

# Moderní metody detekce genetických vad plodu

Petra Šišková

---

Bakalářská práce  
2011



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně  
Fakulta humanitních studií

---

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav porodní asistence

akademický rok: 2010/2011

## ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Petra ŠIŠKOVÁ**  
Osobní číslo: **H080429**  
Studijní program: **B 5349 Porodní asistence**  
Studijní obor: **Porodní asistentka**

Téma práce: **Moderní metody detekce genetických vad plodu**

Zásady pro vypracování:

**Sběr dat a odborné literatury týkající se prenatalní diagnostiky.**

**Zpracování teoretické části – historie prenatalní diagnostiky, základy genetiky, přehled genetických vad a moderní metody prenatalní diagnostiky.**

**Zpracování praktické části – stanovení cílů:**

**1.Cíl: Zjistit znalosti klientek o metodách prenatalní diagnostiky**

**2.Cíl: Zjistit spokojenost klientek s přístupem lékařů a porodních asistentek v oboru prenatalní diagnostiky**

**3.Cíl: Vytvořit edukační materiál pro klientky s přehledem metod prenatalní diagnostiky**

**Zpracování výzkumné metody, kterou bude anonymní dotazník s uzavřenými odpověďmi. Bude rozdán ženám těhotným, rodičím a ženám v šestinedělí.**

**Analýza a vyhodnocení získaných dat.**

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

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

Seznam odborné literatury:

**SNUSTAD, D. Peter; SIMMONS, Michael J. Genetika. Vyd. 1. Brno: K-public, 2009. 825 s. ISBN 978-80-210-4852-2.**

**CALDA, Pavel. Ultrazvuková diagnostika v těhotenství : pro praxi. Vyd. 1. Praha: Aprofema, 2007. 268 s. ISBN 978-80-903706-1-6.**

**HÁJEK, Zdeněk; KULOVANÝ, Eduard; MACEK, Milan. Základy prenatální diagnostiky. Vyd. 1. Praha: Grada Publishing, 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X.**

**ROZTOČIL, Aleš, et al. Moderní porodnictví. Vyd. 1. Praha: Grada Publishing, 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2.**

**ČECH, Evžen. Porodnictví. Vyd. 2. Praha: Grada Publishing, 2006. 546 s. ISBN 978-80-247-13.**

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Dagmar Moravčíková**  
Ústav porodní asistence

Datum zadání bakalářské práce: **9. února 2011**

Termín odevzdání bakalářské práce: **3. června 2011**

Ve Zlíně dne 9. února 2011

prof. PhDr. Vlastimil Švec, CSc.  
*děkan*

L.S.

  
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 obhajoby <sup>1)</sup>;
- 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. 3 <sup>2)</sup>;
- podle § 60 <sup>3)</sup> 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 § 60 <sup>3)</sup> 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 31.5.2011.....

.....  


---

*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:*

(3) *Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užíje-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 vzdělávacího 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). *Odpirá-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 užit 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 výdělků jim 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 přihlédá k výši výdělků dosaženého školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.*

## **ABSTRAKT**

Předkládaná bakalářská práce na téma Moderní metody detekce genetických vad plodu je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část je zaměřena na historii prenatální diagnostiky, embryologii, přehled nejzávažnějších vrozených vývojových vad plodu a na neinvazivní a invazivní vyšetřovací metody v prenatální diagnostice. V praktické části bylo cílem zjistit úroveň znalostí respondentek a jejich informovanost o této problematice. Dalším cílem bylo zjistit spokojenost žen s přístupem lékařů a porodních asistentek a zjistit zájem respondentek o vytvoření nového edukačního materiálu. Výsledky jsou zpracovány v tabulkách a grafech.

Klíčová slova: prenatální diagnostika, embryologie, vrozené vývojové vady, vyšetřovací metody, průzkum.

## **ABSTRACT**

The presented bachelor thesis on the topic Modern methods of detection of genetic defects in the foetus is dividend into theoretical and practical part. The theoretical part is focused on history of prenatal diagnostics, embryology, an overview of the most serious congenital defects in the foetus and the non-invasive and invasive methods in prenatal diagnostics. In the practical part was to determine the level of knowledge respondents and their awareness of this issue. Next objective was to determine women's satisfaction with the medical and midwives and to find respondents interested in establishing a new educational material. Results are presented in tables and graphs.

Keywords: prenatal diagnostics, embryology, congenital defects, investigative methods, survey.

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych poděkovala Mgr. Dagmar Moravčíkové za cenné rady, připomínky a metodickou pomoc při zpracování praktické části bakalářské práce. Děkuji MUDr. Milanovi Kovalčíkovi za odbornou konzultaci a odborné vedení mé bakalářské práce.

Mé díky patří ženám těhotným, rodičím a v šestinedělí, které ochotně vyplnily dotazník k bakalářské práci.

Touto cestou bych chtěla poděkovat své rodině a příteli za podporu, kterou mi byli po celou dobu mého studia.

## **ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ**

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

Ve Zlíně, dne 3. 6. 2011

.....  
Šišková Petra

# OBSAH

<b>ÚVOD.....</b>	<b>11</b>
<b>I TEORETICKÁ ČÁST.....</b>	<b>13</b>
<b>1 HISTORIE PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY .....</b>	<b>14</b>
1.1 SCREENING CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ .....	14
1.1.1 Laboratorní metody .....	15
1.1.2 Zobrazovací metody .....	15
1.2 HISTORIE REGISTRACE VROZENÝCH VAD V ČR .....	16
<b>2 EMBRYOLOGIE.....</b>	<b>18</b>
2.1 GAMETOGENEZE .....	18
2.2 OPLOZENÍ (FERTILIZACE) .....	18
2.3 MORFOGENEZE.....	19
2.4 BLASTOGENEZE.....	19
2.4.1 Rýhování lidského vajíčka .....	19
2.4.2 Vývoj blastocysty .....	19
2.4.3 Implantace a diferenciacie blastocysty.....	20
2.4.4 Změny v blastocystě v průběhu implantace a nidace.....	20
2.5 NOTOGENEZE .....	21
2.5.1 Vývoj zevního tvaru zárodečného terčíku.....	21
2.6 VÝVOJ ZEVNÍHO TVARU ZÁRODKU .....	21
2.6.1 Vývoj končetin .....	22
<b>3 PŘEHLED ZÁVAŽNÝCH VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD.....</b>	<b>23</b>
3.1 ANOMÁLIE CNS.....	23
3.2 SRDEČNÍ VADY PLODU.....	24
3.2.1 Defekty srdečních překážek .....	24
3.2.2 Anomálie trikuspidální chlopně .....	24
3.2.3 Fallotova tetralogie (FOT) .....	25
3.2.4 Syndrom hypoplazie levého srdce (HLHS) .....	25
3.2.5 Koarktace aorty (COA).....	25
3.2.6 Aortální stenóza (AS).....	25
3.2.7 Dvojvýtoková pravá komora (DORV).....	26
3.2.8 Transpozice velkých arterií (TGA) .....	26
3.3 VROZENÉ VADY UROPOETICKÉHO TRAKTU.....	26
3.3.1 Obstrukční uropatie nebo dilatace močových cest.....	26
3.3.2 Cystické onemocnění ledvin .....	27
3.4 VADY CERVIKÁLNÍ OBLASTI, HRUDNÍKU A ZAŽÍVACÍHO TRAKTU .....	27
3.5 DEFEKTY PŘEDNÍ STĚNY BŘÍŠNÍ .....	27
3.6 PORUCHY VÝVOJE GENITÁLNÍHO SYSTÉMU .....	28
3.7 VÝVOJOVÉ VADY SKELETU PLODU .....	28
<b>4 METODY DETEKCE GENETICKÝCH VAD PLODU .....</b>	<b>29</b>
4.1 NEINVAZIVNÍ METODY .....	29
4.1.1 Biochemický screening v průběhu gravidity.....	29
4.1.1.1 Alfa-fetoprotein .....	29



4.1.1.2	Lidský choriiový gonadotropin (hCG).....	30
4.1.1.3	Inhibin.....	30
4.1.1.4	Protein SP <sub>1</sub> .....	30
4.1.1.5	Protein PAPP-A (Pregnancy – associated plasma protein A).....	30
4.1.1.6	Nekonjugovaný estriol (uE <sub>3</sub> ).....	31
4.1.2	Ultrazvukový screening v I. trimestru gravidity.....	31
4.1.2.1	Nuchální translucence (NT).....	31
4.1.2.2	Trikuspidální regurgitace.....	32
4.1.2.3	Ductus venosus.....	32
4.1.2.4	Měření frontomaxilárního obličejového úhlu (FMF).....	32
4.1.2.5	Vyšetření nosní kosti (NB).....	32
4.1.3	Ultrazvukové vyšetření mezi 18. – 22. týdnem gravidity.....	33
4.1.3.1	Počet a vitalita plodu.....	33
4.1.3.2	Biometrie plodu.....	33
4.1.3.3	Lokalizace a hodnocení placenty.....	33
4.1.3.4	Vyšetření délky děložního hrdla.....	34
4.1.3.5	Dokumentace vyšetření.....	34
4.2	INVAZIVNÍ METODY.....	34
4.2.1	Amniocentéza.....	34
4.2.1.1	Klasická amniocentéza v II. trimestru těhotenství.....	35
4.2.2	Biopsie choria (CVS – chorionic Villus sampling).....	35
4.2.2.1	Časná biopsie choria.....	36
4.2.2.2	Transabdominální biopsie choria.....	36
4.2.2.3	Pozdní biopsie choria (placentocentéza).....	37
4.2.2.4	Kombinované odběry CVS a AMC.....	37
4.2.3	Kordocentéza.....	37
4.2.4	Bioptické metody prenatalní diagnostiky.....	38
4.2.5	Optické a endoskopické metody.....	39
4.2.5.1	Fetoskopie.....	39
4.2.5.2	Embryoskopie.....	39
4.3	ANALÝZA DNA A RNA.....	40
4.3.1	Invazivní prenatalní diagnostika DNA.....	40
4.3.2	Neinvazivní DNA analýza plodu.....	40
4.3.3	Neinvazivní RNA analýza plodu.....	40
<b>II PRAKTICKÁ ČÁST.....</b>		<b>41</b>
<b>5 EMPIRICKÁ ČÁST.....</b>		<b>42</b>
5.1	CÍLE PRŮZKUMU.....	42
5.2	DOTAZNÍKOVÉ ŠETŘENÍ.....	42
5.3	PREZENTACE VÝSLEDKŮ PRŮZKUMU.....	43
<b>6 DISKUSE.....</b>		<b>66</b>
6.1	ANALÝZA DAT.....	66
6.2	POROVNÁNÍ VÝSLEDKŮ S JINÝMI VÝZKUMY.....	69
<b>7 DOPORUČENÍ PRO PRAXI.....</b>		<b>71</b>
<b>ZÁVĚR.....</b>		<b>72</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....</b>		<b>74</b>
<b>SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK.....</b>		<b>76</b>
<b>SEZNAM OBRÁZKŮ.....</b>		<b>79</b>

<b>SEZNAM TABULEK.....</b>	<b>80</b>
<b>SEZNAM GRAFŮ .....</b>	<b>81</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH.....</b>	<b>82</b>
<b>PŘÍLOHA P I: PRENATÁLNÍ VÝVOJ ČLOVĚKA.....</b>	<b>83</b>
<b>PŘÍLOHA P II: DOTAZNÍK .....</b>	<b>86</b>
<b>PŘÍLOHA P III: EDUKAČNÍ MATERIÁL.....</b>	<b>89</b>

## ÚVOD

Pro mnoho žen znamená těhotenství nejkrásnější zážitek v životě. Těhotenstvím začíná nová etapa v životě ženy. Strach, štěstí, starosti a pocit spokojenosti souvisí s celým těhotenstvím. Těhotenství provází řada povinných i nepovinných vyšetření. Mnohé z nich mohou způsobovat u těhotné obavy o její nenarozené dítě a naopak některých vyšetření se žena obávat nemusí. Jsou ale i vyšetření, které svým špatným výsledkem, mohou rozhodnout o ukončení těhotenství.

V této práci se zaměřujeme na vyšetření zjišťující vrozené vývojové vady plodu, vyšetření jejichž výsledky mohou být příčinou ukončení těhotenství. Žena se může svobodně rozhodnout o absolvování vyšetření na vrozené vývojové vady plodu. Měla by být svým gynekologem poučena a informována o všech kladech i záporech vyšetření, postupu a případných komplikací. Pokud se žena rozhodne vyšetření neabsolvovat, měla by být upozorněna na situaci, která po porodu může nastat. Žádný lékař nesmí nutit ženu k podstoupení vyšetření. Každá žena má právo svobodné volby. U ženy, která se rozhodla vyšetření absolvovat, může být výsledek screeningu vrozených vad plodu pozitivní či negativní. Žena, která měla pozitivní výsledek, musí být seznámena se všemi informacemi. Po souhlasu ženy jsou provedena podrobnější vyšetření, která potvrdí či vyvrátí předchozí výsledek. Pokud tento výsledek potvrdí, nastává tady velmi těžké rozhodnutí páru. Žena nebo pár se rozhoduje v pokračování těhotenství či těhotenství ukončit interrupcí.

V dnešní době jsou těhotné ženy vystavěny velkému stresu. Existují stále nové moderní přístroje a možnosti vyšetření, která kontrolují zdravotní stav matky i plodu. Proto je na ženy vyvíjen tlak společnosti, aby všechny tyto vyšetření podstoupily. Málo kdo si však uvědomuje, jak stálé čekání na výsledek vyšetření může ženu vyčerpávat. Žádná vyšetřovací metoda ať už v gynekologii a porodnictví či v jiných oborech není 100 % spolehlivá. Žena nebo pár se smiřuje se situací, která nastala ať už v dobrém či zlém a po porodu může nastat zcela jiná situace. I nová vyšetřené či metody mají stále jednu chybu, a to že nejsou nikdy stoprocentní. Proto vyšetření na vrozené vývojové vady plodu, je velmi důležité, ale ženě či páru způsobuje strach a nejistotu o jejich doposud nenarozené dítě.

„Není nic půvabnějšího, než maminka s dítětem v náručí, a nic ctihodnějšího než matka  
v kruhu dětí.“

Johann Wolfgang Goethe

## **I. TEORETICKÁ ČÁST**

## 1 HISTORIE PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY

O stavu plodu před jeho narozením, a to zejména v souvislosti se zevními vývojovými vadami, se zajímali porodníci již odedávna. Detekovat abnormální anatomický stav plodu se však snažili teprve ve III. trimestru těhotenství nebo až krátce před porodem. Šlo jim pouze o matku a o stanovení strategie vedení porodu. Porodníci měli v minulosti k dispozici pouze jednu vyšetřovací metodu, a to palpaci. Objektivnější metody přineslo až období, kdy se v klinické medicínské praxi začala využívat RTG diagnostika. Toto vyšetření se provádělo rovněž až ke konci těhotenství. Teprve v 50. – 60. letech se začala věnovat pozornost plodu již v první polovině druhého trimestru těhotenství s cílem zjistit některou ze závažných vrozených vývojových vad nebo geneticky podmíněných onemocnění. V případě pozitivního nálezu pak umožnit rodičům požádat o umělé přerušení těhotenství z genetické indikace. Dříve byla věnována pozornost hlavně invazivním metodám prenatální diagnostiky, v současnosti však nabývají stále více na významu neinvazivní metody. Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad (VVV) a geneticky podmíněných onemocnění se stala ve všech zemích s dobrou úrovní zdravotnictví důležitou a stále se zdokonalující medicínskou disciplínou (*Zwinger a kol., 2004, s. 236 - 237*).

### 1.1 Screening chromozomálních aberací

Nejčastější chromozomální aberací a také nejčastější příčinou vážné vrozené mentální retardace je Downův syndrom, dříve označovaný jako mongolismus. Byl vyčleněn v roce 1866 anglickým lékařem Langdonem Downem. V roce 1933 byla popsána souvislost vyššího věku matky s rizikem M. Down. Příčina je známá až od roku 1959 zásluhou trojice francouzských badatelů, kteří zjistili u postižených jeden nadpočetný chromozom ve všech buňkách. Dalšími klinicky závažnými chromozomálními aberacemi jsou trizomie 18, Edwardsův syndrom a trizomie 13, Patauův syndrom (*Calda, 1998, s. 7-8*).

V období 1961 – 2005 bylo v České republice diagnostikováno celkem 2 028 případů anencefalie, z toho bylo 594 případů diagnostikováno prenatálně a těhotenství bylo předčasně ukončeno pro tuto diagnózu. U narozených bylo diagnostikováno celkem 1 434 případů této vrozené vady, ve stejném období bylo v České republice diagnostikováno celkem 462 případů encefalokély, z toho bylo 125 případů diagnostikováno prenatálně a těhotenství bylo předčasně ukončeno pro tuto diagnózu. U narozených bylo diagnostikováno celkem 337 případů této vrozené vady. V období 1961 – 2005 bylo

v České republice diagnostikováno celkem 2 647 případů spina bifida, z toho bylo 400 případů diagnostikováno prenatalně a těhotenství bylo předčasně ukončeno pro tuto diagnózu. U narozených bylo diagnostikováno celkem 2 247 případů této vrozené vady (Šípek a kol., 2005 – 2011).

### 1.1.1 Laboratorní metody

Mezi prvními laboratorními metodami, které lékaři začali využívat, se jim potvrzovaly u starších žen. V polovině 80. let byla nalezena souvislost mezi výskytem fetální trizomie 21 a nízkými hladinami mateřského sérového alfafetoproteinu (MS-AFP), zvýšenými hladinami lidského choriového gonadotropinu (hCG) a nízkými hladinami sérového nekonjugovaného estriolu ( $uE_3$ ). K tomu se postupně připojily zobrazovací metody s dominantním postavením ultrazvuku. (Caldá, 1998, s. 9).

### 1.1.2 Zobrazovací metody

Většina plodů s chromozomálními abnormalitami má vnější nebo vnitřní morfologické změny, které lze rozpoznat při cíleném ultrazvukovém vyšetření. Tyto změny mohou být buď patologické, nebo se jedná o markery, odchylky, provázející určitou chromozomální aberaci (Caldá, 1998, s. 12). Málokterá diagnostická metoda dosáhla zejména v porodnictví takového rozmachu jako ultrazvukové vyšetření (UZ) (Roztočil a kol., 1998, s. 147). Od roku 1961 byly popsány různé malformace pomocí UZ. Nejdříve byla popsána anencefalie, hydrocefalus, anomálie končetin a polycystické ledviny. Později od roku 1990 popsány složitější vrozené vývojové vady jako jsou spina bifida a jemnější srdeční anomálie. V roce 1964 poprvé popsána detekce pulsace plodu a v roce 1980 popsána fetální biometrie pomocí ultrazvuku. V roce 1965 poprvé popsán odhad hmotnosti plodu in utero (Woo, 1998 – 2002). Při ultrazvukovém screeningu šlo jednak o fetografii, při níž kontrastní látka instalovaná do amniální dutiny byla vychytána tělesným povrchem plodu, jednak o amniografii, při níž se kontrastní látka rozpustila v plodové vodě. RTG snímek pak v obou případech zobrazoval zevní struktury plodu (Zwinger a kol., 2004, s. 236). Od počátků 80. let se do UZ diagnostiky zavádí trojrozměrné zobrazení (3D). V roce 1996 se v praxi začala užívat kombinace UZ a biochemických markerů v I. trimestru (Pohanka, Kubišová a Babánková, 2003, s. 91).

V roce 1993 se v ČR narodilo 91 dětí s Downovým syndromem. Kdyby neexistovala prenatalní diagnostika, narodilo by se jich o 47 více. Záleží na rozhodnutí každé těhotné, zda podstoupí doporučené prenatalní diagnostické vyšetření. Lékaři by měli nabídnout provedení prenatalní diagnostiky všem ženám se zvýšeným rizikem postižení plodu, vyjádřeným ať již na základě anamnézy, věkového, biochemického či ultrazvukového screeningu (*Calda, 1998, s. 13*).

## 1.2 Historie registrace vrozených vad v ČR

Hlášení a registrace vrozených vad v České republice má dlouholetou tradici. ČR se stala jedním z prvních států na světě, kde byla zahájena registrace vrozených vad. První počátky registrace vrozených vad v České republice byly položeny v Ústavu pro péči o matku a dítě, kdy již v roce 1959 MUDr. Jiří Kučera, CSc. začal s registrací případů vrozených vad v Praze a Středočeském kraji. Od roku 1961 jsou k dispozici výsledky registrace VV v celé ČR (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v České republice zavedeno od 1. ledna 1964 u dětí živě a mrtvě narozených a u dětí zemřelých na novorozeneckých úsecích ženského oddělení. Od 1. ledna 1965 došlo následně k rozdělení hlášení na vady vyskytující se u dětí perinatálně zemřelých a u dětí žijících více než 7 dnů (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

Další zásadní změna vstoupila v platnost 1. ledna 1994. Pro hlášení vrozených vad se od tohoto data zavádí nově upravený tiskopis NZIS 015 0 – Statistický lístek dítěte s vrozenou vývojovou vadou. Nově se definuje soubor dětí, za které se vrozené vady hlásí, i okruh vrozených vad, za které se vyplňuje tiskopis (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

Pro rok 1995 se dále rozšířil okruh hlášených vad. Od této doby je možné hlásit i nestrukturální vrozené vady – např. vrození metabolické poruchy (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

Od 1. ledna 1996 byl zaveden nový tiskopis. Součástí oficiálního povinného hlášení se tak stávají i údaje o pozitivní prenatalní diagnostice bez ohledu na to, zdali bylo těhotenství ukončeno nebo ne (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

Další změna byla provedena k 1. lednu 1997. K hlášení se používá opět nový tiskopis. Kontrolu vyplňování tiskopisů, jejich kódování, pořizování a zpracování provádějí



pracoviště Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ÚZIS ČR). Vrozené vady jsou jedním u informačních systémů v rámci Národního zdravotnického systému, který je veden v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky. K 1. 1. 2002 byl vyhlášen Národní registr vrozených vad (*Šípek a kol., 2008 – 2011*).

## 2 EMBRYOLOGIE

Individuální vývoj čili **ontogenezi** člověka lze rozdělit na období prenatalní a postnatalní. **Embryologie** je termín obecně aplikován na celé prenatalní období (*Moore a Persaud, 2002, s. 8*). Prenatalní **vývoj člověka (Příloha 1)** začíná oplozením a končí porodem plodu. Poznání teratogenních faktorů, mechanismu jejich působení spolu s poznáním kritických fází vývoje, má velký význam z hlediska vlivů ohrožujících zdravý vývoj nového pokolení. Znalost prenatalního vývoje má v lékařském vzdělání základní význam. S prenatalním vývojem člověka musí být dokonale obeznámen porodník, pediatr i porodní asistentka (*Vacek, 2006, s. 9 – 10*).

### 2.1 Gametogeneze

Vývoj člověka začíná **oplozením**, tj. spojením ženské pohlavní buňky vajíčka – **oocytu** s mužskou pohlavní buňkou – **spermií**. Spojením vznikne útvar zvaný **zygota**. Jádra lidských buněk obsahují 46 chromozomů, 44 z nich jsou **autozomy**, určující fyzické a psychické znaky a 2 jsou **heterochromozomy** determinující pohlavní znaky. U ženského pohlaví jsou přítomny dva pohlavní chromozomy XX, u mužského pohlaví jeden chromozom X a jeden chromozom Y (*Vacek, 2006, s. 11*). Gametogeneze je proces formování a vývoj specializovaných zárodečných buněk, nazývaných gamety (*Moore a Persaud, 2002, s. 18*).

### 2.2 Oplození (fertilizace)

Po ovulaci je vajíčko zachyceno rozšířeným břišním ústím vejcovodu a je nesené směrem k děloze. Obvyklým místem oplození je ampulární část vejcovodu (*Moore a Persaud, 2002, s. 34*). **Alkalická reakce spermatu** neutralizuje kyselou reakci poševního prostředí. Pobyť spermií ve vejcovodu, kde na ně působí sekret sliznice vejcovodu, je nezbytný pro **kapacitaci** spermií. Kapacitací získávají spermie plnou schopnost složitých interakcí s vajíčkem. Kapacitované spermie se po setkání s vajíčkem snaží proniknout mezi folikulárními buňkami corona radiata k zona pellucida. Při akrozomální reakci splyne zevní membrána akrozomálního váčku s plazmalemou spermie na vrcholu hlavičky v jednotnou membránu. Ta se rozpadá a aktivované enzymy akrozomálního váčku pronikají do zona pellucida. **Akrozin** je enzym, který rozpouští zona pellucida a usnadňuje cestu spermií k buněčné membráně oocytu. Po dosažení oolemy splyne plazmalema spermie s oolemou. Jakmile pronikne nejzdatnější spermie do vajíčka, ihned se rozvine

**kortikální reakce**, která zabrání vstupu další spermie do vajíčka. Podstatou kortikální reakce je stabilizace oolemy a přilehlé vrstvy zona pellucida, které se tak stanou nepropustnými a neproniknutelnými pro další spermie (*Vacek, 2006, s. 25 – 27*).

### 2.3 Morfogeneze

Je postupná přeměna zygoty ve stále složitější struktury. Od diferenciací tkání se specializovanými strukturami a funkcemi, postupného utváření orgánů, orgánových systémů až po vznik celého organismu. Základním **plánem** pro vývoj celého organismu je obrovský soubor genetických informací (genů). Mezi základní morfogenetické pochody, řízené třemi velkými soubory genů patří: **determinace bilaterální symetrie** lidského těla, **segmentální uspořádání** a **determinace ventrodorzální a kraniokaudální osy**. Morfogenetické pochody mohou být narušeny negativním uplatněním vnitřních i zevních faktorů (*Vacek, 2006, s. 31 – 32*).

### 2.4 Blastogeneze

Zahrnuje časné období vývoje od vzniku zygoty, její **rýhování** v morulu, přeměnu moruly v blastocystu až po diferenciaci **zárodečných listů**. Časově se jedná o období začínající několik hodin po oplození až asi do konce 2. týdne po oplození (*Vacek, 2006, s. 33*).

#### 2.4.1 Rýhování lidského vajíčka

Prvním rýhovacím dělením se oplozené vajíčko (zygota) rozdělí na 2 téměř stejné **blastomery**, uložené uvnitř zona pellucida. 2 blastomery jsou větší a dvě menší. Čtyřbuněčného stadia je dosaženo asi za 40 – 50 hodin po oplození. Větší blastomery se dělí o něco dříve, takže následuje 5-, 6-, 7-, 8-, 9-, 10-, až 16buněčné stadium. Blastomery až do osmibuněčného stadia jsou od sebe odděleny hlubokými rýhami, takže vyniká jejich kulovitý tvar. Rýhování probíhá během postupu zygoty vejcovodem. Stadia šestnácti blastomer je dosaženo asi za 60 – 70 hodin po oplození (*Vacek, 2006, s. 35 – 36*).

#### 2.4.2 Vývoj blastocysty

Na povrchu moruly od začátku rýhování zůstává zachována zona pellucida. V tomto stadiu vývoje asi třetí den po oplození, vstupuje pozdní morula do dělohy. Zevní blastomery se přemění v buňky zevní obalové vrstvy – příští **trofoblast**, blastomery uvnitř útvaru vytvoří vnitřní buněčnou masu – budoucí **embryoblast**. K procesu první diferenciací dochází krátce po vstupu moruly do dělohy. Trofoblast má schopnost syntetizovat hormon

zvaný **choriový gonadotropin (hCG)** a podílet se na tvorbě steroidů. V děložní dutině zůstává volná blastocysta asi 2 dny a 6. – 7. den následuje její implantace do děložní sliznice (Vacek, 2006, s. 36 – 37).

### 2.4.3 Implantace a diferenciacie blastocysty

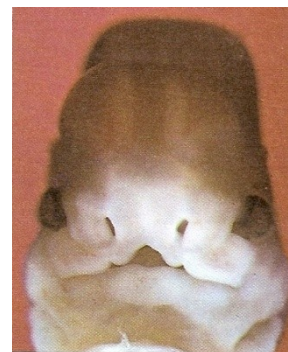
Po odpadnutí zona pellucida z povrchu blastocysty se buňky trofoblastu dostávají do přímého kontaktu s epitelem děložní sliznice. Blastocysta se přikládá k povrchu děložní sliznice tím pólem, kde je přiložen embryoblast, a to k zadní (častěji), nebo k přední stěně horní části děložního těla. Děložní sliznice se v této době nachází v plné sekreční fázi. V zóně kontaktu blastocysty s povrchem děložní sliznice se rozvine vzájemná interakce. Morfologicky se projeví intenzivním dělením buněk trofoblastu a jejich splýváním v jazykovité výběžky **syncytiotrofoblastu**. Ten stále více prorůstá do hloubky sliznice. Devátý den je již celá blastocysta zanořena do povrchové vrstvy kompakty a dosahuje průměru 2 – 3 mm. Dvanáctý den po ovulaci je blastocysta zcela implantována (Vacek, 2006, s. 37 – 38).

### 2.4.4 Změny v blastocystě v průběhu implantace a nidace

Buňky embryoblastu jsou první buňky zárodečného listu. Tyto buňky se záhy začnou oddělovat. Mezi většími buňkami embryoblastu vznikají štěrbin, které splynutím vytvoří jednotnou dutinu – **primitivní dutinu amniovou**. Na jejím dnu se diferencují vysoké buňky ektodermu zárodku ohraničující amniový váček. Embryonální ektoderm tvoří spolu s entodermem dvouvrstevný **zárodečný terčik**. **Dutina blastocysty** se rychle vyplní velmi řídkou tkání. Tato tkáň se označuje jako **primární mezoderm**. Dutina ohraničená Heuserovou membránou se nazývá **primární žlutkový váček**. **Chorion** proliferací trofoblastu i primárního mezodermu roste do periferie v podobě větvících se choriových klků. **Choriové klky** se zpočátku rozrůstají po celém obvodu blastocysty, takže se hovoří o **chorionu frondosum**. Klky prorůstají do decidua basalis. Chorion frondosum spolu s decidua basalis později vytvoří placentu (Vacek, 2006, s. 40 – 42).

## 2.5 Notogeneze

Koncem 2. týdne vývoje zárodku je blastocysta složena ze dvou váčků, **amniového** a **žloutkového**, spojených zárodečným stvolem s choriem. Mezi oběma váčky leží **zárodečný terčik**, představující základ vlastního těla embrya. Zárodečný terčik je složen ze dvou listů, z ektodermu zárodečného terčiku a z entodermu zárodečného terčiku. Od 2. týdne se postupně uplatňují pochody, které vedou k formování **hlavové části** embrya, **osových orgánů**, k utváření **ventrální** a **dorzální**, **levé** a **pravé** stěny tělní. Jedním z prvních pochodů je determinace **hlavového** (viz. Obr. 1) a **ocasního konce** těla embrya.



Na opačném dolním konci zárodečného terčiku se záhy diferencuje na jeho dorzální ploše podélně probíhající **primitivní proužek**. Na předním konci primitivní proužek končí **uzlíkovitým ztluštěním**, zvaným **primitivní uzel Hensenův** (Vacek, 2006, s. 43).

Obr. 1. Embryo 5 týdnů, 6mm (Nilsson, 1987, s.88).

### 2.5.1 Vývoj zevního tvaru zárodečného terčiku

Lidský zárodek má na počátku tvar **okrouhlého terčiku**, později, v průběhu ontogeneze nabývá terčik tvar **hruškovitý** se značně se rozšiřujícím hlavovým koncem a relativně se zužujícím kaudálním koncem. V souvislosti s tím se primitivní proužek s primitivním uzlem stále zkracuje, až z něho zbude koncový **ocasní hrbolek**, jenž se stává **kaudálním růstovým** a organizačním centrem pro pokračující diferenciaci. Na hlavovém konci začíná diferenciaci mnohem dříve, již začátkem 4. týdne, zatímco na kaudálním konci začíná až koncem 4. týdne (Vacek, 2006, s. 46).

## 2.6 Vývoj zevního tvaru zárodku

V průběhu diferenciaci roste zárodek do délky i šířky a začíná se zvedat nad okolním amniem. Kraniální konec zárodku s rychle mohutnícím základem mozku se záhy ohýbá ventrálně, takže pod předním koncem zárodku vzniká první rýha, oddělující tělo zárodku od amnia, zvaná **přední** neboli **hlavová rýha**. S pokračujícím růstem embrya do délky se začíná ohýbat i kaudální konec těla zárodku ventrálním směrem a pod jeho koncem vzniká **zadní ohraničující rýha**. Prohlubování přední a zadní ohraničující rýhy, k nimž se záhy přidávají i rýhy postranní, se zárodek zřetelně odškrcuje od amnia a vyklenuje se stále více do dutiny amniové. Zóna přechodu ektodermu povrchu těla zárodku

do ektodermu amnia na ventrální stěně tělní se nazývá **kožní pupek**. Prohlubováním ohraničujících rýh se odškrcuje dorzální část žloutkového váčku v trubici, která je základem **trubice střevní**. Střední střevo se zbývajícím žloutkovým váčkem široce komunikuje kanálem, zvaným **ductus omphaloentericus**. Zóna přechodu entodermu ductus omphaloentericus v entoderm středního střeva tvoří **střevní pupek**, uložený v pupku kožním. Nejvíce a nejrychleji se prohlubuje přední ohraničující rýha v souvislosti s mohutným vývojem mozku. Současně se posunuje ventrokaudálním směrem dutina perikardová. V ní mohutní základ vyvíjecího se srdce, který vykluje přední stěnu tělní v podobě nápadného **hrbolu srdečního**. V kožním pupku jsou k sobě stlačovány ductus omphaloentericus a zárodečný stvol, až se spojí a postupně vytvoří **pupečník**. Mezi srdečním hrbolem a základem pupečníku se koncem 4. týdne objevuje další vyklenutí, v podobě **hrbolu jaterního**. Velmi záhy se na hlavovém konci zárodka zakládají **sluchové ploténky**, prohlubující se v sluchové jamky, které se později uzavírají ve **sluchové váčky**. Rovněž velmi záhy - jsou založeny základy oka (*Vacek, 2006, s. 51 – 53*).

### 2.6.1 Vývoj končetin

Nejdříve se utvářejí základy pro končetiny horní, přibližně ve 4. týdnu vývoje zárodku, zatímco končetiny dolní jsou ve svém vývoji vždy asi o 1 týden opožděny. První základy končetin vznikají na laterální straně těla embrya. Mají podobu pupenovitých výrůstků. Končetinové pupeny rostou ventrokaudálním směrem a dostávají počátkem 5. týdne **ploutvičkovitý tvar**. Později se na nich objeví cirkulární zaškrcení, kterým se základ končetiny rozdělí na proximální **axopodium** a distální terčovité **autopodium**. V 6. týdnu se loketním ohnutím rozliší axopodium na **stylopodium** (základ paže, resp. stehna) a **zeugopodium** (základ předloktí, resp. bérce). Na **autopodiu** je v této době naznačeno čtyřmi radiálními rýhami **pět základních prstů**, spojených **kožní řasou**, která později vymizí, takže koncem 2. měsíce jsou již prsty dobře ohraničeny. Koncem 2. měsíce je embryo dlouhé asi 25 – 35 mm, má již zřetelně lidský tvar hlavy a končetin a od této doby hovoříme o zárodku jako o plodu čili **fětu** (*Vacek, 2006, s. 56 – 57*).

Fetální období začíná 9. týdnem po oplození a končí porodem (*Vacek, 2006, s. 61*). Vývoj se ve fetálním období projevuje především rychlým růstem těla a diferenciací tkání, orgánů a systémů (*Moore a Persaud, 2002, s. 108*).

### 3 PŘEHLED ZÁVAŽNÝCH VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Cílem předkládané bakalářské práce, není přesný popis vrozených vad, proto je tu uveden pouze krátký přehled nejzávažnějších a nejčastějších VVV.

#### 3.1 Anomálie CNS

Anomálie CNS patří ve svých důsledcích k nejvíce devastujícím vrozeným vývojovým vadám. Většina fetálních anomálií, které postihují CNS, je zjevná před 24. týdnem (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 85 – 86*).

**Kraniální rozštěpy neurální trubice:** Anencefalus a meningomyelokéla jsou doménou prenatalní ultrazvukové diagnostiky, jejíž senzitivita a specifita se zde pohybuje kolem 90%. Postnatálně je defekt již zřejmý, jde spíše o upřesnění obsahu kély (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 86*).

**Anencefalie:** Tento těžký defekt je nejčastější anomálií postihující CNS. Anencefalie znamená nepřítomnost mozku. Anencefalie je důsledkem selhání uzavření neurální trubice. Většinu anencefalií diagnostikujeme při měření biparietálního průměru hlavičky plodu (BPD). Tato malformace je s životem neslučitelná (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 86 – 89*).

**Meningoencefalokéla** vzniká z chybného dělení povrchového ektodermu od neurodermu. Tím se vytváří defekt mezodermu (kostního krytu), který umožní výhřez buď samotných meningeálních obalů, nebo i mozkové tkáně a obalů (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 90*).

**Spinální dysrafismus:** Postihuje převážně dorzální obratlové oblouky. Tyto malformace jsou důsledkem chybného uzávěru neurální trubice, jsou rozličné obsahem i velikostí (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 90*).

**Kongenitální hydrocefalus:** Je intrauterinně vzniklá porucha tvorby, cirkulace anebo resorpce mozkomíšního moku s následným zvětšením likvorového kompartmentu a s různě vyjádřeným syndromem nitrolebeční hypertenze (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 94 – 96*).

Nejčastější **infratentoriální anomálií** je syndrom **Dandy-Walker**, jde o defekt vermis cerebelli, kterým se 4. komora cysticky vyklenuje do zadní jámy. Velmi často se sdružuje

s dilatací postraních komor a s rozsáhlými arteriovenózními malformacemi (*Hájek, Kulovaný a Macků, 2000, s. 97 – 98*).

**Supratentoriální anomálie – Hydranencefalie:** Je kongenitální absence mozkových hemisfér, zatímco střední mozek včetně bazálních ganglií je zachován, stejně jako mozeček. Bývá přidružen polyhydramnion (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 100 – 102*).

**Supratentoriální anomálie - Mikrocefalie:** Je to velmi vzácná anomálie, jejíž klinická důležitost tkví v koexistenci s mentální retardací. Mikrocefalie je definována jako abnormálně malá hlava, kdy biparietální průměr hlavičky plodu je pod průměrem (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 103*).

### 3.2 Srdeční vady plodu

Etiologie vrozených srdečních vad je heterogenní: podílejí se na ní chromozomální aberace, mendelovsky dědičné choroby, teratogeny a vlivy multifaktoriální. VVV srdce jsou však velmi obtížně diagnostikovatelné vyšetřujícími gynekology (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 104 – 105*).

#### 3.2.1 Defekty srdečních překážek

**Defekty síňového septa:** Fetální uzávěr foramen ovale, průchodné foramen ovale, defekt ve fossa ovalis, společná síň (*Pohanka, Kubišová a Babánková, 2003, s. 18*).

**Defekt atrioventrikulárního septa (AVSD)** charakterizuje anomálie atrioventrikulárních (AV) chlopní a separace jednotlivých srdečních oddílů. Dle míry této separace rozlišujeme formy kompletní, inkompletní a přechodnou. AVSD je operabilní vada obecně s dobrou prognózou (*Calda a kol., 2007, s. 162 – 163*).

**Defekt komorového septa:** Tato vada neovlivňuje vývoj srdce ani fetoplacentární cirkulaci. Projeví se závislostí na velikosti a lokalizaci defektu až po narození. Prognóza je dobrá (*Calda a kol., 2007, s. 164 – 165*).

#### 3.2.2 Anomálie trikuspidální chlopně

**Atrézie trikuspidální chlopně (TA):** Označuje chybění komunikace mezi pravou síní a pravou komorou. Pravá komora je obvykle hyponastická. TA se vyskytuje vždy v různé kombinaci s dalšími srdečními vadami (*Calda a kol., 2007, s. 168*).



**Ebsteinova anomálie:** Je málo časté, ale komplexní postižení pravého srdce. Pro diagnózu je charakteristický posun septálního cípu trojcípé chlopně do nitra komory, dysplazie cípu a dysfunkce myokardu pravé komory. Trojcípá chlopeň téměř vždy významně nedomyká a může vést intrauterinně k hydropsu a úmrtí. Prognóza po narození závisí na závažnosti postižení (*Calda a kol., 2007, s. 168 – 169*).

### 3.2.3 Fallotova tetralogie (FOT)

Je charakterizována komplexem 4 srdečních vad: komorovým defektem s nasedající aortou, hypotrofií pravé komory a obstrukcí výtokového traktu pravé komory. Prenatální hemodynamika není narušena, na postnatálně kritickou formu Fallotovy tetralogie upozorní zpětný tok v tepenné dučejí. Chirurgická léčba má dobré výsledky, častější bývají pozdní komplikace (*Calda a kol., 2007, s. 167*).

### 3.2.4 Syndrom hypoplazie levého srdce (HLHS)

Fetálně patří spolu s defektem AV septa mezi nejčastější diagnostikované VSV. Je charakterizována stenózou či atrézií mitrální nebo aortální chlopně a malou levou komorou. Hrot srdeční je tvořen jen pravou komorou. U extrémních typů HLHS nenalezneme levou komoru vůbec. Fetální hemodynamika je obvykle vyvážená, postnatálně je neslučitelná se životem (*Calda a kol., 2007, s. 162*).

### 3.2.5 Koarktace aorty (COA)

Prenatální záchyt je malý. Důvodem je obtížné zobrazení aortálního istmu, navíc komplikované častým překrýváním širokou tepennou dučejí. Koarktace aorty je často sdružena s celou řadou různých srdečních vad, nejčastěji komorovým defektem nebo aortální stenózou (*Calda a kol., 2007, s. 169*).

### 3.2.6 Aortální stenóza (AS)

**Morfologicky rozlišujeme 3 typy aortálních stenóz:** subvalvární, valvární a supravalvární. Izolovaná subvalvární AS je vzácná, obvykle je součástí komplexní VSV. Nejčastější je valvární AS. Méně významná AS se fetálně hemodynamicky neprojevuje. Významná aortální stenóza má již dopad na vývoj levé komory. Dilatovaná LV je těžce dysfunkční. Prognosticky je tato forma nezávažnější. (*Calda a kol., 2007, s. 163 – 164*).

### 3.2.7 Dvojvýtoková pravá komora (DORV)

Jedná se o komplexní VSV s různou hemodynamikou, jejímž společným jmenovatelem je odstup obou velkých tepen predominantně z pravé komory. Postnatální prognóza záleží na typu DORV. Často se sdružuje s nesrdečními anomáliemi včetně chromozomálních (*Calda a kol., 2007, s. 164*).

### 3.2.8 Transpozice velkých arterií (TGA)

Transpozice je nejčastější kritickou vrozenou srdeční vadou. Děti s neléčenou transpozicí po narození umírají, protože po spontánním uzávěru v prenatalním období fyziologických spojek (foramen ovale a tepenná dučej) se funkčně odděluje plicní a systémový oběh. Jde o vadu po narození velmi dobře operativně řešitelnou (*Calda a kol., 2007, s. 166 – 167*).

## 3.3 Vrozené vady uropoetického traktu

Nejčastější vrozenou vadou je **hypospadiie** (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 106*).

**Ageneze ledvin:** Unilaterální výskyt bývá asymptomatický, ale často spojen s dalšími anomáliemi genitálu. U bilaterální ageneze (syndrom Potterové) je v důsledku anurie až anhydramion, charakteristická facies, hypoplazie plic a sekundární deformity končetin (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 106 – 107*).

**Ektopie ledvin:** Renální ektopie se projevují obstrukční uropatií nebo refluxem, často i s jinými kardiovaskulárními, gastrointestinálními, kostními či gynekologickými anomáliemi (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 108*).

### 3.3.1 Obstrukční uropatie nebo dilatace močových cest

**Ureteropelvická obstrukce:** K etiologii těchto anomálií patří fibrózní adheze, uretrální chlopně a porucha tvorby pyeloureterálního přechodu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 108*).

**Ureterovezikální obstrukce a megaureter:** UZ zjišťujeme sekundární dilataci ureteru, dilataci pánvičky, později i kalichů. Příčinou bývá velmi často vezikoureterální reflex (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 110*).

**Ageneze uretry** je spojena s hypoplazií plic a cystickou degenerací ledvin. Diagnostikujeme UZ těžký oligohydramnion, abnormálně zvětšený močový měchýř,

hydrouretery, cystickou dysplazii ledvin. Zvětšený močový měchýř zabraňuje sestupu testes (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 110 – 113*).

### 3.3.2 Cystické onemocnění ledvin

**Infantilní polycystické ledviny:** Tato anomálie je charakterizována velkými houbovitými ledvinami. V nichž jsou cystičky 1 – 2 mm velké. Typické je zvětšení ledvin, oligohydramnion, hypoplazie plic a časná úmrtí (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 113*).

**Multicystická dysplazie ledvin:** Jsou způsobeny atrezií ureteru a jeho nekompletním rozvětvením, což má za následek redukováný počet tubulů s cystickou dilatací. Nefrony jsou jizevnaté a atrofické. Ledviny jsou buď abnormálně velké, nebo hyponastické (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 114*).

## 3.4 Vady cervikální oblasti, hrudníku a zažívacího traktu

**Vada cervikální oblasti - Hygroma cysticum:** většina cystických hygromů je v cervikální oblasti, v axile nebo mediastinu. Jde o vadu lymfatického systému: pokud je porušena drenáž mezi lymfatickou cévou a žilou, lymfatické cévy se dilatují, s následným hydropsem plodu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 117 – 118*).

**Vada hrudníku - Diafragmatická hernie:** Bývá někdy spojena s polyhydramnionem. Vlastní orgány hrudníku jsou málo zřetelné a v hrudníku jsou orgány dutiny břišní, přičemž srdce bývá posunuto v závislosti na lokalizaci defektu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 121*).

**Vada zažívacího traktu - Atrézie jícnu:** Tracheozofageální píštěle provázejí 90 % těchto anomálií a umožňují pasáž tekutiny do žaludku, proto UZ neprokazujeme ani polyhydramnion, ani žádnou jinou abnormalitu. Nejčastěji vidíme atrézii střední části jícnu s jeho dilatací nad uzávěrem a s vývojem polyhydramnia. Vedle atrézií, nejčastějších abnormalit dutiny břišní, se mohou vyskytovat intrabdominální cesty různého původu, dále hydroureter a perzistující kloaka (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 122 - 123*).

## 3.5 Defekty přední stěny břišní

**Omphalocele:** Je defekt břišní stěny, kterým prolabují orgány dutiny břišní (*Calda a kol., 2007, s. 131*). Je vždy kryta parietálním peritoneem nebo amniální membránou (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 128*). Obsahem bývají střevní kličky, játra a žaludek.

Úpon pupečníku je dislokován (*Calda a kol., 2007, s. 131*). Přidružují se i další anomálie (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 128*).

**Gastroschisis:** Defekt přední stěny břišní je pod pupkem dlouhý 2 – 5 cm, častěji vpravo. Stěva nejsou kryta membránou. Inzerce pupečníku je však normální. Embryologická etiologie může být sekundární (mechanická), spojená s abnormální involucí pravé pupeční vény (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 130*).

### 3.6 Poruchy vývoje genitálního systému

U mužů se může objevit **aplazie penisu, hypospadie, epispadie a mužský pseudohermafroditismus** (*Ježová, 2011*).

U žen se může vyskytnout **Aplazie dělohy a pochvy:** Vrozená, geneticky nepodmíněná vada distálních částí Müllerových vývodů. V pubertě normálně žensky dospívají. Z odvodných porodních cest nacházíme jen vejcovody, které končí zcela slepě. Důsledkem toho je samozřejmě absence menstruace a také těhotenství je vyloučeno (*Hořejší, 2005*).

**Syndrom inkompletního zdvojení vnitřních rodidel:** Je kombinací poruch splývání Müllerových vývodů s nějakým stupněm atrézie jednoho z nich (*Hořejší, 2005*)

### 3.7 Vývojové vady skeletu plodu

**Nejčastějšími redukčními deformitami končetin jsou:** amelie – kompletní ztráta ruky, hemimelie – ztráta končetiny pod kolenem nebo loktem, ulnární parciální hemimelie – aplazie, parciální aplazie nebo hypoplazie ulny a ulnárních prstů, radiální paraximální hemimelie – aplazie, parciální aplazie nebo hypoplazie radia a palce spojená s paličkovitou rukou, acheirie – ztráta ruky, adaktylie – chybění prstů nebo jejich částečný defekt (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 137*).

## 4 METODY DETEKCE GENETICKÝCH VAD PLODU

Na začátku 21. Století je úmrť matky vzácné a perinatální úmrtnost u nás klesá na 4 promile, z čehož většina se týká extrémně nezralých novorozenců. Tento pokrok umožnily nové diagnostické a terapeutické metody – amnioskopie, ultrazvuk, kardiokografie, pulzní oxymetrie; invazivní metody – amniocentéza, biopsie choria, kordocentéza, intraumbilikální transfuze, tokolýza a prostaglandiny. V diagnostice se uplatnila cytogenetická analýza chromozomů plodu, DNA diagnostika, imunologické, biochemické a hematologické metody. Ohromný pokrok prodělala pediatrie, od které se profiluje neonatologie (*Roztočil a kol., 2008, s. 66*).

### 4.1 Neinvazivní metody

#### 4.1.1 Biochemický screening v průběhu gravidity

Biochemický screening vyšetřením prověřených biochemických ukazatelů zvýšeného rizika poruchy prenatalního vývoje plodu i gravidity se stal významnou součástí prevence určitých těžkých VVV v populačním měřítku. Doplňuje se vzájemně s ultrazvukovým screeningem tím, že zvyšuje jeho diagnostickou efektivitu. Opírá se především o vyšetření séra těhotných žen. K markerům, které mohou signalizovat vyšší riziko postižení embrya či plodu těžkými chromozomálně podmíněnými VVV či jinými závažnými poruchami prenatalního vývoje plodu, patří alfa-fetoprotein (AFP), některé z placentárních proteinů a nekonjugovaný estriol ( $uE_3$ ) (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 41*).

##### 4.1.1.1 Alfa-fetoprotein

AFP je glykoprotein. Jeho syntéza je prokazatelná už od 29. dne po početí. Probíhá ve žlutkovém vaku, v gastrointestinálním traktu, a to především v játrech. Syntéza AFP narůstá prudce do 10. – 13. týdne. K prudkému poklesu hodnot dochází po 16. a 32. – 34. týdnu gravidity. Hladina AFP v plodové vodě odpovídá vývoji syntézy u plodu. Hladina AFP v mateřském séru u těhotných žen je charakterizována pozvolným vzestupem do 28. – 32. týdne. Pak jeho hladina prudce klesá do porodu dítěte. Funkce AFP v těhotenství není zcela objasněna. Nejpravděpodobnější je jeho imunoregulační úloha, ochrana plodu před imunitní reakcí mateřského organismu. Diagnostické využití AFP v prenatalní diagnostice je založeno na patologicky zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry, jako je tomu například u poruch uzávěru nervové trubice (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 41 – 43*).

#### **4.1.1.2 Lidský choriový gonadotropin (hCG)**

Lidský choriový gonadotropin se odebírá v I. i II. trimestru těhotenství. hCG je syntetizován v buňkách syncytiotrofoblastu. Jeho hladina stoupá do 11. týdne, pak prudce klesá o 80 % a na této úrovni zůstává do konce gravidity. Hlavní funkcí hCG je udržovat syntézu progesteronu v corpus luteum a pravděpodobně podporovat syntézu testosteronu fetálních varlat. Určování hladin hCG, jeho podjednotek a jejich degradačních produktů patří k nejdůležitějším vyšetřením nejenom při screeningu chromozomálně podmíněných vad, ale i jiných závažných poruch vývoje gravidity, jako je mola hydatidosa nebo choriokarcinom. Je důležité, že diagnosticky významné změny hladin hCG a jeho degradačních produktů lze vyšetřovat nejenom v séru, ale i v moči těhotných (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 43 – 44*).

#### **4.1.1.3 Inhibin**

Inhibin je gonadální protein, který potlačuje syntézu a uvolňování folikulostimulačního hormonu (FSH) v hypofýze. V graviditě je syntetizován v syncytiotrofoblastu placenty. Jeho funkce v těhotenství je prozatím neznámá. Je předpokládán vliv inhibinu na embryogenezi. U Morbus Down byla zjištěna zvýšená hladina dimerického inhibinu už v I. trimestru (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 44*).

#### **4.1.1.4 Protein SP<sub>1</sub>**

SP<sub>1</sub> (schwangerschafts Protein) je specifickým těhotenským proteinem, syntetizovaným syncytiotrofoblastem, jehož hladiny v séru stoupají plynule od 12. do 34. týdne gravidity. Snížení SP<sub>1</sub> na začátku těhotenství signalizuje riziko potratu a vývoj embrya s trizomií 21. V pozdějších fázích vývoje gravidity je snížení hladin projevem intrauterinní růstové retardace plodu (IUGR). Významné snížení SP<sub>1</sub> znamená zvýšení rizika vývoje plodu s trizomií 18. chromozomu. Zvýšení hladin SP<sub>1</sub> znamená riziko závažného postižení trofoblastu a vývoje plodu s trizomií 21. chromozomu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 45*).

#### **4.1.1.5 Protein PAPP-A (Pregnancy – associated plasma protein A)**

Tento protein se vyšetřuje v I. trimestru těhotenství. Vyšetření tohoto placentárního proteinu se stává jednou z nejdůležitějších metod biochemického screeningu gravidit s rizikem vývoje plodu s chromozomálními aberacemi v I. trimestru a prvních týdnech II. trimestru. PAPP-A je syntetizován rovněž v syncytiotrofoblastu. Snížení jeho syntézy

provází gravidity s vývojem plodu postiženým Downovým syndromem (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 45*).

#### **4.1.1.6 Nekonjugovaný estriol ( $uE_3$ )**

Nekonjugovaný estriol je jediným markerem abnormálního vývoje plodu, který odráží metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky. Měření nekonjugované frakce se stalo součástí základních screeningových programů ve II. trimestru. Snížená hladina  $uE_3$  provází graviditu s vývojem plodu postiženého Downovým syndromem, s hypofunkcí nadledvin a s anencefalií, která bývá původním znakem této těžké poruchy vývoje CNS (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 46 – 46*).

#### **4.1.2 Ultrazvukový screening v I. trimestru gravidity**

Ultrazvukové vyšetření kdykoliv v těhotenství plní dvě důležité funkce: diagnostickou a screeningovou. Mnoho závažných vad plodu lze nalézt již v první trimestru, ale diagnostická přesnost ultrazvukového vyšetření v polovině druhého trimestru je větší. První trimestr je ideální období pro výpočet rizika výskytu aneuploidii, a to především díky dostupnosti prvotrimestrálního kombinovaného testu. Jeho nejdůležitější součástí je změření šíjového projasnění (nuchální translucence – NT). Tento parametr je užitečný nejen pro výpočet rizika aneuploidie, ale zvýšené hodnoty NT provázejí častěji široké spektrum vrozených vad plodu a genetických syndromů. Pro účely této práce je období definována jako 11. – 13. gestační týden, protože právě tehdy provádíme měření šíjového projasnění. Ultrazvukem lze už v prvním trimestru získat neocenitelné informace o plodu, plodové vodě a placentě. Doba, kdy se ultrazvukové vyšetření plodu v prvním trimestru rovnalo měření temenokostrční vzdálenosti jsou nenávratně pryč. Ultrazvuk s vysokým rozlišením, v kombinaci transvaginálního a transabdominálního přístupu, umožňuje časně a přesně vyšetření anatomie plodu (*Calda a kol., 2007, s. 51 – 61*).

##### **4.1.2.1 Nuchální translucence (NT)**

Mezi 11. a 13. gestačním týdnem je v nuchální oblasti pod kůží přítomna vrstva tekutiny, sahající do různé vzdálenosti přes hlavičku a záda plodu. Z dosud ne zcela objasněných příčin je v této fázi těhotenství množství této tekutiny ovlivněno případnými patologickými stavy plodu. Jakmile je u plodů se zvýšenou hodnotou NT vyloučena přítomnost aneuploidie, riziko dalších fetálních abnormalit se statisticky nezvyšuje. U plodů se zvýšenou hodnotou NT byl pozorován zvýšený výskyt širokého spektra abnormalit:

závažné srdeční vady, brániční hernie, omfalokéla, anomálie tělesného trunku, skeletální defekty a genetické syndromy (*Calda a kol., 2007, s. 51 – 54*).

#### **4.1.2.2 Trikuspidální regurgitace**

Fetální myokard má nižší poddajnost, což vede ke zvýšení intraventrikulárního tlaku při jakémkoliv srdečním objemu. V časném těhotenství je poměrně vysoký placentární cévní odpor vedoucí k dalšímu zatížení srdce. V důsledku toho pracuje srdce plodu na horní hranici křivky. Abnormality a výkon srdečních struktur může vést k prokazatelným změnám v průtoku krve některými oblastmi fetálního oběhu. Trikuspidální chlopeň (TCV) a ductus venosus (DV) jsou dvě struktury, kterým byla doposud věnována největší pozornost. Za abnormální považujeme regurgitaci krve na trojčipé chlopni (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 98*).

#### **4.1.2.3 Ductus venosus**

Ductus venosus směřuje okysličenou krev, která přichází pupečnickovou žílou, do koronárního a cerebrálního oběhu. Průtok má charakteristickou rychlostní křivku s vysokou rychlostí během komorového stahu i diastoly. Během stahu síně (a-vlna) dochází k prudkému snížení rychlosti, ale směr toku dopředu je za normálních okolností zachován. A-vlna je považována za abnormální, jestliže tok směrem dopředu úplně ustane anebo dojde k toku reverznímu. Příčina není zcela zřejmá (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 100*).

#### **4.1.2.4 Měření frontomaxilárního obličejového úhlu (FMF)**

Plochý obličej je uznáván jako společný dimorfický rys u jedinců s Downovým syndromem. UZ lze dobře vyšetřit profil plodu, pomocí standardizovaného měření. Měření frontomaxilárního obličejového úhlu je objektivní způsob zjištění obličejové hypoplazie. Čím hlubší je přední okraj horní čelisti ve vztahu k čelu, tím je mělčí je FMF úhel. Příčinou obličejové hypoplazie je pravděpodobně abnormálně utvářená pojivová tkáň (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 97*).

#### **4.1.2.5 Vyšetření nosní kosti (NB)**

Absence nosní kosti v prvním trimestru je ve vysoké míře spojena s Downovým syndromem, ale také s jinými chromozomálními abnormalitami. Chybění nosní kosti závisí na etniku, tloušťce šijového projasnění a temenokostrční délce. Jestliže se mezi 11. a 12. týdnem zjistí, že nosní kost chybí, je vhodné vyšetřit plod o týden později. Teprve



výsledek tohoto opakovaného vyšetření lze použít pro výpočet rizika (*Calda a kol., 2007, s. 56*).

#### **4.1.3 Ultrazvukové vyšetření mezi 18. – 22. týdnem gravidity**

Ultrazvukové screeningové vyšetření těhotné populace s nízkým rizikem v 18. - 22. týdnu těhotenství je asi nejsnadnějším vyšetřením v těhotenství. Toto vyšetření se provádí při negativním výsledku kombinovaného screeningu v I. trimestru těhotenství. Plod měří v této době asi 20 cm od hlavy k patě. Těhotná, dříve než podstoupí ultrazvuková vyšetření, by měla být písemně seznámena s jejich smyslem, možným přínosem, ale i s limitacemi. Cíle vyšetření je stanovit: počet a vitalitu plodů, biometrii plodu, sonoanatomii plodu, množství VP, lokalizaci a morfologii placenty, délku a tvar děložního hrdla a vyšetření uterinních arterií (*Calda a kol., 2007, s. 69*).

##### **4.1.3.1 Počet a vitalita plodu**

Kontrolujeme počet plodů a jejich vitalitu. Bohužel se stále ještě stává, že k našemu překvapení nalezneme odlišný počet plodů, než jaký byl udáván při vyšetření v I. trimestru. Za průkaz vitality plodu považujeme pravidelnou srdeční akci (*Calda a kol., 2007, s. 69*).

##### **4.1.3.2 Biometrie plodu**

Rutinně stanovujeme tyto parametry: biparietální průměr (BPD), obvod hlavy (HC), obvod trupu (AC) a délku femuru (FL). Dále měříme rozměr mozečku (TCD), postranních komor (Va) a cisterny magny (CM). Naměřené údaje vynášíme do programu, ať již přímo v ultrazvukovém přístroji nebo specializovaném medicínském softwaru. Velmi užitečné je grafické znázornění neměřených hodnot, kdy je na první pohled patrné, zda rozměry plodu leží v očekávaném rozmezí, či nikoliv. Výsledkem vyšetření fetální biometrie je posouzení korelace menstruačního a ultrazvukového stáří plodu (*Calda a kol., 2007, s. 69*).

##### **4.1.3.3 Lokalizace a hodnocení placenty**

Placenta je obvykle umístěna ve fundu na zadní nebo přední stěně děložní, a to symetricky k oběma hranám děložním. Popisujeme lokalizaci placenty, symetričnost nasedání vzhledem k děložním hranám, zasahování do dolního děložního segmentu a případný vztah k vnitřní brance děložní. Všímáme si velikosti placenty, jejího tvaru a struktury (*Calda a kol., 2007, s. 76*).

#### 4.1.3.4 Vyšetření délky děložního hrdla

Na hrdle děložním posuzujeme jeho délku a tvar. Vyšetřujeme nejčastěji vaginální sondou, ale můžeme vyšetřovat i transabdominálně či transperineálně. Z délky a tvaru hrdla děložního můžeme usuzovat na riziko předčasného porodu. Délka hrdla děložního pod 15 mm, signalizuje riziko hrozící prematurity (*Calda a kol., 2007, s. 77*).

#### 4.1.3.5 Dokumentace vyšetření

Záznam o vyšetření je výhodné pořizovat již v průběhu samotného UZ vyšetřování asistentem. Dnes je obvyklé, že těhotná přichází na ultrazvukové vyšetření v doprovodu partnera či dalších členů rodiny. Zpráva o ultrazvukovém vyšetření je dokladem, který má dát jasnou, souhrnnou informaci o výsledku vyšetření. Zpráva o UZ vyšetření by měla obsahovat: anamnestická a identifikační data pacientky, stáří gravidity, popis morfologie plodu, diagnostický závěr, doporučení dalších vyšetření, identifikaci lékaře, obrazovou dokumentaci případných patologií a datum provedeného vyšetření (*Calda a kol., 2007, s. 75 – 78*).

## 4.2 Invazivní metody

### 4.2.1 Amniocentéza

Získání vzorku plodové vody z amniální dutiny patří mezi základní a nejjednodušší metody prenatalní diagnostiky. V českých zemích byla amniocentéza zavedena do praxe počátkem sedmdesátých let Břešťákem a kol. (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 145*).

**Indikace:** Největší spektrum indikací tvoří důvody genetické, které indikuje genetik, řadu indikací však tvoří i důvody porodnické, zejména v druhé polovině gravidity (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 147*).

**Komplikace:** Slabé krvácení nebo částečné odtékání plodové vody se vyskytuje cca ve 2 – 4 %. Příčinou je většinou chorioamniální separace s porušením amniální membrány. Kontrakce dělohy nejsou časté. Riziko spontánního abortu nedosahuje 1 %. Další možné komplikace jsou abrupce placenty, chorioammonitis, předčasný porod a poranění plodu jehlou (velmi vzácně). Zbarvení plodové vody krví se vyskytuje v 1 – 2 % (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 148 – 149*).

#### 4.2.1.1 Klasická amniocentéza v II. trimestru těhotenství

Provedení amniocentézy (AMC) je časováno do období 15. – 16. týdne těhotenství podle ultrazvukové biometrie plodu. Tato metoda je dnes aplikována výhradně transabdominálně pod kontinuální UZ kontrolou. Aspirace 20 ml plodové vody je bezpečná a neovlivní množství amniální tekutiny v tomto období gravidity. Ultrazvukové vyšetření před výkonem musí diagnostikovat vícečetné těhotenství, uložení placenty a množství plodové vody a provést základní biometrii plodu. K aspiraci plodové vody jsou běžně používány spinální jehly na jedno použití. Kůži břicha těhotné je nutno dezinfikovat. Lokální anestezie v místě vpichu není nutná. Vpich se doporučuje provést z volné ruky. Vlastní punkce amniální dutiny je směřována do maximálního depa plodové vody. Po zavedení jehly do amniální dutiny je na obrazovce ultrazvuku dobře vidět hrot jehly. Po vyjmutí mandrénu je vlastní aspirace provedena plastovou stříkačkou o objemu 20 ml. Stále je třeba sledovat na obrazovce ultrazvuku hrot jehly – jakýkoliv pohyb jehlou bez UZ kontroly je velmi nebezpečný. Vlastní aspirace plodové vody musí být naopak pomalá. Po odběru plodové vody bezprostředně následuje ultrazvuková kontrola srdeční aktivity plodu. Další UZ kontrola následuje v rozmezí 4 týdnů. Metoda je ambulantní nebo semiambulantní, kdy těhotná setrvá na porodnickém oddělení cca 2 – 3 hodiny. Hospitalizace není nutná. Těhotné je doporučeno na jeden až dva týdny tělesné šetření. Technika amniocentézy u vícečetného těhotenství se liší. Při UZ vyšetření je třeba zobrazit přepážku obou amniálních dutin a nasměrovat oba vpichy do různých míst. Literární údaje uvádějí až 3,5 x vyšší riziko spontánního potratu ve srovnání s jednočetným těhotenstvím. Těhotnou s vícečetným těhotenstvím po AMC raději 1 – 2 dny hospitalizujeme (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 145 - 149*).

#### 4.2.2 Biopsie choria (CVS – chorionic Villus sampling)

Choriová biopsie je v prenatalní diagnostice metodou volby. Toto vyšetření má několik předností. Na rozdíl od plodové vody, choriová tkáň představuje rychle rostoucí kulturu buněk pro cytogenetické vyšetření s možností krátkodobé kultivace. Ze získaných choriových klků lze spolehlivě určit nejen karyotyp plodu, ale identifikovat polymorfismus genové DNA. To je významné pro časnou diagnostiku monogenně dědičných vrozených vývojových vad. V současné době doznala CVS největšího užití při kombinovaných odběrech společně s plodovou vodou ve II. trimestru gravidity (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 150*).

#### 4.2.2.1 Časná biopsie choria

Stejně jako pro časnou AMC, nelze časnou biopsii choria (CVS) provést před 10. týdnem těhotenství. Pro časnou cervikální CVS je nutno zvolit probíhající 10. týden nebo začátek 11. týdne gravidity. Pro transabdominální přístup v časném období je nejvhodnější 12. – 13. týden těhotenství. Biopsii choria lze možno provést v kterémkoli období gravidity. Indikací je intrauterinní růstová retardace plodu spojená s oligohydramniem nebo anhydramniem (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 150*).

#### 4.2.2.2 Transabdominální biopsie choria

Transabdominální CVS je dnes prakticky jediný přístup v biopsii choria bezpečnější a praktičtější než přístup transcervikální. Decidua je méně traumatizovaná a je nižší riziko vzniku subchoriálního hematomu, chronické infekce a následného abortu. Většinou je výkon načasován do 12. – 13. týdne těhotenství. Jehlu je třeba zavést do choriové tkáně v její podélně ose. Tím získáme větší množství tkáně. Břicho těhotné dezinfikujeme. Pod sondu nanášíme sterilní gel. Používáme jehly na jedno použití. U vícečetného těhotenství je téměř vždy volena transabdominální biopsie choria. Je třeba přesně lokalizovat dvě maxima choriové tkáně, přepážku amniálních dutin a úpony pupečníku. Používáme dvě jehly, které izolovaně zavádíme do příslušných míst dle předchozího UZ vyšetření. Po biopsii choria u dvojčat často zaznamenáváme děložní kontrakce. Na přechodnou dobu jsou indikována tokolytika (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 156 – 163*).

**Fixní metoda s použitím vodiče:** Operační pole je dezinfikováno a kryto sterilní rouškou. Jehlu umístíme do sterilního zavaděče, který je připojen k sektorové sondě. Po zavedení jehly do správného místa následuje aspirace a inspekce vzorku pod stereomikroskopem. Pohyb jehlou je omezen (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 156 – 162*).

**Kontraindikace:** Nejčastější kontraindikace jsou: střevní kličky před stěnou děložní, vzdálenost mezi stěnou břišní a dělohou větší než délka jehly, myomy lokalizované na přední stěně dělohy, krvácení, kontrakce dělohy, Rh – izoimunizace (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 156 – 162*).

**Komplikace:** Před 10. týdnem je riziko transverzálních deformit končetin plodu. Dalšími možnými komplikacemi jsou hematom v choriu, částečný odtok plodové vody, děložní kontrakce, peritoneální dráždění, infekce a krácení z rodidel. Komplikace je nutno vždy posoudit individuálně. Nejdůležitější jsou opakované UZ kontroly. Všechny metody CVS

jsou ambulantní nebo semiambulantní. V pozdním období pro CVS může být pozorován výskyt předčasných porodů a hypotrofických plodů (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 156 – 162*).

#### **4.2.2.3 Pozdní biopsie choria (placentocentéza)**

Pozdní biopsie choria je metodou volby před 20. týdnem těhotenství. Technika odběru placentární tkáně se neliší od časně CVS. Výkon je jednodušší a zavedení jehly do placenty je snadné. Množství odebrané tkáně k cytogenetické diagnostice je menší. Aspirace placentární tkáně ve III. trimestru jsou diskutabilní a rizikové (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 166*).

**Indikace:** Pozdní záchyt geneticky rizikové gravidity, oligohydramnion, anhydramnion, patologický biochemický screening (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 166*).

#### **4.2.2.4 Kombinované odběry CVS a AMC**

Většinou je použito dvou vpichů, dvěma jehlami izolovaně pro AMC a CVS. Odběr je možno provést také z jednoho vpichu transplacentárně. Indikací ke kombinovaným odběrům jsou: vyšetření karyotypu mezi 17. a 20. týdnem těhotenstvím, suspektní UZ nález, analýza DNA, nejasný výsledek vyšetření karyotypu plodu po CVS nebo AMC v I. trimestru těhotenství, vrozené vady plodu vázané na chromozom X (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 165*).

#### **4.2.3 Kordocentéza**

Je přímý odběr fetální krve z pupečníku. Je nejprogresivnější metodou prenatalní diagnostiky posledních let. Karyotyp z lymfocytů fetální krve je možno předběžně stanovit během 48 – 72 hodin. Virologické a imunologické vyšetření z fetální krve je zásadní při řešení některých onemocnění plodu. Vyšetření krevních plynů aktualizuje stav plodu in utero v kombinaci s monitorováním základních životních projevů a UZ flowmetrií. Dále je možno do pupečníku aplikovat léky (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 167 – 168*).

**Indikace:** Rychlá karyotypizace plodu. Suspektní infekce plodu. Imunologické indikace. Stanovení steroidů ve fetální krvi. Vyšetření krevních plynů plodu. Intravaskulární transfuze plodu a aplikace léků plodu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 168*).

**Technika:** Někteří autoři indikují odběr fetální krve z pupečníku před 20. týdnem těhotenství. Bezpečnější je však provést odběr až po 20. týdnu gestace, kdy je pupečník při UZ vyšetření zřetelně viditelný. Dřívější punkce pupečníku může být doprovázena

výskytem těžké bradykardie plodu, často i se zástavou srdeční akce na podkladě trombu a tamponády pupečníku. Odebírají se obvykle 3 – 4 ml fetální krve pro vyšetření (karyotyp, TORCH, KO a KS, glykémie, krevní plyny). Místa pro punkci pupečníku jsou placentární úpon, volná klička pupečníku, abdominální úpon, intrakardiální odběr a intrahepatální odběr. Nejúspěšnější je odběr fetální krve z placentárního úponu. Vlastní punkce pupečníku probíhá tak, že operátor pronikne jehlou za kontinuální UZ kontroly až ke „kolínku“ placentárního úponu. Poté pátrá hrotem jehly po stěně pupečníku. Pak následuje rychlý vpich. V konusu jehly se brzo objeví krev, kterou pomalu aspirujeme do plastových preheparizovaných stříkaček o obsahu 2 nebo 5 ml. Na závěr odběru aplikujeme 2 ml fyziologického roztoku zpět do pupečníku. Fyziologický roztok přispívá k rychlejšímu uzávěru místa vpichu a slouží pro kontrolu správnosti odběru. Po vytažení jehly následuje krvácení z místa vpichu trvající cca 5 až 10 sekund. Ihned je UZ sledována srdeční frekvence plodu a je provedena UZ flowmetrie. Odběr fetální krve z volné kličky pupečníku je technicky obtížnější. Zde je důležitý rychlý vpich. Nadměrné pohyby plodu mohou v tomto případě odběr zmařit. Nejjednodušší je průnik jehly placentou při její lokalizaci na přední stěně. Intrakardiální odběr fetální krve je v praxi užíván zřídka. Při punkci umbilikální artérie jsou popisovány časté bradykardie plodu, proto je lépe volit odběr z pupečnickové vény (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 168 – 170*).

**Komplikace:** Provedení kordocentézy komplikuje extrémní obezita pacientky, myomy na přední stěně děložní a nepřehledný placentární úpon pupečníku při oligohydramniu nebo anhydramniu. Komplikace související s kordocentézou jsou: hematom v pupečníku, těžká bradykardie plodu, amnionitis, předčasný odtok plodové vody, krvácení z místa vpichu, předčasný porod, potrat, předčasné odloučení placenty (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 170*).

#### 4.2.4 Bioptické metody prenatalní diagnostiky

**Biopsie kůže plodu:** Mnohé z mendelovsky dědičných chorob bude možno v budoucnu diagnostikovat na podkladě DNA – analýzy z choriové tkáně nebo z buněk plodové vody. Největší úskalí metody je správná interpretace diagnózy patologem, který musí rozhodnout na podkladě histologické analýzy z minimální části excidované kůže plodu. Velmi často tato část diagnózy selhává. Nejčastější indikace k biopsii kůže jsou: epidermolysis bullosa, epidermolysis bullosa dystrophica, erythroderma ichtyosiformis bullosa, dysplasia ectodermalis, ichtyosis sec. Harlequin (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 171*).

**Biopsie jater plodu:** Biopsie jater je indikována u vrozených poruch metabolismu, pokud tato onemocnění není možné diagnostikovat pomocí DNA – analýzy. Biopsie jater plodu je vysoce speciální metoda prenatální diagnostiky a je ve světových centrech indikována genetikem ve výjimečných případech. Speciální jehla je pod UZ kontrolou zavedena do jaterní tkáně. Aspirace 20 ml plastovou stříkačkou pokračuje do té doby, kdy se ve stříkačce objeví hustá tekutina z jater. Následuje UZ kontrola srdeční akce plodu, UZ flowmetrie, CTG a ultrazvukem je sledováno místo vpichu. Biopsie jater plodu je indikována většinou mezi 17. a 20. týdnem těhotenství. Jako komplikace jsou uváděny spontánní potrat, krvácení plodu a jeho poranění, intraamniální infekce, předčasný odtok plodové vody nebo předčasný porod (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 172 – 173*).

#### 4.2.5 Optické a endoskopické metody

##### 4.2.5.1 Fetoskopie

Je metoda, která umožňuje zavedení jehlového fetoskopu s optikou do amniální dutiny. Slouží k vizualizaci plodu a odběru fetálních vzorků k vyšetření. Lze takto odebrat krev z pupečníku, provést biopsii kůže nebo jaterní tkáně. U nás byla zavedena do praxe Zwingerem. Metoda je uplatňována ve II. trimestru, mezi 17. a 20. týdnem těhotenství. Protože většinu indikací převzala UZ diagnostika, má fetoskopie v prenatální diagnostice menší uplatnění. Nejčastější indikace k fetoskopii jsou: vizualizace plodu, odběr fetální krve z pupečníku jako metoda volby, intravaskulární aplikace transfuze, biopsie kůže a jaterní tkáně (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 173 – 174*).

**Komplikace:** Počet komplikací závisí na zkušenostech operátora a laboratoří, které vzorky zpracovávají. I když je fetoskopie v rukou zkušeného porodníka, je počet komplikací vysoký. Fetální ztráty se pohybují v rozmezí 5 – 6 %. Z těchto důvodů je fetoskopie postupně nahrazována metodami prenatální diagnostiky pod kontrolou UZ. Nejčastější komplikace fetoskopie jsou: spontánní abort, částečný odtok plodové vody, krvácení z cév břišní stěny, poranění střev a močového měchýře matky, poranění placenty a poranění plodu (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 173 – 174*).

##### 4.2.5.2 Embryoskopie

Je invazivní technika umožňující přímé sledování plodu v I. trimestru gravidity. Jedná se o techniku, která se nestala rutinní vyšetřovací metodou. Byla použita vesměs

v rámci výzkumu, před umělým přerušením těhotenstvím (*Hájek, Kulovaný a Macek, 2000, s. 174 – 175*).

### 4.3 Analýza DNA a RNA

#### 4.3.1 Invazivní prenatální diagnostika DNA

V posledních letech se více dostává do popředí metoda QF-PCR (quantitative fluorescent polymerase chain reaction). Řadí se k vyšetřovacím metodám časně prenatální diagnostiky. Touto metodou lze diagnostikovat nejen nejčastější chromozomální aneuploidie ale i aneuploidie XY, stanovit pohlaví plodu, či prokázat triploidii. Časnost použití je závislá pouze na termínu odběru biologického vzorku plodu (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 337*).

#### 4.3.2 Neinvazivní DNA analýza plodu

DNA analýza plodu je dodnes výhradně odkázána na invazivní techniky odběru fetálního materiálu spojené vždy s určitým rizikem potratu. Nalezení alternativní cesty k získání biologického materiálu plodu, které by zcela vyloučilo toto nebezpečí a zároveň zjednodušilo postupy fetální diagnostiky, je jedním z nosných témat současné vědy. K takovýmto směrům bezesporu patří i neinvazivní analýza fetální DNA z mateřské krve, umožňující monitoring komplikací těhotenství. DNA plodu je v mateřském oběhu detekovatelné již od 6. týdne těhotenství. Praktický význam současné neinvazivní prenatální diagnostiky v ČR spočívá dnes především v určení pohlaví plodu či stanovení RhD inkompatibility (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 342 – 344*).

#### 4.3.3 Neinvazivní RNA analýza plodu

Analýzu RNA molekul je možno využít pro tvorbu neinvazivního profilu genové exprese plodu, resp. Pro přesnou diagnostiku jeho stavu nezávislou na pohlaví či na genetickém pozadí matky. Současné metody jsou již schopny míru exprese stanovit, ale vývoj však směřuje k umožnění rychlé identifikaci. Stanovení exprese fetálních genů je dodnes i ve světě řešeno pouze v rámci vědecko-výzkumných úkolů, a proto ani v ČR není doposud toto vyšetření v rámci rutinní prenatální diagnostiky k dispozici (*Calda, Břešťák a Fischerová, 2010, s. 344 – 345*).



## **II. PRAKTICKÁ ČÁST**

## 5 EMPIRICKÁ ČÁST

Součástí praktické části předkládané bakalářské práce je anonymní dotazníkové šetření a jeho zpracování. Dotazník je zaměřen na informovanost a znalost žen o prenatalní diagnostice a patřičných vyšetření, spokojenost respondentek s chováním lékařů a porodních asistentek v prenatalní diagnostice a na základě přání žen vytvořit edukační materiál k tomuto vyšetření. Průzkum probíhal od února do května 2011. Dotazník je uveden v příloze 2. Celkem byly stanoveny tři cíle.

### 5.1 Cíle průzkumu

**Prvním cílem** tohoto průzkumného šetření bylo zjistit znalost a informovanost respondentek o prenatalní diagnostice.

**Druhým cílem** bylo zjistit spokojenost žen s přístupem lékařů a porodních asistentek v oboru prenatalní diagnostiky.

**Třetím cílem** šetření bylo na přání respondentek vytvořit edukační materiál k vyšetření na vrozené vývojové vady plodu.

### 5.2 Dotazníkové šetření

Dotazníkové šetření probíhalo v Krajské nemocnici Tomáše Bati ve Zlíně na oddělení šestinedělí, rizikového těhotenství a prenatalní péče. Všechny respondenty byly ochotné vyplnit dotazník.

Dotazník obsahoval 23 položek, respondenty odpovídaly formou otevřených i uzavřených odpovědí. Položky 1 – 6 se týkaly věku ženy, jejího nejvyššího ukončeného vzdělání, těhotenství, porodu a vrozených vývojových vad. Položky na VVV se týkaly matky, otce i předešlého dítěte. Položka 7 zjišťovala absolvované vyšetření na VVV plodu. Položky 9 – 16 se dotazovaly na znalosti probíhajícího vyšetření, informovanosti před i během vyšetření a spokojenost s personálem. Položky 17 – 19 se zajímaly o edukační materiál pro ženy. Položky 20 – 22 se zajímaly o výsledky vyšetření, popřípadě o komplikace, které nastaly. Celkem bylo rozdáno 110 dotazníků a vráceno bylo 104 (94,5 % úspěšnost návratnosti). Čtyři dotazníky (4 %) nebylo možno vyhodnotit pro jejich neúplnost. Celkem bylo vyhodnoceno 100 dotazníků.

### 5.3 Prezentace výsledků průzkumu

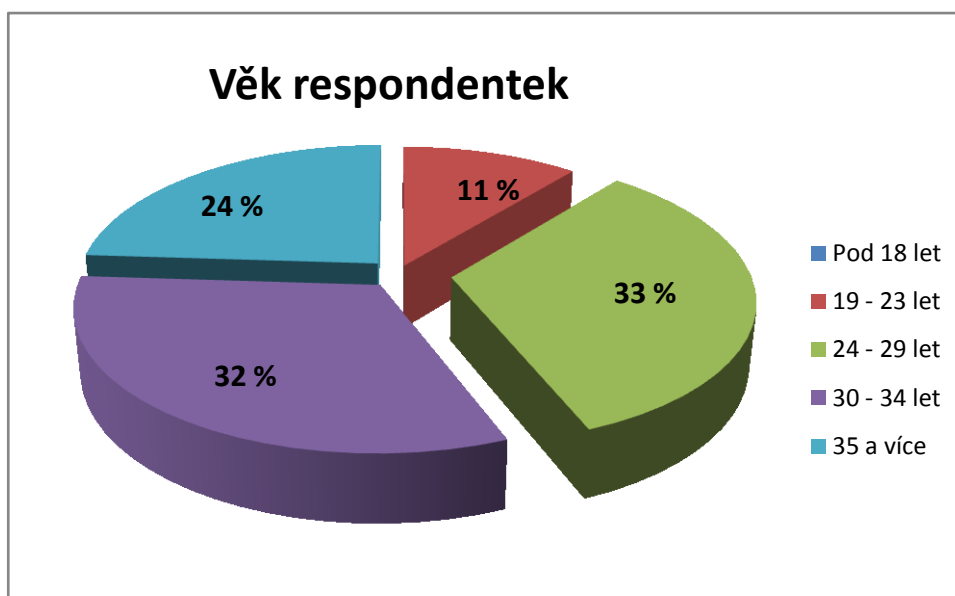
#### Položka 1. Kolik je Vám let?

Tab. 1. – Věk respondentek.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Pod 18 let	0	0%
19 – 23 let	11	11%
24 – 29 let	33	33%
30 – 34 let	32	32%
35 a více	24	24%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 1. – Věk respondentek.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 33 % respondentek bylo ve věku 24 – 29 let, 32 % žen je ve věku 30 – 34 let, 24% zaujímají ženy ve věku 35 a více, 11 % respondentek je ve věku 19 – 23 let. Do kategorie pod 18 let nespadá žádná respondentka.

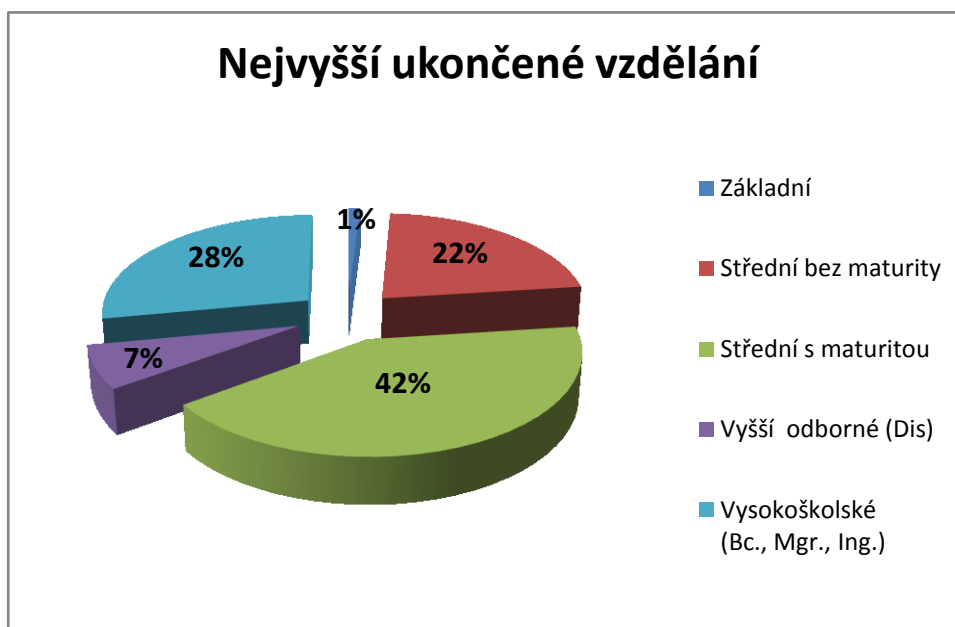
## Položka 2. Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Tab. 2. – Nejvyšší ukončené vzdělání.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Základní	1	1%
Střední bez maturity	22	22%
Střední s maturitou	42	42%
Vyšší odborné (Dis)	7	7%
Vysokoškolské (Bc., Mgr., Ing.)	28	28%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 2. – Nejvyšší ukončené vzdělání.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z výsledku průzkumu vyplývá, že 42 % respondentek má střední školu s maturitou, 28 % respondentek má vysokoškolské vzdělání, 22 % žen má střední školu bez maturity, 7 % žen má vyšší odborné vzdělání a 1 % respondentek má základní vzdělání.

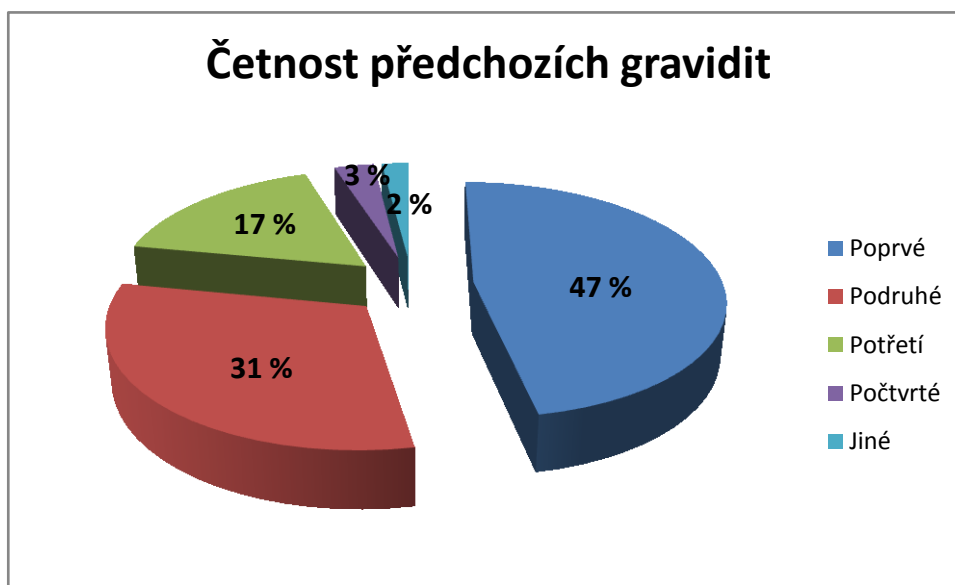
### Položka 3. Po kolikáté jste těhotná?

Tab. 3. – Četnost předchozích gravidit.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Poprvé	47	47%
Podruhé	31	31%
Potřetí	17	17%
Počtvrté	3	3%
Jiné	2	2%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 3. – Četnost předchozích gravidit.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 47 % respondentek bylo poprvé těhotných, 31 % žen bylo podruhé těhotných, 17 % žen bylo potřetí těhotných, 3 % respondentek bylo počtvrté těhotných a 2 % respondentek bylo popáté těhotných.

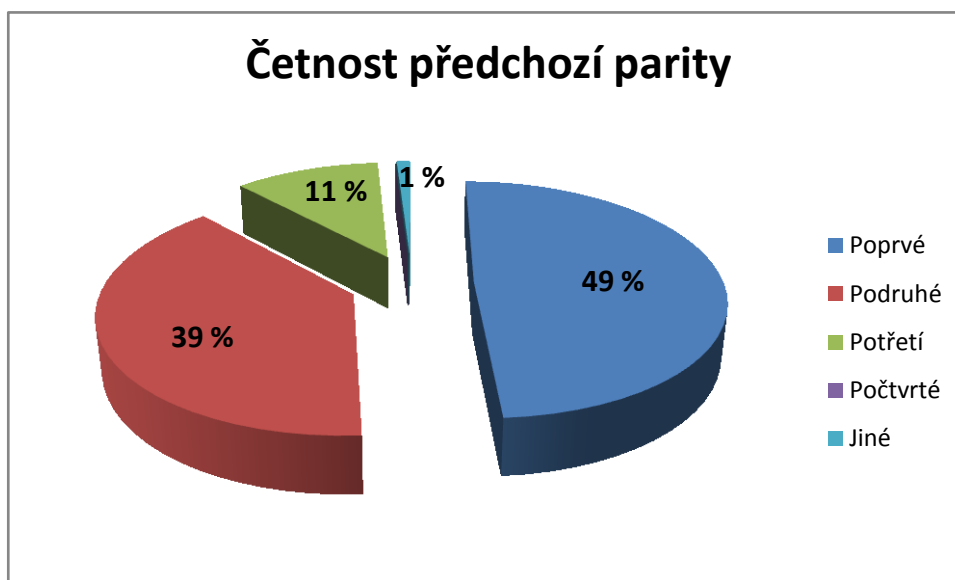
#### Položka 4. Po kolikáté budete rodit?

Tab. 4 – Četnost předchozí parity.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Poprvé	49	49%
Podruhé	39	39%
Potřetí	11	11%
Počtvrté	0	0%
Jiné	1	1%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 4. – Četnost předchozí parity.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z průzkumu vyplynulo, že 49 % respondentek bude rodit nebo rodilo poprvé, 39 % žen bude rodit nebo rodilo podruhé, 11 % žen bude rodit nebo rodilo potřetí a 1% respondentek bude rodit nebo rodilo popáté. Počtvrté nebude rodit a nerodila žádná respondentka.

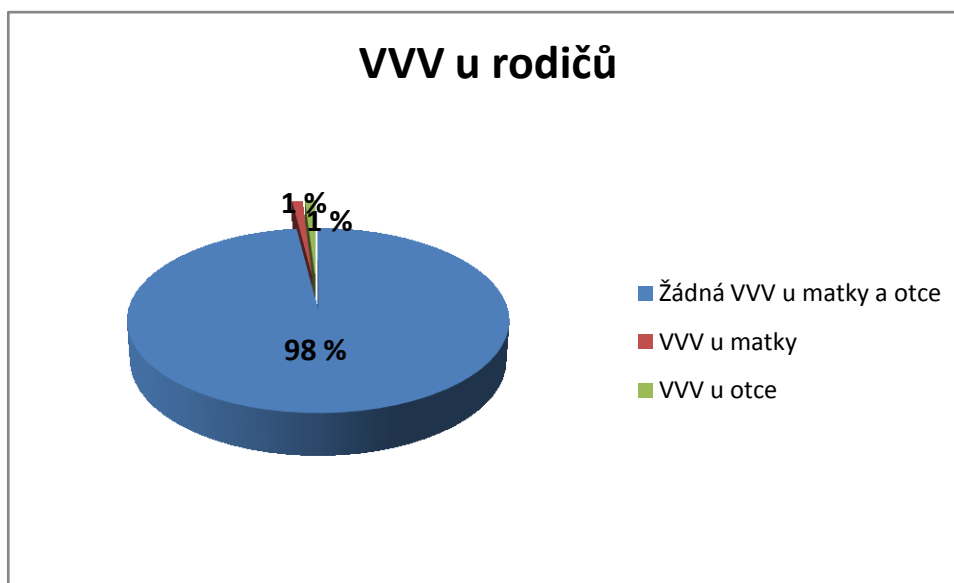
### Položka 5. Máte Vy nebo otec Vašeho dítěte nějakou vrozenou vývojovou vadu (VVV)?

Tab. 5. – VVV u rodičů.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Žádná VVV u matky a otce	98	98%
VVV u matky	1	1%
VVV u otce	1	1%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 5. – VVV u rodičů.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 98 % rodičů nemá žádnou VVV, 1 % matek má vrozenou vývojovou vadu a 1% otců má vrozenou vývojovou vadu.

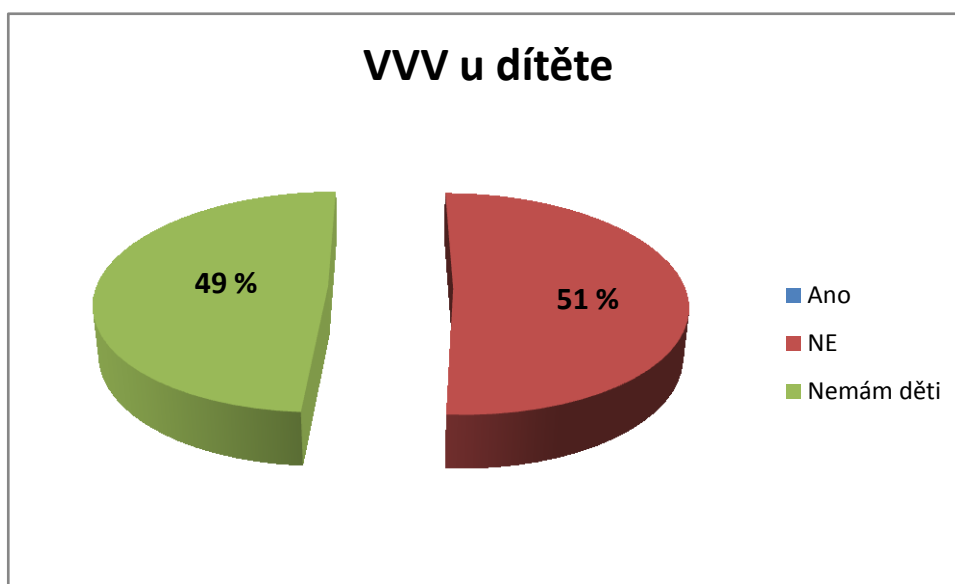
**Položka 6. Má Vaše dítě nějakou VVV?**

Tab. 6. – VVV u dítěte.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	0	0%
NE	51	51%
Nemám děti	49	49%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 6. – VVV u dítěte.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z průzkumu bylo zjištěno že, 51 % dětí nemá žádnou VVV a 49 % respondentek nemá děti. U žádného dítěte nebyla zjištěna žádná VVV.



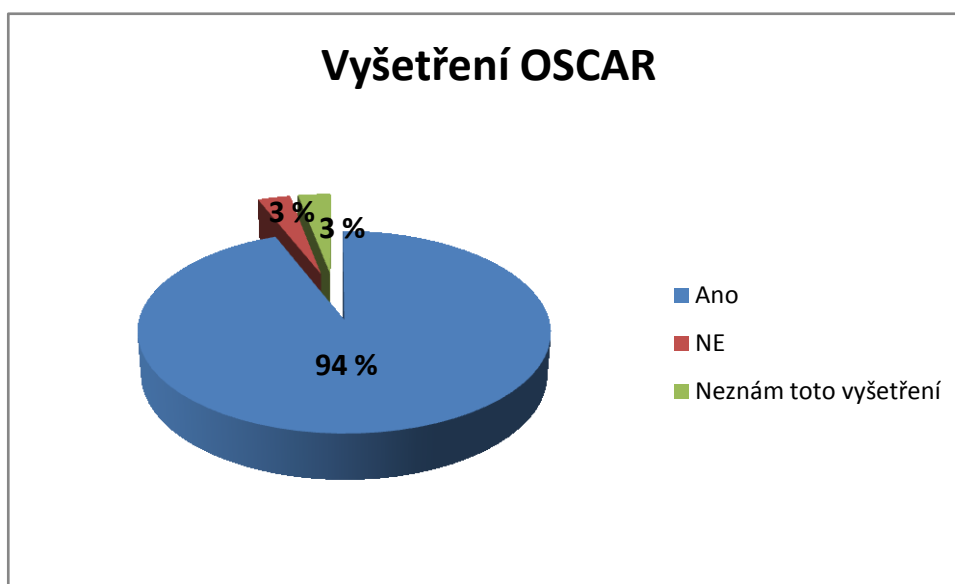
**Položka 7. Absolvovala jste vyšetření na VVV u dítěte (OSCAR)?**

Tab. 7. – Vyšetření OSCAR.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	94	94%
NE	3	3%
Neznám toto vyšetření	3	3%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 7. – Vyšetření OSCAR.



*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že 94 % respondentek podstoupilo toto vyšetření, 3 % žen toto vyšetření nepodstoupilo a 3 % žen toto vyšetření neznají.

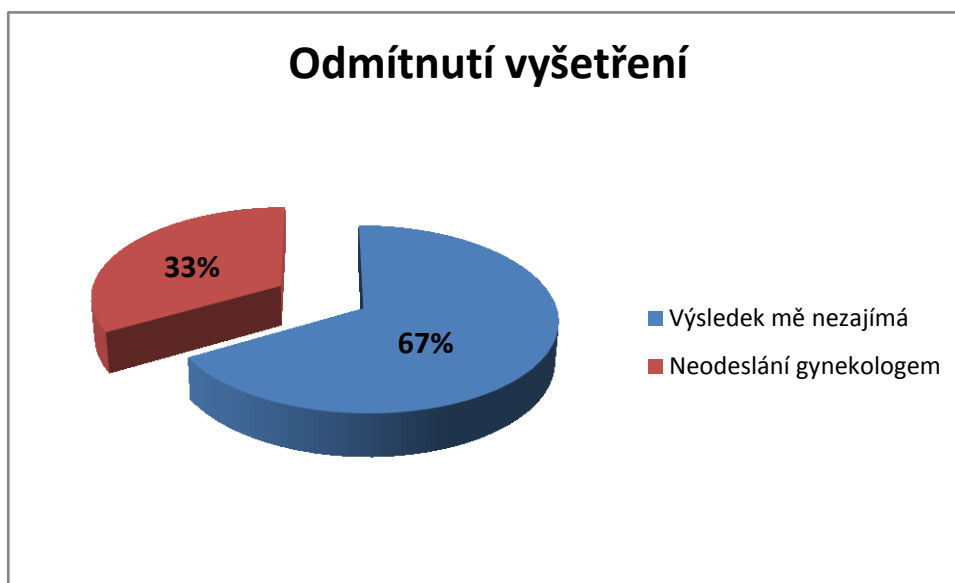
**Položka 8. Proč jste se rozhodla toto vyšetření neabsolvovat?**

Tab. 8. – Odmítnutí vyšetření.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Výsledek mě nezajímá	2	67%
Neodeslání gynekologem	1	33%
<b>Celkem</b>	<b>3</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 8. – Odmítnutí vyšetření.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z výsledku průzkumu vyplývá, že 67 % respondentek výsledek vyšetření nezajímá a 33 % respondentek na toto vyšetření nebylo odesláno gynekologem.

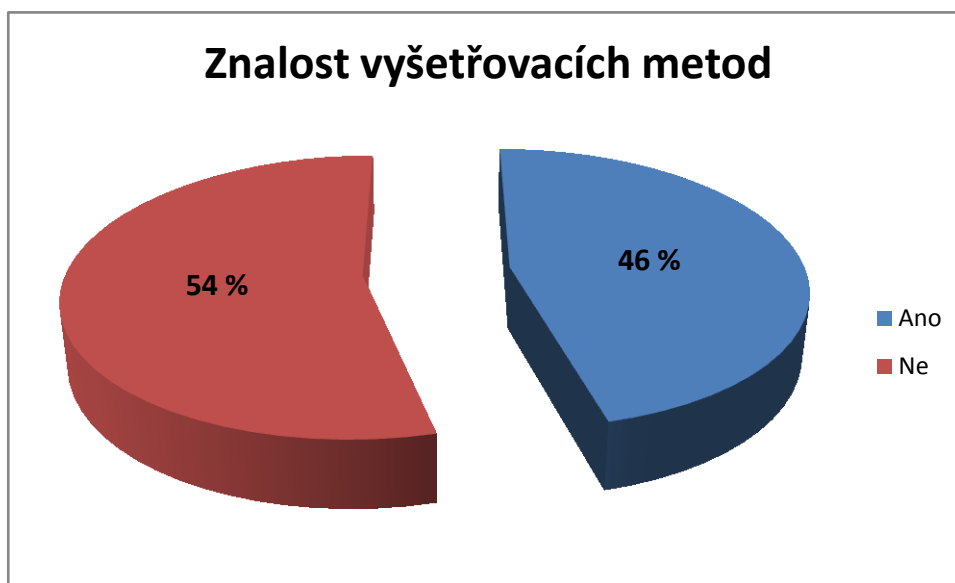
**Položka 9. Víte, jaké vyšetřovací metody jsou součástí tohoto vyšetření?**

Tab. 9. – Znalost vyšetřovacích metod.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	46	46%
Ne	54	54%
<b>Celkem</b>	<b>100</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 9. – Znalost vyšetřovacích metod.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z analýzy dat vyplynulo, že 54 % respondentek nezná vyšetřovací metody a 46 % žen zná tyto vyšetřovací metody.

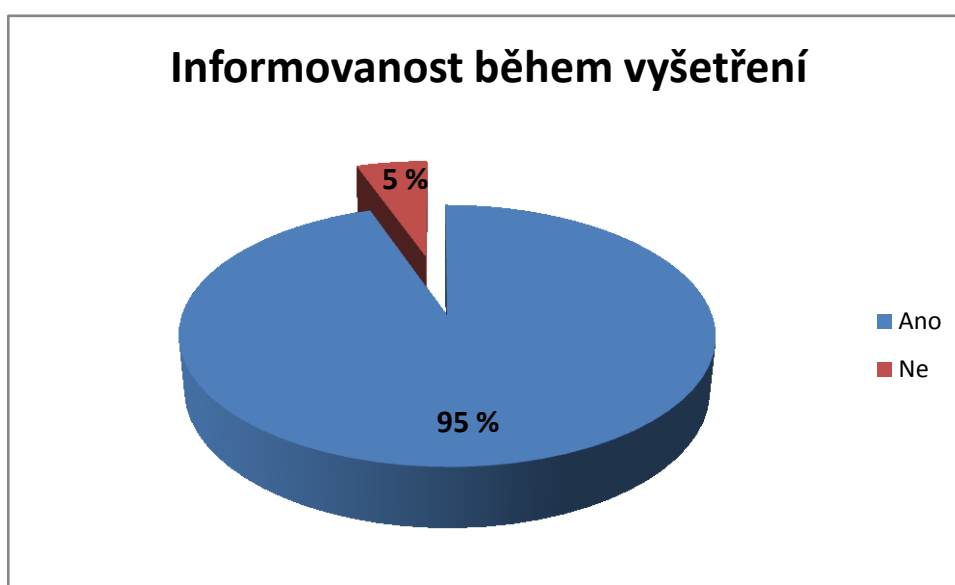
### Položka 10. Bylo Vám dostatečně vysvětleno probíhající vyšetření a k čemu slouží?

Tab. 10. – Informovanost během vyšetření.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	89	95%
Ne	5	5%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 10. – Informovanost během vyšetření.



*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z průzkumu je viditelné, že 95 % respondentek bylo dostatečně poučeno a informováno během probíhajícího vyšetření a 5% respondentek s probíhajícím vyšetřením nebyla řádně srozuměna.

**Položka 11. Stalo se Vám v rámci tohoto vyšetření, že na Vás lékař či porodní asistentka mluvili odborně a Vy jste jim nerozuměla?**

Tab. 11. – Neporozumění odborníkům.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	21	22%
Ne	73	78%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 11. – Neporozumění odborníkům.



*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z průzkumu vyplývá, že 22 % respondentek neporozuměla celému výkladu lékaře a porodní asistentky a 78 % respondentek porozumělo výkladu lékaře a porodní asistentky.

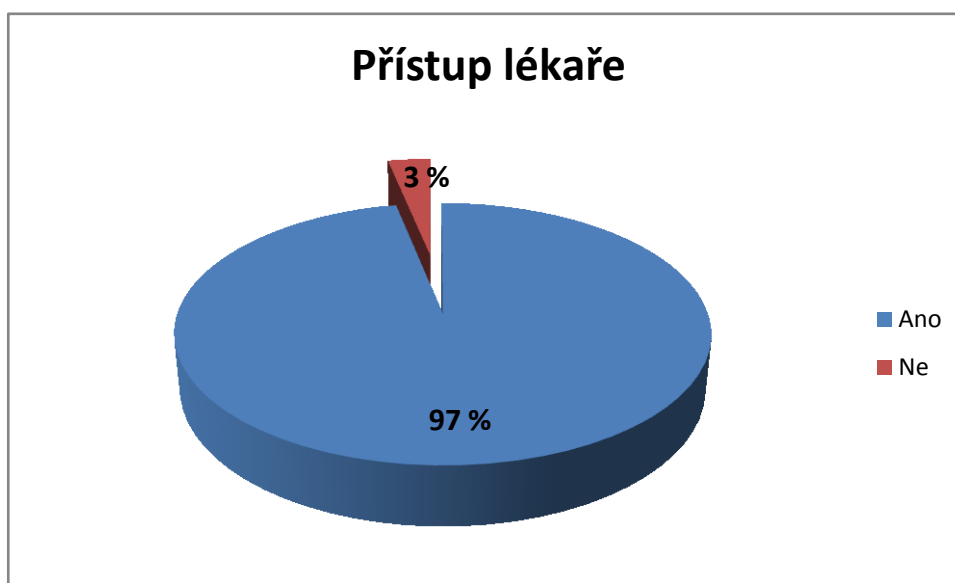
**Položka 12. Byla jste v průběhu vyšetření OSCAR spokojena s přístupem lékaře?**

Tab. 12. – Přístup lékaře.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	91	97%
Ne	3	3%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 12. – Přístup lékaře.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Z analýzy dat vyplynulo, že 97 % žen bylo spokojeno s přístupem lékařů a 3 % žen spokojena nebyla.

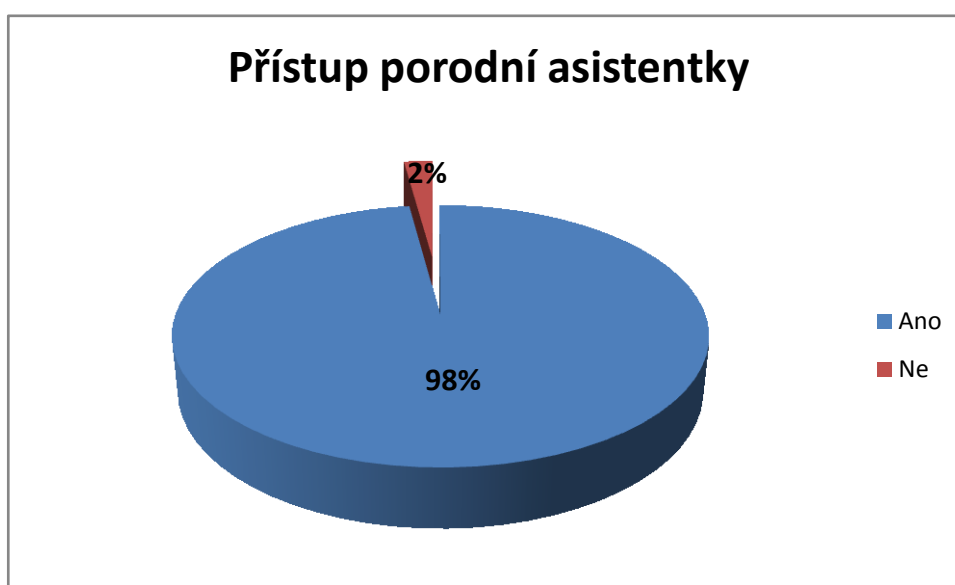
**Položka 13. Byla jste spokojena s přístupem porodní asistentky během tohoto vyšetření?**

Tab. 13. – Přístup porodní asistentky.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	92	98%
Ne	2	2%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 13. – Přístup porodní asistentky.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z výsledku průzkumu vyplývá, že 98 % respondentek bylo spokojeno s přístupem PA a 2 % spokojena nebyla.

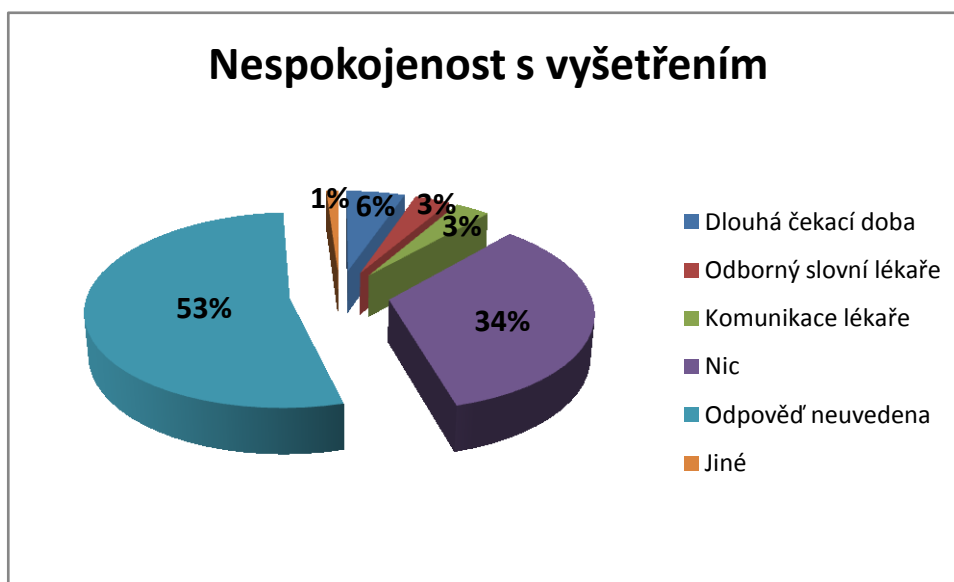
### Položka 14. Co Vám v průběhu tohoto vyšetření nejvíce vadilo?

Tab. 14. – Nespokojenost s vyšetřením.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Dlouhá čekací doba	5	6%
Odborný slovní lékaře	3	3%
Komunikace lékaře	3	3%
Nic	32	34%
Odpověď neuvedena	50	53%
Jiné	1	1%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 14. – Nespokojenost s vyšetřením.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z analýzy dat vyplývá, že 53 % respondentek k této položce neuvedlo žádnou odpověď, 34% respondentkám nic v průběhu vyšetření nevadilo, 6 % mělo problémy s čekací dobou, 3 % žen vadil odborný slovník lékaře, 3% respondentek vadila nemluvnost lékaře a 1% respondentek odpovědělo jiné a této klientce vadilo nedodržení intimity a nedostatek soukromí.



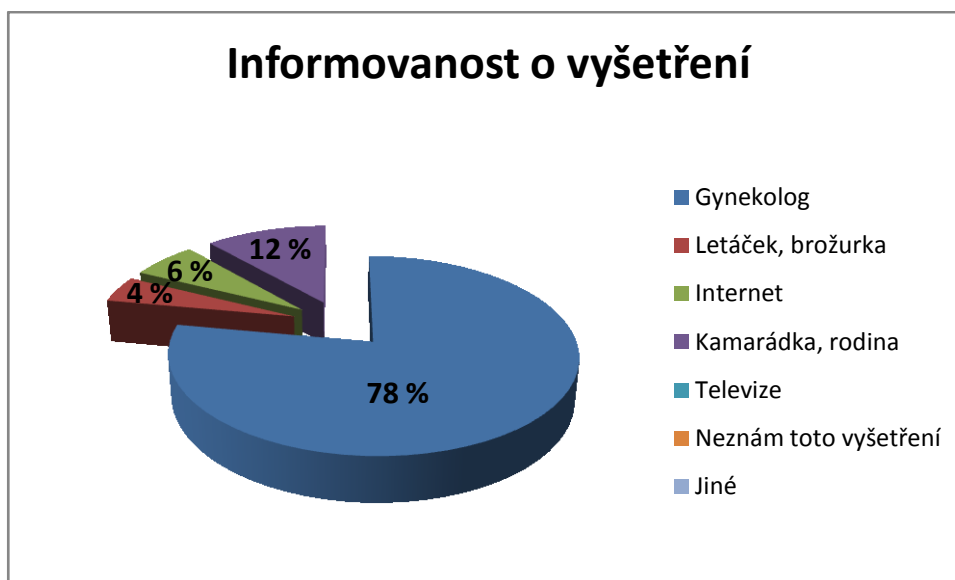
**Položka 15. Kde jste se dozvěděla o možnosti tohoto vyšetření? (OSCAR)**

Tab. 15. – Informovanost o vyšetření.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Gynekolog	88	78%
Letáček, brožurka	5	4%
Internet	7	6%
Kamarádka, rodina	13	12%
Televize	0	0%
Neznám toto vyšetření	0	0%
Jiné	0	0%
<b>Celkem</b>	<b>113</b>	<b>100%</b>

Zdroj: Vlastní

Graf 15. – Informovanost o vyšetření.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z výsledků průzkumu vyplývá, že 78 % respondentek získalo informace od gynekologa, 12 % od kamarádek a rodinných příslušníků, 6% z internetových zdrojů a 4 % z brožurek a letáčků.

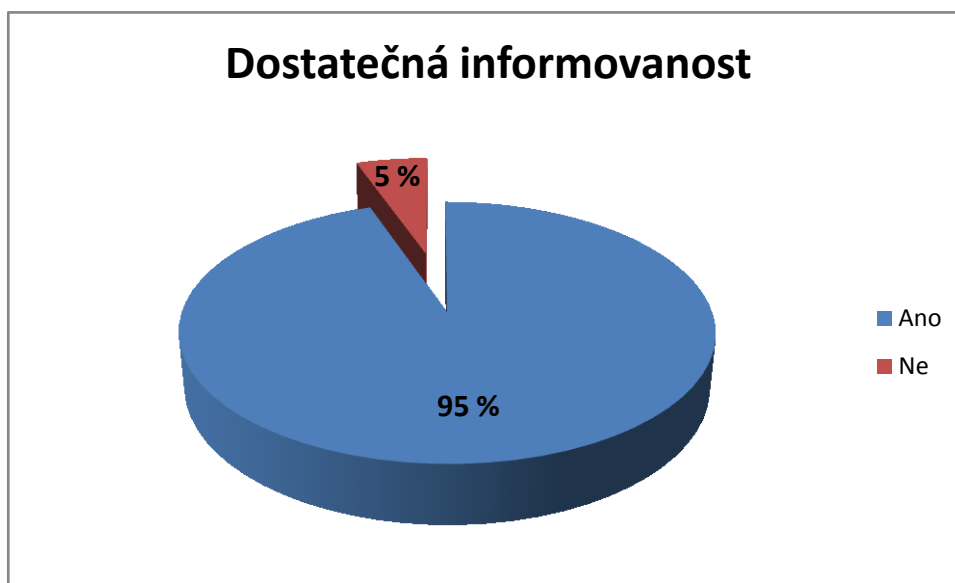
**Položka 16. Byly tyto informace pro Vás dostačující?**

Tab. 16. – Dostatečná informovanost.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	89	95%
Ne	5	5%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 16. – Dostatečná informovanost.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z analýzy dat vyplynulo, že pro 95 % respondentek byly tyto informace dostačující a pro 5% respondentek tyto informace dostačující nebyly.

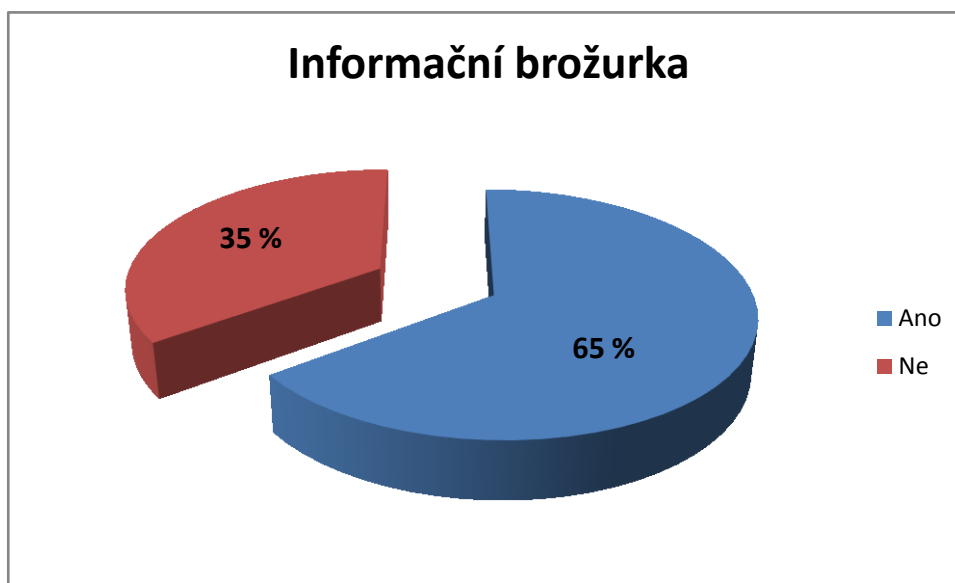
**Položka 17. Setkala jste se někdy s brožurkou k tomuto vyšetření?**

Tab. 17. – Informační brožurka.

	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	61	65%
Ne	33	35%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 17. – Informační brožurka.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z průzkumu vyplývá, že 65 % respondentek se setkalo s brožurkou k tomuto vyšetření a 35 % žen se s brožurkou nesetkalo.

**Položka 18. Byla tato brožurka srozumitelná a informace v ní dostačující?**

Tab. 18. – Spokojenost s aktuálními brožurkami.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	60	98%
Ne	1	2%
<b>Celkem</b>	<b>61</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 18. – Spokojenost s aktuálními brožurkami.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z analýzy dat vyplývá, že pro 98 % respondentek byla brožurka srozumitelná a informace v ní dostačující a pro 2 % žen tato brožurka srozumitelná nebyla a bylo v ní nedostatek informací.

**Položka 19. Uvítala byste brožurku, která by zahrnovala veškeré informace o tomto vyšetření? (OSCAR)**

Tab. 19. – Zájem o novou brožurku.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	65	69%
Ne	29	31%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 19. – Zájem o novou brožurku.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Z průzkumu vyplývá, že 69 % respondentek má zájem o novou brožurku a 31 % respondentek zájem nemá.

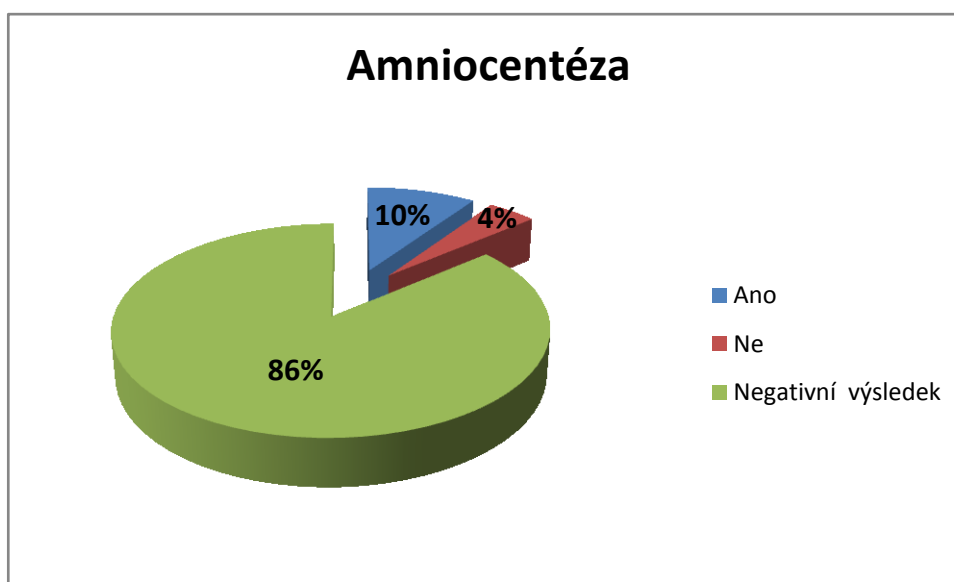
**Položka 20. Byla Vám při pozitivním výsledku vyšetření doporučena amniocentéza? (vyšetření plodové vody)**

Tab. 20. – Amniocentéza.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	9	10%
Ne	4	4%
Negativní výsledek	81	86%
<b>Celkem</b>	<b>94</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 20. – Amniocentéza.

*Zdroj: Vlastní*

Komentář:

Z průzkumu vyplývá, že 86 % respondentek mělo negativní výsledky, 10 % ženám byla doporučena amniocentéza a ve 4% ženám nebyla amniocentéza doporučena.

**Položka 21. Podstoupila jste toto vyšetření plodové vody?**

Tab. 21. – Absolvování amniocentézy.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	9	90%
Ne	1	10%
<b>Celkem</b>	<b>10</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 21. – Absolvování amniocentézy.

*Zdroj: Vlastní**Komentář:*

Z analýzy dat vyplývá, že 90 % respondentek toto vyšetření podstoupilo a 10 % žen nepodstoupilo toto vyšetření.

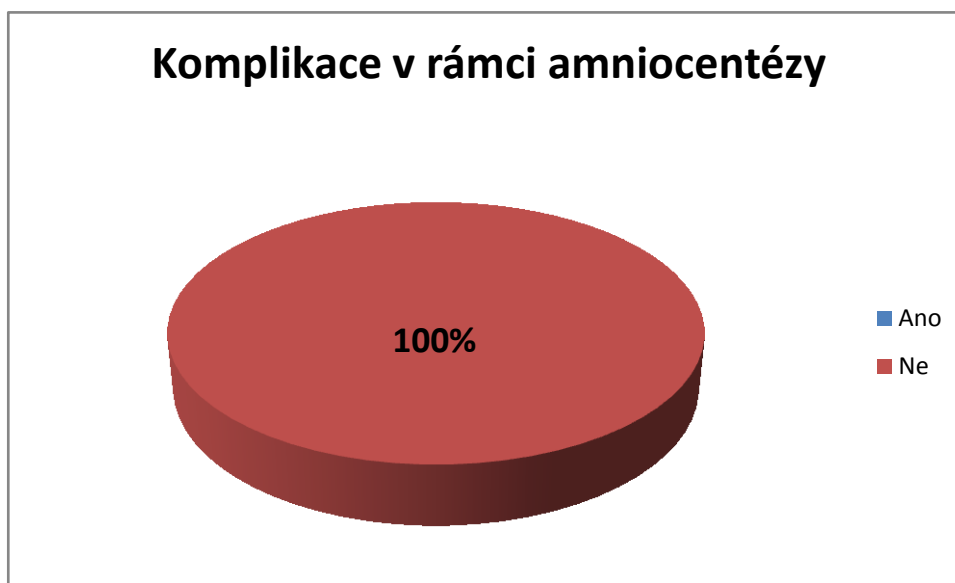
**Položka 22. Byly zjištěny v rámci amniocentézy nějaké komplikace?**

Tab. 22. – Komplikace v rámci amniocentézy.

	<b>Absolutní četnost</b>	<b>Relativní četnost</b>
Ano	0	0%
Ne	9	100%
<b>Celkem</b>	<b>9</b>	<b>100%</b>

*Zdroj: Vlastní*

Graf 22. – Komplikace v rámci amniocentézy.

*Zdroj: Vlastní**Komentář:*

Z průzkumu vyplývá, že ve 100 % se v rámci vyšetření plodové vody nezjistily žádné komplikace a všechny výsledky vyšly negativně.



**Položka 23. Pokud máte ještě informace, které byste chtěla sdělit a nebyla možnost odpovědi v dotazníku prosím, uveďte:**

Komentář:

Této možnosti využily pouze čtyři respondentky. Jedna respondentka se podělila o informace o svém gynekologovi. Není spokojená s jeho poskytováním informací ve smyslu toho, že odpovídá pouze na otázky, kladené samotnou ženou. Vlastní iniciativa gynekologa je velmi malá. Druhá respondentka sdělila informace týkající se amniocentézy. Byla rozhodnuta, i když by měla pozitivní výsledku a lékař by jí doporučil amniocentézu, toto vyšetření nepodstoupit na základě osobních svědectví kamarádek a známých, kdy se i po pozitivním výsledku vyšetření narodily zdravé děti. Třetí respondentka srovnávala podstoupená vyšetření. Při první graviditě podstoupila screening na VVV plodu v Brně – Veverí. V druhém těhotenství vyšetření absolvovala v KNTB Zlín. Zaznamenala velký rozdíl mezi technickým vybavením, ale hlavně v komunikaci a přístupu lékařů. Nakonec čtvrtá respondentka využila možnosti této otázky k hodnocení lékařů, kde si stěžovala, že „*málo s vlastní iniciativy informují a v celku i málo mluví*“.

## 6 DISKUSE

### 6.1 Analýza dat

Z průzkumného šetření vyplynuly tyto důležité poznatky.

**První položka** se zabývala věkem respondentek. Bylo zjištěno, že 33 % respondentek bylo ve věku 24 – 29 let, 32 % žen bylo ve věku 30 – 34 let, 24% zaujímají ženy ve věku 35 a více, 11 % respondentek bylo ve věku 19 – 23 let. Do věkové hranice pod 18 let nespadala žádná respondentka. Nejstarší respondentkou byla žena ve věku 53 let. Z výsledků vyplývá **jasně patrná stoupající věková hranice primiparity**.

**V položce 2** „*Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?*“ byla nejpočetnější kategorie s maturitním vzděláním 42 %. V kategorii vysokoškolské vzdělání počet dosahoval 28 %. Ženy s vyšším odborným vzděláním měly zastoupení v grafu 7 %. Respondetek s výučním listem bylo 22 % a jedna žena měla základní vzdělání.

**Ve třetí položce**, která se týkala počtu gravidit, se objevovalo nejvíce primigravidit (47 %). Druhou nejpočetnější skupinou se staly ženy těhotné podruhé, které zaujímaly 31 %. 17 % dosahovaly respondentky, které byly těhotné potřetí. V průzkumu se také objevilo 3% respondentek, které byly těhotné počtvrté. 2% žen, využilo možnosti „*jiné*“, kde uvedly, že jsou těhotné popáté.

**Ve čtvrté položce** bylo zjištěno, že nejčastějšími respondentkami byly primipary (49 %). Průměrná věková hranice prvorodiček se pohybovala **kolem 28 let**, což opět potvrzuje zvyšující se věkovou hranici pro první porod. Statisticky ideální věk pro porod prvního dítěte je 22 let. Prvorodičky ve vyšším věku mají i vyšší frekvenci těhotenských a porodnických komplikací (*Roztočil a kol., 2001, s. 117*). Ženy rodící podruhé byly v zastoupení 39%. 11% zahrnovalo skupinu žen, které rodily nebo budou rodit potřetí. Objevila se tu i respondentka, která bude rodit, nebo rodila své páté dítě.

**Položka 5** se dotazovala na vrozenou vývojovou vadu týkající se rodičů. Z průzkumu vyplývá, že 98% rodičů netrpí žádnou vrozenou vývojovou vadou. V jednom případě se jednalo o vrozenou vývojovou vadu otce – adaktylie (nevyvinuté prsty na pravé horní končetině). V druhém případě se jednalo o vrozenou vývojovou vadu matky – malá mozaika, 45 X/46 X, MTHFR Heterozygot. Žena uvedla, že se jedná o vrozenou vývojovou vadu. **MTHFR (mutace Methylenetetrahydrofolátreduktáza)** není vrozená

vývojová vada, jedná se o genetickou predispozici k trombofilii. U této ženy vyšel pozitivní výsledek v I. trimestru, **výsledek AMC byl však negativní.**

**V šesté položce** jsme se ptali na VVV u předchozího dítěte. Z analýzy dat vyplynulo, že žádné s předchozích dětí matek nemá VVV. Takto odpovědělo 51 % respondentek. Zbýlých 49 % respondentek bylo v očekávání prvního potomka.

**V položce 7**, která se týkala absolvování vyšetření na VVV plodu, bylo zjištěno, že až 94 % respondentek absolvovalo vyšetření na VVV plodu. Vyšetření byla provedena na Poliklinice ve Zlíně (Predico), v KNTB Zlín (OSCAR) a v Brně – Veverí. Ve 3 % nám respondentky odpověděly, že toto vyšetření neznají. V dalších 3 % nám ženy odpověděly, že toto vyšetření neabsolvovaly. Překvapivě bylo zjištěno, že jedna respondentka vyšetření neabsolvovala z důvodu neinformovanosti svým gynekologem.

**Na položku 8** „*Proč jste se rozhodla toto vyšetření neabsolvovat?*“ odpověděly 3% respondentek, jak vyplývá s předchozí položky. Dvě ženy uvedly, že nebylo pro ně důležité znát výsledek. Jedna přímo uvedla: *“ Výsledek by mě jen zbytečně rozrušil. Vyšetření na VVV nemá pro mě význam. Každý počatý lidský život má právo na ochranu “*. Poslední klientka uvedla pro nás velmi nečekaný důvod a to, že ji na vyšetření gynekolog neposlal.

**V položce 9**, jsme zjistili, že pouze 46 % žen zná základní vyšetřovací metody při vyšetření VVV plodu. K tomu abychom tyto ženy označili, že znají součásti vyšetření, stačila odpověď *„odběr krve a ultrazvuk“*. 54 % respondentek neznalo ani základní vyšetřovací metody. I když několik z nich uvedlo „ano“, nedokázali popsat, jaké vyšetření se provádí, proto jsme je zařadili mezi skupinku, která tyto vyšetření neznají. Je velmi důležité zmínit, že ženy jsou spíše informovány, k čemu vyšetření slouží, ale **průběh vyšetření už není klientkám známý**. Výsledek z této položky považujeme za velmi důležitý.

Dalším výsledkem, který bychom chtěli zmínit, se týkal **položky 10 a 11**. Tyto položky se zajímaly o informovanost žen, během vyšetření a odborným slovníkem lékaře či porodní asistentky. Ženy v 95 % byly spokojeny s probíhajícím vyšetřením a zároveň podáváním informací od lékaře. V 78 % se ženy nesetkaly s odborným vyjadřováním lékaře a porodní asistentky. 22 % respondentek se setkalo s odborným slovníkem lékaře a porodní asistentky a tím neporozuměli celému výkladu.

V **položce 12 a 13**, která se týkala spokojenosti respondentek s přístupem lékařů a porodních asistentek, bylo zjištěno, že 98 % respondentek bylo spokojeno s chováním a přístupem porodních asistentek a v 97 % byly ženy spokojeny s přístupem lékařů.

Na **položku 14** „*Co Vám v průběhu tohoto vyšetření nejvíce vadilo?*“ respondenty odpovídaly různě. Na tuto otázku odpovědělo 6 % respondentek, že jim vadila dlouhá čekací doba. 3 % žen velmi vadil odborný slovník lékaře. 1 % respondentek si ztěžovalo na intimitu a soukromí. Všechny předešle zmiňující respondenty absolvovaly vyšetření v KNTB Zlín. 3 % respondentek mělo problém s komunikací lékaře. V důvodech uvedly, že měl na ně **málo času a tak jak by potřebovaly**, se jim lékař nevěnoval z důvodu plné čekárny. 34% respondentek uvedlo, že jim nevadilo nic a 53 % žen se k této položce nevyjádřilo.

**Položka 15** se zabývá, kde ženy získaly informace o vyšetření na VVV plodu. Je nutné zmínit, že respondenty v 78 % jsou nejvíce informovány o vyšetření na VVV plodu od svého gynekologa, což považujeme za nejlepší volbu z důvodu pravdivých informací. Ovšem ne všechny ženy jsou takto informovány a některé ne zcela spokojeny s podáním informací od svého gynekologa. 12 % respondentek získalo informace od svých kamarádek a známých. 6 % žen vyhledávalo informace na internetu, což nepovažujeme za nejlepší volbu a 4 % respondentek bylo informováno pomocí edukačního materiálu.

V **16. položce** se zabýváme spokojeností s podáním a obsahem sdělených informací k vyšetření. Až 95 % respondentek bylo spokojeno s podáním a obsahem informací k vyšetření. Pouze 5 % žen spokojeno nebylo a informace, které získaly od svého gynekologa pro ně nebyly dostačující. Jedna žen uvedla: „*Neúplné odpovědi na mé dotazy, nedozvěděla jsem se konkrétní informace*“ a druhá: „*Málo informací ze strany lékaře, vše jsem si zjišťovala samostudiem*“.

**Položky 17, 18 a 19** se zabývaly brožurkami. Pouze 65 % respondentek se setkalo s brožurkou k vyšetření na VVV plodu a je velmi udivující, že ženy se s tímto informačním zdrojem setkaly v mnoha případech až v **čekárně v den vyšetření**, což považujeme naprosto za **bezpředmětné**. Žena v tuto chvíli nemá možnost vstřebat veškeré informace a nemá je s kým prokonzultovat. 35 % žen se s brožurkou setkalo. 98% žen, které se setkaly s brožurkou k vyšetření, bylo spokojeno s obsahem informací, které byly v edukačním materiálu uvedeny. 69 % respondentek mělo zájem o nový edukační materiál.

Z výsledků vyplývá, že současný stav informačních letáků je **obsahově v pořádku**, ale jsou **nevhodně umístěny**.

**Položky 20 a 21**, zaměřené na výsledky vyšetření a podstoupení vyšetření plodové vody, nám přinesly zjištění, že v 86 % byl výsledek negativní, tudíž jim amniocentéza doporučena nebyla, ale přesto jedna respondentka uvedla, že vyšetření plodové vody podstoupila, i když výsledky vyšetření byly negativní. Podstoupená AMC vyšla negativně. Tato žena AMC absolvovala z vlastního přesvědčení. 10 % respondentek, což odpovídá devíti ženám, uvedlo, že výsledky vyšetření byly pozitivní a těmto ženám byla doporučena amniocentéza. 4 % respondentek z výše uvedeného počtu, uvedla, že jim amniocentéza při pozitivním výsledku doporučena nebyla.

V **položce 22**, která se zajímala o výsledky amniocentézy, 90 % respondentek dalo na radu lékařů a podrobily se amniocentéze. Ovšem jedna respondentka nedbala radám lékaře a vyšetření nepodstoupila. Dále z výsledků vyplývá, že výsledky po AMC byly negativní.

**23 položka** sloužila pro volné vyjádření respondentek, kterého některé respondentky využily a uvedly vlastní pocity s vyšetření, spokojenost či nespokojenost s lékařem či svým gynekologem a vlastní názory, které jsou popsány výše.

## 6.2 Porovnání výsledků s jinými výzkumy

Některé výsledky, zjištěné naším průzkumem, jsme porovnali s jinými autory, kteří se ve svých pracích a výzkumech zabývali stejným nebo podobným tématem.

V našem průzkumu bylo zjištěno, že věková hranice prvního porodu stoupá. Průměrná věková hranice se pohybovala **kolem 28 let**. **Macková**, 2009 ve svém průzkumu uvádí, že věk rodiček stoupá. V jejím výzkumu byla nejpočetnější skupina respondentek (45 %) ve věku 26 – 30 let. Autorka ve své práci uvádí velmi podobné výsledky.

V našem průzkumu jsme zjistili, že 22 % respondentek neporozumělo výkladu lékaře či porodní asistentky pro odbornost vykládaného textu a 78 % respondentek slovníku lékaře či porodní asistentky porozumělo. Autorka **Macková**, 2009 uvádí, že 51, 25 % respondentek v jejím průzkumu porozumělo výkladu lékaře, 38,75 % porozumělo pouze někdy a 10 % respondentkám se stávalo často, že jejich lékař měl odborný slovník. Je nutné dodat, že autorka pracovala s 80 respondentkami, což odpovídá 100 %. Výsledky průzkumu autorky Mackové se podobají našim výsledkům.

Z našeho průzkumu dále vyplynulo, že ženy jsou o vyšetření na VVV plodu nejčastěji informovány svým gynekologem (78%). S jeho obsahem a způsobem podáním informací jsou spokojeny až v 95 %. Výsledky výzkumného šetření autorky **Vajdové**, 2007 uvádí podobné závěry. Z jejího průzkumu vyplývá, že **nejčastěji a to v 46,33 %** byly ženy informovány svým gynekologem, 17,89 % respondentek bylo informováno porodní asistentkou, 12,63 % žen získalo informace od své kamarádky, 13,68 % použilo k hledání informací literaturu a 9,47 % respondentek hledalo informace na internetu, což potvrzuje i náš výsledek průzkumu. Autorka pracovala s 95 respondentkami., což odpovídá 100 %. Z výsledků průzkumu dále vyplynulo, že až 95 % respondentek je spokojeno s podáním a obsahem sdělených informací k vyšetření, jen 5% respondentek považovalo informace za nedostačující. Z průzkumu autorky **Vajdové**, 2007 vyplývá, že až 32,64 % respondentkám byly podány neúplné informace, 13, 68 % považovalo informace za částečné, 9, 57% za minimální, 2,10 % nedostatečné a 25, 26 tak dostačující. Pouze 16,85 % respondentek bylo plně spokojeno s danými informacemi. Autorka pracovala s 95 respondentkami, což odpovídá 100 %. Je nutné podotknout, že autorce Vajdové vyšly velmi rozdílné výsledky s naším průzkumem. Můžeme předpokládat, že informovanost žen o vyšetřeních v těhotenství, se zlepšila.

Z dalších závěrů předkládané bakalářské práce vyplynulo, že u všech žen, které se rozhodly podstoupit vyšetření plodové vody, na základě předchozího pozitivního Triple testu, nebyla zjištěna žádná další pozitivita. **Veškeré výsledky AMC byly negativní**, tudíž ženy byly zbytečně vystaveny rizikům souvisejícím s tímto vyšetření (viz níže). Musíme však upozornit, že se jednalo pouze o 9 respondentek z našeho průzkumného vzorku, neboť u zbylých respondentek byly výsledky negativní. V některých případech mohou být vyšetření krve falešně pozitivní a provedenou amniocentézou mohou vzniknout různé komplikace, mezi které patří potrat nebo předčasný porod. **Emanuela Medda a kol.**, 2003 prováděla výzkum, který se trval od roku 1994 – 1997 v 16 Evropských zemích. Tento výzkum se zaměřoval na příčiny předčasných porodů. Jako důležitý výsledek bychom uvedli, že amniocentéza ve II. trimestru těhotenství úzce souvisí s rizikem předčasného porodu.

## 7 DOPORUČENÍ PRO PRAXI

Z výsledků vyplývajících z tohoto průzkumného šetření bychom doporučili zlepšit komunikaci lékařů. Domníváme se, že odborný slovník a malá komunikace lékaře může ženu velmi znepokojit a proto bychom doporučili, aby si odborníci vymezili pro jednu klientku více času a tím i větší prodlení mezi klientkami, aby bylo více prostoru na ujasnění daných informací, které získaly a možnosti dotazů. Takto bychom se mohli vyvarovat některým dalším problémům.

Z výsledků, které se zabývaly amniocentézou, dle výzkumu, který prováděla autorka Emanuela Medda vyplynulo, že amniocentéza úzce souvisí s předčasným porodem. Je nutné podotknout, že amniocentéza je stále rozšířená vyšetřovací metoda v oboru prenatální diagnostiky. Na základě získaných poznatků bychom dále doporučili zahájit další výzkumy, které by se týkaly nutnosti provedení amniocentézy v porovnání s riziky, které toto vyšetření přináší, popřípadě zlepšení prováděné techniky k snížení rizikových faktorů.

Z výsledků dále vyplynula malá informovanost žen o vyšetření, proto byl vytvořen nový edukační materiál, který je uveden v příloze č. 5. Myslíme si, že k tomuto vyšetření je k dispozici nedostatek informačních materiálů, byť s kvalitním obsahem, ale jsou umístěny na nevhodných místech a k těhotným ženám se tak dostávají příliš pozdě. Tyto letáčky by měly být dostupné nejenom těhotným ženám, ale i studentkám a široké veřejnosti. Letáky bychom umístili do ordinací gynekologů, praktických lékařů i do lékáren a pojišťoven.

## ZÁVĚR

Cílem naší bakalářské práce bylo zjistit možnost informovanosti žen o vyšetření VVV plodu a samotná informovanost respondentek o tomto vyšetření a dle zájmu respondentek vytvořit komplexní edukační materiál (Příloha 3) k tomuto vyšetření.

**Prvním cílem tohoto průzkumného šetření bylo zjistit znalost a informovanost respondentek o prenatální diagnostice.**

Tento cíl byl zkoumán v položkách 9, 15 a 16. Pouze 46 % respondentek zná součásti vyšetření na vrozené vývojové vady. 54 % dotazovaných žen neznalo ani základní vyšetřovací metody. Mezi základní vyšetřovací metody nám stačilo, aby respondentka odpověděla „*odběr krve a ultrazvuk*“. Až 78 % respondentek k vyšetření VVV plodu dostalo nejvíce informací od svého gynekologa. Ve 4 % získávaly ženy informace z letáků a brožurek. 12 % respondentek na místo svých informátorů uvedly své rodinné příslušníky a kamarádky. Internet měl zastoupení v 6 %. Z průzkumu vyplynulo, že pro 95 % respondentek byly podávané informace dostačující a pro 5 % respondentek tyto informace dostačující nebyly.

**Cíl 1 – splněn.**

**Druhým cílem tohoto průzkumného šetření bylo zjistit spokojenost žen s přístupem lékařů a porodních asistentek v oboru prenatální diagnostiky.**

Druhým cílem se zabývaly položky 10, 11, 12 a 13. Bylo zjištěno, že až 95 % respondentek bylo spokojeno s podáváním informací během vyšetření. 5 % respondentek nebyla dostatečně informována. Až ve 21 % respondentky neporozuměly celému výkladu lékaře a porodní asistentky. Lékaři a porodní asistentky v tomto oboru, by měly být schopni vysvětlit ženám dané informace tak, aby jim co nejlépe porozuměly. Myslíme si, že právě při tomto vyšetření je velmi důležité, aby žena porozuměla všemu, co jí bude řečeno. 73 % respondentek porozumělo výkladu lékaře a porodní asistentky. Není to málo, ale ne mnoho. V 97 % byly ženy spokojené s přístupem lékařů a 98 % respondentek bylo spokojeno s přístupem porodních asistentek.

**Cíl 2 – splněn.**



**Třetím cílem tohoto průzkumného šetření bylo na přání respondentek vytvořit edukační materiál v tomto vyšetření.**

Ke splnění tohoto cílu sloužily položky 17 a 19. Jen 65 % respondentek se setkalo s brožurkou k tomuto vyšetření. Zbýlých 35 % žen nepřišlo do kontaktu s žádnou brožurkou. Ty ženy, které se setkaly s brožurkou, také uvedly kde a většina respondentek uvedla u svého gynekologa. Překvapivě však asi 17 klientek uvedlo, že se s letáčkem či brožurkou setkaly až v čekárně, kde měly podstoupit toto vyšetření. Myslíme si, že je naprosto zbytečné dávat ženám brožurky k vyšetření na VVV plodu, když právě na toto vyšetření čekají. Tyto informace nedokážou vstřebat, popřípadě je s někým probrat. Jedna žena uvedla, že brožurku dostala, až na její výslovné požádání u svého gynekologa. O novou brožurku mělo zájem až 69 % respondentek.

### **Cíl 3 – splněn.**

Informace získané tímto výzkumným šetřením mohou být přínosem nejenom pro porodní asistentky, ale také pro lékaře – speciálně gynekology specializující se na prenatální diagnostiku, těhotné ženy, širokou veřejnost a studenty v lékařských i nelékařských oborech. Prenatální diagnostiku provádí v ČR pouze lékaři, proto by jejich přístup za spolupráci porodní asistentky měl být co nejvhodnější. Komunikace lékaře i porodní asistentky v této oblasti, je velmi důležitá a co nejméně nebo vůbec by se mělo stávat, že žena neporozumí výkladu nebo není spokojená s probíhajícím vyšetřením. Povědomí o metodách prenatální diagnostiky by měla mít každá porodní asistentka. I porodní asistentky plnící svou práci v ambulancích gynekologů, mohou ženu informovat o možnosti vyšetření. Porodní asistentky by měly být schopny zodpovědět dotazy, které se týkají prenatální diagnostiky a v této oblasti by měly umět poradit.

Žena, která je v očekávání potomka má strach, starosti, stres, ale je i nesmírně šťastná, proto lékař či porodní asistentka by měli eliminovat strach, starosti a stres ženy a její radost co nejvíce podpořit.

**SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY**

CALDA, Pavel; BŘEŠŤÁK, Miroslav; FISCHEROVÁ, Daniela. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. Vyd.2. Praha : Aprofema s.r.o., 2010. 496 s. ISBN 978-80-903706-2-3.

CALDA, Pavel, et al. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství : Pro praxi*. Vyd.1. Praha : Aprofema s.r.o., 2007. 268 s. ISBN 978-80-903706-1-6.

CALDA, Pavel. Prenatální diagnostika a léčba plodu. *Moderní gynekologie a porodnictví*. únor 1998, 7, 2, s. 7-129. ISSN 1211-1058.

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

MOORE, Keith L.; PERSAUD, T.V.N. *Zrození člověka : Embryologie s klinickým zaměřením*. Vyd.1. Praha : ISV, 2002. 564 s. ISBN 80-85866-94-3.

NILSSON, Lennart, et al. *Čakáme dieťaťko : Rozprávanie o živote pred narodením*. Vyd.2. Martin : Osveta, 1987. 160 s. ISBN 70-078-87.

POHANKA, Ivo; KUBIŠOVÁ, Klára; BABÁNKOVÁ, Iva . *Vrozené srdeční vady : Systémové názvosloví podle MKN - 10*. Vyd.1. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně, 2003. 110 s. ISBN 80-7013-377-5.

ROZTOČIL, Aleš, et al. *Moderní porodnictví*. Vyd.1. Praha : Grada Publishing, spol. s.r.o., 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2.

ROZTOČIL, Aleš, et al. *Porodnictví*. Vyd.1. Brno : Mikada, 2001. 333 s. ISBN 80-7013-339-2.

ROZTOČIL, Aleš, et al. *Vyšetřovací metody v porodnictví a gynekologii*. Vyd.1. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně, 1998. 179 s. ISBN 80-7013-255-8.

VACEK, Zdeněk. *Embryologie*. Vyd.1. Praha : Grada Publishing, spol. s.r.o., 2006. 256 s. ISBN 80-247-1267-9.

ZWINGER, Antonín, et al. *Porodnictví*. Vyd.1. Praha : Galén, 2004. 532 s. ISBN 80-7262-257-9.

**Elektronické zdroje:**

HOŘEJŠÍ, Jan. Nejčastější vrozené vývojové vady rodidel. *Zdravotnické noviny* [online]. 4.10.2005, 5, [cit. 2011-05-11]. Dostupný z URL: <<http://www.zdn.cz/clanek/postgradualni-medicina/nejcastejsi-vrozene-vyvojove-vady-rodidel-168658>>. ISSN 1214-7664.

JEŽOVÁ, Marta. *Atlases.muni.cz* [online]. 2010 - 2011 [cit. 2011-05-24]. Fetopatologie a vývojová patologie embrya a plodu. Dostupné z URL: <[http://atlases.muni.cz/atlases/feto/atl\\_cz/main+fetopatologie+vvvorgsyst.html#somatosex\\_vyvojporuchy\\_id\\_120](http://atlases.muni.cz/atlases/feto/atl_cz/main+fetopatologie+vvvorgsyst.html#somatosex_vyvojporuchy_id_120)>.

MACKOVÁ, Lucie. *Prenatální péče a její vliv na těhotenství* [online]. [s.l.], 2009. 41 - 69 s. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati, FHS, Ústav porodní asistence. Dostupné z URL: <[http://dspace.knihovna.utb.cz/bitstream/handle/10563/9602/mackov%C3%A1\\_2009\\_bp.pdf?sequence=1](http://dspace.knihovna.utb.cz/bitstream/handle/10563/9602/mackov%C3%A1_2009_bp.pdf?sequence=1)>.

MEDDA, Emanuela , et al. Genetic amniocentesis: a risk factor for preterm delivery?. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* [online]. October 2003, vol.110, 2, [cit. 2011-05-14]. Dostupný z URL: <[http://www.sciencedirect.com/science?\\_ob=MIimg&\\_imagekey=B6T69-48TMW7S-1-8&\\_cdi=5025&\\_user=658430&\\_pii=S0301211503001064&\\_origin=search&\\_zone=rslt\\_list\\_item&\\_coverDate=10%2F10%2F2003&\\_sk=998899997&wchp=dGLbVtb-Skzk&md5=f49e93c05174de6161bb29fd1a90c71b&ie=/sdarticle.pdf](http://www.sciencedirect.com/science?_ob=MIimg&_imagekey=B6T69-48TMW7S-1-8&_cdi=5025&_user=658430&_pii=S0301211503001064&_origin=search&_zone=rslt_list_item&_coverDate=10%2F10%2F2003&_sk=998899997&wchp=dGLbVtb-Skzk&md5=f49e93c05174de6161bb29fd1a90c71b&ie=/sdarticle.pdf)>.

ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady* [online]. 2008 - 2011 [cit. 2011-05-11]. Vrozené vady - Anencefalie. Dostupné z URL: <<http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=anencefalie>>.

ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady* [online]. 2008 - 2011 [cit. 2011-05-11]. Vrozené vady - Downův syndrom. Dostupné z URL: <[http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv\\_syndrom](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom)>.

ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady* [online]. 2008 - 2011 [cit. 2011-05-11]. Vrozené vady - Enecefalokéla. Dostupné z URL: <<http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=enecfalokela>>.

ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady* [online]. 2008 - 2011 [cit. 2011-05-11]. Vrozené vady - historie registrace vrozených vad. Dostupné z URL: <<http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=historie>>.

ŠÍPEK, Antonín. *Vrozené vady* [online]. 2008 - 2011 [cit. 2011-05-11]. Vrozené vady - Spina bifida. Dostupné z URL: <[http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=spina\\_bifida](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=spina_bifida)>.

VAJDOVÁ, Pavlína. *Stres těhotné ženy v souvislosti s prenatální diagnostikou* [online]. [s.l.], 2007. 81 - 82 s. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati, FHS, Ústav porodní asistence. Dostupné z URL: <[http://dspace.knihovna.utb.cz/bitstream/handle/10563/3433/vajdov%C3%A1\\_2007\\_bp.pdf?sequence=1](http://dspace.knihovna.utb.cz/bitstream/handle/10563/3433/vajdov%C3%A1_2007_bp.pdf?sequence=1)>.

WOO, Joseph. *Ob-ultrasound* [online]. 1998 - 2001 [cit. 2011-05-11]. History of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Dostupné z URL: <<http://www.ob-ultrasound.net/history1.html>>.

**SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK**

VVV	Vrozená vývojová vada.
UZ	Ultrazvuk.
ČR	Česká republika.
CNS	Centrální nervová soustava.
CTG/KTG	Cardiotokograf, Kardiotokograf
KS	Krevní skupina.
KO	Krevní obraz.
FOT	Fallotova tetralogie.
TA	Tricuspid Atresia, Atrézie trikuspidální chlopně.
AMC	Amniocentesis, amniocentéza.
CVS	Chorionic Villus sampling, Biopsie choria.
COA	Koarktace aorty.
TGA	Transposition of the Great Arteries, Transpozice velkých arterií.
uE <sub>3</sub>	Nekonjugovaný estriol.
AFP	Alfa – fetoprotein.
SP <sub>1</sub>	Schwangerschafts Protein.
HLHS	Hypoplastic left heart syndrome, Syndrom hypoplazie levého srdce.
hCG	Human chorionic gonadotropin, lidský choriový gonadotropin.
DNA	Deoxyribonucleic acid, Deoxyribonukleová kyselina.
NT	Nuchal Translucency, šíjové projasnění.
RTG	Rentgenové vyšetření.
3D	3 – Dimensional, Trojrozměrné zobrazení.
2D	2 – Dimensionalm Dvojrozměrné zobrazení.
AVSD	Antioventricular Septal Defect, Defekt atrioventrikulárního septa.

AV	Atrioventricular, Atrioventrikulární.
AS	Aortic Stenosis, Aortální stenóza.
LV	Left Ventricle, Levá komora.
DORV	Double Outlet Right Ventricle, Dvojjvýtoková pravá komora.
IUGR	Intra-Uterine Growth Retardation, Intrauterinní růstová retardace.
HC	Head circumference, obvod hlavy.
TCD	Trans-Cerebellar Diameter, Rozměr mozečku.
FL	Femur lenght, délka stehenní kosti.
AC	Abdominal Circumference, Obvod břicha plodu.
BPD	Biparietal diameter, biparietální průměr.
VP	Voda plodová.
FSH	Folikulostimulační hormon.
CM	Cisterna Magna.
Va	Ventricle Anterior, Rozměr předního rohu postranních komor.
PAPP-A	Pregnancy – associated plasma protein A, Těhotenský plazmatický protein A.
ÚZIS ČR	Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky.
NZIS 0150	Statistický lístek dítěte s vrozenou vývojovou vadou.
OSCAR	One stop clinic for assessment of risk.
VV	Vrozené vady.
RNA	Ribonucleic acid, Ribonukleová kyselina.
KNTB	Krajská nemocnice Tomáše Bati.
TCV	Tricuspid Valve, Trojcípá chlopeň.
DV	Ductus Venosus, Venózní duktus.
FMF	Fronto-Maxillary Facial angle, Fronromaxilární obličejový úhel.
VSD	Ventricle Septum Defect, Defekt komorového septa.
MTHFR	Methylentetrahydrofolátreduktáza.

- QF-PCR      Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction, PCR v reálném čase.
- NB            Nasal Bone, Nosní kost.
- TORCH      Toxoplasmosis, Other infections, Rubella, Cytomegalovirus, Herpes simplex virus,

## SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. 1. Embryo 5 týdnů, 6.mm ( <i>Nilsson, 1987, s.88</i> ).....	21
--	----

**SEZNAM TABULEK**

<b>TAB. 1. – VĚK RESPONDENTEK. ....</b>	<b>43</b>
<b>TAB. 2. – NEJVYŠŠÍ UKONČENÉ VZDĚLÁNÍ.....</b>	<b>44</b>
<b>TAB. 3. – ČETNOST PŘEDCHOZÍCH GRAVIDIT. ....</b>	<b>45</b>
<b>TAB. 4. – ČETNOST PŘEDCHOZÍ PARITY.....</b>	<b>46</b>
<b>TAB. 5. – VVV U RODIČŮ. ....</b>	<b>47</b>
<b>TAB. 6. – VVV U DÍTĚTE.....</b>	<b>48</b>
<b>TAB. 7. – VYŠETŘENÍ OSCAR.....</b>	<b>49</b>
<b>TAB. 8. – ODMÍTNUTÍ VYŠETŘENÍ.....</b>	<b>50</b>
<b>TAB. 9. – ZNALOST VYŠETŘOVACÍCH METOD. ....</b>	<b>51</b>
<b>TAB. 10. – INFORMOVANOST BĚHEM VYŠETŘENÍ.....</b>	<b>52</b>
<b>TAB. 11. – NEPOROZUMĚNÍ ODBORNÍKŮM.....</b>	<b>53</b>
<b>TAB. 12. – PŘÍSTUP LÉKAŘE. ....</b>	<b>54</b>
<b>TAB. 13. – PŘÍSTUP PORODNÍ ASISTENTKY. ....</b>	<b>55</b>
<b>TAB. 14. – NESPOKOJENOST S VYŠETŘENÍM.....</b>	<b>56</b>
<b>TAB. 15. – INFORMOVANOST O VYŠETŘENÍ. ....</b>	<b>57</b>
<b>TAB. 16. – DOSTATEČNÁ INFORMOVANOST.....</b>	<b>58</b>
<b>TAB. 17. – INFORMAČNÍ BROŽURKA. ....</b>	<b>59</b>
<b>TAB. 18. – SPOKOJENOST S AKTUÁLNÍMI BROŽURKAMI. ....</b>	<b>60</b>
<b>TAB. 19. – ZÁJEM O NOVOU BROŽURKU. ....</b>	<b>61</b>
<b>TAB. 20. – AMNIOCENTÉZA.....</b>	<b>62</b>
<b>TAB. 21. – ABSOLVOVÁNÍ AMNIOCENTÉZY.....</b>	<b>63</b>
<b>TAB. 22. – KOMPLIKACE V RÁMCI AMNIOCENTÉZY.....</b>	<b>64</b>



**SEZNAM GRAFŮ**

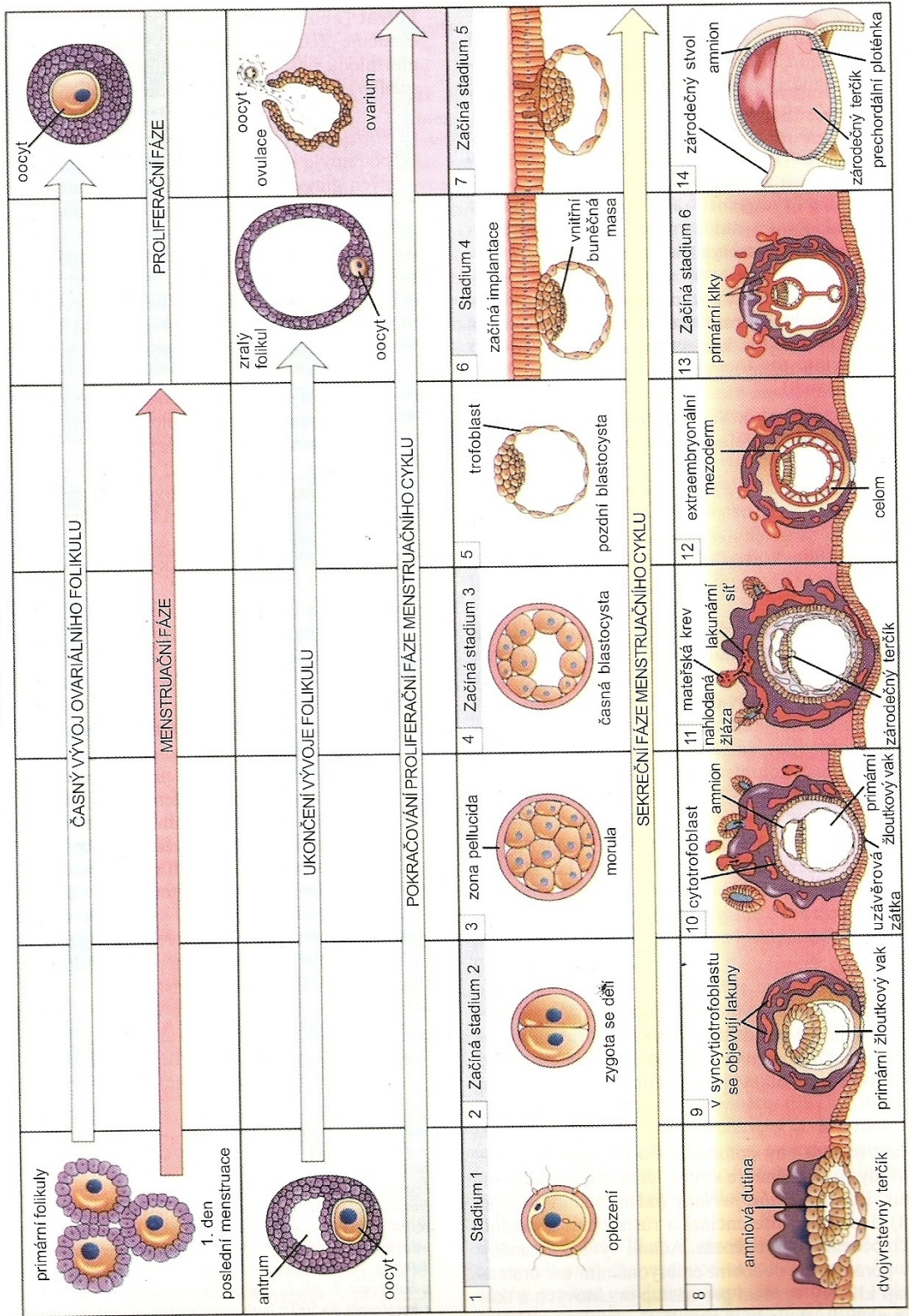
<b>GRAF 1. – VĚK RESPONDENTEK. ....</b>	<b>43</b>
<b>GRAF 2. – NEJVYŠŠÍ UKONČENÉ VZDĚLÁNÍ.....</b>	<b>44</b>
<b>GRAF 3. – ČETNOST PŘEDCHOZÍCH GRAVIDIT. ....</b>	<b>45</b>
<b>GRAF 4. – ČETNOST PŘEDCHOZÍ PARITY. ....</b>	<b>46</b>
<b>GRAF 5. – VVV U RODIČŮ. ....</b>	<b>47</b>
<b>GRAF 6. – VVV U DÍTĚTE. ....</b>	<b>48</b>
<b>GRAF 7. – VYŠETŘENÍ OSCAR.....</b>	<b>49</b>
<b>GRAF 8. – ODMÍTNUTÍ VYŠETŘENÍ.....</b>	<b>50</b>
<b>GRAF 9. – ZNALOST VYŠETŘOVACÍCH METOD. ....</b>	<b>51</b>
<b>GRAF 10. – INFORMOVANOST BĚHEM VYŠETŘENÍ. ....</b>	<b>52</b>
<b>GRAF 11. – NEPOROZUMĚNÍ ODBORNÍKŮM.....</b>	<b>53</b>
<b>GRAF 12. – PŘÍSTUP LÉKAŘE. ....</b>	<b>54</b>
<b>GRAF 13. – PŘÍSTUP PORODNÍ ASISTENTKY. ....</b>	<b>55</b>
<b>GRAF 14. – NESPOKOJENOST S VYŠETŘENÍM.....</b>	<b>56</b>
<b>GRAF 15. – INFORMOVANOST O VYŠETŘENÍ. ....</b>	<b>57</b>
<b>GRAF 16. – DOSTATEČNÁ INFORMOVANOST.....</b>	<b>58</b>
<b>GRAF 17. – INFORMAČNÍ BROŽURKA. ....</b>	<b>59</b>
<b>GRAF 18. – SPOKOJENOST S AKTUÁLNÍMI BROŽURKAMI. ....</b>	<b>60</b>
<b>GRAF 19. – ZÁJEM O NOVOU BROŽURKU. ....</b>	<b>61</b>
<b>GRAF 20. – AMNIOCENTÉZA.....</b>	<b>62</b>
<b>GRAF 21. – ABSOLVOVÁNÍ AMNIOCENTÉZY.....</b>	<b>63</b>
<b>GRAF 22. – KOMPLIKACE V RÁMCI AMNIOCENTÉZY. ....</b>	<b>64</b>

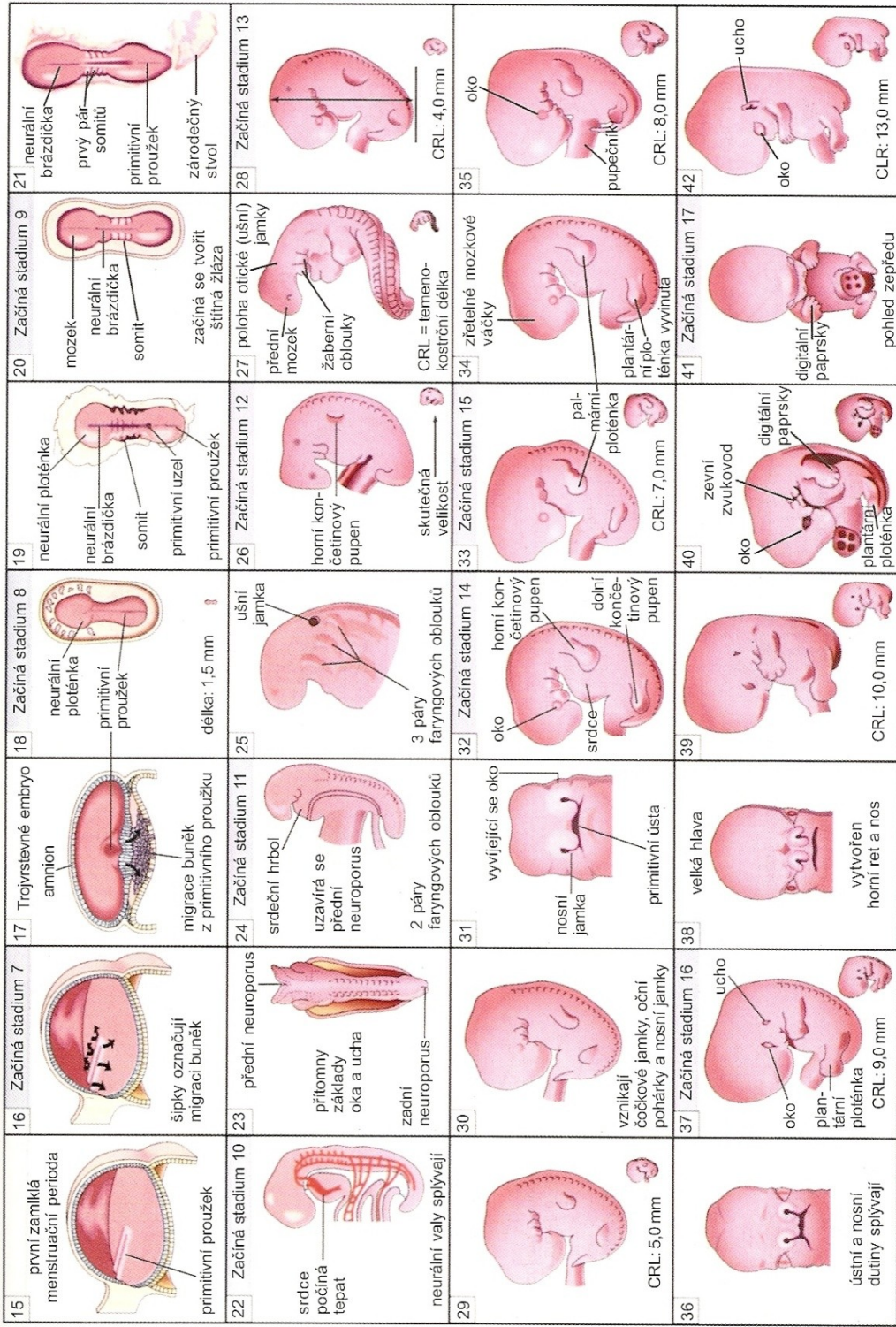
## **SEZNAM PŘÍLOH**

<b>PŘÍLOHA P I: PRENATÁLNÍ VÝVOJ ČLOVĚKA.....</b>	<b>83</b>
<b>PŘÍLOHA P II: DOTAZNÍK.....</b>	<b>86</b>
<b>PŘÍLOHA P III: EDUKAČNÍ MATERIÁL.....</b>	<b>89</b>

# PŘÍLOHA P I: PRENATÁLNÍ VÝVOJ ČLOVĚKA


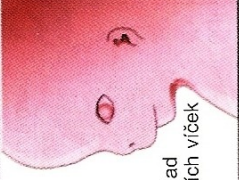
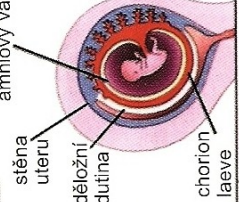
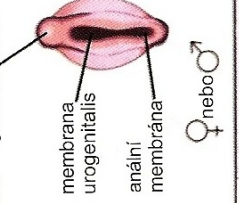
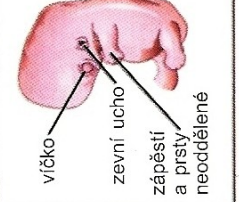
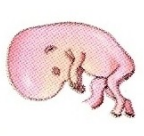
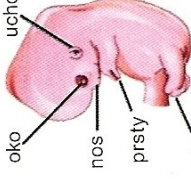
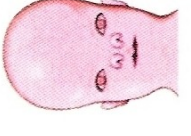
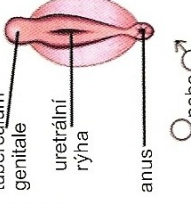
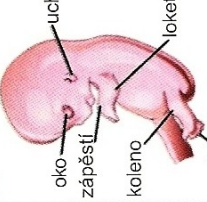

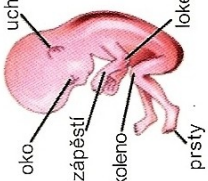
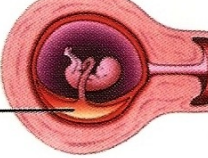
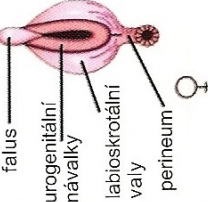

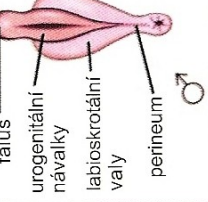



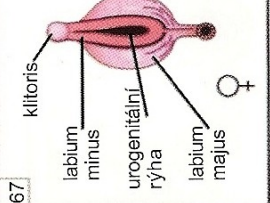
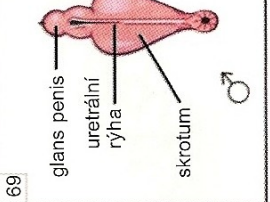

ČASOVÁ TABULKA PRENATÁLNÍHO VÝVOJE ČLOVĚKA  
1. AŽ 6. TYDEN





**Obr. 1-1.** Raná stadia vývoje. Vybrazeny jsou vývoj ovariačního folikulu obsahujícího oocyt, ovulace a fáze menstruačního cyklu. Vývoj lidského zárodku začíná oplozením kolem 14. dne po začátku poslední menstruace. Zobrazeno je též rýhování zygoty ve vejcovodu, implantace blastocysty a časný vývoj zárodku. Podrobný popis zárodečného vývoje je uveden v kapitole 5. Začátečníci by se neměli pokoušet učit se tyto tabulky nazpaměť (např., že stadium 3 začíná 4. den a stadium 5 den 7.).

ČASOVÁ TABULKA PRENATÁLNÍHO VÝVOJE ČLOVĚKA  
7. AŽ 38. TYDEN

43	<p>skutečná velikost</p>  <p>CRL: 16,0 mm</p>	44	<p>Začíná stadium 18</p>  <p>základ očních víček</p>	45	<p>Hlava velká, ale brada nevyvinutá. Rýhy mezi digitálními paprsky vyznačují prsty.</p>	46	<p>amniotický vak</p>  <p>stěna uteru děložní dutina chorion laeve</p>	47	<p>genitální hrbolek</p>  <p>membrana urogenitalis anální membrána</p> <p>♀ nebo ♂</p>	48	<p>Začíná stadium 19</p>  <p>víčko zevní ucho zápěstí a prsty neoddělené</p>	49	<p>skutečná velikost</p>  <p>CRL: 18,0 mm</p>
50	<p>Horní končetiny delší a ohnuté v lokti. Prsty zřetelné, ale spojené bíanou.</p>	51	<p>ucho</p>  <p>oko nos prsty prsty</p>	52	<p>Začíná stadium 21</p>  <p>velké čelo</p>	53	<p>Stadium 21</p> <p>Zevní genitálie stále nerozlišeny, ale začínají se diferencovat.</p>	54	<p>Začíná stadium 22</p>  <p>tuberculum genitale uretrální rýha anus</p> <p>♀ nebo ♂</p>	55	<p>Stadium 23</p>  <p>oko zápěstí kolenko prsty</p>	56	<p>Stadium 23</p>  <p>CRL: 30,0 mm</p>
57	<p>Začátek fetálního období</p>	58	<p>ucho</p>  <p>oko zápěstí kolenko prsty</p>	59	<p>placenta</p> 	60	<p>Genitálie</p>  <p>falus urogenitální návalky labioskrotální valy perineum</p> <p>♀</p>	61	<p>Stadium 24</p>  <p>CRL: 45,0 mm</p>	62	<p>Genitálie</p>  <p>falus urogenitální návalky labioskrotální valy perineum</p> <p>♂</p>	63	<p>Stadium 25</p>  <p>CLR: 50,0 mm</p>
64	<p>Obličej má lidský profil. Povšimněte si růstu brady ve srovnání s 44. dnem.</p>	65	<p>ucho</p> 	66	<p>Uši stále níže než normálně.</p> 	67	<p>Genitálie</p>  <p>kliitoris labium minus urogenitální rýha labium majus</p> <p>♀</p>	68	<p>Genitálie mají ♀ nebo ♂ charakter, ale ještě neuplný.</p>	69	<p>Genitálie</p>  <p>glans penis uretrální rýha skrotum</p> <p>♂</p>	70	<p>Stadium 26</p>  <p>CLR: 61,0 mm</p>

## PŘÍLOHA P II: DOTAZNÍK

Vážená maminko,

jmenuji se Petra Šišková a posledním rokem studuji na Univerzitě Tomáše Bati ve Zlíně, obor Porodní asistentka. Dovoluji si Vás poprosit o vyplnění tohoto dotazníku, jehož otázky se týkají Prenatální diagnostiky, informovanosti o této problematice a přístupu zdravotníků v tomto oboru. Tento dotazník je anonymní a dobrovolný. Vaše odpovědi budou zpracovány v mé bakalářské práci, jejíž téma je: „**Moderní detekce genetických vad plodu**“. Prosím označte jen jednu odpověď, pokud není uvedeno jinak.

Děkuji za Váš čas s vyplněním tohoto dotazníku.

*Petra Šišková*

1. Kolik je Vám let? .....
2. Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
  - Základní
  - Střední bez maturity
  - Střední s maturitou
  - Vyšší odborné (Dis)
  - Vysokoškolské (Bc., Mgr., Ing.)
3. Po kolikáté jste těhotná?
  - Poprvé
  - Podruhé
  - Potřetí
  - Počtvrté
  - Jiné (*Prosím doplňte*) .....
4. Po kolikáté budete rodit?
  - Poprvé
  - Podruhé
  - Potřetí
  - Počtvrté
  - Jiné (*Prosím doplňte*) .....
5. Máte vy nebo otec vašeho dítěte nějakou vrozenou vývojovou vadu (VVV)?
  - Žádná VVV u matky a otce
  - VVV u matky (*Prosím uveďte:*) .....
  - VVV u otce (*Prosím uveďte:*) .....
6. Má vaše dítě nějakou VVV?
  - ANO (*Prosím uveďte:*) .....
  - NE
  - NEMÁM DĚTI

7. Absolvovala jste vyšetření na VVV u dítěte (OSCAR) ?
- ANO
  - NE
  - NEZNÁM TOTO VYŠETŘENÍ
8. Proč jste se rozhodla toto vyšetření neabsolvovat? (*Odpovězte prosím, je pokud jste v 7. otázce odpověděla NE*).....
9. Víte, jaké vyšetřovací metody jsou součástí tohoto vyšetření?
- ANO (*Prosím uveďte*).....
  - NE
10. Bylo Vám dostatečně vysvětleno probíhající vyšetření a k čemu slouží?
- ANO
  - NE
11. Stalo se Vám v rámci tohoto vyšetření, že na Vás lékař či porodní asistentka mluvili odborně a vy jste jim nerozuměla?
- ANO
  - NE
12. Byla jste v průběhu vyšetření OSCAR spokojena s přístupem lékaře?
- ANO
  - NE
13. Byla jste spokojena s přístupem porodní asistentky během tohoto vyšetření?
- ANO
  - NE
14. Co Vám v průběhu tohoto vyšetření nejvíce vadilo?  
Odpověď:.....  
.....
15. Kde jste se dozvěděla o možnosti tohoto vyšetření? (OSCAR)
- Gynekolog
  - Letáček, brožurka
  - Internet
  - Kamarádka, rodina
  - Televize
  - Neznám toto vyšetření
  - Jiné.....
16. Byly tyto informace pro Vás dostačující?
- ANO
  - NE (*Co Vám chybělo?*).....
17. Setkala jste se někdy s brožurkou k tomuto vyšetření?
- ANO (*Kde?*).....
  - NE
18. Byla tato brožurka srozumitelná a informace v ní dostačující? (*Vyplňte pouze, pokud jste v 17. otázce odpověděla ANO*)

- ANO
- NE (*Co Vám chybělo?*).....

19. Uvítala byste brožurku, která by zahrnovala veškeré informace o tomto vyšetření? (OSCAR)

- ANO
- NE

20. Byla Vám při pozitivním výsledku vyšetření doporučena Amniocentéza? (vyšetření plodové vody)

- ANO
- NE
- NEGATIVNÍ VÝSLEDEK

21. Podstoupila jste toto vyšetření plodové vody? (*Vyplňte pouze, pokud jste ve 20. otázce odpověděla ANO*)

- ANO
- NE

22. Byly zjištěny v rámci Amniocentézy nějaké komplikace? (*Vyplňte pouze, pokud jste ve 21. otázce ANO*)

- ANO (*Prosím uveďte*).....
- NE

23. Pokud máte ještě informace, které byste chtěla sdělit a nebyla možnost odpovědi v dotazníku, prosím uveďte.....

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

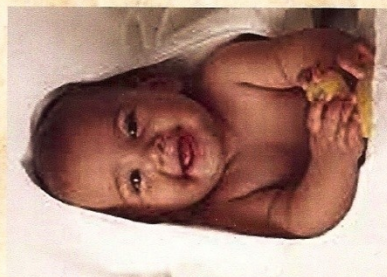


## PŘÍLOHA P III: EDUKAČNÍ MATERIÁL

### Vyšetření vrozených vývojových vad plodu



**POKUD SE ROZHODNETE VYŠETŘENÍ NA VROZENÉ  
VÝVOJOVÉ VADY ABSOLVOVAT, PRO BLIŽŠÍ INFORMACE  
KONTAKTUJE PROŠÍM SVÉHO GYNEKOLOGA.**



### Screening v I. trimestru

- Vyšetření se provádí ve specializovaných centrech prenatalní diagnostiky (OSCAR, Prediko,...)
- Vyšetření vrozených vývojových vad plodu závisí na vlastním rozhodnutí ženy.
- Vyšetření není vždy hrazeno pojistovnou. Záleží na centru prenatalní diagnostiky.
- V některých centrech prenatalní diagnostiky, je možnost fotografie či nahrávky ultrazvukového vyšetření na DVD, za poplatek.
- Screening je vysoce citlivý a včasný způsob odhalení zvýšeného rizika vrozených vývojových vad plodu.
- Odběr krve na biochemické vyšetření se provádí v 10. – 12. týdnu těhotenství.
- Ultrazvukové vyšetření se provádí v 11. – 14. týdnu těhotenství
- Výhodnocení vyšetření je provedeno po ultrazvukovém vyšetření a jeho kombinaci s výsledky krve.

### Postup při screeningu v I. trimestru

- 1) Odběr krve matky ke zjištění hladin sérových proteinů (hCG a PAPP-A)
- 2) Ultrazvukové vyšetření
  - Určí síť plodu.
  - Potvrdí životaschopnost plodu.
  - Odhalí vážné vrozené vady nebo defekty.
  - Určí další ultrazvukové markery (nosní kůstka,
    - délku stehenní kosti, apod.)
- 3) Zadaní výsledků krve a výsledku z ultrazvukového vyšetření do počítačového programu.
- 4) Výpočet pravděpodobnosti narození dítěte s chromozomální vadou (Downův syndrom,...).



### Výsledek vyšetření v I. trimestru

- a) NEGATIVNÍ
- b) POZITIVNÍ

### Negativní výsledek vyšetření v I. trimestru

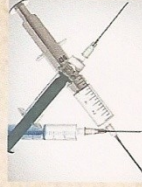
- Výsledek krevních testů a ultrazvukového vyšetření znamená nízkou pravděpodobnost chromozomálních vad u dítěte.
- Další, už jen ultrazvukové vyšetření na vrozené vady, je provedeno mezi 20. – 22. týdnem těhotenství.

### Pozitivní výsledek vyšetření v I. trimestru

- Výsledek krevních testů a ultrazvukového vyšetření znamená vyšší pravděpodobnost chromozomálních vad u dítěte.
- Pro potvrzení výsledku, který nemusí být pravdivý, se provádí další podrobnější vyšetření (Amniocentéza, odběr choriových klků).

#### Amniocentéza

- Získání vzorku plodové vody.
- Provádí se mezi 15. – 16. týdnem těhotenství.
- Metoda je ambulantní, po výkonu žena zůstává 2 – 3 hodiny na porodnickém oddělení.
- Doporučení po výkonu: 1 – 2 týdny tělesné sešnění.



#### Odběr choriových klků

- Získání vzorku placenty.
- Provádí se mezi 12. – 13. týdnem těhotenství.
- Metoda je rovněž ambulantní, po výkonu žena zůstává 2 – 3 hodiny na porodnickém oddělení.
- Doporučení po výkonu: 1 – 2 týdny tělesné sešnění.

### PŘI POTVRZENÍ POSITIVITY VÝSLEDKU VYŠETŘENÍ V I. TRIMESTRU AMNIOCENTÉZOU/ ODBĚREM CHORIOVÝCH KLKŮ MŮŽE NA VLASTNÍ ŽÁDOST ŽENY DOJÍT K UKONČENÍ TĚHOTENSTVÍ.

### Screening ve II. trimestru – Triple test

- Triple test byl v minulosti jednoduchou a efektivní metodou screening vrozených vývojových vad plodu.
- Jedná se pouze o odběr krve na biochemické vyšetření mezi 16. – 18. týdnem těhotenství.
- Zjišťují se tři látky a jejich hladiny (AFP, hCG, uE<sub>3</sub>).
- Dnes slouží toto vyšetření ženám, které přichází ke gynekologovi v pozdějším stadiu těhotenství.

