

Vysoká škola zdravotnická, o. p. s.

Praha 5

**INFORMOVANOST TĚHOTNÝCH ŽEN O SCREENINGU
VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD V TĚHOTENSTVÍ**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

RADKA ŠLOSÁROVÁ

Praha 2012

Vysoká škola zdravotnická, o. p. s.

Praha 5

**INFORMOVANOST TĚHOTNÝCH ŽEN O SCREENINGU
VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD V TĚHOTENSTVÍ**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

RADKA ŠLOSÁROVÁ

Stupeň kvalifikace: bakalář

Komise pro studijní obor: Porodní asistentka

Vedoucí práce: PhDr. Ivana Jahodová

Praha 2012



VYSOKÁ ŠKOLA ZDRAVOTNICKÁ, o.p.s.
se sídlem v Praze 5, Duškova 7, PSČ 150 00

Šlosárová Radka
2. A PA

Schválení tématu bakalářské práce

Na základě Vaší žádosti ze dne 29. 4. 2011 Vám oznamuji
schválení tématu Vaší bakalářské práce ve znění:

Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad
v těhotenství

*Awareness of Screening Pregnant Women for Congenital
Malformations in Pregnancy*

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Ivana Jahodová

V Praze dne: 1. 9. 2011

prof. MUDr. Zdeněk Seidl, CSc.
rektor

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité zdroje literatury jsem uvedla v seznamu použité literatury.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své bakalářské práce k studijním účelům.

V Praze dne 30. 3. 2012

Radka Šlosárová

ABSTRAKT

ŠLOSÁROVÁ, Radka. *Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství*. Vysoká škola zdravotnická, o.p.s., stupeň kvalifikace: bakalář. Vedoucí práce: PhDr. Ivana Jahodová. Praha. 2012. 69 s.

Tématem bakalářské práce je zjištění stupně informovanosti nastávajících matek o metodách screeningu vývojových vad u plodu. Teoretická část práce charakterizuje a popisuje nejčastější vrozené vývojové vady a jejich význam pro další vývoj, popřípadě i možnou léčbu dítěte. Také se zabývá vyšetřeními, která se provádí během těhotenství a pomocí nichž se diagnostikuje výskyt vrozených vývojových vad. Zároveň poukazuje na způsoby informování matek o vadách, možných rizicích a průběhu vyšetření. Praktická část popisuje průběh průzkumu provedeného metodou dotazníků v nemocnicích v Pardubicích a Chrudimi a následné vyhodnocení pomocí tabulek a grafů. Práce je určena porodním asistentkám a nastávajícím matkám.

Klíčová slova: Nastávající matky. Průzkum. Screening. Těhotenství. Vrozené vývojové vady.

ABSTRACT

ŠLOSÁROVÁ, Radka. *Pregnant Women's Awareness of Screening for Birth Defect during Pregnancy*. Medical College, o.p.s.. Degree: Bachelor (Bc). Tutor: PhDr. Ivana Jahodová. Prague. 2012. 65 pages.

The topic of this thesis is impending mothers' awareness of the screening methods for congenital malformations of the fetus. The theoretical part describes and discusses the most common congenital defects and their importance for further development, or even a possible treatment for the child. The thesis also deals with examinations to be performed during pregnancy and to diagnose the incidence of congenital defects. It also points to ways of informing mothers about defects, and possible risks during the examination. It also describes the course of a survey conducted by means of using questionnaire in the hospital in Pardubice and Chrudim and subsequently evaluated using tables and graphs. The thesis is intended for midwives and mothers coming.

Keywords: Expectant mother. Congenital Defect. Pregnancy. Screening. Survey.

PŘEDMLUVA

Není nic vzácnějšího, než zdravé dítě, narozené spokojené a klidné matce, která se na své mateřství připravovala a těšila.

Tato práce vznikla ve snaze zjistit míru informovanosti mezi nastávajícími rodičkami o možnostech předporodních vyšetření, zejména pak screeningů vedoucích ke včasnému odhalení možných vrozených vývojových vad novorozenců.

Výběr našeho tématu byl ovlivněn především absolvováním klinické praxe na gynekologicko-porodnickém oddělení v nemocnici Chrudim a Pardubice. Většinu podkladů pro teoretickou část práce jsem čerpala z dále uvedených knižních titulů.

Chci poděkovat vedoucí bakalářské práce PhDr. Ivaně Jahodové za podporu a podnětné rady, které mi poskytla při vypracovávání bakalářské práce.

OBSAH

ÚVOD.....	12
TEORETICKÁ ČÁST	13
1 Charakteristika vrozených vývojových vad, historie	13
1.1 Vrozené vývojové vad.....	15
1.2 Vrozené vývojové vady trávicího systému.....	15
1.3 Vrozené vývojové vady nervové soustavy	16
1.4 Vrozené srdeční vady	17
1.5 Vrozené vývojové vady močových cest	19
1.6 Downův syndrom	20
1.7 Turnerův syndrom	21
2 Moderní diagnostické metody	22
2.1 Ultrazvuková diagnostika.....	22
2.2 Amniocentéza	23
2.3 Biochemický screening	24
2.4 DNK analýzy	25
3 Možné formy informování těhotných žen o vrozených vývojových vadách	26
3.1 Komunikace.....	26
3.2 Odborná literatura.....	26
3.3 Internet.....	27
PRAKTICKÁ ČÁST	28
4 Průzkum.....	28
4.1 Průzkumný problém	28
4.2 Průzkumné cíle	28
4.3 Průzkumné otázky	28
4.4 Metodika průzkumu.....	29
4.5 Průzkumný vzorec	29
4.6 Technika dotazníku	29
5 Výsledky vlastního průzkumu	30
6 Diskuze	54
6.1 Doporučení pro praxi.....	55
ZÁVĚR	56
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	57

SEZNAM TABULEK A GRAFŮ

Tabulka 1: Věkové kategorie	30
Tabulka 2: Počet těhotenství.....	31
Tabulka 3: Počet porodů	32
Tabulka 4: Využívání odborné literatury těhotnými ženami	33
Tabulka 5: Znalost vrozených vývojových vad	34
Tabulka 6: Nejznámější vrozené vývojové vady	35
Tabulka 7: Podstoupení screeningového vyšetření vývojových vad	36
Tabulka 8: Screeningová vyšetření vývojových vad	37
Tabulka 9: Poučení o důvodu vyšetření.....	38
Tabulka 10: Poučení o průběhu vyšetření.....	39
Tabulka 11: Porozumění poučení	40
Tabulka 12: Forma poučení u lékaře	41
Tabulka 13: Formy informování.....	42
Tabulka 14: Rizika vzniku vrozených vývojových vad.....	43
Tabulka 15: Nejznámější rizika vzniku vývojových vad.....	44
Tabulka 16: Amniocentéza	45
Tabulka 17: Vyšetření prováděné ve třech termínech	46
Tabulka 18: Odběr plodové vody pro genetické účely	47
Tabulka 19: Zjištění srdeční vady pomocí ultrasonického vyšetření	48
Tabulka 20: Informovanost těhotných žen o screeningu vývojových vad	49
Tabulka 21: Dostačující podané informace	50
Tabulka 22: Nejznámější vrozená vývojová vada	51
Tabulka 23: Znalost rizik vzniku vývojových vad	52
Tabulka 24: Upřednostňované formy informování	53
Graf 1: Věkové kategorie.....	30
Graf 2: Počet těhotenství.....	31
Graf 3: Počet porodů.....	32
Graf 4: Využívání odborné literatury těhotnými ženami	33
Graf 5: Znalost vrozených vývojových vad.....	34
Graf 6: Nejznámější vrozené vývojové vady	35
Graf 7: Podstoupení screeningového vyšetření vývojových vad.....	36

Graf 8: Screeningová vyšetření vývojových vad	37
Graf 9: Poučení o důvodu vyšetření	38
Graf 10: Poučení o průběhu vyšetření	39
Graf 11: Porozumění poučení	40
Graf 12: Forma poučení u lékaře	41
Graf 13: Formy informování.....	42
Graf 14: Rizik vzniku vrozených vývojových vad	43
Graf 15: Nejznámější rizika vzniku vývojových vad	44
Graf 16: Amniocentéza	45
Graf 17: Vyšetření prováděné ve třech termínech	46
Graf 18: Odběr plodové vody pro genetické účely.....	47
Graf 19: Zjištění srdeční vady pomocí ultrasonického vyšetření	48
Graf 20: Informovanost těhotných žen o screeningu vývojových vad	49
Graf 21: Dostačující podané informace	50
Graf 22: Nejznámější vrozená vývojová vada	51
Graf 23: Znalost rizik vzniku vývojových vad	52
Graf 24: Upřednostňované formy informování	53

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

EKG elektrokardiograf

RTG rentgenové vyšetření

UZ ultrazvuk

VVV vrozené vývojové vady

ÚVOD

Vrozené vývojové vady můžeme charakterizovat jako prenatálně vzniklá vývojová poškození, která většinou trvale a nezvratně poškozují vývoj jedince, nebo zkracují délku jeho života. I když problematika vrozených vývojových vad je velmi podrobně zpracována, stále ještě nejsou odhaleny všechny faktory, které tyto vady mohou u plodu způsobit. Některé faktory ale známe, dá se jim předcházet a jimi způsobené vady se dají diagnostikovat pomocí různých vyšetření. Těmto vyšetřením se podrobuje velké procento budoucích matek, ale ne všechny mají dostatek informací, proč a jaká vyšetření absolvují.

Cílem naší bakalářské práce je zjistit informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství, zda znají vyšetření, která by v těhotenství měly podstoupit a jak jsou informovány o průběhu vyšetření, která absolvují. Právě dobrá informovanost o průběhu vyšetření může pomoci k důvěře a lepšímu vztahu mezi rodičkou a zdravotnickým personálem a k její celkové pohodě.

Charakterizovali jsme nejčastější vrozené vývojové vady a jejich dopad na budoucí vývoj jedince, na to, jak tyto jednotlivé vady mohou být diagnostikovány screeningovými vyšetřeními.

V praktické části jsme se pomocí anonymních dotazníků ptali nastávajících matek, zda vědí o vrozených vývojových vadách, jestli znají screeningová vyšetření VVV, jak o nich byly informovány a jestli si myslí, že tyto informace byly dostačující. Na základě takto vyplněných dotazníků, jsme pak statistickou metodou – tabulky, grafy – shrnuli získané údaje a určili jsme míru informovanosti.

TEORETICKÁ ČÁST

1 Charakteristika vrozených vývojových vad, historie

Vrozené vývojové vady můžeme charakterizovat jako defekty organismu, jež se objevují jako důsledky působení negativních zevních faktorů, nebo genetických dispozic na individuální vývoj plodu. Tyto vady znamenají trvalou odchylku od normální variability druhu, jež vznikla narušením vývojového procesu. Vývojové vady dělíme podle postižení na velké strukturální malformace a malé, kde se porucha projevuje na funkční a biochemické úrovni. Deformace na rozdíl od malformací, nevznikají odchylkou vývojového procesu, ale druhotným narušením dobře se vyvíjejícího orgánu. Další skupinou vrozených vad jsou vrozené odchylky chování.

Teratogen bývá zpravidla definován jako faktor zevního prostředí povahy chemické, fyzikální či biologické, který je schopen vyvolat u potomstva exponovaných jedinců vývojovou/vrozenou vadu (PETERKA, 2010). Aby teratogen ovlivnil vývojový proces plodu, musí dosáhnout určité expoziční dávky.

„Teratologie je nauka o vrozených vadách, tj. o defektech organismu, jež vznikají v důsledku negativního působení zevních a/nebo genetických faktorů na individuální vývoj“ (PETERKA, 2010, s. 14).

Vrozené vývojové vady můžeme rozdělit do 4 skupin, a to v zásadě podle mechanismu jejich vzniku:

malformace: jsou způsobeny abnormálním vývojem orgánu/tkáně, přičemž tento vývoj byl abnormální od samého začátku;

disrupce: jsou způsobeny patologickým procesem, který naruší vývoj orgánu/tkáně, přičemž tento vývoj byl původně normální;

deformace: jsou způsobeny zásahem abnormální síly (fyzického charakteru), která poškodí doposud zdravý orgán/tkáň;

dysplasie: jsou způsobeny abnormálním uspořádáním buněk, formujících příslušný orgán /tkáň (PETERKA, 2010).

První stopy o existenci vrozených vývojových vad můžeme sledovat již v rané historii lidstva, kdy jsou známy nálezy dvouhlavých sošek, nebo skalních kreseb znázorňujících deformované bytosti. Odchytky od normálního vývoje byly připisovány vůli bohů a vždy fascinovaly. Nejstarší písemné záznamy popisující vrozené vady jsou staré 4000 let a pocházejí od starých Babylóňanů. Krutý osud jedinců narozených s vrozenou vadou je dobře znám ze Staré Sparty, kdy takto „poznamenaní“ jedinci byli oficiálně vražděni. A další záznamy jsou známy z Říma, kde narození deformovaného dítěte bylo považováno za zlé znamení. Tento předsudek se pak rychle rozšířil do celé Evropy, což dokládá celá řada písemných záznamů. Zatímco Antická kultura narození deformovaných jedinců tolerovala a někdy jim připisovala i božské výsady, jiná náboženství a kultury naopak toto odsuzovaly, a předsudky spojené s těmito deformacemi vedly k popravám a persekucím (PETERKA, 2010).

Vývojové vady vždy upoutávaly pozornost a to jak obyčejných lidí, tak i seriózních vědců. Velkou mírou přispěl k poznání vzniku vrozených vývojových vad William Harvey, objevitel krevního oběhu. Zejména 19. století bylo velmi úspěšné z hlediska výzkumu vrozených vad. Pozornost byla věnována studiu malformací člověka i zvířat a experimenty na nižších živočišných druzích začaly nahrazovat anatomická pozorování (NOVOTNÁ, 2010). Díky těmto pokusům byla objevena závislost na vnějších faktorech ovlivňujících normální vývoj plodu. Historie teratologie jako samostatného vědního oboru se datuje od roku 1832, kdy začalo vycházet třídílné pojednání o teratologii Geoffroye Saint-Hillara (1832-1837) a vrozená vada přestala být považována za náhodnou hříčku vývoje nepodléhající přírodním zákonům. Tím se otevřela možnost systematickému vědeckému zkoumání (PETERKA, 2010). Od této chvíle se zásadně změnil pohled na vrozené vývojové vady. Dvacáté století přineslo objasnění řady vývojových vad a zároveň na základě výzkumu byly určeny rizikové faktory vedoucí k deformacím plodu.

Bohužel k historii vrozených vývojových vad patří i aféra na přelomu 50. a 60. let 20. století, kdy se v souvislosti s užíváním thalidomidu, lékem podávaným těhotným ženám na zmírnění ranních nevolností, narodilo po celém světě až 10.000 dětí se závažnými malformacemi. Převážně šlo o vady horních nebo dolních končetin. Především tato nešťastná událost vedla k bouřlivému rozvoji teratologie.

1.1 Vrozené vývojové vady

Předpokládá se, že se ročně na Zemi narodí asi 7,9 mil. lidí s vrozenou vývojovou vadou, z nichž 3,3 mil. zemře do 5 let po narození a 3,2 mil. jsou mentálně nebo fyzicky nezpůsobilí vést normální život. Vzhledem k velkým geografickým rozdílům v incidenci vrozených vývojových vad je zřejmé, že jejich vznik ovlivňuje různé zevní podmínky, jimž jsou plody vystaveny v prenatálním období, výsledek působení pak závisí na genetické výbavě exponovaných (HRUBÁ, 2011).

Vrozené vývojové vady si můžeme rozdělit na vady orgánových soustav a na vady chromozomální aberace. První skupinu charakterizují především:

- vrozené vady trávicího systému,
- vrozené vady nervové soustavy,
- vrozené srdeční vady,
- vrozené vývojové vady močových cest.
- **Jako příklad pro druhou skupinu vrozených vývojových vad můžeme uvést**
- Downův syndrom,
- Turnerův syndrom.

1.2 Vrozené vývojové vady trávicího systému

K vadám trávicího systému patří rozštěpové vady ústní dutiny, brániční kýla, rozštěpy břišní stěny a různé obstrukce gastrointestinálního traktu. Léčí se chirurgicky. Pooperační období u novorozenců s těmito vadami je velice náročné a vyžaduje komplexní péči.

- Omfalokéla

Je to defekt břišní stěny a je charakteristický vyhřeznutím střevních kliček do pupečníku. Je vždy kryta parietálním peritoneem nebo amniální membránou. Může být doprovázena vadami srdce a vylučovací soustavy nebo chromozomálními anomáliemi (HÁJEK, 2000).

- **Gastroschíza**

Defekt přední stěny břišní je pod pupkem 2-5 centimetrů, častěji vpravo. Střeva nejsou kryta membránou. Inzerce pupečníku je však normální. Gastroschíza je ve většině případů doprovázená další vadou gastrointestinálního traktu (HÁJEK, 2000).

- **Rozštěpy**

Můžeme dělit na kompletní nebo inkompletní, jedno-či oboustranné, rozštěpy postihující ret, tvrdé a měkké patro. Dnes se však dají poměrně dobře léčit chirurgickými zásahy. Následná léčba pak vyžaduje spolupráci pediatra, chirurga, stomatologa, ale i logopeda. Velký podíl na zdárném průběhu léčby mají ale především rodiče takto postiženého dítěte, příloha D, E.

K nejurgentnějším vadám trávicí soustavy patří brániční kýla. Při deformaci bránice dochází k přesunu orgánů břišní dutiny do dutiny hrudní a tím dochází k chybnému vývoji plic. Po narození se tato vada projevuje především cyanózou a vpadlým bříškem. Tyto vady lze prenatalně diagnostikovat díky screeningovým markerům, ultrazvukovým vyšetřením a RTG vyšetřením.

1.3 Vrozené vývojové vady nervové soustavy

U těchto vrozených vad je prognóza léčení většinou velice nejistá a některé bohužel nejsou slučitelné s dlouhodobým přežitím novorozenců. Poslední dobou zaznamenané snížení incidence defektů neurální trubice je výsledkem biochemického a ultrazvukového screeningu a pravděpodobně i zlepšením výživy (CALDA, 2004). K nejvýznamnějším vadám nervové soustavy patří:

- **Anencefalie**

„Z lebky postiženého plodu je vytvořena pouze obličejová část. Obnažená spodina lební je pokryta cévnatou tkání s rudimenty nervové tkáně“ (CALDA, 2004, s. 54). Je inkompatibilní s přežitím.

- **Encefalokela**

Taktéž jde o defekt neurální trubice, tentokrát jsou poškozeny membránové i kostěné obaly, které obalují mozek. Část mozku se tímto defektem dostává skrze lebku v útvaru krytém kůží i mozkovými plenami. Tato vada je spojená často s mikrocefalií nebo hydrocefalem. Míra úmrtnosti se pohybuje mezi 60-100 % (ŠÍPEK, 2005).

- Hydrocefalus

Hydrocefalus je vrozená vada charakterizovaná nahromaděním většího množství mozkomíšního moku v komorovém systému mozku (hydrocefalus internus) nebo mezi mozkem a dura mater (hydrocefalus externus). To je často spojeno s deformitami lebky (makrocefalie - nadprůměrně velká calva). V důsledku toho se sekundárně zvětšuje velikost hlavičky plodu a dochází k poškození dalšího vývoje mozku. Příčin vzniku existuje řada. Vyskytuje se samostatně nebo je součástí syndromů (ŠÍPEK, 2005).

- Mikrocefalie

Pokud je obvod lbí menší než 2 směrodatné odchylky pro daný věk a pohlaví, jedná se o mikrocefalii. Vždy se ale musí brát ohled na délku a hmotnost těla. Malá lebka je patrná ihned po narození. Příčiny mohou být jak genetické, spojené s poruchou vývoje mozku, tak intrauterinní poškození mozku (ŠÍPEK, 2005).

1.4 Vrozené srdeční vady

Tyto vady se projevují již v novorozeneckém období a to především cyanózou, nebo selháváním srdeční činnosti. Mezi příznaky poukazující na vrozenou srdeční vadu patří již zmíněná cyanóza, špatně hmatný puls, šelest na srdci, chladné končetiny, tachykardie.

K nejvýznamnějším srdečním vadám patří:

- Transpozice velkých tepen

Princip této vady je, že „velké cévy“, tzn. aorta a plicnice, neodstupují ze srdce jako ve fyziologickém stavu, ale aorta odstupuje z pravé komory a plicnice odstupuje z levé komory. Po porodu a přerušení pupečníku se dostává novorozenec do prohlubující se cyanózy a těžké hypoxie. V tomto případě se vyžaduje urgentní operační péče. Bohužel i dnes je stále vysoká mortalita u této vady (SLANÝ, 2008).

- Atrézie plicnice bez defektu komorového septa

Tato vada je charakterizována srostlými cípy chlopně plicnice, projevuje se především cyanózou a závažnou hypoxemií a tachypnoí.

- Atrézie trojcípé chlopně

Je neprůchodnost trojcípou chlopní. Krev pak musí téct z pravé síně defektem v septu do levé síně, odkud teče smíšená krev bohatá i chudá na kyslík do levé komory a odtud tato krev proudí jednak do celého těla, jednak se krev vrací na pravou stranu do pravé komory a odtud plicnicí do plic (SLANÝ, 2008).

- Fallotova tetralogie

Skládá se ze 4 komponentů. Jsou to: zúžení plicnice při jejím výstupu z pravé komory, hypertrofie a dilatace pravé komory, defekt komorového septa, tzn. nasedající aorta (SLANÝ, 2008). Tato poměrně složitá vada se projevuje až kolem 6.-12. měsíce. Mezi projevy patří dušnost, křeče, dítě si přitahuje dolní končetiny k trupu a sedá si do podřepu. Na rentgenu hrudníku je vidět velké tzv. „dřevěné“ srdce. Léčba je chirurgická.

- Hypoplázie levého srdce

Bývá spojena s atrezií nebo těsnou stenózou aorty či mitrální chlopně. Brzy po porodu se objevuje tachypnoe, dyspnoe, miminko je až nápadně bledé, pulsy jsou až nehmatné na všech končetinách.

- Kaortace aorty

Jedná se o zúžení aorty v oblasti jejího oblouku. Vada je riziková pro dítě zejména pro možnost ruptury intrakraniální cévy při hypertenzi zde přítomné, se všemi možnými následky z takového krvácení vyplývajícími, včetně exitu. Objevují se bolesti hlavy, na horních končetinách výrazný puls a při delší chůzi jsou klaudikační potíže. Vadu je nutné operovat (SLANÝ, 2008).

- Interrupce aortálního oblouku

Jde o úplné přerušení aortálního oblouku a současně defektu komorového septa. Dále se vyvíjí multiorgánové selhání s metabolickým rozvratem.

Většina těchto vad se již léčí chirurgicky. Diagnostikovat se dají pomocí ultrazvukového vyšetření a po narození dítěte se zjišťují příznaky na RTG a EKG.

1.5 Vrozené vývojové vady močových cest

Tyto vady patří v současné době k nejčastějším vrozeným vývojovým vadám u novorozenců, ale z poměrně velké části jsou celkem dobře léčitelné. Dají se odhalit už při prenatálním ultrazvukovém vyšetření.

Do skupiny vrozených vývojových vad močových cest můžeme pro příklad zařadit:

- Hydronefróza

Název není správný, jde o patologickou dilataci vývodného systému ledviny, kdy pánvička je tak zvětšená, že utlačuje vlastní parenchym ledvin (SLANÝ, 2008). Touto vadou jsou často postiženy ledviny, které mají anomální polohu či tvar.

- Hydroureter

Je široký a mnohokrát kolínkovitě zprohýbaný močovod, bývá spojen s hydronefrózou.

- Ureterokela

Jde o cystickou dilataci distální submukózní části ureteru. Může tvořit přepážku odtoku moči.

U vrozených vad ledvin, dochází často k minimální funkčnosti tohoto orgánu. K takovýmto vrozeným vadám patří např.:

- Ektopie ledvin/y

Jedna nebo dvě ledviny nejsou uloženy na obvyklém místě, nová lokalizace je obvykle v malé pánvi (SLANÝ, 2008). Tato situace se často prozradí hematurií.

- Hypoplázie

Může být jedno nebo oboustranná. Jednostranná hypoplastická ledvina bývá často infikována zánětem a je příčinou nefrogenní hypertenze, při oboustranné hypoplázii stav směřuje do chronické renální insuficience, hypertenze a opakovaných infekcí ledvin (SLANÝ, 2008).

- Podkovitá ledvina

Nejčastěji se spojí dolní póly ledvin (SLANÝ, 2008). Patří mezi anomálie tvaru, která nemá vliv na funkci ledvin. Přes místo srůstu vedou oba močovody. Díky tomu dochází k mechanickému útlaku a poruše odtoku moče.

1.6 Downův syndrom

Patří k nejběžnějším chromozomálním poruchám a také k nejčastěji rozpoznatelným příčinám mentální retardace. Vyskytuje se průměrně u jednoho ze 700 narozených dětí ve všech etnických skupinách. Rodí se více chlapců s Downovým syndromem než dívek, rozdíl je však jen nepatrný (SELIKOWITZ, 2005). První zaznamenaná osoba s charakteristickými rysy byla nalezena v Německu roku 1505. Jako samostatná diagnóza byl však Downův syndrom uznán až v roce 1866, kdy doktor John Langdon Down, anglický lékař pracující v Surei, poprvé popsal charakteristické rysy tohoto syndromu. Doktor Down příčinu popsané diagnózy neznal (SELIKOWITZ, 2005). Podstata tohoto syndromu zůstala skryta až do roku 1959, kdy byla jako příčina označena trisomie chromosomu 21 francouzským genetikem a pediatrem Jérôme Lejeunem. Výzkum tohoto syndromu ale stále probíhá a zaměřuje se především na identifikaci genů, jejichž trojnásobná přítomnost je za rozvoj typického fenotypu zodpovědná (SELIKOWITZ, 2005).

„U Downova syndromu bylo popsáno více než 120 charakteristických příznaků. Mnoho dětí jich nemá víc než šest nebo sedm. S výjimkou jistého stupně mentálního postižení neexistuje ani jeden příznak, který by se musel vyskytnout u všech postižených“ (SELIKOWITZ, 2005, s. 40). Typická facies je u Downova syndromu způsobena oční řasou – epikantem a vzhůru směřující oční štěrbinou, nízko posazenými ušima a zvětšeným jazykem - makroglosií. Dalšími typickými projevy syndromu jsou: generalizovaná svalová hypotonie, těžká mentální retardace, přidružené vrozené vady – zejména vrozené vady srdce. Průměrná doba přežití činí něco málo přes 40 let, postižení jedinci často umírají právě na rizika spojená s vrozenými srdečními vadami. Downův syndrom bohužel nelze léčit, mohou se pouze díky chirurgickým zákrokům odstraňovat jednotlivé vady – např. srdeční. Díky prenatální diagnostice je možné tuto vrozenou vadu poměrně brzy odhalit. Pomocí biochemických markerů a ultrazvukových markerů (přítomnost nosní kosti, délka stehenní kosti apod.) jsou v závislosti na věku matky (vyšší věk matky znamená vyšší populační riziko chromosomálních aberací) vytipována

těhotenství s vyšším rizikem Downova syndromu (mluvíme o pozitivním screeningu). V tomto případě je doporučena konzultace u klinického genetika, který může nabídnout provedení některé z invazivních vyšetřovacích metod za účelem získání vzorku pro vyšetření karyotypu plodu, příloha F.

1.7 Turnerův syndrom

Syndrom byl pojmenován podle amerického endokrinologa Henryho Turnera, který v roce 1938 popsal sedm případů žen se znaky charakterizující toto postižení. Toto onemocnění se objevuje pouze u dívek. Místo páru tvořeného u zdravých dívek dvěma chromozomy X (od každého rodiče jeden) má postižená dívka pouze jeden X chromozom. Právě kvůli chybějícímu chromozomu bývá také syndrom označován jako monozomie X (ĎÁPALOVÁ, 2011).

Konstantním znakem je dysgeneze ovarií s estrogenním deficitem a malý vzrůst (ĎÁPALOVÁ, 2011). Nadějí na otěhotnění je umělé oplodnění s použitím darovaných oocytů. U takto postižených dívek jsou časté vrozené vady očí a další velmi nápadnou známkou Turnerova syndromu je kožní řasa po stranách krku, která vytváří dojem širokého krku. Vrozené vady kardiovaskulárního systému, jsou dalším častým příznakem. Vrozené vady kardiovaskulárního systému, především levého srdce a velkých cév, se vyskytují až u 75 % pacientek. Díky tomu se tyto pacientky řadí mezi velmi rizikovou skupinu z pohledu gravidity (ĎÁPALOVÁ, 2011).

Turnerův syndrom sám o sobě vyléčit nelze, mohou být léčeny pouze jeho příznaky či onemocnění s ním spojená (onemocnění štítné žlázy, cukrovka, vysoký krevní tlak, osteoporóza apod.). V léčbě se používá růstový hormon a hormonální substituční terapie, která musí být obvykle podávána až do menopauzy. Některá onemocnění srdce lze léčit chirurgickým zákrokem.

Toto onemocnění lze diagnostikovat již na ultrazvukovém vyšetření, kdy je zřejmé tzv. prosáknutí záhlaví. Dále je matce doporučeno další vyšetření – amniocentéza, příloha G.

2 Moderní diagnostické metody

Prenatální diagnostika ve spolupráci s porodnictvím a lékařskou genetikou mají významnou úlohu v prevenci dědičných chorob a vrozených vývojových vad. Také zásadním způsobem ovlivňují zdravotní stav dalších generací.

Pro provádění prenatálního screeningu jsou jasně dané podmínky. Jsou to: souhlas těhotné, odběr v přesně stanovené délce gravidity, dostatečný počet vyšetření v imunoanalytické laboratoři, uznávaná metoda výpočtu rizika a screeningová strategie, externí i interní kontrola kvality laboratoře a průběžné monitorování výsledků (CALDA, 2004).

2.1 Ultrazvuková diagnostika

Ultrasonografická diagnostika plodu se pro svou názornost, dostupnost, opakovatelnost a bezpečnost stala rutinním vyšetřením, od kterého si slibujeme přesné posouzení morfologie, ale i některých funkčních parametrů jedince, vyvíjejícího se in utero. I přes poměrně rozsáhlé studie se do dnešního dne nepodařilo prokázat jakékoliv kauzální spojitost mezi opakovaným UZ vyšetřením fétu a jeho poškozením (KUDELA, 2004). Patří mezi neinvazivní postupy.

V dnešní době je hodně využíván 3D ultrazvuk, který umožňuje trojrozměrný pohled na miminko. Nejlepší doba na jeho provedení je mezi 22. - 28. týdnem těhotenství. Toto vyšetření se provádí na přání rodičů. Ovšem díky podrobné vizualizaci obličeje plodu jsou dobře rozpoznatelné například rozštěpy horního patra nebo znaky Downova syndromu.

Většinu vrozených vývojových vad se v současné době snažíme zjistit v prvním trimestru gravidity. Základní období pro ultrazvukovou genetickou diagnostiku jednotlivých vad a defektů je zatím 2. trimestr těhotenství, kdy hlavní těžiště prenatální ultrazvukové diagnostiky leží kolem 20. týdne těhotenství (KUDELA, 2004). Ve třetím trimestru se zaměřujeme na vrozené vývojové vady, které se mohou objevit pozdě.

Třístupňový ultrazvukový screening se provádí mezi 10.-15. týdnem, 18.-22. týdnem a 30.-32. týdnem těhotenství k zjištění vrozených vývojových vad a defektů. Vyšetření trvá asi 15 minut. Obvykle první ultrazvukové vyšetření se provádí vaginálně, aby se lépe prohlédl plod, když děloha je jen mírně zvětšená. Druhé a třetí vyšetření se provádí zevně přes stěnu břišní.

Deformity hlavičky, trupu a končetin se kontrolují při rutinním vyšetření. Na hlavičce kontrolujeme velikost, tvar, mozkové komory. U obličeje jsou to rozštěpové vady, tvar nosu a posazení obou orbit. Při hodnocení kontinuity povrchu tělíčka je dobře z podélné i příčné projekce zobrazit průběh páteře k vyloučení poměrně častých defektů neurální trubice (KUDELA, 2004). Na končetinách jsou dobře posouditelné až po jednotlivé prstíky. Díky tomuto vyšetření zjistíme některé srdeční vady, rozštěpy neurální trubice, srostlice, skeletální defekty, hydrocefalus, vady gastrointestinálního traktu, defekty v oblasti uropoetického traktu a další, příloha H.

2.2 Amniocentéza

Nejčastější invazivní zákrok prenatalní diagnostiky, kterým se zjišťuje zdravotní stav plodu, je amniocentéza. „*Podstatou je trasabdominální průnik speciální punkční jehly do amniální dutiny. Výkon je podmíněn kontrolou ultrazvukovým přístrojem, aby se vyloučilo poranění plodu a pokud možno se neporanila placentární tkáň*“ (KUDELA, 2004, str. 270). Rizika pro matku jsou zavlečení infekce do dutiny břišní nebo perforace střev. Bezprostřední komplikace jsou krvácení, bolest břicha, amniální „leakage“ (částečné odtékání plodové vody) do 4 týdnů po výkonu (CALDA, 2004). Většina žen se tohoto zákroku bojí, díky obavám z potratu plodu. V České republice je toto riziko 1 %. U plodu je možnost poranění očí nebo také zavlečení infekce. Patologické stavy jsou signalizovány změnou barvy, například červená znamená čerstvé krvácení, tmavě hnědá značí starší krvácení nebo odumření plodu. Fyziologická barva plodové vody je slabě nažloutlá a tekutina je řídká. Doba pro získání výsledků je 2-3 týdny (KUDELA, 2004).

Mezi indikace k amniocentéze patří: matka starší 35 let, otec starší 50 let, pozitivní triple test, rodiče s abnormálním karyotypem, vrozené poruchy metabolismu, předcházející porod/potrat plodu a chromozomální abnormalitou, ultrazvukem zjištěné morfologické odchylky u plodu, včetně tzv. „soft markerů“ (CALDA, 2004).

Transabdominální amniocentéza je pro genetické účely prováděna v období mezi 15.-24. týdnem gravidity, kdy se odebírá asi 20 ml plodové vody (KUDELA, 2004). Některá pracoviště toto vyšetření provádí od 12. do 13. týdne těhotenství a to z časových důvodů, nazývá se tzv. časnou amniocentézou, příloha CH.

Zjistit se dá tímto vyšetřením spoustu věcí. Zjistitelné jsou všechny chromozomální vady, ale také nemoci, které chromozomální defekt nemají, například rozštěpy nervové trubice. Vyšetření provádí genetik, který detekuje podle typu syndromu danou nemoc. Typů syndromů jsou stovky.

2.3 Biochemický screening

Tak zvaný double nebo triple test podle počtu vyšetřovaných markerů. Vychází z poznatků, že hladina fetálního alfa-1-fetoproteinu (AFP) ve druhém trimestru gravidity jsou zvýšeny nad 2,5 násobek mediánu i případů otevřených poruch uzávěru neurální trubice, jako jsou rozštěpové vady páteře, anencefalie, dále pak rozštěpové vady přední břišní stěny a u nefrotického syndromu. Snížené hladiny tohoto významného markeru mohou signalizovat některé chromozomální aberace plodu, jako např. Downův syndrom. Testy jsou ve specializovaném algoritmu počítačového programu kombinovány s aktuální výškou těhotenství, paritou a váhou těhotné ženy a výsledkem je hodnota rizika pro výše uvedené vrozené vady. Za hranici se většinou uvádí hodnota 1:2502, což je riziko pro Downův syndrom u 35leté ženy. Program je obtížně použitelný pro vícečetná těhotenství (KUDELA, 2004).

Ve snaze o přesunutí vyšetření do časnějších stádií těhotenství při vyšetření byl vypracován algoritmus markerů s výpovědní hodnotou v prvním trimestru. Jsou to pregnancy associated protein (PAPP-A) a volná beta podjednotka cg, jejichž citlivost je přibližně shodná jako u markerů druhého trimestru. V kombinovaném testu se integrují výsledky biochemických markerů prvního a druhého trimestru s hodnotou prosáknutí záhlaví a vizualizací nosní kůstky. Test dosahuje nejvyšší záchytnosti – až 89 %, ale z psychologického hlediska je zde nepříznivá delší doba nutná k získání konečného výsledku. (KUDELA, 2004)

2.4 DNK analýzy

Moderní metodou sloužící k diagnostikování především Turnerova a Downova syndromu a trizomie 13. a 18. chromozomu je v dnešní době velkou mírou využívána tzv. DNK analýza, což je chromozomální vyšetření. Technika fluorescenční in situ hybridizace (FISH) je spolehlivá moderní metoda molekulární cytogenetiky (KUDELA, 2004). Odebírá se nepatrné množství biologického materiálu. Výsledky jsou hotové již do 24 hodin.

Časná diagnostika vývojových vad v prenatalním období je nesmírně důležitá. U řady vrozených vývojových vad je možné upravit prenatalní, perinatální i postnatální péči takovým způsobem, že je do velké míry eliminován negativní vliv příslušné vady (časné chirurgické korekce závažných srdečních vad apod.). Vzácně je možná i prenatalní terapie plodu (například u obstrukčních vývojových vad močového systému). V případě závažných či se životem neslučitelných vývojových vad je v řadě zemí světa v souladu s platnou legislativou možné těhotenství předčasně ukončit a plod tak usmrtit. Vždy ale záleží na matce, na jejím přístupu a odpovědnosti, na jejím přesvědčení a konečném rozhodnutí. A právě proto je velice důležité, aby nastávající matky měly k dispozici všechny možné informace a aby tyto informace byly především vždy srozumitelné.

3 Možné formy informování těhotných žen o vrozených vývojových vadách

Jsou různé formy, jak těhotné ženy mohou získávat informace o vrozených vývojových vadách. Nejvíce využívané jsou komunikace se zdravotnickým personálem, literatura a internet. Každá nastávající matka si vybere pro sebe nejvhodnější způsob, jak informace získat. Jak ale zjistit, který je nejlepší? A který zdroj dodá nejpřesnější a ucelené informace?

3.1 Komunikace

Lidská komunikace je složitý, mnohvrstevný proces závislý na individuální psychice, inteligenci, na výši vzdělání a na individuálních a sociálních zkušenostech, například na schopnosti reflektovat zvykové konvence a kulturní tradice (LINHARTOVÁ, 2007). Komunikace je bio-sociální výbavou člověka. Svou vyvinutostí, rozvojem komunikačních dovedností a výchovou v rodině se individuálně liší. Vztah mezi zdravotnickým pracovníkem a pacientem je jeden ze základních. Díky dobrému vztahu vzniká u pacientky především důvěra, která je velice důležitá pro obě strany.

Komunikace je nejjednodušší způsob, jak se ženy informují. Probíhá v ordinaci při běžné pravidelné kontrole. Ženy se mohou hned na místě zeptat na vše, co je zajímavé. Při takové komunikaci zdravotnický personál podává podrobné informace o tom, jaké vyšetření ženu čeká, kdy ho musí absolvovat, jak dané vyšetření bude přesně probíhat, ale také nabízí uklidnění a porozumění.

3.2 Literatura

Dalším způsobem, jak získat informace jsou knihy a časopisy. Pro nastávající matky vychází mnoho literatury a tiskovin s tematikou o průběhu těhotenství a přípravy na samotný porod.

Na trhu jsou dnes časopisy jako je Maminka, Betyňka, Zdraví a další. Jsou v nich i odborné články, které píše lékaři. Vždy se týkají nějakého konkrétního tématu, které je pro nastávající matku zajímavé, např. od orientace v těhotenské průkazce přes odborná vyšetření, až po samotný porod.

Knihy jsou průvodcem celým těhotenstvím. Přípravují nastávající matky na průběh těhotenství, kdy a jaká vyšetření je čekají, co si připravit pro miminko a jak se připravit na jeho příchod do rodiny.

3.3 Internet

Internet je dnes nedílnou součástí informovanosti. Matky ho využívají především, když nerozumí informacím, které se dozvěděly od zdravotnického personálu. Je to jejich první volba po příchodu domů. Bohužel ne všechny stránky jsou zpracovány profesionálně a některé údaje mohou být překroucené nebo neúplné. Proto je důležité, aby si všechny informace získané na internetu ověřily u svého ošetřujícího lékaře.

PRAKTICKÁ ČÁST

4 Průzkum

4.1 Průzkumný problém

Informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství.

4.2 Průzkumné cíle

Cíl 1. Zjistit, jak jsou těhotné ženy informovány o screeningu vrozených vývojových vad.

Cíl 2. Zjistit, kolik procent těhotných žen je spokojeno s poskytnutými informacemi o screeningovém vyšetření vrozených vývojových vad.

Cíl 3. Zjistit, jak jsou těhotné ženy informovány o vrozených vývojových vadách.

Cíl 4. Zjistit, jakou formu informování těhotné ženy upřednostňují.

4.3 Průzkumné otázky

Otázka 1. Předpokládáme, že těhotné ženy nejsou informovány o screeningu vrozených vývojových vad.

Otázka 2. Předpokládáme, že většině těhotných žen nejsou podané informace dostačující.

Otázka 3a. Předpokládáme, že těhotné ženy znají především Downův syndrom.

Otázka 3b. Předpokládáme, že těhotné ženy neznají rizika vzniku vrozených vývojových vad.

Otázka 4. Předpokládáme, že těhotné ženy upřednostňují získávání informací od odborného zdravotnického personálu než z internetu.

4.4 Metodika průzkumu

Metodika průzkumu je kvantitativní, aplikovaná. K získávání informací jsme zvolili nestandardizovaný dotazník vlastní konstrukce. Průzkumné šetření bylo prováděno v období od 1.1.2012 do 1.3.2012.

4.5 Průzkumný vzorec

Průzkumný vzorec tvořily těhotné ženy. Respondentky byly vybrány v prenatálních ambulancích v nemocnicích v Pardubicích a Chrudimi. Při výběru nebyl rozhodující věk (věková hranice respondentek od 15 do 44 let). Výběr zkoumaného vzorku byl cílený.

4.6 Technika dotazníku

Dotazník se skládá z 19 položek. V první otázce respondentky doplňovaly věk, ve druhé po kolikáté jsou těhotné a ve třetí po kolikáté budou rodit. Pouze u tří položek mohly ženy doplnit odpověď. Zbylé položky byly uzavřené, ve kterých těhotné ženy mohly zvolit libovolný počet odpovědí.

Dotazníků bylo rozdáno 100. Návratnost byla 100 %.

Získaná data jsou zpracována do tabulek a grafů. K průzkumné otázce 1 se vztahovaly položky 7, 8, 16, 17, 18, 19. K průzkumné otázce 2 to byly položky 9, 10, 11, 12. Průzkumnou otázku 3 jsme ověřovali položkami 5 a 6. K průzkumné otázce 4 se vztahovaly položky 14 a 15. A k průzkumné otázce 5 to byly položky 13. Položky 1, 2 a 3 byly zaměřené na sběr osobních údajů. (Příloha A)

5 Výsledky vlastního průzkumu

Položka 1 – Do jaké věkové kategorie patříte?

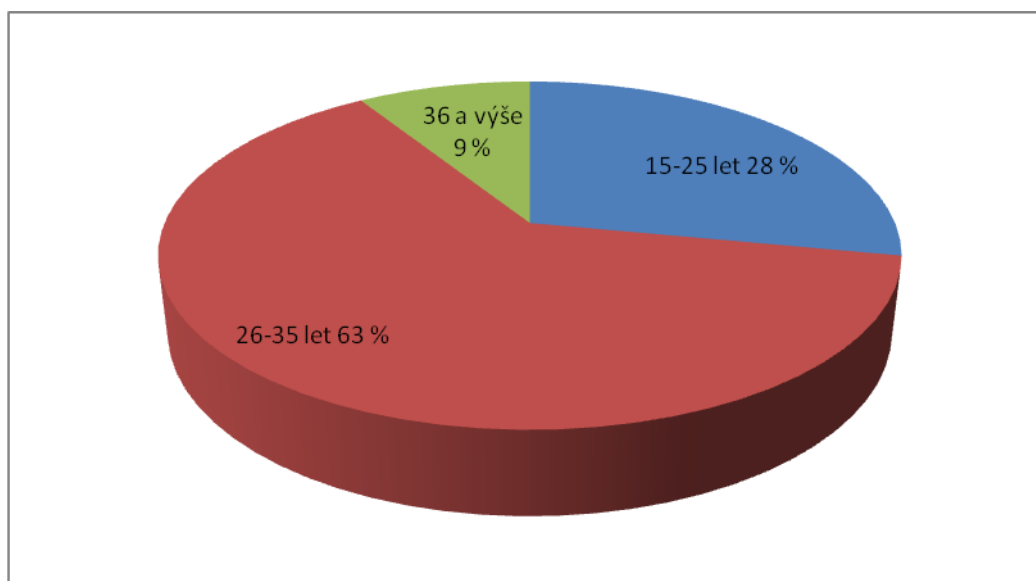
15-25 let

26-35 let

36 let a výše

Tabulka 1 - Věkové kategorie

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
15-25 let	28	28 %
26-35 let	63	63 %
36 a výše	9	9 %
Celkem	100	100 %



Graf 1- Věkové kategorie

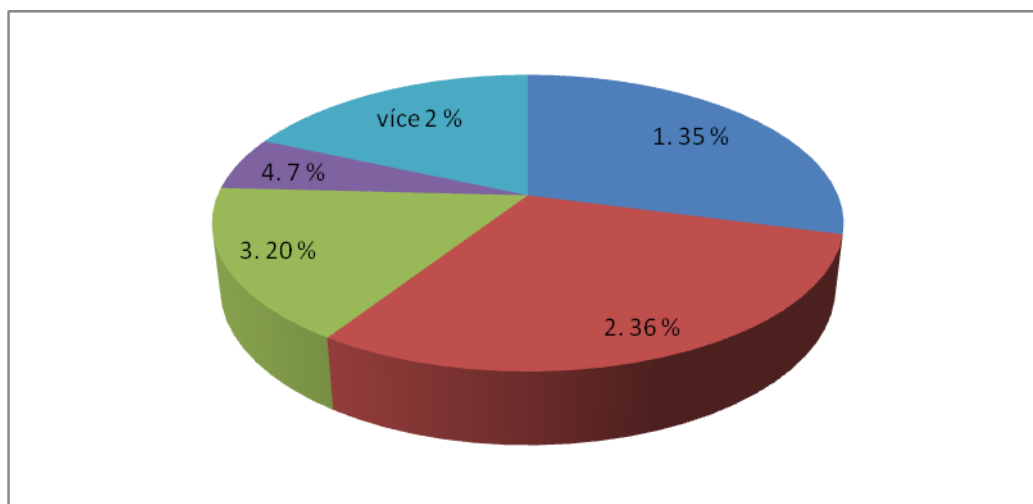
Položka 1 ukazuje, že 28 respondentů (28 %) bylo ve věku 15-25 let. Ve věku 26-35 let bylo 63 respondentů (63 %). Pouze devíti respondentům (9 %) bylo 36 a výše let.

Položka 2 – Po kolikáté jste těhotná?

- 1.
 - 2.
 - 3.
 - 4.
- Více

Tabulka 2 - Počet těhotenství

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
1.	35	35 %
2.	36	36 %
3.	20	20 %
4.	7	7 %
více	2	2 %
Celkem	100	100 %



Graf 2 - Počet těhotenství

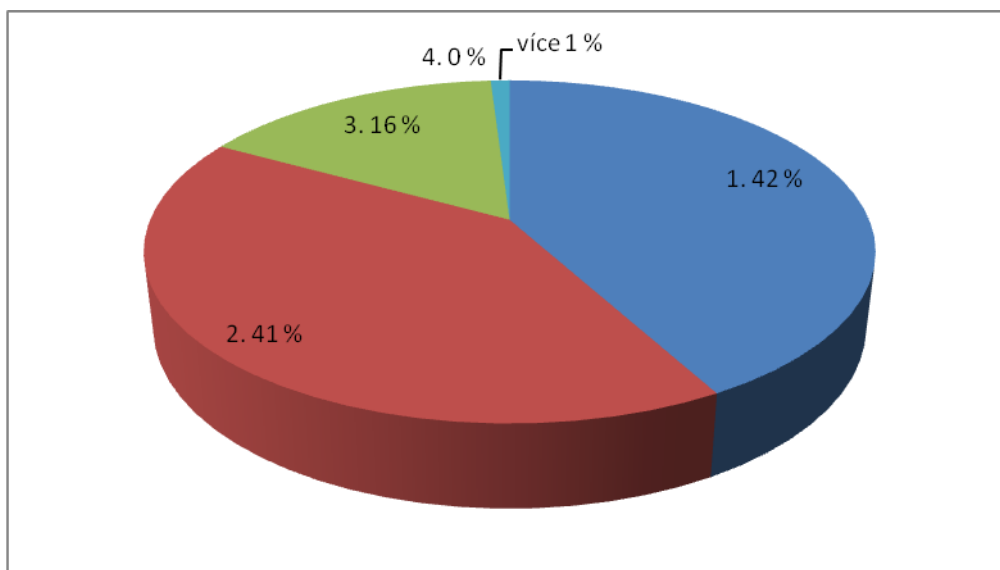
Celkem 35 respondentů (35 %) odpovědělo v položce 2, že jsou těhotné poprvé. Dalších 36 respondentů (36 %) otěhotnělo podruhé. Potřetí otěhotnělo 20 respondentů (20 %) a po čtvrté 7 respondentů (7 %). Pouze 2 respondenti (2 %) byli těhotní více krát.

Položka 3 – Po kolikáté rodíte?

- 1.
 - 2.
 - 3.
 - 4.
- více

Tabulka 3 - Počet porodů

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
1.	42	42 %
2.	41	41 %
3.	16	16 %
4.	0	0 %
více	1	1 %
Celkem	100	100 %



Graf 3 - Počet porodů

Z oslovených 100 respondentů jich 42 (42 %) odpovědělo v položce 3, že rodí poprvé. 41 respondentů (41 %) rodilo podruhé. Potřetí rodilo 16 respondentů (16 %) a po čtvrté 0 respondentů (0 %). Pouze 1 respondenti (1 %) rodil více krát.

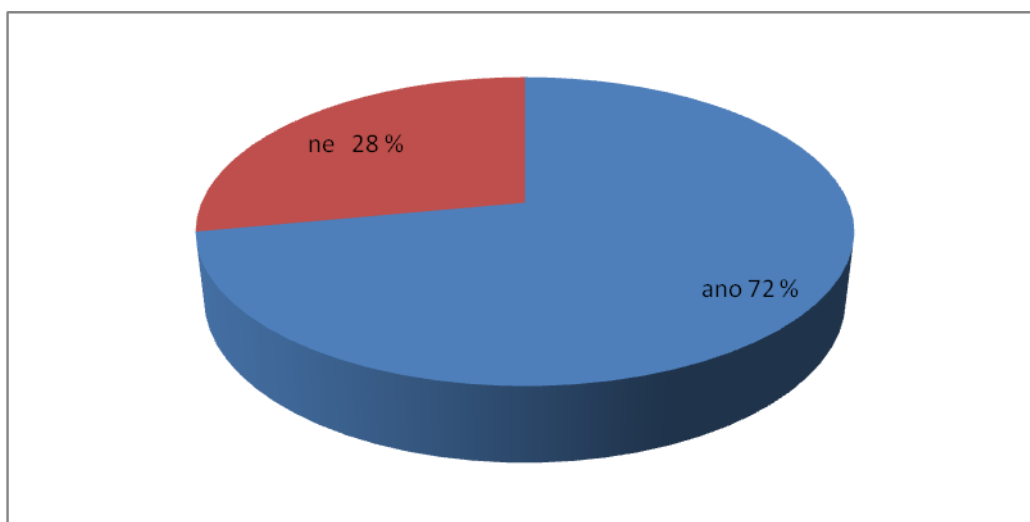
Položka 4 – Četla jste odbornou literaturu o těhotenství?

Ano

Ne

Tabulka 4 - Využívání odborné literatury těhotnými ženami

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	72	72 %
Ne	28	28 %
Celkem	100	100 %



Graf 4: Využívání odborné literatury těhotnými ženami

Na položku 4 odpovědělo 72 respondentů (72 %) ano a (28 %) respondentů ne.

Položka č. 5 – Znáte nějaké vrozené vývojové vady?

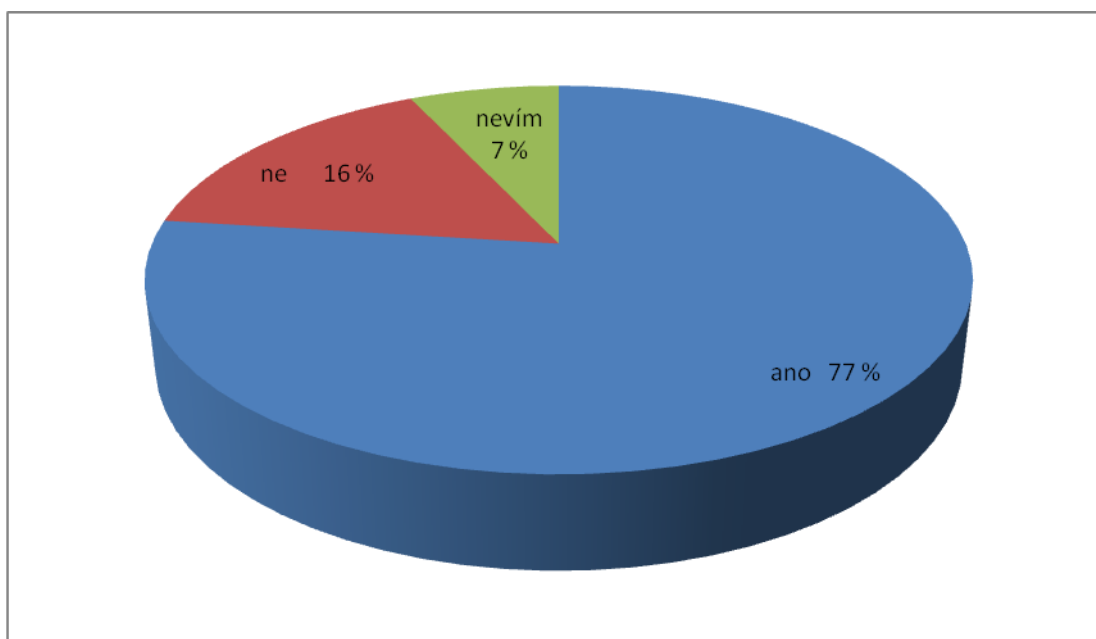
Ano

Ne

Nevím

Tabulka 5 - Znalost vrozených vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	77	77 %
Ne	16	16 %
Nevím	7	7 %
Celkem	100	100 %



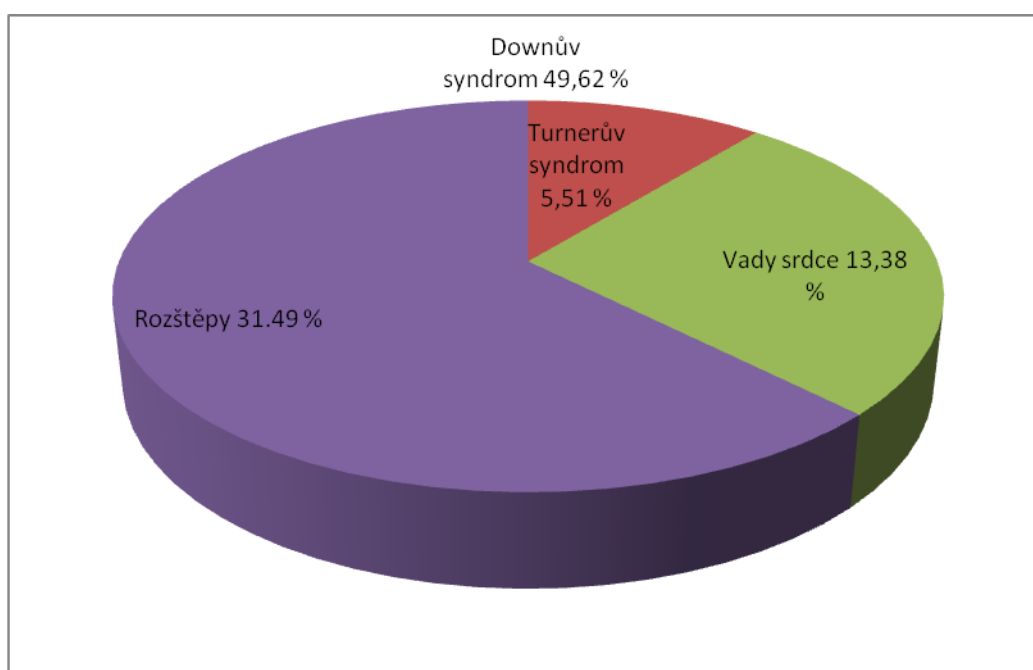
Graf 5 - Znalost vrozených vývojových vad

Na položku 5 odpovědělo 72 respondentů (72 %) ano, 16 (16 %) ne. Odpověď nevím zvolilo 7 respondentů (7 %).

Položka č. 6 – Pokud byla u předchozí otázky odpověď ANO, vypište jaké.

Tabulka 6 - Nejznámější vrozené vývojové vady

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Downův syndrom	63	49,62 %
Turnerův syndrom	7	5,51 , %
Vady srdce	17	13,38 %
Rozštěpy	40	31,49 %
Celkem	127	100 %



Graf 6 - Nejznámější vrozené vývojové vady

Na položku 6 bylo 49,62 % odpovědí Downův syndrom a 31,49 % rozštěpy. Pouze 5,51 % respondentů odpovědělo Turnerův syndrom. Zbýlých 13,38 % respondentů odpověděli vady srdce.

Položka 7 – Podstoupila jste screeningové vyšetření vrozených vývojových vad?

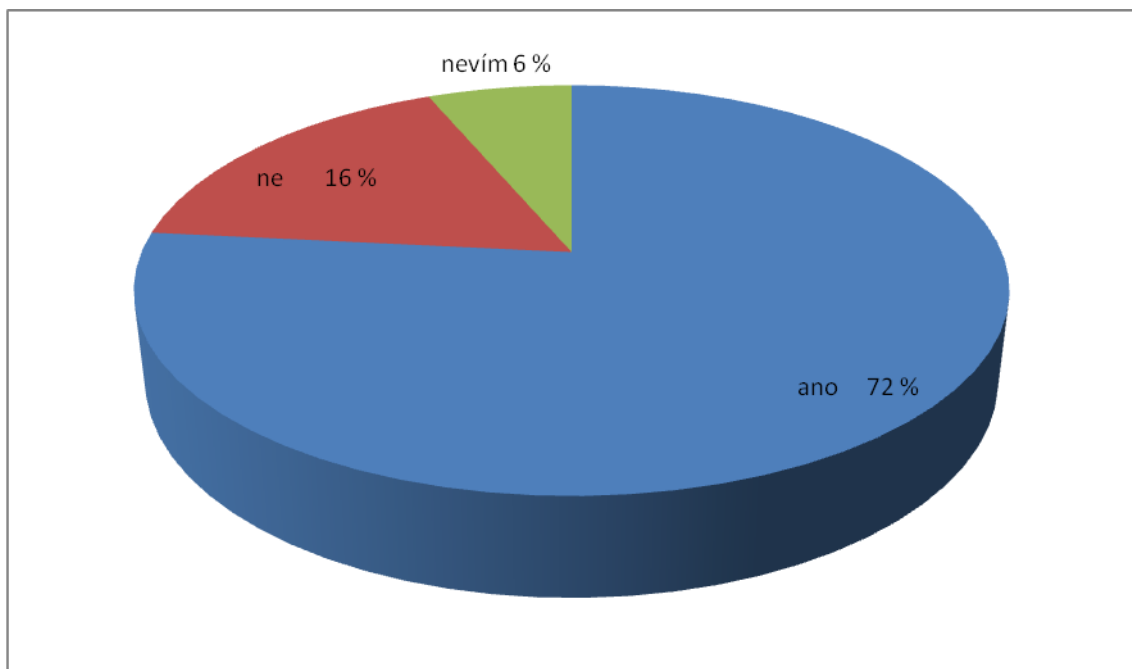
Ano

Ne

Nevím

Tabulka 7 - Podstoupení screeningového vyšetření vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	78	78 %
Ne	16	16 %
Nevím	6	6 %
Celkem	100	100 %



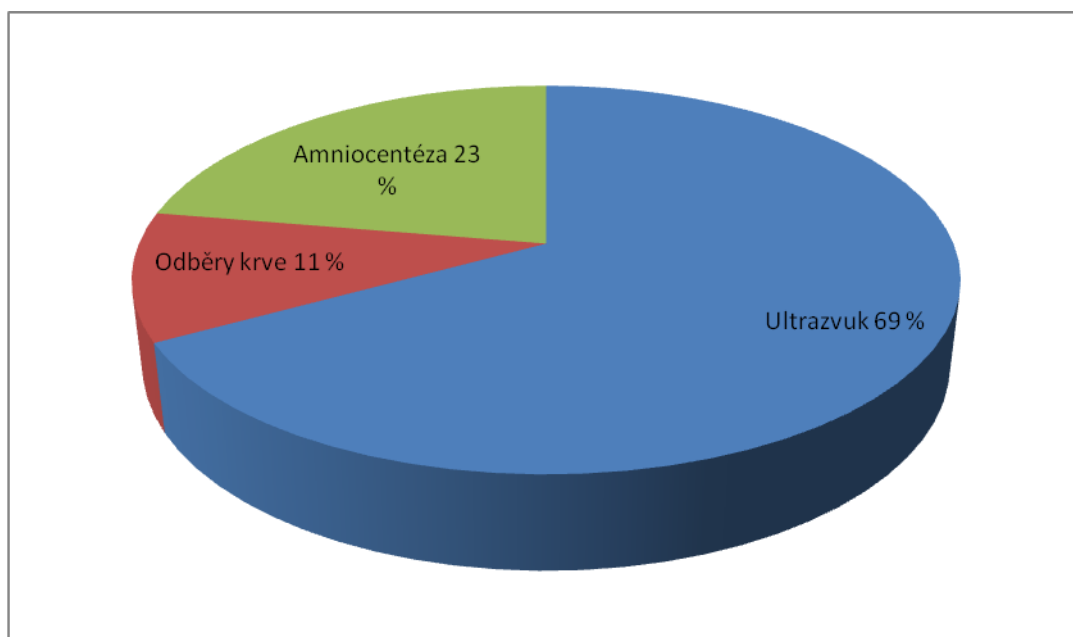
Graf 7 - Podstoupení screeningového vyšetření vývojových vad

Na položku 7 bylo uvedeno 72 odpovědí (72 %) ano a 16 odpovědí (16 %) ne. Pouze 6 respondentů (6 %) odpovědělo nevím.

Položka 8 – Pokud byla u předchozí otázky zvolena odpověď ANO, vypište jaké.

Tabulka 8 - Screeningová vyšetření vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ultrazvuk	76	69 %
Odběry krve	11	11 %
Amniocentéza	23	20 %
Celkem	110	100 %



Graf 8 - Screeningová vyšetření vývojových vad

Přesně 69 % respondentů odpovědělo na položku 8 ultrazvuk. Odběry krve zvolilo jako odpověď 11 % respondentů a amniocentézu 23 %.

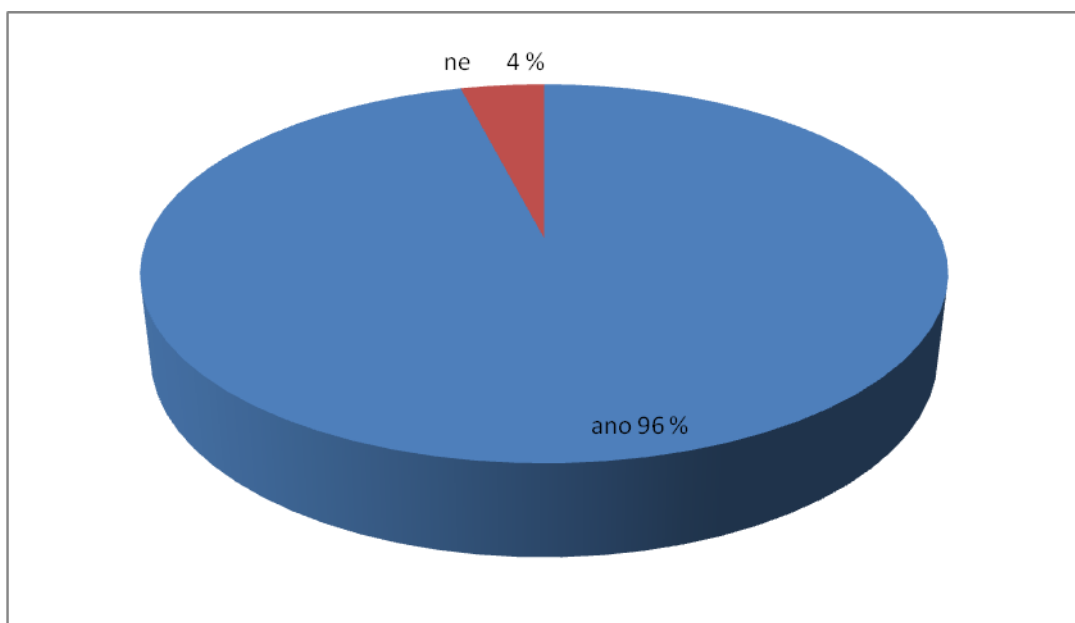
Položka 9 – Poučil vás lékař o důvodu vyšetření?

Ano

Ne

Tabulka 9 - Poučení o důvodu vyšetření

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	96	96 %
Ne	4	4 %
Celkem	100	100 %



Graf 9 - Poučení o důvodu vyšetření

Na položku 9 odpovědělo 96 respondentek (96 %) ano a 4 (4 %) ne.

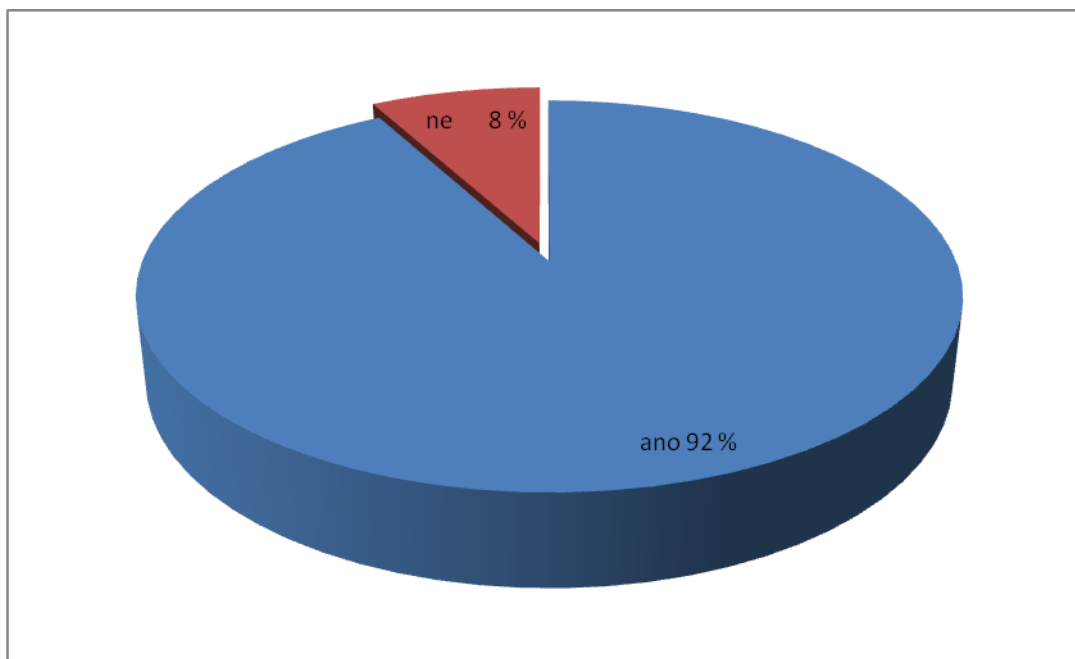
Položka 10 – Poučil vás lékař o průběhu vyšetření?

Ano

Ne

Tabulka 10 - Poučení o průběhu vyšetření

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	92	92 %
Ne	8	8 %
Celkem	100	100 %



Graf 10 - Poučení o průběhu vyšetření

Na položku 10 bylo dopovězeno ano od 92 respondentů (92 %) a ne od 8 respondentů (8 %).

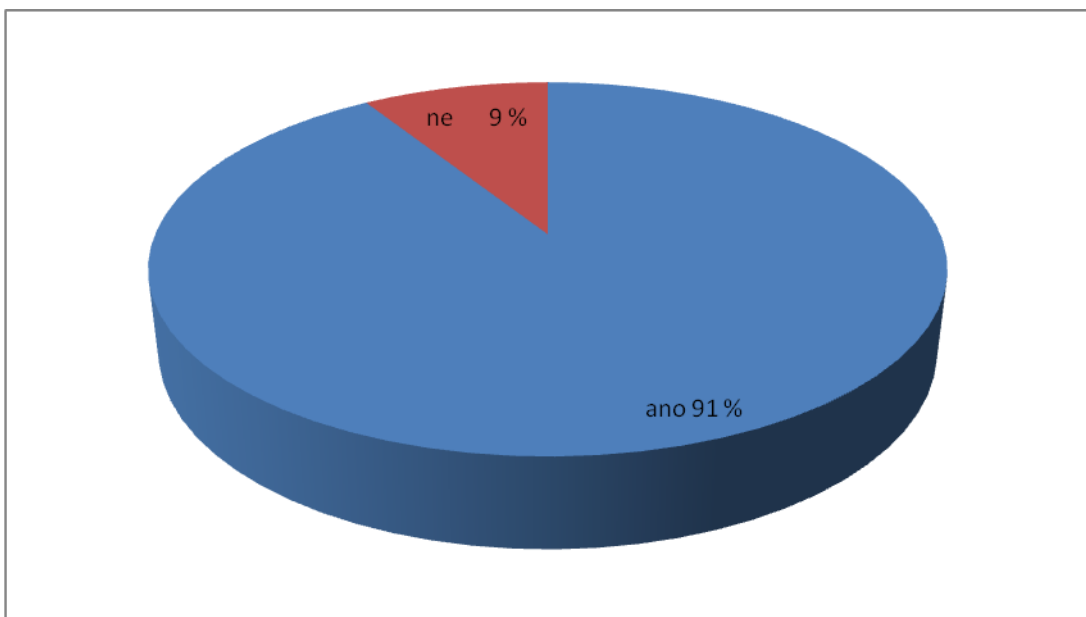
Položka 11 – Rozumněla jste poučení lékaře?

Ano

Ne

Tabulka 11 - Porozumění poučení

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	91	91 %
Ne	9	9 %
Celkem	100	100 %



Graf 11 - Porozumění poučení

Celkem 91 respondentů (91 %) odpovědělo na položku 11 ano a 9 (9 %) odpovědělo ne.

Položka 12 – Jakou formou jste byla u lékaře informovaná o screeningu vrozených vývojových vad?

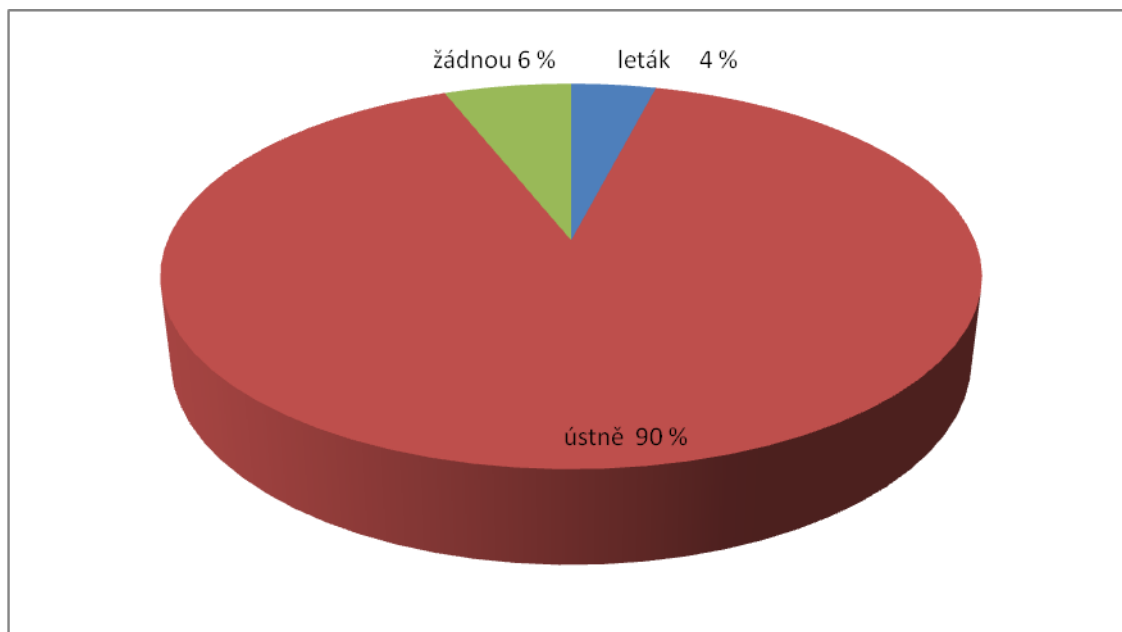
Leták

Ústně

Žádnou

Tabulka 12 - Forma poučení u lékaře

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Leták	4	4 %
Ústně	90	90 %
Žádnou	6	6 %
Celkem	100	100 %



Graf 12 - Forma poučení u lékaře

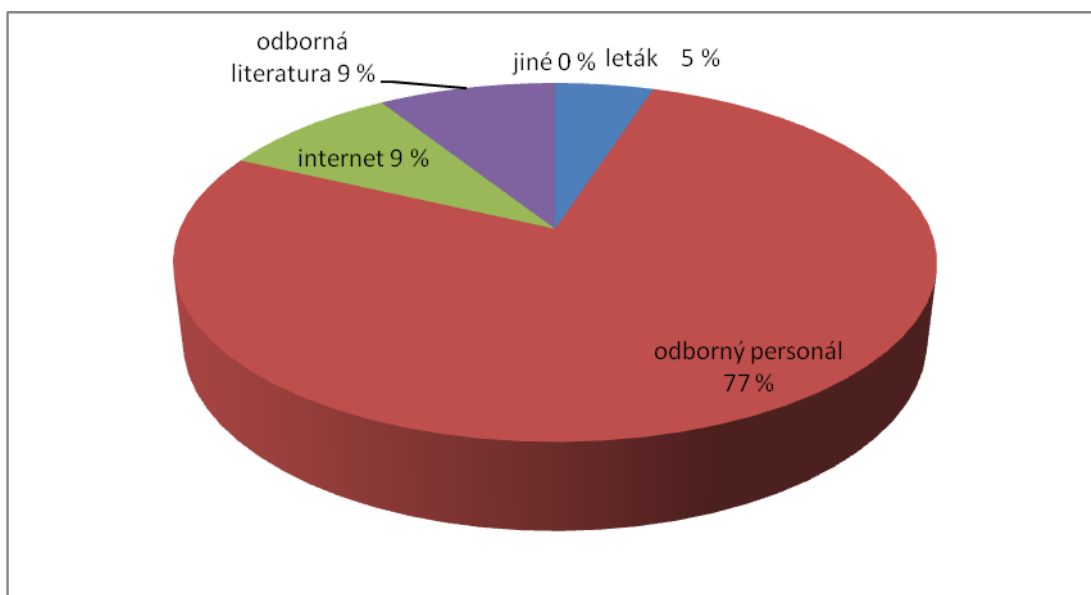
Na položku 12 odpovědělo 4 respondentů (4 %) leták, 90 respondentů (90 %) ústně a 6 respondentů (6 %) zvolilo odpověď žádnou.

Položka 13 – Jakou formu informování upřednostňujete?

- letáky
- odborný personál (lékař)
- internet
- odborná literatura
- jiné

Tabulka 12 - Formy informování

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Letáky	5	5 %
Odborný personál (lékař)	77	77 %
Internet	9	9 %
Odborná literatura	9	9 %
Jiné	0	0 %
Celkem	100	100 %



Graf 13 - Formy informování

V položce 13 bylo 5 odpovědí (5 %) leták, 77 odpovědí (77 %) odborný personál, 9 odpovědí (9 %) internet a 9 odpovědí (9 %) odborná literatura. Nikdo z respondentů (0 %) si nevybral odpověď jiné.

Položka 14 – Znáte rizika vzniku vrozených vývojových vad?

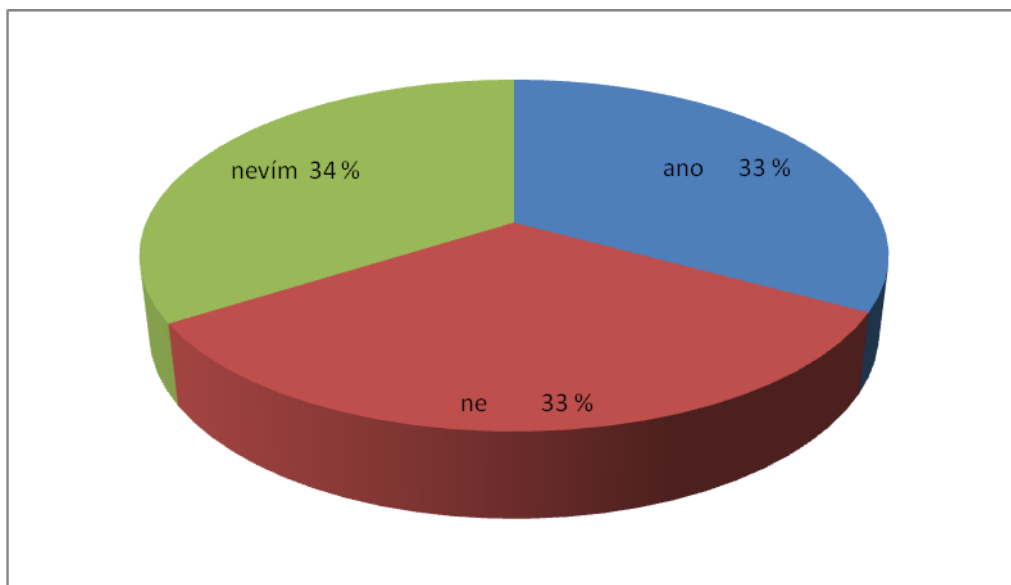
Ano

Ne

Nevím

Tabulka 13 - Rizika vzniku vrozených vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	33	33 %
Ne	33	33 %
Nevím	34	34 %
Celkem	100	100 %



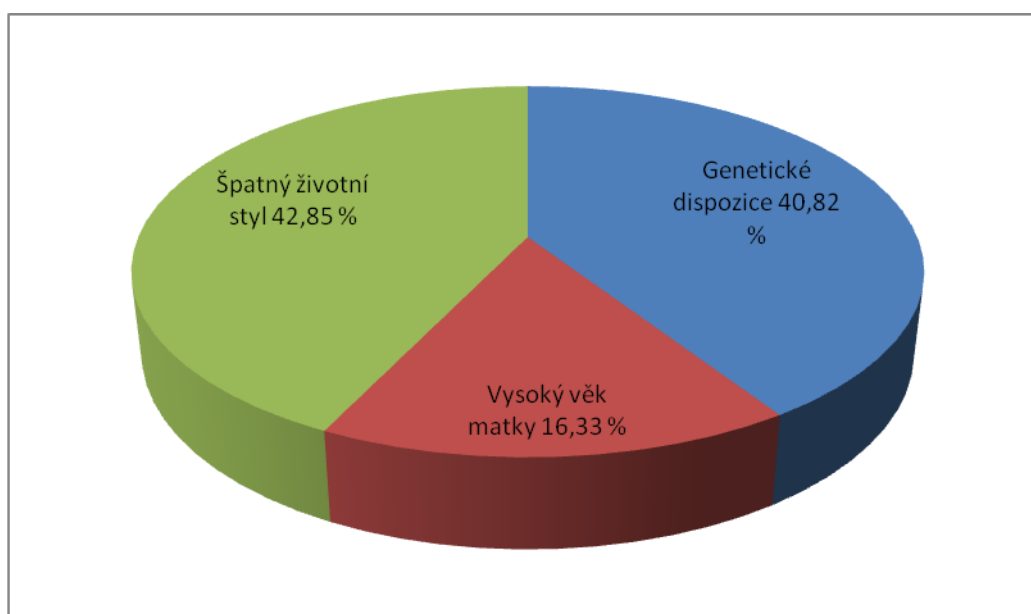
Graf 14 - Rizik vzniku vrozených vývojových vad

Na položku 14 odpovědělo 33 respondentů (33 %) ano, stejně tak 33 respondentů (33 %) ne a 34 respondentů (34 %) nevím.

Položka 15 – Pokud byla u předchozí otázky odpověď ANO, vypište jaké.

Tabulka 14 - Nejznámější rizika vzniku vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Genetické dispozice	20	40,82 %
Vysoký věk matky	8	16,33 %
Špatný životní styl (alkohol, drogy...)	21	42,85 %
Celkem	49	100 %



Graf 15 - Nejznámější rizika vzniku vývojových vad

V položce 15 byla zvolena nejvíce odpověď (42,85 %) špatný životní styl. 40,82 % odpovědí byly genetické dispozice. Vysoký věk matky odpovědělo 16,33 % respondentů.

Položka 16 – Víte, co je to AMNIOCENTÉZA?

Krevní odběr

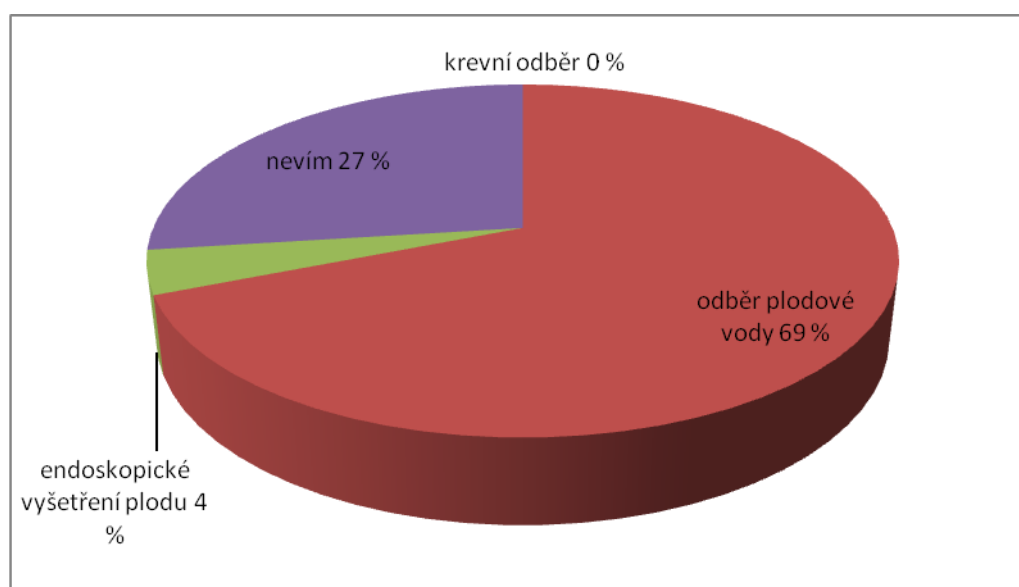
Odběr plodové vody

Endoskopické vyšetření plodu

Nevím

Tabulka 15 - Amniocentéza

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Krevní odběr	0	0 %
Odběr plodové vody	69	69 %
Endoskopické vyšetření plodu	4	4 %
Nevím	27	27 %
Celkem	100	100 %



Graf 16 - Amniocentéza

Na položku 16 odpovědělo správně 69 respondentů (69 %) odběr plodové vody. 4 odpovědi (4 %) byly endoskopické vyšetření plodu. Odpověď krevní odběry nezvolil žádný respondent (0 %). 27 respondentů (27 %) odpovědělo nevím.

Položka 17 – Mezi 10. - 15. týdnem, 18. – 22. týdnem a 30. – 32. týdnem těhotenství se provádí jaké vyšetření?

Kordocentéza

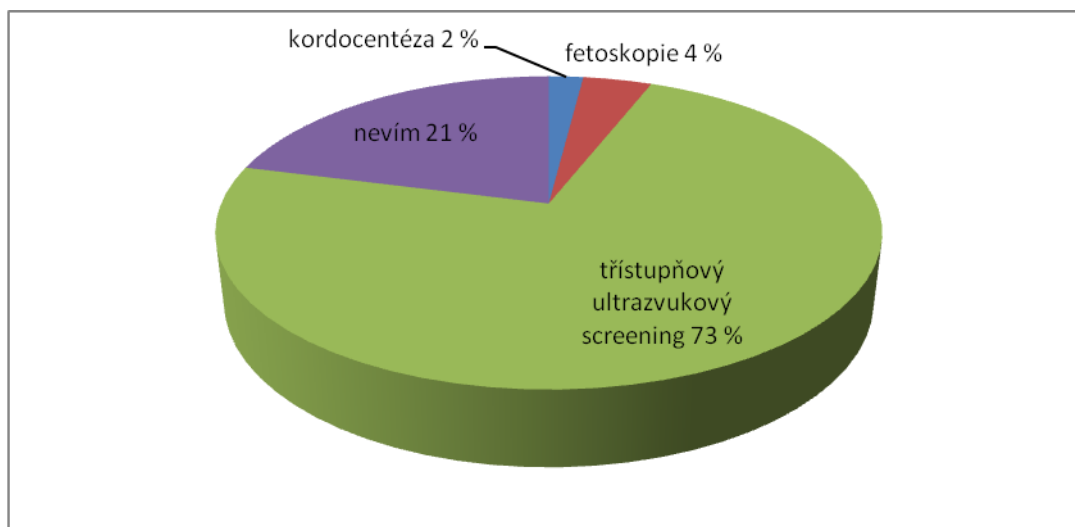
Fetoskopie

Třístupňový ultrazvukový screening

Nevím

Tabulka 16 - Vyšetření prováděné ve třech termínech

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Kordocentéza	2	2 %
Fetoskopie	4	4 %
Třístupňový ultrazvukový screening	73	73 %
Nevím	21	21 %
Celkem	100	100 %



Graf 17 - Vyšetření prováděné ve třech termínech

Na položku 17 zvolilo správnou odpověď třístupňový ultrazvukový screening 73 respondentů (73 %). 2 respondenti (2 %) odpověděli kordocentéza a 4 (4 %) respondenti zvolili fetoskopie. Odpověď nevím vybralo 21 respondentů (21 %).

Položka 18 – Víte, v kterém týdnu těhotenství se provádí odběr plodové vody, pro genetické účely?

12. – 13. týden

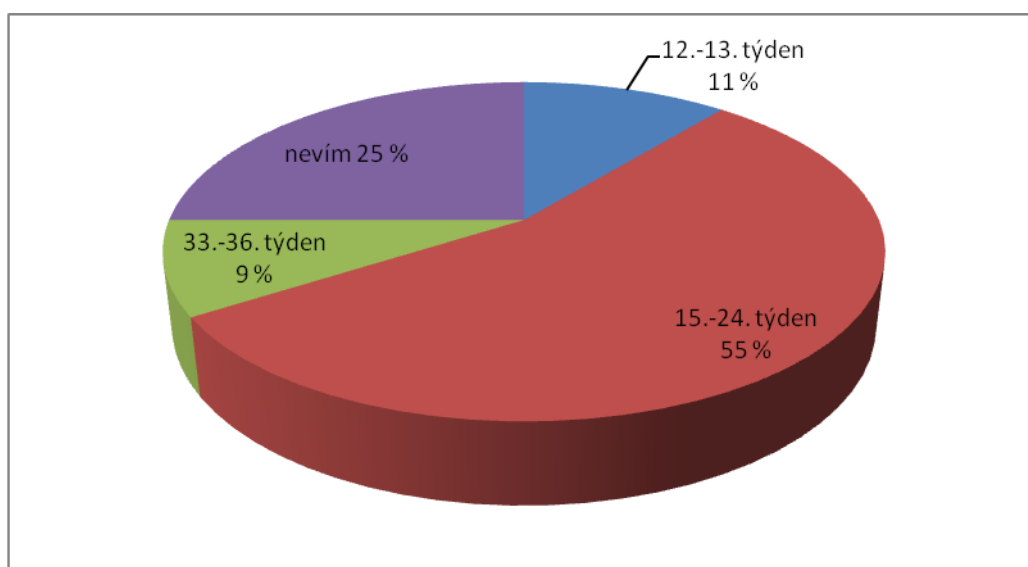
15. - 24. týden

33. – 36. týden

Nevím

Tabulka 17 - Odběr plodové vody pro genetické účely

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
12. – 13. týden	11	11 %
15. - 24. týden	55	55 %
33. – 36. týden	9	9 %
Nevím	25	25 %
Celkem	100	100 %



Graf 18: Odběr plodové vody pro genetické účely

Na položku 18 odpovědělo správně 55 respondentů (55 %) 15.–24. týden. Odpověď 12.-13. týden zvolilo 11 respondentů (11 %). Odpověď 33.-36. týden zvolilo 9 respondentů (9 %). Odpověď neví vybralo 25 respondentů (25 %).

Položka 19 – V kterém trimestru těhotenství se zjišťují srdeční vady plodu pomocí ultrasonického vyšetření?

1. trimestr

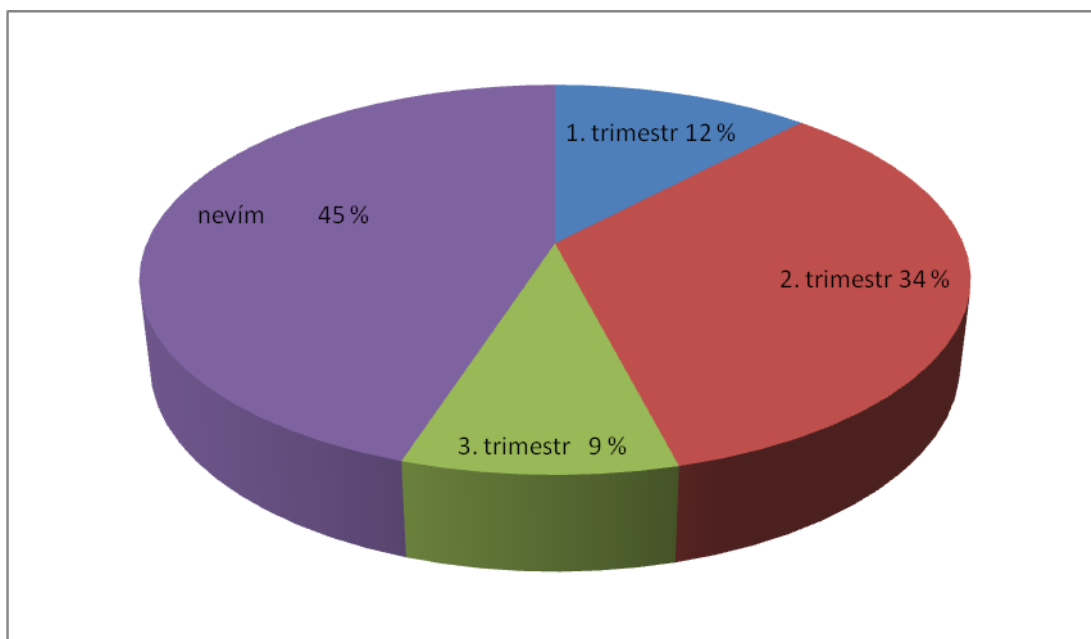
2. trimestr

3. trimestr

nevím

Tabulka 18 - Zjištění srdeční vady pomocí ultrasonického vyšetření

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
1. trimestr	12	12 %
2. trimestr	34	34 %
3. trimestr	9	9 %
Nevím	45	45 %
Celkem	100	100 %



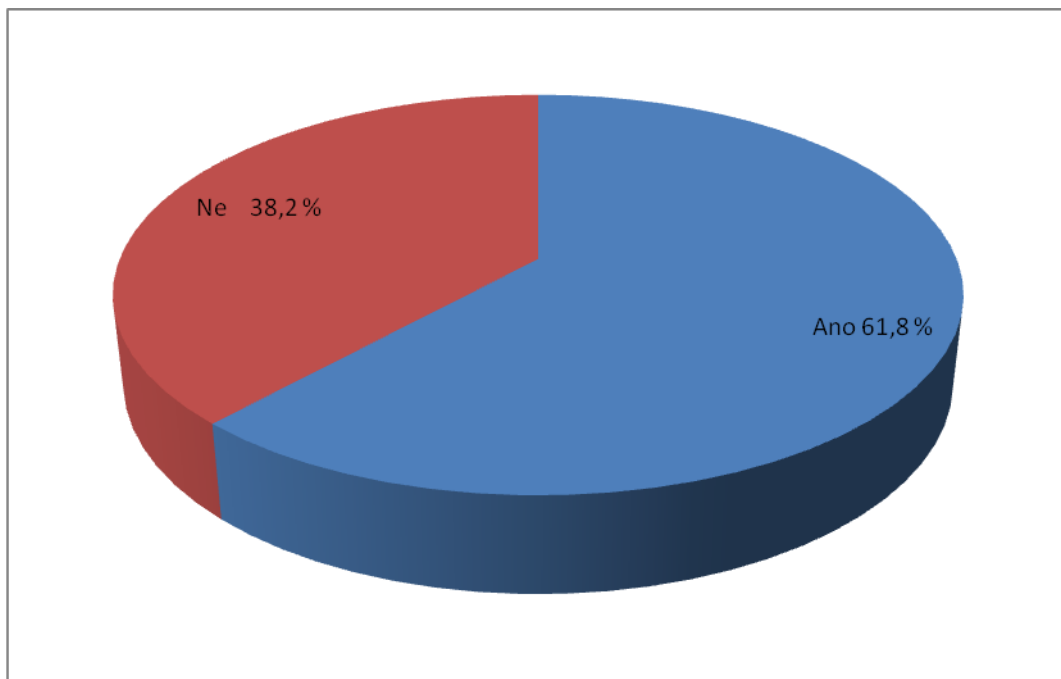
Graf 19 - Zjištění srdeční vady pomocí ultrasonického vyšetření

V položce 19 bylo správných odpovědí od 34 respondentů (34 %). Celkem 12 respondentů odpovědělo 1. trimestr a 9 (9 %) 3. trimestr. 45 odpovědí (45 %) bylo nevím.

Průzkumná otázka 1 – Předpokládáme, že těhotné ženy nejsou informovány o screeningu vrozených vývojových vad.

Tabulka 19 - Informovanost těhotných žen o screeningu vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	61,8	61,8 %
Ne	38,2	38,2 %
Celkem	100	100 %



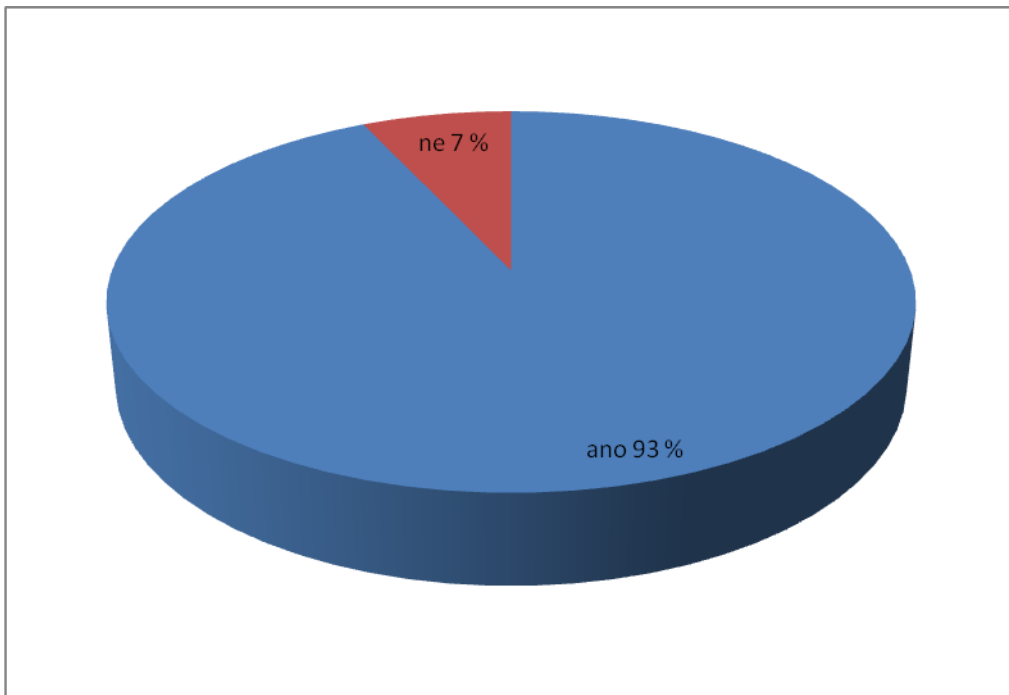
Graf 20 - Informovanost těhotných žen o screeningu vývojových vad

Průzkumná otázka se nepotvrdila, 61,8 % respondentů odpovědělo, že jsou informováni.

Průzkumná otázka 2 – Předpokládáme, že většině těhotných žen nejsou podané informace dostačující.

Tabulka 20 - Dostačující podané informace

Odpověď	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	93	93 %
Ne	7	7 %
Celkem	100	100 %



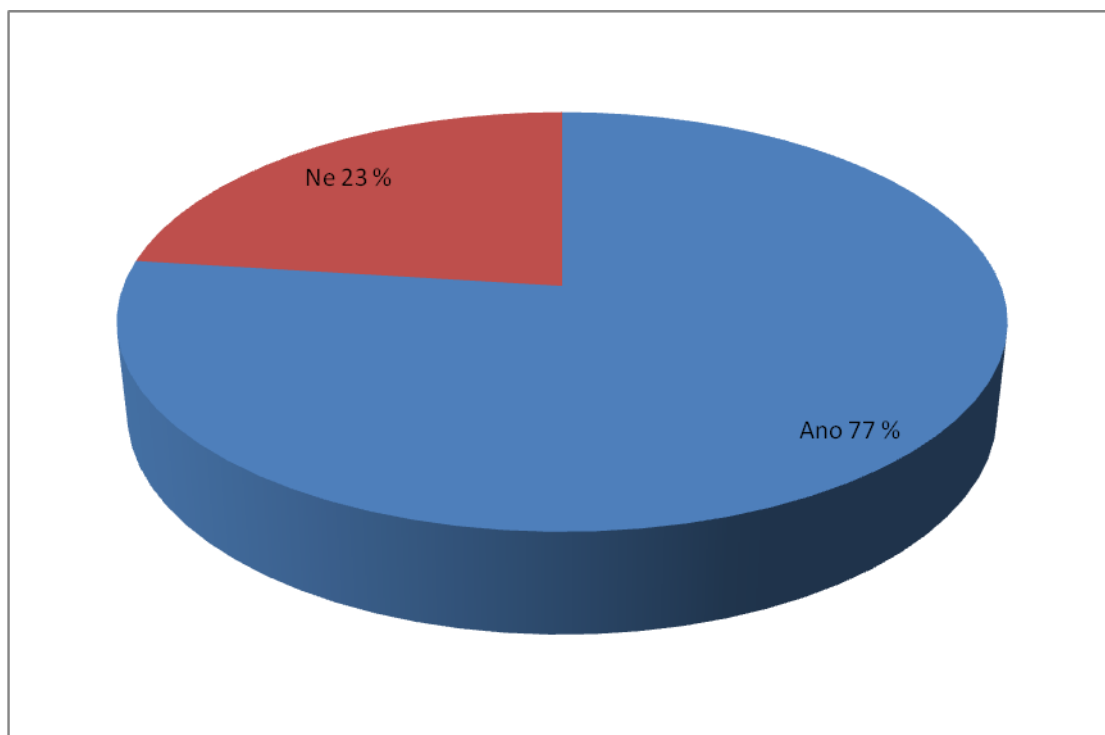
Graf 21 - Dostačující podané informace

Na základě odpovědí respondentů, se průzkumná otázka nepotvrdila, protože 93 respondentů (93 %) uvedlo, že podané informace jsou dostačující.

Průzkumá otázka 3. a – Předpokládáme, že těhotné ženy znají nejvíce Downův syndrom.

Tabulka 21 - Nejznámější vrozená vývojová vada

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	77	77 %
Ne	23	23 %
Celkem	100	100 %



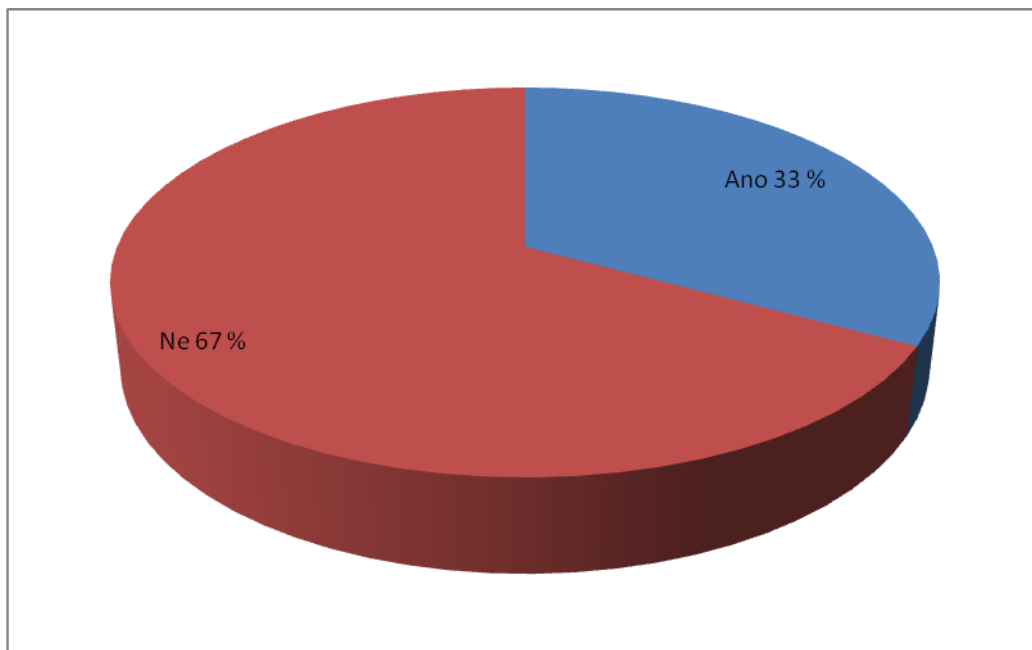
Graf 22 – Nejznámější vrozená vývojová vada

Průzkumná otázka se potvrdila, většina respondentů (77 %) zná Downův syndrom.

Průzkumná otázka 3. b – Předpokládáme, že těhotné ženy neznají rizika vzniku vrozených vývojových vad.

Tabulka 22 - Znalost rizik vzniku vývojových vad

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	33	33 %
Ne	67	67 %
Celkem	100	100 %



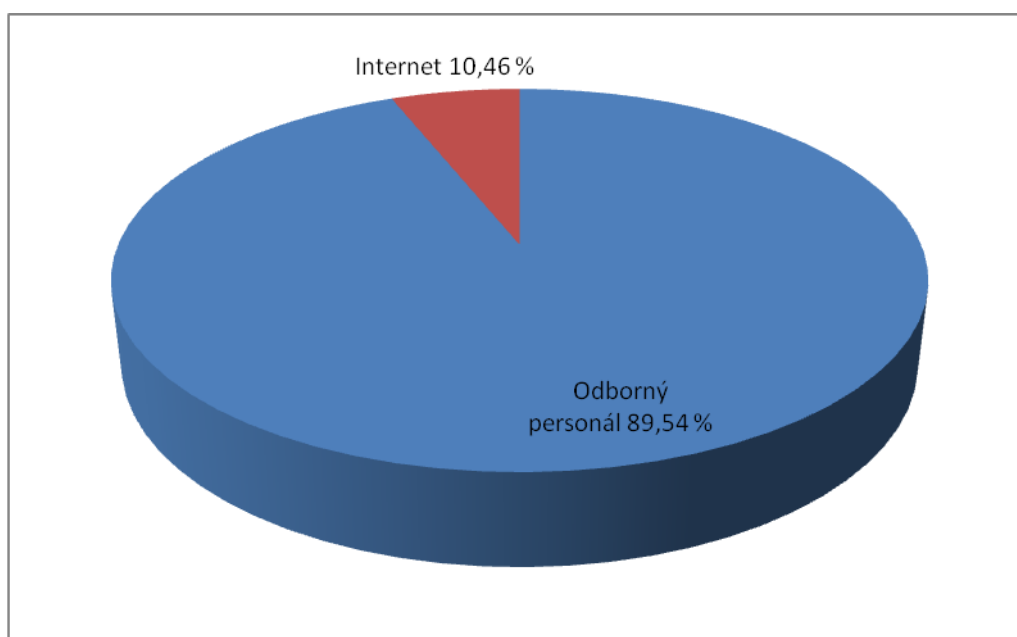
Graf 23 - Znalost rizik vzniku vývojových vad

Průzkumná otázka se potvrdila, protože většina respondentů (67 %) neznají rizika vzniku vrozených vývojových vad.

Průzkumná otázka 4 – Předpokládáme, že těhotné ženy upřednostňují získávání informací od odborného zdravotnického personálu než z internetu.

Tabulka 23 - Upřednostňované formy informování

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
Odborný personál	77	89,54 %
Internet	9	10,46 %
Celkem	86	100 %



Graf 24 - Upřednostňované formy informování

Průzkumná otázka se potvrdila. Celkem 89,46 % respondentů upřednostňuje získávání informací od odborného personálu a pouze 10,46 % respondentů upřednostňuje internet.

6 Diskuze

Průzkum bylo velmi těžké porovnávat s jinými autory, protože práce s podobnou tematikou byly zaměřeny spíše na názor zdravotnického personálu nebo na jednotlivá screeningová vyšetření či vývojové vady. Domníváme se, že návratnost našich dotazníků byla 100 % i z toho důvodu, že respondentky byly dotazovány přímo v prenatalních ambulancích, kde se snaží vyhovět veškerým požadavkům a žádostem zdravotnického personálu. Také tím vyplnily čas strávený v čekárně.

Sociodemografické otázky byly na začátku dotazníku a týkaly se věku respondentů, počtu těhotenství a počtu porodů. Nejvíce respondentů odpovídajících na dotazník bylo ve věku 26-35 let (63 %). Dotazované ženy byly nejčastěji těhotné podruhé (36 %). Nejvíce žen však rodilo poprvé (42 %).

Naše průzkumné šetření jsme hodnotili pomocí tabulek a grafů. Z celkového počtu 100 respondentů vyplývá, že 61,8 % respondentů je dobře informovaných a 38,2 % respondentů nemá dostatečné informace. K závěrečnému vyhodnocení jsme došli průměrem položek č. 7, 16, 17, 18 a 19, je to znázorněno v grafu 20. Tyto položky se přímo týkaly informovanosti těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad. I když v průzkumu nám vyšlo, že většina těhotných žen je informována, čímž se první průzkumná otázka nepotvrdila, myslíme si, že číslo neinformovanosti (38,2 %) je stále vysoké.

Kromě těchto položek byly také v dotazníku položky, zaměřující se na možnosti informovanosti o vrozených vývojových vadách a o způsobech získávání informací. Grafy 5, 6, 14, 15 popisují, jak jsou těhotné ženy informovány o vrozených vývojových vadách. Z těchto grafů jsme se dozvěděli, že pouze 33 % respondentů zná rizika vzniku vrozených vývojových vad, což nám dokazuje graf 14. Graf 5 vypovídá o tom, že 77 % dotázaných těhotných žen zná vrozené vývojové vady. Nejčastější odpovědi o jaké vady znají, byl Downův syndrom a to v 63 případech. Domníváme se, že je to z toho důvodu, že se v současné době o této konkrétní vývojové vadě mluví ve sdělovacích prostředcích, jako jsou televize, rádio a tisk.

Grafy 4, 9, 10, 11, 12 a 13 se týkají způsobů informování. Graf 4 ukazuje, že většina (72 %) těhotných žen má zájem o odbornou literaturu. Graf 9 a 10 ukazuje, že

přes 90 % respondentů bylo poučeno lékařem jak o důvodu vyšetření, tak i o jeho průběhu. Z grafu 11 vyplývá, že 91 % respondentů těmto poučením rozuměla, což je zřejmě důsledkem zvolené formy informování, jak nám vysvětluje graf 12, tedy že nejčastěji (90 %) byla u lékaře zvolena forma podání informací ústně. Také respondentky (77 %) upřednostňují formu informování od odborného pracovníka.

6.1 Doporučení pro praxi

Podle zjištěných údajů lze navrhnout následující doporučení. Dle našeho názoru, výsledek, že 61,8 % respondentů je informováno o screeningu vrozených vývojových vad není dostačující. Těhotné ženy by měly být více informovány o jaká vyšetření se jedná, proč je musí podstoupit a jak budou vyšetření probíhat a to především zdravotnickým personálem. Je důležité je informovat o vrozených vývojových vadách a o všech jejích rizicích.

Z toho vyplývá, aby pro lékaře, ale hlavně i pro porodní asistentky byla pořádána školení zaměřená na správný způsob komunikace s těhotnými ženami o jednotlivých vyšetřeních vrozených vývojových vad i všech rizicích.

Problematikou by se měla také zabývat výchova ke zdraví na středních školách a touto cestou s ní seznámit mladou generaci. Zároveň by měla informovat o možnostech prevence, kterými mohou předcházet vzniku těchto vad.

ZÁVĚR

Díky této práci jsme lépe poznali problematiku vrozených vývojových vad, ale hlavně screeningová vyšetření na ně zaměřená. Těhotné ženy by měly mít možnost získat veškeré informace a využít všechny možné metody ke zjištění, zda budou mít zdravé dítě.

Cílem bakalářské práce bylo zjistit informovanost těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad, ale i o vrozených vadách. A také jestli jsou spokojeny s formou poskytnutých informací. Cíl práce byl splněn, bylo stanoveno pět průzkumných otázek, z nichž se čtyři potvrdily, a jedna nepotvrdila.

Tato práce a výsledky průzkumného šetření budou určeny především porodním asistentkám a zbylému zdravotnickému personálu ke zlepšení informování těhotných žen o screeningových vyšetřeních vrozených vývojových vad.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. DORT, J. aj. 2004. *Neonatologie*. Praha: Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0790-5.
2. HÁJEK, Z. aj. 2004. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada Publishing, 2004. ISBN 80-247-0418-8.
3. HÁJEK, Z.; KULOVANÝ, E.; MACEK, M. 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada Publishing, 2000. ISBN 90-7169-391-X.
4. KUDELA, M. aj. 2004. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 978-80-244-1975-6.
5. LEBL, J.; JANDA, J.; POHUNEK, P. 2008. *Praktická pediatrie: obvyklé diagnostické a léčebné postupy na Pediatrické klinice v Motole*. Praha: Galén, 2008. ISBN 978-80-7262-578-9.
6. LINHARTOVÁ, V. 2007. *Praktická komunikace v medicíně*. Praha: Grada Publishing, 2007. ISBN 978-80-247-1784-5.
7. NEČAS, E. aj. 2002. *Obecná patologická fyziologie*. Praha: Karolinum, 2002. ISBN 80-246-0051-X
8. NEČAS, E. aj. 2003. *Patologická fyziologie orgánových systémů, část 1*. Praha: Karolinum, 2003. ISBN 978-80-246-0615-6.
9. NEČAS, E. aj. 2007. *Patologická fyziologie orgánových systémů, část 2*. Praha: Karolinum, 2007. ISBN 978-80-246-0674-3.
10. PETERKA, M.; NOVOTNÁ, B. 2010. *Úvod do Teratologie, příčiny a mechanismy vzniku vrozených vývojových vad*. Praha: Karolinum, 2010. ISBN 978-80-246-1780-0.
11. ČECH, E. aj. 2006. *Porodnictví*. Praha: Grada Publishing, 2006. ISBN 978-80-247-1303-8.
12. HRUBÁ, D. 2011. *Praktická gynekologie: moderní časopis pro gynekology a porodníky*. Brno: Medica Publishing and Consulting. 2011, roč. 15, č. 1. 2011. ISSN 1211-6645.
13. ŤAPALOVÁ, V. aj. 2011. *Praktická gynekologie: moderní časopis pro gynekology a porodníky*. Brno: Medica Publishing and Consulting. 2011, roč. 15, č. 2. 2011. ISSN 1211-6645.

14. ROZTOČIL, A. aj. 1998. *Vyšetřovací metody v gynekologii a porodnictví*. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1998. ISBN 80-7013-255-8.
15. SELIKOWITZ, M. 2005. *Downův syndrom*. Z amerického orig. přel. Dagmar Tomková. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
16. EGGOVÁ, P.; VRÁNOVÁ, V. 2011. *Sestra*. Praha: Mladá fronta a.s. 2011, č. 3. 2011. ISSN 1210-0404.
17. SLANÝ, J. 2008. *Speciální pediatrie pro ošetřovatelství*. Ostrava: Ostravská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, 2008. ISBN 978-80-7368-472-3.
18. SMITH, N. C.; SMITH, A. PAT M. 2006. *Ultrazvuk v těhotenství*. Z angl. orig. přel. MUDr. Marek Krupša. Praha: Grada Publishing, 2006. ISBN 80-247-11074-9.
19. ŠÍPEK, A. 2005. *Genetika - Biologie; Váš zdroj informací o genetice a biologii*. Online: [dostupné z <http://www.genetika-biologie.cz>; stav k 4. 11. 2005].
20. TOPINKOVÁ, E. 2006. *Obrazový atlas chorobných stavů*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1670-4.

Zpracováno dle ČSN 690: 2, 1997.

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha A	I
Příloha B	III
Příloha C	IV
Příloha D	V
Příloha E	VI
Příloha F	VII
Příloha G	VIII
Příloha H	IX
Příloha CH	X

Příloha A

DOTAZNÍK

Tento dotazník je určen pro podklady k praktické části bakalářské práce Radky Šlosárové, studentky Vysoké školy zdravotnické o.p.s. v Praze. Uvedené informace budou statisticky zpracované, nebudou zneužity a poslouží k zjištění míry informovanosti těhotných žen o možnostech screeningového vyšetření vrozených vývojových vad.

Dotazník vypracovala:

Radka Šlosárová

Vybrané odpovědi prosím zatrhněte.

1. Do jaké věkové kategorie patříte?

15-25 let 26-35 let 36 let a výše

2. Po kolikáté jste těhotná?

1. 2. 3. 4. více

3. Po kolikáté rodíte?

1. 2. 3. 4. více

4. Četla jste odbornou literaturu o těhotenství? (Knihy, kde je autorem lékař)

ano ne

5. Znáte nějaké vrozené vývojové vady?

ano ne nevím

6. Pokud byla u předchozí otázky odpověď ANO, vypište jaké.

.....

7. Podstoupila jste screeningové vyšetření vrozených vývojových vad?

ano ne nevím

8. Pokud byla u předchozí otázky zvolena odpověď ANO, vypište jaké.

.....

9. Poučil vás lékař o důvodu vyšetření?

ano ne

Příloha B

Radka Šlosárová
Vilémova 773
533 41 Lázně Bohdaneč

Chrudimská nemocnice, a.s.
Gynekologicko-porodnické oddělení
Václavská 570
537 01 Chrudim

V Lázních Bohdaneč dne 3. 2. 2012

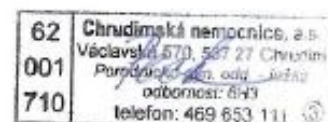
Věc: Žádost

Tímto si Vás dovoluji požádat o možnost umístění dotazníků na Vaši klinice, jejich distribuci mezi nastávající matky a po vyplnění o zpětné shromažďování. Týkájí se informovanosti těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad během těhotenství.

Tento dotazník bude součástí praktické části mé bakalářské práce na Vysoké škole zdravotnické o.p.s. v Praze, kde jsem studentkou třetího ročníku. Údaje získané z dotazníků následně vyhodnotím a použiji pouze pro svou práci.

Děkuji a jsem s pozdravem.

Radka Šlosárová



Příloha C

Radka Šlosárová
Vilémova 773
533 41 Lázně Bohdaneč

Pardubická krajská nemocnice, a.s.
Porodnicko – gynekologická klinika
Kyjevská 44
532 03 Pardubice

V Lázních Bohdaneč dne 3. 2. 2012

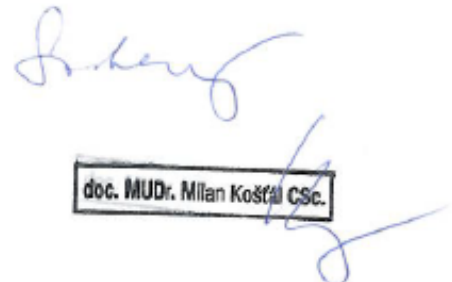
Věc: Žádost

Tímto si Vás dovoluji požádat o možnost umístění dotazníků na Vaší klinice, jejich distribuci mezi nastávající matky a po vyplnění o zpětné shromažďování. Týkají se informovanosti těhotných žen o screeningu vrozených vývojových vad během těhotenství.

Tento dotazník bude součástí praktické části mé bakalářské práce na Vysoké škole zdravotnické o.p.s. v Praze, kde jsem studentkou třetího ročníku. Údaje získané z dotazníků následně vyhodnotím a použiji pouze pro svou práci.

Děkuji a jsem s pozdravem.

Radka Šlosárová



doc. MUDr. Milan Košťál CSc.

Příloha D



Obrázek 1: Rozštěp horního patra 1.

(Zdroj:http://www.stomateam.cz/userimages/image/Rozstep_1.jpg)

Příloha E



Obrázek 2: Rozštěp horního patra

(Zdroj:http://www.stomateam.cz/userimages/image/Rozstep_4.jpg)

Příloha F



Obrázek 3: Downův syndrom

(Zdroj: http://www.rodina.cz/g/deti/postizeni/dite_down_syndrom.jpg)

Příloha G



Obrázek 4: Turnerův syndrom
(Zdroj: <http://img.mf.cz/725/680/500a.jpg>)

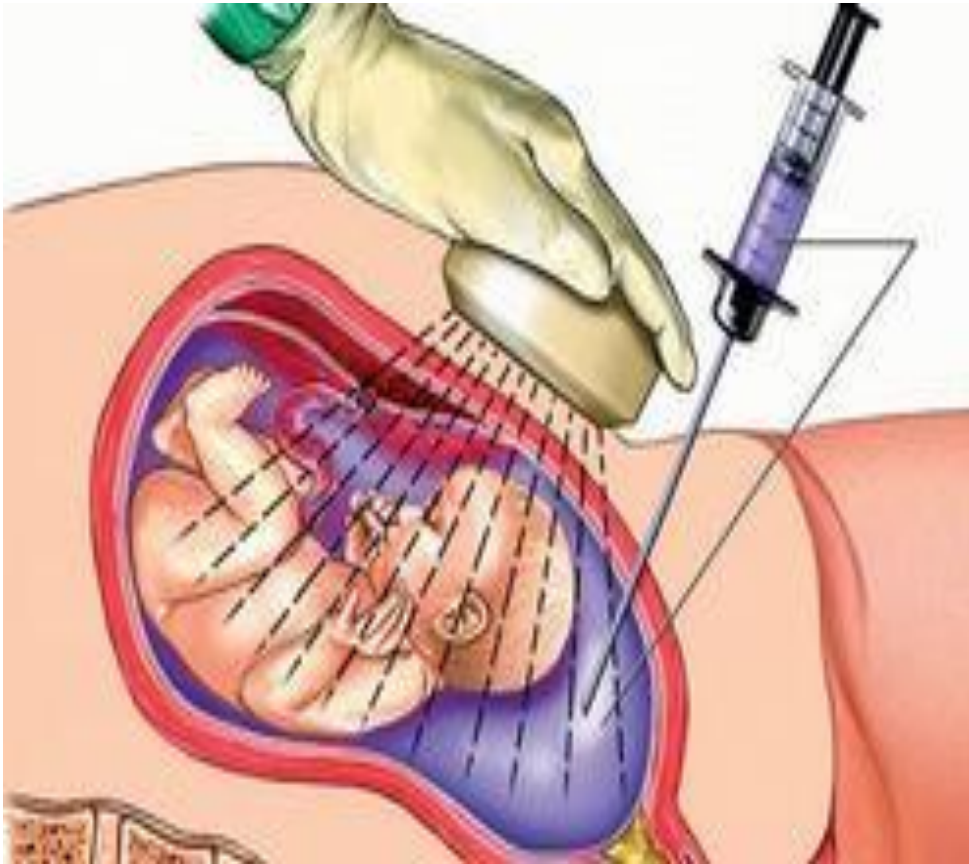
Příloha H



Obrázek 5: Ultrazvuk

(Zdroj: http://www.vmk-rtg.cz/images/sono/sle-901_vozik.jpg)

Příloha CH



Obrázek 6: Amniocentéza

(Zdroj: http://img2.mf.cz/063/887/1-42_2.jpg)