

**Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta**

**VÝZNAM SCREENINGOVÝCH VYŠETŘOVACÍCH METOD
V PRENATÁLNÍ DIAGNOSTICE Z POHLEDU PORODNÍCH
ASISTENTEK**

Bakalářská práce

**Vedoucí práce:
PhDr. Drahomíra Filausová**

**Autor:
Klára Procházková, DiS.**

2010

„Lidstvo jde stále vpřed, ale člověk zůstává pořád stejný.“

(Johann Wolfgang Goethe)

The importance of the screening examination methods in the prenatal diagnosis from a midwife's perspective

The subject of this bachelor thesis is to create a well-arranged and comprehensible review of the current status and possibilities of the prenatal diagnosis, as it nowadays represents an integral part of almost all pregnancies and many pregnant women decide whether to undergo a prenatal diagnosis and which method of the prenatal diagnosis should be employed in order to achieve a maximum guarantee that they will not give birth to a child with a defect.

This thesis has a total of six aims. To find out if the midwives are informed about possibilities of screening examinations in the pregnancy, whether they proceed in compliance with the recommendations of the Society for Gynaecology and Obstetrics during these examinations, whether the pregnant women according to the midwives understand the meaning of the screening examinations, whether the pregnant women according to the midwives are interested in performance of screening examinations in pregnancy and whether the pregnant women are interested in optional, above standard examinations that are not fully covered from the health insurance.

In order to ascertain these aims, a total of six hypotheses were postulated on the grounds of which an anonymous questionnaire was created that was focused on evaluation of the theoretical knowledge of the midwives about possibilities of screening examinations in pregnancy and on evaluations of pregnant women's interest in these examinations based on the opinions of the midwives. The questionnaire contained a total of 26 questions. The cohort of respondents consisted of the midwives working with pregnant women in 79 selected gynaecological-obstetric outpatient departments in Prague where the research was carried out. A total of 146 questionnaires were distributed, the rate of return of which was 66%. The interpretation of the results is based on the total of 94 respondents.

The first hypothesis was based on a presumption that the midwives are informed about possibilities of the screening examinations in pregnancy. This presumption was confirmed as the opinions of the respondents were in 66% in accordance with this hypothesis. In the hypothesis 2, there was a presumption that in the field of the screening examinations, the midwives do not proceed according to the recommendations of the Society for Gynaecology and Obstetrics. This hypothesis was not confirmed as nearly all midwives claimed to proceed in compliance with these recommendations. In the third hypothesis, there was a presumption that according to the midwives, the pregnant women do not know the meaning of the screening

examinations in pregnancy. This hypothesis was not confirmed as the average of 86% midwives gave a positive answer at this point. The fourth hypothesis was based on a presumption that midwives positively evaluate the importance of the screening examinations in pregnancy. This hypothesis was confirmed as the average of 92% of responders evaluated the importance of these examinations positively. In the fifth hypothesis, there was a presumption that the pregnant women are according to the midwives interested in performance of screening examination in pregnancy. This hypothesis was confirmed as the average of 95% of respondents gave opinions that were in accordance with this hypothesis. The last hypothesis was based on a presumption that the pregnant women are not interested in the optional, above standard examinations that are not fully covered from the health insurance. This hypothesis was not confirmed as the average of 51% of respondents reported the pregnant women to be interested in these examinations.

This thesis and the results of the research part should help the midwives and other medical staff to increase the awareness on screening examination methods of the prenatal diagnosis.

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách.

6. 5. 2010

.....

Podpis studenta

Poděkování

Touto cestou bych chtěla velmi poděkovat PhDr. Drahomíře Filausové, za cenné rady, vstřícný přístup a trpělivost během psaní mé bakalářské práce.

OBSAH

Úvod	3
1. Současný stav	4
1.1 Oplození a vývoj embrya	4
1.2 Těhotenská poradna	5
1.2.1 Vyšetření prováděná v těhotenské poradně	7
1.3 Prenatální diagnostika	8
1.3.1 Typy a zastoupení chromozomálních poruch plodu	12
1.4 Neinvazivní vyšetřovací metody	14
1.4.1 Biochemické vyšetření krve	14
1.4.1.1 Biochemický screening chromozomálních aberací	15
1.4.1.2 Triple test	15
1.4.2 Kombinovaný test prvního trimestru	16
1.4.3 Ultrazvukové vyšetřovací metody	16
1.4.3.1 Ultrazvukové vyšetření šíjového projasnění a nosní kosti	17
1.4.3.2 Detailní ultrazvuk ve II. trimestru	17
1.5 Invazivní vyšetřovací metody	18
1.5.1 CVS – biopsie choria (Chorion Villi Sampling)	19
1.5.2 Amniocentéza	19
1.5.3 Kordocentéza - punkce pupečníku	21
1.5.4 Další invazivní vyšetřovací metody	22
1.6 Role porodní asistentky v prenatální diagnostice	23
1.7 Psychologické aspekty prenatální diagnostiky	24
2. Cíle práce a hypotézy	26
2.1 Cíle práce	26
2.2 Hypotézy	26
3. Metodika	27
3.1 Metodika výzkumného šetření	27
3.2 Charakteristika souboru	27
4. Výsledky	28
5. Diskuze	43
6. Závěr	49

7. Seznam použité literatury	51
8. Klíčová slova	53
9. Seznam příloh	54

Úvod

Téma bakalářské práce „Význam screeningových vyšetřovacích metod v prenatalní diagnostice z pohledu porodních asistentek“ jsem si vybrala, protože mě velmi zajímá, neboť se při svém zaměstnání každodenně setkávám s těhotnými ženami, které řeší danou problematiku a rozhodují se, zda-li a kterou metodu prenatalní diagnostiky podstoupit, aby měly co největší jistotu, že se jim narodí zdravé dítě.

Myslím si, že by těhotná žena měla využít všechny možné dostupné prostředky pro zjištění, zda se její dosud nenarozené dítě bude správně vyvíjet a bude tedy zdravé, protože narození postiženého dítěte je jedním z nejhorších momentů, které se mohou přihodit a nezřídka tak mohou zapříčinit i rozpad celého manželského vztahu.

Cílem této bakalářské práce je přehledně a srozumitelně shrnout současný stav a možnosti prenatalní diagnostiky a zvláště se věnovat screeningovým vyšetřovacím metodám; dále zjistit, zda mají porodní asistentky dostatečné informace o možnostech a dostupnosti screeningových vyšetření prenatalní diagnostiky, zda těhotné ženy znají význam těchto vyšetření a zda-li mají zájem o jejich provádění, a to jak těch plně hrazených z veřejného zdravotního pojištění nebo těch takzvaně nadstandardních. Vždyť právě touha po potomcích je základním lidským přáním a současný moderní způsob života klade velký důraz na jejich příznivý zdravotní stav a úspěšný vývoj.

1. Současný stav

1.1 Oplození a vývoj embrya

Vývoj jedince začíná splnutím mužské a ženské pohlavní buňky, tedy spermie (spermatozoa) a vajíčka (oocytu). Spermie se tvoří v semenných kanálcích varlat, kde dochází k jejich zrání a získávají zde svůj tvar malé hruškovité hlavičky s bičíkem. Spermie je považována za nejmenší buňku lidského těla, má v průměru 0,005 mm. V hlavičce spermie je buněčné jádro, které obsahuje poloviční, neboli haploidní počet chromozomů než ostatní buňky lidského těla, tedy 23 chromozomů. Chromozomy obsahují DNA, která je nositelkou genetické informace (1, 2, 5).

Jádra lidských buněk obsahují 46 chromozomů, které přenášejí veškeré dědičné informace. Pohlavní buňky (spermie a vajíčka) se od ostatních buněk odlišují tím, že obsahují jen poloviční počet chromozomů, tedy ne 46, ale 23. Pohlavní buňky (a jejich poloviční počet chromozomů) vznikají během zvláštního buněčného dělení, tzv. meiózy. Při oplození splývají vajíčko a spermie a obnovuje se tak celkový, tzv. diploidní počet chromozomů. Oplozené vajíčko tedy obsahuje genetický kód (genotyp) jak od otce, tak od matky (2).

Každá zdravá spermie obsahuje 22 chromozomů, které nesou dědičné informace pro tělesné a duševní znaky člověka a poslední 23. chromozom, který určuje pohlaví, je tedy označován jako pohlavní chromozom. Rozeznávají se dva tvarově různé pohlavní chromozomy. Větší, označovaný jako X, a menší, nazývaný Y. Chromozom X určuje ženské pohlaví a chromozom Y mužské. Polovina spermií muže tedy nese chromozomy X a druhá polovina Y (1, 2).

Spermie putují z varlat přes nadvarlata k semenným váčkům a prostatě, kde vzniká vlastní ejakulát. Ten je při mužském orgasmu v množství 2 – 6 ml vstřikován do pochvy. V jednom ml ejakulátu je obsaženo 20 – 50 milionů spermií. Vajíčko je považováno za největší buňku lidského těla, která má v průměru velikost 0,1 mm. V každém vaječniku se při narození ženy nachází cca 200 tisíc folikulů, z nichž se poté vyvíjejí vajíčka. Jen malá část z celkového počtu folikulů projde vývojem, na jehož konci je zralý folikul, který obsahuje zralé vajíčko. V období pohlavní zralosti ženy uzraje jen asi 400 vajíček a proběhne tak přibližně stejný počet menstruačních cyklů. Ostatní folikuly se vyvíjejí jen do určitého stupně nebo se nevyvíjejí vůbec, degenerují a tělo je postupně vstřebává. Zralé vajíčko má také jen

poloviční počet chromozomů, z nichž poslední 23. je opět chromozomem, který určuje pohlaví, ale v tomto případě se vždy jedná pouze o chromozom X (1).

Při ovulaci je vajíčko strženo proudem tekutiny z prasklého folikulu, dostává se na sliznici trychtýřovitě rozšířeného vejcovodu nebo na třásně, které lemují jeho vyústění do dutiny břišní. Ty jsou ve fázi ovulace přiložené blízko k povrchu vaječníku nad vyklenujícím se folikulem. Po mužském orgasmu, v případě, že se ejakulát dostane do pochvy, spermie pronikají do kanálu děložního hrdla, procházejí jeho hlenem, který je pro ně v období ovulace snadno prostupný, ale má zároveň určitou filtrační schopnost a nepropustí do dělohy vadné spermie. Až po proniknutí kanálem děložního hrdla a dále děložní dutinou získávají spermie schopnost prostoupit buněčnou stěnou do nitra vajíčka. S ním se spermie setkávají ve vejcovodu. Do vajíčka se dostane většinou jen jedna z nich, přičemž vždy ztratí svůj bičík. Tento děj je nazýván oplozením a znamená, že se vytvořila buňka označovaná jako zygota, která má plný počet chromozomů, tedy 46. Vznikne 23 párů chromosomů, z nichž 22 je zodpovědných za dědičné informace pro tělesné a duševní znaky člověka a poslední, 23., určuje pohlaví dítěte podle toho, zda spermie přinesla pohlavní chromozom X, nebo Y. Za pohlaví jedince je vždy zodpovědný muž (1).

Někdy však mohou buňky lidského těla obsahovat odlišný počet chromosomů nebo mají tyto chromosomy odlišnou strukturu. Případná odlišnost vzniká v okamžiku početí jedince, tj. při spojení vajíčka a spermie. Celkem je známo asi sto odchylek od normálu. K nejčastěji se vyskytujícím a nejznámějším patří Downův syndrom – chromozomální aberace, u níž je v buňkách přítomen nadbytečný 21. chromozom. Buňky tedy neobsahují 46 chromozomů, ale 47. Onemocnění Downovým syndromem způsobuje postižení intelektu a bývá také spojeno s některými vrozenými vývojovými vadami. Přijmout dítě s Downovým syndromem nebo jiným postižením je velice bolestné a obtížné. Většina lidí vítá možnost se na takovou životní výzvu předem připravit a případně rozhodnout o tom, že se takto postižené dítě vůbec nenarodí. Důvodem pro taková rozhodnutí jsou právě výsledky prenatální diagnostiky, které na jednu stranu představují obrovskou vymoženost, na druhou stranu ale nastávající rodiče vystavují situacím, jejichž řešení možná přesahuje lidskou kompetenci (18).

1. 2 Těhotenská poradna

Perinatální medicína prodělala ve druhé polovině minulého století velmi významný vývoj. Česká republika se na konci druhé světové války řadila svými výsledky v perinatologii mezi státy se špatnou péčí. Tento stav byl zapříčiněn hlavně nedostatkem odborného

porodnického personálu, a to jak porodníků, tak porodních asistentek. Dále velmi řídkou sítí poraden pro těhotné a porodnických zařízení, ale také obecně nevyhovujícím zdravotně porodnickým povědomím populace. Velký důraz byl kladen hlavně na prevenci. V porodnictví to znamená včasný záchyt gravidity v prvním trimestru a vytvoření vhodného systému screeningových vyšetření, který by dovoľoval následnou časnou terapii patologických stavů. Proto vznikl pro celou populaci těhotných dostupný systém prenatalních poraden, kde byly ženy v pravidelných intervalech vyšetřovány, léčeny a informovány o stavu svého těhotenství (4).

Žena by měla navštívit gynekologa dva až tři týdny po vynechání poslední menstruace. Nicméně za vyhovující je považována záchytnost těhotenství do 10. týdne gravidity. Obecně platí pravidlo, že dříve se dostaví k vyšetření gynekologem za účelem diagnostiky těhotenství ženy, u kterých je těhotenství buď velmi vítané, nebo naopak nechtěné. V současné době, díky možnosti selfdiagnostiky gravidity za pomoci močových testovacích proužků, však toto pravidlo významně ztratilo na validitě. Vyšetření v prenatalní poradně je souborem doporučených diagnostických postupů, jejich zhodnocení a při výskytu patologického stavu stanovení optimální léčebné strategie k dosažení co nejlepších perinatálních výsledků (4).

Při prvním vyšetření v prenatalní poradně se zaznamenávají osobní údaje o těhotné a dostane se jí poučení o obecných principech těhotenství a informace, jak postupovat při akutních porodnických situacích. Dále je těhotné stanoven harmonogram dalších pravidelných prenatalních vyšetření. Současně je odebrána anamnéza, která je nezbytná pro stanovení míry rizika probíhajícího těhotenství. Anamnéza se týká jak choroby v rodině, která by mohla negativně ovlivnit probíhající těhotenství (diabetes mellitus, infekční onemocnění, vrozené vývojové vady a jiné), tak také celé řady onemocnění týkajících se osobní anamnézy těhotné. Z gynekologické anamnézy také mohou negativně ovlivnit těhotenství především nepravidelnosti menstruačního cyklu, léčená sterilita, záněty zevního i vnitřního genitálu a vrozené či získané vady rodidel. Moderní formy antikoncepce následnou graviditu negativně neovlivňují. Velice důležité a ceněné jsou informace zabývající se sociální situací těhotné jako je bydlení, partnerské vztahy včetně sexuálního života, finanční situace, zaměstnání těhotné a jejího partnera, ale i eventuálního domácího násilí nebo abúzu cigaret, alkoholu a návykových látek. Dále je při první návštěvě stanoven termín porodu podle data poslední menstruace. Ten je poté upraven podle ultrazvukového vyšetření v prvním trimestru těhotenství. Termíny porodu, stanovené na základě prvních pohybů plodu vnímaných matkou nebo podle data předpokládané oplozující soulože, mají pouze informativní charakter (4).

Doporučená frekvence vyšetření v prenatalní poradně bývá u fyziologického těhotenství do 36. týdne po 4 týdnech a mezi 36. a 40. týdnem po týdnu a dále po termínu porodu dvakrát týdně. Vzhledem k tomu, že součástí prenatalní poradny do 36. týdne těhotenství je provedení non-stress testu, je možné sledovat těhotné v ambulantní poradně pouze za předpokladu, že tato má k dispozici kardiokograf. V opačném případě je nezbytné zajistit toto vyšetření jinde, nejčastěji na ambulanci porodního sálu (4).

V prenatalní poradně těhotná dostane těhotenský průkaz, který se ukázal jako důležitý nástroj prenatalní péče, doporučující, kdy a které vyšetření provést. Umožnil písemně a graficky zaznamenat jak fyziologické, tak patologické hodnoty a základní informace o ženě a jejím těhotenství. Pro lékaře vedoucího prenatalní poradnu je tento průkaz přehledným informátorem o stavu a průběhu těhotenství sledované ženy. Vývoj se ustálil na poslední podobě průkazky ve formě šestilistého leporela s oboustranným potiskem. Zde jsou uvedeny doporučené postupy v prenatalní péči o těhotné s fyziologickým průběhem těhotenství stanovené Českou gynekologicko-porodnickou společností a je zde i prostor pro zaznamenávání patologií a poznámek porodníka i těhotné. Průkazka je majetkem těhotné, která by jej měla nosit neustále u sebe (4).

1.2.1 Vyšetření prováděná v těhotenské poradně

Vyšetření v prenatalní poradně můžeme rozčlenit do dvou skupin. Na ta, která se pravidelně opakují při každé návštěvě těhotné v prenatalní poradně, a na ta, která se provádějí pouze v určitém období těhotenství (4).

Mezi pravidelně prováděná vyšetření patří sběr anamnestických dat, zevní vyšetření těhotné, její hmotnost, zda-li má otoky (ortostatické, generalizované), přítomnost varixů dolních končetin, dále vyšetření krevního tlaku, chemická analýza moče na přítomnost bílkoviny, glukózy a ketolátek, dále stanovení cervix skóre. Od 24. týdne těhotenství se provádí detekce známek vitality plodu a od 38. týdne těhotenství se v týdenních intervalech provádí non-stress test (4).

Mezi termínovaná vyšetření je zahrnuto změření pánevních rozměrů při první návštěvě v prenatalní poradně a zaznamenání počáteční váhy a výšky těhotné. V 16. týdnu těhotenství se jedná o vyšetření hematologické, a to rozbor krevního obrazu, krevní skupiny, Rh-faktoru a stanovení protilátek proti erytrocytům, dále sérologické vyšetření protilátek proti syfilis, HIV a HBsAg, vyšetření močového sedimentu ze střední porce moči a biochemický screening vrozených vývojových vad. Mezi 18. – 22. týdnem těhotenství se provádí první ultrazvukový

screening plodu. V období mezi 24. – 28. týdnem těhotenství se provádí screening poruch glukózové tolerance, dále pak mezi 30. – 32. týdnem těhotenství je to vyšetření titru erytrocytárních protilátek u Rh negativních matek a žen s krevní skupinou 0, opět stanovení krevního obrazu a druhý ultrazvukový screening plodu. V období okolo 36. týdne těhotenství se odebírá kultivace z pochvy na přítomnost streptokoků skupiny B. Kardiotokografický non-stress test je ve 36. a 37. týdnu těhotenství doporučen, v dalších týdnech je povinný. Interní vyšetření v těhotenství není screeningové, je doporučeno jen u těhotných se zatíženou anamnézou. Stomatologické vyšetření v těhotenství je jen doporučené (4).

1.3 Prenatální diagnostika

O stav plodu před jeho narozením, obzvláště pak v souvislosti se zevními vývojovými vadami, se porodníci zajímali již odedávna. Diagnostikovat abnormální anatomický stav plodu se ale snažili teprve ve III. trimestru těhotenství nebo až krátce před porodem. Šlo jim přitom v podstatě pouze o rodičku a o stanovení strategie vedení porodu, zda je takto malformovaný plod možno porodit per vias naturales spontánně, či až po zmenšovací operaci. Porodníci měli v minulosti k dispozici jen jednu vyšetřovací metodu, a tou byla palpace. V té však byli mnohem obratnější a zkušenější než dnešní generace porodníků (5).

Narození jedince se závažnou vrozenou vývojovou vadou patří mezi nejzávažnější rodinné tragédie. Tato událost může nejednou vést i k rozvratu celé rodiny. Neustálé znečišťování životního prostředí a trend rodičovství v pozdějším věku stále zvyšuje množství rizikových faktorů přispívajících ke vzniku postižení u dětí (22).

V České republice se asi u tří až pěti procent novorozenců vyskytne závažná vrozená vývojová vada. Cílem prenatální diagnostiky je najít těhotné ženy, jejichž plody mají vrozenou vývojovou vadu, zejména takovou, která je neslučitelná se životem. Pokud se vadu podaří diagnostikovat, pak se ženě navrhnou možnosti řešení této problematické situace. Vyšetřovací metody v porodnictví slouží k odhalení zdravotního stavu vyšetřované těhotné ženy a plodu. Upřesní diagnózu a umožní zahájení účinné léčby. Především speciální vyšetřovací metody mohou potvrdit nebo vyvrátit podezření na určitou chorobu, které vzniklo na podkladě anamnézy a celkového klinického vyšetření. Medicínské poznatky posledních desetiletí umožnily využívat dříve nedostupné možnosti porodnické péče, zejména v oblasti prenatální diagnostiky. Plod se stává v děloze pacientem a stále častěji je zkoumán, zejména screeningovými metodami. Rychlý technický vývoj vedl k vytvoření ultrazvukové diagnostiky s vysokou rozlišovací schopností a kardiotokografických přístrojů schopných

detekovat základní životní projevy nenarozeného dítěte. Pokroky v imunologii, biochemii, cytodiagnostice a DNA analýze přispěly k vyšetření plodu v jakémkoli období intrauterinního vývoje plodu (1, 2).

Současné porodnictví se velmi zaměřuje na monitorování stavu a vývoje plodu. Porodník má k dispozici celou řadu vyšetření, z nichž některá se provádějí rutinně, jiná výběrově. Dále se provádějí povinná vyšetření, serologický a ultrazvukový screening. Je-li zvýšené riziko chromozomální aberace, je možné vyšetření karyotypu plodu, nejčastěji z buněk obsažených v plodové vodě získané amniocentézou. V diagnostice ostatních vrozených vad však dnes hraje daleko větší roli ultrazvuk prováděný na superkonziliárním pracovišti. Ve vybraných případech lze ve specializovaných centrech provést odběr krve plodu (kordocentézu), popřípadě i vzorků dalších tkání plodu (6).

Hlavním úkolem prenatalní diagnostiky je dát rodičům co nejvyšší pravděpodobnost porodu zdravého dítěte. Žádná metoda prenatalní diagnostiky není schopná dát stoprocentní záruku dokonalého zdraví plodu a je třeba si uvědomit, že některé z těchto metod mohou dát i falešně pozitivní nebo negativní výsledky. V každém případě je občasný nepříznivý výsledek některého z následujících testů mnohem méně stresující než porod geneticky nebo morfologicky postiženého dítěte (19).

Zásluhu na neoddiskutovatelném zvyšování počtu geneticky postižených dětí má mnoho různých faktorů. Nejvýrazněji co do počtu výskytu genetických chorob promlouvá životní prostředí, které se, na rozdíl od lékařského umu, nijak zvlášť nevylepší, ba naopak. Je nutné uvést, že také stále vyšší věk rodičů hraje v nárůstu rizika genetických vad jejich dětí velmi významnou roli. Proto se lékařská diagnostika snaží působit tam, kde se dá ještě cosi zachránit a genetický screening a diagnostika mají dnes pevné místo v moderní gynekologické a porodnické péči. Tento trend byl jasně zřetelný už v uplynulých patnácti až dvaceti letech, kdy se ukázala potřeba přesné, jasné a také kvalitní prenatalní diagnostiky. *Ta definuje dva jasné cíle: zdravá matka + zdravé dítě.* Nejrozumnější vyšetření tedy slouží k tomu, aby se buď vyloučilo, nebo naopak včas upozornilo na různé abnormality ve vývoji plodu. Pro mnohé těhotné je velká úleva už jen to vědomí, že tato možnost existuje. Druhou stránkou je však to, že současné nejpresnější metody diagnostiky chromozomálních a genetických abnormalit jsou bohužel zatím pouze invazivní. Z toho důvodu je diagnostika vždy spojena s rizikem nechtěné ztráty plodu. Riziko ztráty plodu následkem provedení invazivního výkonu je 0,5 až 1 % (10).

V České republice se screening vrozených vývojových vad provádí automaticky a lékaři jako by někdy ani nepočítali s tím, že někteří rodiče z důvodu svědomí možnost

usmrtit postižený plod nepřipouštějí. Přesto i u nás platí, že veškerá vyšetření jsou postavena na vzájemné důvěře a spolupráci mezi lékařem a rodiči. Základním pravidlem je dobrovolnost. Pokud rodiče z jakýchkoliv důvodů odmítají některá vyšetření, jsou zdravotníci povinni jejich rozhodnutí akceptovat a respektovat. Rodičům by měly být dostupné všechny informace, aby byli schopni rozhodnout, kterých možností prenatalní diagnostiky chtějí využít. Zásadou ze strany zdravotníků by mělo být citlivé zacházení a neutralita. Pokud jsou někteří rodiče na základě získaných výsledků postaveni před těžká rozhodnutí, měli by tato rozhodnutí učinit samostatně. Jsou to totiž především oni sami, kdo s důsledky takovýchto rozhodnutí budou žít celý svůj život (18).

Prenatální genetická diagnostika stále častěji klade otázky, ke kterým je nutné zaujmout zásadní stanoviska a postoje. Jejich důsledky jsou však daleko závažnější, než je možné si v okamžiku diagnózy připustit. Ukončení těhotenství z indikace závažných vrozených vývojových vad plodu je v současné době přijímáno prakticky ve všech západních evropských zemích včetně států se silným křesťanským založením. Celkově je snaha o přesun diagnostiky do co nejranějšího stádia těhotenství. V případě závažných stavů neslučitelných se životem nebo jej závažně narušujícím lze však ukončit těhotenství na základě přání těhotné bez časového omezení (25).

Cílem prenatalní diagnostiky je poskytovat budoucím rodičům především informace o zdravotním stavu jejich nenarozeného dítěte. Problém spočívá v tom, že žádná z metod nedává stoprocentní záruku zdraví plodu a některé z metod mohou přinést i falešně pozitivní nebo negativní výsledky. Není tedy divu, že se názory na prenatalní diagnostiku různí. Podle provedených průzkumů více než 90 % lidí její možnosti vítá a v případě zjištění, že nenarozené dítě není v pořádku, preferují umělé přerušování těhotenství. Dosavadní poznatky o prenatalní psychologii přinášejí výsledek, že nenarozené dítě potřebuje lásku svých rodičů od začátku své existence. Nejasné pocity matky nebo její dočasné odmítání nenarozené dítě vnímá a může pak být takovými postoji do budoucna negativně poznamenáno (18).

Screeningové vyšetření slouží k odhalení rizikové skupiny jedinců, u kterých je výrazně vyšší pravděpodobnost hledaného onemocnění či abnormality než v běžné populaci. Laiky, ale někdy i některými lékaři, bývají výsledky těchto testů zaměňovány s významem výsledků testů diagnostických. Na rozdíl od nich však pozitivní výsledek screeningového vyšetření neurčuje přímo přítomnost choroby, ale pouze jedince zařazuje do určité rizikové skupiny. Vhodným českým synonymem pro screening je vyhledávací test. Aby byl test efektivní a v praxi využitelný, měl by splňovat několik kritérií. Měl by být jednoduše a snadno proveditelný, možnost interpretace výsledků by měla být jednoznačná, senzitivita

a specifita vysoká s maximální možnou pozitivní a negativní prediktivní hodnotou. Pokud má test být plošně dostupný, měl by být ekonomicky nenáročný. Měl by být co nejméně invazivní a bezpečný pro klientku a měla by být možnost testovat jeho spolehlivost. Pro efektivitu testu je důležitá dostatečná závažnost hledaného onemocnění, vyhledávání banálních chorob je nesmyslné. Podstatné je včasné odhalení nemoci, aby bylo možné ji odvrátit či efektivně a rychle léčit (3).

„V některých oborech medicíny hraje screening nezastupitelnou roli (např. mammologie, onkogynekologie). Mezi takovéto obory bezesporu patří i porodnictví resp. perinatologie (3, s. 39)“.

Základním předpokladem zodpovědné péče o těhotné ženy jsou pravidelné kontroly v prenatalních poradnách. Důležitou součástí této péče je snaha porodníků-perinatologů včas předpovědět komplikovaný průběh těhotenství, resp. riziko jeho nepříznivého završení. Lze tedy s jistotou říci, že systém prenatalní péče má v ekonomicky a zdravotnický vyspělých zemích především vyhledávací, tedy screeningový, charakter. Tomuto cíli napomáhá řada preventivních opatření a screeningových testů (16).

Perinatologové dělí screeningové metody v perinatologii na následující oblasti: ultrazvukový screening k určení gestačního stáří, ultrazvukový screening vrozených malformací plodu, screening chromozomálních a genetických vad, screening fetálního krevního oběhu a chování plodu, screening interních a infekčních onemocnění těhotné potenciálně ohrožujících plod, screening symptomů předčasného porodu, peripartální screening, screening v novorozeneckém období a psychologické aspekty screeningu. Screening patologií plodu slouží k vyhledávání těhotných s velkým rizikem jednotlivé konkrétní patologie. Těmto ženám je posléze nabídnuto diagnostické vyšetření, které přítomnost vady buď potvrdí, nebo vyloučí. Použití diagnostické metody u všech těhotných není možné, protože diagnostická metoda je spojena s rizikem poškození nebo dokonce ztráty zdravého těhotenství a diagnostická metoda použitá u populace s nízkým rizikem má také nízkou vypovídající hodnotu, je nákladná a v praxi těžko realizovatelná (16).

Diagnostické metody jsou proto určeny populaci s vysokým rizikem na podkladě co nejefektivnějšího screeningu. Efektivitou se myslí dosažení co nejvyššího stupně záchytu (procento postižených plodů, které jsou testem, resp. danou koncepcí screeningu, označeny za pozitivní) při co nejmenší falešné pozitivitě (procento zdravých plodů, které jsou testem označeny za pozitivní). Využívání screeningových testů může omezovat potřebu invazivních diagnostických vyšetření (tj. amniocentézy nebo odběru choriových klků), a tím u normálního těhotenství snižovat riziko potratu v souvislosti s podstoupením invazivního zákroku (11, 16).

Základní otázkou je, jak zkombinovat jednotlivá vyšetření. Jsou známy tyto postupy: vyšetření séra v I. trimestru, vyšetření séra ve II. trimestru, změření nuchální translucence – šíjového projasnění plodu (dále NT) a nosní kosti plodu (dále NB) pomocí ultrazvuku v I. trimestru a sonografické vyšetření ve II. trimestru mezi 18. – 22. týdnem. Logický postup je asi ten, že těhotná, která se dostaví včas a projeví o prenatální diagnostiku zájem, absolvuje screening v I. trimestru, tzv. kombinovaný test, kdy se stanoví hladina pregnancy-associated plazmatického proteinu A (dále PAPP-A) a volná podjednotka lidského choriového gonadotropinu (dále free beta hCG), změří se NT, NB a započítá se i věk těhotné. V případě pozitivního nálezu podstoupí klientka buď biopsii choria, nebo amniocentézu, dle svojí volby. Těhotná žena, která nemá zájem o screening I. trimestru nebo se dostaví pozdě, absolvuje biochemický screening ve II. trimestru a při pozitivním nálezu pak amniocentézu (2).

V posledních letech došlo k dalšímu vývoji laboratorních a diagnostických metod (molekulárně biologická analýza DNA, PCR, FISH). S tím souvisí snaha minimalizovat invazivitu a přesunout tato vyšetření do co možná nejranějších stádií těhotenství. To souvisí i s možností ukončení gravidity již v I. trimestru, kdy mateřská morbidita a mortalita je pětikrát nižší než v pokročilejších stádiích těhotenství (3).

1.3.1 Typy a zastoupení chromozomálních poruch plodu

Přirozený výskyt veškerých i méně závažných chromozomálních poruch v populaci vycházející z neintervenčních studií, tedy bez provedení prenatální invazivní diagnostiky, je 6,23 na 1000 živě narozených dětí. Z celkového počtu chromozomálních abnormalit je 54 % aberací numerických, hlavně trizomií, 43 % strukturálních, převážně delecí, translokací a ve 3 % jsou zastoupeny oba typy abnormalit současně. Ze všech numerických aberací tvoří trizomie 21. chromozomu (Downův syndrom) 84 %, 10 % trizomie 18. chromozomu (Edwardův syndrom) a zbývajících 6 % tvoří trizomie 13. chromozomu (Pataův syndrom). Poměr zastoupení Downova syndromu a ostatních abnormalit se mění s věkem těhotné ženy vzhledem k tomu, že nárůst výskytu jiných aberací než Downova syndromu je se stoupajícím věkem těhotné pomalejší. S vědomím této statistiky by také mělo být prováděno poradenství, respektive nabídnutí screeningu těhotné ženě a interpretace zjištěných výsledků. Hlavním cílem screeningu chromozomálních aberací je tedy záchyt Downova syndromu u plodu (2).

Mezi nejčastější typy chromozomálních aberací patří Downův, Edwardsův a Pataův syndrom. *Downův syndrom* poprvé popsal London Down v roce 1865, ale jeho příčina, nadpočetný 21. chromozom, byla objevena až téměř o sto let později, v roce 1959. Za jediný

zcela spolehlivý způsob diagnostiky nebo vyloučení přítomnosti Downova syndromu u plodu je považována amniocentéza (odběr plodové vody) nebo biopsie choria - odběr vzorku choriových klků (dále CVS). Současná koncepce screeningu Downova syndromu spojuje různé výsledky jednotlivých testů (věk, biochemické a ultrazvukové vyšetření) do jednoho konečného odhadu rizika. Následně pak srovnává toto riziko postižení plodu s rizikem invazivní diagnostické metody. Postižený člověk má jeden nadpočetný chromozom - namísto 46 chromozomů jich má 47 a kromě mentální retardace je Downův syndrom spojen s vyšším rizikem strukturálních defektů, hlavně pak srdečních vad a malformací zažívacího traktu. Charakteristický je i faciální dysmorfismus, tzv. mongoloidní vzhled a mentální retardace. Hodnocení variant kraniofaciální morfologie je poměrně subjektivní. Snaha nalézt takovou strukturu, kterou by bylo možno hodnotit kvantitativně, zatím vyústila jen v pozorování absence nosní kosti, resp. poruchu osifikace nosní kosti u některých plodů, která se hodnotí pomocí ultrazvuku (1, 2).

Výpočet rizika Downova syndromu se provádí pomocí speciálního počítačového programu vyvinutého dle britského modelu, kdy se do programu zadají jak krevní, tak i ultrazvukové parametry. Toto vyšetření (kombinovaný test I. trimestru) bude popsáno níže. Výskyt Downova syndromu stoupá s věkem těhotné ženy, ale to bohužel neznamená, že mladý věk maminky zaručuje genetické zdraví nenarozeného dítěte; proto screeningová vyšetření Downova syndromu musíme doporučit zcela každé těhotné. V souladu s nejnovějšími trendy scriningu Downova syndromu se v provádí také tzv. *sérum integrovaný test I. a II. trimestru*, který je kombinací PAPP – A v I. trimestru a AFP, hCG a uE3 ve II. trimestru. Tento test má záchytnost až 90 % a je považován za nejlepší test, není-li možné provést ultrazvukové vyšetření NT (19, 30).

Pro *Edwardsův syndrom* (trizomie 18) je charakteristická mentální retardace, deformity částí těla a končetin, časté jsou vady srdce, renálního a gastrointestinálního traktu. *Patauův syndrom* (trizomie 13) se vyznačuje mentální retardací, mikrocefalií, abnormalitami CNS, rozštěpy rtu a patra, častá je také polydaktylie, vrozené vady srdce a genitálu. Mezi nejčastější abnormality pohlavních chromozomů patří syndrom Turnerův a Klineferterův. *Turnerův syndrom* se vyskytuje s četností přibližně 1:5000 narozených dívek. Za vznik této poruchy je zodpovědný karyotyp 45 X. Vyznačuje se malým vzrůstem, soudkovitým typem hrudníku, nízko posazenou vlasovou hranicí a nedostatečně vyvinutými sekundárními pohlavními znaky. Často se vyskytují také vady srdce a ledvin. *Klineferterův syndrom* (karyotyp 47 XXY) se vyskytuje přibližně ve frekvenci jeden z 800 živě narozených chlapců. Vyznačuje se většinou normálním vzhledem, vysokým vzrůstem, ale ve 30 % mají chlapci

eunuchoidní tvar těla a gynecomastii. Mají normální nebo mírně sníženou inteligenci, nesestoupá varlata a azoospermii, jsou tudíž trvale sterilní (2).

1.4 Neinvazivní vyšetřovací metody

Biochemický screening vyšetřením prověřených biochemických ukazatelů zvýšeného rizika poruchy prenatalního vývoje plodu i gravidity se stal nedílnou součástí prevence určitých těžkých vrozených vývojových vad (dále VVV) v populaci. Kombinuje se s ultrazvukovým screeningem a zvyšuje tím jeho diagnostickou efektivitu. Pozitivní výsledky tohoto vyšetření se stávají indikací k podrobnému, cílenému a opakovanému sonografickému vyšetření po celou dobu těhotenství. Patologické nálezy obou těchto screeningových vyšetření rozšiřují diagnostické spektrum efektivní prenatalní prevence těžkých VVV. Jsou zároveň indikací nejenom k invazivním metodám prenatalní genetické diagnostiky, ale také ke zvýšené klinické péči o tato riziková těhotenství. Biochemický screening je založen především na vyšetřování séra těhotných žen (9).

1.4.1 Biochemické vyšetření krve

Odběr krve provádí porodní asistentka obvykle ráno nalačno. Před odběrem by těhotná měla vynechat tučná jídla, černou kávu a léky, které nejsou naprosto nezbytné. Pro desinfekci kůže před odběrem se používají běžné desinfekční prostředky. Porodní asistentka by měla pátrat po alergiích na tyto preparáty. Místo po desinfekci musí být suché, jinak hrozí hemolýza krevního vzorku. Odběr venózní krve se dnes provádí pouze uzavřenými systémy do zkumavek bez protisrážlivého činidla – pro analýzu krevního séra. Po odběru je potřeba vzorek promíchat. Mezi nejčastější biochemické vyšetření z krve matky patří zjištění hladiny free beta hCG a PAPP-A. U těhotenství s Downovým syndromem častěji nacházíme zvýšené hladiny volného beta hCG a snížené hladiny PAPP-A (1, 4).

Mezi nejčastější chyby při odběrech patří nedodržení předepsané přípravy těhotné ženy, nedodržení technologie odběru, administrativní chyba. Negativně ovlivňují analýzu vzorku např. hemolýza, chylózní sérum a některá vyšetření mohou být ovlivněna i hyperbilirubinemií (4).

Vyšetření je doporučeno provádět co nejdříve po odběru; pokud není možné provést vyšetření ze séra ihned, je nutné do jedné hodiny provést separaci krevního séra od koagula. Sérum nebo plazma mohou být skladovány při teplotě 4°C po dobu dvou až třech dnů, pro

delší skladování se vzorek musí zmrazit minimálně na minus 20°C. Vzorky pro některá speciální vyšetření je nutné udržovat ihned po odběru v chladu (4).

1.4.1.1 Biochemický screening chromozomálních aberací

Prvním známým sérologickým markerem zvýšeného rizika Downova syndromu byla nižší hladina mateřského sérového alfa-fetoproteinu (dále MS-AFP). Zpočátku platilo, že citlivost screeningu postaveného na tomto jediném faktoru, a to dokonce bez ohledu na věk těhotné, bude dostatečná. Následně však bylo zjištěno, že vyšší efektivity se dosáhne při použití všech dostupných informací, nejen biochemických markerů, ale také věku a UZ. Za jejich pomoci se dosáhne výpočtu individuálního rizika každé těhotné. V průběhu 90. let se stalo obecně používanými dalších pět sérologických markerů: lidský choriový gonadotropin (dále hCG), jeho volná podjednotka beta-hCG, PAPP-A, inhibin A a nekonjugovaný estriol – unconjugated estriol (dále uE3). Hladina všech těchto markerů je závislá na gestačním stáří těhotenství. Pro využití ve screeningu musí být absolutní hodnoty hladin markerů přepočítány na MoM (multiple of medians – násobky mediánů normálních serologických hodnot pro daný gestační věk) (2).

1.4.1.2 Triple test

Jedná se o laboratorní vyšetření hladin tří hormonů z krve, které vylučuje plod do krevního oběhu matky – alfa-fetoprotein (dále AFP), hCG a estriol (dále E3) a jejich vzájemný poměr. Hladina AFP má vztah k vadám nervové trubice (mícha, mozek), hCG odráží riziko Downova syndromu a hladina E3 určuje celkové riziko těhotenství. Triple test může odhalit kolem 65 % všech chromozomálních abnormalit. Optimální doba pro toto vyšetření je mezi 16. a 18. týdnem. Ke konečnému stanovení těchto závažných diagnóz jsou ovšem opět nutná další vyšetření, např. amniocentéza a genetické vyšetření (7, 19).

Zvýšená hladina AFP zjištěná při biochemickém screeningu ve II. trimestru těhotenství má přímou souvislost s defekty neurální trubice a přední stěny břišní. Tyto defekty lze plně vyloučit podrobným ultrazvukovým vyšetřením. Dříve se v těchto případech doporučovalo stanovení hladiny AFP v plodové vodě, které je při rozštěpech neurální trubice a břišní stěny také zvýšeno. Při průkazu zvýšení hodnot AFP v plodové vodě je indikováno opět jen pečlivé sonografické vyšetření, a proto je možné toto invazivní vyšetření za předpokladu kvalitního ultrazvukového vyšetření vynechat (2).

Vrozené vývojové vady centrální nervové soustavy představují rozsáhlou a různorodou skupinu postižení s různou prognózou. Jejich výskyt je poměrně častý, podílejí se 30 % na všech embryonálních anomáliích a jsou přítomny u 75 % mrtvých plodů (14).

1.4.2 Kombinovaný test I. trimestru

Tento test, tzv. *Double test*, kombinuje dvě složky. Ultrazvukové vyšetření tloušťky šíjového projasnění s vyšetřením krve matky. Vyšetření šíjového projasnění bude popsáno níže. Vyšetření krve spočívá ve stanovení hladin dvou látek (PAPP-A, hCG), které se vytvářejí v placentě a přestupují do mateřské krve. U gravidit s Downovým syndromem jsou hodnoty těchto látek abnormální. Stanovení těchto dvou plasmatických bílkovin se ideálně provádí v období 10⁺⁰ až 11⁺³ týdnu gravidity. Tento test v kombinaci s měřením NT může odhalit až 90% plodů s Downovým syndromem. Falešná pozitivita činí 5 %. Platí však, že tímto testem nelze stanovit přesnou diagnózu, ale pouze pravděpodobnost postižení. Je-li vypočítané riziko menší než 1:300, je pravděpodobnost narození plodu s Downovým syndromem nízké. Vypočítané riziko vyšší než tato hodnota znamená i vyšší pravděpodobnost narození dítěte s tímto postižením. V takovém případě lékaři rodičům poskytnou podrobné vysvětlení a nabídnou možnost dosáhnout jistoty pomocí genetického vyšetření plodu. Je-li tedy pravděpodobnost Downova syndromu natolik vysoká, aby vyvážila možné riziko invazivní diagnostické metody, je možno po konzultaci s genetikem absolvovat další potřebná vyšetření. Pomocí věku těhotné je možné zjistit asi jen 30 % plodů s Downovým syndromem. Stanovením hodnoty NT je to asi 80 % takto postižených dětí a stanovením hladiny volného beta – hCG a PAPP-A lze odhalit 60 % dětí s Downovým syndromem. Kombinace všech těchto tří metod je považována za nejefektivnější a umožní odhalit přibližně 90 % všech dětí s trizomií 21. chromozomu (1, 18, 19).

1.4.3 Ultrazvukové vyšetřovací metody

Hlavním cílem ultrazvukové diagnostiky je sledování průběhu těhotenství a umožnění porodu zdravého dítěte. Pomocí ultrazvukového vyšetření je možné vidět plod od hlavy až k patě, a tak dobře odhalit vrozené anatomické vady orgánů (17).

Při vyšetření těhotné ženy ultrazvukem lékař vyšetřuje přes stěnu břišní vyvíjející se nenarozené dítě. Ultrazvukový přístroj vysílá ze sondy lidským uchem neslyšitelné zvukové vlnění o frekvenci 2,5 -10 MHz. Zvukové vlny pronikají do vyšetřované oblasti, kde se

odrážejí a malá část odražených zvukových vln se vrací zpět do sondy, která je snímá a slouží zároveň jako přijímač zvukového vlnění. Informace o intenzitě vlnění a o době, která uplynula mezi vysláním a zachycením signálu, vyhodnotí počítač zabudovaný v přístroji. Konečná data se zobrazí na obrazovce. Z hlediska prenatalní diagnostiky hraje významnou roli možnost posoudit normální vývoj a anatomii plodu viditelnou v daném stadiu těhotenství. Ultrazvukové metody dnes patří mezi nejpoužívanější zobrazovací diagnostické metody a v těhotenství se využívají jako běžná vyšetření určená všem ženám. Konkrétní rizika ultrazvukového vyšetření zatím nebyla prokázána. Zároveň nebyla prokázána ani jejich jednoznačná a stoprocentní bezpečnost. Existují totiž domněnky, že ultrazvukové vlny působí na dosud nevyvinutý mozek dítěte a mohou při nadužívání ultrazvuku přispět např. ke vzniku autismu či hyperaktivity (18).

1.4.3.1 Ultrazvukové vyšetření šíjového projasnění a nosní kosti

Šíjové projasnění (nuchal translucency – NT) je množství lymfatické tekutiny, která se kumuluje pod kůží v zadní části krku plodu (viz příloha 4). Jeho měření se provádí v době, kdy se lymfatický systém vyvíjí, tedy mezi 11. až 13. týdnem gravidity, pomocí ultrazvukového vyšetření. Šíjové projasnění je přechodně přítomno u všech plodů, avšak u plodů s Downovým syndromem je jeho šířka významně větší. Zvýšená hodnota NT u plodů s trizomií 21 byla prokázána v mnoha studiích. Při zachování postupu doporučeného Fetal Medicine Foundation má asi 70 % plodů s Downovým syndromem hodnotu šíjového projasnění nad 95. percentilem. V případě, že se UZ vyšetřením nepodaří prokázat přítomnost *nosní kůstky (NB – nasal bone)*, riziko postižení plodu stoupá. Při kombinaci hodnoty nuchální translucence, přítomnosti nosní kosti a biochemického screeningu lze při hraniční hodnotě 1:300 a falešné pozitivitě 5 % identifikovat až 97,5 % trizomií 21. V 11. – 13.⁺⁶ týdnu těhotenství můžeme také diagnostikovat většinu závažných morfologických vrozených vad plodu (1, 2, 12, 31).

1.4.3.2 Detailní ultrazvuk ve II. trimestru

Provádí se mezi 18. - 22. týdnem gravidity. Hodnotí se následující orgány: srdce, bránice, žaludek, ledviny, močový měchýř, páteř, přední břišní stěna, pupečník, mozek, obličej a 4 končetiny. Také se hodnotí chování plodu, umístění a struktura placenty a objem plodové vody. Toto ultrazvukové vyšetření prezentuje nejspolehlivější posouzení plodu

a vyloučení jeho vývojových vad. Pokud bylo diagnostikováno zesílení šíjového projasnění v I. trimestru, doporučuje se také detailní vyšetření srdce plodu. Plody se zesílením šíjového projasnění totiž mívají častěji vrozené vady srdce. *Detailní ultrazvuk srdce* plodu se provádí v 21. - 22. týdnu těhotenství odborníkem na fetální echokardiografii. Toto vysoce specializované ultrazvukové vyšetření využívá skutečnosti, že plod se zdravým srdcem bude s největší pravděpodobností geneticky zdravý. Toto vyšetření je vyhrazeno ženám, které mají srdeční vadu samy nebo v rodinné anamnéze, ženám takzvaného hraničního věku pro amniocentézu (35-37 let) a ženám s pozitivním výsledkem triple testu, které preferují neinvazivní vyšetřovací metody prenatální diagnostiky (1, 19).

1.5 Invazivní vyšetřovací metody

Lékař-genetik indikuje prenatální invazivní diagnostiku na podkladě znalosti rodinné, osobní, porodnické a sociální anamnézy. Další vyšetření jsou indikována pro patologický ultrazvukový screening, tj. po zjištění strukturální anomálie plodu nebo ultrazvukových markerů chromozomální aberace. Nejčastější indikaci těchto invazivních vyšetření představuje pozitivita screeningu chromozomálních aberací. Genetické poradenství zaujímá v prenatální genetické diagnostice, podobně jako v celé lékařské genetice, klíčové postavení. Geneticky riziková rodina nebo jedinec, který je postižen těžkými VVV, geneticky podmíněnými poruchami nebo k nim má genetickou dispozici, má možnost prostřednictvím genetického poradenství využít všech nejnovějších metod genetické prevence a klinické terapie. Celosvětově je silná motivace k vyhledávání postupů, které by nebyly invazivní a současně by podaly žádanou informaci o plodu v co nejranějších stádiích těhotenství či ihned po vzniku vady. Dosud nezbytné invazivní metody musejí splňovat podmínku co nejvyšší bezpečnosti pro matku i pro plod. Dominantní postavení v prenatální diagnostice má ultrazvuková diagnostika. Díky pokrokům v této oblasti medicíny se rozvinuly další ultrazvukem asistované metody jako je amniocentéza, CVS, placentocentéza, punkce pupečnickové krve – kordocentéza – a odběr vzorků fetálních tkání. Odběr vzorku choriových klků – chorion villi sampling – se nejčastěji provádí mezi 10. – 14. týdnem těhotenství, amniocentéza po 15. týdnu, placentocentéza, obdoba biopsie choria, ve II. a III. trimestru a punkce pupečnicku po 18. týdnu těhotenství. Mezi endoskopické metody patří embryoskopie a fetoskopie. Embryoskopie je považována za metodou experimentální. Fetální endoskopie se v současnosti používá jen v přísně vymezených indikacích, například při řízení transfuze mezi dvojčaty u neživotaschopných plodů před 24. týdnem těhotenství. Odběr vzorku tkání plodu

se provádí jen velmi vzácně, a to pod ultrazvukovou kontrolou. Jednotlivé neinvazivní a invazivní metody prenatalní diagnostiky se odlišují mírou rizika pro plod a spolehlivostí výsledku. Zatím neexistuje žádná univerzálně použitelná metoda prenatalní diagnostiky, ale jednotlivé diagnostické postupy se navzájem vhodně doplňují. Indikace metody by měla být přísně individuální, s ohledem na stáří těhotenství, při zvážení všech rizik pro plod a rizik spojených s odběrem vzorku a jeho zpracováním (2, 9).

1.5.1 CVS – biopsie choria (Chorion Villi Sampling)

Biopsie choria se provádí od ukončeného 9. týdne až do 14. týdne těhotenství a její podstatou je odběr mikroskopického vzorku placentární tkáně. Protože odběr vzorku plodové vody se provádí až po 15. týdnu těhotenství, CVS umožňuje získání fetálních buněk v časnější fázi těhotenství. V obou těchto případech se získává materiál stejného genetického složení, jaký má plod. Choriové klky vypadají jako malé kořínkové výrůstky a jsou součástí placenty. Obsahují stejnou DNA (genetickou informaci), jakou má nenarozené dítě. Je metodou první volby u DNA diagnostiky. Výsledkem vyšetření je detailní posouzení chromozomů nenarozeného dítěte. CVS se obvykle provádí za účelem zjištění výskytu Downova syndromu a dalších chromozomálních abnormalit a může být s výhodou použit také pro vyšetření cystické fibrózy, svalové dystrofie, hemofilie a dalších genetických vad vyskytujících se v rodinné anamnéze. Nevýhodou těchto diagnostických vyšetření však je, že mohou být provázena nechtěnou ztrátou těhotenství, i když je plod zcela normální a zdravý. Riziko ztráty těhotenství je asi 1 %. Proto rozhodnutí pro invazivní vyšetření (amniocentézu nebo biopsii choria) následuje až po zjištění výše rizika Downova syndromu. Biopsie choria se provádí buď transabdominálně (stejnou jehlou jako amniocentéza), nebo transcervikálně (používá se speciální katétr dobře vizualizovatelný ultrazvukem). Transabdominální technika je jediná u nás používaná. Mezi kontraindikace CVS patří extrémní obezita, hrozící potrat, krvácení, dráždivá děloha, myomatózní děloha (lokalizace myomů na přední stěně), střevní kličky před stěnou děložní a plný močový měchýř. Mezi nejčastější komplikace CVS řadíme krvácení, infekci, odtok plodové vody, zvýšení hladiny AFP, Rh izoimunizaci a potrat (1, 2, 3, 23).

1.5.2 Amniocentéza

V roce 1966 se zdařila první chromozomální analýza z plodové vody, ale až o dva roky později byla úspěšně provedena prenatalní diagnostika Downova syndromu.

Amniocentéza odhalí odchylky počtu a skladby chromozomů a některé další nemoci plodu. Pacientka zůstává přibližně hodinu v klidu v ordinaci pod dohledem porodní asistentky a pak odjíždí v doprovodu další osoby. Celkové riziko komplikací se odhaduje na 0,5 %. Jedná se o nejvyužívanější metodu invazivní prenatální diagnostiky v České republice (2, 19).

Používá se k vyloučení chromozomálních a metabolických abnormalit u plodu ve II. trimestru od 15.⁺¹ týdne gravidity. Buňky obsažené v plodové vodě je možné vyšetřovat cytogeneticky (stanovení karyotypu) a také imunofluorescenčně (genová detekce pomocí imunofluorescenčních sond) či DNA analýzou. Jedná se o metodu, jejíž neúspěšnost je v dobrých laboratořích menší než 1 %. Výsledná přesnost chromozomální analýzy amniocytů je 99,9 %. Za kontinuální ultrazvukové kontroly se zavádí tenká jehla o průměru 0,9 mm a délky 12 cm přes břišní stěnu do amniální dutiny (viz příloha 5). První mililitr se pro kultivace nepoužije kvůli nebezpečí kontaminace mateřskými buňkami. Získaný vzorek plodové vody tvoří asi 15 – 20 ml. Výkon se provádí za sterilních kautel, bez anestezie či sedace matky. Doporučuje se punktovat mimo placentu, umožňují-li to anatomické poměry. Za předpokladu dodržení všech zásad a doporučení týkajících se techniky odběru je riziko kontaminace mateřskými buňkami velice nízké. Materiál se zpracuje v cytogenetické laboratoři, kultivují se odloupané epitele plodu, amniocyty. Je nezbytná asi desetidenní kultivace amniocytů, což je hlavním nedostatkem amniocentézy. Získá se tak celý karyotyp, který umožňuje detekci numerických i strukturálních anomálií chromozomů (2, 3, 8).

Další možností je molekulární diagnostika (FISH - Fluorescent In Situ Hybridisation, amnion PCR - reakce polymerázového řetězce). Vzhledem k tomu, že se amniocentéza provádí ve II. trimestru, je eventuální indukovaný potrat v takto pokročilém stádiu těhotenství častěji provázen komplikacemi, jakými jsou krvácení, infekce, riziko děložní ruptury atd., a vždy je spojen s těžkou emocionální zátěží pacientky, protože již cítila pohyby plodu. Jedná se o potrat plodu na hranici životaschopnosti. Amniocyty (stejně jako choriové klky ze CVS) jsou využívány pro molekulárně biologickou analýzu DNA. Lze tak zjistit choroby jako například muskulární dystrofie, vrozené vady metabolismu, skeletální dysplazie, cystická fibróza, hemofilie A/B, typizace Rh atd.. Riziko ztráty těhotenství je u amniocentézy srovnatelné jako u biopsie choria, 1 ze 100 – 200 odběrů. Proč ke ztrátám dochází, se zatím nedaří zjistit, a proto je i prevence zatím víceméně nemožná. Nechtěné ztráty jsou také hlavním důvodem, proč nelze provést invazivní vyšetření u každé těhotné ženy. Screeningové metody by měly provést první výběr těhotných k identifikaci vyššího rizika Downova syndromu a zároveň by měl zvolený test mít co nejnižší falešnou pozitivitu. Amniocentéza by

se pak prováděla pouze u žen, kde riziko výkonu je nižší než riziko chromozomální aberace u plodu (2).

Amniocentéza je indikována, pokud je matka starší 35 let, otec starší 50 let, v případě pozitivního triple testu, u rodičů s abnormálním karyotypem, u vrozených poruch metabolismu, pokud se vyskytl předcházející potrat nebo porod plodu s chromozomální abnormalitou a při zjištění morfologické odchylky plodu na ultrazvukovém vyšetření. Jako nejčastější komplikace amniocentézy se uvádí infekce, krvácení, bolest, Rh izoimunizace, potrat plodu a strach, úzkost matky. Ženy, které podstupují tento invazivní výkon, jsou vystaveny velkému stresu, který může negativně ovlivnit další průběh těhotenství. Jedná se zde nejen o obavy z výkonu samotného, ale i o strach z výsledku, na který je těhotná žena nucena několik dní čekat. V případě zjištěného patologického karyotypu je možné na přání pacientky vyvolat potrat před 24. týdnem těhotenství. Tento zákrok je spojen s těžkou emocionální zátěží pacientky. Proto se hledaly a hledají další postupy, které by umožnily diagnostiku v dřívějších stádiích těhotenství (3, 13, 24).

1.5.3 Kordocentéza - punkce pupečníku

Kordocentéza - punkce pupečníku – je transabdominální, ultrazvukem kontrolovaná, v současné době nejpoužívanější a nejbezpečnější metoda přístupu ke krevnímu oběhu plodu. Riziko této metody je také srovnatelné s rizikem amniocentézy (méně než 1 % fetálních ztrát). Občas se může vyskytnout bradykardie plodu, zvýšená dráždivost dělohy či může dojít k chorioamniitidě. V rukách zkušeného lékaře se jedná o velmi bezpečný výkon. Odběr fetální krve v těhotenství se provádí punkcí vena umbilicalis v pupečníku za neustálé kontroly ultrazvukem. Technicky bývá punkce proveditelná až kolem 20. týdne těhotenství. V tomto období je již vena umbilicalis na ultrazvuku dobře patrná (2, 3).

Nejčastější indikací je potřeba rychlé karyotypizace plodu při nejasném výsledku amniocentézy nebo podezření na aneuploidii plodu vyslovené kolem 20. týdne těhotenství (srdeční vada, omfalokéla atd.), kdy by doba nutná ke kultivaci amniocytů již překročila 24. týden těhotenství. Stanovení chromozomální výbavy z bílých krvinek plodu je běžnou metodou ve většině cytogenetických laboratoří a výsledky jsou k dispozici během 48–72 hodin. Diagnostická spolehlivost je velmi vysoká. Další indikací je například zjištění krevního obrazu a skupiny plodu při aloimunizaci plodu. Méně častou indikací je předpokládaná intrauterinní infekce, kde je pokus o přímou detekci viru či protilátek tříd IgM a IgG. K nejčastějším komplikacím kordocentézy patří narušení děložního tonu, a to od dráždivé

dělohy až po zahájení děložní činnosti, bradykardie plodu, fetomaternální hemoragie, pokud je přístup transplacentární, může dojít k retroplacentárnímu hematomu či abrupci placenty, dále k protraheavnému krvácení, chorioamnionitidě, předčasnému odtoku plodové vody nebo až k předčasnému porodu (3, 24).

1.5.4 Další invazivní vyšetřovací metody

Časná amniocentéza byla navržena jako alternativa biopsie choriových klků v roce 1986. Nikdy nebyla přesná hranice mezi běžnou a časnou amniocentézou, ale většinou je odběr plodové vody před 15. týdnem těhotenství považován za „časný“. Vzhledem k stále větší tendenci přesunu screeningu do I. trimestru, a s tím spojené potřebě diagnostického testu v I. trimestru, byly opakovaně hodnoceny výsledky a rizika časně amniocentézy. Bylo prokázáno, že časná amniocentéza je spojena s vyšším rizikem pro plod než klasická amniocentéza a biopsie choria. Časná amniocentéza není v současné době považována za bezpečnou alternativu a neprovádí se (2).

„*Coelocentéza* je jistou modifikací časně amniocentézy, kdy se vaginálně punktuje extraamniální prostor. Zůstala metodou experimentální (2, s. 383)“.

Pozdní CVS – placentocentéza je ve II. a III. trimestru gravidity alternativní rychlou metodou cytogenetické a DNA diagnostiky. Do 20. týdne těhotenství bývá metodou první volby při potřebě rychlé karyotypizace, po 20. týdnu záleží na zvyklostech a zázemí pracoviště, zda dává přednost zpracování klků či lymfocytů z fetální krve, nebo molekulární diagnostice z plodové vody (2).

Fetoskopie je metoda přímého zobrazení plodu v děloze s možností eventuálního odběru fetální krve a tkání. Tato metoda je vysoce invazivní, provádí se v celkové anestezii, kdy z malého řezu na břiše, potažmo děloze, dojde k zavedení instrumentu s optikou. Nejmodernější instrumenty mají průměr pouze několik milimetrů a výkon tak připomíná amniocentézu se silnější jehlou. Vyhrazena je pro velmi speciální případy žen, které porodily děti s morfologickými a metabolickými abnormalitami, anebo se taková vada vyskytla u jejich velmi blízkých příbuzných, anebo pokud se ultrazvukem nepodaří vyřešit diagnostický problém (2).

1.6 Role porodní asistentky v prenatální diagnostice

Porodní asistentka je v současné době uznávána jako plně zodpovědný zdravotnický pracovník, který pracuje v partnerství se ženami, aby jim poskytla potřebnou podporu, péči a radu během celého těhotenství, porodu a v době poporodní. Může vést porod na svou vlastní zodpovědnost, poskytovat péči také novorozencům a dětem v kojeneckém věku. Tato péče zahrnuje preventivní opatření, vedení normálního porodu, zjišťování komplikací u matky nebo dítěte, zprostředkování přístupu k lékařské péči a provedení nezbytných opatření při mimořádně naléhavých situacích (26).

Před každým invazivním zákrokem lékař provádějící výkon nebo porodní asistentka řádně poučí klientku o průběhu celého výkonu, jeho možných komplikacích, o pozábrokové péči a zkontroluje, zda pacientka podepsala informovaný souhlas s tímto výkonem. Toto poučení by mělo být dostatečné, aby mu žena zcela porozuměla a aby obsahovalo všechny skutečnosti, které těhotná vzala v úvahu při rozhodování, zda daný zákrok podstoupit, či nikoli, žádné skutečnosti by jí neměly být zamlčeny. Měl by obsahovat informaci, zda se jedná o akutní zákrok či zda je možné zákrok odložit, popřípadě jaká rizika s odkladem výkonu souvisí. Vždy je třeba zmínit následky byt' úspěšného provedení výkonu, zvláště pak jeho bolestivost nebo následnou dočasnou nepohyblivost a podobně. Dále by měl obsahovat informaci o léčebném režimu a o eventuelních alternativách. U alternativního postupu je důležité též zdůraznit jeho rizika a následky, podobně jako u doporučeného postupu. Vždy je nutno zmínit alespoň možnost neléčení, tedy ponechání klientky bez zásahu. Úloha porodní asistentky u invazivního vyšetřovacího výkonu spočívá jednak v přípravě sterilního stolku se všemi nástroji a pomůckami a následné asistenci lékaři, který výkon provádí, jednak také v přípravě pacientky na tento výkon. Porodní asistentka poučí těhotnou o správné poloze a nutné spolupráci v průběhu výkonu, zkontroluje, zda se pacientka před výkonem vymočila a je na něj psychicky připravená, uvědomuje si stydlivost vyšetřované těhotné a zabezpečuje její soukromí. Po výkonu zajišťuje dohled nad celkovým stavem vyšetřované a v případě potřeby o něm informuje lékaře. Vzorky získané při vyšetření řádně označí a zajistí jejich transport do laboratoře. Ve všech ohledech ošetřovatelské péče porodní asistentka využívá soubor daných ošetřovatelských diagnóz (viz příloha 2) (15, 21).

1.7 Psychologické aspekty prenatální diagnostiky

Období čekání na výsledky screeningových vyšetření, jakým je například amniocentéza, trvající i dva týdny a déle, přináší nastávající matce velké množství negativních emocí jako úzkost, strach a nejistotu z očekávání výsledků. Studie prokázaly, že některé ženy nedostatečně prožívají své těhotenství, odmítají si vytvořit přirozený vztah a odkládají citové vazby k plodu do doby, než jsou známy výsledky prenatálního vyšetření. V případě, že screeningové vyšetření odhalí nějaké poškození plodu, vzniká jedna z nejsložitějších situací v porodnictví. Problematika ukončení gravidity se svojí medicínskou, právní, společenskou, etickou a v neposlední řadě i náboženskou dimenzí je již dlouhá léta tématem rozsáhlých diskuzí. Ukončení těhotenství z genetické indikace pro lékaře i porodní asistentku znamená podat rodičům všechny dostupné informace, pomoci jim pochopit a přijmout tuto špatnou zprávu, protože pro ně je to velmi těžké rozhodnutí a značné psychické trauma. Výsledky genetických testů přicházejí v době, kdy těhotná žena již plně vnímá plod jako dítě, cítí jeho pohyby, má již o dítěti konkrétní představu a má k němu vytvořen emocionální vztah. Ztráta chtěného dítěte, samotné prožití potratového děje a vědomí, že se žena na všem aktivně podílí svým rozhodnutím, jí způsobuje velkou psychickou zátěž. Lékař, ale i porodní asistentka jsou poměrně často samotnými rodiči dotazováni, jak by se zachovali oni sami ve stejné situaci. Zdravotník však musí využít veškerých komunikačních schopností a odpovědět tak, aby těhotnou neovlivňoval vlastním názorem. Názor lékaře nebo porodní asistentky je pro rodiče v tuto chvíli velmi důležitý a může ovlivnit jejich rozhodnutí, i když odpovědnost za další osud těhotenství nesou sami. V praxi se může porodní asistentka setkat s těhotnou, která se rozhodne poškozený plod donosit i s vědomím, že bude dítě postižené nebo zemře krátce po porodu. Pokud se takto rodiče rozhodnou, je nutné toto respektovat a snažit se zajistit potřebnou pomoc a podporu. Většina žen se však rozhodne při genetickém poškození nebo vývojové vadě plodu pro ukončení těhotenství. Pak velmi často přicházejí pocity viny, studu, vlastního selhání. Velmi důležitý je v těchto případech profesionální přístup v zařízení, kde se interrupce provádí. V současných podmínkách je žena mnohdy traumatizována tím, že musí potrácet buď na pokoji s jinými ženami, nebo na porodním sále. Žena v této situaci potřebuje intenzivní péči porodní asistentky, co nejdokonalejší formu analgezie a samozřejmě citlivou psychologickou podporu. Porodní asistentka by měla ženu poučit o změnách, které nastanou a jsou podobné

jako po porodu, např. krvácení, laktace, psychická labilita, a být jí průvodcem a oporou v tomto těžkém období (20).

2. Cíle práce a hypotézy

2.1 Cíle práce

Cílem výzkumu je zjistit, zda mají porodní asistentky dostatečné informace o možnostech a dostupnosti screeningových vyšetření prenatální diagnostiky a zda tato vyšetření na svých pracovištích provádějí. Dále zmapovat, zda porodní asistentky v oblasti prenatální diagnostiky postupují podle doporučení Gynekologicko-porodnické společnosti. Zda těhotné ženy znají význam těchto vyšetření a mají zájem o jejich provádění, a to jak těch plně hrazených z veřejného zdravotního pojištění, tak těch takzvaně nadstandardních screeningových vyšetřovacích metod. A jak porodní asistentky hodnotí význam provádění těchto vyšetřovacích metod.

2.2 Hypotézy

Hypotéza 1: Porodní asistentky mají informace o možnostech screeningových vyšetření v graviditě.

Hypotéza 2: Porodní asistentky v oblasti screeningových vyšetření nepostupují podle doporučení Gynekologicko-porodnické společnosti.

Hypotéza 3: Těhotné ženy z pohledu porodních asistentek neznají význam screeningových vyšetření v graviditě.

Hypotéza 4: Porodní asistentky hodnotí význam prováděných screeningových vyšetření v graviditě pozitivně.

Hypotéza 5: Těhotné ženy mají zájem z pohledu porodních asistentek o provádění screeningových vyšetření v graviditě.

Hypotéza 6: Těhotné ženy nemají zájem o nepovinná, nadstandardní vyšetření, která nejsou plně hrazená ze zdravotního pojištění.

3. Metodika

3.1 Metodika výzkumného šetření

Pro výzkumné šetření byla zvolena kvantitativní metoda výzkumu a ke sběru dat byly použity anonymní dotazníky, které byly rozdány porodním asistentkám pracujícím s těhotnými ženami ve vybraných gynekologicko-porodnických ordinacích v Praze.

Vyhodnocení sebraných dat bylo zpracováno formou grafů vytvořených pomocí programu MS Excel a zpracování dat se liší v rámci jednotlivých otázek.

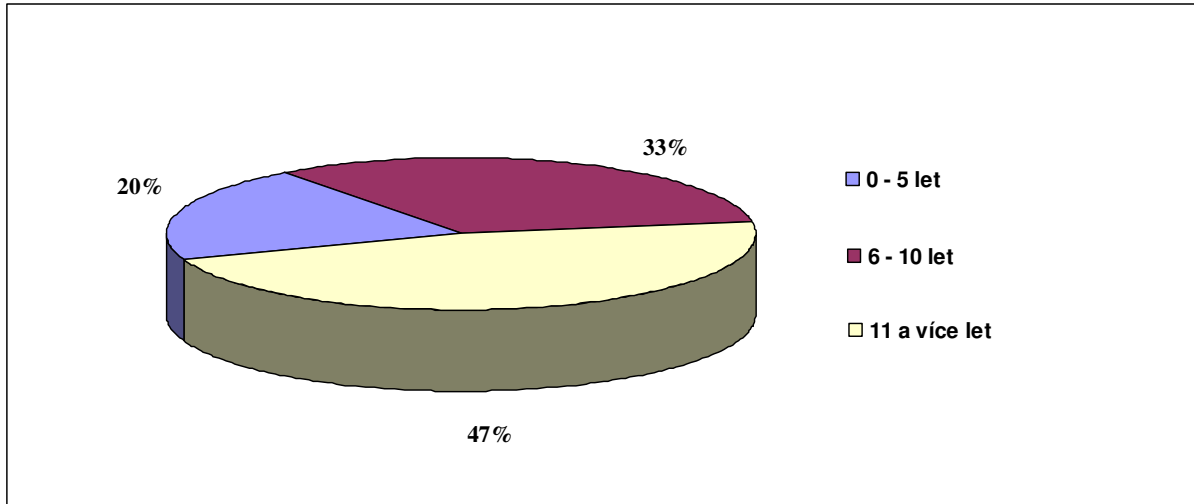
Dotazník obsahoval celkem 26 výzkumných otázek a byl sestaven z otázek uzavřených a polootevřených. Polootevřené otázky jsou kombinací uzavřených a otevřených otázek. Jedná se o otázky, které nabízejí dané odpovědi, z nich poslední je otevřená, tzn., že respondentka doplní vlastními slovy. V uzavřených otázkách dotazovaná volí předem stanovené odpovědi. Tyto otázky upozorňují na možnosti, které by si sama nemusela uvědomit. Potřebná doba pro vyplnění dotazníku je přibližně 10 minut.

3.2 Charakteristika souboru

Skupinu dotazovaných tvořily porodní asistentky pracující s těhotnými ženami ve vybraných gynekologicko-porodnických ordinacích v Praze. Vlastní výzkum probíhal v 79 praxích. Celkem bylo rozdáno 146 dotazníků, vráceno jich bylo 97 (66 %), z čehož 3 dotazníky byly vyřazeny z důvodu špatného vyplnění. Interpretace výsledků tak vychází z počtu 94 respondentek a finální návratnost je tedy 64 %. 94 respondentek bude bráno jako 100 %.

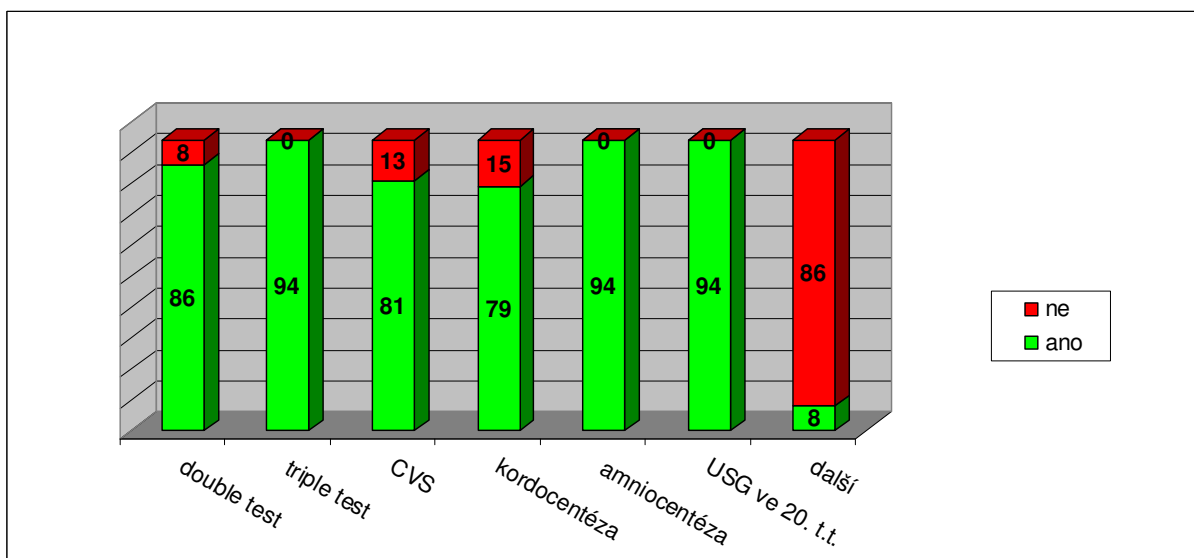
4. Výsledky

Graf 1 Délka praxe v gynekologicko-porodnické ambulanci



Z celkového počtu (94) dotázaných pracuje 20 % (19) porodních asistentek v gynekologicko-porodnické ambulanci 5 let a méně, 33 % (31) uvedlo 6 až 10 let a 47 % (44) pracuje v gynekologicko-porodnické ambulanci 11 a více let.

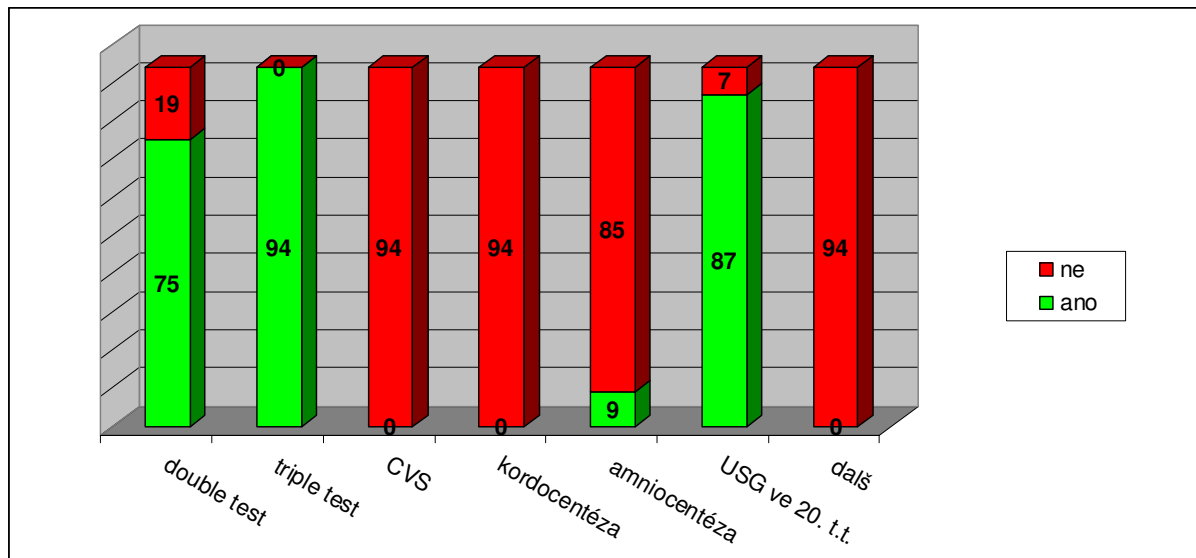
Graf 2 Znalost screeningových vyšetřovacích metod



Z celkového počtu (94) dotázaných porodních asistentek zná Double test 86 (91 %) a nezná 8 (9 %). Triple zná 94 (100 %). CVS zná 81 (86 %) a nezná 13 (14 %). Kordocentézu

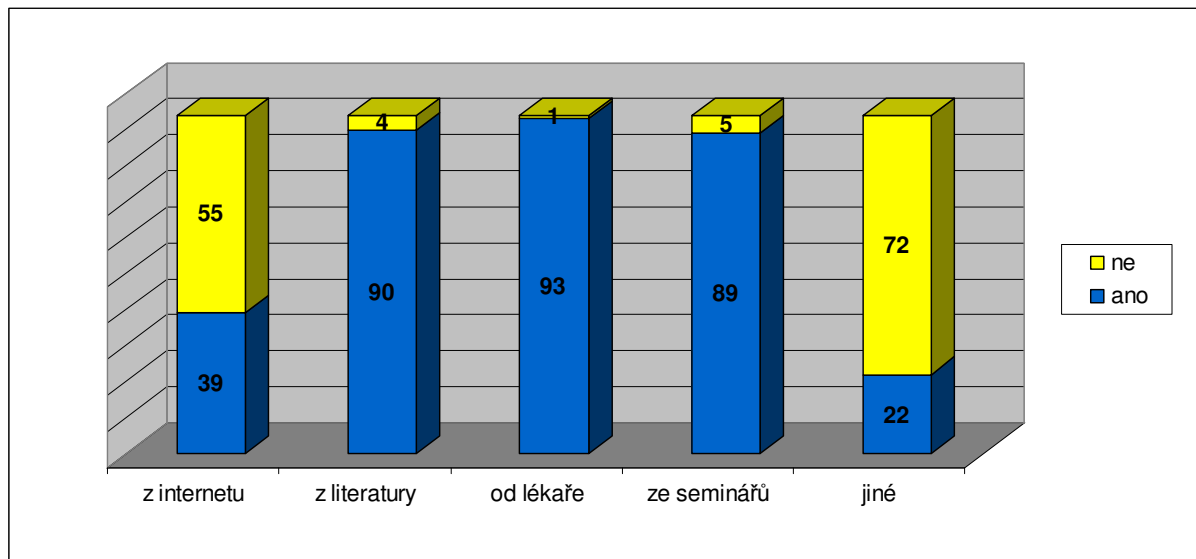
zná 79 (84 %) a nezná 15 (16 %). Amniocentézu zná 94 (100 %). USG vyšetření ve 20. t.t. zná 94 (100 %). Jiné screeningové vyšetřovací metody zná 8 (9 %) a nezná 86 (91 %).

Graf 3 Provádění screeningových vyšetřovacích metod



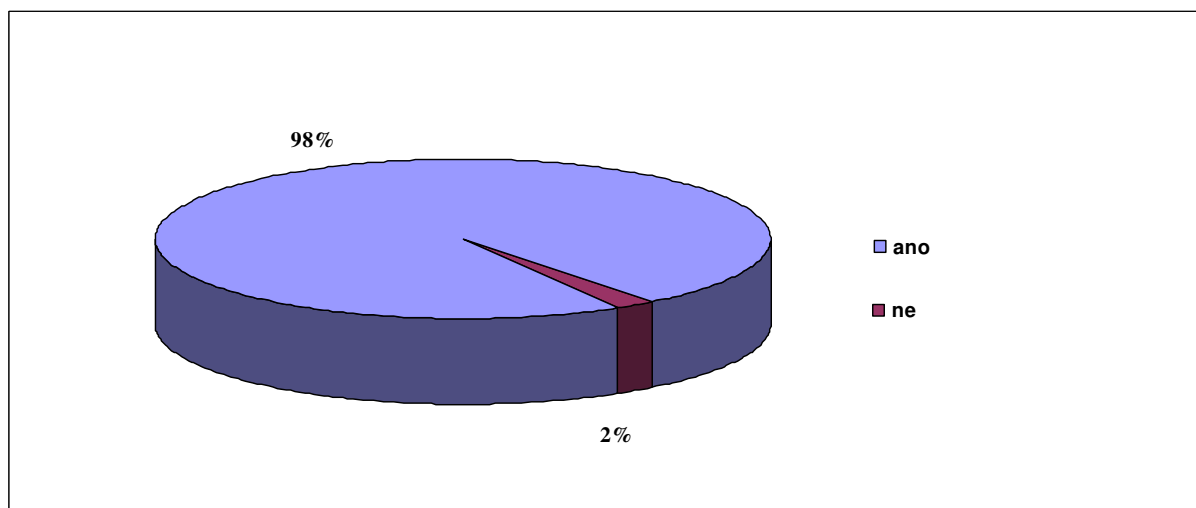
Z celkového počtu (94) dotázaných porodních asistentek odpovědělo, že se v ordinaci, kde pracují, provádí Double test ano 75 (80 %) a ne 19 (20 %), že se provádí Triple test odpovědělo ano 94 (100 %), že se provádí CVS odpovědělo ne 94 (100 %), že se provádí kordocentéza odpovědělo ne 94 (100 %), že se provádí amniocentéza odpovědělo ano 9 (10 %) a ne 85 (90 %), že se provádí USG vyšetření ve 20. týdnu těhotenství odpovědělo ano 87 (93 %), ne 7 (7 %), že se provádí některé jiné screeningové vyšetření odpovědělo ano 8 (9 %), ne 86 (91 %).

Graf 4 Zdroje informací o vyšetřovacích metodách



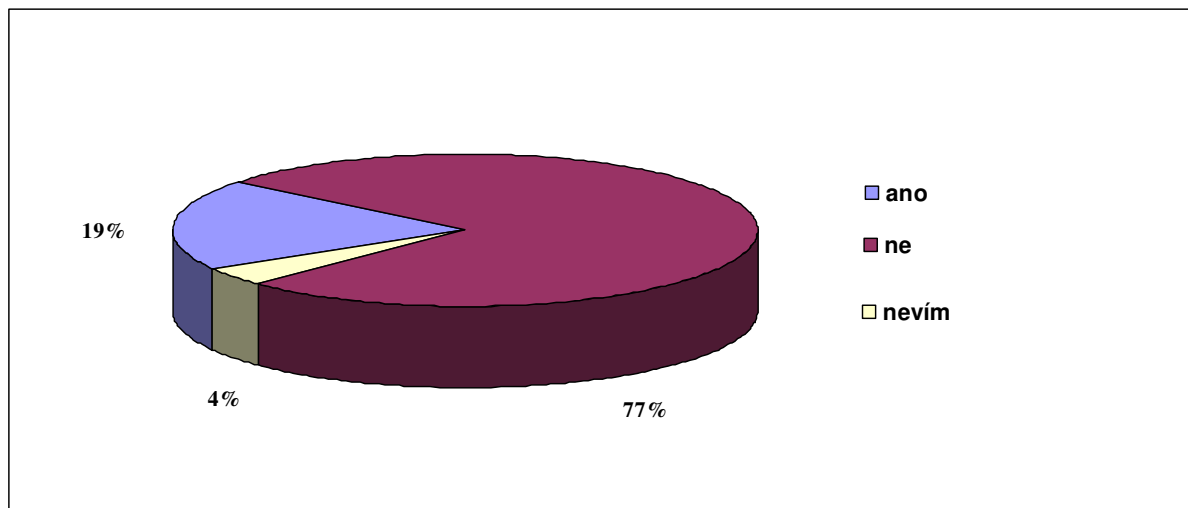
Z celkového počtu (94) dotázaných porodních asistentek čerpá informace z internetu 39 (41 %) a nečerpá 55 (59 %), z odborné literatury čerpá 90 (96 %), nečerpá 4 (4 %), od lékaře získává informace 93 (99 %), nezískává 1 (1 %), z odborných seminářů získává informace 89 (95 %) a nezískává 5 (5 %), z jiných zdrojů čerpá informace 22 (23 %), nečerpá 72 (77 %).

Graf 5 Dostatečnost informací



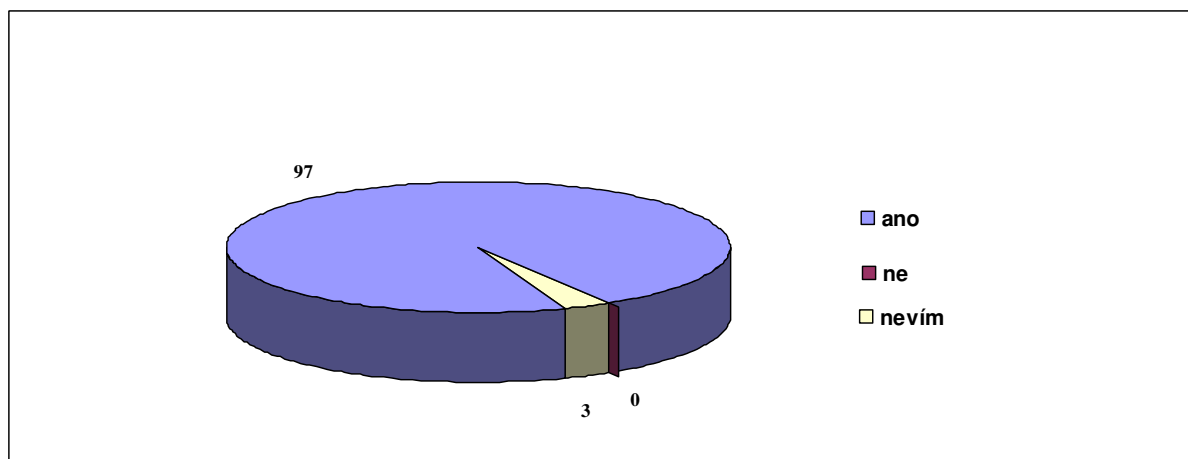
Z celkového počtu dotázaných (94) odpovědělo 98 % (92) porodních asistentek, že jsou pro ně zdroje informací uvedené v grafu 4 postačující pro výkon jejich povolání a pro 2 % (2) porodních asistentek tyto zdroje postačující nejsou.

Graf 6 Hrazení screeningových vyšetřovacích metod zdravotními pojišťovnami



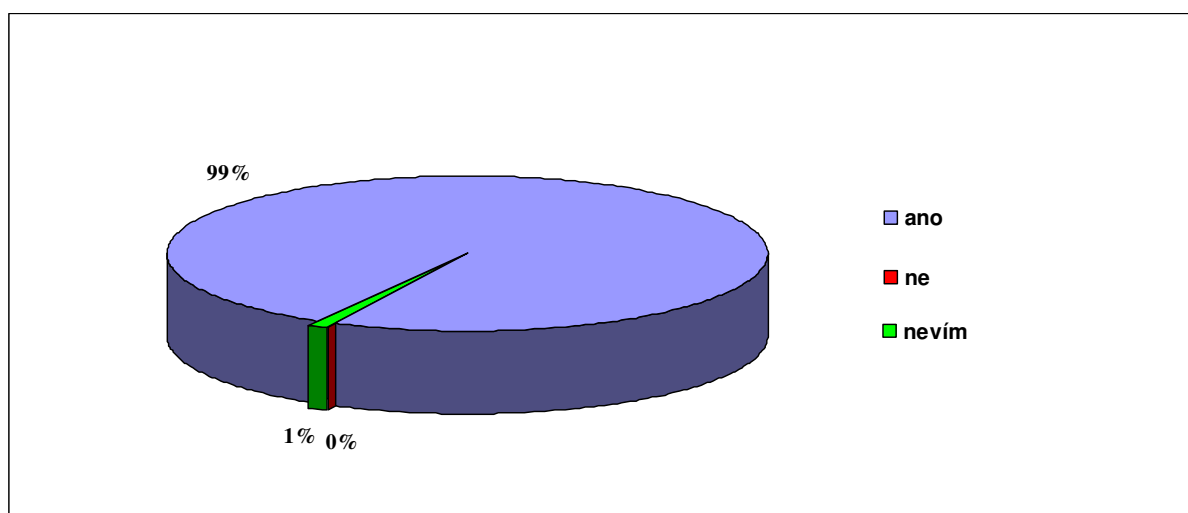
Z celkového počtu dotázaných (94) se 19 % (18) porodních asistentek domnívá, že všechny screeningové vyšetřovací metody prenatální diagnostiky jsou plně hrazeny z veřejného zdravotního pojištění, 77 % (72) porodních asistentek, že nejsou všechna screeningová vyšetření hrazena pojišťovnami a 4 % (4) porodních asistentek odpovědělo, že neví.

Graf 7 Doporučení ČGPS - Downův syndrom



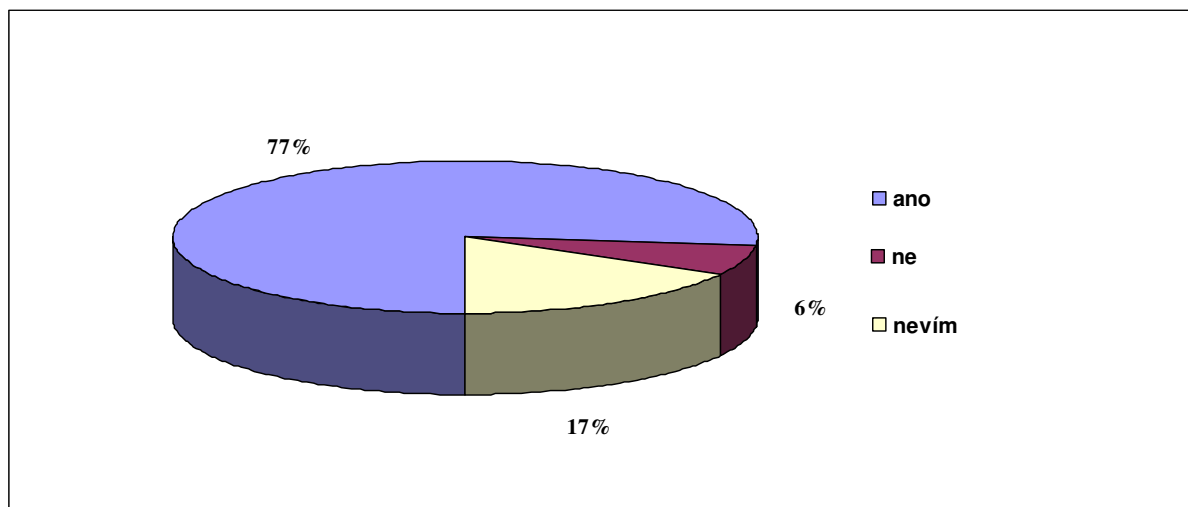
Z celkového počtu (94) dotázaných se 97 % (91) porodních asistentek v ordinacích, ve kterých pracují, řídí doporučením České gynekologicko-porodnické společnosti, že těhotná by měla podstoupit některé z vyšetření stanovující riziko Downova syndromu u plodu, 3 % (3) porodních asistentek neví, zda se tímto doporučením řídí a žádná z dotázaných (0 %) neodpověděla, že se tímto doporučením neřídí.

Graf 8 Doporučení ČGPS – Provádění spolehlivého diagnostického testu



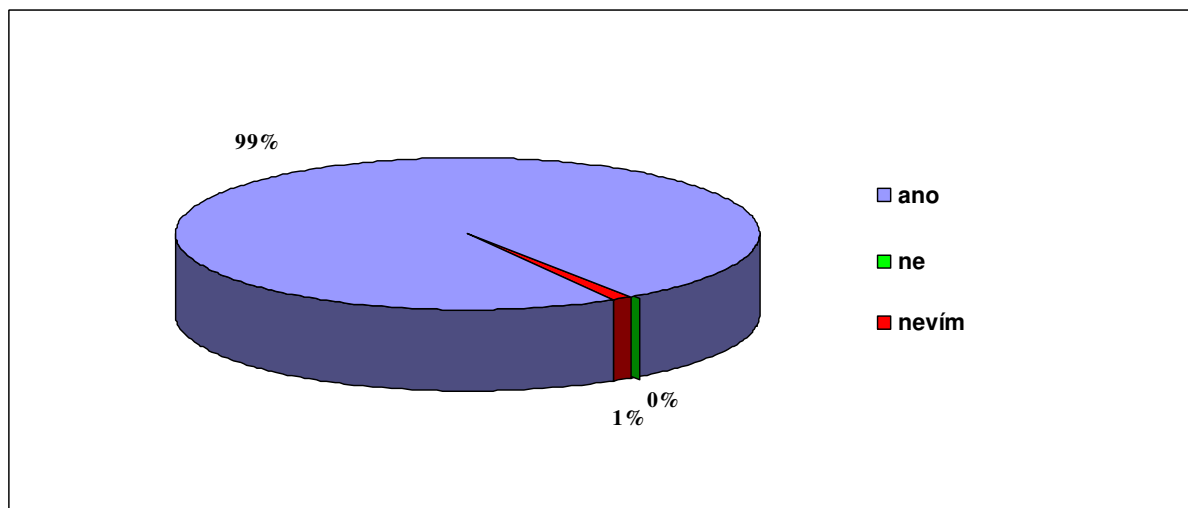
Z celkového počtu (94) dotázaných doporučuje 99 % (93) porodních asistentek těhotným ženám, které mají pozitivní screening, na základě doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti, provést spolehlivý diagnostický test, 1 porodní asistentka (1 %) neví, a žádná (0 %) neuvedla možnost ne.

Graf 9 Doporučení ČGPS - prvotrimestrální screening



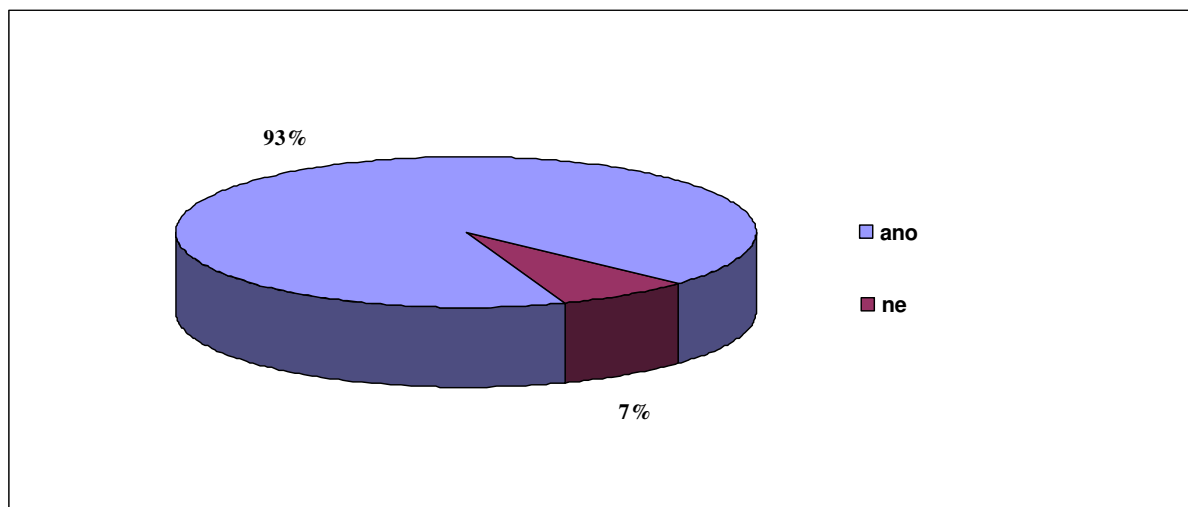
Z celkového počtu (94) dotázaných se 77 % (72) porodních asistentek, v ordinacích, ve kterých pracují, řídí doporučením gynekologicko-porodnické společnosti, že základní screeningová strategie by se měla opírat o prvotrimestrální screening, 6 % (6) porodních asistentek odpovědělo, že se tímto doporučením neřídí a 17 % (16) porodních asistentek opovědělo, že neví.

Graf 10 Doporučení ČGPS - Triple test



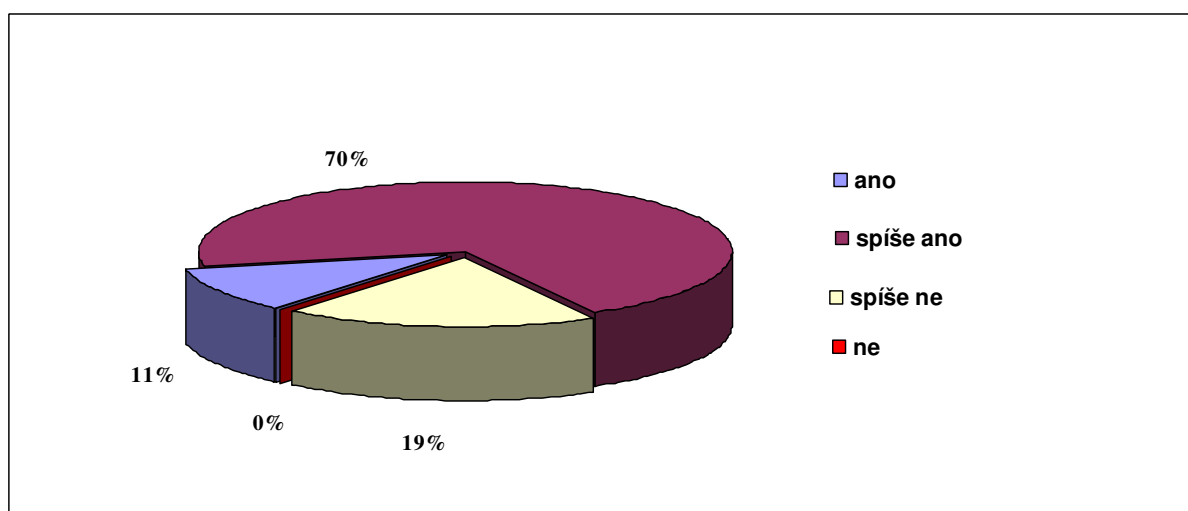
Z celkového počtu (94) dotázaných se 99 % (93) porodních asistentek, v praxích, ve kterých pracují, se řídí doporučením gynekologicko-porodnické společnosti provést Triple test, pokud těhotná nepodstoupí screeningový test I. trimestru, žádná porodní asistentka (0 %) nevedla, že se tímto doporučením neřídí a 1 porodní asistentka (1 %) odpověděla, že neví.

Graf 11 Doporučení ČGPS - USG 18. - 22. t.t.



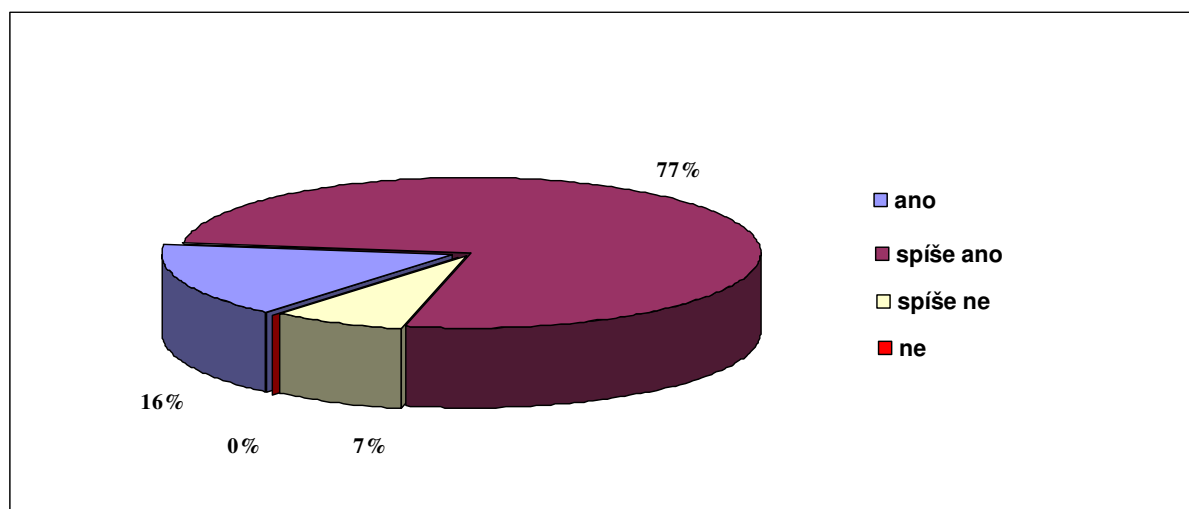
Z celkového počtu (94) dotázaných odpovědělo 93 % (87) porodních asistentek, že v ambulancích, ve kterých pracují, se na základě doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti, provádí screeningové ultrazvukové vyšetření plodu v 18. - 22. týdnu gravidity a 7 % (7) porodních asistentek odpovědělo na tuto otázku negativně.

Graf 12 Znalost screeningových metod těhotnými



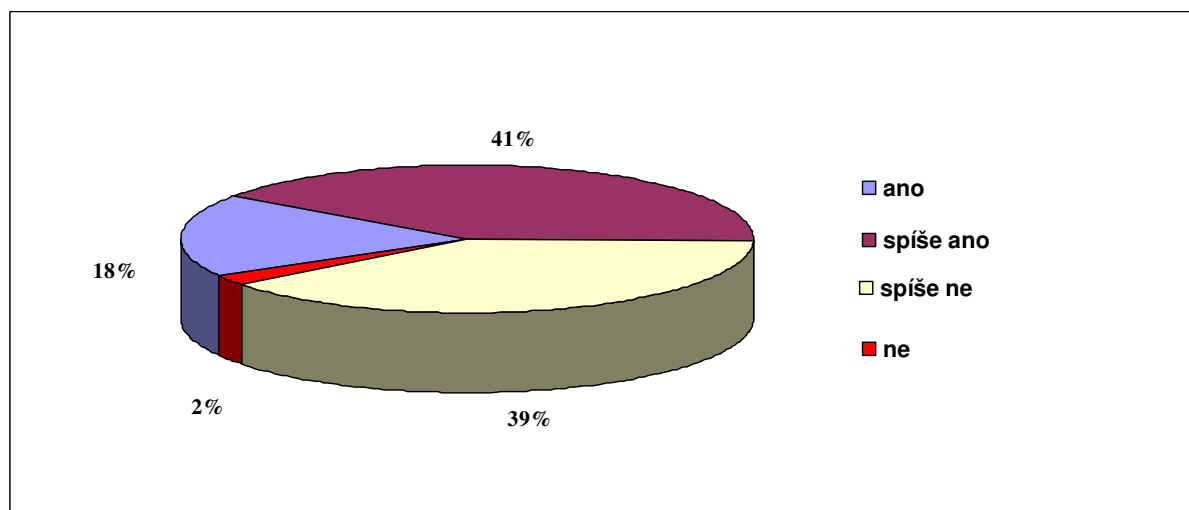
Z celkového počtu (94) dotázaných si 11% (10) porodních asistentek myslí, že těhotné ženy vědí, jaké screeningové vyšetřovací metody se v těhotenství provádí, 70 % (66) porodních asistentek vybralo možnost spíše ano, 19 % (18) porodních asistentek označilo možnost spíše ne a žádná porodní asistentka (0 %) neoznačila variantu ne.

Graf 13 Znalost významu screeningových metod těhotnými



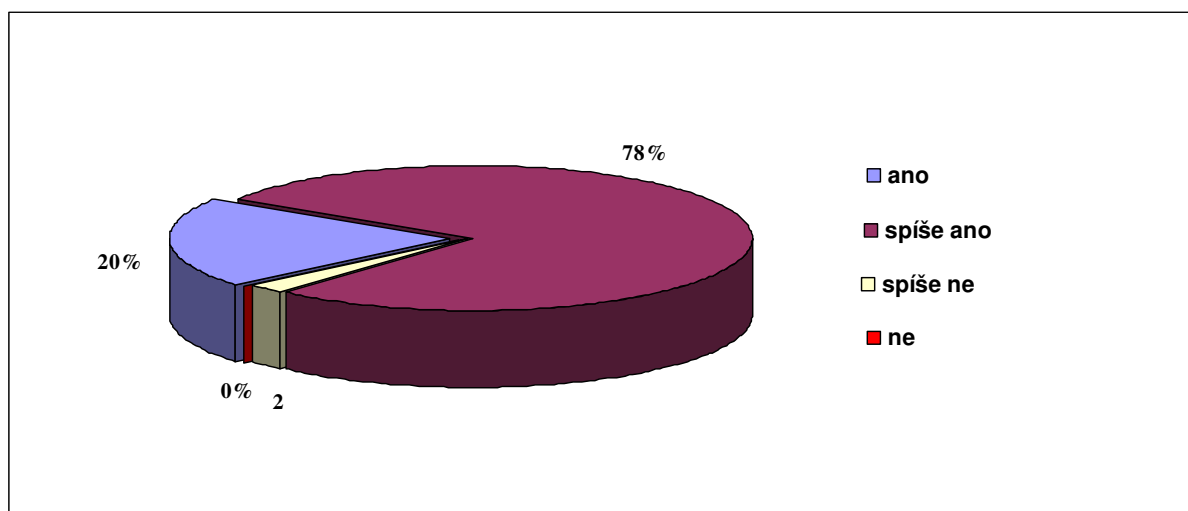
Z celkového počtu (94) dotázaných si 16 % (15) porodních asistentek myslí, že těhotné ženy vědí, jaký význam mají screeningové vyšetřovací metody prováděné v těhotenství. 77 % (72) označilo možnost spíše ano, 7 % (7) porodních asistentek vybralo variantu spíše ne a žádná porodní asistentka (0 %) neoznačila možnost ne.

Graf 14 Znalost významu Double testu těhotnými



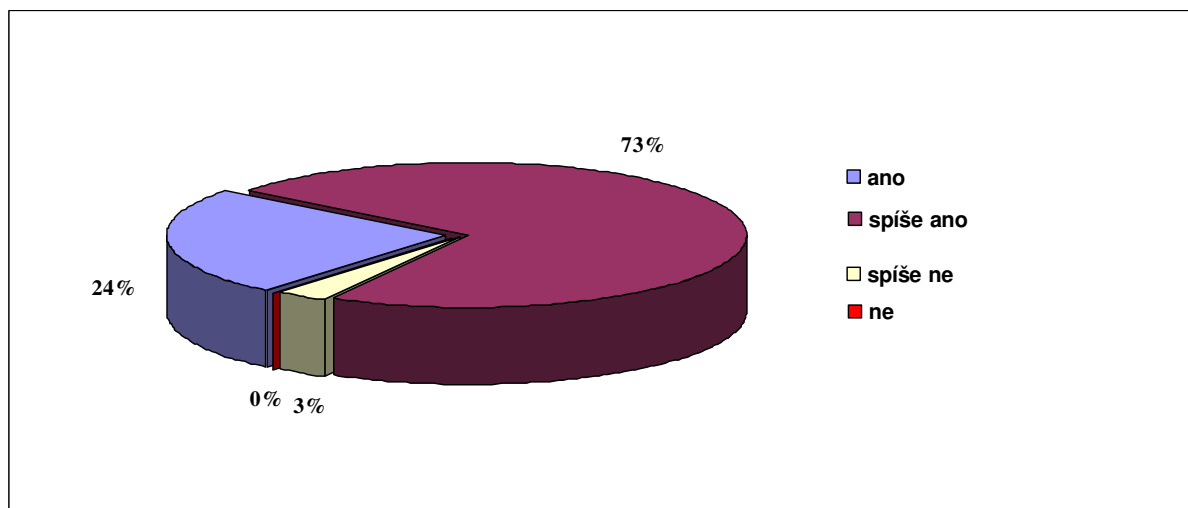
Z celkového počtu (94) dotázaných si 18 % (17) porodních asistentek, myslí, že těhotné ženy znají význam kombinovaného testu I. trimestru, 41 % (38) si myslí, že těhotné ženy význam tohoto testu spíše znají, 2 % (2) porodních asistentek si myslí, že těhotné ženy význam tohoto testu neznají vůbec a 39 % (37) si myslí, že těhotné ženy význam kombinovaného testu I. trimestru spíše neznají.

Graf 15 Znalost významu Triple testu těhotnými



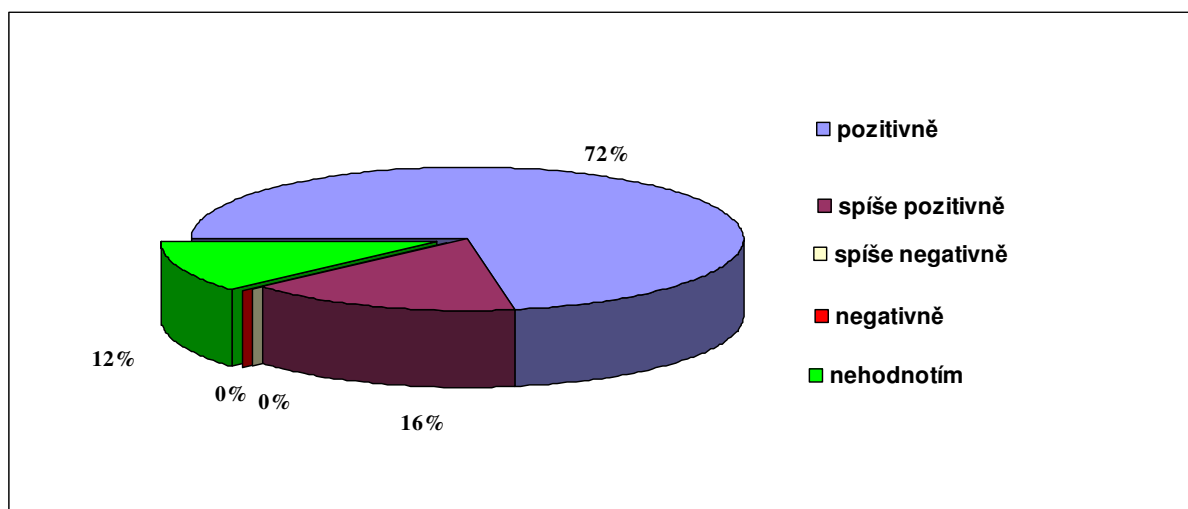
Z celkového počtu (94) porodních asistentek si 20 % (19) myslí, že těhotné ženy znají význam Triple testu, 78 % (73) porodních asistentek odpovědělo spíše ano, 2 % (2) odpověděly spíše ne a žádná porodní asistentka (0 %) neodpověděla ne.

Graf 16 Znalost významu amniocentézy těhotnými



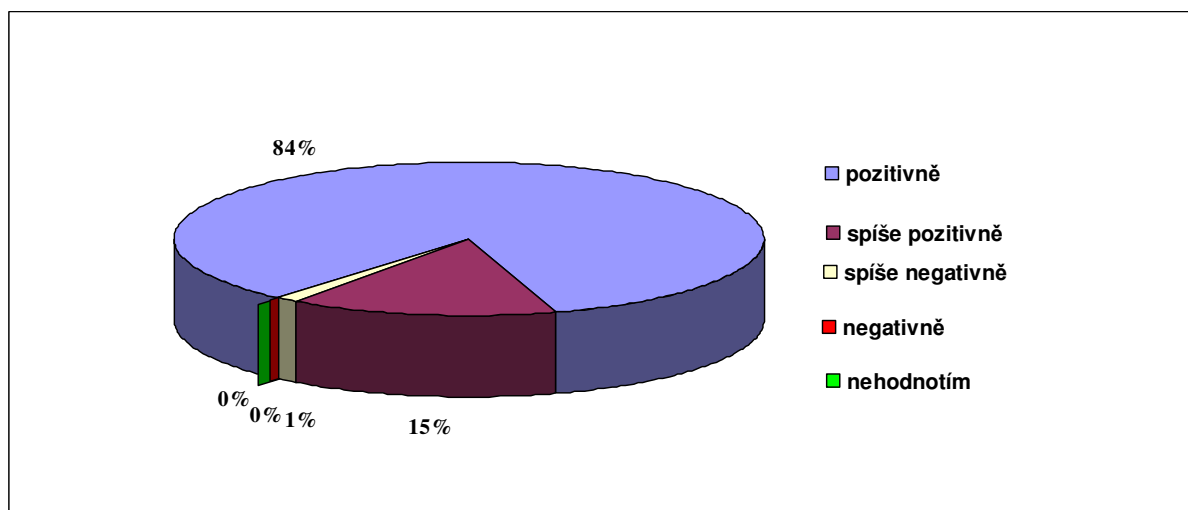
Z celkového počtu (94) dotázaných si 24 % (23) porodních asistentek myslí, že těhotné ženy jednoznačně znají význam amniocentézy, 73 % (68) si myslí, že těhotné ženy význam amniocentézy spíše znají, 3 % (3) si myslí, že těhotné ženy její význam spíše neznají a žádná porodní asistentka (0 %) si nemyslí, že by těhotné ženy význam amniocentézy neznaly vůbec.

Graf 17 Hodnocení významu provádění Double testu



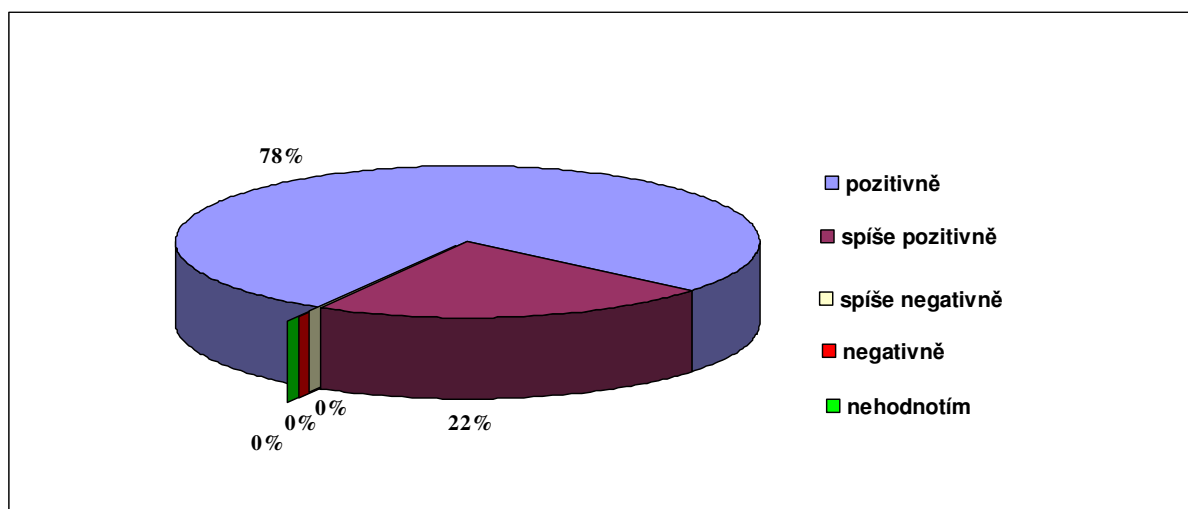
Z celkového počtu (94) dotázaných hodnotí 72 % (68) porodních asistentek provádění kombinovaného testu I. trimestru pozitivně, 12 % (15) spíše pozitivně, 16 % (11) provádění kombinovaného testu I. trimestru nehodnotí vůbec a negativně, ani spíše negativně nehodnotí tento test žádná z dotázaných.

Graf 18 Hodnocení významu provádění Triple testu



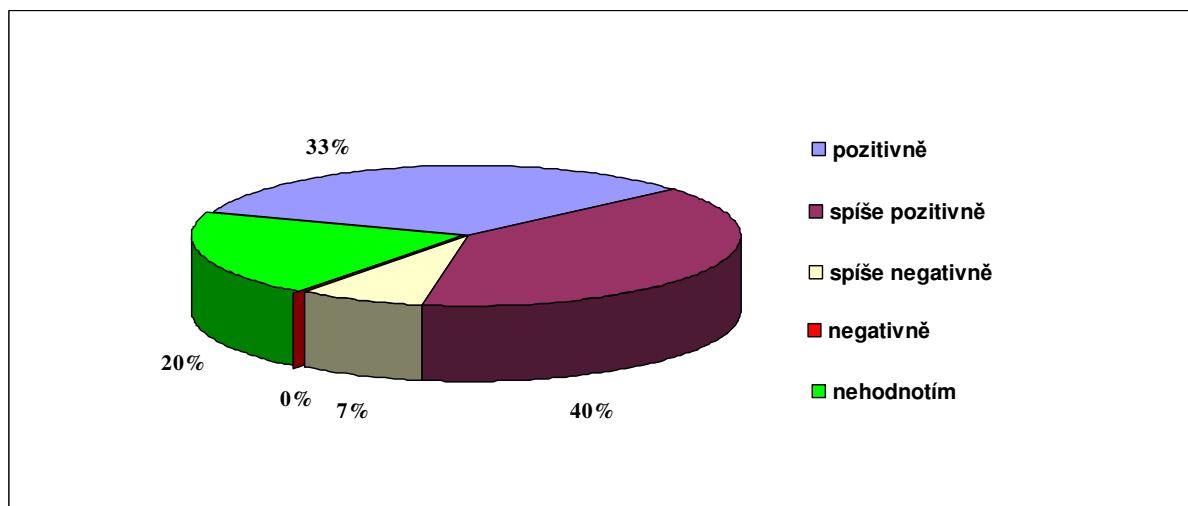
Z celkového počtu (94) dotázaných hodnotí 84 % (79) porodních asistentek význam provádění Triple testu pozitivně, 15 % (14) spíše pozitivně, 1 % (1) hodnotí provádění Triple testu spíše negativně. Zcela negativně a vůbec nehodnotí provádění tohoto testu žádná porodní asistentka.

Graf 19 Hodnocení významu provádění amniocentézy



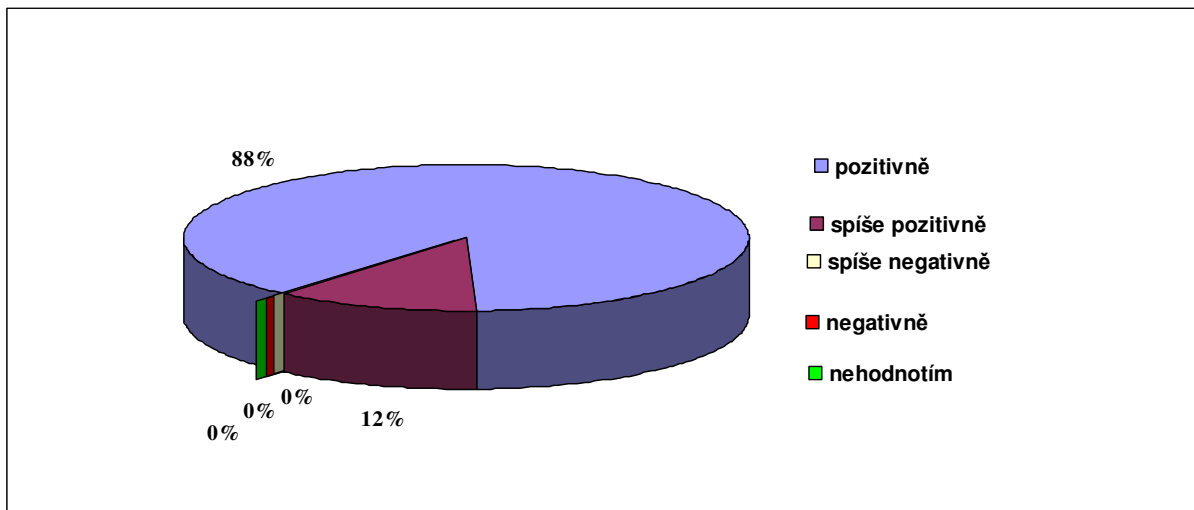
Z celkového počtu dotázaných (94) hodnotí 78 % (73) porodních asistentek význam provádění amniocentézy pozitivně a 22 % (21) spíše pozitivně. Možnosti píše negativně, negativně a nehodnotím, nevybrala žádná z dotázaných porodních asistentek.

Graf 20 Hodnocení významu provádění invazivních screeningových metod



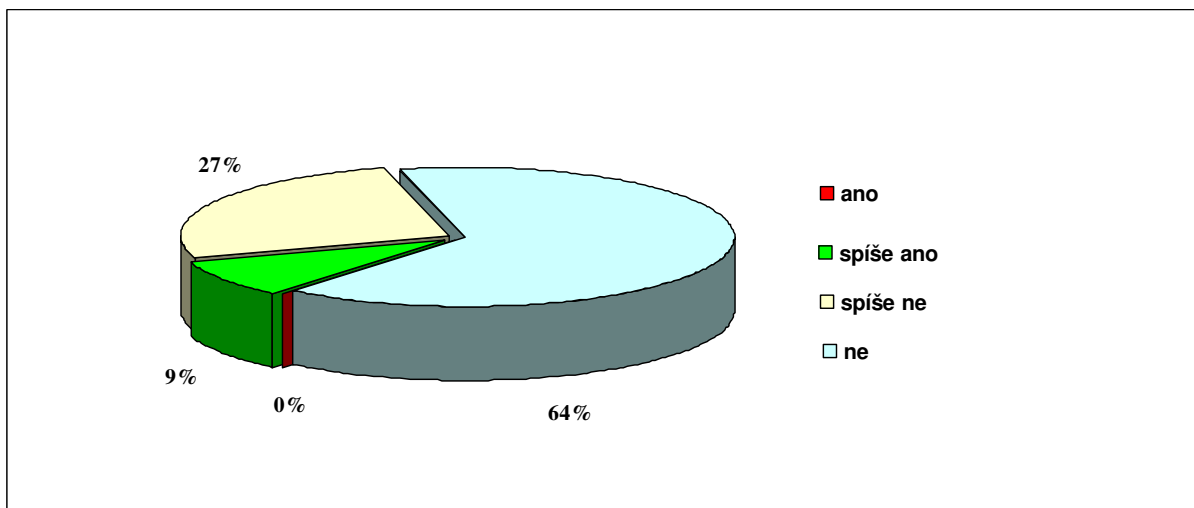
Z celkového počtu (94) dotázaných hodnotí 33 % (31) porodních asistentek význam provádění dalších invazivních screeningových vyšetření pozitivně, 40 % (37) spíše pozitivně a 7 % (7) spíše negativně. Zcela negativně nehodnotí provádění dalších invazivních vyšetření žádná z dotázaných a 20 % (19) provádění těchto metod nehodnotí vůbec.

Graf 21 Hodnocení významu provádění USG vyš. v 18. - 22. t.t.



Z celkového počtu (94) dotázaných hodnotí 88 % (83) porodních asistentek význam provádění ultrazvukového vyšetření v 18. - 22. týdnu těhotenství hodnotí pozitivně a 12 % (11) porodních asistentek spíše pozitivně. Možnosti píše negativně, negativně a nehodnotím, nevybrala žádná z dotázaných porodních asistentek.

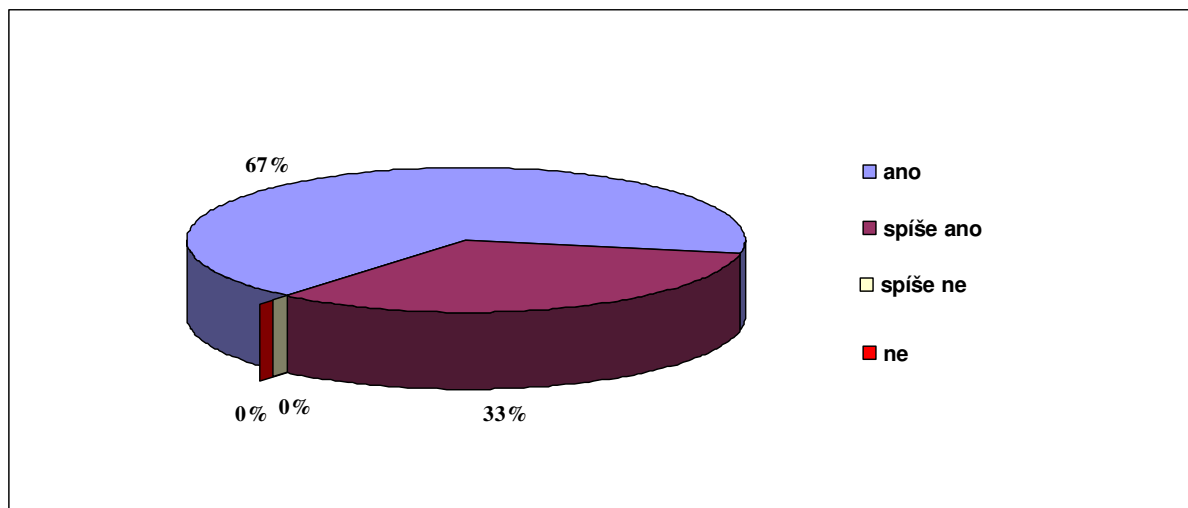
Graf 22 Zájem těhotných o základní vyšetření



Z celkového počtu (94) dotázaných se 64 % (61) porodních asistentek domnívá, že mezi klientkami ordinací, ve kterých pracují, převažují těhotné, které nechtějí provést jen základní a nejnnutnější vyšetření. 27 % (25) si myslí, že mezi těmito ženami spíše převládají ty, které nechtějí provést jen základní a nejnnutnější vyšetření. 9 % (8) dotázaných se domnívá, že mezi těmito ženami převládají spíše ty, které chtějí provést jen základní a nejnnutnější

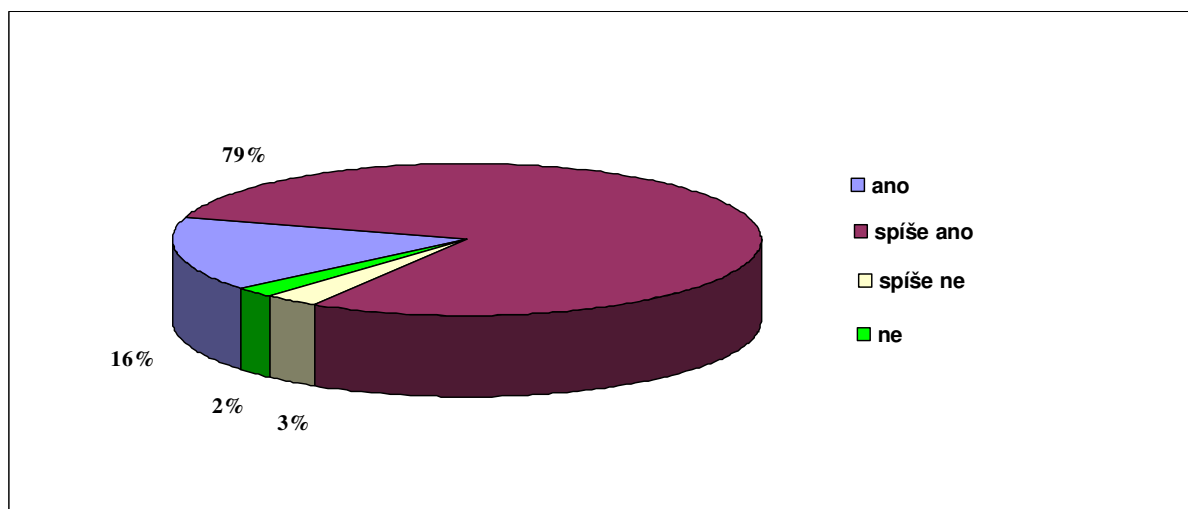
vyšetření a žádná z dotázaných si nemyslí, že by mezi těmito ženami jednoznačně převládaly ty, které by chtěly provést jen základní a nutná vyšetření.

Graf 23 Zájem těhotných o neinvazivní vyšetřovací metody



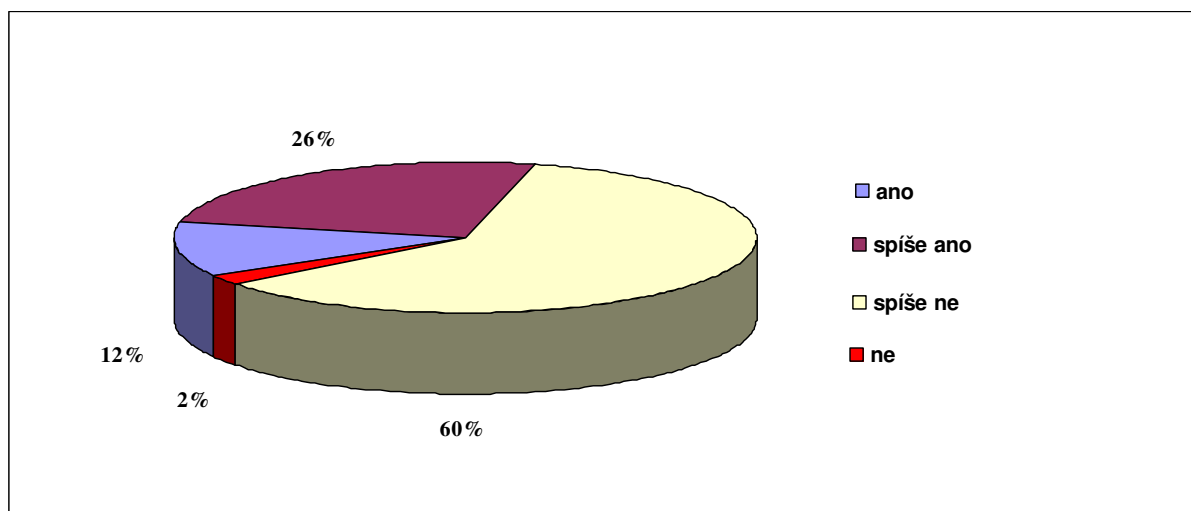
67% (63) porodních asistentek z celkového počtu (94) dotázaných si myslí, že těhotné ženy mají zájem být maximálně možné vyšetřeny za pomoci neinvazivních screeningových vyšetřovacích metod a 33 % (31) porodních asistentek si myslí, že těhotné ženy spíše mají zájem o tato vyšetření. Že by těhotné ženy spíše neměly a vůbec neměly zájem být maximálně možné vyšetřeny pomocí neinvazivních vyšetřovacích metod si nemyslí žádná z dotázaných.

Graf 24 Zájem těhotných o invazivní vyšetřovací metody



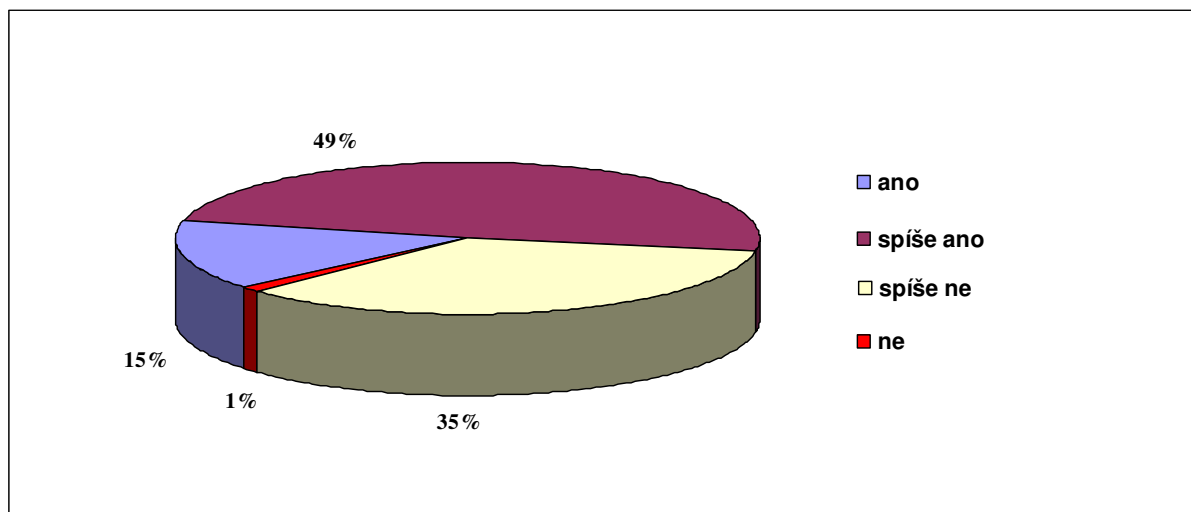
Z celkového počtu 94 dotázaných se 16 % (15) porodních asistentek domnívá, že těhotné ženy mají zájem být vyšetřeny pomocí invazivních screeningových vyšetřovacích metod, pokud je jim to doporučeno, 79 % (74) porodních asistentek odpovědělo spíše ano, 3 % (3) dotázané odpověděly spíše ne a 2 % (2) si myslí, že těhotné ženy nemají zájem být vyšetřeny pomocí těchto metod, pokud je jim to doporučeno.

Graf 25 Informovanost těhotných o nadstandardních scr. vyšetřovacích metodách



12 % (11) porodních asistentek z celkového počtu (94) dotázaných si myslí, že těhotné ženy mají informace o nadstandardních screeningových vyšetřovacích metodách, které nejsou hrazené z veřejného zdravotního pojištění, 26 % (24) uvedlo odpověď spíše ano, 60 % (57) porodních asistentek si myslí, že těhotné informace o těchto metodách spíše nemají a 2 % (2) dotázaných se domnívá, že těhotné ženy tyto informace nemají vůbec.

Graf 26 Zájem těhotných o nehrazená nadstandardní vyšetření



Z celkového počtu (94) dotázaných se 15 % (14) porodních asistentek domnívá, že těhotné ženy jsou ochotny si připlatit za screeningová vyšetření prenatální diagnostiky, která nejsou hrazena zdravotními pojišťovnami, 49 % (46) uvedlo odpověď spíše ano, 35 % (33) porodních asistentek uvedlo spíše ne a 1 % (2) porodních asistentek si myslí, těhotné ženy si za tato vyšetření ochotny připlatit nejsou.

5. Diskuze

Samotné kvantitativní šetření nebylo snadné, a to z několika důvodů. Je známo, že v gynekologicko-porodnických ordinacích nemusejí pracovat jen porodní asistentky, ale pracují zde i všeobecné sestry. Tento fakt osobně považuji za velký nedostatek, protože si myslím, že o gynekologické pacientky a hlavně o těhotné ženy, by se měl starat, co nejlépe, v oboru vzdělaný zdravotnický personál. Proto jsem nemohla dotazníky rozdat ve všech mnou vybraných a oslovených ordinacích, ale jen v těch, kde jsem se ujistila, že zde opravdu pracují porodní asistentky. Další komplikací byl, podle mého názoru, poměrně malý zájem porodních asistentek o vyplňování dotazníku, a to i přes to, že jeho vyplnění trvá přibližně 10 minut, a že je zcela anonymní, což bylo v úvodu dotazníku uvedeno. I díky tomu byla návratnost dotazníků jen necelých 66 %. Také dostupnost vyhovující literatury, ze které jsem čerpala informace, byla složitější. Existuje sice velké množství publikací zabývajících se jednotlivými metodami prenatalní diagnostiky, například amniocentézou, CVS apod. Tato literatura je ale určená spíše pro lékaře a je tudíž poměrně hodně odborná a nevyhovovala tedy přímo požadavkům na zdroje informací pro tuto bakalářskou práci.

Graf 1 znázorňuje délku praxe jednotlivých porodních asistentek v gynekologicko-porodnických ordinacích. Ze zjištěných výsledků vyplynulo, že téměř polovina dotazovaných porodních asistentek pracuje v ambulanci 11 a více let, což je fakt, který bych dopředu neočekávala. Naopak pouhá pětina všech respondentek má méně jak 5 let praxe v gynekologicko-porodnické ordinaci. Dle mého názoru je dobře, že v gynekologicko-porodnických ambulancích převládají zkušené porodní asistentky, které mohou těhotným ženám poskytnout plnohodnotné informace a dobře poradit.

Grafy 2 a 3 znázorňují povědomí porodních asistentek o jednotlivých screeningových vyšetřovacích metodách a jejich provádění v gynekologicko-porodnických ordinacích kde pracují. Znalost nejznámějších šesti vyšetřovacích metod prenatalní diagnostiky (kombinovaný test I. trimestru, triple test, amniocentéza, CVS, kordocentéza, USG ve 20. t.t.) byla výborná. V otázce č. 2 vyplnilo možnost další jen 9 % dotázaných, a to časnou amniocentézu a ultrazvukové vyšetření ve 30. týdnu těhotenství. Z grafu 3 vyplývá, že se v gynekologicko-porodnických ordinacích provádí Double test v 80 %. Tento výsledek je podle mého názoru velmi slibný, protože toto vyšetření, i když není povinné a zatím není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění, je momentálně považováno za neinvazivní vyšetření, které má v diagnostice chromozomálních aberací a zvláště Downova syndromu,

velmi vysokou senzitivitu až 90 %, jak uvádí Pařízek ve své publikaci *Kniha o těhotenství@porodu* (1). Naproti tomu u Triple testu, který je povinný a je považován za základní screeningovou vyšetřovací metodu prenatální diagnostiky, se senzitivita v diagnostice chromozomálních aberací a zvláště Downova syndromu, pohybuje pouze okolo 65 %, jak též uvádí Pařízek (1). CVS a kordocentézu neuvedla žádná z dotázaných. Amniocentéza se podle zjištěných výsledků dotazníku provádí jen v 10 % gynekologicko-porodnických ambulancí, zřejmě i kvůli tomu, že z důvodu vyšších rizik a pozákladových komplikací dnes většina lékařů volí variantu odeslání těhotné na toto vyšetření na pracoviště, které se na provádění těchto složitějších screeningových vyšetření specializuje.

Graf 4 znázorňuje informační zdroje, ze kterých porodní asistentky čerpají informace o screeningových vyšetřovacích metodách. Získávání informací z odborné literatury, od lékaře a z odborných seminářů uvedly téměř všechny dotazované porodní asistentky, ale velmi mne překvapilo, že pouze 41 % respondentek uvedlo, že získává informace z internetu. Tento fakt je zřejmě způsoben i tím, že takřka polovina porodních asistentek má více jak 11 let praxe v gynekologicko-porodnické ambulanci. Tuto skupinu zřejmě tvoří i porodní asistentky, které možná i vzhledem k jejich věku nemají příliš kladný vztah k internetu, nebo jim hledání informací touto cestou přijde poněkud zdlouhavější. Domnívám se, že tento fakt může být ovlivněn i tím, že některé, na internetu dosažitelné informace, nemusí být na příliš vysoké úrovni. Nicméně si myslím, že porodní asistentky mají informace o vyšetřovacích metodách na velmi vysoké úrovni, což prokázalo vyhodnocení odpovědí grafu 4, tak i grafu 2.

V grafu 5 je pak znázorněno, že téměř pro všechny dotázané porodní asistentky jsou tyto zdroje informací postačující pro výkon jejich povolání.

Z grafu 6 vyplývá, že se necelých 20 % oslovených porodních asistentek domnívá, že veškeré screeningové vyšetřovací metody jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění. Tento výsledek zřejmě vyplývá z výsledků grafu 3, kde 19 (20 %) porodních asistentek uvedlo, že se v ambulancích, kde pracují, neprovádí Double test, což je vyšetření, které si pacientky musí hradit samy.

Grafy 7 a 8 znázorňují počet porodních asistentek, které téměř ve sto procentech uvedly, že se řídí doporučeními České gynekologicko-porodnické společnosti, že by těhotná žena měla podstoupit některé vyšetření stanovující riziko Downova syndromu, že by se ženám, které mají pozitivní screening, měl provést spolehlivý diagnostický test jako je CVS, amniocentéza a kordocentéza.

Graf 9 znázorňuje, že se 23 % oslovených porodních asistentek vyslovilo, že neví

(17 %), nebo se v ordinaci, kde pracují, neřídí (6 %) doporučením české gynekologicko-porodnické společnosti, že by se základní screeningová strategie měla opírat o prvotrimestrální screening. Tento výsledek má opět zřejmě souvislost s faktem, že přibližně 20 % ordinací neprovádí double test, což je prvotrimestrální screeningové vyšetření.

Graf 10 znázorňuje, že téměř všechny porodní asistentky uvedly, že se řídí doporučením České gynekologicko-porodnické společnosti, že v případě, pokud těhotná žena nepodstoupí prvotrimestrální kombinovaný screening (double test), bude jí proveden Triple test.

Graf 11 vypovídá o tom, že 7 % oslovených porodních asistentek uvedlo, že se v ordinacích, kde pracují, neřídí doporučením České gynekologicko-porodnické společnosti, že by mělo být prováděno ultrazvukové vyšetření plodu v 18. až 22. týdnu těhotenství. Myslím si, že tento fakt zřejmě vyplývá z toho, že jsou gynekologicko-porodnické ordinace, které odesílají své těhotné klientky na toto vyšetření na lépe vybavená pracoviště.

Grafy 12 a 13 zahrnují informace o tom, zda těhotné ženy vědí, jaké screeningové vyšetřovací metody se provádějí v těhotenství a zda znají význam těchto vyšetření, a to podle názoru porodních asistentek. Převážná většina dotázaných porodních asistentek odpověděla v těchto otázkách kladně. Z dalších grafů 14, 15 a 16, kde je znázorněno povědomí těhotných žen, dle mínění porodních asistentek, o konkrétních vyšetřovacích metodách, pak vyplývá, že valná většina těhotných žen, přibližně 98 % zná význam triple testu a amniocentézy. Naopak u kombinovaného testu I. trimestru tomu tak je jen u 59 %. Tato skutečnost je pravděpodobně dána tím, že tento test není povinný a provádí se jen v některých gynekologicko-porodnických ordinacích, jak již je uvedeno v grafu 3. Tento test, tzv. Double test, kombinuje dvě složky. Ultrazvukové vyšetření tloušťky šíjového projasnění a vyšetření krve matky. Vyšetření krve spočívá ve stanovení hladin dvou látek (PAPP-A, hCG), které se vytvářejí v placentě a přestupují do mateřské krve. Šíjové projasnění je množství lymfatické tekutiny, která se kumuluje pod kůží v zadní části krku plodu. Jeho měření se provádí v době, kdy se lymfatický systém vyvíjí, tedy mezi 11. až 13. týdnem gravidity, pomocí ultrazvukového vyšetření (1, 2, 18). V ordinaci, ve které pracuji, patří kombinovaný test I. trimestru k rutinně prováděným vyšetřovacím metodám a není prováděn pouze pacientkám, které si ho výslovně nepřejí. Já osobně hodnotím provádění tohoto testu jednoznačně pozitivně, protože provedení testu není nijak náročné, těhotné ženě nezpůsobuje nepříjemné pocity a není zde žádné riziko pro ni ani pro plod. Z vlastní zkušenosti mohu potvrdit, že pokud vyšetřené těhotné ženě výsledek testu

vyšel pozitivně, pak invazivní diagnostický test vždy potvrdil přítomnost nějaké závažné patologie plodu.

Grafy 17, 18, 19, 20 a 21 zobrazují hodnocení provádění jednotlivých screeningových vyšetřovacích metod prenatalní diagnostiky porodními asistentkami.

Graf 17 vyjadřuje, jak porodní asistentky hodnotí provádění kombinovaného testu I. trimestru. 88 % z nich odpovědělo kladně, žádná porodní asistentka neodpověděla záporně, ale 12 % z nich provádění tohoto testu nehodnotí vůbec. Tato skutečnost se pravděpodobně opět vztahuje ke grafu 3.

Graf 18 zobrazuje, jak porodní asistentky hodnotí provádění Triple testu. Zde se všechny porodní asistentky, až na jednu, vyjádřili kladně. Jedná se o laboratorní vyšetření hladin tří hormonů z krve, které vylučuje plod do krevního oběhu matky – AFP, hCG a E3 a jejich vzájemný poměr. Hladina AFP má vztah k vadám nervové trubice (mícha, mozek), hCG odráží riziko Downova syndromu a hladina E3 určuje celkové riziko těhotenství (7, 19).

V grafu 19 je vyjádřeno hodnocení porodních asistentek k provádění amniocentézy. Zde se všechny dotázané porodní asistentky vyjádřily kladně. Amniocentéza, je invazivní vyšetření prenatalní diagnostiky, které odhalí odchylky počtu a skladby chromozomů a některé další nemoci plodu (2). Vzhledem k tomu, že amniocentéza je jednou z nemnoha vyšetřovacích metod, které mohou definitivně prokázat poškození plodu, je logické, že porodní asistentky hodnotí provádění amniocentézy pozitivně. Je však nutno zdůraznit, že se jedná o vyšetření prováděném ve II. trimestru těhotenství, kdy je v případě pozitivního nálezu eventuální indukovaný potrat v takto pokročilém stupni těhotenství častěji provázen komplikacemi a vždy je spojen s těžkou emocionální zátěží pacientky, což uvádí v publikaci Porodnictví Čech a kol. (2).

Graf 20 vyjadřuje hodnocení porodních asistentek k provádění dalších invazivních screeningových metod prenatalní diagnostiky, jako je například CVS, kordocentéza (viz kapitoly 1.5.1, 1.5.3). Zde, se převážná většina respondentek vyjádřila kladně. 20 % dotázaných porodních asistentek provádění těchto vyšetření nehodnotí vůbec, ale překvapilo mě, že je 7 % porodních asistentek, které provádění těchto vyšetření hodnotí negativně. Zřejmě proto, že tato vyšetření se neprovádějí tak často, jako například amniocentéza, a u některých porodních asistentek převládá názor, že tato vyšetření s sebou nesou vyšší riziko komplikací a ztráty těhotenství, i když, jak Čech uvádí, riziko u těchto metod se pohybuje okolo 1 % (2).

V grafu 21, který znázorňuje, jak porodní asistentky hodnotí provádění screeningového ultrazvukového vyšetření mezi 18. – 22. týdnem gravidity. Zde je tomu podobně jako v grafu 19, kde všechny porodní asistentky vybraly pouze kladné odpovědi – ano nebo spíše ano a žádná z dotázaných tedy nehodnotí provádění tohoto vyšetření negativně.

Graf 22 vyjadřuje názor porodních asistentek na otázku, zda mezi klientkami ordinací, ve kterých pracují, převažují ty těhotné ženy, které chtějí provést jen nejnnutnější a základní vyšetření. Zde se převážná většina porodních asistentek vyjádřila záporně, tzn., že si myslí, že tyto těhotné ženy mají zájem být maximálně možně vyšetřeny za pomoci neinvazivních vyšetřovacích metod, což se potvrzuje i v grafu 23.

V grafu 24 je vyjádřen názor porodních asistentek na to, zda těhotné ženy, pokud je jim to doporučeno, mají zájem podstoupit invazivní screeningové vyšetření. V této otázce se valná většina dotázaných vyjádřila kladně.

Grafy 25 a 26 se zabývají otázkami, zda těhotné ženy, dle mínění porodních asistentek, mají informace o provádění tzv. nadstandardních screeningových vyšetření, která nejsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění a zda jsou si ochotny za tato vyšetření připlatit. Z grafu 25 vyplývá, že informace o těchto vyšetřeních má jen necelých 40 % těhotných, ale z grafu 26 je zřejmé, že ochotno si připlatit nadstandardní vyšetření je téměř 65 % těhotných. Tuto skutečnost si vysvětlují tak, že těhotné ženy moc informací o těchto vyšetřeních nemají, ale pokud jsou jim nabídnuta, respektive doporučena, pak si je rády připlatí.

První hypotéza vycházela z předpokladu, že porodní asistentky mají informace o možnostech screeningových vyšetření v graviditě. K této hypotéze se vztahují testové otázky č. 1 až 6, které svým zadáním měly za úkol zjistit, do jaké míry a zda vůbec jsou porodní asistentky informované o screeningových vyšetřovacích metodách prenatální diagnostiky. V průměru 66 % dotázaných se vyjádřilo v souladu s hypotézou, a tím byla potvrzena.

Ve druhé hypotéze, ke které se vztahují otázky 7 až 11, byl předpoklad, že porodní asistentky nepostupují v oblasti screeningových vyšetření podle doporučení Gynekologicko-porodnické společnosti. V průběhu výzkumného šetření se ukázalo, že tato hypotéza nebyla příliš vhodně zvolena, protože řídit se doporučeními gynekologicko-porodnické společnosti, je především záležitostí lékařů. Nicméně se tato hypotéza nepotvrdila, protože v průměru

93 % dotázaných porodních asistentek uvedlo, že v ordinacích, ve kterých pracují, podle těchto doporučení postupují.

Třetí hypotéza vycházela z předpokladu, že těhotné ženy z pohledu porodních asistentek neznají význam screeningových vyšetření v graviditě. K této hypotéze se vztahují testové otázky 12 až 16, jejichž cílem bylo prozkoumat, zda těhotné ženy vědí, jaké screeningové vyšetřovací metody se v průběhu gravidity provádějí a jaký mají jednotlivá screeningová vyšetření význam. Za kladné, jsem považovala odpovědi ano a spíše ano. V průměru 86 % porodních asistentek odpovědělo v otázkách týkajících se tohoto tématu kladně, čímž se hypotéza nepotvrdila.

Ve čtvrté hypotéze byl předpoklad, že porodní asistentky hodnotí význam prováděných screeningových vyšetření v graviditě pozitivně. K této hypotéze se vztahují testové otázky č. 17 až 21, ve kterých se dotazované porodní asistentky vyjadřovaly, jak hodnotí význam jednotlivých screeningových vyšetřovacích metod prováděných v těhotenství. Za pozitivní hodnocení jsem považovala odpovědi pozitivně a spíše pozitivně. Tato hypotéza se potvrdila, protože v průměru 92 % respondentek hodnotí provádění těchto vyšetření pozitivně.

Pátá hypotéza vycházela z předpokladu, že těhotné ženy mají zájem z pohledu porodních asistentek o provádění screeningových vyšetření v graviditě. K této hypotéze se vztahují testové otázky 22 až 24, které mají za úkol zjistit, zda těhotné ženy mají zájem o provádění screeningových vyšetřovacích metod. Za kladné jsem v otázkách 23 a 24 považovala odpovědi ano a spíše ano. V otázce 22 jsem za kladnou odpověď, vzhledem k hypotéze, považovala odpověď ne a spíše ne, protože tato otázka byla postavena záporně. V průměru 95 % dotázaných se vyjádřilo v souladu s hypotézou, a tím byla potvrzena.

V poslední hypotéze byl předpoklad, že těhotné ženy nemají zájem o nepovinná, nadstandardní vyšetření, která nejsou plně hrazená ze zdravotního pojištění. K této hypotéze se vztahovaly poslední dvě testové otázky 25 a 26. Za kladné, jsem považovala odpovědi ano a spíše ano. Tato hypotéza se nepotvrdila, protože v průměru 51 % dotázaných uvedlo, že těhotné ženy o provádění těchto vyšetření zájem mají, i když tento výsledek není zcela přesvědčivý. Vzhledem k tomu, že tato hypotéza vyšla ze všech šesti hypotéz nejméně jednoznačně, stojí jistě za zvážení, zda by porodní asistentky neměli více dbát na doporučování těchto nadstandardních vyšetřovacích metod těhotným ženám, jako např. double test, protože jejich význam v prenatalní diagnostice chromozomálních aberací je stále významnější.

6. Závěr

Prenatální diagnostika je velmi zajímavé, ale zároveň velmi citlivé téma, zvláště pak pro ženy, které toto období nejistoty a obav ze špatného výsledku vyšetření prožívají. Hlavním úkolem porodních asistentek je, kromě asistence lékaři, také podat těhotným ženám co možná nejlepší informace o prováděných výkonech, tak aby nastávající maminky neměly strach z vyšetření, která podstupují a být jim tak i psychickou oporou. Těhotná žena by měla mít možnost využít všechny možné dostupné prostředky pro zjištění, zda se její dítě narodí zdravé, protože narození postiženého potomka může být jedním z nejhorších okamžiků v životě.

Cílem bakalářské práce bylo srozumitelně shrnout současný stav a možnosti prenatální diagnostiky, dále zjistit informovanost porodních asistentek o screeningových vyšetřovacích metodách a zmapovat zájem těhotných žen o tato vyšetření. Cíl práce byl splněn, bylo stanoveno šest hypotéz, z nichž se tři potvrdily a tři nepotvrdily. První hypotéza vycházela z předpokladu, že porodní asistentky mají informace o možnostech screeningových vyšetření v graviditě. V průměru dvě třetiny dotázaných se vyjádřily v souladu s hypotézou, a tím byla potvrzena. Ve druhé hypotéze byl předpoklad, že porodní asistentky nepostupují v oblasti screeningových vyšetření podle doporučení Gynekologicko-porodnické společnosti. Tato hypotéza se nepotvrdila, protože v průměru 93 % porodních asistentek uvedlo, že podle těchto doporučení postupují. Třetí hypotéza vycházela z předpokladu, že těhotné ženy z pohledu porodních asistentek neznají význam screeningových vyšetření v graviditě. V průměru 86 % porodních asistentek odpovědělo v otázkách týkajících se tohoto tématu kladně, čímž se hypotéza nepotvrdila. Ve čtvrté hypotéze byl předpoklad, že porodní asistentky hodnotí význam prováděných screeningových vyšetření v graviditě pozitivně. Tato hypotéza se potvrdila, protože v průměru 92 % dotázaných hodnotí provádění těchto vyšetření pozitivně. Pátá hypotéza vycházela z předpokladu, že těhotné ženy mají zájem z pohledu porodních asistentek o provádění screeningových vyšetření v graviditě. V průměru 95 % dotázaných se vyjádřilo v souladu s hypotézou, a tím byla potvrzena. V poslední hypotéze byl předpoklad, že těhotné ženy nemají zájem o nepovinná, nadstandardní vyšetření, která nejsou plně hrazená ze zdravotního pojištění. Tato hypotéza se nepotvrdila, protože v průměru 51 % dotázaných uvedlo, že těhotné ženy o provádění těchto vyšetření zájem mají.

Tato práce a výsledky jejího výzkumného šetření budou určeny porodním asistentkám a ostatnímu zdravotnickému personálu ke zlepšení informovanosti o možnostech screeningových vyšetřovacích metod prenatální diagnostiky.

7. Seznam použité literatury

1. PAŘÍZEK, A., *Kniha o těhotenství @ porodu*. 2. Vyd. Praha: Galén, 2006. 414 s. ISBN 80-7262-411-3
2. ČECH, E. a kolektiv, *Porodnictví*. 2. přepracované a dopl. vyd. Praha: Grada 2006. 544 s. ISBN 80-247-1313-9
3. HÁJEK, Z. a kolektiv, *Rizikové a patologické těhotenství*. 1. Vyd. Praha: Grada 2004. 443 s. ISBN 80-247-0418-8
4. ROZTOČIL A. a kolektiv, *Moderní porodnictví*. 1. Vyd. Praha: Grada. 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2
5. ZWINGER, A. et al., *Porodnictví*. 1. Vyd. Galén, 2004. 532 s. ISBN 80-7262-257-9
6. ČEPICKÝ, P., KURZOVÁ, H., *Gynekologie a porodnictví v ordinaci praktického lékaře*. 1. Vyd. Praha: Karolinum 2003. 174 s. ISBN 80-246-0677-1
7. MIKULANDOVÁ, M., *Těhotenství, porod a šestinedělí - Nejčastěji kladené otázky a odpovědi*. 1. Vyd. Brno: Computer Press, 2007. 136 s. ISBN 978-80-251-1470-4
8. BAKER, P. N., *Obstetrics by Ten Teachers*, 18. Vyd. Edward Arnold, 2006. 245 s. ISBN 978-0-340-81665-3
9. HÁJEK, Z., KULOVANÝ, E., MACEK, M., *Základy prenatální diagnostiky*. 1. Vyd. Praha: Grada Publishing, 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X
10. ŠILHOVÁ, L., STEJSKALOVÁ, J., *Matkou ve vyšším věku*. Computer Press, 2006. 102 s. ISBN 80-251-0987-9
11. DRISCOLL, D. A., GROSS, S. Prenatální screening aneuploidie. *Gynekologie po promoci*. Praha: 2009, roč. 9, č. 5, str. 11 – 15. ISSN 1213-2578
12. SMITH N, N. C., SMITH, A. P. M., *Ultrazvuk v porodnictví*. Grada, 2006. 192 s. ISBN 80-247-1107-9
13. MACEK, M., BIANCHI, D. W., CUCKLE, H., 1. Vyd. *Early Prenatal Diagnosis, Fetal Cells and DNA in the Mother*. Praha: Karolinum, 2002. 426 s. ISBN 80-246-0397-7
14. ELIÁŠ, P., ŽIŽKA, J., HODÍK, K., KLZO, L., BĚLOBRÁDEK, Z. Prenatální zobrazování vrozených anomálií centrální nervové soustavy. *In Moderní gynekologie a porodnictví, Prenatální ultrazvuková diagnostika I*. Praha: 2008, vol. 17, č. 2, str. 184. ISSN 1211-1058
15. ANON. *Poradna Aperio*. [on-line] [cit. 2010-03-21] Dostupný z: [http://www.aperio.cz/poradna/faq.shtml?cmd\[2762\]=c-1-2](http://www.aperio.cz/poradna/faq.shtml?cmd[2762]=c-1-2)

16. VÍŠKOVÁ, H., CALDA, P. Prenatální screening a diagnostika nejčastějších patologií plodu. In *Moderní gynekologie a porodnictví, Prenatální péče*. Praha: 2003, vol. 12, č. 2, str. 239 – 246. ISSN 1211-1058
17. CALDA, P., Děti dovedeme operovat už v bříšku. In *Děti a my*. Praha: 2009, roč. 39, č. 5, str. 4 – 7. ISSN 0323-1879
18. Prenatální diagnostika: Metody prenatální diagnostiky. In *Rodiče*. Praha: 2007, roč. 11, č. 10, str. 22 – 24. ISSN 1211-8802
19. ANON. *Prenatální diagnostika*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z: <http://www.oggroup.cz/stranka-prenatalni-diagnostika-41>
20. RATISLAVOVÁ, K., *Aplikovaná psychologie – porodnictví*. 1. Vyd. Praha: Reklamní atelier Area, 2008. 106 s. ISBN 978-80-254-2186-4
21. KRIŠKOVÁ, A. a kolektiv, *Ošetrovatel'ské techniky, metodika sesterských činností*. 2. Vyd. Martin: Osveta, 2006. 595 s. ISBN 80-8063-202-2
22. ANON. *Co je prenatální diagnostika*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z: <http://www.porodnice.cz/co-je-prenatalni-diagnostika>
23. ANON. *Prenatální diagnostika a screening*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z: <http://www.peceodite.cz/prenatalni-diagnostika-a-screening.html>
24. ANON. *Prenatální diagnostika*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z: <http://www.porodnici.cz/prenatalni-diagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>
25. ANON. *Prenatální diagnostika*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z: <http://www.fnol.cz/main.jsp?id=1101>
26. ANON. *Kdo je porodní asistentka?* [on-line] [cit. 2010-03-20] Dostupný z: <http://www.happy-family.cz/cz/porodni-asistentka>
27. MAREČKOVÁ J. *Ošetrovatelské diagnózy v NANDA doménách*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006. 264 s. ISBN 80-247-1399-3.
28. ČGPS. [on-line] [cit. 2010-03-20] Dostupný z: <http://www.cgps.cz/>
29. ANON. *Jak probíhá amniocentéza?* [on-line] [cit. 2010-04-25] Dostupný z: <http://www.forumzdravi.cz/clanek-329-amniocenteza-a-biopsie-choria>
30. ANON. *Sérum integrovaný screening*. [on-line] [cit. 2010-04-25] Dostupný z: <http://www.clg.cz/it.htm>
31. NERUDA, M. Využití UZ diagnostiky v gynekologii a porodnictví. In *Moderní babičtví*. Praha: 2004, č. 5, str. 18 - 21. ISSN 1214-5572

8. Klíčová slova

porodní asistentka

těhotná žena

plod

vrozená vývojová vada

chromozomální aberace

prenatální diagnostika

screeningová vyšetřovací metoda

zdravé dítě

9. Seznam příloh

Příloha 1: Seznam použitých zkratk

Příloha 2: Ošetrovatelské diagnózy v NANDA doménách taxonomie II k roku 2005

Příloha 3: Dotazník pro porodní asistentky

Příloha 4: Ultrazvukové obrazy měření šíjového projasnění

Příloha 5: Schéma provádění amniocentézy

Příloha 6: Stručný přehled prenatální péče a screeningových vyšetření v graviditě

Příloha 1 Seznam použitých zkratk

AFP	alfa-fetoprotein
atd.	a tak dále
CNS	centrální nervový systém
CVS	chorion villi sampling (biopsie choria)
DNA	deoxyribonukleová kyselina
E3	estriol
FISH	fluorescent in situ hybridisation (fluorescenční hybridizace)
free beta hCG	volná podjednotka lidského choriogonadotropinu
hCG	choriogonadotropin
HBsAg	hepatitis B surface antigen (povrchový antigen viru hepatitidy typu B, australský antigen)
HIV	human immunodeficiency virus (virus lidské imunodeficiency)
IgG	imunoglobulin G
IgM	imunoglobulin M
MoM	multiple of medians – násobky mediánů
MS-AFP	mateřský sérový alfa-fetoprotein
NB	nasal bone (nosní kost)
NT	nuchální translucence (šijové projasnění)
PAPP-A	pregnancy associated plasma protein A (těhotenský plazmatický protein A)
PCR	polymerase chain reaction (reakce polymerázového řetězce)
tj.	to je
t.t.	týden těhotenství
uE3	nekonjugovaný (unconjugated) estriol
USG	ultrasonografie
UZ	ultrazvuk
VVV	vrozená vývojová vada

Příloha 2 Ošetřovatelské diagnózy v NANDA doménách taxonomie II k roku 2005

Diagnostická doména	Třída	Ošetřovatelská diagnóza	Číselný kód
1. PODPORA ZDRAVÍ	povědomí zdraví		
	management zdraví	neefektivní léčebný režim	00078
		neefektivní podpora zdraví	00099
		zhoršené udržování domácnosti	00098
		neefektivní léčebný režim rodiny	00080
		neefektivní léčebný režim komunity	00081
		efektivní léčebný režim	00082
		ochota ke zlepšení léčebného režimu	00162
		hledání zdravého životního stylu (specifikovat)	00084
		ochota ke zlepšení výživy	00163
	2. VÝŽIVA	přijímání potravy	neefektivní krmení kojence
porušené polykání			00103
nadměrná výživa			00001
nedostatečná výživa			00002
riziko nadměrné výživy			00003
trávení			
vstřebávání			
metabolismus			
hydratace		deficit tělesných tekutin	00027
		zvýšený objem tělesných tekutin	00026
		riziko deficitu tělesných tekutin	00028
		riziko nevyváženého objemu tělesných tekutin	00025
		ochota ke zlepšení bilance tekutin	00160
3. VYLUČOVÁNÍ A VÝMĚNA		vyprazdňování moči	porušené vyprazdňování moči
	retence moči		00023
	úplná inkontinence moči		00021
	funkční inkontinence moči		00020
	stresová inkontinence moči		00017
	reflexní inkontinence moči		00018
	urgentní inkontinence moči		00019
	riziko urgentní inkontinence moči		00022
	ochota ke zlepšení vyprazdňování moči		00166
	gastrointestinální funkce		inkontinence stolice
		Průjem	00013

		Zácpa	00011
		habituální zácpa	00012
		riziko zácpy	00015
	funkce pokožky		
	respirační funkce	porušená výměna plynů	00030
4. AKTIVITA - ODPOČINEK	spánek - odpočinek	porušený spánek	00095
		spánková deprivace	00096
		ochota ke zlepšení spánku	00165
	aktivita - pohyb	zhoršená pohyblivost	00085

Diagnostická doména	Třída	Ošetrovatelská diagnóza	Číselný kód
		zhoršená pohyblivost na lůžku	00091
		zhoršené ovládání pojízdného vozíku	00089
		zhoršená schopnost se přemístit	00090
		porušená chůze	00088
		nedostatek zájmových aktivit	00097
		opožděné pooperační zotavení	00100
		sedavý životní styl	00168
		riziko imobilizačního syndromu	00040
	energetická rovnováha	porušená energie	00050
		Únava	00093
	kardiovaskulární a pulmonální odezva	snížený srdeční výdej	00029
		oslabené dýchání	00033
		neefektivní dýchání	00032
		intolerance aktivity	00092
		dysfunkční odpojování umělé plicní ventilace	00034
		neefektivní tkáňová perfuze (typ: renální, cerebrální, kardiopulmonální, gastrointestinální, periferní)	00024
		riziko intolerance aktivity	00094
	Sebepéče	deficit sebepéče při oblékání a úpravě zevnějšku	00109
		deficit sebepéče při koupání a hygieně	00108
		deficit sebepéče při jídle	00102
		deficit sebepéče při vyprazdňování	00110
5. VNÍMÁNÍ – POZNÁVÁNÍ	pozornost	opomíjení jedné strany těla	00123
	Orientace	porušená interpretace okolí	00127
		Potulka	00154
	čítí - vnímání	porucha smyslového vnímání	00122

		(specifikovat: zraku, sluchu, kinestezie, chuti, doteku, čichu)	
	poznávání	deficitní znalost (specifikovat)	00126
		akutní zmatenost	00128
		chronická zmatenost	00129
		poškozená paměť	00131
		porušené myšlení	00130
		ochota doplnit deficitní vědomosti	00161
	komunikace	zhoršená verbální komunikace	00051
		ochota ke zlepšení komunikace	00157
6. VNÍMÁNÍ SEBE SAMA	sebepojetí	porušená osobní identita	00121
		Bezmocnost	00125
		Beznaděj	00124
		riziko bezmocnosti	00152
		riziko osamělosti	00054
		ochota zlepšit sebepojetí	00167
	Sebeúcta	chronicky nízká sebeúcta	00119
		situačně snížená sebeúcta	00120
		riziko situačně snížené sebeúcty	00153
	tělesný obraz	porušený tělesný obraz	00118

Diagnostická doména	Třída	Ošetrovatelská diagnóza	Číselný kód
7. VZTAHY	Role pečovatele	přetížení pečovatele	00061
		zhoršená rodičovská role	00056
		riziko přetížení pečovatele	00062
		riziko zhoršení rodičovské role	00057
		ochota ke zlepšení rodičovské role	00164
	rodinné vztahy	přerušovaný život rodiny	00060
		dysfunkční život rodiny s alkoholizmem	00063
		riziko oslabení vazby rodičů a dítěte	00058
		ochota ke zlepšení funkce rodiny	00159
	vykonávání rolí	neefektivní kojení	00104
		přerušované kojení	00105
		neefektivní plnění role	00055
		konflikt rodičovské role	00064
		poškozená sociální interakce	00052
efektivní kojení		00106	
8. SEXUALITA	sexuální identita	sexuální dysfunkce	00059
		neefektivní sexuální život	00065
	sexuální funkce reprodukce		
9. ZVLÁDÁNÍ ZÁTĚŽE – ODOLNOST	posttraumatická odezva	stresový syndrom po přemístění	00114

VŮČI STRESU			
		traumatický syndrom po znásilnění	00142
		tichá reakce traumatického syndromu po znásilnění	00144
		smíšená reakce traumatického syndromu po znásilnění	00143
		posttraumatický syndrom	00141
		riziko stresového syndromu po přemístění	00149
		riziko posttraumatického syndromu	00145
	reakce na zvládnání zátěže	Strach	00148
		Úzkost	00146
		úzkost ze smrti	00147
		chronický zármutek	00137
		neefektivní popírání	00072
		oslabené přizpůsobení	00070
		neefektivní zvládnání zátěže	00069
		defenzivní zvládnání zátěže	00071
		anticipační smutek	00136
		dysfunkční smutek	00135
		neschopnost rodiny zvládat zátěž	00073
		ohrožující zvládnání zátěže rodinou	00074
		neefektivní zvládnání situace v komunitě	00077
		riziko dysfunkčního smutku	00172
		ochota zlepšit zvládnání zátěže	00158
		ochota blízké osoby lépe zvládnout zátěž	00075
		ochota komunity zlepšit zvládnání zátěže	00076

Diagnostická doména	Třída	Ošetřovatelská diagnóza	Číselný kód
	neurobehaviorální stres	autonomní dysreflexie	00009
		narušené chování dítěte	00116
		snížená nitrolební adaptivní kapacita	00049
		riziko autonomní dysreflexie	00010
		riziko narušeného chování dítěte	00115
		možné zlepšení chování dítěte	00117
10. ŽIVOTNÍ PRINCIP	hodnoty		
	přesvědčení	ochota ke zlepšení duchovní pohody	00068

	soulad hodnot, přesvědčení a činů	duchovní nouze	00066
		konflikt v rozhodování (specifikovat)	00083
		nedodržení (specifikovat)	00079
		porušená religiozita	00169
		riziko duchovní nouze	00067
		riziko porušení religiozity	00170
		ochota ke zlepšení religiozity	00171
11. BEZPEČNOST – OCHRANA	infekce	riziko infekce	00004
	tělesné poškození	poškozená ústní sliznice	00045
		porušená kožní integrita	00046
		porušená tkáňová integrita	00044
		poškozená dentice	00048
		neefektivní průchodnost dýchacích cest	00031
		neefektivní odolnost	00043
		riziko poškození	00035
		riziko perioperačního poškození	00087
		riziko pádů	00155
		riziko porušení kožní integrity	00047
		riziko aspirace	00039
		riziko periferní neurovaskulární dysfunkce	00086
		riziko syndromu náhlého úmrtí kojence	00156
		riziko traumatu	00038
		riziko udušení	00036
	násilí	Sebepoškození	00151
		riziko sebepoškození	00139
		riziko násilí vůči jiným	00138
		riziko násilí vůči sobě	00140
		riziko sebevraždy	00150
	rizika prostředí	riziko intoxikace	00037
	obranné procesy	alergická reakce na latex	00041
		riziko alergické reakce na latex	00042
	termoregulace	neefektivní termoregulace	00008
		Hypotermie	00006
		Hypertermie	00007
		riziko nerovnováhy tělesné teploty	00005
12. KOMFORT	tělesný komfort	akutní bolest	00132
		chronická bolest	00133
		Nauzea	00134
	komfort prostředí		
	sociální komfort	sociální izolace	00053
Diagnostická	Třída	Ošetrovatelská diagnóza	Číselný

doména			kód
13. RŮST/VÝVOJ	růst	neprospívání dospělé osoby	00101
		riziko nesouměrného růstu	00113
	vývoj	opožděný růst a vývoj	00111
		riziko opožděného vývoje	00112

Zdroj: MAREČKOVÁ J. *Ošetřovatelské diagnózy v NANDA doménách*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006. 264 s. ISBN 80-247-1399-3 (27)

Příloha 3 Dotazník pro porodní asistentky

Vážená porodní asistentko,
dovolte mi, abych se představila, jmenuji se Klára Procházková, jsem studentkou 3. ročníku Zdravotně sociální fakulty Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích, oboru porodní asistentka. Obracím se na Vás s prosbou o vyplnění následujícího dotazníku, který je zcela anonymní a bude sloužit výhradně jako podklad pro vypracování mé bakalářské práce, která nese název: „Význam screeningových vyšetřovacích metod v prenatalní diagnostice z pohledu porodních asistentek“. Odpovědi prosím označte tučně nebo zakroužkujte, popřípadě doplňte. Předem děkuji za spolupráci a Váš čas.

S pozdravem

Klára Procházková

1. Jak dlouho pracujete v gynekologicko - porodnické ambulanci?

- a) 0 – 5 let
- b) 6 – 10 let
- c) 11 a více let

2. Znáte některé z následujících screeningových vyšetřovacích metod v prenatalní diagnostice?

Kombinovaný test I. trimestru – Double test	ano – ne
Triple test	ano – ne
CVS	ano – ne
Kordocentéza	ano – ne
Amniocentéza	ano – ne
Ultrazvukové vyšetření ve 20. t.t.	ano - ne
Další vypište.....	

3. Které z těchto screeningových vyšetřovacích metod prenatalní diagnostiky se provádí ve Vaší ordinaci?

- a) Kombinovaný test I. trimestru – Double test
- b) Triple test
- c) CVS

- d) Kordocentéza
- e) Amniocentéza
- f) Ultrazvukové vyšetření ve 20. t.t.
- g) Další - vypište.....

4. Z jakých zdrojů jste načerpala informace o těchto screeningových vyšetřovacích metodách?

- a) z internetu
- b) z odborné literatury
- c) od lékaře
- d) z odborných seminářů
- e) jiné – vypište.....

5. Jsou pro Vás tyto zdroje informací dostačující pro výkon Vašeho povolání?

- a) ano
- b) ne

6. Myslíte si, že všechny screeningové vyšetřovací metody jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění?

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

7. Řídíte se ve Vaší ordinaci doporučením České gynekologicko-porodnické společnosti, že těhotná by měla mít možnost podstoupit některé z vyšetření stanovující riziko Downova syndromu u plodu?

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

8. Doporučujete těhotným ženám, které mají pozitivní screening, na základě doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti, provést spolehlivý diagnostický test, jakým je např. CVS, amniocentéza, kordocentéza?

- a) ano

- b) ne
- c) nevím

9. Řídíte se ve Vaší ordinaci doporučením České gynekologicko-porodnické společnosti, že základní screeningová strategie v graviditě by se měla opírat o prvotrimestrální screening?

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

10. V případě, že klientka nepodstoupí prvotrimestrální kombinovaný screening (Double test), řídíte se ve Vaší praxi doporučeními České gynekologicko-porodnické společnosti, provést Triple test?

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

11. Provádí se ve Vaší ambulanci, na základě doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti, screeningové ultrasonografické vyšetření plodu v 18.–22. týdnu gravidity?

- a) ano
- b) ne

12. Myslíte si, že těhotné ženy vědí, jaké screeningové vyšetřovací metody se provádějí v těhotenství?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

13. Myslíte si, že těhotné ženy vědí, jaký význam mají screeningové vyšetřovací metody prováděné v těhotenství?

- a) ano
- b) spíše ano

- c) spíše ne
- d) ne

14. Myslíte si, že těhotné ženy znají význam Double testu - kombinovaného testu I. trimestru?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

15. Myslíte si, že těhotné ženy znají význam Triple testu?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

16. Znají těhotné ženy, dle Vašeho názoru, význam amniocentézy?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

17. Jak hodnotíte význam provádění Double testu (kombinovaného testu I. trimestru)?

- a) pozitivně
- b) spíše pozitivně
- c) spíše negativně
- d) negativně
- e) nehodnotím

18. Význam provádění Triple testu hodnotím:

- a) pozitivně
- b) spíše pozitivně
- c) spíše negativně
- d) negativně

e) nehodnotím

19. Význam provádění amniocentézy hodnotím:

- a) pozitivně
- b) spíše pozitivně
- c) spíše negativně
- d) negativně
- e) nehodnotím

20. Význam provádění dalších invazivních screeningových vyšetřovacích metod (CVS, kordocentéza, apod.) hodnotím:

- a) pozitivně
- b) spíše pozitivně
- c) spíše negativně
- d) negativně
- e) nehodnotím

21. Význam provádění screeningového ultrazvukového vyšetření v 18.-22. týdnu gravidity hodnotím:

- a) pozitivně
- b) spíše pozitivně
- c) spíše negativně
- d) negativně
- e) nehodnotím

22. Domníváte se, že mezi klientkami Vaší ordinace převládají ty, které chtějí provést jen základní a nejnutnější vyšetření?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

23. Myslíte si, že těhotné ženy mají zájem být maximálně možné vyšetřeny za pomoci neinvazivních screeningových vyšetřovacích metod?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

24. Mají těhotné ženy, dle Vašeho názoru, zájem být vyšetřeny za pomoci invazivních screeningových vyšetřovacích metod, pokud je jim to doporučeno?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

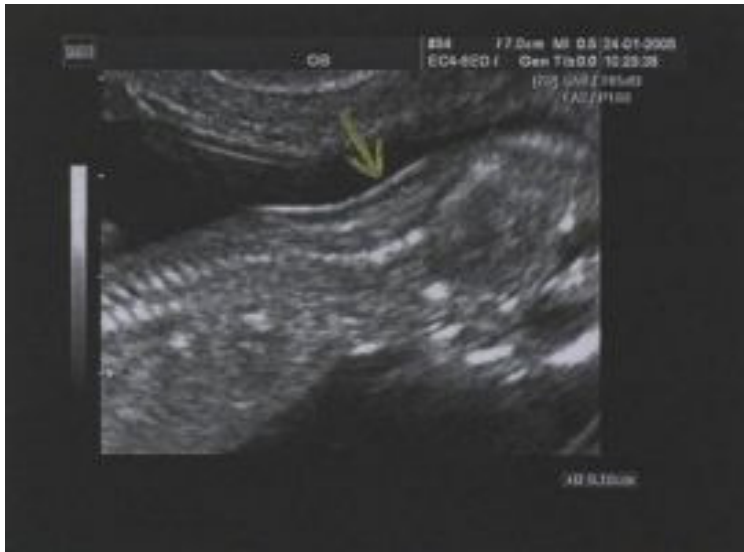
25. Myslíte si, že těhotné ženy mají informace o nadstandardních screeningových vyšetřovacích metodách, které nejsou hrazené z veřejného zdravotního pojištění?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

26. Jsou těhotné ženy, podle Vašeho názoru, ochotny si připlatit za screeningová vyšetření prenatální diagnostiky, která nejsou hrazena zdravotními pojišťovnami?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) spíše ne
- d) ne

Příloha 4 Ultrazvukové obrazy měření šíjového projasnění



Šíjové projasnění (NT) = 1.0 mm, výpočet screeningu v I. trimestru ukázal riziko Downova syndromu 1: 7400, narodilo se zdravé dítě.

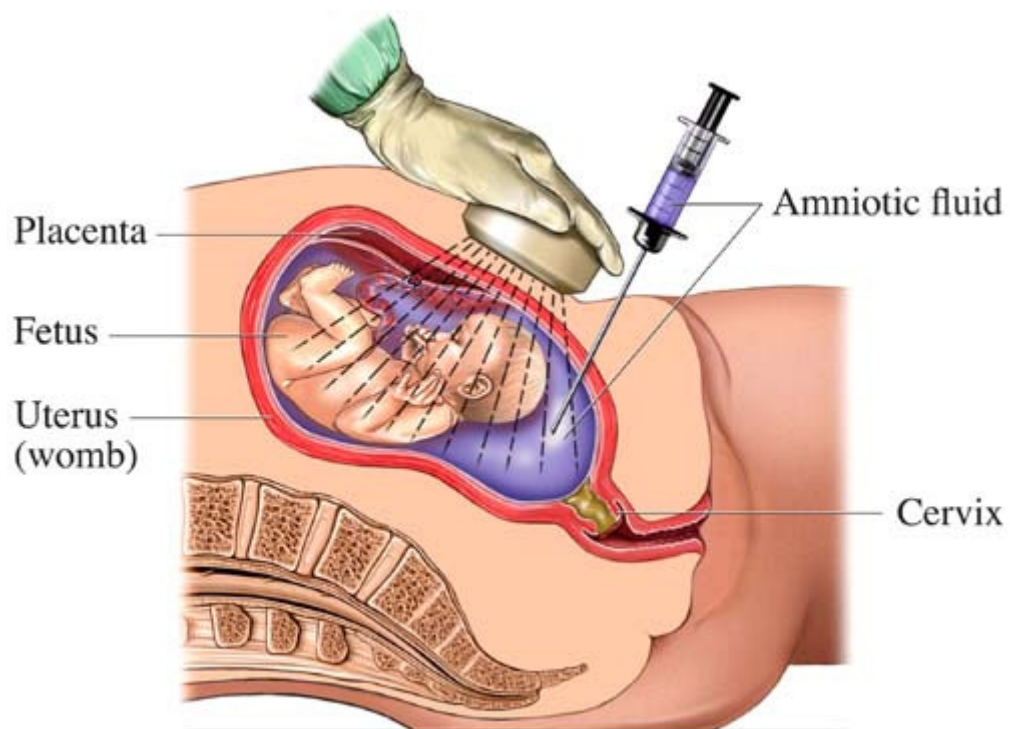


Šíjové projasnění (NT) = 5.3 mm, výpočet screeningu v I. trimestru ukázal riziko Downova syndromu 1: 2, chromozomální analýza potvrdila přítomnost Downova syndromu.

Zdroj: Foto z archivu. *Prenatální diagnostika*. [on-line] [cit. 2010-01-30] Dostupný z:

<http://www.oggroup.cz/stranka-prenatalni-diagnostika-41> (19)

Příloha 5 Schéma provádění amniocentézy



Zdroj: *Jak probíhá amniocentéza?* [on-line] [cit. 2010-04-25] Dostupný z:

[http://www.forumzdravi.cz/clanek-329-amniocenteza-a-biopsie-choria_\(29\)](http://www.forumzdravi.cz/clanek-329-amniocenteza-a-biopsie-choria_(29))

Příloha 6

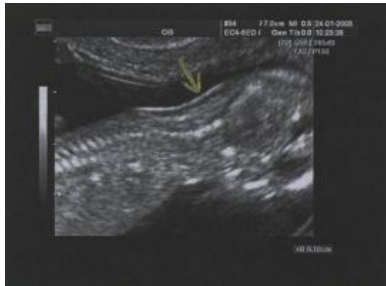
Stručný přehled prenatální péče a screeningových vyšetření v těhotenství

07. - 08. týden těhotenství

- první návštěva v prenatální poradně, analýza moči, měření TK, kontrola váhy, tato vyšetření se provádějí při každé návštěvě v těhotenské poradně
- eventuelně vystavení těhotenského průkazu
- kolposkopie, odběr cervikální cytologie

11. – 13. týden těhotenství

- další návštěva v prenatální poradně
- odběr krve: - stanovení krevní skupiny AB0 + RhD
 - screening nepravidelných antierytrocytárních protilátek
 - stanovení hladiny hemoglobinu, hematokritu, počtu erytrocytů, leukocytů i trombocytů
 - sérologické vyšetření HIV a HBsAg
 - sérologické vyšetření protilátek proti syfilis
 - glykémie na lačno
 - kombinovaný biochemický (PAPP-A, free beta-hCG)



a ultrazvukový screening nejčastějších chromozomálních vad plodu

V případě pozitivního screeningu → CVS, časná amniocentéza

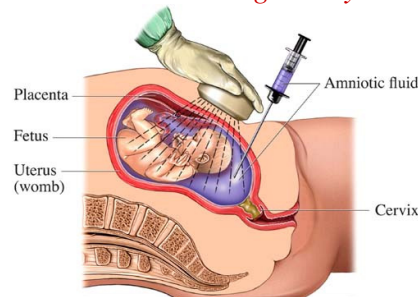
16. – 18. týden těhotenství

- návštěva v prenatální poradně, odběr krve: triple test (AFP, hCG, estriol)

Pokud byl proveden biochemický screening I. i II. trimestru → integrovaný screening

V případě pozitivního screeningu

↓↓↓
amniocentéza



18. – 22. týden těhotenství

- návštěva v prenatální poradně
- podrobný („orgánový“) ultrazvuk II. trimestru



24. - 28. týden těhotenství

- návštěva v prenatální poradně
- orální glukózo – toleranční test (oGTT)

28. – 32. týden těhotenství

- návštěva v prenatální poradně
- odběr krve: - screening nepravidelných antierytrocytárních protilátek u žen RhD negativních
 - stanovení hladiny hemoglobinu, hematokritu, počtu erytrocytů, leukocytů i trombocytů,
 - sérologické vyšetření protilátek proti syfilis
- ultrazvukové vyšetření III. trimestru

36. – 38. týden těhotenství

- návštěva v prenatální poradně
- detekce streptokoků skupiny B v pochvě

38., 39. a 40. týden těhotenství

- při každé další návštěvě v prenatální poradně až do porodu se provádí kardiokografický non–stress test



Zdroj: 19, 28, 29, 30.

