to, co jí není jasné.

Analýzou získaných dat vyplynulo také, že ženy neznají všechna vyšetření, která mohou v rámci prenatální diagnostiky MD v ČR podstoupit. Výzkum dále prokázal, že většina zúčastněných žen by měla zájem o informační materiál k tomuto tématu. Za tímto účelem byl vytvořen nový edukační materiál, který je uveden v příloze. Tento materiál obsahuje přehled vyšetření prenatální diagnostiky MD seřazený podle trimestrů.

ZÁVĚR

Cílem této práce bylo srovnat informovanost těhotných žen z Vyškova a ze Zlína o metodách prenatalní diagnostiky MD. Součástí cílů této práce bylo, dle zájmu respondentek, vytvořit ke zmíněné problematice edukační materiál.

Prvním cílem výzkumného šetření předkládané bakalářské práce bylo zjistit přehled metod prenatalní diagnostiky MD prováděných v ČR.

Tyto metody byly na základě analýzy odborné literatury **popsány v teoretické části předkládané práce**, ve druhé kapitole, kde byly tyto metody podrobněji popsány a rozebrány.

Cíl byl splněn.

Druhým cílem tohoto průzkumného šetření bylo srovnat informovanost o prenatalní diagnostice MD těhotných žen ve Vyškově a ve Zlíně.

Druhým cílem se zabývaly dotazníkové položky 8, 9 a 10, jejich výsledky byly porovnány mezi Vyškovem a Zlínem. V osmé položce, která měla prokázat celkovou znalost metod prenatalní diagnostiky MD, celkem 33% respondentek z Vyškova uvedlo odpověď UZ v 11. – 13. t. t. (ve Zlíně 29,5%), triple test uvedlo 23,2% žen z Vyškova a 30,4% žen ze Zlína. Vyšetření krve ve 12. t. t. zná 15,2% žen z Vyškova a 13,7% ze Zlína. UZ ve 20. t. t. uvedlo jako správnou odpověď 13,4% dotázaných ve Vyškově a 12,7% ve Zlíně. Neznalost těchto vyšetření uvedlo 3,6% žen ve Vyškově a 3,9% ve Zlíně. Na devátou položku zabývající se znalostí pojmu triple test, odpovědělo správně 84% žen ve Vyškově a 80% ve Zlíně, což značí velmi dobrou informovanost žen o tomto typu vyšetření. Totéž platí i o UZ vyšetření v prvním trimestru, kdy byla v desáté položce zjišťována znalost žen o parametrech, které tento UZ hodnotí. Správnou odpověď uvedlo 74% respondentek z Vyškova a 78% ze Zlína. Závěrem lze konstatovat, že **respondentky ze Zlína měly o něco větší informace o metodách prenatalní diagnostiky než respondentky z Vyškova. Rozdíly však nebyly nikterak velké.**

Cíl byl splněn.

Třetím cílem bylo zjistit, kdo klientce podal informace o vyšetřeních prováděných k diagnostice MD a zda byly tyto informace pro respondentku dostačující.

K tomuto cíli se vztahovaly položky 15 a 16, jejichž výsledky byly opět porovnány mezi oběma zúčastněnými městy. Bylo zjištěno, že **nejčastěji ženám sdělil veškeré infor-**

mace gynekolog (Vyškov – 54%, Zlín – 49,3%). Druhým nejčastějším zdrojem byl internet, kde získalo informace 16,9% žen z Vyškova a 16,4% respondentek ze Zlína. Z novin a časopisů čerpalo informace 12% vyškovských žen a 5,5% respondentek ve Zlíně, informační leták využilo 15,1% žen ze Zlína a jen 9,6% z Vyškova. Celkem 3,6% dotázaných z Vyškova a 6,8% ze Zlína uvedlo jako zdroj informací televizi, porodní asistentka podala informace pouze 2,5% ženám z Vyškova a 2,7% respondentkám ze Zlína. Celkem 1,2% respondentek z Vyškova a 4,2% ze Zlína uvedlo, že informace získaly odjinud. Získané informace byly dostačující shodně pro 62% žen z Vyškova i ze Zlína, ostatní ženy uvedly buď dostatečné, ale ne zcela srozumitelné nebo naprosto nedostačující informace.

Cíl byl splněn.

Čtvrtým cílem této práce bylo vypracovat edukační materiál o problematice prenatální diagnostiky MD.

K tomuto cíli se vztahovala sedmnáctá položka, která měla za úkol zjistit zájem žen o tento edukační materiál. Analýzou získaných dat bylo prokázáno, že 76% respondentek z Vyškova a 60% ze Zlína jeví o takový materiál zájem. Proto byl **vytvořen edukační materiál** ke zmíněné problematice, **který je součástí příloh** předkládané bakalářské práce.

Cíl byl splněn.

Informovanost těhotných žen o prenatální diagnostice MD se jistě za několik posledních let velmi zlepšila, avšak způsob předávání informací těhotným ženám, není vždy zcela srozumitelný a jednoznačný. Tyto poznatky získané z našeho výzkumu, mohou být přínosem jak pro porodní asistentky, tak pro lékaře, kteří nejčastěji informace ženám sdělují.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- BELOŠOVIČOVÁ, Hana a Pavel CALDA, 2009. Prevence Downovy nemoci. *Lékařské listy*. Praha: Ambit Media, a.s., č. 9, s. 8 – 9. ISSN 0044-1996.
- BELOŠOVIČOVÁ, Hana a Pavel CALDA, 2012. Screening Downova syndromu v prvním, druhém nebo obou trimestrech? *Aktuální gynekologie a porodnictví*. Praha: Aprofema, č. 4, s. 14 – 21. ISSN 1803-9588.
- BLAŽEK, Bohuslav a Jiřina OLMROVÁ, 1988. *Světy postižených*. Praha: Avicenum, s. 29 – 34. Kap. Na počátku – nebo nikdy. ISBN 08-083-88.
- BLAŽEK, Bohuslav a Jiřina OLMROVÁ, 1988. *Světy postižených*. Praha: Avicenum, s. 114 - 117. Kap. Zaměstnání. ISBN 08-083-88.
- BURNOG, T., 1998. Metody prenatalní diagnostiky. In: ROZTOČIL, Aleš a kol., *Výšetrovací metody v porodnictví a gynekologii*. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně, s. 114 – 119. ISBN 80-7013-255-8.
- CALDA, Pavel, 2004. Invazivní metody prenatalní diagnostiky. In: HÁJEK, Zdeněk a kol., *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, s. 63 – 68. ISBN 80-247-0418-8.
- CALDA, Pavel, 2008. Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad. In: ROZTOČIL, Aleš a kol., *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, s. 66 – 72. ISBN 978-80-247-1941-2.
- CALDA, Pavel a kol., 2007. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství*. Praha: Aprofema, s. 69 – 79. Kap. Ultrazvukové vyšetření mezi 18. – 22. týdnem gravidity. ISBN 978-80-903706-1-6.
- CALDA, Pavel a kol., 2007. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství*. Praha: Aprofema, s. 192 – 196. Kap. Invazivní metody prenatalní diagnostiky. ISBN 978-80-903706-1-6.
- FISCHLOVÁ, Hana, 2011. *Základy genetiky*. Plzeň: Západočeská univerzita v Plzni, s. 8 – 21. Kap. 1 Lidská genetiky. ISBN 978-80-7043-973-9.
- FISCHLOVÁ, Hana, 2011. *Základy genetiky*. Plzeň: Západočeská univerzita v Plzni, s. 67 – 75, Kap. 7 Chromozomální vady člověka. ISBN 978-80-7043-973-9.
- FRISOVÁ, Veronika, 2009. Screening Downova syndromu – historie a současnost. *Gynekolog*. Třebechovice pod Orebem: Medexart, s.r.o., roč. 18, č. 3, s. 97 – 105. ISSN 1210-1133.

GREGOR, Vladimír, A. ŠÍPEK a J. HORÁČEK, 2007. Historie prenatalní diagnostiky Downova syndromu v České republice. *Praktický lékař*. Praha: Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, roč. 88, č. 6, s. 359 – 363. ISSN 0032-6739.

HÁJEK, Zdeněk, 2000. Základní metody prenatalní diagnostiky. In: HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK, *Základy prenatalní diagnostiky*. Praha: Grada, s. 145 – 178. ISBN 80-7169-391-X.

KOČÁREK, Eduard, 2004. *Genetika*. Praha: Scientia, s. 16 – 24. Kap. “Omnis cellula e cellula“ aneb každá buňka pochází z buňky. ISBN 80-7183-326-6.

KOLIBA, Pavel, David MATURA, Marcel GÄTNER a Jiří BOŠOTA, 2005. *Základy ultrazvukové diagnostiky v porodnictví a gynekologii pro porodní asistentky*. Ostrava: Ostravská univerzita Ostrava, s. 16 – 34. Kap. 3 Ultrazvukové vyšetření v porodnictví. ISBN 80-7368-051-3.

KUČERA, Jiří, 1981. *Downův syndrom*. Praha: Avicenum, s. 9 – 17. Kap. Podstata Downova syndromu a metody jeho vzniku. ISBN 08-084-81.

KUČERA, Jiří, 1981. *Downův syndrom*. Praha: Avicenum, s. 37 – 49. Kap. Morfologické vlastnosti fenotypu Downova syndromu. ISBN 08-084-81.

KUČERA, Jiří, 1981. *Downův syndrom*. Praha: Avicenum, s. 7 – 8. Kap. Úvod. ISBN 08-084-81.

LEBEER, Jo, 2006. *Programy pro rozvoj myšlení dětí s odchylkami vývoje*. Praha: Portál, s. 26 – 39. Kap. Proč je nutné učit se myslet. ISBN 80-7367-103-4.

LOUCKÝ, Jaroslav, Drahomíra SPRINGER a Tomáš ZIMA, 2008. Možnosti screeningu Downova syndromu v České republice. *Česká gynekologie*. Praha: Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, roč. 73, č. 3, s. 160 – 162. ISSN 1210-7832.

MACEK, Milan, 2000. Biochemický screening v průběhu gravidity. In: HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK, *Základy prenatalní diagnostiky*. Praha: Grada, s. 41 – 72. ISBN 80-7169-391-X.

MIHALOVÁ, Romana, 2008. Cytogenetika. In: OTOVÁ, Berta a kol., *Lékařská biologie a genetika (1. díl)*. Praha: Karolinum, s. 89 – 123. ISBN 978-80-246-1594-3.

NICOLAIDES, K. H., 2004. *UZ screening v 11. – 13⁺⁶. gestačním týdnu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, s. 11 – 49. Kap. 1 Prvotrimestrální diagnostika chromozomálních vad. ISBN 80-244-0885-6.

NICOLAIDES, K. H., 2004. *UZ screening v 11. – 13⁺⁶. gestačním týdnu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, s. 51 – 76. Kap. 2 Ultrazvukové znaky chromozomálních vad. ISBN 80-244-0885-6.

PUESCHEL, Siegfried M., 1997. *Downův syndrom pro lepší budoucnost: Metodická příručka pro rodiče*. Praha: Tech – Market, s. 32 – 34. Kap. Příčiny Downova syndromu. ISBN 80-86114-15-5.

PUESCHEL, Siegfried M., 1997. *Downův syndrom pro lepší budoucnost: Metodická příručka pro rodiče*. Praha: Tech – Market, s. 41 – 47. Kap. Lékařské otázky. ISBN 80-86114-15-5.

PUESCHEL, Siegfried M. a Elizabeth ZAUSMER, 1997. Jak vyživovat malé děti s Downovým syndromem. In: PUESCHEL, Siegfried M., *Downův syndrom pro lepší budoucnost: Metodická příručka pro rodiče*. Praha: Tech – Market, s. 78 – 81. ISBN 80-86114-15-5.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 37 – 43. Kap. 3 Co je to Downův syndrom. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SELIKOWITZ, Mark, 2005. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 45 – 54. Kap. 4 Jak vzniká Downův syndrom. ISBN 80-7178-973-9.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 45 – 54. Kap. 4 Jak vzniká Downův syndrom. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SELIKOWITZ, Mark, 2005. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 55 – 76. Kap. 5 Vývoj dítěte. ISBN 80-7178-973-9.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 55 – 76. Kap. 5 Vývoj dítěte. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SELIKOWITZ, Mark, 2005. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 77 – 96. Kap. 6 Zdraví dítěte. ISBN 80-7178-973-9.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 77 – 96. Kap. 6 Zdraví dítěte. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 145 - 155. Kap. 13 Dospívání. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SELIKOWITZ, Mark, 2005. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 157 – 175. Kap. 14 Dospělost. ISBN 80-7178-973-9.

SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom*. Praha: Portál, s. 157 - 175. Kap. 14 Dospělost. ISBN 978-80-73-67-882-1.

SONEK, Jiří, 2007. Ultrazvukový screening a diagnostika vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru těhotenství. In: CALDA, Pavel a kol., *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství*. Praha: Aprofema, s. 51 – 61. ISBN 978-80-903706-1-6.

ŠIŠKOVÁ, P. Moderní detekce genetických vad plodu. Zlín, 2011. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta humanitních studií, Ústav porodní asistence. Vedoucí bakalářské práce Dagmar Moravčíková.

VÁGNEROVÁ, Marie, Iva STRNADOVÁ a Lenka KREJČOVÁ, 2009. *Náročné mateřství*. Praha: Karolinum, s. 93 – 107. Kap. 5 Zátěž vyplývající z mentálního postižení v dalších letech dítěte. ISBN 978-80-246-1616-2.

ZAUSMER, Elizabeth, 1997. Podpora pohybového vývoje. In: PUESCHEL, Siegfried M., *Downův syndrom pro lepší budoucnost: Metodická příručka pro rodiče*. Praha: Tech – Market, s. 63 – 72. ISBN 80-86114-15-5.

Elektronické zdroje:

ČERNÁ, J., 2011. *Dítě s Downovým syndromem*. [online]. Brno [cit. 2012-05-02]. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/318829/pdf_b/Cerna_Jana_Bakalarska_prace.txt. Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, Katedra výchovy ke zdraví. Vedoucí bakalářské práce Lenka Procházková.

DOWNŮV SYNDROM, © 2010. Jeden chromozom navíc. [online]. [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: <http://www.downuvsyndrom.wz.cz/#syndro>

ZDRAVOTNÍ MAGAZÍN, © 2011 - 2012. Downův Syndrom – Příznaky a vývoj. [online]. [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: <http://www.zdravotnimagazin.cz/zdravi.4/downuv-syndrom-priznaky-a-vyvoj.7596.html>.

ELLINGEROVÁ, M., 2007. *Downův syndrom, rodina a jedinec s Downovým syndromem*. [online]. Brno [cit. 2012-05-01]. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/160306/pedf_b/. Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Vedoucí bakalářské práce Barbora Bazalová.

DOBROMYSL.CZ, © 2002 – 2012. Zdravotní problémy spojené s Downovým syndromem. [online]. [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=533>.

LEVIS, Denis M. et al., 2012. Women's Knowledge, Attitudes, and Beliefs About Down Syndrome. *American Journal of medical genetics*. [online]. London: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company, s. 1 – 8 [cit. 2012 – 05 – 03]. ISSN 1552-4833. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.35340/citedby>.

PIŇOSOVÁ, J., 2003. *Uspokojení dětí s Downovým syndromem ve školním věku z výsledků tvořivých praktických činností a rozvoj jejich tvořivosti v rámci celkového rozvoje jejich duševního světa* [online]. Brno [cit. 2012-05-01]. Dostupné z: http://www.phil.muni.cz/~cihacek/specped/zaverecne_prace/39Pinosova.N.pdf. Závěrečná práce. Masarykova univerzita, Filozofická fakulta, Ústav pedagogických věd. Vedoucí závěrečné práce Marta Illková.

PREDIKO, © 2010. Triple test: screening ve 2. trimestru. [online]. [cit. 2012-05-09]. Dostupné z: <http://www.prediko.cz/prenatalni-diagnostika/screening/triple-test>.

PREVENDÁROVÁ, Jitka, 2002. Sexualita lidí s MP. In: *Dobromysl.cz* [online]. © 2002 – 2012 [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=782>.

ŠÍPEK, Antonín et al.: Downův syndrom. In: *Vrozené vývojové vady* [online]. © 2008 – 2012 [cit. 2012-05-05]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom.

ŠVARCOVÁ, Iva, 2006. Klasifikace mentální retardace. In: *Dobromysl.cz* [online]. © 2002 – 2012 [cit. 2012-05-06]. Dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=623>.

VELKÝ LÉKAŘSKÝ SLOVNÍK, © 2008. Down John Langdon H. [online]. [cit. 2012-05-05]. Dostupné z: <http://lekarske.slovniky.cz/pojem/down-john-langdon-h>.

VRBKOVÁ, K., 2010. *Downův syndrom, aneb co matky čeká*. [online]. Brno [cit. 2012-05-02]. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/214687/lf_b/. Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Lékařská fakulta, Katedra porodní asistence. Vedoucí bakalářské práce Romana Gerychová.

ZMRZLÁ, M., 2010. *Současné možnosti diagnostiky Downova syndromu v prenatálním období*. [online]. Brno [cit. 2012-05-02]. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/208999/pedf_b/Bakalarska_prace.txt Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Vedoucí bakalářské práce Petr Kachlík.

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

MD	Morbus Down.
MR	Mentální retardace.
IQ	Intelligenční kvocient.
AMC	Amniocentesis, amniocentéza.
AFP	Alfa – fetoprotein.
hCG	Human chorionic gonadotropin, lidský choriový gonadotropin.
uE ₃	Nekonjugovaný estriol.
NT	Nuchal translucency, šíjové projasnění.
PAPP-A	Pregnancy – associated plasma protein A, těhotenský plazmatický protein A.
UZ	Ultrazvuk.
MA	Maternal age, věk matky.
β-hCG	Beta podjednotka lidského choriogoadotropinu.
NB	Nasal bone, nosní kost.
CVS	Chorionic Villus Sampling, biopsie choria.
TC CVS	Transcervikální biopsie choria.
TA CVS	Transabdominální biopsie choria.
t. t.	Týden těhotenství.
MP	Mentální postižení.

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Popis chromozomu	12
Obrázek 2: Normální mužský karyotyp	13
Obrázek 3: Karyotyp ženy s MD	14
Obrázek 4: Vznik translokace	15
Obrázek 5: Obličej dítěte s MD	18
Obrázek 6: Epikantus.....	18
Obrázek 7: Opičí rýha	18
Obrázek 8: UZ snímek plodu starého 12 týdnů s trizomií 21, vykazující zvýšenou tloušťku prosáknutí záhlaví a absenci nosní kosti.....	30

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Klasifikace mentální retardace.	17
Tabulka 2: Srovnání vývojových stádií dítěte s MD a zdravého dítěte.....	21
Tabulka 3: Porovnání procenta záchyty u různých metod screeningu trizomie 21 při hodnotě falešně pozitivních výsledků 5%.	29
Tabulka 4: Věk respondentek.	38
Tabulka 5: Nejvyšší ukončené vzdělání.	40
Tabulka 6: Četnost předchozích gravidit.	41
Tabulka 7: První návštěva prenatální poradny.....	42
Tabulka 8: Znalost pojmu Downův syndrom.	43
Tabulka 9: Znalost typických znaků Downova syndromu.	44
Tabulka 10: Zdroj první informace o syndromu.	45
Tabulka 11: Povědomí o způsobech prenatální diagnostiky Downova syndromu.	47
Tabulka 12: Znalost pojmu triple test.	49
Tabulka 13: Informovanost o ultrazvuku v prvním trimestru.	50
Tabulka 14: Absolvovaná vyšetření.	51
Tabulka 15: Výsledek vyšetření.....	53
Tabulka 16: Stres z vyšetření.	54
Tabulka 17: Důležitost vyšetření.	55
Tabulka 18: Zdroj informací.....	56
Tabulka 19: Dostatečnost a srozumitelnost informací.	58
Tabulka 20: Zájem o informační materiál.	60

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1: Věk respondentek.	38
Graf 2: Nejvyšší ukončené vzdělání.	40
Graf 3: Četnost předchozích gravidit.	41
Graf 4: První návštěva prenatalní poradny.	42
Graf 5: Znalost pojmu Downův syndrom.	43
Graf 6: Znalost typických znaků Downova syndromu.	44
Graf 7: Zdroj první informace o syndromu.	45
Graf 8: Povědomí o způsobech prenatalní diagnostiky Downova syndromu.	47
Graf 9: Znalost pojmu triple test.	49
Graf 10: Informovanost o ultrazvuku v prvním trimestru.	50
Graf 11: Absolvovaná vyšetření.	51
Graf 12: Výsledek vyšetření.	53
Graf 13: Stres z vyšetření.	54
Graf 14: Důležitost vyšetření.	55
Graf 15: Zdroj informací.	56
Graf 16: Dostatečnost a srozumitelnost informací.	58
Graf 17: Zájem o informační materiál.	60

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha PI: Edukační materiál

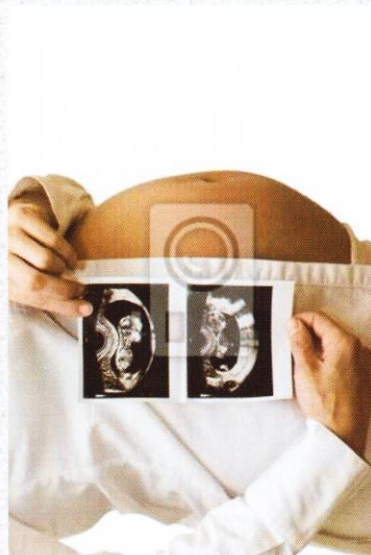
Příloha PII: Dotazník

Příloha PIII: Žádost k výzkumnému šetření

Příloha PIV: Žádost k výzkumnému šetření

PŘÍLOHA P I: EDUKAČNÍ MATERIÁL

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA DOWNOVA SYNDROMU (MORBUS DOWN)



Kordocentéza

- * Při tomto výkonu je odebrána fetální krev přímo z pupočníku. Výhodou je, že výsledky karyotypu plodu jsou známy již do 48 – 72 hod.
- * Nejbezpečnější je kordocentéza provedená po 20. týdnu těhotenství, kdy je pupočník na UZ již dobře viditelný.
- * Při kordocentéze jsou odebrány 3 – 4 ml krve plodu.
- * Indikace: stanovení karyotypu plodu při nejjasnějším výsledku AMC, pozdní záchyt biochemického screeningu, určení karyotypu plodu u monozygotních dvojčat nebo podezření na chromozomální aberaci u plodu zjevně kolem 20. týdne těhotenství, kdy by doba potřebná k výsledkům AMC překročila 24. týden těhotenství.



JESTLIŽE SE ROZHODUJETE, ZDA NĚKTERÉ VYŠETŘENÍ
PODSTOUPIT ČI NE, OBRÁTE SE PRO BLIŽŠÍ INFORMACE NA
SVEHO GYNEKOLOGA ČI NA PORODNÍ ASISTENTKU.

I. TRIMESTR

Kombinovaný test

- × Ultrazvukové vyšetření + odběr krve
- × Provádí se v 11. – 13. týdnu těhotenství.
- × Nejprve se odebere krev, ve které se hodnotí hladiny sérových proteinů (hCG a PAPP-A).
- × Následně je provedeno ultrazvukové vyšetření, kde se hodnotí zejména mechanická transluence (NT) plodu, což je nahromadění lymfatické tekutiny pod kůží v zadní části krku plodu. Velikost NT je při Downově syndromu vyšší než u zdravých plodů. Při tomto vyšetření se hodnotí i další markery.
- × Jedním z nich je přítomnost nosní kosti (NB), kterou v tomto období nenalezeme u cca 60 – 70% plodů s Downovým syndromem.
- × Všechny výsledky měření jsou spolu s výsledky vyšetření krve a s dalšími údaji (partu, věk, hmotnost a četnost těhotenství) zadány do počítačového programu, kde je vyhodnoceno riziko postižení plodu. Jestliže je výsledné riziko vyšší než 1:300, je doporučeno vyšetření karyotypu plodu.
- × Tento screening je v dnešní době považován za nejlepší možnou variantu, jelikož diagnostikuje vadu velmi brzy a to s vysokou senzitivitou a nízkou falešnou pozitivitou.



Odběr choriových blků = biopsie choria (CVS)

- × Jedná se o invazivní metodu, umožňující odebrání vzorku z placenty v rané fázi těhotenství. CVS můžeme rozdělit na časnou (mezi 10. – 13. týdnem těhotenství) a pozdní = placenticentézu (po 12. týdnu těhotenství)
- × Nejčastěji se provádí časná biopsie choria - při této metodě se pod neustálou kontrolou UZ zavádí jehla k placentě přes stěnu břicha a pomocí podtlaku se odebírá vzorek do předem připravené zkumavky.
- × Tento výkon lze považovat za rychlý a poměrně bezbolestný. Jeho nesmírnou výhodou je, že výsledek je k dispozici již do tří dnů. Riziko potratu po provedení tohoto výkonu se uvádí 0,5 – 1%.
- × Výkon se provádí ambulantně.



II. TRIMESTR

Triple test

- × Provádí se ideálně mezi 16 – 18. týdnem těhotenství, ale je možné jej provést již v 15., nejpозději však ve 22. týdnu těhotenství.
- × Jedná se o vyšetření tří biochemických látek z krve – alfa-fetoprotein (AFP), lidský choriový gonadotropin (hCG) a nekorigovaný estriol (uE3).
- × Triple test, lze v dnešní době označit již za překonaný, jelikož je mnohem výhodnější provádět screening již v prvním trimestru – kombinovaný test.
- × Triple test je však výhodný u těch žen, které gynekologa poprvé navštíví až v pozdějším stádiu těhotenství a prvotrimestrální screening u nich již nelze provést.



Ultrazvuk mezi v 18. – 22. týdnu těhotenství

- × Ultrazvukové vyšetření, kdy se podrobně hodnotí veskeré morfologické struktury plodového vejce. Většinou je toto vyšetření prováděno přes stěnu břicha.
- × Lékař při vyšetření určí polohu a vitalitu plodu či plodů, množství plodové vody a lokalizaci placenty nebo placent (v případě vícečetného těhotenství). Poté se většinou řídí pravidlem „od hlavy k patě“, kdy podrobně zkoumá jednotlivé orgány plodu. Jestliže lékař při vyšetření objeví jakékoli odchýlení od normálu, je důležité, aby hledal další abnormality, které by s tímto mohly souviset. V tomto období je též kladen velký důraz na vyšetření srdce plodu.



Odběr plodové vody = amniocentéza (AMC)

- × Při tomto vyšetření dochází k odběru vzorku plodové vody.
- × Provádí se mezi 16 a 22. týdnem těhotenství.
- × Jedná se o ambulantní výkon, kdy žena zůstává v nemocnici pouze 2 – 3 hodiny po výkonu.
- × Při výkonu je odebráno asi 20 ml amniální tekutiny, což je množství, které neohrožuje další vývoj plodu.
- × Výsledky AMC jsou známy do 4 týdnů.
- × Indikace k AMC: věk matky nad 35 let, staří otcé nad 50 let, pozitivní výsledky triple testu, rodče s abnormálním karyotypem, vrozené poruchy metabolismu, předcházející porod či potrat s chromozomální vadou nebo ultrazvukem zjištěné morfologické odchylky u plodu.



PŘÍLOHA P II: DOTAZNÍK

Dobrý den,

jmenuji se Zuzana Procházková a jsem studentkou oboru porodní asistentka na Univerzitě Tomáše Bati ve Zlíně. Ráda bych Vás touto cestou požádala o vyplnění dotazníku, který bude použit ke zpracování výzkumné části mé bakalářské práce na téma Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity. Dotazník je anonymní a veškerá data budou použita pouze pro účely této bakalářské práce. Vybrané odpovědi prosím zakřížkujte. Pokud není uvedeno jinak, vyberte pouze jednu odpověď. Předem Vám děkuji za ochotu.

S pozdravem Zuzana Procházková

- 1) Uveďte prosím Váš věk: let

- 2) Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání
 - základní
 - střední bez maturity
 - střední s maturitou
 - vysokoškolské (zakroužkujte prosím nejvyšší dosažený titul: Dis., Bc., BcA, Mgr., MgA., Ing., PhMr., MUDr., MVDr., MDDr., JUDr., PhDr., RNDr., PharmDr., Ph.D., DSc.)

- 3) Po kolikáté jste nyní těhotná?
 - poprvé
 - podruhé
 - potřetí
 - po čtvrté a více

- 4) Ve kterém týdnu těhotenství jste poprvé navštívila svého gynekologa?
Uveďte týden gravidity:.....

- 5) Víte, co je to Downův syndrom?
 - Ano (stručně popište):
.....
.....
 - Ne, nevím o co se jedná.

- 6) Víte, jaké znaky jsou typické pro dítě s Downovým syndromem?
 - naprostá neschopnost se vzdělávat a agresivní chování
 - malý vzrůst, kulatý obličej a snížená inteligence
 - zhoršená pohyblivost jedince až imobilita

7) Odkud jste slyšela o Downově syndromu poprvé?

- z internetu
- z televize
- z novin, časopisů
- z odborné knihy
- od těhotné kamarádky
- od své maminky
- ve škole
- ještě jsem o syndromu neslyšela
- odjinud (uveďte).....

8) Víte, jakým způsobem se Downův syndrom během těhotenství vyšetřuje? (Možno vybrat více odpovědí.)

- ultrazvukem v 8. týdnu těhotenství
- ultrazvukem v 11. – 13. týdnu těhotenství
- ultrazvukem ve 20. týdnu těhotenství
- vyšetřením krve ve 12. týdnu těhotenství
- vyšetřením krve v 16. týdnu těhotenství
- triple testem
- vyšetřením moči
- vyšetřením krevního tlaku
- ne, nevím jakým způsobem

9) Víte, co je to triple test?

- stanovení trojice hormonů z krve matky (AFP, hCG, estriol) ve druhém trimestru těhotenství
- kombinace tří ultrazvukových vyšetření ve druhém trimestru těhotenství
- nevím, ještě jsem tento pojem neslyšela

10) Víte, jaké hlavní parametry se hodnotí při ultrazvuku v prvním trimestru těhotenství ke stanovení rizika Downova syndromu?

- množství plodové vody a velikost srdce plodu
- tloušťka šíjového projasnění a přítomnost nosní kůstky
- nevím

11) Absolvovala jste v nynějším těhotenství již některá z vyšetření prováděných k diagnostice Downova syndromu? (Možno vybrat více odpovědí.)

- ultrazvuk v 11. – 13. týdnu těhotenství
- ultrazvuk ve 20. týdnu těhotenství
- triple test
- vyšetření krve ve 12. týdnu těhotenství
- odběr plodové vody
- odběr choriových klků
- neabsolvovala jsem zatím žádné vyšetření

12) Pokud byla tato vyšetření provedena, jaký byl výsledek?

- pozitivní
- negativní
- výsledek zatím není znám
- nevím, nezajímala jsem se o tento výsledek
- vyšetření nebylo provedeno

13) Pokud jste podstoupila některé vyšetření k diagnostice Downova syndromu, bylo pro Vás stresující?

- ano, velmi
- částečně
- ne

14) Považujete vyšetření prováděná k diagnostice Downova syndromu za důležitá?

- ano (proč?):
.....
- ne (proč?):
.....
- nevím

15) Jakým způsobem jste se o možnostech diagnostiky Downova syndromu v těhotenství dozvěděla? (Možno vybrat více odpovědí.)

- od gynekologa
- od porodní asistentky
- z informačního letáku
- internetu
- z časopisu, novin
- z televize
- jinak (uved'te):
.....

16) Byly pro Vás informace z výše Vámi vybraných zdrojů dostačující a srozumitelné?

- ano, v plné míře
- spíše ano, ale musela jsem si některé informace dohledat sama
- byly dostačující, ale některým odborným pojmům jsem nerozuměla
- ne, veškeré informace jsem si musela zjistit sama

17) Uvítala byste nějaký informační materiál speciálně věnovaný diagnostice Downova syndromu v těhotenství?

- ano
- ne

18) Pokud Vás v průběhu dotazníku napadlo cokoli, co byste mi chtěla sdělit, prosím, vyjádřete své připomínky zde:

.....
.....
.....

Velmi děkuji za ochotu a Váš čas, který jste strávila, při vyplňování tohoto dotazníku.
Přeji Vám hezký zbytek dne.

PŘÍLOHA P III: ŽÁDOST K VÝZKUMNÉMU ŠETŘENÍ

 Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

**Fakulta humanitních studií
Institut zdravotnických studií
Ústav porodní asistence**

**nám. T. G. Masaryka 588,
760 01 Zlín**

ŽÁDOST O UMOŽNĚNÍ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

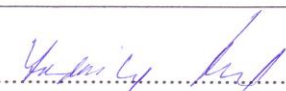
Vážený pane MUDr. Martine Vašíčku,

obracíme se na Vás s žádostí o umožnění výzkumného šetření na Vašem pracovišti gynekologické ambulance (Puškinova 2a, 68201, Vyškov), které bude podkladem pro zpracování empirické části bakalářské práce studentky 3. ročníku studijního programu Porodní asistence, oboru Porodní asistentka.

Děkujeme za vyřízení naší žádosti a těšíme se na další spolupráci

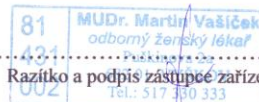
Téma bakalářské práce	Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity
Metoda výzkumného šetření	Dotazník
Skupina respondentů	Těhotné ženy
Pracoviště	Gynekologická ambulance MUDr. Martina Vašíčka
Autor bakalářské práce	Zuzana Procházková
Vedoucí bakalářské práce	Mgr. Dagmar Moravčíková

Ve Zlíně dne *12. 12. 2018*


Mgr. Ludmila Reslerová, Ph.D.
Ředitelka Ústavu porodní asistence

Vyjádření instituce:

- Žádost povolena
 Žádost zamítnuta



Razítko a podpis zástupce zařízení

PŘÍLOHA P IV: ŽÁDOST K VÝZKUMNÉMU ŠETŘENÍ

 Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

**Fakulta humanitních studií
Institut zdravotnických studií
Ústav porodní asistence**

**nám. T. G. Masaryka 588,
760 01 Zlín**

ŽÁDOST O UMOŽNĚNÍ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

Vážená paní Mgr. Moniko Dlesková,

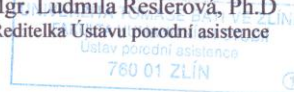
obracíme se na Vás s žádostí o umožnění výzkumného šetření na Vašem pracovišti Krajská nemocnice T. Bati, a.s. (Havlíčkovo nábřeží 600, 76275, Zlín), které bude podkladem pro zpracování empirické části bakalářské práce studentky 3. ročníku studijního programu Porodní asistence, oboru Porodní asistentka.

Děkujeme za vyřízení naší žádosti a těšíme se na další spolupráci

Téma bakalářské práce	Diagnostika Morbus Down v průběhu gravidity
Metoda výzkumného šetření	Dotazník
Skupina respondentů	Těhotné ženy
Pracoviště	KNTB Zlín, gynekologicko-porodnické oddělení
Autor bakalářské práce	Zuzana Procházková
Vedoucí bakalářské práce	Mgr. Dagmar Moravčíková

Ve Zlíně dne.....*2.2.2012*.....

Ludmila Reslerová
Mgr. Ludmila Reslerová, Ph.D.
Ředitelka Ústavu porodní asistence



Vyjádření instituce:

- Žádost povolena
 Žádost zamítnuta

Mul
Krajská nemocnice T. Bati, a.s.
Havlíčkovo nábřeží 600
762 75 Zlín

Razítko a podpis zástupce zařízení