

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta

**Problematika invazivních prenatalních diagnostických metod
z pohledu žen**

Bakalářská práce

Vedoucí práce:

doc. PhDr. Yveta Vrublová, Ph.D.

Autor práce:

Lucie Posavádová

2012

Abstract

The bachelor thesis deals with the invasive prenatal diagnostic methods from the perspective of women. The theoretical part occupies with issues of screening methods in perinatology, preparation of women for these examinations and specific care about these women after the intervention. The aim of this thesis was to find out the foreknowledge of women about the methods of prenatal invasive diagnosis. Partial aims were also determined. The first one deals with the women problems after the undergoing of prenatal invasive diagnostic method and the second one was concerned with the attitude of women towards an informed consent.

As a method of research investigation was used a research casuistry. It was processed with the exploitation of guided interview which proceeds individually. Women were chosen intentionally by the author of the thesis.

Through these interviews it was found that women after the amniocentesis have physical and also psychical problems. Among the physical problems belong e.g. painfulness of puncture but especially psychosomatic problems. It is a result of the psychical tension of woman who experiences the whole process of examination in a disquiet, uncertainty and has to face the worry about a fetus in the womb. The attitude towards the informed consent is that women trust information given by the doctor but still they read it although not properly. The main aim of the thesis was to find out the foreknowledge of this issue among women. By the research investigation it was found out that women have the best knowledge of the amniocentesis but during the search for information about the sampling of the amniotic fluid they find a lot of information about the chorion villi sampling or intrauterine sample of foetal blood from the umbilical cord. Women know especially the progress of amniocentesis and what results they can expect. The most often they gather information from the internet and magazines.

Key words: invasive prenatal diagnostic methods, informed consent, problems, foreknowledge, midwife

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Problematika invazivních prenatalních diagnostických metod z pohledu žen“ 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 – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne

.....

Lucie Posavádová

Poděkování

Ráda bych poděkovala vedoucí práce paní doc. PhDr. Yvettě Vrublové, Ph.D. za její čas a cenné rady, které mi během psaní poskytla. Děkuji také všem respondentkám, které se podílely na výzkumném šetření, za jejich ochotu a čas. Velké poděkování patří i mým blízkým za jejich podporu během celého studia.

OBSAH

Úvod	7
1 Současný stav.....	8
1.1 Screeningové metody v perinatologii	8
1.1.1 Obecná pravidla screeningu	9
1.1.2 Screeningová vyšetření v těhotenství	9
1.2 Metody prenatalní invazivní diagnostiky	11
1.2.1 Celocentéza	11
1.2.2 Amniocentéza	12
1.2.2.1 Plodová voda v době odběru	12
1.2.2.2 Amniocentéza ve II.trimestru těhotenství.....	13
1.2.2.3 Indikace.....	14
1.2.2.4 Komplikace	14
1.2.2.5 Amniocentéza u vícečetné gravidity	15
1.2.2.6 Časná amniocentéza.....	16
1.2.3 Časná biopsie choria (CVS)	16
1.2.3.1 Choriová tkáň v době odběru	17
1.2.3.2 Transcervikální biopsie choria portexovou kanylou	18
1.2.3.3 Transcervikální biopsie choria pomocí bioptických kleští.....	20
1.2.3.4 Kontraindikace biopsie choria transcervikálním přístupem.	20
1.2.3.5 Transabdominální CVS volnou rukou	20
Fixní metoda s použitím vodiče.....	21
Transabdominální CVS volnou rukou	21
Kontraindikace transabdominální CVS	21
Komplikace transabdominální CVS.....	22
1.2.3.6 Biopsie choria u vícečetné gravidity	22
1.2.3.7 Kombinované odběry CVS a amniocentézy	22
1.2.3.8 Placentocentéza (pozdní biopsie choria)	23
1.2.4 Kordocentéza	24

1.2.4.1	Indikace.....	25
1.2.4.2	Technika kordocentézy.....	25
1.2.4.3	Komplikace kordocentézy.....	26
1.2.5	Biopsie kůže, jater, svalů plodu.....	27
1.2.6	Optické a endoskopické metody.....	28
1.2.6.1	Fetoskopie.....	28
1.2.6.2	Embryoskopie.....	29
1.3	Kompetence porodní asistentky.....	29
1.4	Informovaný souhlas.....	30
2	Cíl práce a výzkumné otázky.....	32
2.1	Cíle práce.....	32
2.2	Výzkumné otázky.....	32
3	Metodika.....	33
3.1	Použitá metodika.....	33
3.2	Charakteristika výzkumného souboru.....	33
4	Výsledky.....	34
4.1	Kazuistika č. 1.....	34
4.2	Kazuistika č. 2.....	39
4.3	Kazuistika č. 3.....	45
4.4	Kazuistika č. 4.....	50
5	Diskuze.....	55
6	Závěr.....	58
7	Seznam použitých zdrojů.....	59
8	Klíčová slova.....	63
9	Přílohy.....	64

Úvod

Každé těhotné ženě je ve druhém trimestru v těhotenské poradně proveden screening vrozených vývojových vad, pokud výslovně neodmítne, tzv. triple test. Na základě výsledku tohoto testu a dalších okolností, jako je např. věk ženy nebo rodinná anamnéza, jí může být nabídnuta některá z prenatalních invazivních diagnostických metod, nejčastěji se jedná o odběr plodové vody. Vyšetření není povinné, žena ho podstoupit nemusí. Existují také určitá rizika, která by žena měla znát zrovna tak jako to, co všechno se může pomocí amniocentézy zjistit. Tyto informace by měly být ženám podány nejprve v ordinaci jejich gynekologa/gynekoložky, ale tak, aby se podle toho žena mohla svobodně rozhodnout, jestli výkon podstoupí. Další informace získají na pracovišti, kde se prenatalní invazivní diagnostika provádí. Ženy mají přirozeně potřebu informace si vyhledávat i samy. Nejvíce k tomu využívají internet, což může jejich rozhodnutí hodně ovlivnit – mohou se dočíst i nepravdy, zdravotničtí pracovníci by na to měli brát zřetel a ženám vše vysvětlit tak, aby tomu rozuměly. Během celého procesu invazivního diagnostického výkonu můžeme u žen najít různé pocity a problémy, které bychom neměli přehlížet, ale měli bychom pomoci ženám se problémů zbavit.

Toto téma bakalářské práce jsem si vybrala proto, abych zjistila, jaké problémy ženy v souvislosti s prenatalní invazivní diagnostikou nejvíce trápí a jak jednotlivá období prožívají. Dále mě zajímalo, kde nejvíce vyhledávají informace o těchto metodách a jestli čtou informovaný souhlas, který musí před každým takovým výkonem podepsat. V neposlední řadě mě zajímala komunikace zdravotnických pracovníků, jakým způsobem sdělují informace.

Podle mého názoru se komunikace zdravotníků za poslední roky zlepšila, pracovníci v genetických centrech používají jazyk srozumitelný pro laika a vše vysvětlují tak, aby tomu těhotná žena co nejlépe porozuměla. Od popisu výkonu až po vysvětlení výsledků. Informace podávají ucelené a ženy lékařům i porodním asistentkám důvěřují. Mile mne překvapilo, že si ženy informovaný souhlas před tím, než ho podepíší, vždy přečtou.

Na pracovištích, kde invazivní diagnostiku provádějí, by měli zdravotníci brát zřetel na prožívání žen dané situace a např. si udělat více času na rozhovor o jejich

obavách a pokusit se ženy tohoto strachu zbavit, protože ženy uvedly, že je nejvíce trápí strach o plod, že fyzické potíže téměř nepocítují. S komunikací a podáváním informací byly dotazované ženy téměř spokojené.

1 SOUČASNÝ STAV

1.1 Screeningové metody v perinatologii

1.1.1 Obecná pravidla screeningu

Screeningové metody jsou takové, které se používají a aplikují u skupin jedinců, u kterých je předpokládáno vyšší riziko výskytu určitého onemocnění či abnormality než u běžné populace. Pozitivní výsledky screeningových testů neřadí jedince mezi nemocné, nedagnostikují chorobu, ale vyšetřeného jedince jen zařadí do skupiny s rizikem tohoto onemocnění. Pro cizí slovo screening můžeme použít český výraz vyhledávací test. Takových testů existuje celá řada, ale aby byl test smysluplný a realizovatelný v praxi, měl by splňovat určité podmínky. Test by měl být jednoduchý a především snadno proveditelný s jednoznačnou interpretací výsledku, ekonomicky nenáročný, aby byl plošně dostupný a bezpečný pro klienta. Aby byl test dobrým screeningovým vyšetřením, je pro něj důležitá vysoká senzitivita a specificita s maximální možnou pozitivní i negativní prediktivní hodnotou. U testu je nutné kontrolovat jeho spolehlivost, kvalitu. Screeningové testy by měly být používány pro vyhledávání závažných chorob, nikoli pro choroby běžné či banální. Aby mohl být výsledek screeningu efektivně využit, je důležité, aby došlo k včasnému odhalení abnormality nebo nemoci (včasné provedení testu), aby bylo možné nemoc odvrátit či efektivně léčit. V určitých oblastech medicíny, jako je gynekologie, porodnictví či perinatologie, hraje screening obrovskou roli (např. mamografický screening nebo cytologické vyšetření biologického materiálu odebraného z hrdla děložního) (15).

1.1.2 Screeningová vyšetření v těhotenství

Základem dobré a spolehlivé péče o těhotnou ženu jsou pravidelné návštěvy a prohlídky v prenatální poradně, v gynekologické ordinaci. V těchto poradnách žena podstoupí řadu vyšetření, které mají za úkol předpovědět, zda bude průběh těhotenství, či jeho završení, problematický; s určitými riziky anebo bez nich. Těhotná žena podstoupí v prenatální poradně řadu screeningových vyšetření, z nichž velká část je preventivní a slouží k vyhledávání rizikových rodiček, které se po primárním

screeningu zařadí do skupiny žen, které podstoupí ještě sekundární screening (cílený), např. z věkové indikace nebo kvůli nepříznivé anamnéze (8, 15, 16,28).

Perinatologové v posledních letech rozlišují několik oblastí prenatalního screeningu: ultrazvukový (zaměřuje se na určení gestačního stáří, vyhledávání vrozených vývojových vad atd.), screening onemocnění matky, které by mohlo ohrozit plod, screening příznaků partus praematurus a další. Při screeningu je důležité nejen dodržet obecné zásady, ale zaměřit se také na citlivá specifika. Jedním z nejdůležitějších úkolů zdravotnického pracovníka, resp. lékaře, je interpretace výsledků ženě tak, aby jim jako laik porozuměla a nedošlo k nedorozumění, které může nastat při hraničním či lehce abnormálním výsledku biochemického screeningu na vrozené vývojové vady plodu, nejčastěji se jedná o Downův syndrom, ze kterého mají ženy obrovský strach. Dále musíme brát v úvahu to, že nepracujeme jen s matkou, ale také s plodem a pro oba musí být určitá metoda co nejméně nebezpečná (8, 16).

Velká část screeningových vyšetření je zaměřena na plod a sice hlavně na jeho vrozené vývojové vady. Perinatologie musí používat řadu metod, protože neexistuje jedna univerzální, která by byla schopna odhalit všechna vrozená postižení se kterými se můžeme setkat. V praxi jsou používána jednotlivá vyšetření, jejichž výsledky se vzájemně doplňují. Jedná se o screening chromozomálních aberací (kombinuje se věk matky, informace z anamnézy, biochemické markery v mateřském krevním séru, měření šíjového projasnění, ultrazvukové markery chromozomálních vad a další), screening rozštěpů neurální trubice a břišní stěny a ultrazvukový screening dalších malformací plodu prováděný zejména v 18. - 20. týdnu těhotenství. Dále se jedná o screening imunologický, dědičných onemocnění aj. Screening vrozených vývojových vad se nyní spíše formuje jako nový obor „fetální medicína“, který se do značné míry prolíná s perinatologií (12, 16,28, 33).

První workshop, týkající se jedné z nejobávanějších vrozených vývojových vad, a sice Downova syndromu, se uskutečnil v březnu 1994 v Leeds, pořádaný skupinou zabývající se touto nemocí. Tato akce byla pouze půldenní, avšak s každým dalším rokem se workshop stával formálnější, větším, delším, probírala se i jiná témata jako preeklampsie, Rh-inkompatibilita atd. a zúčastňovali se ho odborníci z celého světa.

Dvanáctý meeting tohoto typu se v roce 2001 konal v Praze. Zde byly představeny nové metody diagnostiky, potřebující jen matčinu krev, jako alternativy k invazivní diagnostice (22).

1.2 Metody prenatální invazivní diagnostiky

Mezi metody invazivní prenatální diagnostiky patří takové metody, které jsou invazivní k plodovému vejci a plodu.

V poslední době došlo k rozvoji laboratorních a diagnostických metod používaných v perinatologii a s tím souvisí i zvyšování počtu prováděných invazivních metod a indikací pro tyto metody. V současnosti je snahou minimalizovat invazivitu a provádět tato vyšetření co možná nejdříve, na začátku těhotenství, což souvisí s možností interrupce v I. trimestru, kdy mateřská úmrtnost a nemocnost je 5x nižší než ve II. a III. trimestru. Indikace k určité metodě by měla být přísně individuální, zohlednit stáří plodu a zvážit všechna rizika pro matku i plod, která jsou spojena s odběrem vzorku a jeho následným zpracováním (6, 16, 27).

V Praze byla v roce 1970 provedena první amniocentéza k určení pohlaví plodu, na Gynekologicko – porodnické klinice FDL v Praze 2 a následující rok byl touto metodou prvně diagnostikován Downův syndrom a provedena kultivace v Ústavu pro péči o matku a dítě v Praze Podolí. Invazivní diagnostické metody byly v roce 1982 dále rozšířeny o odběr choriových klků, nejprve transcervikálním, později transabdominálním přístupem pod ultrazvukovou kontrolou. Rok poté byla provedena první kordocentéza, následně placentocentéza, časná amniocentéza (12. – 14. týden těhotenství), celocentéza (vyšetření celomových buněk) s možností přímé embryoskopie, fetoskopie se rozvíjela od let sedmdesátých (13).

1.2.1 Celocentéza

Extraembryonální celomová dutina obklopuje v průběhu prvního trimestru embryo a amniální prostor s vodou plodovou. Z této dutiny můžeme pro prenatální diagnostiku použít tekutinu mezi 6. – 10. týdnem. Buňky se úspěšně kultivují cca 16

dní. Vzorky se mohou vyšetřit metodou FISH s alfa-satelitními sondami nebo metodou PCR pro určení genu CF 508 (13).

1.2.2 Amniocentéza

Mezi základní, nejjednodušší a nejpoužívanější metody prenatální diagnostiky patří odběr vzorku plodové vody z dutiny amnia. První zmínky o této metodě pochází z roku 1952, kdy byla popsána D. C. A. Bevisem a M. B. Manem. Zprávy o jejím využívání v praxi se objevují od šedesátých let. V českých zemích byla punkce amniové dutiny zavedena do praxe na počátku sedmdesátých let MUDr. Miroslavem Břešťákem a jeho kolektivem pracovníků. Od té doby se změnila například hranice věkové indikace, která byla na počátku osmdesátých let 40 roků, nebo se doporučovala ženám zatíženým genetickou anamnézou ve věku 35 – 39 let (9, 16,31).

1.2.2.1 Plodová voda v době odběru

Do osmého gestačního týdne je objem amniové tekutiny přibližně 5 – 10 ml, přičemž se množství vody zvětšuje s růstem plodu asi až do 38. týdne, kdy je plodové vody přibližně 1 litr. Mezi 11. – 15. gestačním týdnem její množství roste cca o 25 ml za týden. V době klasického odběru plodové vody, který se provádí mezi 15. – 16. týdnem těhotenství, obsahuje amniová dutina asi 240 ml tekutiny. Na její tvorbě se podílí přímou filtrací mateřská plasma, plasma plodu průnikem fetální dermis, sekret z plicního kmene plodu, vylučovací systém plodu (plod v děloze močí) a filtrace z pupečníku. Vliv fetální moči na množství plodové vody stoupá po 20. týdnu těhotenství, olupující se pokožka těla plodu je hlavním zdrojem materiálu pro cytogenetický rozbor. Tělo je pokryto kubickým epitelem. Většina buněk, které obsahuje plodová voda, pochází z fetální epidermis. Dále se zde vyskytují fibroelastoidní buňky z mezodermu. Amniální dutina je vystlaná jednovrstevným epitelem, který také může být zdrojem buněk pro analýzu, tento epitel se nachází i na povrchu pupečníku. Malé množství elementů se do plodové vody dostane z urogenitálních vývodů, u jedinců ženského pohlaví z pochvy. Dále se do amniové

tekutiny dostávají buňky z dutiny ústní, dýchacího systému, nazopharyngu a ezofagu (16).

1.2.2.2 Amniocentéza ve II. trimestru těhotenství

Amniocentéza se většinou plánuje na dobu, kdy podle ultrazvukové biometrie velikost plodu odpovídá 15.- 16. týdnu gravidity. Tato metoda se dnes provádí výhradně transabdominálním přístupem pod stálou ultrazvukovou kontrolou. Při výkonu se aspiruje 20 ml amniální tekutiny, což je bezpečné a v tomto období to neovlivní množství plodové vody. Pomocí ultrazvukového vyšetření před samotným výkonem se musí diagnostikovat četnost těhotenství, inzerce placenty a množství amniové tekutiny a musí být provedena základní biometrie plodu. Také je nutno diagnostikovat děložní myomy, provést lokalizaci pupečnicku a střevních kliček v bezprostřední blízkosti uteru, protože je nutno se těmto částem při punkci vyhnout (2, 16, 27, 30).

Při výkonu se pro aspiraci běžně používají jednorázové spinální jehly o průměru 20 nebo 22 gauge (0,9 nebo 0,7 mm) dlouhé 9 nebo 12 cm. Kůže břicha těhotné ženy se dezinfikuje buď 1% Jodisolem, nebo Cutaseptem. Použití lokální anestezie v místě vpichu není nutné, neboť spinální jehly jsou velmi ostré a tím se vylučuje bolestivost vpichu. Lékaři používají sterilní sonografický gel a ultrazvukovou sondu většinou 3,5 MHz. Vpich se provádí z volné ruky, není nutné použít sondu se speciálním vodičem. Punkce dutiny je směřována do nejvolnějšího prostoru. Hrot jehly by měl být po zavedení na obrazovce ultrazvuku dobře vidět. Po vyjmutí mandrenu z jehly je provedena aspirace plodové vody plastovou stříkačkou o objemu 20 ml. Vpich se skládá ze dvou rychlých fází, kdy se nejprve pronikne přes břišní stěnu ke stěně dělohy, zkontroluje se hrot jehly a následně se rychle propíchnou děložní stěna a plodové obaly. Pokud se po druhém vpichu neobjeví amniální tekutina v konusu jehly, může to být způsobeno přisátím fetální části na hrot jehly nebo jehla neprošla skrz plodové obaly. Pak je nutno jehlu bedlivě sledovat na obrazovce ultrazvuku a případně s ní pootočít, naklonit či zavést do větší hloubky. Další část výkonu, aspirace amniální tekutiny, musí být pomalá, aby bylo nasáto více buněčných elementů potřebných pro cytogenetickou analýzu (16).

Po skončení odběru ihned následuje ultrasonografická kontrola srdeční činnosti plodu a pokud proběhl transplacentární vpich, pak také kontrola krvácení v jeho místě. U žen s negativním Rh faktorem je nutno, po transplacentární punkci, aplikovat imunoglobulin, a sice 300 µg anti-Rh(D) intramuskulárně. Další kontrola ultrazvukem následuje přibližně za čtyři týdny. Metoda se provádí v nemocnicích nebo genetických centrech ambulantně nebo semiambulantně, kdy žena zůstane na gynekologicko-porodnickém oddělení asi 2 – 3 hodiny na pozorování. Delší hospitalizace není potřebná. Těhotné ženě je doporučen absolutní klid na 24 hodin a dále 1 - 2 týdny by se měla vyhnout zvýšené fyzické námaze (14, 16).

1.2.2.3 Indikace

Nejčastěji žena podstoupí amniocentézu z důvodů genetických, které jsou od genetika indikované, ale řada indikací je také z porodnického důvodu, hlavně v druhé polovině těhotenství. Mezi genetické indikace patří například věk matky nad 35 let, otec starší 45 let, pozitivita biochemického screeningu, nadbytečné pohlavní chromozomy u rodičů (47,XXX superfemale; 47, XXY Klinefelterův syndrom; 47, XYY supermale), vrozené poruchy metabolismu, určení pohlaví kvůli gonozomálně recesivní dědičnosti vázané na chromozom X a z porodnických indikací například pro určení barvy plodové vody z důvodu podezření na chronickou hypoxii plodu nebo kvůli vyšetření bilirubinoidů u Rh-izoimunizace. Před předčasným porodem může být také provedena amniocentéza ke zjištění zralosti plic plodu (16, 18).

1.2.2.4 Komplikace

Po odběru plodové vody se mohou objevit komplikace jako je slabé zakrvácení nebo může plodová voda částečně odtékat. Tyto komplikace se vyskytují asi ve 2 – 4 %. Příčinou je většinou oddělení amnia a choria s porušením amniální membrány. Těhotná musí být ihned hospitalizovaná a je jí nařízen klidový režim, otvor v amniu se většinou zacelí. V těchto případech žena většinou donosí zdravý plod do termínu. Vždy je nutné sledovat zánětlivé markery (diferenciál, množství leukocytů a hodnoty CRP). Ultrazvukem se monitoruje plod – jeho růst a množství plodové vody. Pokud dojde

k masivnímu odtoku amniální tekutiny a ultrazvukem je diagnostikovaný totální anhydramnion, nastává riziko hypoplazie plic a vzniku deformit plodu. V tomto případě je nutné ukončení těhotenství. Komplikace v podobě kontrakcí nejsou časté, dodržuje se klidový režim. Jako další komplikace se může vyskytnout abrupce placenty, ale není častá stejně jako chorioamnionitis, předčasný porod nebo poranění plodu. Plodová voda bývá zbarvená krví v 1 – 2 %, většinou jde o mateřskou krev po transplacentárním vpichu. Zelenou amniální tekutinu s příměsí smolky můžeme objevit při chronické hypoxii plodu, budoucnost takového těhotenství bývá nejistá. Z údajů vyplývá, že inzerce placenty na přední stěně dělohy, kdy musí být proveden transplacentární vpich (20%), nezvyšuje riziko spontánního abortu. Transplacentární vpich ale musí být veden rychle, v nejtenčí části placenty. Zvýšené riziko spontánního potratu je u anamnesticky rizikové pacientky, např. po léčené sterilitě nebo krvácení v prvním trimestru. Použijeme-li více vpichů, riziko potratu se tím zvyšuje, což je ale při ultrazvukově kontrolované amniocentéze vzácným případem (15, 16).

V knize *Základy prenatální diagnostiky* od Zdeňka Hájka se uvádí, že obecné riziko spontánního abortu po amniocentéze ve II. trimestru je 0,5 – 1 % (16).

1.2.2.5 Amniocentéza u vícečetné gravidity

Technika provedení amniocentézy se liší. Po aspiraci tekutiny z jednoho amniálního vaku se voda v tomto vaku většinou obarví, před odběrem z druhé amniální dutiny. K obarvení se často používá indigokarmín naředěný sterilní vodou v poměru 1:10. Před vytažením jehly po aspiraci z první amniální dutiny se aplikují cca 2 – 3 ml tohoto roztoku. Ale řada autorů barevné značení nepoužívá. Osoba provádějící odběr může použít ultrazvuk k zobrazení přepážky mezi amniálními dutinami a pak nasměrovat vpichy na různá místa. Literatura uvádí až 3,5x větší riziko spontánního abortu ve srovnání s těhotenstvím jednočetným. U trojčet je riziko ještě větší. Žena s vícečetným těhotenstvím je po odběru plodové vody raději 1 – 2 dny hospitalizována. V Kanadě, na univerzitě v Montréálu, provedly v letech 1990 – 2002 výzkum vlivu amniocentézy (ve druhém trimestru) na vícečetná těhotenství. Vědci porovnávali fetální ztráty v období 20. – 24. týdne těhotenství u jednočetných a vícečetných těhotenství. Do

výzkumu byla zařazena pouze nekomplikovaná vícečetná těhotenství. Výsledky této studie potvrdily, že u dvojčat je riziko potratu vyšší (16,25).

1.2.2.6 Časná amniocentéza

Časný odběr plodové vody se provádí před 15. týdnem gravidity. Úspěšnost kultivace buněk stoupá po 11. týdnu. Časná amniocentéza se většinou provádí mezi 11. a 14. týdnem gestace, kdy je vyhovující kvalita chromozomů. Objem odebraného vzorku se liší podle stáří plodu. Kultivace buněk selhává v 0,7%, fetální ztráty se příliš neliší od klasické amniocentézy, dosahují méně než 1%. Velké studie prokázaly, že pokud je amniální membrána poškozena před 13. týdnem gestace, fetální ztráty se zvyšují. Časná amniocentéza má určité výhody před časnou biopsií choria, např. kvalitnější mitózy, je jednodušší a bezpečnější, existuje zde možnost biochemického vyšetření a další. Tato diagnostická metoda se indikuje především v těhotenství s rizikem vrozené poruchy metabolismu. Při výkonu může dojít k selhání odběru, protože jehla nepronikne do amniální dutiny, jen vyklenuje vak. Aspirace amniální tekutiny v časném stadiu gravidity může negativně ovlivnit vývoj plic – může vzniknout hypoplazie (16).

U ženy, která se rozhodla pro amniocentézu a výkon ještě neproběhl, můžeme v rámci ošetřovatelského procesu stanovit např. tyto diagnózy: porušený spánek (00095), deficitní znalost (00126), úzkost (00146). Po provedeném výkonu může mít žena tyto problémy: porušená kožní integrita (00046), akutní bolest (00132) nebo bezmocnost (00125), riziko situačně snížené sebeúcty (00153) (10,20,24).

1.2.3 Časná biopsie choria

První transcervikální biopsie choria byla provedena v Číně v roce 1975. Důvodem bylo zjištění pohlaví a vyšetření sexchromatinu. U nás tuto metodu zavedli do praxe, a poprvé v českých zemích publikovali, Milan Macek a Zdeněk Hájek (16, 23).

Časná biopsie choria má několik výhod. Zatímco plodová voda obsahuje exfoliované buňky plodu, v choriové tkáni je rychle rostoucí kultura buněk pro cytogenetické vyšetření s krátkodobou kultivací. Z odebraných choriových klků lze

spolehlivě zjistit karyotyp plodu i rozpoznat polymorfismus genové DNA, což je důležité pro brzkou diagnostiku monogenně dědičných vývojových vad. Stejně jako časnou amniocentézu, nelze ani tuto diagnostickou metodu provést před 10. týdnem gestace. Pro časnou transcervikální biopsii choria (=CVS – chorionic villi sampling) je nutno vybrat období probíhajícího 10. týdne nebo počátek 11. týdne těhotenství. Pro časný odběr vzorku transabdominálním přístupem je nejvhodnější 12. – 13. týden kvůli množství cév, které obsahují klky a buňkám v kultuře, u nichž je dostatek hodnotitelných mitóz, ale biopsii choria lze provést v kterémkoli stadiu těhotenství. V současnosti se CVS nejvíce užívá při kombinovaných odběrech s plodovou vodou ve druhé třetině gravidity. Dále je častou indikací IUGR (intauterinní růstová retardace) plodu doprovázená oligohydramniem či nepřítomností vody plodové. V těchto případech při nepřehledném ultrasonografickém zobrazení plodu je často neúspěšná kordocentéza, tak se přistupuje k placentocentéze (16).

1.2.3.1 Choriová tkáň v době biopsie choria

V těhotensky změněné děložní sliznici (decidua) oplozené vajíčko niduje ve stadiu blastocysty, tedy přibližně dvacátý den po splynutí gamet. Trofoblast svými schopnostmi ničí žlázky, stroma a vniká do mateřských cév. Tato činnost je zvýšena v místě budoucí inzerce placenty. Trofoblast rychle prolifereje a formuje pseudopodie, které slouží k větší fixaci plodového vejce k děloze. Asi za 14 dnů je plodové vejce kompletně nidované v deciduálně změněné děložní sliznici. Syncytiotrofoblast vytváří multinukleární syncytium, jehož okraje jsou s mateřskou krví v přímém kontaktu. Cytotrofoblast (Langhansova vrstva), na povrchu, je tvořen jednoduchou vrstvou kuboidních buněk. Decidua je trojího typu: decidua basalis, jež je umístěna pod zanořeným vajíčkem, decidua capsularis, která je nad vajíčkem a zbývající děložní dutinu vystýlá decidua parietalis. Chorion frondosum, základ placenty, je z počátku tvořen trofoblastem. Trofoblast je v té době tvořen klky po celé ploše vajíčka v místě, kde je pod ním decidua basalis. V ostatních částech vajíčka klky postupně vytvářejí chorion leave, atrofují. K diagnostice se využívají 2 typy buněk – buňky cytotrofoblastu se využijí spíše pro přímou metodu zpracování bez kultivace, ke kultivaci ve tkáňové

kultuře lze použít mezenchymální buňky mezodermy, které rychleji rostou a formují vrstvu fibroblastů. Používají se obě vrstvy. Embryo je v desátém gestačním týdnu staré 64 – 70 dní. CRL (kraniokaudální délka) zárodku je 30 mm. Na konci tohoto týdne dosahuje již lidského vzhledu. Jasně zřetelné jsou ušní boltce i oční štěrbinu a krční oblast je stabilizována. Tenký pupečník se připojuje na malý výběžek břišní stěny. Chodidla i prsty na rukou jsou definovány a již vymizel ocasní výběžek. Jakmile se amnion spojí s choriem, vymizí i extraembryonální coelom obliterovaný amniální dutinou. Placenta se vyvíjí v oblasti decidua basalis. Celé plodové vejce v průměru měří asi 5 cm. Od dvanáctého týdne gestace je produkt koncepce nazýván plodem. Rozdíl mezi embryem a plodem je především ve zřetelné lidské podobě. CRL ve dvanáctém týdnu je 30 mm a více. V tomto období roste plod rychle, v dalších čtyřech týdnech mnohé z jeho částí dostanou definitivní podobu. Vytváří se základ obočí a horní ret. Pohlaví plodu lze na ultrazvuku zjistit při délce CRL 50 mm (16).

1.2.3.2 Transcervikální biopsie choria portexovou kanylou

K provedení transcervikální biopsie choria (CVS) pomocí portexové kanyly používáme stejné instrumentárium jako pro vaginální výkon. Patří sem zrcadla Cusco, americké kleště, tamponové kleště, plastové stříkačky o objemu 20 ml, cévka a infuzní roztok sterilní vody pro přípravu injekcí. Před výkonem je vhodné udělat výtěr z pochvy a bakteriologickým vyšetřením si prověřit flóru v děložním hrdle. Preventivně se těhotným ženám před výkonem doporučuje užití vaginální globule k přeléčení případné vaginální infekce. Indikace k CVS jsou stejné jako k odběru plodové vody, tedy např. věk matky nad 35 let nebo genetická zátěž v rodině. K provedení biopsie se používají speciální kanyly nazývané Trophocan od britské firmy Portex. Kanyla se skládá z hliníkového mandrénu, který je spojen s držadlem polyetylenovou cévkou, která má nástavec na stříkačku luer. Mandrén umožňuje správné zavedení a uhnutí kanyly do místa odběru, do oblasti chorion frondosum. Sklon kanyly se určuje podle toho, v jaké pozici, anteverseflexe nebo v retroverseflexe, se děloha nachází. Stříkačku lze snadno fixovat, protože aspirátor kopíruje tvar stříkačky. Díky němu je aspirace snazší, protože pomáhá dosáhnout plynulého podtlaku. K ultrazvukové kontrole se používají sondy 3,5

MHz a 5 MHz. Nezbytnou pomůckou je stereomikroskop používaný k identifikaci materiálu ihned po odběru. Jestliže je děloha v hyper-AVF, je potřeba naplnit močový měchýř sterilní vodou tak, aby napřímil dělohu a zkorigoval se cervikokorporální úhel. Obvykle se použije 200 až 250 ml. K týmu, který provádí odběr choriových klků, patří porodník (operatér), ultrazvukový specialista a porodní asistentka. Porodní asistentka zodpovídá za přípravu ženy na výkon, dokumentaci, odeslání vzorku do laboratoře a při výkonu instrumentuje. Odběr by měl být načasovaný do 10. nebo začátku 11. gestačního týdne. Provedení biopsie ve druhém trimestru je spojeno s větším rizikem spontánního potratu. Biopsie se provádí v gynekologické poloze, zevní rodidla i hrdlo děložní se odezinfikují vhodným dezinfekčním roztokem a těsně před zavedením kanyly se děložní hrdlo otře fyziologickým roztokem. Zavedené americké kleště (v předním pysku čípku) a fixní zrcadlo Cusco umožňují manévrovat, měnit úhel cervixu a tak zavést kanylu na nejlepší místo. Gynekolog se snaží kanylou dostat co nejbliže úponu pupečníku, protože tkáň z této oblasti obsahuje nejkvalitnější klky k cytogenetickému rozboru. Transcervikální biopsie choria portexovou kanylou vyžaduje nepřetržitou ultrasonografickou kontrolu. Když je kanyla zavedena na správné místo, následuje vlastní aspirace do stříkačky, která obsahuje asi 3 ml kultivačního média. Získaná tkáň se přenese do tzv. falkonky, ve které je zbývající médium a prohlídne se pod stereomikroskopem. Množství získané tkáně se hodnotí podle Simoniho. Hodnocení provádí jeden z týmu porodníků. Klková tkáň se díky své charakteristické struktuře přirovnává k paroží vysoké zvěře, může být identifikována i osobou s minimem zkušeností v mikroskopování. Aby mohla být diagnóza určena, je nutno mít k dispozici alespoň 20 mg tkáně. Pokud je odebrané tkáně málo, je nutno kanylu do dělohy zavést znovu (vždy se používá nová sterilní kanyla), maximálně se však výkon může opakovat třikrát při jednom vyšetření. Fetální ztráty stoupají geometrickou řadou v souvislosti s počtem vniknutí do dělohy, je tedy nutné po výkonu vždy provést kompletní ultrazvukové vyšetření s kontrolou životních funkcí plodu. Chorion frondosum se rovněž kontroluje ultrazvukem k vyloučení hematomu (16).

1.2.3.3 Transcervikální biopsie choria pomocí bioptických kleští

K odebrání materiálu se běžně používají dva typy bioptických kleští. Prvními jsou Storz 8591 A dlouhé 20 cm, o průměru 2 mm a druhé jsou Wolf, které se od již zmíněných v podstatě neliší. Výhody bioptických kleští, oproti portexové kanyle, jsou následující: mohou se snadno opakovaně sterilizovat v autoklávu, ultrazvukem jsou snadno detekovatelné, jejich konec je oblý, zavedení do dělohy není traumatizující a pomocí kleští získáme čistý vzorek, bez deciduální příměsi. Použití kleští je vhodné tehdy, kdy potřebnou tkáň nalezneme přímo v pokračování osy děložního hrdla, kdy je chorion frondosum umístěno na zadní nebo přední děložní stěně. Z hlediska délky těhotenství se tento výkon provádí ve stejném období jako biopsie portexovou kanylou. Bioptické kleště se zavádějí zavřené, pod ultrazvukovou kontrolou. V okamžiku, kdy se kleště dostanou do silné vrstvy choria, otevřou se a zavedou ještě o cca 5 mm dále. Jakmile se kleště zavřou, část choriové tkáně se odštípne. Konec kleští se pak propláchne v kultivačním médiu, které je umístěné ve falkonce a pod stereomikroskopem se zhodnotí množství získané tkáně. Pokud je množství tkáně nedostačující, opět se mohou provést tři pokusy. Indikace k biopsii choria transcervikálně pomocí bioptických kleští jsou stejné jako při provedení výkonu portexovou kanylou (16).

1.2.3.4 Kontraindikace biopsie choria transcervikálním přístupem

Mezi absolutní kontraindikace patří krvácení z rodidel, infekce v pochvě nebo děložním hrdle, deformovaný kanál hrdla (např. myomy) a úplné uzavření zevní děložní branky po operacích. K relativním kontraindikacím se řadí Rh-izoimunizace, děloha fixovaná v RVF a uložení placenty ve fundu děložním (vhodné pro CVS abdominálním přístupem). U žen s negativním Rh-faktorem je nutné po výkonu intramuskulárně aplikovat imunoglobulin anti-D (15, 16).

1.2.3.5 Transabdominální biopsie choria

Transabdominální biopsie choria je praktičtější a bezpečnější než transcervikální CVS. Decidua je touto cestou méně narušená a klesá riziko subchoriálního krvácení,

chronické infekce či abortu. Výkon se většinou provádí 12. – 13. týden gravidity. Využívají se stejné ultrazvukové sondy jako při kontrole u transcervikální biopsie. Úkolem porodní asistentky je připravit Cutasept nebo jodovou dezinfekci k odezinfikování břicha těhotné ženy, sterilní ultrasonografický gel. Dále je důležitým nástrojem speciální ruční aspirátor s plastovou stříkačkou o objemu 30 ml. Jehly se používají jednorázové o velikosti 20 gauge dlouhé 88 mm a jehly o velikosti 22 gauge stejné délky. Kultivační médium se používá stejné, 2 – 3 ml média jsou již ve 30ml stříkačce. Pro získání většího množství choriové tkáně je nutné jehlu zavést v její podélné ose (1, 16).

Fixní metoda s použitím vodiče

Břicho je dezinfikované, kryté sterilní rouškou. Jehla se umístí do sterilního zavaděče připojeného k sektorové sondě, na obrazovce je vytyčen paprsek, který směřuje v podélné ose do choriové tkáně. Po zavedení jehly na správné místo se aspiruje a vzorek se kontroluje pod stereomikroskopem. Při tomto výkonu je pohyb jehlou omezen (16).

Transabdominální biopsie volnou rukou

Metoda zvaná free hand umožňuje větší volnost pohybu a díky ručnímu aspirátoru získáme větší množství vzorku. Operatér před vpichem jehlou simuluje vpich prstem a správný směr jehly určí podle toho, kde se břišní stěna při simulaci prolamuje. Jehlu je třeba zavést asi 3 – 4 cm od sondy, ale v její ose. Po průniku jehly břišní stěnou se jehlou pohybuje a na obrazovce ultrazvuku sleduje její hrot. Po jasném rozpoznání hrotu jehly je zavedena dál, přes stěnu dělohy do choria. Aspirace se provádí z několika míst, jehlou se pohybuje vertikálně a vějířovitě, čímž se choriová tkáň uvolní. Opakování vpichu je opět omezeno, maximálně tři opakování (16).

Kontraindikace transabdominální CVS

Mezi nejčastější kontraindikace transabdominální biopsie choria patří přítomnost střevních kliček před stěnou děložní, extrémní obezita, protože vzdálenost mezi stěnou

dělohy a břišní stěnou může být větší než délka jehly, lokalizace myomů na přední děložní stěně, příznaky hrozícího potratu (krvácení), děložní kontrakce a Rh-izoimunizace (15, 16).

Komplikace transabdominální CVS

Z hlediska výskytu komplikací je důležité období, kdy se transabdominální biopsie choria provádí. Před 10.týdnem těhotenství vzniká riziko deformit končetin plodu, dále se může objevit hematoma v choriu, známky peritoneálního dráždění, děložní kontrakce. Může dojít také k částečnému odtoku vody plodové (tzv.amniální leakage), může se objevit infekce a krvácení z rodidel. Je nutné posoudit případné komplikace individuálně u každé ženy. Pokud existuje riziko infekce a následného abortu, je těhotná žena raději krátce hospitalizovaná a opakovaně kontrolovaná ultrazvukem. Všechny metody biopsie choria jsou ambulantní nebo semiambulantní. Provedení biopsie v 9. týdnu gravidity je třikrát více rizikovější, vzhledem k počtu abortů, než v těhotenství nad 10. týden. Fetální ztráty jsou větší v souvislosti s vyšším počtem vpichů jehlou (15, 16).

V knize Základy prenatalní diagnostiky od Zdeňka Hájka se uvádí, že riziko spontánního abortu po transabdominální biopsii choria je 0,5 – 1,0 % a po transcervikální CVS je toto riziko 2,0 – 4,0 % (16).

1.2.3.6 Biopsie choria u vícečetné gravidity

Pro odběr tkáně choria u vícečetného těhotenství je téměř vždy volen transabdominální přístup. Je nutné s přesností lokalizovat dvě maxima choriové tkáně, úpony pupečnicků a přepážku amniálních dutin. Používají se dvě jehly, které se izolovaně zavedou do příslušných míst. Po provedení výkonu u dvojčat jsou často zaznamenány děložní kontrakce, takže jsou přechodně indikována tokolytika (16).

1.2.3.7 Kombinované odběry CVS a amniocentézy

Pokud je nutné provést najednou amniocentézu i biopsii choria, většinou se použijí dva vpichy, dvě jehly, izolovaně. Odběr je možno provést také jedním vpichem,

a sice transplacentárně, kdy se nejprve odebere plodová voda, pak se jehla povytáhne do plodového lůžka a aspiruje se tkáň placenty. Kombinované odběry se používají ve druhé a třetí třetině těhotenství. Biopsie choria po 20. týdnu těhotenství je většinou nahrazena kordocentézou. Indikací pro kombinovaný odběr je např. potřeba zjištění karyotypu mezi 17. a 20.týdnem gravidity, pokud se opozdí výsledek biochemického screeningu, lékař na ultrazvuku objeví suspektní nález, nutnost analýzy DNA, vrozené vývojové vady vázané na chromozom X nebo pokud výsledek předchozího vyšetření karyotypu plodu byl v prvním trimestru nejasný (16).

1.2.3.8 Placentocentéza (pozdní biopsie choria)

Pozdní biopsie choria se volí před 20. týdnem gravidity. Déle je vhodnější získat fetální krev kordocentézou a použít cytogenetickou analýzu. Transabdominální CVS umožňuje rozšířit indikace i do pozdějších stadií těhotenství. Průkopnickým výkonem byla transcervikální biopsie placenty ve druhém trimestru, provedená portexovou kanylou kvůli extrémnímu oligohydramniu – nebylo tedy možné provést amniocentézu. Technika odběru se však neliší od časně biopsie. Provedení je jednodušší, protože placenta se ultrazvukem dobře zobrazuje a zavedení jehly je snadnější. Množství odebraného materiálu k diagnostice je menší – klky se špatně aspirují. Jako pozdní biopsie placenty se označuje výkon provedený po prvním trimestru gravidity, téměř v jakémkoli následujícím týdnu. Nejvíce se využívá ve druhé třetině těhotenství, v posledním trimestru je výkon diskutabilní a rizikový. K aspiraci tkáně placenty, která je obtížnější, je vhodné použít silnější jehly, 19 gauge (1mm). Pozdní biopsie choria je indikována v následujících případech: pozdní záchyt gravidity, kde existuje nějaké genetické riziko; malé množství plodové vody (oligohydramnion, anhydramnion); suspektní nález v UZ obraze při vyšetření vrozených vývojových vad plodu, abnormality placenty; výrazná IUGR, kdy není možné provést kordocentézu; nejasné výsledky analýzy plodové vody; patologický výsledek biochemického screeningu (triple testu). Kontraindikace placentocentézy jsou stejné jako pro transabdominální biopsii choria, patří sem např. přítomnost střevních kliček před děložní stěnou; nepřístupná placenta (na zadní stěně děložní), obézní klientka, myomy, abruptio placentae, krvácení,

Rh-izoimunizace , děložní kontrakce. Při výkonu pozdní biopsie choria se můžeme setkat s řadou úskalí. Například může nastat odběr malého množství tkáně, pokud se jehla zavede do přímého průměru placenty, protože je zde placenta příliš tenká. Dále nám diagnostiku může zkomplikovat přítomnost mateřské tkáně v odebraném materiálu. Při vpichu do tenkého cípu placenty může být vyvoláno předčasné odlučování placenty. Pokud k nějakým komplikacím dojde, žena musí dodržovat klidový režim a musí být monitorovány životní projevy plodu (16, 26).

Jedná-li se o dobu před podstoupením CVS, u těhotné ženy můžeme diagnostikovat například tyto ošetrovatelské problémy : úzkost (00046), konflikt v rozhodování (jestli výkon podstoupit nebo ne; 00083), po biopsii choria nebo placenty může dojít k únavě (00093), pociťování bolesti (00132) nebo v době čekání na výsledky se žena může cítit bezmocná (00125) (10, 24).

1.2.4 Kordocentéza

Kordocentéza je nitroděložní odběr fetální krve z pupečníku (vena umbilicalis). V posledních letech je to nejprogresivnější metoda prenatalní diagnostiky. Poprvé se o získání fetální krve pokusil Hobbins, výkon pod kontrolou ultrazvuku popsal Daffos (11, 16).

V českých zemích kordocentézu zavedl do praxe gynekolog - porodník a genetik Pavel Calda (6).

Během 48 – 72 hodin je možné předběžně stanovit karyotyp plodu z fetální krve. Pokud byla u plodu zjištěna ultrazvukem vrozená vývojová vada a je indikací k vyvolání abortu, je vhodné stanovit karyotyp před potratem, protože post mortem vyšetření karyotypu může selhat. Kordocentéza, jako vyšetřovací metoda v těhotenství, poskytuje porodníkům mnoho dalších informací, které do jejího provedení postrádali. U těžkých forem Rh-izoimunizace se může zjistit krevní obraz a krevní skupina. Při řešení některých onemocnění plodu, jako je toxoplasmóza nebo rubeola, se může z fetální krve provést virologické a imunologické vyšetření, specifický IgG může rozhodnout o předčasném ukončení těhotenství. Při těžkých formách intrauterinní růstové retardace můžeme stanovením karyotypu vyloučit (nebo potvrdit) vrozené vývojové vady

(chromozomální anomálie) plodu. Vyšetření krevních plynů dává informaci o stavu plodu v děloze, je kombinováno s kardiokografií a ultrazvukovou flowmetrií. Pokud žena trpí některou formou trombocytopenie, pak vyšetření krevního obrazu u plodu dává zásadní informace pro vedení porodu. Preventivním opatřením proti intrakraniálnímu krvácení u plodu s trombocytopenií je pak primární císařský řez. Kordocentéza umožňuje transfuze plodu při závažných formách Rh-izoimunizace nebo aplikaci jiných antigenů, které mohou plodu pomoci dosáhnout životaschopnosti. Dále se do pupečnicku mohou aplikovat léky, např. antiarytmika, antibiotika (15, 16).

1.2.4.1 Indikace

Kordocentéza může být prováděna z indikace diagnostické nebo terapeutické. K diagnostickým indikacím patří Rh-izoimunizace plodu, kdy je potřeba zjistit hodnoty krevního obrazu a krevní skupinu; potřeba rychlého zjištění karyotypu plodu; pokud existuje podezření, že plod je nakažen infekcí (syfilis, HIV,...); suspektní hemoglobinopatie a další indikace. Mezi terapeutické indikace patří intraumbilikální (intravaskulární) transfuze při Rh-izoimunizaci plodu nebo nutnost aplikace léků – KCl při fetocidě, hormony a jiné léky (16).

1.2.4.2 Technika kordocentézy

Odběr fetální krve z pupečnicku je bezpečnější po 20. gestačním týdnu, protože pupečník je na ultrazvuku dobře viditelný a pupečnicková žíla je širší. Dřívější kordocentéza může být doprovázena komplikacemi jako je bradykardie plodu s následnou zástavou srdce, příčinou bývá trombus a tamponáda pupečnicku. Bývá doporučováno používat preheparinizované jehly o průměru 22 gauge, jež netraumatizují pupečnickovou stěnu. Nejvhodnější je použít ultrazvukovou sondu 3,5 MHz, punkce pupečnicku se většinou provádí metodou „free hand“, protože operátor může jehlou dobře pohybovat a manévrovat. Obvykle se odeberou 3 – 5 ml krve. Pupečník se punktuje buď v placentárním úponu, ve volné kličce nebo v abdominálním úponu. Fetální krev se také může odebrat intrakardiálním nebo intrahepatálním odběrem. Nejúspěšnější bývá odběr krve z placentárního úponu, kdy musí být jehla vedena v úhlu

přibližně 45° nebo skrz placentu. Odběr probíhá za kontinuální kontroly ultrazvukem, operatér se jehlou dostane až k placentárnímu úponu. Když najde správné místo pro vpich, do pupečníku rychle pronikne. V tomto okamžiku se v konusu jehly většinou objeví krev, která se pak aspiruje do plastových stříkaček, s protisrážlivou úpravou, o objemu 2 nebo 5 ml. Na závěr výkonu se aplikují 2 ml fyziologického roztoku zpět do napíchnuté cévy. NaCl také přispívá k rychlejšímu uzavření místa vpichu. Po vytažení jehly nastává krátké krvácení trvající do 10 sekund. Ihned je monitorována srdeční akce plodu a provedena ultrazvuková flowmetrie. Technicky náročnější je punkce volné kličky pupečníku, protože pupečník je v plodové vodě velmi pohyblivý. U takového odběru je důležitá rychlost vpichu, odběr mohou pokazit pohyby plodu. Pokud je placenta umístěna na přední stěně dělohy, pak se vpich provádí skrz placentu, tento průnik je nejjednodušší. Odběr krve z intrakardiálního vpichu se v praxi používá zřídka, intrahepatický odběr se doporučuje při velmi malém množství plodové vody, kdy se pupečník špatně lokalizuje. Při punkci pupečnickové arterie se objevují časté bradykardie, proto se doporučuje odběr provádět z umbilikální vény. Zda je nabraná krev opravdu fetální nám nepřímo může prokázat aplikace fyziologického roztoku, kdy na ultrazvuku můžeme sledovat turbulenci v pupečnickové žíle. Dále se krev testuje přidáním kapky NaHCO_3 , protože u mateřské krve dojde k hemolýze a zezelenání, fetální krvinky jsou alkalicky rezistentní, takže barvu nemění (11, 16).

1.2.4.3 Komplikace kordocentézy

Výkon může být zkomplikovaný extrémní obezitou těhotné ženy, přítomností myomů na přední stěně dělohy a při oligohydramniu nebo anhydramniu také nepřehledným placentárním úponem pupečníku. Pokud je žena Rh-negativní, musí se po výkonu aplikovat intramuskulárně IgG. Mezi komplikace, které mohou nastat po punkci pupečníku patří hematom či tamponáda pupečníku, bradykardie plodu, infekční onemocnění a PROM, abruptio placentae, partus praematurus, potrat nebo krvácení v místě vpichu. U zkušených odborníků nejsou komplikace časté (15, 16).

Zdeněk Hájek ve své knize Základy prenatální diagnostiky uvádí riziko spontánního potratu po kordocentéze 0,8 – 1% (16).

Po napíchnutí umbilikální žíly se můžeme u plodu v děloze setkat s těmito ošetřovatelskými diagnózami: riziko infekce (00004), porušená výměna plynů (00030). Jedná-li se o těhotnou ženu, může být překážkou, v úspěšném provedení kordocentézy, vysoký stupeň obezity v souvislosti s nadměrnou výživou (00001) (10, 20, 24).

1.2.5 Biopsie kůže, jater, svalů plodu

Při biopsii kůže plodu je nejdůležitější správná interpretace výsledků patologem, který musí provést histologickou analýzu z minimálního vzorku kůže plodu. Tento proces často selhává a pak je celý proces marný. Indikacemi k biopsii kůže jsou nejčastěji dědičná kožní onemocnění, např. epidermolysis bullou. Biopsie se může provádět buď pod kontrolou ultrazvukem nebo pod kontrolou zraku, kdy se do amniální dutiny zavede trokar a fetoskop, vyhledá se postižená část a odebere se vzorek, jež je nejlepší odebírat ze zad, hýždí, hrudníku nebo hlavičky. Odebraný materiál je ihned zhodnocen patologem. Pokud není schopen vzorek analyzovat, musí následovat další 1 – 2 biopsie. U plodu lze po porodu vidět malé jizvy, které ale nejsou kosmeticky významné. Odběr tkáně pod kontrolou ultrazvuku je šetrnější. Zavede se speciální jehla se zavaděčem, do které se po vyjmutí mandrénu zasunou bioptické kleště, které jsou po celou dobu sledovány ultrazvukem. Po excizi kůže jsou vytaženy, vzorek předán patologovi a pokud je nedostatečný, biopsie je opakována. Někdy se preventivně aplikují antibiotika a tokolytika, u Rh-negativních žen je potřeba aplikovat imunoglobulin anti-D (16).

Biopsie jater může být využita u suspektních vrozených metabolických onemocnění plodu, kdy tyto poruchy nelze diagnostikovat pomocí DNA-analýzy. Metoda funguje na principu zjištění enzymové aktivity a abnormalit jaterních enzymů. Biopsie jater plodu je prováděna ve výjimečných případech, často ke stanovení diagnózy stačí výsledky z CVS nebo amniocentézy. Při výkonu se pod ultrazvukovou kontrolou zavádí speciální jehla o velikosti 16,5 gauge do jaterní tkáně. Aspiruje se 20ml stříkačkou až do doby, kdy se objeví hustá tekutina z jater. Tekutina je podrobena enzymové analýze. Po odběru je nutné zkontrolovat srdeční akci plodu, průtoky důležitými cévami a CTG. Místo vpichu je také kontrolováno ultrazvukem, je nutno

vyločit krvácení a jiné patologie. Bioptické vyšetření jater je většinou indikováno v 17. až 20. týdnu gravidity. Komplikace mohou být stejné jako při biopsii kůže, také může dojít k selhání laboratorní techniky (16, 29).

Biopsie svalů bývá indikována, pokud je DNA-analýzou zjištěna Duchennova myopatie, což je svalová dystrofie způsobená poruchou syntézy dystrofinu, vázaná na chromozom X. Úbytek mobility je rychlý a postižení se dožívají přibližně 20 let, příčinou úmrtí bývá srdeční a respirační selhání. Protože je onemocnění dědičné gonosomálně recesivně, biopsie bývá prováděna u mužských pohlaví plodu. Provedení výkonu je podobné jako při biopsii kůže, materiál se odebírá z hýždí pod kontrolou ultrazvuku, do 18. týdne gravidity. V nejlepších světových centrech bylo zatím provedeno minimum těchto výkonů, proto není možné uvádět výhody nebo případné komplikace biopsie svaloviny (4, 16).

Při odběru fetálních tkání může žena pociťovat bolest (000132), po odběru si může připadat bezmocná (00125), má strach z výsledku (00148) (10, 24).

1.2.6 Optické a endoskopické metody

1.2.6.1 Fetoskopie

Metoda, při níž se zavádí jehlový fetoskop s optikou do dutiny plodového vejce za účelem vizualizace plodu nebo odběru fetálních tkání k analýze. Tato metoda byla prvně provedena Valentinem, lépe ji propracoval Hobbins. V českých zemích ji do praxe zavedl Antonín Zwinger, který se také zúčastnil IV. Světového meetingu o fetoskopii v San Franciscu v roce 1982, aby tam jako jediný pocházející ze socialistické země představil výsledky svého týmu. Ve většině případů se používá jehlový fetoskop s průměrem 1,7 mm dlouhý 15 cm, skrze něj se do amniální dutiny zavedou bioptické kleště nebo jehla. Fetoskopie je uplatňována mezi 17. a 20. týdnem gravidity, ale v prenatalní diagnostice má malé uplatnění. Tato velmi invazivní metoda se většinou provádí v celkové anestezii (5, 16, 34).

Indikací k fetoskopii může být například nutnost vizualizace plodu po nejasném ultrazvukovém nálezu v obličejové nebo urogenitální oblasti, biopsie fetálních tkání, aplikace transfuze. Komplikace u fetoskopie jsou poměrně časté, proto je tato metoda

nahrazována jinými metodami užívajícími ke kontrole ultrazvuk. Mezi nejčastější komplikace patří spontánní potrat, krvácení, poranění trávicího traktu ženy, močového měchýře, placenty, plodu (15).

V rámci ošetrovatelského procesu můžeme v souvislosti s fetoskopii diagnostikovat strach (00148) z fetoskopického výkonu, který vystřídá strach z diagnózy a pocit beznaděje (00124) a bezmocnosti (00125) při čekání na výsledky (10, 24).

1.2.6.2 Embryoskopie

Embryoskopie umožňuje sledování plodu v první třetině těhotenství, do praxe ji zavedl Cullen. Embryoskop se do dělohy zavádí transcervikálně. Embryoskopie je metoda, která se nestala běžným vyšetřovacím výkonem. Spíše se používala jen k výzkumu před plánovaným ukončením těhotenství. Díky embryoskopii je možné pořídit fotografie zárodku (16, 35).

1.3 Kompetence porodní asistentky

Když přijde žena do centra lékařské genetiky nebo do nemocnice na prenatalní vyšetření, první, s kým se setká, je porodní asistentka. Porodní asistentka se ženě představí, seznámí ji s její rolí na pracovišti, pak provede identifikaci klientky a zjistí důvod její návštěvy. Klientku seznámí s prostředím. Řekne jí, kam postupovat dále a může ji doprovodit do čekárny před ordinací. Od ženy si vezme potřebné dokumenty k přípravě a vyplnění formulářů. Všechny potřebné formuláře vyplní údaji o osobě klientky, délce těhotenství a doplní informacemi, které předává obvodní gynekolog.

Při každém invazivním prenatalním diagnostickém výkonu je hlavním úkolem porodní asistentky asistovat a pomáhat lékaři a být oporou ženy. Porodní asistentka zodpovídá za dostupnost pomůcek, připravuje veškeré nástroje a jiné potřebné věci k výkonu (např. sterilní stolek), instrumentuje. Do jaké fáze pomůcky připraví záleží na domluvě s lékařem nebo na zvyklostech pracoviště. Na některých pracovištích se používá sterilní set, ve kterém najdeme všechny potřebné pomůcky, mezi ně patří např.

tampony, tamponové kleště, injekční stříkačky 10ml a 20ml, spinální jehla, sterilní ultrazvukový gel, sterilní roušky a další. Porodní asistentka je také většinou první osobou, se kterou se žena setká (často v novém, neznámém prostředí) a první kontakt s ní může ovlivnit důvěru v celé pracoviště, genetické centrum. Porodní asistentka zajišťuje dostupnost veškerých dokumentů, dokumentaci také částečně vede (s lékařem) a zodpovídá za odeslání odebraného vzorku, řádně označeného, do laboratoře. Před výkonem zkontroluje, zda je těhotná žena na výkon připravena jak fyzicky, tak psychicky a po celou dobu výkonu dbá na dodržování intimity klientky. Ženu edukuje o správné poloze, ještě jednou jí popíše postup výkonu a zajímá se o to, zda žena všemu porozuměla. Porodní asistentka někdy může být častována mnoha dotazy, s ženou by měla mluvit otevřeně. Rozhovor je důležitou součástí péče o klientku, doplňuje lékařskou a ošetrovatelskou péči. Po výkonu je úkolem porodní asistentky dohlížet na celkový stav ženy, monitorovat její fyziologické funkce a kontrolou srdeční akce monitorovat stav plodu. Porodní asistentka je v případě komplikací povinna ihned informovat lékaře. Při propuštění ženy ji porodní asistentka edukuje o klidovém režimu, který by měla dodržovat a řekne jí, kam jít v případě zhoršení stavu (7, 17, 21, 32).

1.4 Informovaný souhlas

Povinností každého lékaře je poskytnout nemocnému, popř. členům jeho rodiny, celistvé a kompletní informace. Informovat musí vhodným způsobem tak, aby byl pochopen a klienti mohli aktivně spolupracovat v léčebně preventivním procesu. Lékař je povinen informovat o povaze poskytované péče, jeho rizicích, důsledcích i alternativách. Dále má povinnost informovat o účelu zákroku (zda se jedná o diagnostický nebo terapeutický výkon) a o akutnosti zákroku. Všechny léčebné nebo vyšetřovací výkony se mohou provádět jen se souhlasem nemocného, nebo pokud o sobě nemocný (kvůli zdravotnímu stavu) nemůže rozhodovat – předpokládá se jeho souhlas. Pokud pacient po náležitém obeznámení se situací odmítá výkon, lékař si vyžádá písemné prohlášení, neboli podpis negativního reversu. Pokud se jedná o neodkladný výkon, jež je nezbytný k záchraně života osoby zbavené právní způsobilosti nebo dítěte a rodiče či opatrovník odmítají souhlas, lékař je oprávněn o provedení

výkonu rozhodnout bez jejich svolení. V některých případech je možné jednat i bez souhlasu dospělého nemocného, tyto případy jsou taxativně vymezeny. Jedná se o povinné léčení přenosných chorob; pokud osoba jeví známky duševního onemocnění nebo intoxikace a ohrožuje tak sebe nebo své okolí; jestliže vzhledem ke zdravotnímu stavu osoby není možné si vyžádat její souhlas a jde o výkony zachraňující život nebo zdraví (3, 19).

Jedná-li se o plánovaný výkon, informace by měly být poskytnuty s dostatečným časovým předstihem, aby si pacient mohl celý souhlas (příloha č. 1), jež podepisuje, v klidu přečíst a lékař by se měl zajímat o to, zda všemu rozumí. Upřednostňuje se ústní poučení formou rozhovoru, souhlas s výkonem (léčením, hospitalizací) však musí být daný písemně, stvrzen podpisem. Na písemné formě souhlasu musí být kromě popisu výkonu, jeho alternativách, rizicích atd. také datum a podpis zdravotníka, který informace poskytl (19).

2 CÍL PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

V současnosti se prenatální invazivní diagnostické metody vykonávají stále častěji, indikovány bývají v období II. trimestru, tedy mezi 14. a 20. týdnem těhotenství. Ženy mají obavy o zdraví své i svého nenarozeného dítěte, mají strach z potratu nebo předčasného porodu. Chtějí být více informované, proto se snaží zjistit co nejvíce informací, např. na internetu nebo v časopisech. Je nutné brát zřetel na jejich informovanost, problémy spojené s vyšetřovací metodou a pocity, které prožívají před výkonem, během něj i v období čekání na výsledky vyšetření.

2.1 Cíle práce

Hlavní cíl

Zjistit znalosti žen o metodách prenatální invazivní diagnostiky.

Dílčí cíle

Zjistit problémy u žen, které prodělaly prenatální invazivní diagnostiku.

Zjistit postoj žen k informovanému souhlasu.

2.2 Výzkumné otázky

Výzkumná otázka 1

Mají ženy po prenatální invazivní diagnostice psychické a fyzické problémy?

Výzkumná otázka 2

Jaké vědomosti mají ženy o metodách prenatální invazivní diagnostiky?

Výzkumná otázka 3

Jaký postoj mají ženy k informovanému souhlasu?

3 METODIKA

3.1 Použitá metoda

Pro výzkumné šetření byl zvolen kvalitativní výzkum. Ke sběru dat byla použita metoda kazuistiky, která byla zpracována za využití řízeného rozhovoru (příloha č. 2). Cílem rozhovoru bylo zmapovat, jaké informace klientky o invazivní diagnostice v těhotenství mají a kde je získaly, dále jaké pocity před výkonem, během i po výkonu prožívaly a jaký zaujímají postoj k informovanému souhlasu. Rozhovory probíhaly individuálně, v domácím prostředí. Všem respondentkám byla zaručena anonymita.

Sběr dat potřebných pro zpracování výzkumu probíhal od 15. února do 7. dubna 2012 v Jihočeském kraji. Celkem byly provedeny 4 hloubkové rozhovory

3.2 Charakteristika výzkumného souboru

Pro kvalitativní výzkumné šetření, zjišťující informovanost žen a jejich pocity v souvislosti s prenatální invazivní diagnostikou, byly osloveny 4 matky, které prodělaly odběr plodové vody. Ženy byly kontaktovány osobně autorkou v domácím prostředí, výběr žen byl záměrný a musel splňovat tyto atributy: souhlas s rozhovorem a absolvování prenatálního invazivního vyšetření v průběhu roku 2011.

4 VÝSLEDKY VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

4.1 Kazuistika č. 1

Anamnéza I.

Osobní anamnéza: * 30.9.1969, 42 let, tercigravida/tercipara, vdaná, zdravá, nekuřačka, prodělala běžné dětské nemoci, v 15 letech apendicitida s apendektomií, 2002 laparoskopicky operována pro enukleaci ovariální cysty, je sledována v endokrinologické ambulanci pro suspektní hypertyreózu, žádné vážné nemoci neprodělala, transfuze neguje, bez alergií

Rodinná anamnéza: babička zemřela na cévní mozkovou příhodu, otec se léčí s hypertenzí, matka je zdravá; manžel zdravý, manželova matka má diabetes mellitus II. typu, ostatní zdraví; v rodinně se nevyskytlo žádné genetické onemocnění

Gynekologická anamnéza: Menstruace od 13 let, zpočátku nepravidelně, od 16 let pravidelný, nebolestivý cyklus. Před deseti lety laparoskopie. Poprvé těhotná byla v roce 1988, ve 37. týdnu gravidity porodila syna, šestinedělí v pořádku, kojila 8 měsíců. Druhé těhotenství bylo v roce 1990, kdy ve 33. týdnu porodila druhého chlapce, šestinedělí bez patologií, kojila 3 měsíce; nyní jsou oba zdraví, bez potíží. Třetí porod očekávala opět předčasný, ale dcera se narodila v termínu (dle poslední menstruace), šestinedělí v pořádku, 2 měsíce po porodu stále kojí, všechna těhotenství byla plánovaná

Farmakologická léčba: V těhotenství užívala lékařem doporučené, volně prodejné, vitamíny určené pro těhotné ženy, další léky neguje

Fyzický stav: Výška 175 cm, výchozí váha před těhotenstvím 63 kg, na konci těhotenství 72 kg (přírůstek 9 kg), krevní tlak i tepová frekvence v normě

Abúzus: nekouří, alkohol pije jen příležitostně, v těhotenství vůbec, jiné drogy neguje

Pracovní a sociální poměry: recepční v developerské společnosti, podruhé vdaná, žila v Brně, pak v Praze, nyní v jižních Čechách, s dcerou a manželem (který je výrazně mladší) žijí ve starším rodinném domě na vesnici; vzdělání středoškolské s maturitou, ekonomického zaměření

Psychický stav: orientovaná místem, časem, osobou; spolupracuje, působí klidně a vyrovnaně

Nynější onemocnění: neguje

Katamnéza I.

Období těhotenství

Nynější těhotenství bylo plánované, s přítelem (nyní manželem) toužili po společném potomkovi, žena si přála dceru dle jejích slov „si ani po čtyřicítce nepřipadala stará na těhotenství“ a měla pocit, že péči i výchovu zvládne.

Paní S. J. uvedla: „Triple test mi vyšel docela dobře“, přesné výsledky neví, ale vzhledem k jejímu věku jí byly v soukromé gynekologické ordinaci její lékařky poskytnuty základní informace o amniocentéze a vyšetření jí bylo doporučeno s tím, že rozhodnutí je jen na ní. O jiných metodách prenatální invazivní diagnostiky od lékařky informovaná nebyla, ale když si na internetu a v časopisech vyhledávala informace o odběru plodové vody, mnoho se dozvěděla také o kordocentéze a biopsii choria, ale v tuto chvíli věděla, že na CVS už je pozdě a že kordocentéza je invazivnější než amniocentéza; informace o odběru plodové vody se jí zdály nedostačující a tak po 2 dnech opět navštívila svoji gynekoložku s prosbou o další, podrobnější informace, které jí byly podány. Respondentka: „Lékařka na mě nevyvíjela žádný nátlak, pro amniocentézu jsem se rozhodla sama“, měla plnou podporu manžela, otce dítěte. Jen jí vadilo, že se musí rozhodnout poměrně v krátkém čase. Se všemi riziky ji lékařka také seznámila, žena uvedla, že ji plně důvěřovala a kontaktovala pracoviště, které jí bylo doporučeno. Protože gynekoložka má praxi v Brně, největší zkušenosti má s brněnským centrem a žena dala na její doporučení a objednala se na konzultaci.

V genetickém centru jí bylo vše znovu vysvětleno, lékař se jí opakovaně ptal, zda nemá nějaké dotazy a ženě připadalo, že informace jsou dostačující: „Měla jsem pocit, že už vím úplně všechno“. Objednala se tedy na samotný výkon, což bylo za 4 dny. Tyto dny byly pro ženu plné otázek, zda udělala dobře a jestli si to nemá ještě rozmyslet, odmítnout. Klientka: „Celou dobu jsem se snažila přesvědčit sama sebe, že nemám strach z výkonu ani výsledků, ale byl obrovský. Jediné, na co jsem se těšila

bylo, že budu mít jistotu v pohlaví plodu. Sice jsem toužila po dívce, ale pokud by to byl zdravý chlapec, byla bych také šťastná.“ Noc před výkonem se špatně vyspala, neustále se jí hlavou honily myšlenky na výsledky. „Měla jsem stažený žaludek“, cítila se celá rozklepaná. Na amniocentézu ji doprovodil manžel.

„Po příchodu se nás ujala moc milá sestřička“, která se srozumitelně představila celým jménem, což respondentka nečekala, a odvedla je oba do ordinace. Ženě dala podepsat potřebné dokumenty, včetně informovaného souhlasu. Informovaný souhlas žena celý nečetla, „jen jsem ho přelétla očima a věřila, že v něm je napsáno to, co mi lékař před pár dny řekl, že mne se všemi riziky seznámil“ a podepsala ho. Najednou se vůbec nerozmýšlela, v tento okamžik si byla jistá, že odběr plodové vody chce podstoupit a že je připravena na všechny varianty výsledků. Po celou dobu s ní byl její manžel. Pár minut před výkonem se necítila dobře, připisovala to nervozitě. Během výkonu s ní lékař po celou dobu mluvil. Vše, co dělal, komentoval tak, aby žena věděla, co bude následovat a všemu rozuměla. To, co lékař viděl na monitoru ultrazvuku, viděla i žena na druhé obrazovce. Nejvíce sledovala, jestli jehla neporaní plod. Vpich popisuje jako nepříjemný, jako normální injekci. Samotný odběr čekala delší, byla příjemně překvapená. Po odběru cítila několik hodin nepříjemný tlak v místě vpichu, ale nehodnotí to jako bolest, ulevilo se jí, že už to má za sebou. Následujících několik hodin strávila ještě žena v genetickém centru, kdy byl kontrolován její stav i srdeční činnost plodu. Když přišla domů, byla unavená – hlavně z nervového vypětí, tak na chvíli usnula. Po probuzení se cítila lépe, ale musela pořád myslet na výsledky. Několik dní ji tyto myšlenky neopouštěly, každou chvíli přemýšlela nad tím, jestli by podstoupila interrupci a „co když se spletou?“, „co když to nebude jednoznačné?“ a jak na to pořád myslela, vyčerpávalo ji to. „Obávala jsem se výsledku, ale zároveň jsem to už chtěla vědět.“ Čím více se blížil den, kdy měla jít do genetického centra, tím hůře spala, méně jedla, což mělo za následek bolesti hlavy a občasnou lehkou nauzeu. V den, kdy se měla dostavit pro výsledky, ani nesnídala.

V genetickém centru, kam dorazila i s manželem, se na ně sestra na recepci usmívala, tak respondentka nevěděla, co si o tom myslet... Jestli zná výsledky, které jsou negativní a proto se takto tváří, nebo se usmívá na každého. Ale doufala, že je to

kvůli tomu, že vše dobře dopadlo. V čekárně musela chvíli čekat, což jen zvyšovalo její nervozitu a strach. „Po vyzvání ke vstupu do ordinace ze mne všechno spadlo, všechna nervozita i obavy a najednou jsem měla pocit, že vím, že mám v sobě zdravý plod.“ Možná ji k tomu pomohl výraz ve tváři lékaře, který ihned uviděla. Byl optimistický, veselý. „Moje ženská intuice nezklamala“, lékař jí ihned sdělil, že výsledky jsou negativní, neprokázala se žádná vrozená vývojová vada. „Na tento okamžik nikdy nezapomenu.“ I pohlaví dítěte bylo podle přání, tedy dívka Natálka. Lékař manželům vše vysvětlil a v euforii odešli. Šli to spolu oslavit.

Když žena přišla sama domů, stále ji přepadala myšlenka, co by asi dělala, kdyby to dopadlo jinak. Kladla si otázky jako „Šla bych na potrat?“ nebo „Co by na to řekl manžel? Podpořil by mě v mém rozhodnutí nebo by mě přesvědčoval o svém názoru?“. „Dokázali bychom se postarat o postižené dítě?“. Tyto myšlenky ji ještě pár dnů napadaly, když byla sama doma a neměla jiné starosti. Po několika dnech to nevydržela a odhodlala se, že se manžela zeptá na jeho názor, co by dělal, kdyby bylo vyšetření s pozitivním výsledkem. Chvíli přemýšlel, protože si prý ani na chvíli nepřipouštěl, že by se to mohlo stát a pak odpověděl, že by se musela rozhodnout hlavně ona a že „by její rozhodnutí respektoval a určitě by mohla počítat s psychickou podporou z jeho strany“. To ženu potěšilo, jeho postoj znala, tak se tím už více nezabývala.

Těhotenství bylo, kromě několika suspektních monitorů, kdy ji chtěli lékaři i hospitalizovat, bez problémů. Již tři týdny před termínem porodu se žena cítila lehce nervózní, protože se zkušenostmi z předchozích porodů očekávala narození dcery každým dnem, čekala na nějaký náznak rozbíhajícího se porodu, ale ten přišel až 2 dny před termínem. Ženě doma odtekla plodová voda, vyrazila proto do porodnice, kde se během tří hodin spontánně narodila zdravá holčička.

Analýza a interpretace I.

Analýza rozhovoru

Během rozhovoru se ženou byla rozebrána celá anamnéza, především genetické faktory. Důkladně bylo rozebráno to, jak se žena cítila od provedení triple testu, resp. sdělení výsledku obvodní gynekoložkou, přes vše kolem amniocentézy až po sdělení

výsledku vyšetření plodové vody. Záměrně byla vybraná žena, která amniocentézu prodělala jen z věkové indikace, protože triple test vyšel v normě. Respondentka si příliš nepřipouštěla, že by její dítě mělo nějakou genetickou vadu, proto z amniocentézy neměla velký strach, ale chtěla být dostatečně informovaná, informace z veřejných médií se jí zdály nedostačující a více důvěřuje lékařům, kteří se prenatální diagnostice věnují. Fyzické potíže téměř neguje, vyskytla se nauzea, bolest hlavy a únava, ale vše bylo následkem psychického vypětí, strachu a nervozity nejprve před odběrem a následně v době mezi odběrem plodové vody a sdělením výsledků vyšetření. I když už věděla, že výsledek je negativní, několik dnů byla ještě mírně neklidná při pomyslení na pozitivitu výsledku, především v souvislosti s tím, jak by na to reagoval manžel. Žena lékaři v genetickém centru maximálně důvěřovala, věřila, že jí veškeré informace sdělil nezaujatě a když dostala informovaný souhlas k podpisu, téměř ho nečetla.

Závěr I.

Na základě výpovědi této ženy se potvrdilo, že ženy v souvislosti s prenatální invazivní diagnostikou mají fyzické i psychické problémy, ale fyzické, např. nauzea či bolesti hlavy, mají základ v psychice, jsou následkem psychického prožívání dané situace, která pro ženu není běžná a ještě se nejedná jen o ni, ale především o plod. Má strach, že by o něj přišla. Podle odpovědí byla respondentka informovaná o prenatální diagnostice z médií, ale podrobnější znalosti chtěla slyšet především od lékaře, který ji o všem informoval, ochotně odpovídal na její dotazy. Informovaný souhlas si žena přečetla jen v rychlosti a podepsala ho, důvěřovala lékaři, že jí podal adekvátní informace o průběhu, rizicích i důsledcích výkonu.

4.2 Kazuistika č. 2

Anamnéza II.

Osobní anamnéza: *14.6.1977, 34 let, multigravida/sekundipara, vdaná, zdravá, nekuřačka, alergie na pyl, v dětství běžné dětské nemoci, v 11 letech apendektomie, 1x missed abort, 2x interrupce ve II.trimestru, léčí se s hyperfunkcí štítné žlázy, 2008 prodělala mononukleózu

Rodinná anamnéza: babička i dědeček zemřeli na infarkt myokardu, otec i matka se léčí s hypertenzí, matka manžela je zdravá, otec má diabetes mellitus II.typu; v rodině se nevyskytlo žádné genetické onemocnění

Gynekologická anamnéza: menstruace od 14 let, pravidelný cyklus 28/6; 2004 missed abort a následně RCUI, 2006 spontánní porod per vias naturales přesně v den termínu, bez komplikací, celé těhotenství i šestinedělí fyziologické, kojila 6 měsíců, 2008 potřetí těhotná – po výsledcích triple testu podstoupila amniocentézu, byla diagnostikována trisomie 21.chromozomu, následně ukončení těhotenství v 19.týdnu gravidity, 2010 po triple testu proveden odběr plodové vody, opět diagnostikován Downův syndrom, interrupce v 16. týdnu, 2011 páté těhotenství, třetí amniocentéza, tentokrát se nepotvrdilo genetické onemocnění

Farmakologická léčba: pravidelně užívá Letrox, jinak v těhotenství volně prodejné doplňky stravy pro těhotné ženy, jiné léky neuvádí

Fyzický stav: výška 163 cm, před těhotenstvím 60 kg, na konci těhotenství 70 kg (přírůstek 10 kg), fyziologické funkce v normě

Abúzus: nekouří, alkohol příležitostně

Pracovní a sociální poměry: učitelka na gymnáziu, bydlí s manželem a dcerou ve vlastním bytě 3+1, vzdělání úplné vysokoškolské

Psychický stav: orientovaná místem, časem i osobou, spolupracuje

Nynější onemocnění: žádné

Katamnéza II.

Období těhotenství

V nynějším těhotenství se žena psychicky připravovala na třetí amniocentézu, ale po výsledcích triple testu jí bylo řečeno, že pokud nechce, podstoupit ji nemusí. Výsledky byly příznivé, ale žena nevěděla, jestli jim může věřit. Nakonec ale odběr plodové vody podstoupila (i když jí ho lékař nenabízel). „Říkala jsem si, že když jsem dvakrát čekala dítě s vrozenou vývojovou vadou, tak pokud nyní nosím zdravý plod, chci to vědět s jistotou.“ Ale stejně změnila názor ohledně interrupce a řekla si, že pokud se krevní testy zmýlily a plod je opět s vadou, má to tak být a na potrat už nechce, přestože ještě na začátku těhotenství měla názor opačný.

Přesné výsledky triple testů si žena nepamatuje, jen že při posledním těhotenství byly výrazně příznivější. Než se rozhodla pro první amniocentézu, dlouho zvažovala pro a proti, radili se s manželem, ale ten chtěl nechat rozhodnutí jen na ní. Gynekolog jí otevřeně podal informace o výsledku triple testu, o amniocentéze, stručně jí řekl, jak probíhá, co se z plodové vody zjistí a zároveň ji naznačil, do kdy by se měla rozhodnout. „Nepozorovala jsem na něm, jestli mi amniocentézu doporučuje nebo spíše rozmlouvá, byl neutrální a nechtěl mě ovlivňovat.“ Respondentka si nejvíce informací vyhledala na internetu a v časopisech, chtěla se dozvědět také něco o ostatních metodách a jestli jsou některé spolehlivější nebo méně invazivní než punkce amniální dutiny. Byla znepokojená tím, že výsledek nebude stoprocentní a tak váhala do poslední chvíle. V den, kdy šla k lékaři si ještě vyhledávala zkušenosti jiných žen na internetových diskuzích, což její rozhodnutí neovlivnilo, jen se ujistila, že je to nutné, že by stejně neměla až do porodu klid a zbytek těhotenství se stresovala. „Když jsem lékaři sdělila své rozhodnutí, že na výkon půjdu, informoval mne znovu, vypadal, že je rád a odkázal mě na specializované pracoviště zabývající se genetikou.“ Žena šla do zařízení ihned z ordinace svého gynekologa.

V recepci ji přivítala usměvavá sestra, která si od ní vzala dokumentaci, kterou nesla od gynekologa a usadila ji do čekárny. Dokumenty předala lékaři, který si respondentku po chvíli čekání zavolal. Řekl jí svůj názor na výsledek triple testu a že by jí amniocentézu doporučil a o amniocentéze ji podrobně informoval. Před touto

návštěvou měla žena obavy z toho, že bude lékař mluvit příliš odborně, ale po prvních větách ji tyto obavy opustily. „Byla jsem velice potěšena, že lékař mluvil jazykem srozumitelným pro laika, pokud použil latinské slovo, uvědomil si to a ihned vysvětlil, o co jde, abych byla stále v obraze, o čem mluví.“ Celý průběh výkonu ji podrobně, krok za krokem, vysvětlil až do sdělení výsledků a co bude následovat, pokud se prokáže vrozená vývojová vada. Žena se cítila o něco klidnější, protože měla pocit, že už si lépe dokáže celý proces představit. Dal jí do ruky informovaný souhlas a sám si ho vzal také a předčítal, co se v něm píše a ihned vysvětloval, pokud žena něčemu nerozuměla. Po pročtení souhlasu se ujistil, že žena rozhodnutí nezměnila a domluvili se na datu provedení výkonu. Když bylo vše domluveno, lékař provedl ultrazvukové vyšetření a rozloučili se. Klientku si převzala sestra, která ji poučila o tom, co má mít s sebou, že s ní může přijít manžel a objednala ji na přesný čas. Znovu se zeptala, jestli všemu rozumí a když jí zodpověděla všechny dotazy, rozloučily se. Žena byla objednána o tři dny déle.

Celé tři dny klientka přemýšlela, jestli udělala dobře, ale neměla pocit, že se rozhodla špatně. Byla ráda, že se dozví přesnější informace. Manželovi sdělila, že už je objednána, ale nechtěla, aby ji doprovodil. On toto přání respektoval, i když byl trochu zvědavý, jak výkon probíhá. Žena byla celé tři dny nervózní a špatně spala. „Nemyslela jsem na nic jiného, jen dvouletá dcerka dokázala odpoutat moji pozornost někam jinam.“ Když se třetí den probudila, byla ráda, že už se dočkala, že už může jít do genetického centra a amniocentézu bude mít konečně za sebou. S manželem se domluvila, že ji vyzvedne. Když přišla do centra, na recepci seděla ta samá sestra jako při první návštěvě, což klientku potěšilo, protože na ni zanechala dobrý dojem. Ihned se klientky ujala a odvedla ji do ordinace za lékařem, který jí podával informace. Ten jí vše znovu vysvětlil a dal jí k podpisu potřebné dokumenty. Na přečtení měla dostatek času a informovaný souhlas si znovu přečetla. Po podepsání se přesunuli na odběrový sálek, kde čekala jiná sestra a vše bylo připraveno na odběr plodové vody. Sestra ji uložila na lehátko, pomohla ji zaujmout správnou a pohodlnou polohu a změřila jí krevní tlak. Nejprve proběhla ultrazvuková kontrola plodu. Pak se lékař ujistil, že je žena na výkon připravena a začal odběr. Vpich žena nepocítovala výrazně bolestivý, jen

nepříjemný. Nepříjemný pro ni byl také pocit, že jehla může poranit plod. Vše mohla sledovat na obrazovce, ale příliš se v ultrazvukovém obrazu neorientovala. Když měl lékař potřebné množství plodové vody odebrané, jehlu vytáhl, výkon byl hotový. Ještě znovu zkontroloval stav plodu. Žena pak 2 hodiny v centru zůstala na pozorování a před odjezdem domu byla opět zkontrolována srdeční činnost plodu a fyziologické funkce ženy. Po celou dobu lékař klientku informoval o tom, co právě dělá a co bude následovat.

Doma respondentka jen odpočívala a nemohla se dočkat dne, kdy se dozví výsledky. Pár dní po odběru cítila při určitém pohybu slabou bolest v místě vpichu, ale jiné fyzické problémy neuvádí. Byla jen neklidná a měla strach z výsledků, který se stále stupňoval s blížícím se osudným dnem. V noci se jí zdály nepříjemné sny a když nemohla usnout, nemyslela na nic jiného. Pro výsledky šli do centra s manželem a žena měla od rána pocit, že výsledky zná a už přemýšlela nad tím, jestli si dítě s vrozenou vývojovou vadou nechají nebo jestli půjde na potrat. Manželovi své tušení raději neřekla. Na recepci byla opět stejná sestra, tak se jí žena ptala, jak to dopadlo, ale nic se nedozvěděla. Do ordinace šla také s manželem a po tom, co se její tušení potvrdilo byla velice ráda, že jsou tam spolu. Lékař jim sdělil, že chlapec, kterého čekají, má trisomii 21. chromozomu, tedy Downův syndrom. Vysvětlil jim vše o nemoci, co by je čekalo, pokud by se rozhodli dítě si nechat a dal jim čas na rozmyšlenou s tím, že výsledky pošle gynekologovi a ať ho žena co nejdříve navštíví. Manželé za ním jeli rovnou a nechali si vysvětlit, jaké mají možnosti a především jak by probíhal potrat. Rozmýšleli se dva dny, manžel ženě řekl, že neví, jestli by se zvládl starat o postiženého syna a koukat na jeho utrpení, žena měla podobné pocity, tak se rozhodli pro potrat a pak se pokusit znovu o zdravé dítě.

O jeden a půl roku déle měla klientka radost, že je znovu těhotná. Ale po triple testu ji tato radost přešla. Když jí lékař sdělil výsledky, v tom okamžiku se jí vybavilo to, co zažila při předchozím těhotenství, včetně potratu. Od lékaře si nechala vše vysvětlit a už necítila, že je neutrální a nechává rozhodnutí na ní, už jí vyšetření plodové vody doporučoval. Věděla, jak celý výkon probíhá, takže pro ni bylo rozhodnutí jednodušší než poprvé. Raději ho nesdělila hned, chtěla se poradit s manželem.

Předpokládala, že její rozhodnutí podpoří a na amniocentézu by šla i kdyby byl proti. Za pár dnů tedy opět navštívila gynekologa, následně genetické centrum a objednala se na výkon. „V centru jsem byla nyní přiřazena k jinému lékaři, kterému se nechtělo vše znovu podrobně vysvětlovat a neustále opakoval ‚to už znáte‘. Možná to pro mne bylo lepší...“ Opravdu si vše dobře pamatovala a stačilo jí, že bude muset výkon znovu podstoupit, nemusela o něm zase vše slyšet. Objednala se tedy na výkon. Informovaný souhlas si raději znovu pozorně přečetla a podepsala. Během výkonu jí lékař každý svůj úkon popisoval a vše jí říkal předem. Žena měla stejné pocity jako při prvním odběru, vpich nevnímala jako bolestivý. Žádné komplikace u ženy ani u plodu se po výkonu neobjevily.

Při čekání na výsledky žena stále doufala, že tentokrát vše dobře dopadne, ale výsledek triple testu ji tuto naději kazil. Zároveň se snažila být realistická a tak si uvědomovala, že výsledky mohou být stejné jako před dvěma lety. Strach byl mnohem silnější, bezmoc nesnesitelná. Žádné fyzické problémy po druhé amniocentéze nevnímala, protože psychické byly silnější. Pro sdělení výsledků šla opět s manželem. A opět slyšeli totéž, co před dvěma lety: „Plod má vrozenou vývojovou vadu, Downův syndrom.“ Klientka si najednou byla jistá, že už potrat absolvovat nechce. Ale znala názor manžela, tak zatím mlčela a nechala to na doma. Po cestě si utřídila myšlenky, doma si promluvili a nakonec dospěli ke stejnému názoru – druhý potrat.

Přibližně za rok žena otěhotněla znovu. „Zařekla jsem se, že pokud to do třetice nevyjde, tak zůstaneme s jednou dcerou a nebudu si přát další dítě.“ Ale tentokrát vyšel triple test příznivě, takže se jí lékař o amniocentéze ani nezmínil. Měla radost, ale na amniocentézu na vlastní žádost šla, protože chtěla mít jistotu, že je plod zdravý. Odběr plodové vody probíhal podobně jako poprvé, lékař s ní nejprve vedl dlouhý rozhovor o celém výkonu, o komplikacích i rizicích a během výkonu s ní stále komunikoval, vše co dělal, podrobně popisoval, což ženu uklidňovalo. Čekání na výsledky bylo ale nesnesitelné, znovu stejné myšlenky, stejné přemýšlení nad potratem, žena dospěla k názoru, že pokud bude plod opět geneticky postižen, na potrat nepůjde a o dítě bude pečovat. Výsledek třetí amniocentézy byl ale negativní, neprokázalo se žádné genetické onemocnění. Přesto byla žena celé těhotenství v napětí neustále přemýšlela nad tím,

jestli je možné, aby teď čekala zdravé dítě. „Ale moje jediná dcera mi dokazovala, že přece jsem schopna dát život zdravému dítěti“. Nejhorší pro ni byly poslední 4 dny, kdy už se slabými bolestmi ležela na oddělení šestinedělí a stále se jen natáčely CTG monitory a docházela na vyšetření. Porod pro ni byl vysvobozením, protože měla jistotu, že i druhá dcera je zdravá.

Analýza a interpretace II.

Analýza rozhovoru

V průběhu rozhovoru byla od ženy odebrána celková anamnéza, důraz byl kladen především na genetická onemocnění, která se ale v rodině nikdy nevyskytla. Žena byla těhotná mnohokrát, víckrát podstoupila amniocentézu, byla proto vybrána záměrně, aby mohlo být porovnáno vícero provedení odběru plodové vody a různé prožívání období před provedením, během výkonu až po sdělení výsledků. Žena se setkala s různým personálem a různým přístupem, což ale bylo ovlivněno právě tím, že na amniocentéze byla víckrát a mohlo se od ní očekávat, že vyšetření už zná. První i druhý odběr plodové vody proběhl na základě výsledku triple testu, poslední invazivní vyšetření si žena vyžádala, kvůli výsledkům v předešlých případech, pro svůj vlastní klid. Třetí amniocentéza měla negativní výsledek, žena ale po předchozích zjištěních trisomie 21. chromozomu stále počítala s variantou, že mohlo dojít k chybě a očekávané dítě je také nemocné, plně tomu uvěřila až po porodu, když jí lékaři potvrdili, že je dcera zdravá. Žena byla o první amniocentéze stručně informovaná od lékaře - gynekologa, než navštívila genetické centrum, vyhledávala si informace na internetu a v časopisech. Chtěla vědět, jestli existují jiné alternativy vyšetření, které by byly stejně spolehlivé, ale zjistila, že amniocentéza je pro ni nejlepší. Po odběru měla žena především psychické problémy, ale uvádí i fyzické, mezi které patří nepříjemný, ale nebolestivý vpich a následně několikadenní tlak v tomto místě. Po druhém odběru již fyzické problémy nebyly vnímány, protože psychické byly silnější. Žena se cítila neklidná a bezmocná, byla nervózní a trápila se myšlenkami na přerušení těhotenství. Podle odpovědí byly psychické problémy intenzivnější, protože měla více informací a zkušeností. Lékařům v genetickém centru důvěřovala a cenila si především prvního pročtení informovaného

souhlasu společně s lékařem, který jí ihned odpovídal na vše, co ženě bylo nejasné. Po důkladném pročtení ho podepsala, při druhém odběru si ho opět pečlivě přečetla a přesto, že se do třetího odběru nezměnil, probrali ho s lékařem znovu, nechtěla podepsat něco, co nečetla.

Závěr II.

Podle výpovědi této respondentky je odpovědí na první výzkumnou otázku ano, ženy mají fyzické i psychické problémy, ale u této ženy převládaly ty psychické. Žena pociťovala tlak v místě vpichu, ale strach, nervozita a pocit bezmoci byly silnější. Informace jí stručně podal gynekolog, další si vyhledala v médiích, ale nejpodrobněji ji informoval lékař, který výkon prováděl. Lékař, se kterým se setkala při druhém odběru předpokládal, že žena už vše zná a s podáváním informací příliš neztrácel čas, což ale ženě nevadilo. Informovaný souhlas si vždy důkladně přečetla, než ho podepsala, i když o rizicích, důsledcích i komplikacích byla dobře informovaná. Nepodepisuje nic, co si nepřečte.

4.3 Kazuistika č. 3

Anamnéza III.

Osobní anamnéza: *20.11.1987, 24 let, sekundigravida/sekundipara, vdaná, nekuřačka, v pubertě trombóza dolní končetiny – zavedena terapie warfarinem, jinak běžné dětské nemoci, transfuzi nikdy nedostala, alergie nejuje, žádnou operaci nikdy neprodělala

Rodinná anamnéza: babička ženy trpí ischemickou chorobou srdeční, matka prodělala trombózu a má revmatické onemocnění, otec i sestra jsou zdraví. Rodiče manžela jsou zdraví, manžel také. V rodině se nevyskytla žádná vrozená vývojová vada.

Gynekologická anamnéza: menstruace od 12 let, nepravidelný cyklus - kvůli hematologickým výsledkům (a trombóze v anamnéze) nikdy nebrala hormonální antikoncepci, ale již v pubertě jí bylo řečeno, že těhotenství se v takovém případě nedoporučuje. Několik měsíců nepravidelně špinila a krvácela, při vynechání menses ji

těhotenství nenapadlo. Gravidita byla diagnostikovaná na pravidelné preventivní prohlídce na gynekologii, žena byla asi v 18. týdnu, spontánně porodila v roce 2011, nyní je opět těhotná

Farmakologická léčba: od začátku těhotenství žena užívala warfarin, v polovině gravidity byl převeden na nízkomolekulární heparin, ve třetím trimestru brala volně prodejné vitamíny pro těhotné, další léky neuvádí

Fyzický stav: výška 168 cm, váha před těhotenstvím 63 kg, na konci těhotenství 71 kg (přírůstek 8 kg), krevní tlak, puls i dechová frekvence fyziologických hodnot

Abúzus: nekouří, alkohol příležitostně, max. 1dl červeného vína

Pracovní a sociální poměry: studovala VŠ technického zaměření, studium kvůli mateřství ukončila, bydlí s manželem a dcerou v malém bytě v domě u jejích rodičů

Psychický stav: orientovaná místem, časem, osobou, spolupracuje, působí klidně a šťastně

Nynější onemocnění: neguje

Katamnéza III.

Období těhotenství

Když se žena dozvěděla, že je těhotná, bylo to pro ni velmi nečekané. Ihned si uvědomila největší problém, který spočíval ve warfarinu. Lékařka provedla krevní testy, včetně triple testu, který nevyšel s příliš vysokým rizikem, ale vzhledem k užívaným lékům ji lékařka stále připravovala na potrat a informovala ji o průběhu amniocentézy a co analýza odebraného materiálu může prokázat, ale podle klientky „lékařka neskrývala své přesvědčení, že plod bude mít několik vývojových vad“, což ženě nebylo příjemné. Lékařka se dokonce divila, že nepotratila spontánně o mnoho týdnů dříve. Vyšetření plodové vody jí tedy bylo silně doporučeno a žena byla ihned předána do péče genetického centra. Zde jí bylo vše vysvětleno, co může být následkem užívání warfarinu v těhotenství, že na vyšetření už nezbývá moc času, pokud by se pak rozhodla pro potrat,...Ale protože je žena od dětství věřící v Boha a jejím manželem (v té době přítelem) je bývalý kněz, věděli od začátku, že ať jsou výsledky jakékoliv, pro potrat se nerozhodnou. „Jaké dítě nám Bůh seslal, o takové se máme postarat“, přesto klientka

amniocentézu podstoupila. Podle jejích slov ji lékař „trochu přemlouval“ a naléhal, aby se rozhodli co nejdříve. Genetický ultrazvuk byl negativní. Žena se tedy na amniocentézu objednala, lékař jí vše vysvětlil a připravil ji na to, aby neočekávala dobré výsledky. Klientka uvádí, že od té doby, co se dozvěděla, že je gravidní, neměla téměř čas na své pocity, pamatuje si jen, že se cítila zmatená a bylo jí nepříjemné, že všichni počítají s tím, že dítě bude mít vrozené vývojové vady a téměř jí doporučují potrat, cítila se zrazená přírodou a celým okolím.

Při příchodu na samotný výkon v recepci narazila na sestru, se kterou se zatím neznala, ale sestra byla informovaná o jejích problémech. „Připadalo mi, že se na mě kouká trochu s despektem“ vzhledem k jejímu rozhodnutí dítě donosit. Nicméně snažila se být milá a dovedla ji za lékařem. Ten ji o všem znovu informoval, o rizicích, o pravděpodobných výsledcích, o tom, že vyšetření není povinné, ale klientka informovaný souhlas po důkladném přečtení podepsala a lékař provedl amniocentézu.

Od začátku výkonu ji o každém kroku informoval dopředu. Vpich se zdál ženě bolestivý a silně nepříjemný, ale byla ráda, že vše může sledovat na obrazovce. Celou dobu nemyslela na nic jiného než na Boha, modlila se, aby bylo dítě v pořádku. Po odběru se domluvili na další návštěvě, kde budou sděleny výsledky a lékař jí na rovinu řekl, že nebude mít moc času rozhodnout se, co dál. Ale paní J.H. už byla rozhodnutá dávno předtím, s přítelem vše důkladně promysleli a o všem spolu otevřeně mluvili. Shodli se na tom, že pokud bude miminko postižené, postarají se o něj a nenechají si ho vzít, i když očekávali i takovou diagnózu, která by dítěti dávala jen několik let života nebo i jen několik minut. Interrupce je pro ně něco neslučitelného s vírou a přírodou. Několik dní, kdy žena čekala na verdikt lékaře, strávila v naději, že vše bude v pořádku, nepřipadala si ve stresu, spala dobře. Jen si stále pamatuje, že místo vpichu ji bolelo ještě několik dní, což pro ni bylo mnohem nepříjemnější než čekání na výsledky. Především proto, že už byla rozhodnutá a odhodlaná donosit plod co nejdéle.

Po pár týdnech se mladý pár dostavil do genetického centra pro sdělení výsledků. První, s kým se tentokrát setkali, byla stejná sestra jako při odběru, ale už se chovala normálně, byla milá a usměvavá, žádné podezřívavé pohledy jako posledně. Během krátkého čekání klientka lehce znervózňela a měla nepříjemný pocit, že ji budou

zdravotníci přemlouvat k potratu. Ale uklidňovala se tím, že má pevnou vůli a své rozhodnutí nezmění ani pod nátlakem. Po vyzvání ke vstupu do ordinace se jí rozklepaly nohy, když se posadila a lékař se na ni podíval a ona na něj vyhrkla, aby jí vše ihned řekl. „Zakroutil hlavou, ale na tváři měl úsměv. Nevěděla jsem, jak si to mám vyložit.“ Sdělil jí, že podle výsledků z amniocentézy nosí zdravé dítě. Ale vzhledem k terapii warfarinem vypadal, že tomu nevěří. Klientka se uklidnila. „Pocítila jsem téměř blažený pocit a věděla jsem, že je vyhráno.“ K potratu ji tedy nepřemlouvali, jen ji upozornili, že ještě během následujících dvou týdnů se pro něj může rozhodnout a stále jí připomínali, že warfarin způsobuje vrozené vývojové vady a že amniocentéza nemá výsledky se stoprocentní jistotou.

Těhotná žena zůstala v péči genetického centra až do porodu. Pravidelně každý týden, později po dvou týdnech docházela na ultrazvuková vyšetření a stále čekala na to, až i lékař uvěří tomu, že plod je zdravý. Vysněnou větu, kdy lékař řekl, že plod vypadá naprosto zdravý a doporučil jí přirozený porod v termínu, slyšela žena v 36. týdnu. Zůstala tedy doma, odpočívala a čekala, kdy se dostaví příznaky počínajícího porodu. Čekala až do termínu, který byl stanoven podle ultrazvuku, ale pořád nic... Pět dní po termínu stále nic a to už začínala být opět nervózní, jestli s dítětem není přece jenom něco v nepořádku. K porodu si vybrala fakultní nemocnici, kde byly seznámeni s jejím případem. Její výběr se řídil podle toho, jak se tamní zdravotníci dokážou postarat o novorozence, pokud se problémy projeví až po porodu. Hospitalizace byla vzhledem k potermínové graviditě plánovaná, žena porodila po preindukci. Narodila se jí naprosto zdravá dcera, která dnes nemá žádné zdravotní problémy.

Ženě bylo doporučeno, aby se rozhodla, jestli chce otěhotnět znovu, dokud byla zavedena terapie nízkomolekulárním heparinem a byla upozorněna na to, že pokud ne a opět se vrátí k warfarinu, bude se muset nízkomolekulární heparin zavést cca 6 měsíců před plánovaným oplozením. „Nechtěla jsem mít takhle naprogramovaný život.“, další děti si s manželem plánovali, takže otěhotněla znovu asi 4 měsíce po prvním porodu. Tentokrát probíhala prenatální péče od 8. týdne, výsledky triple testu nebyly znepokojivé, přesto ženě byla nabídnuta amniocentéza. Odběr plodové vody odmítla,

nebyl to pro ni hezký zážitek a chtěla být překvapená pohlavím druhého dítěte. Její rozhodnutí bylo respektováno, průběh těhotenství je zatím fyziologický.

Analýza a interpretace III.

Analýza rozhovoru

Během rozhovoru byla důkladně rozebrána anamnéza ženy, především osobní a rodinná se zaměřením na genetická onemocnění. U ženy je důležitá farmakologická léčba v těhotenství, která byla indikací k provedení odběru plodové vody, protože warfarin je v těhotenství kontraindikovaný, způsobuje vrozené vývojové vady plodu. Záměrně byla vybrána mladá žena s tímto problémem. Otěhotněla neplánovaně, těhotenství bylo zachyceno, vzhledem k situaci, pozdě. Žena neměla moc času na rozmyšlenou, pro amniocentézu se rozhodla pod nátlakem. Podstoupila ji spíše kvůli lékařům, protože pokud by se genetická vada prokázala, těhotenství by si přerušit nenechala. Samotný odběr popisuje jako hodně nepříjemný, vpich jí připadal bolestivý, břicho jí bolelo ještě několik dní. Tato bolest jí vadila více než neznalost výsledků a čekání na ně. Celou dobu byla klidná, spala dobře, komfort jí narušovala jen fyzická bolest. Žádné psychické potíže neměla, protože už dopředu byla rozhodnutá, jaký zvolí postup. Psychická vyrovnanost byla podpořena náboženskou vírou. Informace o amniocentéze si nikdy nevyhledávala, protože netušila, že by se jí to někdy mohlo týkat. Veškeré informace, které dostala, byly od gynekoložky a lékaře v genetickém centru. Lékař ji informoval podrobně, připravil ji na nejpravděpodobnější varianty výsledků. Přestože mohla mít pocit, že vše už jí bylo sděleno, informovaný souhlas si ještě důkladně přečetla a protože v něm bylo vše jasné, bez váhání podepsala.

Závěr III.

Na základě výpovědi této ženy je jasné, že ženy nemají jen psychické problémy, ale že fyzické problémy nejsou zanedbatelné. Tato žena psychické problémy neuvádí, více ji obtěžovala bolest během výkonu a ještě několik dní po vyšetření. Psychicky vyrovnaná byla především díky své víře, přesvědčení a pevnému rozhodnutí, ve všem jí podporoval manžel. Před návštěvou gynekoložky neměla žádné informace o prenatální

invazivní diagnostice, ani následně nic nevyhledávala, vše se dozvěděla až od lékařů a důvěřovala jim. K informovanému souhlasu pristoupila zodpovědně a po přečtení ho podepsala.

4.4 Kazuistika č. 4

Anamnéza IV.

Osobní anamnéza: *19.8.1974, multigravida/tercipara, vdaná, zdravá, nekuřačka, alergie na framykoin, transfuze nepodána, běžné dětské nemoci, v 13 letech apendektomie, v 15 letech komplikovaná fraktura tibie, 2008 laparoskopie – odstranění ovariální cysty

Rodinná anamnéza: matka i babička diabetes mellitus II. typu kompenzovaný inzulínem, otec se léčí s hypertenzí. Manželova matka je zdravá, otec zemřel na rakovinu slinivky. Manžel je zdravý, sportovec. V rodině se nevyskytla žádná vrozená vývojová vada.

Gynekologická anamnéza: menses od 12 let, zpočátku nepravidelný, bolestivý cyklus, od 15 let upraveno perorální antikoncepcí, 1997 spontánní potrat v 9.týdnu těhotenství, následně instrumentální revize dutiny děložní, průběh bez komplikací, 1999 těhotenství zachycené v 6. týdnu, spontánní porod v 41. týdnu gravidity, těhotenství i šestinedělí v pořádku, dceru kojila 9 měsíců, 2006 zachyceno třetí těhotenství v 7.týdnu – v tomto těhotenství zjištěna gestační diabetes mellitus, ke kompenzaci stačila úprava jídelníčku, dceru porodila v 39. týdnu s normální porodní hmotností (3250 g). 2011 čtvrté těhotenství, diagnostikována těhotenská cukrovka.

Farmakologická léčba: v těhotenství užívala jen volně prodejné doplňky stravy pro těhotné ženy, další léky nejuje

Fyzický stav: výška 164 cm, váha před těhotenstvím 75 kg, na konci těhotenství 91 kg, krevní tlak, puls i dechová frekvence fyziologických hodnot

Abúzus: nekouří, alkohol jen příležitostně

Pracovní a sociální poměry: učitelka na střední škole, bydlí s manželem a dětmi v panelovém domě, v bytě v osobním vlastnictví, vzdělání úplné vysokoškolské

Psychický stav: orientovaná místem, časem i osobou, spolupracuje, působí vyrovnaně

Nynější onemocnění: neguje

Katamnéza IV.

Období těhotenství

Při první i druhé graviditě podle respondentky „Vyšel triple test s normálními hodnotami“. V posledním těhotenství také nevyšel ženě triple test se zvýšeným rizikem vrozené vývojové vady pro plod a oGTT byl opět pozitivní. Respondentce ale bylo v té době 36 let.

Když čekala druhou dceru, ve volných chvílích vyhledávala na internetu vše o prenatalní diagnostice. Nejvíce ji zajímala amniocentéza, protože o kordocentéze nebo biopsii choria do té doby neslyšela. Nezaskočilo ji tedy, když jí lékařka při třetím těhotenství odběr plodové vody nabídla. Podle respondentky ji ale gynekoložka příliš neinformovala, mnohem více se prý dověděla na internetu a v časopisech o mateřství. Lékařka jí sice výslovně neřekla, že na amniocentézu musí, ale pokud by žena neměla své informace, dle sdělení lékařky by si myslela, že je vyšetření povinné a bezpodmínečně nutné. Gynekoložka na ni naléhala, ať se rozhodne co nejdříve a hlavně ať se co nejdříve objedná, protože pak by třeba nemuselo být místo a musela by dlouho čekat... „Toto přesvědčování, a především takové argumenty, mne velice pobouřily. Obrátila jsem se proto rovnou na genetické centrum, o kterém se mi lékařka zmínila.“ A velice jí zklamalo, že komunikace byla obdobná. Chtěla se dozvědět co nejvíce, než se rozhodne a hlavně chtěla vědět, jestli to, co si přečetla na internetu, je pravda.

Když do centra přišla, po chvíli čekání se jí ujala sestra, která se nepředstavila a podle respondentky se tvářila, jako by jí každý příchozí obtěžoval. Dovedla ji do čekárny, zeptala se, proč přišla a zmizela. Za nějaký čas se objevila ve dveřích ordinace a vyzvala ji ke vstupu takovým způsobem, že by se žena nejradši otočila a odešla domů. Ale nenechala se vytočit a šla do ordinace. Tam už byl přítomný i lékař. Lékař se představil, obeznámil ji s jeho rolí v zařízení a sestra si od klientky vzala těhotenskou průkazku a začali se s lékařem oba najednou vyptávat, že žena nevěděla, komu má

odpovídat dřív. „Lékař si všiml, že jsem asi zmatená a sestru zastavil.“ Nechal klientku, aby se vyptávala, což bylo účelem její návštěvy a ochotně jí odpovídal. Sestra se tvářila, jako by ji to zdržovalo od práce, „ale snažila jsem se to nevnímat.“ Po rozhovoru s lékařem si připadala dostatečně informovaná, ale ponechala si čas na rozmyšlenou. Po pár hodinách, kdy stihla vše prodiskutovat s manželem, zavolala do centra, aby se objednala na amniocentézu. Zřejmě mluvila s tou samou sestrou, se kterou se tam potkala. „Ta mi jen řekla, ať se ještě někdy zastavím, abychom spolu vyplnily potřebné papíry“. Druhý den zavolala lékařce, které oznámila, že na odběr plodové vody půjde, její reakce už pro ženu nebyla příliš překvapující. Za rozhodnutí jí pochválila, ale dodala, že neví, proč se tak dlouho rozmyšlela, že to přece nic není a aspoň bude mít jistotu co a jak...

Když se dostavila do zdravotnického zařízení na domluvený odběr plodové vody, veškeré papíry byly připraveny z předchozího dne, jen chyběly podpisy, které musí být doplněny v den vyšetření. Byl mezi nimi i informovaný souhlas, jeden z nejdůležitějších dokumentů. „Na ten jsem si dávala zvláštní pozor, protože jsem se o něm dočetla na internetu různé věci.“ Podrobně si ho pročetla, aby zjistila, jestli jí lékař něco nezamlčel nebo neupozornil na nějakou důležitou skutečnost. Měla pocit, že k žádnému nedorozumění nebo mylné informaci nedošlo a podepsala ho. Sestra jí řekla, že má dostatek času na přečtení, ale podle respondentky asi nepředpokládala, že by ho opravdu podrobně četla a po třech minutách začala nervózně poklepávat propiskou, žena se však nenechala rozhodit. Byla ráda, že se dobře vyspala a že se nedostavil strach, který očekávala. Jednalo se o stejnou sestru jako při první návštěvě.

Když se přistoupilo k samotnému odběru, na ženu trochu dolehla nervozita a strach z jehel, měla strach o plod, ale lékař, který ji přišel výkon provést, ji uklidnil. Celý postup jí dopředu vysvětlil a když dala svolení k započetí výkonu, začal pracovat. „Po celou dobu výkonu téměř nemluvil, jen mě upozornil na vpich, abych sebou nehýbala a jinak si jen něco povídal potichu pro sebe.“ Žena očekávala, že ji bude během celého výkonu popisovat, co provádí a co bude následovat, ale nic takového se nekonalo. Situaci jen trochu zachraňovala asistující sestra, která směrem ke klientce občas něco prohodila, aby uvolnila její napětí. Když byl výkon hotový, přemístili ženu

do jiné místnosti, kde ještě nějaký čas ležela a stále ta samá sestra ji chodila kontrolovat. Protože tam byla klientka sama, nebylo jí tam příjemně a tak pokaždé, když sestra přišla zkontrolovat srdeční akci plodu, snažila se s ní navázat kontakt. Sestra nebyla příliš komunikativní, ale při třetí kontrole si s ženou začala povídat a klientce se ulevilo.

Když šla domů, cítila se dobře. Dodržovala klidový režim, ale ani na chvíli si nepřipustila, že by plod mohl mít vrozenou vývojovou vadu. Nebo se alespoň snažila, něco takového si nepřipouštět. „Samozřejmě jsem strach trochu měla.“ A nejvíce na ni padl, když se probudila v den, kdy si měla jít pro výsledky. K snídani si jen srkla čaje, nesnědla nic. S manželem byla domluvená, že tuto (snad poslední) návštěvu absolvují společně, což pro ni bylo hodně důležité. Nevěděla, jak by zareagovala, kdyby se genetické poškození opravdu prokázalo, a tak ho chtěla mít vedle sebe. Měla pocit, že v genetickém centru by se jí pochopení a podpory moc nedostalo.

V centru je naštěstí nenechali moc dlouho čekat, žena si připadala, že se uvnitř celá chvěje. Když je sestra vyzvala ke vstupu do ordinace, respondentka „se tam dokonce těšila“, protože věděla, že se konečně vše dozví. A výsledky byly naštěstí negativní, žádná vrozená vývojová vada se nepotvrdila. Dokonce ženu příjemně překvapilo pohlaví plodu. Původně ho vědět nechtěla, ale zde se jí na to nikdo neptal a rovnou jí ho lékař oznámil. A protože měla dvě dcery a nyní čekala syna, vůbec jí nevadilo, že nebude mít překvapení, měla radost, že se to do třetice povedlo podle jejich přání. „Až když jsem si situaci zpětně promítala, přišlo mi trochu neohleduplné, že se mě nejdříve nezeptali, jestli pohlaví chci znát.“

Když nadešel termín porodu, nic nenasvědčovalo tomu, že by se porod blížil. Dva dny po termínu porodu byla přijata do nemocnice, porod byl indukovaný z důvodu gestačního diabetu a kvůli věku respondentky. Porod proběhl fyziologicky a žena porodila zdravého syna, bez vrozené vývojové vady.

Analýza a interpretace IV.

Analýza rozhovoru

V průběhu rozhovoru s trojnásobnou matkou byly kladeny otázky na osobní, rodinnou a gynekologickou anamnézu ženy, zejména na genetická onemocnění.

V rodině se žádná nevyskytla, žena podstoupila odběr plodové vody z věkové indikace, nic proti tomu neměla a lékařka ji přesvědčila k souhlasu. Z výpovědi ženy vyplynula jako největší problém komunikace, nikoli fyzické či osobní psychické problémy. Jednání zdravotnických pracovníků jí připadalo neohleduplné a uspěchané. Během odběru očekávala, že ji lékař vše bude postupně říkat a komunikovat s ní. Byla ráda, že se jí povedlo navázat kontakt se sestrou aspoň po výkonu. Žena uvedla, že se necítila dobře, když se měla dozvědět výsledky amniocentézy. Nevolnost byla způsobená psychosomatikou, žena byla nervózní a měla strach, co se dozví. Před odběrem žádné potíže neměla, v průběhu výkonu měla jen strach z jehly, který má i při jiných výkonech, tentokrát byl však silnější, bála se, aby lékař neporanil plod. Protože měla pocit, že od gynekoložky neměla dostatečné informace, další získávala na internetu a v časopisech určených matkám, je si vědoma, že na internetu nemusí být všechny informace pravdivé, proto se na podrobnosti vyptávala v genetickém centru. Po zodpovězení jejích otázek si přečetla informovaný souhlas, když ho v den odběru měla podepsat, přečetla si ho znovu.

Závěr IV.

Podle rozhovoru s touto ženou je zřejmé, že ženy mohou mít fyzické i psychické potíže, ale také jim výkon může znepříjemnit špatná komunikace zdravotnického personálu, která může mít za následek nejistotu, nedůvěru. Dle výpovědi žena nebyla adekvátně informovaná, byly jí podány zkreslené informace od obvodní gynekoložky, nebo možná žena lékařku špatně pochopila. Jako psychické problémy uvedla nervozitu a stres, doprovázené lehkou žaludeční nevolností, v den sdělení výsledků. Doplnění vlastních vědomostí se jí dostalo na pracovišti zabývajícím se genetikou, informacím od tamních zdravotníků důvěřovala. Vzhledem k informacím, které se o informovaném souhlasu dočetla na internetu, si ho před podpisem dobře přečetla.

5 DISKUZE

Během rozhovoru s každou ženou byla rozebrána osobní anamnéza, rodinná anamnéza s důrazem na dědičná onemocnění a vrozené vývojové vady, gynekologická anamnéza, byly kladeny otázky na léky užívané v těhotenství, na současná onemocnění, fyzický stav, užívání návykových látek, pracovní a sociální poměry ženy a její rodiny, byl zhodnocen její psychický stav v době pořizování rozhovoru. Dále byl rozhovor zaměřen na prožívání těhotenství, především na období screeningu vrozených vývojových vad, tzn. na triple test a následné provedení prenatalní invazivní diagnostické metody. Jelikož je odběr plodové vody z těchto metod nejčastěji prováděným výkonem, u všech respondentek se jednalo právě o amniocentézu. Tři respondentky toto invazivní vyšetření prodělaly jednou, jedna žena podstoupila amniocentézu opakovaně, třikrát. Všem ženám byla amniocentéza provedena v roce 2011.. Respondentka, jejíž odpovědi jsou zpracované v první kazuistice, prodělala amniocentézu jen z věkové indikace, bylo jí to nabídnuto gynekoložkou, výkonu se nebála, tak souhlasila. Strach na ni dolehl až když se výkon opravdu blížil

Ženám byly kladeny otázky na podání informací od jejich gynekologa či gynekoložky, na jednání zdravotnického personálu na pracovišti, kde jim byl odběr plodové vody proveden, na podání podrobných informací v tomto zařízení, na průběh samotného odběru, sdělení výsledků, na jejich postoj k informovanému souhlasu, zda si ho přečetly a kdy, za jakých okolností. Dále byly otázky zaměřeny na pocity žen, na jejich fyzické potíže hlavně po odběru plodové vody a psychické pocity během celého procesu, od sdělení výsledků triple testu gynekologem, přes provedení výkonu až po sdělení výsledků amniocentézy a následný postup.

Další skupinu otázek tvořily dotazy na zdroje informací, které si ženy zjišťovaly samy. Zda byly informované a kde tyto informace získaly.

Respondentka, jejíž odpovědi jsou zpracované v první kazuistice, prodělala amniocentézu jen z věkové indikace, vyšetření jí bylo nabídnuto gynekoložkou, výkonu se nebála, tak souhlasila. Strach na ni dolehl až když se výkon opravdu blížil. Měla i fyzické potíže, ale ty byly vyvolány stresem. Informace si vyhledala na internetu, ale dokud se jí to netýkalo, neměla potřebu je vyhledávat. O invazivní prenatalní

diagnostiku se začala zajímat až po prvních informacích od gynekoložky. Nějaké informace na internetu získala, ale s větší důvěrou se obrátila na lékaře v genetickém centru. Informovaný souhlas jí lékař vysvětlil na jejich první schůzce. Seznámil ji se všemi riziky, s průběhem výkonu, s možnými následky a když ho žena před výkonem dostlala k podpisu, téměř ho nečetla, lékaři důvěřovala.

Ve druhé kazuistice je rozebrána anamnéza ženy, která byla pětkrát těhotná, z toho třikrát prodělala amniocentézu. První těhotenství skončilo potratem, druhé bylo bez potíží – spontánně porodila zdravou dceru, ale při třetím jí vyšel triple test se zvýšeným rizikem. O amniocentéze ji stručně informoval gynekolog, více informací si vyhledala na internetu a v časopisech, pak navštívila pracoviště, kde jí měl být výkon proveden. Mezi fyzické problémy spojené s prvním odběrem plodové vody žena uvádí nepříjemný, ale nebolestivý vpich a následně několikadenní tlak v tomto místě. Při dalším odběru byly fyzické potíže odsunuty, protože psychické problémy byly intenzivnější, silnější – pravděpodobně proto, že už si vše jednou prožila. Žena byla nervózní, cítila se bezmocná a neustále myslela na možné přerušení těhotenství. Třetí amniocentézu prodělala na vlastní žádost, aby měla jistotu, že čeká zdravé dítě, ale jak uvedla, potřetí by si těhotenství přerušit nenechala. Dle výsledků čekala zdravé dítě, ale plně tomu uvěřila až po porodu, celé těhotenství prožila v napětí, jestli výsledky odpovídají skutečnosti. Informovaný souhlas podepisovala třikrát a přestože si mohla říct, že už ví, co se v něm píše, vždy si ho pečlivě přečetla a až potom ho podepsala.

Třetí respondentka byla, vzhledem k ostatním, znevýhodněna, protože těhotenství bylo zachyceno pozdě a na případná opatření po amniocentéze nebylo mnoho času. Žena uvedla, že díky spěchu a množství nových informací ani nestihla vnímat své pocity. Informace o prenatálních vyšetřovacích metodách si nikdy nevyhledávala, těhotenství bylo neplánované. Vzhledem k léčbě warfarinem jí byl odběr plodové vody výrazně doporučen, podstoupila ho, ale byla si jistá svým rozhodnutím, ať by byl výsledek jakýkoliv. Během odběru a po něm uvádí fyzické problémy, vpich do břicha pro ni byl bolestivý a bolelo ji ještě několik dní. Díky svému pevnému rozhodnutí neměla žádné psychické potíže jako je stres nebo nervozita. Informovaný souhlas si před podpisem přečetla.

Ani u ženy, jejíž anamnéza a těhotenství jsou zpracované ve čtvrté kazuistice, se v rodině nevyskytlo žádné genetické onemocnění. Žena podstoupila invazivní vyšetření jen z věkové indikace, dle jejích slov se nechala přesvědčit lékařkou. U této ženy nebyly hlavním problémem psychické nebo fyzické problémy, ale nejvíce ji trápila komunikace mezi ní a zdravotnickým personálem. Až po odběru, kdy čekala na výsledky se dostavila nevolnost způsobená stresem a psychickým vypětím. Informace si žena vyhledávala v časopisech a na internetu, informovaný souhlas četla při první návštěvě, když ho před výkonem měla podepsat, přečetla si ho znovu.

Mezi nejčastější problémy, které ženy uvedly, patří problémy psychické. Jedná se o stres, strach z výkonu i o plod, nervozitu a psychické vypětí především v době po odběru plodové vody než se dozvěděly výsledky vyšetření. Pro jednu ženu, která nepopisuje žádné psychické potíže, byl vpich do břicha bolestivý. Všechny ženy si informovaný souhlas před podepsáním přečetly, jen první respondentka ho četla letmo. Ženy, které si informace samy vyhledávaly, k tomu využily veřejná média – internet a časopisy, ale více důvěřovaly informacím od lékařů. Samy si ale informace vyhledávaly až po tom, co se jim gynekolog o prenatální invazivní diagnostice zmínil. Jedna žena si sama žádné informace nevyhledávala, o problematice byla informována jen stručně od gynekoložky a podrobně na pracovišti, kde jí byl odběr plodové vody proveden.

Psychické problémy jsou u těhotných žen často více prožívány, protože se během celého těhotenství soustředí hlavně na plod. Jejich fyzické potíže jsou odsunovány do pozadí. A protože prenatální invazivní diagnostika hledá vrozené vývojové vady u plodů, ženy nejvíce trápí strach o plod a strach ze špatného výsledku, že by se potom musely rozhodovat co dál a pokud se genetická vada potvrdí, psychické problémy se stupňují.

6 ZÁVĚR

V bakalářské práci bylo zpracováno téma prenatální invazivní diagnostiky a jak tyto metody ženy vnímají. V práci byl stanoven hlavní cíl – Zjistit znalosti žen o metodách prenatální invazivní diagnostiky – který byl splněn. Ženy mají informace, ale zajímají se hlavně o nejběžnější amniocentézu. O informace projeví zájem až po podání základních informací lékařem. Dále byly stanoveny dílčí cíle – Zjistit problémy u žen, které prodělaly prenatální invazivní diagnostiku a Zjistit postoj žen k informovanému souhlasu – oba dílčí cíle byly splněny pomocí otázek v rozhovoru.

Pro ženy je období prenatálního screeningu velice náročné, respondentky více zatěžují psychické než fyzické problémy, a pokud se jedná o ty fyzické, mají původ v psychice těhotné ženy, která má strach o svůj plod. Podle odpovědí jedné z nich také vyplynulo, že by se měla zlepšit komunikace zdravotnických pracovníků. Lékaři i porodní asistentky by s nimi měli mluvit otevřeně a především tak, aby tomu ženy porozuměly. Vše jim podrobně vysvětlit v jazyce srozumitelném pro laika. Pro ženy by bylo příjemné, kdyby neustálá komunikace probíhala i během celého výkonu. Ženy jsou sice o prenatální invazivní diagnostice informovány, ale tyto informace většinou samy vyhledávají na internetu, čtou často názory a zkušenosti jiných žen a tyto informace mohou být zkreslené, dokonce někdy i nepravdivé, ale budoucí matky tomu mohou věřit a nechat se tím ovlivnit. Zdravotníci pracovníci by na to měli brát zřetel a klientkám se dostatečně věnovat, poskytovat pravdivé a úplné informace srozumitelně. Měli by se zajímat o to, co už žena ví a pravdivé informace doplnit, nepravdivé vyvrátit a vysvětlit. Budoucí matky lékařům i porodním asistentkám důvěřují.

7 SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

1. ANON. *Biopsie choriových klků (CVS)*. [on-line] 2009 [cit. 2012-03-23] Dostupné z WWW <<http://ulgrs.upol.cz/portal/?p=36>>
2. ANON. *Jak probíhá amniocentéza?* [on-line] 2008 [cit. 2012-02-29] Dostupný z WWW: <<http://www.forumzdravi.cz/clanek-329-amniocenteza-a-biopsie-choria>>
3. ANON. *Zákon 20/1966 Sb., o péči o zdraví lidu, § 23* [online] 2012 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW <<http://www.pravnik.cz/uplna-zneni/uz-68.html>>
4. BAYER, M. a kol. *Pediatric – lékařské repertorium*. Praha: Triton 2010, 352 s. ISBN 978-80-7387-388-2.
5. BŘEŠŤÁK, M. *Prenatální diagnostika*. Gymuno – centrum specializované lékařské péče. [online] 2010 [cit. 2012-03-24] Dostupné z WWW <<http://www.gynekologie-porodnictvi.cz/stranka-prenatln-diagnostika-16>>
6. CALDA, P. *Kordocentéza – transabdominální intrauterinní punkce pupečníku*. Moderní gynekologie a porodnictví, č.2, 1992, s. 358 – 383
7. COPEL, J., A., PETTKER, C., M. *Amnioentéza: technika a komplikace*. [online] 2006 [cit. 2012-04-22] Dostupné z WWW <<http://www.tribune.cz/clanek/8191>>
8. ČEPICKÝ, P.; KURZOVÁ, H. *Gynekologie a porodnictví v ordinaci praktického lékaře*. Praha: Karolinum, 2003. 174 s. ISBN 80-246-0677-1.
9. ČUTKA, K.; ČUTKA, D.; ŠUSTROVÁ, M. *Amniocentéza – bezpečná metoda prenatální diagnostiky*. Praktická gynekologie, 2007, č. 1, s. 23-25
10. DOENGES, M. E., MOORHOUSE, M. F., *Kapesní průvodce zdravotní sestry*. Praha: Grada, 2001. 568 s. ISBN 80-247-0242-8.

11. ESTHETICON. *Kordocentéza*. [online] 2012 [cit. 2012-03-28] Dostupné z WWW <<http://www.lekari-online.cz/gynekologie-a-porodnictvi/zakroky/kordocenteza>>
12. ESTHETICON. *Triple test*. [online] 2012 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW <<http://www.lekari-online.cz/gynekologie-a-porodnictvi/zakroky/biochemicky-screening-tripl-test>>
13. FUCHS, V.; ZOBAN, P.; TOMÁŠOVÁ, H.; ČERNÝ, M. *Vybrané kapitoly z perinatologie*. Praha: Karolinum, 2001. 328 s., ISBN 80-246-0114-1
14. GERYCHOVÁ, R. *Amniocentéza*. [online] 2007 [cit. 2012-03-27] Dostupné z WWW <<http://www.babyonline.cz/tehotenstvi/prohlidky-vysetreni/amniocenteza>>
15. HÁJEK, Z. a kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004. 444 s. ISBN 80-247-0418-8.
16. HÁJEK, Z.; KULOVANÝ, E.; MACEK, M. *Základy prenatalní diagnostiky*. Praha: Grada, 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X.
17. HORŇÁKOVÁ, A., ŠTEFKOVÁ, G. *Specifika komunikace ve zdravotnické profesi*. Časopis Sestra [online] 2009 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW <<http://www.zdn.cz/clanek/sestra/specifika-komunikace-ve-zdravotnicke-profesi-422425>>
18. JOHNSON, R. a kol. *Amniocentesis* [online] 2006 [cit. 2012-02-26] Dostupné z WWW: <<http://www.americanpregnancy.org/prenataltesting/amniocentesis.html>>
19. KAHOUN, V.: *Sociální zabezpečení: Vybrané kapitoly*. Praha: Triton, 2009, 445 s., ISBN 978-80-7387-346-2.

20. KAMENÍKOVÁ, M., KYASOVÁ, M. *Ošetrovatelské diagnózy na porodním sále*. Praha: Grada, 2003. 92 s. ISBN 80-247-0285-1.
21. KRIŠKOVÁ, A. a kol. *Ošetrovatel'ské techniky, metodika sesterských činností*. 2. Vyd. Martin: Osveta, 2006. 595 s. ISBN 80-8063-202-2.
22. MACEK, M.; BIANCHI W., D.; CUCKLE, H. *Early Prenatal Diagnosis, Fetal Cells and DNA in the Mother: Present State and Perspectives*. Praha: The Carolinum Press, 2002. 426 s. ISBN 80-246-0397-7.
23. MACEK, M., HÁJEK, Z., KULOVANÝ, E.: *Prvé zkušenosti s využitím choriové biopsie v prenatalní diagnostice I.trimestru gravidity*. Časopis Lékařů českých, 123, č. 46, 1984, s. 1417 – 1420.
24. MAREČKOVÁ, J. *Ošetrovatelské diagnózy v NANDA doménách*. Praha: Grada, 2006. 264 s. ISBN 80-247-1399-3.
25. MILLAIRE, M. a kol. *Mid-Trimester Genetic Amniocentesis in Twin* [online] 2006 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW <
http://www.jogc.ca/abstracts/full/200606_Obstetrics_1.pdf >
26. ROZTOČIL, A. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, 2008. 1098 s., ISBN 978-80-247-1941-2.
27. ROZTOČIL, A. *Vyšetřovací metody v gynekologii a porodnictví*. Brno, 1998. 179 s. ISBN 80-7013-255-8.
28. SLEZÁKOVÁ, L. a kol. *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví*. Praha: Grada, 2011, 269 s. ISBN 978-80-247-3373-9.

29. ŠANTAVÝ, J. *Prenatální diagnostika vrozených poruch metabolismu*. [online] 2012 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW < <http://www.okbpavlin.cz/prirucka/SAAAC.htm>>
30. ŠANTAVÝ, J. *Invazivní metody prenatální diagnostiky*. [online] 2012 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW < <http://www.okbpavlin.cz/prirucka/SAAAB.htm>>
31. ŠTEMBERA, Z. *Historie české perinatologie*. Praha: Maxdorf, 2004. 403 s. ISBN 80-7345-021-6.
32. VENGLÁŘOVÁ, M., MAHROVÁ, G. *Komunikace pro zdravotní sestry*. Praha: Grada, 2006. 144 s. ISBN 80-247-1262-8.
33. VŠETIČKA, J. *Co to je screening v těhotenství?* [online] 2011 [cit. 2012-03-25] Dostupné z WWW < <http://www.geneticka-ambulance.cz/screening.html>>
34. ZWINGER, A. a kol. *Fetoskopie v prenatální diagnostice vrozených vývojových vad*. Česká Gynekologie, 42, č.9,1977, s. 644 – 648
35. ZWINGER, A. *Současné postavení fetoskopie a embryoskopie*. Časopis Moderní gynekologie a porodnictví, 11, č. 3, s. 498 - 502

8 KLÍČOVÁ SLOVA

invazivní prenatální diagnostické metody

informovaný souhlas

problémy

znalosti

porodní asistentka

9 PŘÍLOHY

Příloha č. 1: Informovaný souhlas k odběru plodové vody

Příloha č. 2: Rozhovor

Příloha č. 1

Informovaný souhlas k odběru plodové vody

CENTRUM LÉKAŘSKÉ GENETIKY S.R.O., NOVOHRADSKÁ 68/1806, 37008

ČESKÉ BUDĚJOVICE

IČZ : 32 630 000, TEL: 387 204 618

INFORMACE O ODBĚRU PLODOVÉ VODY (AMNIOCENTÉZA)

Jméno pacientky:

Rodné číslo:

Bytem:

K čemu slouží amniocentéza?

Plodová voda obsahuje buňky plodu odloupané hlavně z kůže a sliznic. Jádro každé lidské buňky obsahuje kompletní genetickou výbavu uloženou v 46 typických blocích - chromozomech, které lze hodnotit mikroskopem. Při odchýlném počtu nebo tvaru některého chromozomu je jisté, že porucha celého bloku genů (řádově stovek) postihuje všechny orgány plodu. Někdy může být příčinou závažné vady změna pouze jediného genu. V těchto případech mikroskopické vyšetření nestačí a jsou používány cílené metody molekulární genetiky. Přímé vyšetření buněk plodu se většinou nedá nahradit. Chromozomální ani jiná genetická vada nemusí být zjištěna ani při nejpodrobnějším ultrazvukovém vyšetření ani jiným způsobem.

Jak amniocentéza probíhá:

Odběr se provádí za sterilních podmínek a těhotná při výkonu leží. Vpichem bez místního umrtvení v oblasti podbřišku se do dutiny děložní zavede jehla na jedno použití o průměru 0,9 mm. Poloha hrotu jehly je stále kontrolována ultrazvukem. Je odebráno asi 20 ml plodové vody což je pouze malá část celkového objemu a rychle se nahradí. Odběr vody plodové lze přirovnat k odběru krve. Většina žen udává, že vpich je nebolestivý a je vnímán jen jako tupý tlak. Celý zákrok trvá několik minut.

Organizační pokyny:

Po zákroku doporučujeme 3 dny klidového režimu. Doporučujeme 3 týdny pracovní neschopnost, kterou vystaví dle svého uvážení Váš gynekolog. Pacientka by neměla

zvedat těžší předměty než 5 kg (tedy ani dítě). Při bolestech, teplotě, krvácení či odtoku plodové vody doporučujeme okamžitě navštívit svého gynekologa či místní gynekologicko porodnické oddělení nemocnice. Před odchodem domů s Vámi sjednáme termín kontrolního ultrazvukového vyšetření za 4 – 5 týdnů po výkonu (cca mezi 20-24 týdnem gravidity).

Možné komplikace:

Ve skupině těhotných mezi 16.-24. týdnem normálně potratí asi 0,5% žen, nejčastěji jde o poruchu placenty či pupečnickovou komplikaci. Toto množství potratů je v přírodě normální a většinou nelze ovlivnit. V některých světových studiích zvyšuje odběr plodové vody riziko potratu asi o 0,5% nad normální úroveň. Dle nejnovější studie z 15 prestižních amerických univerzit z listopadu 2006 není statisticky zvýšené riziko potratu po amniocentéze. Těž na našem pracovišti statisticky není riziko potratu zvýšené vzhledem k velkému počtu výkonů provedených našimi lékaři a poučením o chování pacientky po výkonu. Spontánní potrat či odtok plodové vody však v konkrétním případě nelze vyloučit – jde o invazivní výkon. Vzácně je nutno odběr opakovat, protože se buňky plodu v laboratoři dostatečně nenamnoží a nelze je vyšetřit.

Výsledky vyšetření:

Závěrečnou zprávu o výsledku vyšetření obdržíte poštou Vy i Váš ošetřující gynekolog do 2 -3 týdnů po odběru. Do další péče při normálním nálezů budete předána svému ošetřujícímu gynekologovi. Při nepříznivém nálezů budete mít možnost volby dalšího postupu na základě úplné informace o zjištěných skutečnostech a jejich důsledcích pro plod.

Informovaný souhlas pacientky s odběrem plodové vody (amniocentézou) :

Prohlášení :

Já, níže podepsaná **souhlasím** s punkcí amniální dutiny a odběrem materiálu plodu k laboratornímu vyšetření. Byla jsem seznámena lékařem pro mne srozumitelnou formou se způsobem provedení výkonu. Byla mně vysvětlena možná rizika plánovaného vyšetření. Potvrzuji, že potom, co se mi dostalo zmíněného vysvětlení, jsem měla možnost položit lékaři další otázky. Také jsem měla dostatek času, abych si veškeré informace o výkonu mohla v klidu rozmyslet, což stvrzuji níže vlastnoručním podpisem.

Podpis pacientky: _____

Potvrzuji, že jsem osobně a vhodným způsobem poučil(a) pacientku jak je výše uvedeno, a že jsem toto prohlášení předložil(a) pacientce k podpisu poté, co poučení plně porozuměla.

Jméno a podpis lékaře :

Datum

Zdroj: CENTRUM LÉKAŘSKÉ GENETIKY. *Informovaný souhlas na vyšetření plodové vody – amniocentéza*. [online] 2009 [cit. 2012-04-30] Dostupné z WWW <http://www.clg.cz/download/souhlas_AMC_2.pdf>

Příloha č. 2

Rozhovor

1. Osobní anamnéza – kdy se narodila, onemocnění, operace, alergie, podání transfuzí, drogy? váha, výška, krevní tlak, puls, frekvence dýchání? váhový přírůstek v těhotenství?
2. Rodinná anamnéza – vyskytly se v rodině následující nemoci: hypertenze, diabetes mellitus, rakovina, TBC, infarkt myokardu nebo jiná závažná onemocnění? Vyskytla se v rodině vrozená vývojová vada?
3. Gynekologická anamnéza – počátek menstruace, potraty, porody – průběh těhotenství, porodu, šestinedělí, operace a jiná onemocnění
4. Užívala jste nějaké léky v těhotenství? Jaké?
5. Kde jste pracovala? Kde bydlíte? Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
6. Jak Vám vyšel triple test?
7. Jak na to gynekolog reagoval? Jaké informace Vám poskytl?
8. Kde jste hledala další informace? Co jste se dozvěděla?
9. Pro amniocentézu jste se rozhodla sama? Co na to říkal Váš partner?
10. Kde jste amniocentézu podstoupila?
11. Jak probíhala Vaše první návštěva daného pracoviště? Jak se choval personál?
12. Byla jste spokojená s poskytnutými informacemi?
13. Kdy jste četla informovaný souhlas? Kdy jste ho podepsala? Přečetla jste si ho důkladně?
14. Jak probíhala návštěva, kdy Vám byla plodová voda odebrána? Jak jste to prožívala?
15. Jak jste se cítila po výkonu?
16. Jaké bylo čekání na výsledky? Na co jste myslela?
17. Jak probíhala návštěva, když jste se měla dozvědět výsledky amniocentézy? Jaké jste měla pocity? Absolvovala jste ji sama nebo s partnerem?
19. Jak jste se na základě výsledků rozhodla? Co na to říkal otec dítěte?
18. Jak probíhal zbytek těhotenství a porod?