

JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH
PEDAGOGICKÁ FAKULTA
KATEDRA BIOLOGIE

INFORMOVANOST ŽEN O VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH
VADÁCH

MARIE WACKERSHAUSEROVÁ

Vedoucí bakalářské práce: RNDr. Zuzana Šmídová, Ph.D.

2015

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci Informovanost žen o vrozených vývojových vadách jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

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

.....

Marie Wackershauserová

ABSTRAKT

WACKERSHAUSEROVÁ M. 2015: Informovanost žen o vrozených vývojových vadách. Bakalářská práce. Pedagogická fakulta Jihočeské univerzity. České Budějovice. 49 s.

Bakalářská práce se zabývá informovaností žen o vrozených vývojových vadách na Pelhřimovsku, dále se zaměřuje na vyšetření podstupovaná během těhotenství a na prevenci vzniku vrozených vývojových vad.

Práce má teoretickou a praktickou část, která byla získána pomocí šetření. Výzkum byl prováděn na základě dotazníkového šetření, které se skládalo z dvaceti otázek. Dotazník byl vyplněn osmdesáti pěti respondenty, z nichž 61 % uvádí, že ví, co to vrozená vývojová vada znamená. Mezi nejznámější vady podle respondentů patří: Downův syndrom, rozštěp patra, vrozené vývojové vady srdce, rozštěp páteře. Během gravidity budoucí matky nejčastěji podstupují vyšetření ultrazvukové a odběr krve, avšak některé podstupují i náročnější vyšetření, ovšem v malé míře.

Klíčová slova: vrozená vývojová vada, těhotenství, zdravotní vyšetření.

ABSTRACT

WACKERSHAUSEROVÁ M. 2015: Women's awareness of congenital defects. Bachelor thesis. Faculty of Education, South Bohemian University. České Budějovice. 49 pages.

The bachelor thesis deals with women's awareness of congenital defects in the Pelhřimov region; it also focuses on the examinations imposed during pregnancy and the prevention of congenital defects.

The thesis consists of the theoretical and practical part, which was obtained through survey. The research was conducted through a questionnaire survey that consisted of twenty questions. The questionnaire was completed by eighty-five respondents, of whom 61% said they knew what a developmental abnormality was. The best known defects, according to the respondents, include: Down's syndrome, cleft palate, congenital heart defects, and spina bifida. During pregnancy, expectant mothers frequently undergo an ultrasound examination and blood sampling; some of them undergo even more demanding tests, however to a small extent.

Key words: Congenial developmental defect, pregnancy, medical examination.

PODĚKOVÁNÍ:

Na tomto místě bych chtěla poděkovat své vedoucí bakalářské práce paní RNDr. Zuzaně Šmídové, Ph.D. za odborné vedení, konzultace a cenné připomínky, které mi poskytla k vypracování této bakalářské práce.

Dále bych chtěla poděkovat respondentům, kteří vyplnili dotazník a především své rodině, blízkým a přátelům, za jejich podporu a pomoc, bez níž by nebylo možné práci dokončit.

Obsah

1	Úvod	1
2	Teoretická východiska a klasifikace vrozených vývojových vad	3
2.1	Historický vývoj	3
2.2	Terminologie	4
2.2.1	Definice vrozených vývojových vad	4
3	Ontogenetický vývoj	5
3.1	Časová aplikace	5
3.2	Embryonální období	5
3.2.1	První týden těhotenství	5
3.2.2	Druhý týden těhotenství	6
3.2.3	Třetí týden těhotenství	6
3.2.4	Čtvrtý až šestý týden těhotenství	7
3.2.5	Poslední etapy embryonálního vývoje	7
3.3	Fetální období	7
3.3.1	Devátý až dvanáctý týden těhotenství	8
3.3.2	Třináctý až dvacátý týden těhotenství	8
3.3.3	Dvacátý první až dvacátý devátý týden těhotenství	8
3.3.4	Třicátý až třicátý sedmý týden těhotenství	9
3.3.5	Třicátý sedmý až čtyřicátý týden těhotenství	9
4	Etiologie vrozených vývojových vad	11
4.1	Teratologie	11
4.2	Faktory vzniku vrozených vývojových vad	11
5	Nejvýznamnější vrozené vývojové vady	12
5.1	Vrozené vývojové vady cévní nervové soustavy	12
5.1.1	Anencefalus	12
5.1.2	Hydrocefalus	13

5.1.3	Mikrocefalie	13
5.2	Vývojové vady srdce	13
5.3	Vývojové vady skeletu	13
5.3.1	Spina bifida.....	13
5.4	Vývojové vady v oblasti obličeje	14
5.4.1	Rozštěp rtu a patra.....	14
5.5	Vrozené vývojové vady s genetickými odchylkami	14
5.5.1	Downův syndrom	14
5.5.2	Turnerův syndrom	15
5.5.3	Klinefelterův syndrom.....	15
5.5.4	Edwardsův syndrom	15
5.6	Vývojové vady končetin	15
6	Diagnostické metody	16
6.1	Invazivní vyšetřovací metody	16
6.1.1	Amniocentéza (AMC)	16
6.1.2	Biopsie choria.....	17
6.1.3	Kordocentéza (KDC).....	17
6.1.4	Fetoskopie	18
6.2	Neinvazivní vyšetřovací metody.....	18
6.2.1	Ultrazvukové vyšetření plodu (UZV vyšetření).....	18
6.2.2	Screening vrozených vývojových vad.....	19
6.2.3	Prenascan.....	20
7	Metodika práce	21
7.1	Použité metody výzkumu	21
8	Výsledky.....	22
8.1	Faktografické otázky	22
8.2	Stádium těhotenství.....	23

8.3	Četnost těhotenství.....	24
8.4	Plánovanost těhotenství.....	25
8.5	Typ těhotenství.....	25
8.6	Výběr místa porodu.....	25
8.7	Zdravotní vyšetření během těhotenství.....	26
8.8	Význam vrozené vývojové vady.....	27
8.9	Výčet vrozených vývojových vad.....	28
8.10	Četnost vrozených vývojových vad podle respondentů.....	28
8.11	Zdroj zisku informací o vrozených vývojových vadách.....	29
8.12	(Ne)spokojenost respondentů s gynekologem.....	29
8.13	Nepříznivé faktory působící v těhotenství.....	30
8.14	Prevence vzniku vrozených vývojových vad.....	31
8.15	Doplňky stravy.....	32
8.16	Reakce na pozitivní výsledek testu.....	33
8.17	Znalost VVV a osobní zkušenosti s postiženými jedinci.....	33
8.18	Doprovodné tabulky.....	35
9	Diskuze.....	36
10	Závěr.....	40
11	Seznam zkratek.....	41
12	Seznam literatury.....	42
13	Přílohy.....	45

1 Úvod

Bakalářská práce se zabývá informovaností žen o vrozených vývojových vadách. Těhotenství patří k jednomu z nejvýznamnějších období v životě ženy. Rozhodnout se a být těhotná je jeden z nejzodpovědnějších kroků, který žena ve svém životě udělá. Přáním maminek a tatínků je, aby se jim narodilo krásné a zdravé miminko, avšak vždy existuje riziko, že dítě se narodí s vrozenými vadami, od závažných po méně závažné. Musíme podotknout, že ne všem vadám se dá předejít, ale některé vznikají zbytečně.

Těhotenstvím začíná ženám nový život. V průběhu gravidity je využíváno mnoho metod, které umožňují sledovat vývoj plodu. Díky invazivním i neinvazivním metodám lze přesně určit fázi těhotenství, detekovat vícečetné těhotenství, odhalit genetické abnormality plodu a to již v raném stádiu těhotenství.

Každá žena během těhotenství podstupuje řadu screeningových vyšetření, která se odehrávají na specializovaných pracovištích, jakož je ordinace gynekologa, nemocnice, či specializovaná centra pro vrozené vývojové vady po celé České republice. Maminky z Pelhřimovska při pozitivních výsledcích na vrozené vývojové vady navštěvují specializované centrum lékařské genetiky v Českých Budějovicích.

Během těhotenství ženy v pravidelných intervalech navštěvují lékaře gynekology, aby byly monitorovány a informovány o vývoji plodu. Tímto způsobem je možno informovat rodiče o vzniku vrozených vývojových vad plodu, či zabránit narození života neschopného jedince.

Bakalářská práce se skládá z teoretické a praktické části. V teoretické části jsou popsány invazivní a neinvazivní vyšetřovací metody, ontogenetický vývoj jedince, prenatalní diagnostika a stručný výčet vrozených vývojových vad. K vypracování této části práce byly použity především odborné publikace a články, které jsou uvedeny na konci práce v seznamu literatury.

V praktické části jsou zpracovány jednotlivé otázky na základě dotazníkového šetření, které probíhalo v nemocnici Pelhřimov na gynekologicko-porodnickém oddělení během pěti měsíců, od června do října 2014. V praktické části, jsou uvedeny

pro lepší přehled tabulky a grafy, které byly vypracovány na základě dotazníkového šetření.

Pro psaní kvalifikační práce byly stanoveny hypotézy:

- Hypotéza 1: „Četnost těhotenství zvyšuje informovanost žen o vrozených vývojových vadách.“
- Hypotéza 2: „Ženy mladšího věku budou méně podstupovat náročnější vyšetření než ženy starší.“
- Hypotéza 3: „V dnešní době většina žen bude své informace o vrozených vývojových vadách vyhledávat spíše na internetu než v knihách.“
- Hypotéza 4: „Ženy starší 25 let budou častěji podstupovat umělé oplodnění než ženy mladší 25 let.“

Cílem bakalářské práce je zhodnotit informovanost žen o vrozených vývojových vadách na Pelhřimovsku. Především jde o shrnutí problematiky vrozených vývojových vad, jejich prevenci a vzniku. Dále zjistit, jaké jsou reakce na pozitivní výsledky narození jedince s vrozenými vývojovými vadami, jaká vyšetření během těhotenství ženy podstupují, jak jsou spokojeni se svými lékaři a zda mají dostatek informací o vrozených vývojových vadách.

2 Teoretická východiska a klasifikace vrozených vývojových vad

2.1 Historický vývoj

První studie o vrozených vývojových vadách v České republice probíhaly koncem 50. a začátkem 60. let minulého století. Díky nepočetným nadšencům došlo k postupnému rozvoji studia a v roce 1964 v České republice tato práce dospěla až do zahájení povinné celostátní registrace vrozených vývojových vad (Štembera, 2004).

Oficiální registrace vznikla na základě neoficiální registrace, která byla vedena od roku 1961. V roce 1965 došlo k tomu, že jednotlivé vrozené vady byly rozděleny do dvou skupin: na vady vyskytující se u dětí perinatálně zemřelých, (tzv. děti, které se narodili mrtvé nebo děti zemřelé do 7 dnů po porodu), a u dětí žijících více než 7 dnů. V tomto období se hlásilo pouze 36 typů vrozených vývojových vad, které šlo určit u novorozenců, kteří přežili prvních 7 dnů života. Vědci se nezaměřovali na vrozené vývojové vady, které se mohou projevit či být diagnostikovány až v průběhu života (Šípek, 2014a).

Za dalších deset let (v roce 1975) medicína opět postoupila dopředu a počet diagnostikovaných vrozených vývojových vad vzrostl na 60 druhů. Zároveň také docházelo k hlášení zjištěných vrozených vad u živě narozených dětí až do jednoho roku věku dítěte. Hlášení se vypisovalo na "Statistický lístek dítěte s vrozenou vývojovou vadou", na tiskopis SEVT 23 568 3 (Šípek, 2014a).

Tento tiskopis byl vyměněn v roce 1994, kdy k 1. lednu došlo k zavedení desáté revize. Do oběhu tedy přichází přepracovaný tiskopis NZIS 015 0. V tomto období se začínají evidovat již vrozené vývojové vady, které se mohly projevit v průběhu života, až do 15 let jedince, a také se sledují vady u mrtvě narozených dětí. Roku 1995 došlo k vzniku nové formy tiskopisu z NZIS 015 0 se stal tiskopis NZIS 015 1, a od této doby se hlásí i nestrukturální vrozené vady, mezi které můžeme například zařadit metabolické poruchy. Během let 1995-1997 docházelo k dalším dílčím změnám tiskopisu a jejich forem. Nyní se používá tiskopis NZIS 015 3 – Statistické hlášení - Vrozená vada plodu, kde jsou sledovány všechny vrozené vývojové vady (Šípek, 2014a).

Ke dni 1. ledna 2002 byl vyhlášen Národní registr vrozených vývojových vad (NRVV), jehož účelem je evidence prenatalně i postnatálně nalezených vad v populaci. Tento registr slouží k vyhodnocování zdraví populace a k porovnání s ostatními státy světa (Šípek, 2014a).

2.2 Terminologie

2.2.1 Definice vrozených vývojových vad

Vrozená vývojová vada, podle Moore a Persaud (2002), znamená strukturální abnormalitu jakéhokoliv typu, ale nemůžeme veškeré varianty abnormalit považovat za vrozené vývojové vady. Rozlišujeme čtyři klinicky důležité typy vrozených vývojových vad, mezi něž řadíme malformace, disrupce, deformace a dysplazie. Vrozené, neboli kongenitální anomálie, vrozené vady a vrozené malformace jsou výrazy, které jsou využívány k označení vývojových vad, která se nacházejí již při narození jedince. Vrozené vady vedou k vyšší dětské úmrtnosti a existuje jich několik typů, zejména strukturální, metabolické, funkční, behaviorální, či dědičné.

Pro srovnání podle Roztočila (2008) kongenitální anomálie jsou stejným termínem jako malformace, avšak podle Moore a Persaud (2002) uvádějí kongenitální anomálie jako vrozené vady.

Vrozené vývojové vady podle Machové (2010) vznikají v období nitroděložního vývoje, jako embryopatie nebo fetopatie. Vrozené vývojové vady mohou být zapříčiněny buďto chybnou genetickou informací, která je předávána v pohlavních buňkách rodiči, či to jsou malformace orgánů a tkání, které jsou od nejnižšího stupně, až po stupně takových rozměrů, které jsou neslučitelné se životem.

Oproti tomu vrozená vývojová vada definována z hlediska studii perinatologie, jakožto vědního oboru. Vada se klinicky projeví až v perinatálním období. Vrozené vývojové vady nelze považovat jen za ukazatel, který nám ukazuje na vysoký podíl na perinatální úmrtnosti, ale souvisí se zvýšeným výskytem dlouhodobého postižení psychického a tělesného. Z tohoto důvodu je nutné vrozeným vývojovým vadám věnovat určitou pozornost jako oboru, který hraničí s perinatologií (Štembera, 2004).

3 Ontogenetický vývoj

Ontogenetický vývoj jedince začíná oplozením vajíčka spermií a končí smrtí. Rozdělujeme jej do dvou etap. První etapou je období prenatalní, což je období před narozením. Trvá kratší dobu, než období druhé, které nazýváme postnatalní. To probíhá po celou dobu po narození.

Období prenatalní dále rozdělujeme na období zárodečné, tzv. embryonální a období plodové neboli fetální. Avšak období postnatalní se rozlišuje do mnohých etap: období novorozenecké, kojenecké, batolete, předškolní věk, mladší školní věk, starší školní věk, období dorostového věku, období plné dospělosti, období zralosti, střední věk, stáří, vysoké stáří, věk kmetský (Machová, 2000).

3.1 Časová aplikace

Prenatalní diagnostiku vymezujeme z hlediska času do tří období. Časové období, které trvá tři měsíce těhotenství, nazýváme trimestr.

Trimestry máme tři, označujeme je římskými číslicemi.

- I. trimestr trvá do 14. týdne těhotenství,
- II. trimestr se diagnostikuje do 18. týdne těhotenství,
- III. trimestr diagnostikujeme od 19. týdne těhotenství až do porodu (Novotný, 2011)

Veškeré informace ohledně jednotlivých vyšetření v určitém trimestru, jsou uvedeny u jednotlivých screeningových metod.

3.2 Embryonální období

3.2.1 První týden těhotenství

Vývoj jedince začíná jeho početím, avšak před početím probíhá několik důležitých pochodů, které se musí odehrávat již před tímto okamžikem. Musí docházet k vytváření vajíček ve vejcovodech u žen a u mužů k tvorbě spermií v semenotvorných kanálcích varlat (Moore a Persaud, 2002). Splynutím mužské pohlavní buňky (spermie) s ženskou pohlavní buňkou (vajíčkem) je děj, který nazýváme oplození. Oplozením vzniká tzv. *zygota*, která je základem nového lidského života (Machová, 2000).

Vajíčko, které prochází vejcovodem, se ihned rýhuje. Při rýhování vzniká množství malých buněk, které označujeme jako blastomery. Zhruba po třech dnech vzniká *morula*, která je tvořena 12 a více blastomery (Moore a Persaud, 2002). Podle Machové (2000) je morula složena z 16 blastomer. Tohoto počtu je dosaženo asi za 60 hodin po oplození (Vacek, 2006).

Čtvrtý den se morula dostává do děložní dutiny a stává se z ní *blastocysta*, což je kulovitý útvar, který se skládá z vnitřní buněčné masy, která dává vznik zárodku, další složkou je tekutina, která vyplňuje prostor dutiny blastocysty a poslední složkou je tenká zevní vrstva buněk, kterou nazýváme *trofoblast*. Později se z trofoblastu vyvíjí extra embryonální struktury a zárodečná část placenty (Moore a Persaud, 2002).

3.2.2 Druhý týden těhotenství

Druhý týden těhotenství bývá nazýván preembryonálním obdobím. Dochází během něho k diferenciaci buněk a k tvorbě membrán. Buněčná hmota se rozlišuje na dvě vrstvy, a to *ektoderm* a *entoderm*. Entoderm je vrstva, která dává základ vnitřní části embrya a ektoderm je předchůdcem zevní části.

V tomto období je důležitou složkou amniová tekutina, která vytváří prostor pro jedince. Amniová tekutina chrání embryo před vyrovnávacími se zevními a vnitřními tlaky, ovlivňuje teplotu a umožňuje embryu volný pohyb. Během druhého týdne těhotenství dochází k tvorbě dutiny, kterou nazýváme žloutkový váček, který je tvořen entodermálními buňkami (Roztočil, 2008).

3.2.3 Třetí týden těhotenství

Tato fáze těhotenství bývá označována, jako období rychlého růstu (Roztočil, 2008). Dochází v jejím průběhu ke vzniku třetího zárodečného listu mezodermu, který je základem pro kosti, svaly, cévní soustavu, pohlavní orgány a ledviny (Machová, 2000). Z ektodermu se vytváří nervový systém, kůže a kožní deriváty, a vnitřní zárodečný list, tzv. entoderm zajišťuje vývoj trávicí soustavy, ledvinného systému a plic.

V tomto období dochází k tvorbě neurální ploténky, která se vytváří v ektodermu a vyvíjí se v cylindrickou trubici, která tvoří základ pro mozek a míchu. Dále zde dochází k objevování cév, které se spojují se srdečními tubicemi, jež se spojují až koncem 4. týdne, kdy dochází zahájení k pravidelné srdeční činnosti. Dále dochází

k tvorbě primitivních krevních buněk. V tomto období dochází k započatí nutriční výměny mezi matkou a plodem (Roztočil, 2008).

3.2.4 Čtvrtý až šestý týden těhotenství

V době čtvrtého týdne těhotenství dochází k uzavírání neurální trubice. Mozek začíná rychle růst a embryo se začíná ohýbat, do této fáze bylo embryo napřímené.

Dominantní znak v pátém týdnu je rychlý růst hlavy. Embryo nabývá tvaru písmene C a v této době dochází k tvorbě předních končetin (Moore a Persaud, 2002).

V šestém týdnu těhotenství stále probíhá utváření končetin, ale jejich jednotlivé části můžeme již rozlišit až do struktur jednotlivých prstů na končetinách. Mozek je stále poměrně velký oproti ostatním částem embrya. Dochází k diferenciaci oblastí obličeje, kde jsou rozlišitelné čelisti, nosní otvory a horní ret. Je viditelné horní patro, které se uzavírá. Srdce se začíná formovat do konečného tvaru a začínají fungovat srdeční chlopně a tím i celý krevní oběh (Roztočil, 2008).

3.2.5 Poslední etapy embryonálního vývoje

V posledních dvou etapách embryonálního vývoje dochází k rozvoji obličejové části hlavy. Obličej získává finální podobu, tj. oči se přemísťují dopředu a k sobě, stávají se zřetelnější. V období osmého týdne dochází k vyvinutí víček, která se přikládají k sobě. Ústní dutina je plně vytvořena. Končetiny jsou oddělené od trupu, a v kostech dochází k vytváření osifikačních jader. Z hlediska orgánů dochází k vytvoření ledvin a pohlavních orgánů (Roztočil, 2008).

3.3 Fetální období

Fetální období podle Machové (2000), Moore a Persaud (2002) a Vacka (1987) začíná od 9. týdne těhotenství, zatímco podle Roztočila (2008) je fetální období bráno až od 13. týdne gravidity.

Ve fetálním období rostou orgány, dále se vyvíjejí orgánové soustavy, které postupně získávají své specifické funkce. Dochází k přípravě děložní činnosti a porodu (Roztočil, 2008). Je známo, že během fetálního období se zpomaluje růst hlavy vůči zbytku těla, ale dochází zde k intenzivnímu růstu těla, který můžeme kvantifikovat díky temeno-kostrční délce. Přírůstek váhy je v tomto období velice rapidní. Dochází

ke střídáním period normálního souvislého růstu a růstového klidu (Moore a Persaud, 2002).

3.3.1 Devátý až dvanáctý týden těhotenství

Třetí měsíc těhotenství je definován od devátého až po dvanáctý týden. Výrazným znakem tohoto období je nepoměr hlavy k tělu. Objemná hlava zaujímá skoro polovinu celkové délky plodu, v následujících týdnech se tyto proporce mění, jelikož růst hlavy se zpomaluje a dochází k rychlejšímu růstu zbytku těla (Vacek, 2006). V tomto období dochází k vytváření moči, která odtéká do amniového vaku. Odpadní produkty moči se dostávají do matčiny krve přes placentu (Moore a Persaud, 2002).

Horní končetiny jsou dlouhé a prsty jsou vyvinuty takovým způsobem, že embryo může ohnout prsty až do podoby pěstě. Dolní končetiny jsou poměrně krátké a stehna malá, oproti horním končetinám zaostávají (Vacek, 2006).

3.3.2 Třináctý až dvacátý týden těhotenství

Toto období je charakterizováno pohyby plodu, které se stávají čím dál častějšími, avšak matka je začne pociťovat až kolem sedmnáctého týdne těhotenství, jelikož tou dobou jsou pohyby velice prudké a časté (Roztočil, 2008).

Fetální ochlupení neboli *lanugo* je přítomno na celém těle, do 16. týdne je ochlupení nejvíce na hlavě, poté se přesouvá nejhustší místo ochlupení na ramena. Dochází k růstu kožních derivátů, jakož jsou vlasy, řasy, ale i nehty, které jsou viditelné na horních i dolních končetinách. Kůže je pokryta mázkem (*vernix caseosa*), který ji chrání (Roztočil, 2008) před oděrkami, zatvrdnutím a macerací, která by mohla být způsobena přímým kontaktem embrya s plodovou vodou (Moore a Persaud, 2002).

3.3.3 Dvacátý první až dvacátý devátý týden těhotenství

Během 21. – 24. týdne těhotenství dochází k poměrně vysokému nárůstu hmotnosti, avšak kůže je stále vrásčitá, kvůli malému množství podkožního tuku. Oční víčka se už otevírají (Moore a Persaud, 2002).

Od dvacátého pátého týdne gravidity dochází k rychlému vývoji mozku a nervového systému, který je schopen na krátkou dobu vyvolat dýchací pohyby. U jedinců mužského pohlaví dochází k sestupu varlat do šourku tříselným kanálem (Roztočil, 2008).

3.3.4 Třicátý až třicátý sedmý týden těhotenství

Během osmého měsíce těhotenství dochází k nárůstu hmotnosti a vývoji tukové a svalové tkáně. V této době jsou již všechny kosti vyvinuty, ale nejsou plně osifikovány, takže jsou měkké a ohebné. V 32. týdnu nehty na prstech přerůstají nehtová lůžka, plod si může poškrábat pokožku (Roztočil, 2008).

V třicátém pátém týdnu mají fěty pevný stisk ruky, dochází ke vzniku tzv. uchopovacího reflexu (Moore a Persaud, 2002).

3.3.5 Třicátý sedmý až čtyřicátý týden těhotenství

V tomto období je nejdůležitější třicátý osmý týden, kdy plod můžeme označit za zralý, jeho kůže je hladká a růžová. Lanugo během vývoje skoro celé vymizelo, až na místa na ramenou a horních končetinách. Díky tvaru dělohy, plod většinou zaujímá pozici hlavou dolů.

Délka plodu se pohybuje v rozmezí 45 – 51 cm a hmotnost 2 600 – 3800 gramů, na výšku a váhu jedince má vliv genetický, nutriční a sociální (Roztočil, 2008).



Obr. 1: Nákresy fetů v různých vývojových stádiích. CRL = temeno-kostrční délka (Moore a Persaud, 2002b).

4 Etiologie vrozených vývojových vad

4.1 Teratologie

Obor studující vrozené vývojové vady se nazývá teratologie. Zjišťuje příčiny, mechanismy, určité vzorce a následky narušeného vývoje jedince. Teratologie je velice důležitá pro genetické poradenství.

4.2 Faktory vzniku vrozených vývojových vad

Na vzniku vad se podílejí faktory genetické, vlivy vnějšího prostředí či může dojít ke kombinaci obou těchto skupin. Příčinu vrozených vývojových vad lze většinou objasnit poměrně obtížně. Během vývoje jedince, dochází k působení odlišných faktorů v různém poměru a v jiném období, proto je velice složité při pátrání po vzniku vrozených vývojových vad určit ten správný faktor, který v danou dobu měl za následek vznik určité vady (Roztočil, 2008).

Mezi genetické faktory můžeme zahrnout chromozomové mutace, mezi teratogeny, které na nás působí z vnějšího prostředí, můžeme zařadit různé druhy léčiv, viry, cigarety, kofein, alkohol (Moore a Persaud, 2002).

Podle Moore a Persaud (2002) jsou genetické faktory nejčastější příčinou vzniku vrozené vývojové vady až z jedné třetiny vrozených vývojových vad. K vadě z hlediska genetického vývoje, který je narušen či selhává v průběhu vývinu, může dojít dvěma typy změn, buďto numerickou nebo strukturální. Genetické změny lze rozlišit také podle toho, zda se týkají chromozomů pohlavních, nebo chromozomů jiných než pohlavních, tzv. autozómů.

Na druhou stranu během vývoje působí i vnější podmínky, které také mohou vyvolat vznik vrozené vývojové vady. Přesná příčina je známa u sedmi až deseti procent vrozených vývojových vad tohoto typu. Do dnešní doby bohužel většinou není znám přesný princip (Šípek, 2014b), jak léčiva, chemikálie a další teratogeny narušují vývoj jedince (Moore a Persaud, 2002).

5 Nejvýznamnější vrozené vývojové vady

Vrozené vývojové vady dělíme na strukturální, metabolické a kombinované. Strukturální vady můžeme rozlišit na *malformace*, *disrupce*, *deformace* (Roztočil, 2008), zatím co podle Moore a Persaud (2002) se vrozené vývojové vady dělí do čtyř odvětví podle klinického významu na *malformace*, *disrupce*, *deformace* a *dysplazie*.

- *Malformace* neboli kongenitální defekt (Roztočil, 2008), zahrnuje defekty vnější stavby orgánů, části orgánů nebo určité části těla. Vývoj jedince a jeho defektu je abnormální od samého počátku.
- *Disrupce* je vada morfologického defektu orgánů, části orgánů nebo určité části těla, která vzniká narušením v průběhu normálního vývoje jedince. K tomuto poškození může docházet díky různým faktorům, které působí na organismus v podobě léčiv a virů. Z toho vyplývá, že disrupce nikdy není dědičná.
- *Deformace* je charakterizována abnormálním tvarem nebo polohou části těla, ke které dojde působením mechanických vlivů.
- Posledním pojmem v rámci klinického dělení podle Moore a Persaud (2002), je *dysplazie*, která označuje termín, při kterém jsou abnormálně uspořádané buňky ve tkáni, a jeho morfologické důsledky. Histogenetické vady jsou klasifikovány do oblasti dysplazie.

Další hledisko dělení VVV je podle vzniku vad v průběhu prenatálního vývoje plodu. Embryopatie je vada, která vzniká v průběhu čtvrtého až dvanáctého týdne těhotenství, dále fetopatie vzniká po dvanáctém týdnu těhotenství. Embryopatie a fetopatie jsou podle Roztočila (2008) zahrnuty ve vrozených vývojových vadách, které rozdělujeme podle období vzniku, mezi ně se ještě řadí další vady, jakož jsou genopatie, která vzniká díky mutacím genů či aberacím chromozómů, gametopatie, vznikají na spermii nebo na vajíčku, ještě před oplodněním, blastopatie je vada, která vzniká po oplození v prvním až třetím týdnu těhotenství (Roztočil, 2008).

5.1 Vrozené vývojové vady cévní nervové soustavy

5.1.1 Anencefalus

Nejčastější vrozená vada postihující centrální nervovou soustavu (Hájek, 2000). Vzniká neuzavřením nervové trubice (Vacek, 2006), což způsobuje částečné chybění

mozku, chybí mozkové hemisféry, ale mozkový kmen a část středního mozku je přítomna (Hájek, 2000).

Tuto vadu je možno odhalit již kolem 10. týdne těhotenství, avšak nejlepší doba je mezi dvanáctým až čtrnáctým týdnem gravidity. Vada je neslučitelná se životem (Roztočil, 2008).

5.1.2 Hydrocefalus

Hydrocefalus je porucha tvorby, cirkulace či resorpce mozkomíšního moku. Vadu můžeme objevit až do 22. týdne těhotenství (Roztočil, 2008), avšak s diagnózou této vady musí být lékaři velice opatrní, aby nedošlo k záměně s normálním vývojem komor (Hájek, 2000).

5.1.3 Mikrocefalie

Mikrocefalie je velice vzácná vada, která souvisí s mentální retardací a s dalšími anomáliemi (Hájek, 2000). Projevuje se jako velice malá hlava oproti tělu (Roztočil, 2008).

5.2 Vývojové vady srdce

Příčina vzniku vrozených vývojových vad je různorodá, podílejí se vlivy chromozomálních aberací, teratogenní a další (Hájek, 2000).

Vady srdce jsou poměrně těžko diagnostikovatelné, jelikož gynekologové jsou schopni posoudit pouze čtyř – dutinovou projekci srdce díky ultrazvukovému vyšetření a také znázornit křížení velkých cév (Roztočil, 2008). Proto pokud dojde k podezření na nějakou vadu srdce, je nutné navštívit specializované pracoviště, které je v Praze v Motole (Hájek, 2000).

5.3 Vývojové vady skeletu

5.3.1 Spina bifida

Vada patřící k nejčastějším vývojovým vadám páteře v oblasti bederní. Jde o důsledek špatného uzavření obou polovin obratlového oblouku. Spina bifida má dvě formy. Otevřená forma, která se vyskytuje s 80% četností, je krytá tenkou blánou, zatímco uzavřená forma, čili *spina bifida occulta*, pokryta tlustou membránou nebo kůží (Moore a Persaud, 2002).

Spina bifida může být spojena s anomáliemi míchy a poté se může změnit až v rozštěp páteře (Vacek, 2006).

5.4 Vývojové vady v oblasti obličeje

5.4.1 Rozštěp rtu a patra

Rozštěp řadíme mezi malformace. Rozštěp může postihovat různé oblasti, například horní ret, ret a čelist, pouze čelist, čelist a patro či samotné patro. Rozštěp může být jednostranný, kde převažuje levostranný rozštěp (Machová, 2010), nebo oboustranný, který je méně častý (Vacek, 2006).

Rozštěpové vady vznikají tím, že je nedokončený srůst horních čelistních výběžků se středními výběžky nosu. K nejlehčím rozštěpům řadíme rozštěp rtu, rozštěp horního rtu a horní čelisti je již považován za závažnější formu, jelikož při této deformaci je postižen kruhový sval ústní. Nejzávažnější formou je kombinace rozštěpu rtu, horní čelisti i patra (Machová, 2010).

5.5 Vrozené vývojové vady s genetickými odchylkami

Vrozené vývojové vady s genetickými odchylkami v počtu či tvaru chromozomů nazýváme aberace. Chromozomové aberace rozlišujeme na numerické (trizomie a monozomie) a strukturální aberace (delece, translokace).

- *Trizomie* – zmnožení dvou chromozómů na tři u jakýchkoliv autozomů z dvaceti dvou párů, nebo zmnožení u páru pohlavních chromozómů
- *Monozomie* – vyznačuje se jako ztráta některého chromozómu z celé sady chromozomů člověka
- *Delece* – dochází ke ztrátě části chromozomů
- *Translokace* – chromozom, či část chromozomů se přemístí na jiný chromozóm (Machová, 2010).

5.5.1 Downův syndrom

Downův syndrom je vrozená vývojová vada, která vzniká trizomií 21. chromozomu.

Projevem této vady je opožděný duševní vývoj, snížená inteligence (Jelínek, 2007), která může mít za následek až mentální retardaci. Typické jsou tělesné znaky,

kterých je celá řada, avšak zde uvádíme pouze některé z nich. Tělesná výška je menší, než u ostatních dětí, končetiny jsou poměrně krátké, svalstvo je ochablé. Hlava je malá, je na ní plochý kořen nosu, šikmé oční štěrbiny a další (Moore a Persaud, 2002).

5.5.2 Turnerův syndrom

Turnerův syndrom je monozomií chromozomu X, tato vada se vyskytuje u ženského pohlaví. Jedinci s touto vadou mají 44 autozomů a pouze jeden chromozom X.

Typickými znaky pro tuto vadu jsou: nanismus, nápadné kožní řasy na krku, nepřítomnost pohlavních žláz, nevyvinutost druhotných pohlavních znaků a další poruchy ve vývoji orgánů (Machova, 2010).

5.5.3 Klinefelterův syndrom

Klinefelterův syndrom se nachází u mužů, kteří mají o jeden chromozom X více v páru pohlavních chromozomů. Jejich celkový počet chromozomů je tedy 47 a ne 46.

Tento syndrom se projevuje vadou ve vývoji varlat, do deseti let vývoj probíhá normálně, až poté malá varlata nejsou schopna produkovat pohlavní hormony ani pohlavní buňky (Machová, 2010).

5.5.4 Edwardsův syndrom

Edwardsův syndrom je vadou, která se 4 – krát častěji objevuje u žen než mužů, a jde o trizomii 18 chromozomu (Sršeň a Sršňová, 1995). Děti s Edwardsovým syndromem umírají v raném dětství, jelikož jsou těžce postižené a mentálně zaostalé (Moore a Persaud, 2002).

5.6 Vývojové vady končetin

Vývojové vady končetin mají různé stupně postižení:

- *Amelie* – končetina chybí úplně, porucha vzniká v první polovině čtvrtého týdne těhotenství díky narušení vývoje končetinových pupenů.
- *Meromelie* – částečná anomálie končetiny či končetin, která se projevuje zástavou či poruchou diferenciací nebo růstu v pátém měsíci gravidity (Moore a Persaud, 2002).

6 Diagnostické metody

Díky sledování těhotenství cílenými vyšetřeními lze zjistit některé vývojové vady v průběhu těhotenství. Na základě zjištění jednotlivých poruch se komunikuje s těhotnou ženou či s rodiči dítěte o závažnosti vad, a následně u velice závažných vad je možné navrhnout ukončení gravidity. Tento podbor, který zkoumá jednotlivé vady v průběhu gravidity, se nazývá *screening vrozených vývojových vad*, řadí se do oboru perinatologie. Další hledisko vyšetření nám dávají invazivní metody, jako je *biopsie choria* neboli odběr choriových klků, resp. *placentocentéza* (Roztočil, 2008), *amniocentéza*, *kordocentéza* neboli odběr vzorků pupečnickové krve (Moore a Persaud 2002), nebo *fetoskopie*. Rozdělení jednotlivých metod podle invazivity k plodu ilustruje Obr. II číslo jedna (Roztočil, 2008).

Neinvazivní
vyšetření vzorku krve matky
ultrazvukové vyšetření
Invazivní
preimplantační diagnostika
biopsie choria (CVS)
amniocentéza
placentární biopsie (pozdní CVS)
odběr fetální krve (punkce pupečnicku)
fetoskopie

Obr. 2: Rozdělení prenatalně diagnostických vyšetření z hlediska invazivity k plodu (Roztočil, 2008b).

6.1 Invazivní vyšetřovací metody

6.1.1 Amniocentéza (AMC)

Vyšetření amniocentézou řadíme mezi invazivní diagnostické metody. Zavedl ji Bevis roku 1952 (Moore a Persaud 2002) a v českých zemích se amniocentéza do praxe zavedla až začátkem sedmdesátých let Břečtákem a jeho spolupracovníky (Hájek a kol., 2000).

Amniocentéza je vyšetření, při kterém získáváme vzorky plodové vody, která se získá nabodnutím amnionové dutiny břišní stěny matky (Vacek, 2006). Během vpichu získáme vzorek, který obsahuje 15-20 mililitrů plodové vody (Roztočil, 2008).

Termín pro odběr vzorků plodové vody se nachází v druhém trimestru těhotenství mezi 16-20. týdnem (Calda, 1999). Podle Roztočila (2008) toto vyšetření může být prováděno již od 15. týdne gravidity.

Odebrané vzorky jsou vyhodnoceny v laboratoři, kde nejprve kultivují odloupané epitelie plodu, avšak tato kultivace buněk je poměrně dlouhý proces, který trvá minimálně 10 dní. Díky tomu získáme celý *karyotyp*, soubor všech chromozonů v jádře buňky, z něhož můžeme vyčíst vedle numerických i strukturální anomálie chromozómů (Roztočil, 2008).

6.1.2 Biopsie choria

Biopsie choria, nebo odběr choriových klků (Calda, 1999) či *Chorionic Villus Sampling*, tento pojem je používán ve zkratce pod písmeny CVS (Roztočil, 2008).

První děložní biopsie choria byla provedena v Číně roku 1975. Z českých autorů tuto metodu zavedli a poprvé i do literatury uvedli Hájek s Mackem (Hájek a kol., 2000).

CVS je metoda, která se provádí pomocí jehly, která se zavádí skrz břišní a děložní stěnu do dutiny dělohy, za pomoci ultrazvukové vizualizace. Během tohoto procesu získáme vzorky choriových klků, které jsou používány k detekci chromozomových nesrovnalostí, vrozených vad metabolismu a vlivů vázaných na X chromozom (Moore a Persaud, 2002). Biopsie choria je prováděna v kterémkoliv období během těhotenství, avšak k největšímu užítí dochází v době druhého trimestru, kdy současně dochází i k odběru plodové vody při kombinovaných odběrech (Hájek a kol., 2000).

Tato metoda oproti amniocentéze je méně náročná v ohledu na kultivaci buněk, protože choriová tkáň obsahuje rychle rostoucí kultury buněk, jež jsou nejvhodnější pro cytogenetické vyšetření. Dochází tak pouze ke krátké kultivaci buněk (Hájek a kol., 2000), ale Roztočil (2008) uvádí, že choriové klky, které získáme biopsií, se mohou zpracovat přímo, bez kultivace, nebo se kultivují stejně jako buňky plodové vody.

6.1.3 Kordocentéza (KDC)

Kordocentéza neboli punkce pupečníku je metoda, při které dochází k přímému odběru fetální krve z pupečníku (Hájek a kol., 2000). Tato metoda je v dnešní době nejpoužívanější a nejbezpečnější metodou, při které je přístup k fetální krvi (Roztočil,

2008). Punkce pupečníku se provádí od osmnáctého do dvacátého týdne těhotenství (Caldá, 1999)

První pokusy byly uskutečněny Hobbinsem a poté Daffos popsal kordocentózu pod ultrazvukovou kontrolou. Do praxe tato metoda byla zavedena Caldou (Hájek a kol., 2000).

6.1.4 Fetoskopie

Poprvé fetoskopii provedl Valenti a metoda byla propracována Hobbinsem. U nás fetoskopie byla do praxe zavedena Zwingerem (Hájek a kol., 2000).

Fetoskopie je metoda při níž pomocí přístroje fetoskopu, můžeme odhalit morfologické odchylky jedince, které se například projevují jako rozštěpy obličeje, nebo různé poruchy končetin. Tuto metodu lze provádět mezi 17. až 20. týdnem gravidity (Moore a Persaud, 2002). Fetoskop je optický přístroj, který se zavádí břišní a děložní stěnou k blízkosti plodu a tím se pozoruje povrch těla embrya (Machová, 2010).

6.2 Neinvazivní vyšetřovací metody

Neinvazivní vyšetřovací metody jsou metody screeningové, kam řadíme biochemický screening chromozomálních odchylek a screening strukturálních vad plodu (Roztočil, 2008). Mezi další neinvazivní metodu řadíme také ultrazvuk, který je také využíván jako doprovodný přístroj při dalších vyšetření (Novotný, 2011).

6.2.1 Ultrazvukové vyšetření plodu (UZV vyšetření)

Jedná se o jednu z nejrozšířenějších metod prenatalní diagnostiky. Ultrazvuk je jednou z metod, která se uplatňuje během celého těhotenství. Ultrazvukové vyšetření nám umožňuje zobrazovat obrysy těla plodu, některé vnitřní orgány a placentu. Toto vyšetření plodu nám odhaluje vady, které se týkají zpomaleného růstu plodu a poruchy růstu hlavy při anencefalii, hydrocefalii či mikrocefalii. Novější ultrazvukové přístroje umožňují rozlišit vnitřní struktury orgánů a také jsou schopni registrovat průtok krve srdcem a cévami embrya, tím pádem mohou naleznout i některé anomálie týkající se orgánových soustav (Machová, 2010).

Ultrazvukové vyšetření během těhotenství je prováděno:

- v 11. - 13. týdnu gravidity
- v 18. - 20. týdnu gravidity
- v 30. - 32. týdnu gravidity (Malý, 2000).

6.2.2 Screening vrozených vývojových vad

Screening vrozených vývojových vad je metoda, kterou se vyhledávají u těhotných žen se zvýšeným rizikem některé vrozené vady. V dnešní době je velice těžké, aby existoval univerzální test pro nalezení všech vrozených vývojových vad. V praxi je proto využíváno několik druhů testů, které se doplňují a je možné je kombinovat různým způsobem (Roztočil, 2008).

6.2.2.1 Prenatální screening v I. trimestru

Během I. trimestru dochází k vyšetření, které označujeme jako kombinovaný test. Test má dvě části: biochemický screening a ultrazvukové měření. Celý test je prováděn mezi 10. až 14. týdnem gravidity. Tento výzkum se zaměřuje na trizomie 13, 18 a 21 chromozomu, jejichž projevy známe jako Patauův, Edwardsův a Downův syndrom. V dnešní době je tento screeningový test považován za nejefektivnější (Novotný, 2011).

Při kombinovaném testu se biochemický screening nejčastěji dělá během 10. - 11. týdne těhotenství (Novotný, 2011), kdy se zkoumá hladina dvou těhotenských hormonů, a to volná podjednotka lidského choriogonadotropinu (hCG) a plazmatický protein A (Roztočil, 2008). Další částí kombinovaného testu je ultrazvukový marker, který se provádí mezi 11. a 14. týdnem těhotenství, při němž se zkoumá šíjové projasnění, což je měření vzdálenosti mezi krkem a podkožím: v této oblasti dochází k hromadění tekutiny, která se objevuje na ultrazvuku jako projasnění, a pokud je tekutiny velké množství na ultrazvukovém snímku, tak to značí přítomnost trisomie 21. chromozomu. Toto vyšetření je velice náročné a vyžaduje vysoce specializovaný personál k provádění úkolu. Je nutné zohlednit věk matky. Při tomto vyšetření se souhrnně posuzují jednak výsledky z krve propočítané na hmotnost matky, jednak ultrazvukovým vyšetřením a jednak věk matky (Novotný, 2011).

6.2.2.2 Prenatální screening v II. trimestru

V tomto období se provádí takzvaný *triple test*, během něj dochází k biochemickému vyšetření krve matky. Z tohoto vyšetření se sledují tři důležité složky: lidský choriogonadotropin neboli hCG, alfa-1 fetoprotein (AFP) a poslední látkou je nekonjugovaný estriol, označovaný zkratkou E3. Toto vyšetření se optimálně provádí v průběhu 16. - 18. týdne těhotenství (Novotný, 2011). Podle Roztočila (2008) se triple test provádí mezi 18. - 22. týdnem v druhém trimestru.

6.2.2.3 Vyhodnocení screeningu

Díky screeningovým metodám jsme schopni detekovat tři skupiny vrozených vývojových vad:

- *trisomie*, které představují genetické poruchy, kde je určitý chromozom v buňce v počtu třech, místo normálního počtu dvou.
- *metabolické poruchy*
- *defekty kožního krytí* (Novotný, 2011).

6.2.3 Prenascan

Novodobější Prenascan je vyšetření, při kterém získáme informace o trisomiích embrya a pohlaví. Provádí se pomocí odběrů krve od matky, tyto odběry se posílají až do Hongkongu pro získání výsledků. Odběry na vyšetření se mohou provádět již od 12. týdne těhotenství až do 20. týdne těhotenství (Čutka, 2013).

Podle doktora Čutky je účinnost testu Prenascan poměrně vysoká. Downův syndrom byl odhalen v 99,91 %, Edwardsův syndrom v 97,79 % a trisomie chromozomu 13 neboli Patauův syndrom byl zjištěn v 98,7 %, avšak Prenascan test je schopen odhalit i aneuploidii pohlavních chromozomů, která byla zjištěna v 95 %.

Testování Prenascan určí s poměrně velkou pravděpodobností pohlaví plodu na základě DNA chromozomu Y. Účinnost testu dvojčat je podobná jako účinnost testu při jedno- četném těhotenství.

Tato neinvazivní metoda, jako jedna z mála není hrazena zdravotní pojišťovnou, a proto si jí budoucí maminky musí hradit samy (Čutka, 2013).

7 Metodika práce

Součástí praktické části bakalářské práce je anonymní dotazníkové šetření a jeho následné zpracování. Dotazník je zaměřen na informovanost těhotných žen o vrozených vývojových vadách a o jejich setkání se s jedinci s vrozenou vývojovou vadou. Výzkumné šetření probíhalo od června do října 2014 na gynekologicko-porodnickém oddělení v pelhřimovské nemocnici. Jelikož je nemocnice jedinou nemocnicí v okrese, všechna data reprezentují celou oblast Pelhřimovska.

7.1 Použité metody výzkumu

K vypracování bakalářské práce byla využita kvantitativní metoda sběru dat, kterou je dotazníkové šetření. Dotazník je nejčastější metoda sběru dat, a je určen získávání mnoha dat (Gavora, 2008). Dotazník se skládá z 20 otázek, kde jsou zahrnuty 3 otevřené odpovědi a zbylé otázky mají připravené alternativní odpovědi. Otázky jsou zaměřeny na informovanost těhotných žen o vrozených vývojových vadách a jejich prevenci.

První část výzkumného šetření byla zaměřena na získání jednotlivých informací o vrozených vývojových vadách, jejich prevenci a jednotlivých vyšetření během těhotenství. Dále bylo potřeba získat souhlas s prováděním výzkumného šetření na oddělení šestinedělí v Pelhřimově.

Druhou částí výzkumu bylo sesbírání jednotlivých dat. Celkem bylo rozdáno 100 dotazníků na oddělení, kdy na konci října se vrátilo 85 dotazníků. Následně po získání dotazníku byla data analyzována a zpracována do jednotlivých tabulek a grafů.

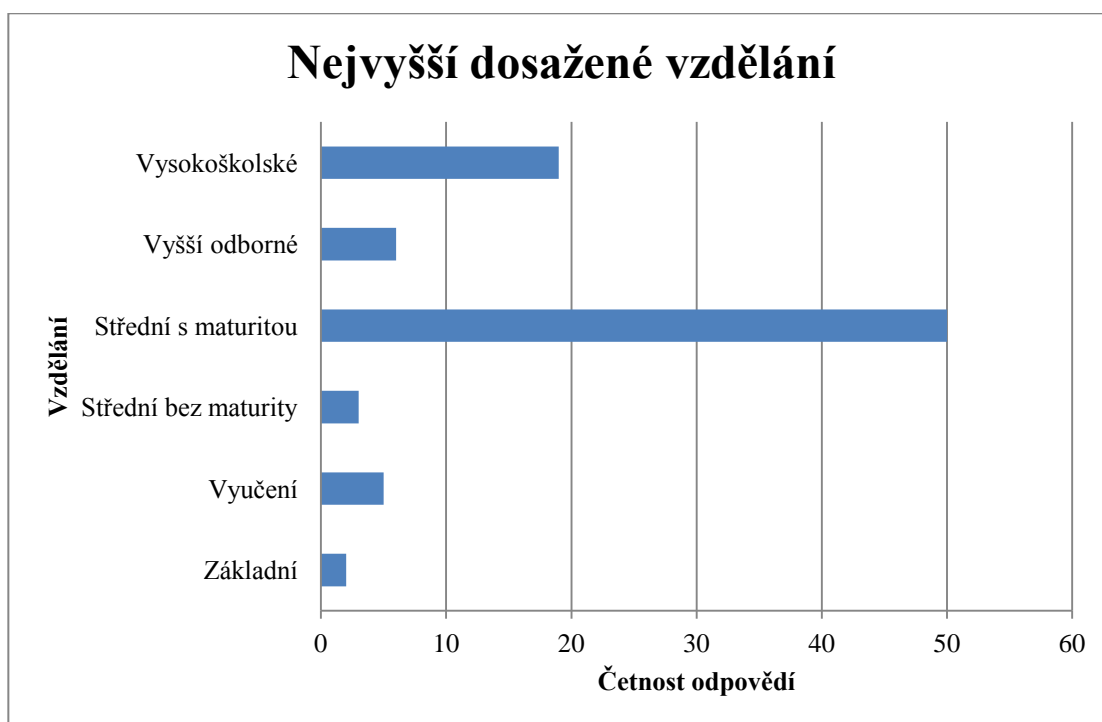
8 Výsledky

Výzkumná část byla zaměřena na sběr dat. Ze sta rozdaných dotazníků se vrátilo 85 %, tedy 85 jedinců dotazník vyplnilo. V této kapitole jsou data zpracována a prezentována formou tabulek a grafů vytvořených pomocí MS Office Excel.

8.1 Faktografické otázky

V dotazníku bylo několik otázek zaměřeno faktograficky. Dotazník vyplnilo 84 žen a jeden respondent byl muž.

Nejvyšší dosažené vzdělání znázorňuje Obr. 3, kdy nejvíce odpovědí, tedy 50, bylo získáno od respondentů, kteří mají střední školu s maturitou. Následně devatenáct respondentů dosáhlo vysokoškolského vzdělání. Vyšší odborné vzdělání, vyučení, střední škola bez maturity a základní vzdělání byli celkově uvedeny šestnácti respondenty.

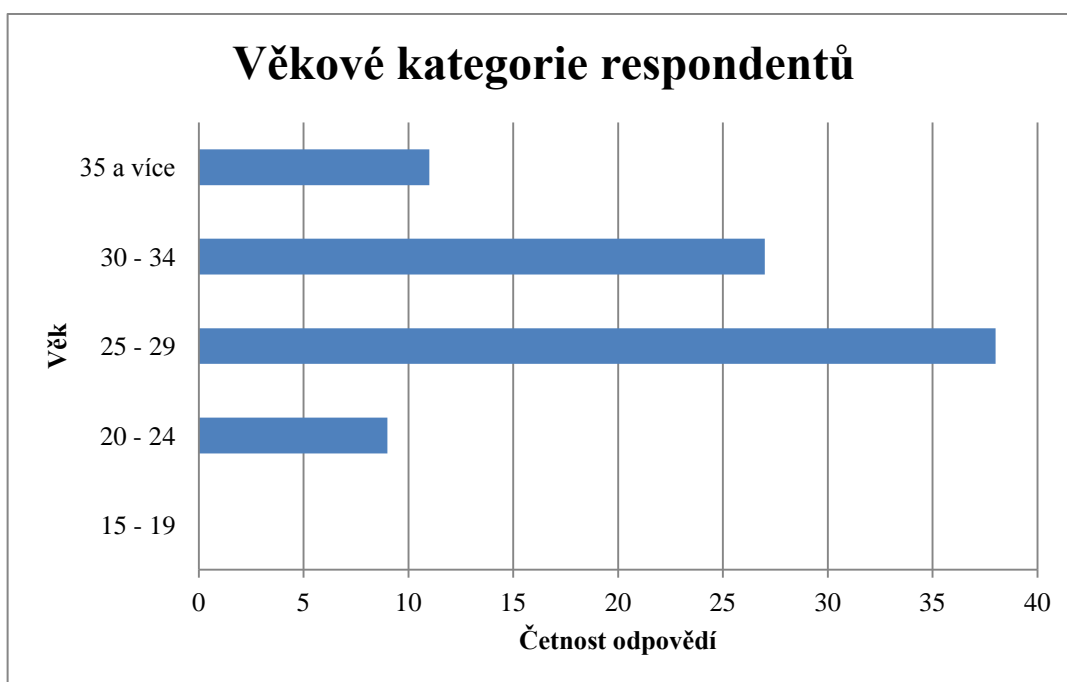


Obr. 3: Nejvyšší dosažené vzdělání

Tab. I: Směr vzdělání

Směr vzdělání	Absolutní četnost
Humanitní	65
Přírodovědné	15
Sociální	7

Podle Tab. I. je možno vidět, že nejvíce respondentů je zaměřeno humanitním směrem 65 a nejméně respondentů se zabývá směrem sociálním.

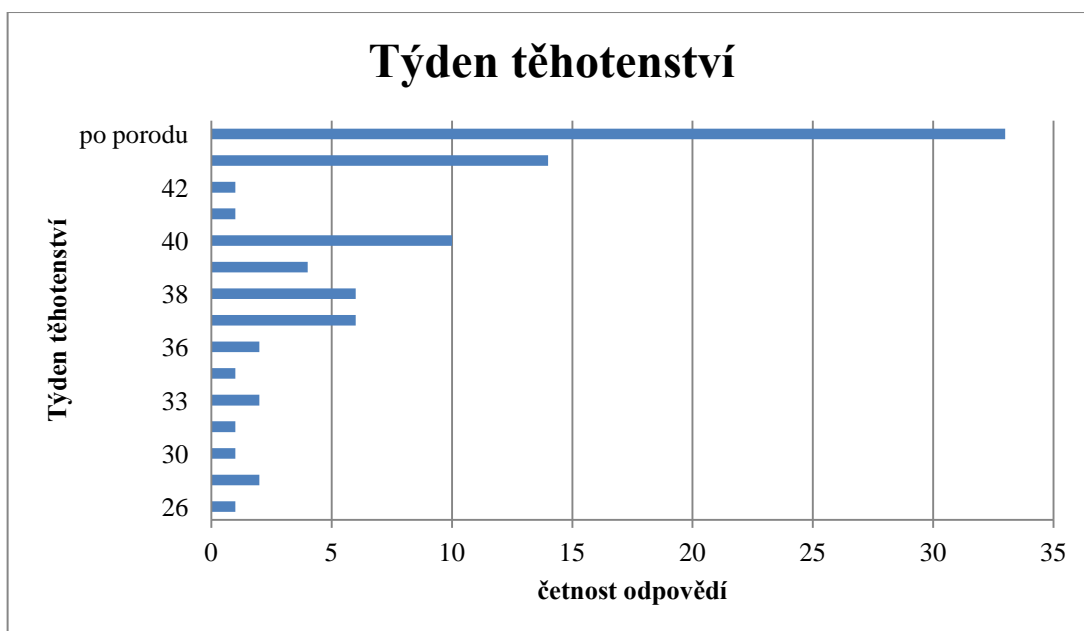


Obr. 4: Věkové kategorie respondentů

Věková kategorie respondentů je zobrazena na Obr. 4. Ten zobrazuje největší zastoupení 38 jedinců, kteří jsou ve věku od 25 do 29 let. Dvacet sedm respondentů je ve věku 30 – 34 let. Zbylé skupiny ani nedosahovaly četnosti 15 jedinců a nejmladší vymezená věková kategorie nebyla při dotazníkovém šetření zastoupena.

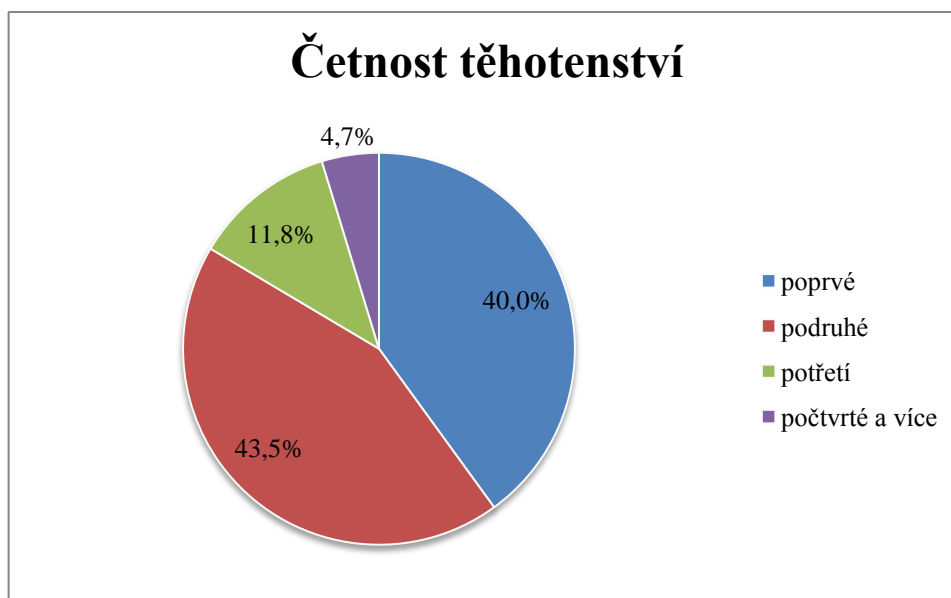
8.2 Stádium těhotenství

V dotazníkovém šetření nejvíce odpovídalo žen po porodu, více než 30 respondentů, čtrnáct žen neodpovědělo vůbec na otázku. Během 37. – 40. týdne těhotenství odpovědělo 28 respondentů, což je vidět znázorněné v Obr. 5. V ostatních týdnech těhotenství byla četnost odpovědí poměrně malá.



Obr. 5: Týden těhotenství

8.3 Četnost těhotenství



Obr. 6: Četnost těhotenství (v procentech)

Během šetření odpovídalo 43,5 procent žen, které rodily podruhé, o skoro 4 procenta méně odpovídaly ženy, které byly těhotné poprvé. Žen, které rodily více než podruhé, bylo mnohem méně. Třetí těhotenství bylo u 10 respondentů a 4,7 procenta žen bylo těhotných počtvrté a více.

8.4 Plánovanost těhotenství

Tab. II: Plánovanost těhotenství

Plánované těhotenství	Absolutní četnost ¹	Relativní četnost ² (v %)
Ano	69	81,2
Ne	14	16,5
Neodpovědělo	2	2,4

Plánovanost těhotenství ve výzkumném šetření byla z 81, 2 procent, avšak 14 z 85 respondentů těhotenství neplánovalo a 2 respondenti na otázku neodpověděli.

8.5 Typ těhotenství

Tab. III: Typ těhotenství

Typ těhotenství	Absolutní četnost	Relativní četnost (v %)
Přirozené	80	94,1
Umělé	3	3,5
Nechci odpovídat	2	2,4

Na základě výzkumu bylo zjištěno, že pouze tři ženy podstoupily umělé oplodnění, tyto dámy byly ve věku 25 let a více. Podle Tab. III je možno říci, že 94, 1 procent žen, které navštívily gynekologicko-porodnické oddělení v Pelhřimově, počaly přirozenou cestou.

8.6 Výběr místa porodu

Tab. IV: Místo plánování porodu

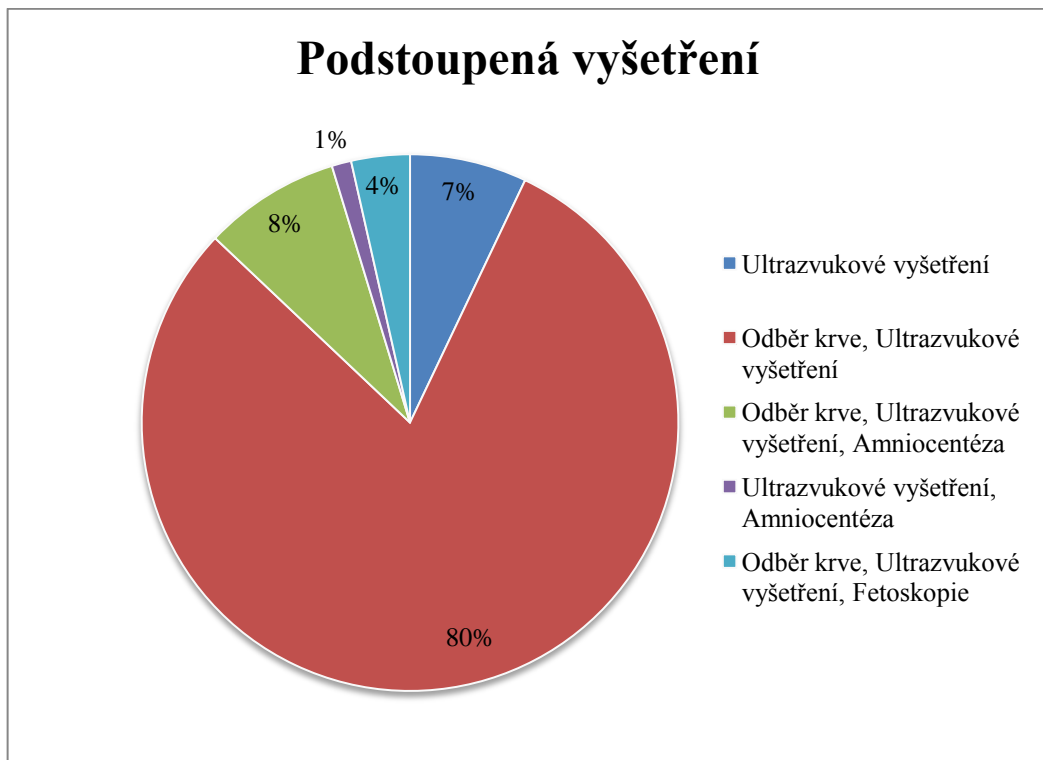
Místo plánování porodu	Absolutní četnost	Relativní četnost (v %)
V porodnici	84	99%
Doma s porodní asistentkou	0	0%
Ještě jsem o tom nepřemýšlela	1	1%

Kde rodit? Na základě dotazníku bylo na výběr ze tří možností, kde většina dotazovaných tedy 99 % odpovědělo, že budou rodit v nemocnici, pouze dva respondenti ještě o místě porodu nepřemýšleli a žádný respondent neuvedl porod doma s porodní asistentkou.

¹ Absolutní četnost = četnost respondentů

² Relativní četnost = četnost respondentů přepočítaná na procenta

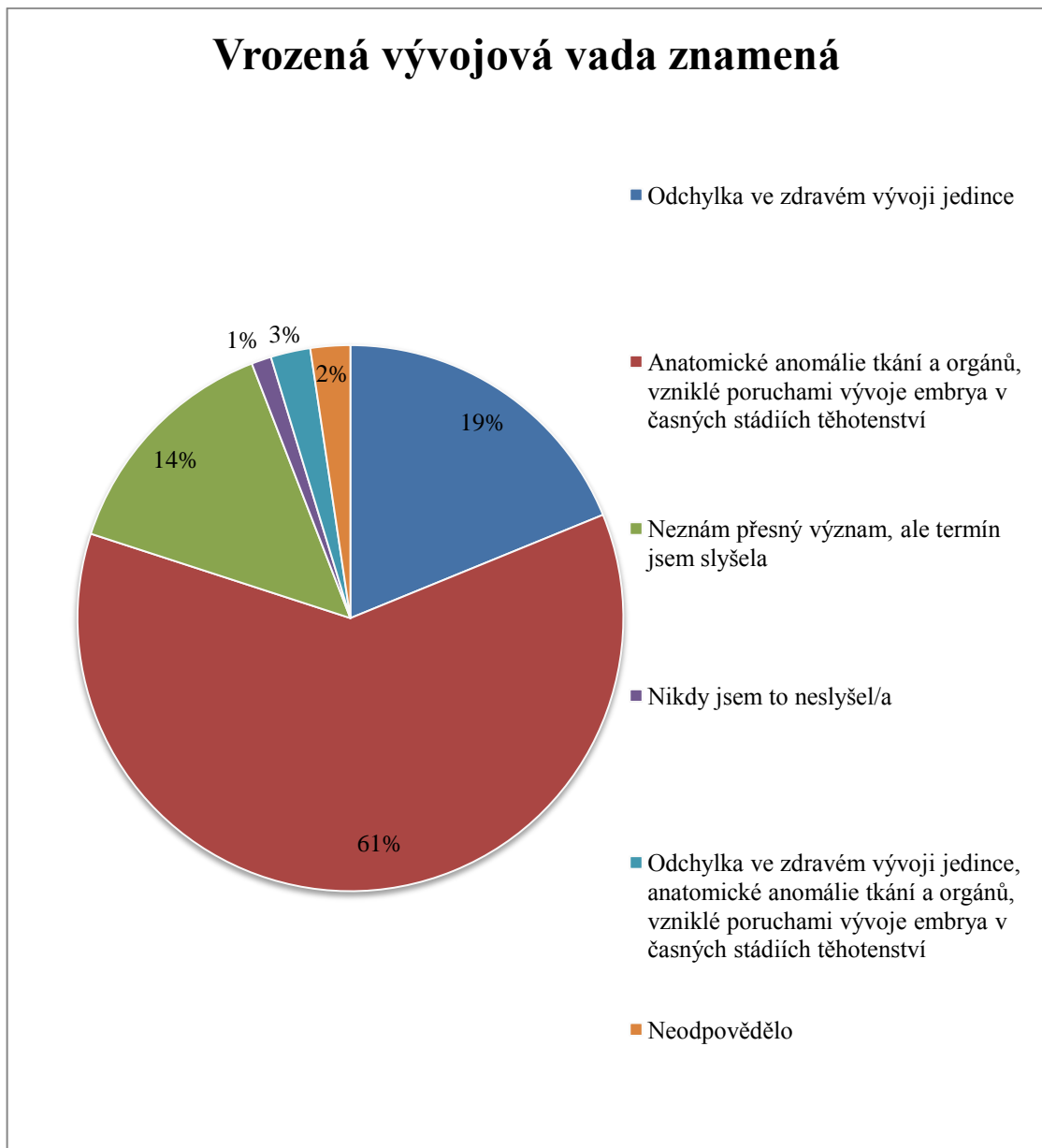
8.7 Zdravotní vyšetření během těhotenství



Obr. 7: Podstoupená vyšetření (v procentech)

Na základě výzkumného šetření největší počet respondentů, 80 % (68 jedinců) podstoupilo vyšetření odběru krve a ultrazvukové vyšetření, pouze 7 % dotazovaných podstoupilo pouze vyšetření ultrazvukové. Z 85 respondentů pouze tři maminky podstoupily vyšetření, které se nazývá fetoskopie a zároveň absolvovaly vyšetření ultrazvukové a odběr krve.

8.8 Význam vrozené vývojové vady



Obr. 8: Vrozená vývojová vada znamená (v procentech)

Podle výzkumného šetření bylo zjištěno, že 61 % těhotných žen správně ví, co vrozená vývojová vada je. Šestnáct žen odpovědělo, že vrozená vývojová vada znamená odchylku ve zdravém vývoji, a jak vidíme z Obr. 8, 14 procent žen někdy ve svém životě slyšelo o vrozených vývojových vadách, ale neznají přesný význam. Z celkového šetření pouze 1 % žen nikdy neslyšelo o VVV a 2 procenta dotazovaných neodpověděly na otázku vůbec.

8.9 Výčet vrožených vývojových vad

V dotazníku následovala otázka zaměřující se na znalost vrožených vývojových vad, kde dotazovaní měli vypsat veškeré vrožené vývojové vady, které znají. Do Obr. 9 je zanesena četnost jednotlivých odpovědí a vad, které opravdu považujeme za vrožené, avšak v dotaznících se objevovaly vady, které neřadíme do VVV. Mezi nesprávné odpovědi byla zařazena mozková obrna, jelikož vzniká poraněním normálně vyvinutého jedince během porodu (Moore a Persaud, 2002), astma, dyslexie a dysgrafie.

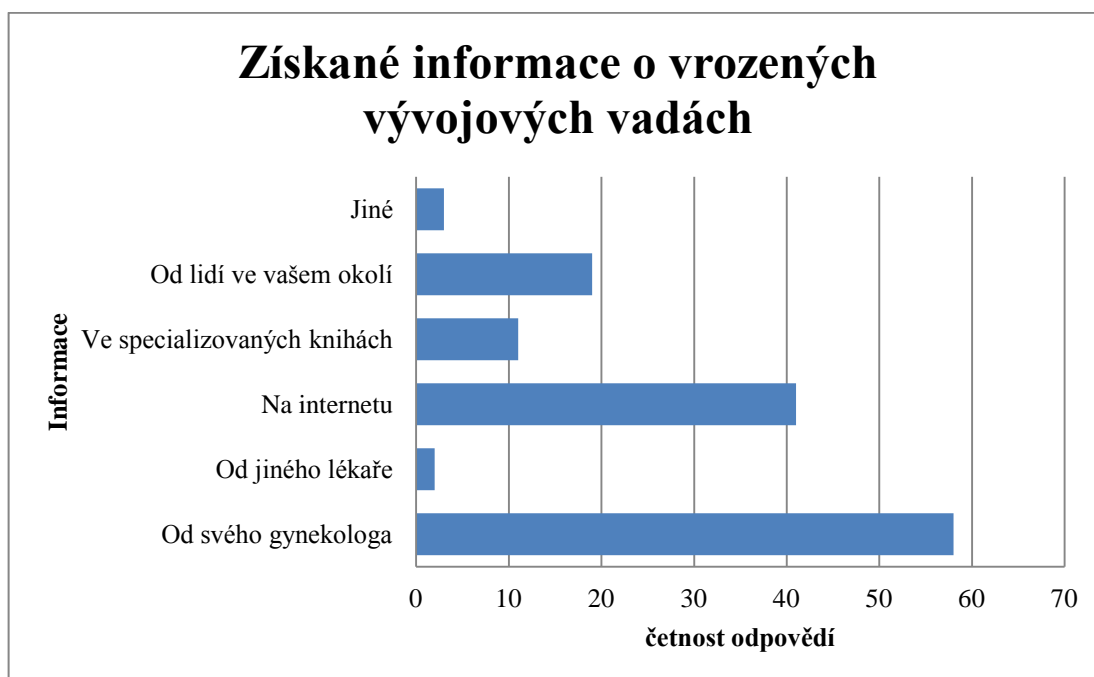


Obr. 9: Znalost vrožených vývojových vad

8.10 Četnost vrožených vývojových vad podle respondentů

Obrázek 9 znázorňuje, že nejznámější vroženou vývojovou vadou podle žen na Pelhřimovsku je Downův syndrom, kdy ho zmínilo 49 žen z 85, což je více než polovina. Mezi další vady patří rozštěp patra, který uvedlo 30 žen, na třetím místě jsou vrožené vývojové vady srdce, které byly zmíněny pouze o dvakrát více než rozštěp páteře, který nese hodnotu 19. Hydrocefalus a vrožené vady končetin byly zmíněny ve stejném počtu, a to s absolutní četností 7. Ostatní vrožené vývojové vady uvedené v obrázku dosáhly absolutních četností v rozmezí od čtyř až po jedno uvedení v dotazníku.

8.11 Zdroj zisku informací o vrozených vývojových vadách



Obr. 10: Získané informace o vrozených vývojových vadách

Podle Obr. 10 lze vidět, že rodičky nejvíce informací získávají od svého gynekologa, kdy tuto odpověď uvedlo 58 respondentů. Dalšími zdroji informací o vrozených vývojových vadách jsou pro respondenty internet, či jejich okolí, a knihy. Tři respondenti odpověděli, že své informace získali jinou formou, kde uvedli, že znalosti nabyli na vysoké škole během studia.

8.12 (Ne)spokojenost respondentů s gynekologem

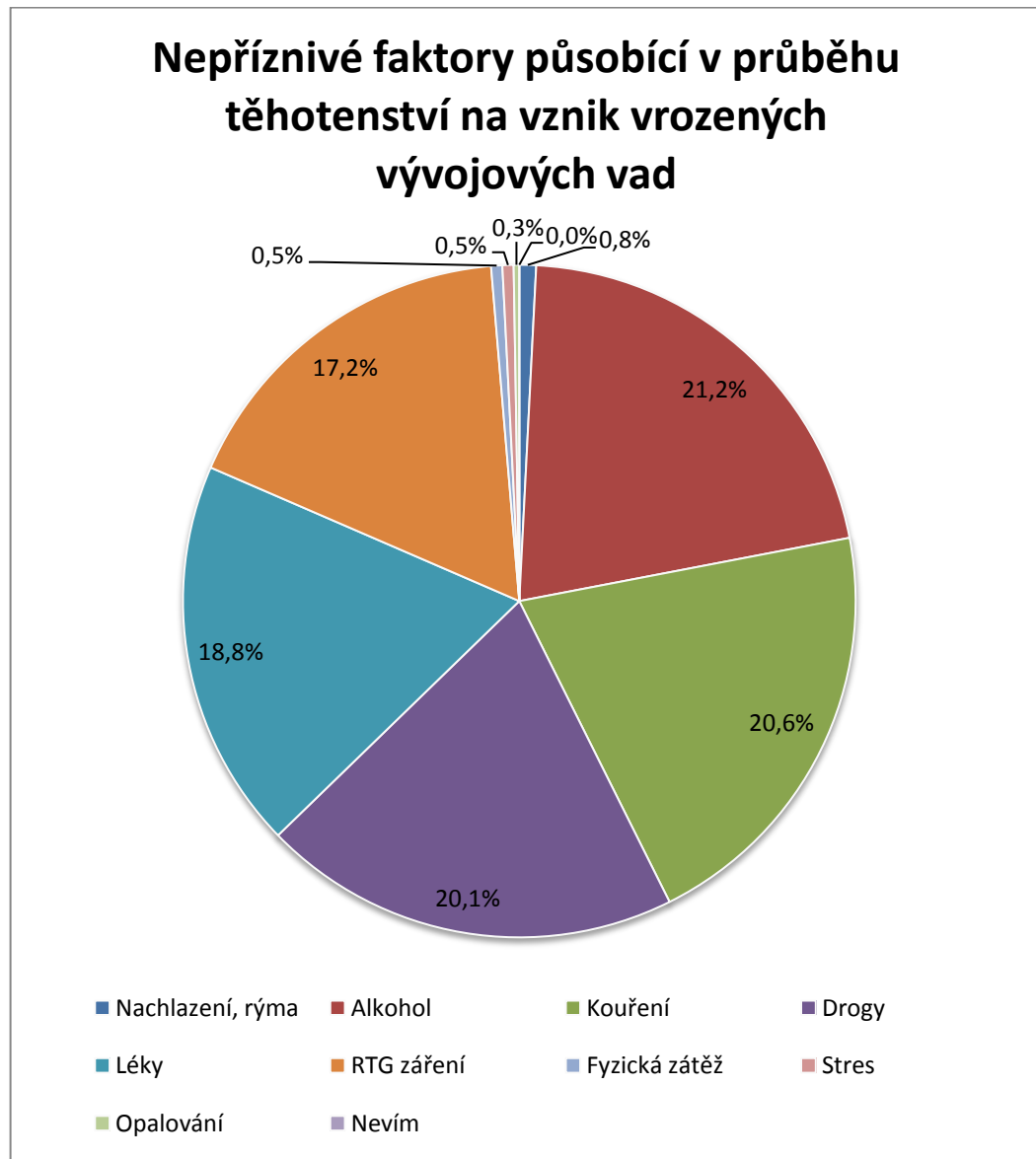
Tab. V: Získané informace od gynekologa

Množství informací od gynekologa	Absolutní četnost	Relativní četnost (v %)
Veškeré informace	28	32,9
Veškeré informace, ale vyhledávala navíc	31	36,5
Dostačující informace	16	18,8
Nedostačující informace, si musí sama vyhledávat	2	2,4
Nechci hodnotit	3	3,5
Neodpovědělo	5	5,9

Na základě Obr. 10 a Tab. V. jsou zobrazeny souvislosti na získávání informací od svého gynekologa a spokojeností respondentů. Informace získané od gynekologa,

se kterými jsou jedinci nadměru spokojeni, jsou zastoupeny 33 procenty. Nejvíce odpovědi měly informace, které byli dostačující, ale jedinci si museli dohledávat některé znalosti navíc, což odpovědělo 31 respondentů. Na základě Tab. IV lze vyvodit závěr, že většina maminek je spokojena se svým gynekologem a má velké množství informací o vzniku VVV.

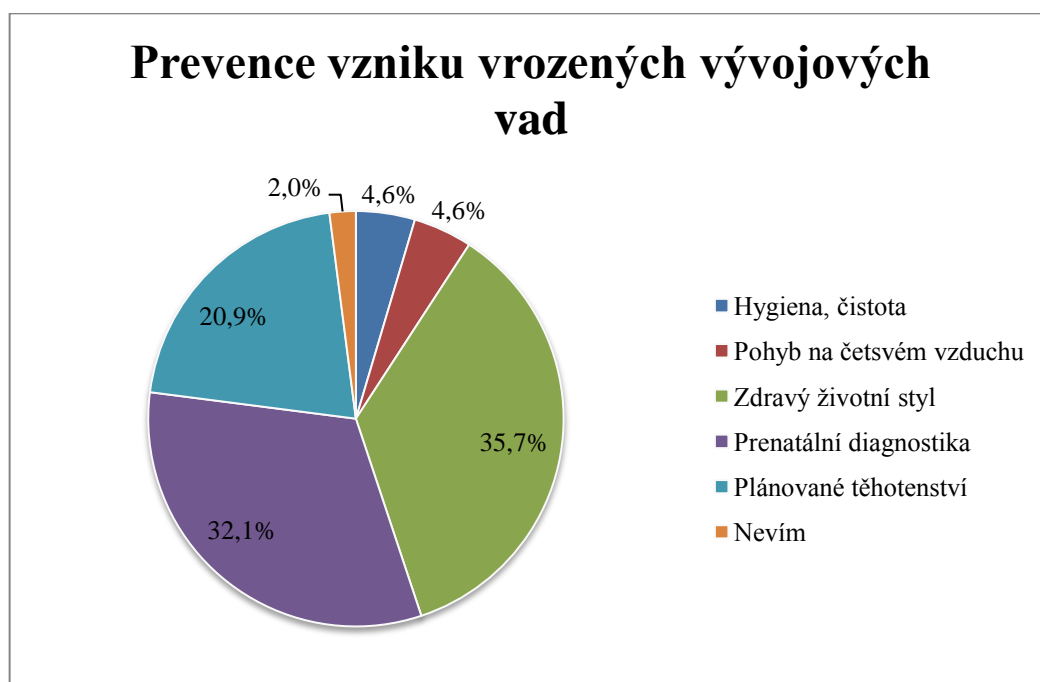
8.13 Nepříznivé faktory působící v těhotenství



Obr. 11: Nepříznivé faktory působící v průběhu těhotenství na vznik vrožených vývojových vad (v procentech)

Obrázek č. 11 znázorňuje, že složky alkohol, kouření, drogy, léky a RTG záření byli nejčastější odpovědi dotazovaných. Absolutní četnost těchto odpovědí se pohybovala v rozmezí od 64 do 79 odpovědí z 85 respondentů, což je nadpoloviční většina.

8.14 Prevence vzniku vrozených vývojových vad

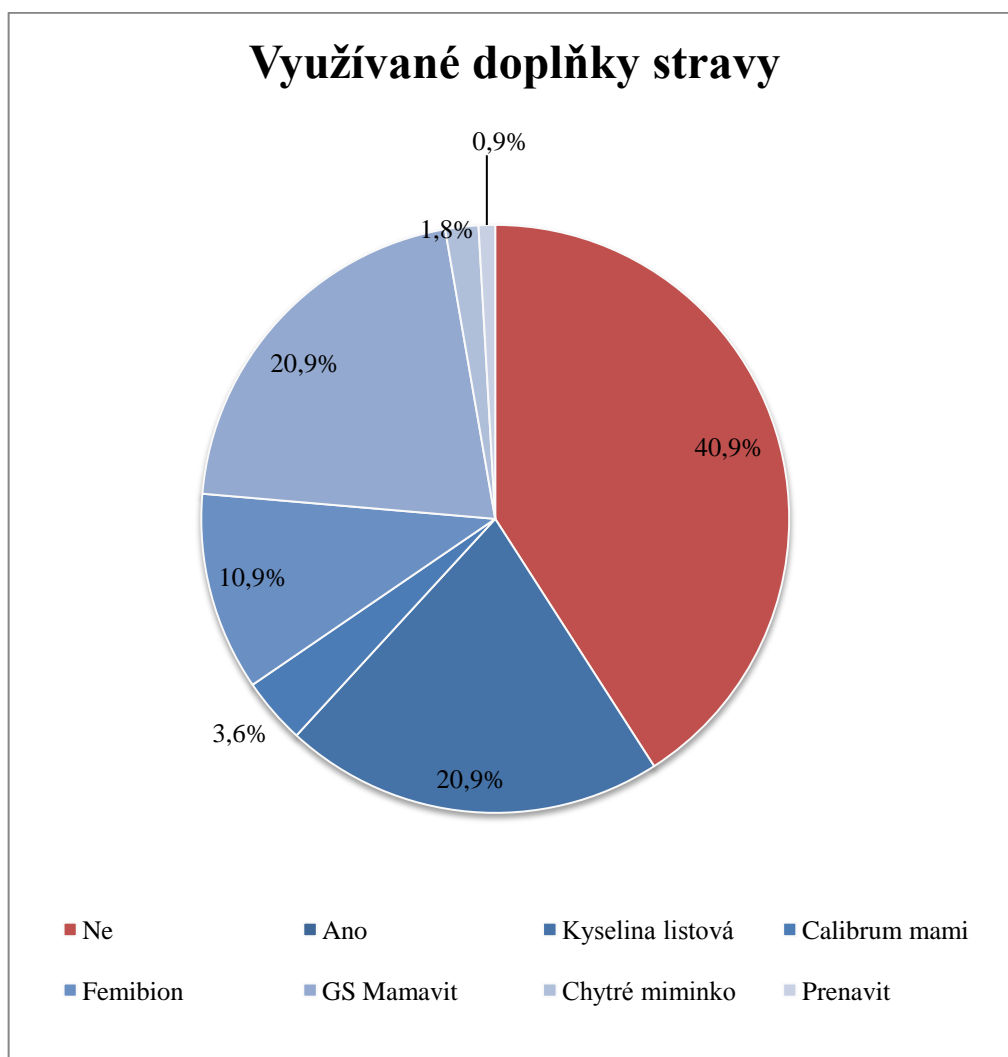


Obr. 12: Prevence vzniku vrozených vývojových vad (v procentech)

V otázce o prevenci vzniku vrozených vývojových vad byla nejvíce zastoupena odpověď zdravý životní styl, která činila více než 35 %, což je v absolutní četnosti 70 odpovědí. Prenatální diagnostiku a plánované těhotenství zodpovědělo více než 40 respondentů. Avšak nejmenší počet odpovědí zastupovala odpověď: nevím, kterou uvedli čtyři jedinci (2 %) z 85 dotazovaných.

Na základě otázek o prevenci a nepříznivých faktorech pro vznik vrozených vývojových vad je vyložen určený cíl, kterým bylo zjistit, jak jsou ženy informované o VVV. Jelikož u těchto otázek většina žen určila správné odpovědi, tak je možno říci, že velká část respondentů, je dobře informovaná o prevenci, vzniku a nepříznivých faktorech, které dávají vznik vrozeným vývojovým vadám.

8.15 Doplnky stravy



Obr. 13: Využívané doplňky stravy (v procentech)

Na základě otázky o doplňcích stravy bylo zjištěno, jaké doplňky stravy ženy v období těhotenství využívají. Z osmdesáti pěti dotazovaných necelých 41 % nevyužívá žádné doplňky stravy, zbytek skoro 59 % těhotných žen v průběhu těhotenství užívá doplňky stravy. Mezi nejčastěji uvedené doplňky patří kyselina listová a GS Mamavit, které mají stejnou četnost odpovědí 20,9 %. Dvanáct respondentů během gravidity využívalo doplněk zvaný Femibion, avšak v malém množství byly uvedeny i další doplňky stravy, jakož je Calibrum mami, Prenavit a Chytré miminko, kde jednotlivé procentuální zastoupení můžeme nalézt v Obr. XV.

Užívání kyseliny listové je doporučeno minimálně měsíc před otěhotněním a poté nadále užívání během prvních tří měsíců těhotenství. Doporučená denní dávka je 0,4 mg listové (Šípek A. jr., 2013).

8.16 Reakce na pozitivní výsledek testu

Tab. VI: Reakce na pozitivní výsledek testu na vrozené vývojové vady

Výsledek testu	Absolutní četnost	Relativní četnost (v %)
Ukončení těhotenství při malém poškození plodu	15	17,65
Ukončení těhotenství při velkém poškození plodu	8	9,41
Záleží na druhu vývojové vady	55	64,71
Neukončení těhotenství	4	4,71
Neodpovědělo	3	3,53

Ukončení těhotenství při poškození plodu? Tímto tématem bylo zjištěno, že 64,7 % respondentů by se rozhodovalo, zda těhotenství ukončí či ne podle druhu vrozené vývojové vady. Necelých 5 procent respondentů z 85 dotazovaných by těhotenství neukončilo vůbec, avšak patnáct jedinců (17,7 %) by ukončilo těhotenství již při malém poškození plodu.

8.17 Znalost VVV a osobní zkušenosti s postiženými jedinci

Tab. VII: (Ne)znalost jedinců s vrozenou vývojovou vadou

Znalost jedince s VVV	Absolutní četnost	Relativní četnost (v %)
Neznalost	66	77,6
Znalost		
Downův syndrom	12	14,1
Rozštěp patra	3	3,5
Rozštěp obličeje	1	1,2
Rozštěp rtu	1	1,2
VVV srdce	1	1,2
VVV kyčlí	1	1,2

Dotazníkové otázky tři a čtyři spolu úzce souvisí, proto jsou znázorněny v jedné Tab. VII, aby byla vidět souvislost. Respondentů, kteří neznají nikoho s vrozenou vývojovou vadou, je 77,6 procent.

Dotazovaní, kteří znají jedince s vrozenou vývojovou vadou, nejčastěji odpověděli vadu Downův syndrom, a to ve 12 případech, poté tři respondenti odpověděli, že znají jedince s rozštěpem patra. K dalším vadám, které respondenti uvedli, patřil rozštěp obličeje, rozštěp rtu, vrozené vývojové vady srdce a kyčlí.

Z dvanácti jedinců, kteří znají někoho s Downovým syndromem, má pouze pět jedinců osobní zkušenost a podrobněji popsali jejich vztahy k postiženým osobám. Respondent číslo 1: „ dcera mé známé, je milá, šikovná, ale pokud není po jejím, tak se rozčílí a úplně zasekne, má svůj svět. Maminka jí věnuje prakticky celý svůj čas i život“. „Bratranec, 14 let navštěvuje zvláštní školu, od mala měl problém s vývojem, cvičili Vojtovu metodu. Byl hodně pomalý, dnes se to zlepšilo a vše co se naučí, z toho má obrovskou radost. Má problémy s komunikací, ale to si nahrazuje hraním na herce. Je to naše zlatíčko“, uvedl další respondent. Maminka, která má vlastní zkušenost se svým synem, nám prozradila: „věděla jsem, že se mi narodí miminko s Downovým syndromem, ale nemohla jsem jít na potrat, prostě jsem to nedokázala, ale dnes jsem za to šťastná. Je to náročné, ale vše se dá zvládnout, manžel mi velice pomáhá. Syn je ve zvláštní škole, dokáže se o sebe „postarat“, nejhorší je asi ten psychický nátlak od lidí okolo, každý se na vás kouká, je prostě jiný než ostatní.“

Na základě dotazníku, který respondenti vyplnili, o znalosti jedince s Downovým syndromem je možno obecně říci, že většinou dochází k propojení s dalšími problémy, jakož jsou pohybové, sociální, ale i další zdravotní. Jedinci jsou víceméně závislí na pomoci rodiny, pečovateli nebo zdravotních zařízení, jako uvedl jeden respondent v dotazníku: „bratr kamarádky, 28 let, přes týden bydlí v ústavním zařízení Černovice a na víkendy jezdí domů“.

Respondenti, kteří znají jedince s rozštěpy patra a rtu, jsou dva a mají odlišné názory na věc. Respondent č. 4: „ naše společnost dává lidem s VVV znát, že nejsou stejní a někteří lidé je podceňují či řadí ke slabším jedincům, aniž si to uvědomují.“ Svou „známou“ popisuje, jako zdrženlivou, málo sebevědomou dívku, která ukončila základní vzdělání. Naopak respondent č. 5 popisuje paní, která je po plastice patra a rtu, její vzdělání je střední s maturitou a je společenská, aktivní a zábavná. Doslovný přepis respondenta na pohled: „můj názor je, že v dnešní moderní medicíně (plastice), dokážou naprosté zázraky a vrátí jedince s tímto handicapem zpět do společnosti bez jakýchkoliv známek postižení.“

Ostatní vady, které jsou uvedeny v tabulce číslo VII, respondenti nepopsali takovým způsobem, který by mohl přinést nějaké obecné závěry či zkušenosti, většinou to byli lidé, kteří znali jedince s vrozenou vývojovou vadou v neosobním vztahu, tím pádem neměli žádné zkušenosti s handicapem.

8.18 Doprovodné tabulky

Tab. VIII: Informovanost žen o vrozených vývojových vadách v závislosti na četnosti těhotenství

význam VVV	Četnost těhotenství			
	poprvé	podruhé	potřetí	počtvrté a více
Odchylna ve zdravém vývoji jedince	8	5	3	1
Anatomická anomálie tkání a orgánů, vzniklé poruchami vývoje	19	25	7	2
Slyšeli o pojmu, ale neznají přesný význam	4	6	1	1
Nikdy jsem to neslyšel/a	-	1	-	-

Tab. IX: Četnost vyšetření v závislosti na věku

Vyšetření	Věk				
	15 - 19	20 - 24	25 - 29	30 - 34	35 a více
Ultrazvukové vyšetření	-	-	6	-	-
Odběr krve, Ultrazvukové vyšetření	-	6	29	23	9
Odběr krve, Ultrazvukové vyšetření, Amniocentéza	-	-	3	4	1
Ultrazvukové vyšetření, Amniocentéza	-	-	-	-	1
Odběr krve, Ultrazvukové vyšetření, Fetoskopie	-	1	2	-	-

Tab. X: Četnost umělého oplodnění v závislosti na věku

věk	četnost umělého oplodnění
15 - 19	-
20 - 24	-
25 - 29	1
30 - 34	1
35 a více	1

9 Diskuze

Během výzkumu bylo v nemocnici Pelhřimov rozdáno 100 dotazníků, ale do bakalářské práce bylo použito 85 vrácených dotazníků. Z nich 84 bylo zodpovězeno ženami, a pouze jeden dotazník vyplnil muž, což je nejspíše způsobeno tím, že gynekologicko-porodnické oddělení navštěvují hlavně ženy.

V první řadě bych uvedla data týkající se počtu těhotenství. Na základě výzkumného šetření bylo 40 % maminek těhotných poprvé, podle Pustějovské (2014), prvorodiček bylo 56 %, z celkového počtu 70 respondentů. Na základě výzkumů od Pustějovské (2014), Trampotové (2012) a podle tabulky: Narození podle věku matky, pohlaví a pořadí narození z demografické ročenky České republiky (2013) musíme říci, že největší počet porodů je u prvorodiček. S další četností těhotenství počet jednotlivých porodů klesá, což si můžeme vysvětlit náročností z hlediska sociálního, ekonomického a také mnoha dalších příčin, příkladem může být nárůst pravděpodobnosti výskytu VVV s vyšším věkem matky.

Věk rodiček se zvyšuje, jak nám dokazuje i dotazníkové šetření, největší četnost porodů byla ve věkovém rozmezí od 25 – 29 let, na druhém místě byly rodičky od 30 do 34 let. Dnes je nejvíce prvorodiček v průměru ve věku 30 let (ČSÚ, 2013), avšak od 20. let minulého století průměrný věk prvorodiček byl okolo 23 let (ČSÚ, 2014), pozdější otěhotnění může být zapříčiněno studiem vysokých škol, prodloužení doby studia a ukončení studia v průměru v 25 letech, honbou za kariérou, nedostatkem finančních zdrojů, jelikož v minulém století byla finanční podpora ze strany státu.

Na Pelhřimovsku je nejvyšší četnost žen, které mají střední vzdělání s maturitou (49 respondentů), to je pravděpodobně způsobeno tím, že v Pelhřimově jsou čtyři střední školy, které mohou ženy navštěvovat a nemusí dojíždět na velké vzdálenosti do ostatních měst za vzděláním, kvůli vyššímu či vysokoškolskému studiu musí lidé z Pelhřimovska dojíždět do krajského města, či do ostatních měst v České republice.

Ženy, respektive dívky od svých 15 let, by měly navštěvovat gynekologa, avšak je poměrně těžké najít toho správného, aby nám ženám vyhovoval. Proto jsme se zaměřili na informovanost žen od svých gynekologů, kde jsme tento závěr poměrně očekávali. S největší četností bylo zodpovězeno, že pacientky mají veškeré informace,

ale vyhledávají si navíc, podle mého názoru to může být způsobeno ostychem pacientek, zeptat se na určitý problém, anebo neochotou lékařů.

Plánovanost těhotenství? Na základě dotazníkového šetření a výzkumného šetření podle Novotné (2011) můžeme říci, že okolo 75 % maminek své těhotenství plánuje a v „malém“ zbytku je těhotenství neplánované. Při dnešních mnohých problémech otěhotnět, je zde i možnost umělého oplodnění, proto jsme se zaměřili na jeho výskyt. Podle Pustějovské (2014) a provedeného dotazníkového šetření v nemocnici Pelhřimov jsme zjistili, že velice malé množství žen tuto variantu využívá.

V dnešní době se můžeme zabírat otázkou, kde rodičky plánují svůj porod. Na základě dotazníkového šetření vidíme, že většina žen svůj porod plánuje v porodnici. Dříve by se to zdálo zvláštní, ovšem v dnešní době jen málo žen vyhledává porod mimo nemocnici, a to pouze s porodní asistentkou. Tento způsob porodu může být velice nebezpečný při komplikacích, proto lékaři doporučují porod v nemocnicích, jelikož je zde vysoce odborné vybavení a může být poskytnuta maximální péče, kterou v domácích podmínkách nelze poskytnout (Marek, 2012).

Na základě dotazníkového šetření ohledně vyšetření, která ženy podstupují během těhotenství, je překvapující, že některé ženy (7 % dotazovaných) podstoupily pouze ultrazvukové vyšetření, což je velice nepravděpodobné, jelikož všem rodičkám je odebírána krev během těhotenství (Hájek, 2000). Tuto chybu si můžeme vysvětlit, neznalostí těhotných žen, jaká i „banální“ vyšetření podstupují, anebo nedbalostí lékařů, kteří dostatečně neinformují rodičky.

Výskyt vrozených vývojových vad se v současné době neustále zvyšuje (ÚZIS ČR, 2014), a stává se čím dál více aktuálním tématem během těhotenství, proto musíme říci, že i mnoho žen se o vrozené vývojové vady zajímá a dobře ví, co to vrozená vývojová vada je, jaké jsou možnosti prevence, a jaké nepříznivé faktory během těhotenství na plod působí, všechny tyto faktory nám může ukázat i náš výzkum. Dvě procenta dotazovaných žen neodpověděly na otázku číslo jedna při dotazníkovém šetření, to si můžeme vysvětlit buďto nepochopením otázky, či strachu ze své odpovědi, i když dotazník byl anonymní.

Znalost a osobní zkušenosti s vrozenými vývojovými vadami, o nichž nalzáme informace v médiích, na ulici, na internetu či v knihách bylo zkoumáno v dotazníkovém

šetření. Mezi nejčastěji zmiňované vady patří Downův syndrom, rozštěp patra a páteře, hydrocefalus, VVV srdce a mnoho dalších. Podle ÚZIS ČR (2014) se narodilo v roce 2013 s vrozenými vadami srdečními 2662 jedinců, s Downovým syndromem 49 jedinců a dále s rozštěpem patra 97 dětí. Proč tyto vady lidé znají nejvíce? Je to tím, že se rodí poměrně velké množství dětí s těmito vadami, a také díky propagaci ze strany médií a upozornění lékařů, či to má i jiné příčiny?

Co dělat, pokud vyjdou pozitivní výsledky na vrozené vývojové vady? Necelých 65 % respondentů v dotazníku odpovědělo, že by se rozhodovali podle druhu vrozené vývojové vady a 15 jedinců z 85 by ukončili těhotenství již při malém poškození plodu. Toto rozhodnutí je velice subjektivní a opravdu záleží na přístupu rodičů a jejich zdatnosti, jak psychické tak fyzické.

Většina žen informace o VVV získává od svého gynekologa a z internetu, jak už bychom to dnes čekali. Avšak velkým překvapením bylo, že lidé raději získávají své informace od lidí ze svého okolí, než ze specializovaných knih. Informace od „známých“ mohou být často zkreslené a někdy i špatně vyložené, čemuž by se v literatuře mělo zabránit. Můžeme si to vysvětlit nepřístupností odborných knih do rukou široké veřejnosti, nebo raději nevěděním o všech možných druzích vad a tím nestresováním se, jaké všechny vady novorozenec může mít?

Četnost vrozených vývojových vad čím dál více vstoupá a měli bychom se proto zamyslet proč: „Je to dnešním životním stylem společnosti?“ Můžeme si to vysvětlit dnešním uspěchaným životem, honbou za kariérou, protože ženy rodí své první dítě mnohem později, než tomu bylo v minulém století. Na základě tabulky: Narození podle věku matky, pohlaví a pořadí narození z ČSÚ (2013) vidíme, že matky ve věku 30 let měly největší četnosti prvorozených dětí. Během těhotenství je důležité se vyvarovat nepříznivým faktorům, které působí na plod během gravidity, podle respondentů z výzkumu má za největší nepříznivý vliv kouření, drogy, léky a rentgenové záření. Za prevenci vzniku vrozených vývojových vad respondenti uvádějí zdravý životní styl, prenatalní diagnostiku, plánované těhotenství a další. V obou případech musíme s výčtem souhlasit, ale pro každého jedince je vše velice individuální a každý má v sobě větší či menší predispozice k vzniku vrozených vývojových vad, kterým může v určité míře napomoci svým stylem života, avšak z genetického hlediska nemůžeme vznik VVV vůbec ovlivnit (Šípek, 2009).

Prevenci vzniku určitých vrozených vývojových vad můžeme předejít díky používáním doplňků stravy, mezi které řadíme různé vitamíny, kyselinu listovou a další. Kyselinu listovou během těhotenství užívalo 20,9 % z 85 respondentů, ve výzkumu Trampotové (2012) kyselinu listovou užívalo více jak 50 % žen z 50 respondentů. V dnešní době méně než polovina dotazovaných nebere žádné doplňky stravy, což může být způsobeno neinformovaností rodiček, nebo jsou si maminky vědomy, že mají pestrou a vyváženou stravu a nemusí využívat žádné doplňující přípravky. Podle Kotrbové (2009) v dnešní době lékaři doporučují během těhotenství dodržovat pestrou a vyváženou stravu, pokud některá z rodiček chce napomoci více k zdraví svého miminka, jsou doporučeny užívat doplňky stravy před otěhotněním, které je plánované a v prvním trimestru gravidity.

10 Závěr

Bakalářská práce je členěna do dvou částí, a to do části praktické a teoretické. V teoretické části jsou popsány jednotlivé vyšetřovací metody, ontogenetický vývoj jedince, prenatální diagnostika a stručný výčet vrozených vývojových vad.

Praktická část je zpracována na základě kvantitativního dotazníkového šetření, které bylo provedeno v pelhřimovské nemocnici na gynekologicko-porodnickém oddělení, v roce 2014. V dotazníku byly uvedeny faktografické otázky a otázky zaměřující se na znalost, prevenci a vznik vrozených vývojových vad, na průběh a vyšetřovací metody během těhotenství.

Na základě výzkumného šetření bylo zjištěno, že informovanost žen o vrozených vývojových vadách na Pelhřimovsku je nadprůměrná (61 % z 85 respondentů). Mezi tři nejznámější vrozené vývojové vady podle respondentů patří Downův syndrom, rozštěp patra a vrozené vývojové vady srdce. Respondenti velmi dobře vědí, jaké jsou nepříznivé faktory na vznik vrozených vývojových vad a jaká je prevence. Při prevenci je také možné užívat doplňky stravy, které využívá skoro 59 % těhotných žen, mezi nejčastěji užívané doplňky patří kyselina listová, GS Mamavit, Femibion.

Cílem bakalářské práce bylo zároveň potvrdit platnost stanovených hypotéz. Hypotéza 1: Četnost těhotenství zvyšuje informovanost žen o vrozených vývojových vadách, byla potvrzena, jelikož ženy, které rodily vícekrát, odpověděly na otázku, co to vrozená vývojová vada je, správně, to můžeme vidět zobrazené v Tab.VIII.

Hypotéza 2: Ženy mladšího věku budou méně podstupovat náročnější vyšetření, je zobrazena v Tab. IX, která se nám opět prokázala jako pravdivá, jelikož ženy staršího věku podstupují náročnější vyšetření než ultrazvukové s větší četností než mladší ženy.

Získávání informací z knih či internetu, takto byla stanovena hypotéza 3, která byla také potvrzena na základě obrázku 10, kde skoro o polovinu více respondentů uvedlo, že si své informace dohledává na internetu než v knihách.

Na základě tabulky X můžeme vyvodit jasný závěr, a to že poslední hypotéza je též pravdivá. Na Pelhřimovsku úspěšně podstoupily umělé oplodnění pouze ženy starší 25 let a jejich počet je velice nízký, jelikož z 85 respondentů pouze tři ženy podstoupily umělé oplodnění.

11 Seznam zkratek

AFP = alfa - 1fetoprotein

CRL = temeno - kostrční délka

CVS = Biopsie choria

hCG = volná podjednotka lidského choriogonadotropinu

marker = identifikační znak

VVV = Vrozená vývojová vada

12 Seznam literatury

- Calda, P. a kol., 2007: Ultrazvuková diagnostika v těhotenství. 1. vyd. Praha: Aprofema s.r.o., 268 s.
- Calda, P., 1999: Moderní gynekologie a porodnictví. Praha: Levret, 160 s.
- ČSÚ, Demografická ročenka České republiky, 2013: Narození podle věku matky, pohlaví a pořadí narození. [cit. 2015-03-13]. Dostupné z: [http://www.czso.cz/csu/2014edicniplan.nsf/t/780030F763/\\$File/13006714rd03.pdf](http://www.czso.cz/csu/2014edicniplan.nsf/t/780030F763/$File/13006714rd03.pdf)
- ČSÚ, Obyvatelstvo – roční časové řady, 2014: Úhrnná plodnost a průměrný věk matek, 1920 – 2013. [cit. 2015-03-23]. Dostupné z: http://www.czso.cz/csu/redakce.nsf/i/obyvatelstvo_hu
- Čutka, 2013: Centrum lékařské genetiky: Prenaskan. [online]. [cit. 2014-12-17]. Dostupné z: http://www.clg.cz/cz_prenascan2014.html
- Gavora P., 2008: Úvod do pedagogického výskumu. Bratislava: Univerzita Komenského Bratislava, 272 s.
- Hájek, Z., Kulovaný E. a Macek, M., 2000: Základy prenatální diagnostiky. 1. vyd. Praha: Grada, 423 s.
- Jelínek J., Zicháček V., 2007: Biologie pro gymnázia. 9. vyd. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, s.r.o., 575 s.
- Kotrbová, D., 2009: Doplnky stravy v graviditě. Praktické lékařství, 5, č. 1, str. 32-5.
- Machová J., 2010: Biologie člověka pro učitele. 1.vyd. Praha: Karolinum, 269s.
- Malý, Z., 2000: Průvodce ultrazvukem v těhotenství. 1. vyd. Brno: Masarykova Univerzita, 68 s.
- Marek, V., 2002: Nová doba porodní: život před životem; porod jako zázrak; první tři minuty a jak dál; přirozený porod jako cesta ke společnosti bez násilí. 1. Vyd. Praha: Emiment, 260 s.
- Moore, K. L., Persaud T.V.N., 2002: Zrození člověka: Embryologie s klinickým zaměřením. 1 české vyd. Praha: ISV nakladatelství, 564 s.

- Moore, K. L., Persaud T.V.N., 2002b: Zrození člověka: Embryologie s klinickým zaměřením. 1 české vyd. Praha: ISV nakladatelství, 108 s
- Novotná, E., 2011: Zodpovědné rodičovství. Bakalářská práce, školitel Mgr. Veronika Kašparová. Jihlava: Vysoká škola polytechnická Jihlava, Katedra zdravotnických studií, 88s.
- Novotný, D., 2011: Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 60 s.
- Pustějovská, A., 2014: Diagnostika vrozených vývojových vad v prvním trimestru těhotenství. Bakalářská práce, školitel Mgr. Dagmar Moravčíková. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta humanitních studií, 76s.
- Roztočil, A., 2008: Moderní porodnictví. 1. vyd. Praha: Grada, 405 s.
- Roztočil, A., 2008b: Moderní porodnictví. 1. vyd. Praha: Grada, 69 s.
- Sršeň, Š., Sršňová K., 1995: Základy klinické genetiky. 2.preprac. a rouš. Vyd. Martin: Vydavatelství Osveta, 259 s.
- Šípek, A. jr., Gregor V., Šípek A., Calda P., 2013: Primární prevence vrozených vad a úloha kyseliny listové. Actual Gyn, 5, str. 47-51
- Šípek, A., 2014a: Vrozené vývojové vady. [cit. 2014-11-20]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=historie>
- Šípek, A., 2014b: Vrozené vývojové vady. [cit. 2014-11-21]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny
- Šípek, A., Gregor V., Šípek A. jr., Horáček J., Klaschka J., Skibová J., Langhammer P., Petržílková L., Wiesnerová J.8. 2009: Vrozené vady v České republice v období 1994 – 2007. Česká gynekologie, 74, č. 1, str. 31-44.
- Štembera, Z., 2004: Historie české perinatologie. 1. vyd. Praha: Maxdorf, 403 s.
- Trampotová, D., 2012: Informovanost žen o screeningu vrozených vývojových vad v těhotenství. Bakalářská práce, školitel Mgr. Věra Erbenová. Pardubice: Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotních studií, 62s.

ÚZIS ČR, 2014: Zdravotnická ročenka České republiky 2013. [cit. 2015-03-16].
Dostupné z: <http://www.uzis.cz/publikace/zdravotnicka-rocenka-ceske-republiky-2013>

Vacek, Z., 2006: Embryologie: učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka. 1.vyd. Praha: Grada, 255 s.

13 Přílohy

Příloha 1: Dotazník o vrozených vývojových vadách plodu

DOTAZNÍK: INFORMOVANOST ŽEN O VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VADÁCH A JEJICH PREVENCI

Dobrý den, jmenuji se Marie Wackershauserová a jsem studentkou Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích, kde studuji pedagogický obor Přírodopis- Zeměpis. Tento dotazník je anonymní a slouží k mému výzkumu pro bakalářskou práci o Vrozených vývojových vadách, kde se zajímám o znalost vrozených vývojových vad a jejich prevenci. Předem Vám děkuji za spolupráci a pravdivé vyplnění dotazníku.

1. Pojem vrozená vývojová vada (VVV) podle Vás znamená?
 - a) Odchylka ve zdravém vývoji jedince
 - b) Jde o anatomické anomálie tkání a orgánů, vzniklé poruchami vývoje embrya v časných stádiích těhotenství
 - c) Neznám přesný význam ale tento termín jsem slyšela
 - d) Nikdy jsem to neslyšel/a

2. Jaké všechny vývojové vady znáte? (Vypište všechny, o kterých víte)
 - 1.
 - 2.
 - 3.
 - 4.
 - 5.
 - A další.....

3. Znáte někoho s vrozenou vývojovou vadou? (Pokud **ano**, napište o jakou vadu se jedná a zodpovězte otázku číslo 4.)
 - a) Ano
 - b) Ne

4. Pokud jste na otázku číslo 3 odpověděli ano, napište, zde prosím Vaše osobní zkušenosti s osobami, které mají vývojovou vadu. (Váš vztah k dané osobě, věk, vzdělání, jejich chování, váš pohled na věc, a další vaše poznatky)

5. Pokolikáté jste těhotná?

- a) Poprvé
- b) Podruhé
- c) Potřetí
- d) Počtvrté a více

6. V kolikátém týdnu těhotenství se nacházíte?

○

7. Je Vaše těhotenství plánované?

- a) Ano
- b) Ne

8. Jakého typu je Vaše těhotenství?

- a) Přirozené
- b) Umělé
- c) Nechci odpovídat

9. Kde plánujete Váš porod?

- a) V porodnici
- b) Doma s porodní asistentkou
- c) Ještě jsem o tom nepřemýšlela

10. Jaké vyšetření jste během těhotenství absolvovala? (možnost více odpovědí)

- a) Odběr krve na vrozené vývojové vady
- b) Ultrazvukové vyšetření plodu
- c) Amniocentéza (odběr plodové vody)
- d) Choriová biopsie (odběr vzorku klků z placenty)
- e) Fetoskopie (optické zjištění vývojových vad u plodu)

11. Jakým způsobem jste se informovala (dozvěděla) o vývojových vadách plodu?

- a) Od svého ošetřujícího gynekologa
- b) Od jiného lékaře
- c) Na internetu
- d) Ve specializovaných knihách
- e) Od lidí ve vašem okolí
- f) Jiné (prosím, doplňte).....

12. Jak byste, podle Vašeho názoru, ohodnotila množství a kvalitu informací od Vašeho gynekologa?

- i. Mám veškeré informace, které potřebuji
- ii. Mám veškeré informace, které potřebuji, ale vyhledávala jsem si navíc
- iii. Dostačující informace
- iv. Nedostačující informace, musím si informace vyhledávat sama
- v. Nechci hodnotit

13. Jaké nepříznivé faktory v průběhu těhotenství si myslíte, že mohou způsobit vznik vývojových vad? (možnost více odpovědí)

- a) Nachlazení, rýma
- b) Alkohol
- c) Kouření
- d) Drogy
- e) Léky
- f) RTG záření
- g) Fyzická zátěž
- h) Stres
- i) Opalování
- j) Nevím

14. Jaká je důležitá prevence, abyste snížili riziko vrozených vývojových vad? (možnost více odpovědí)

- a) Hygiena, čistota
- b) Pohyb na čerstvém vzduchu
- c) Zdravý životní styl
- d) Prenatální diagnostika
- e) Plánované těhotenství
- f) Nevím

15. Využívala jste nějaké doplňky stravy, abyste zamezila příčině vzniku vrozených vývojových vad? (Pokud ano, napište konkrétní doplněk stravy)

- i. Ano.....
- ii. Ne

16. Pokud by výsledky testu na vrozené vývojové vady plodu vyšly pozitivně, tak Vaší reakcí by bylo:

- a) Ukončení těhotenství při malém poškození plodu
- b) Ukončení těhotenství při velkém poškození plodu
- c) Záleží na druhu vývojové vady
- d) Neukončení těhotenství

17. Předložený dotazník vyplňuje:

- a) Otec dítěte
- b) Matka dítěte

18. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) Základní
- b) Vyučení
- c) Střední bez maturity
- d) Střední s maturitou
- e) Vyšší odborné
- f) Vysokoškolské

19. Jakého směru je Vaše vzdělání?

- a) Humanitní
- b) Přírodovědné
- c) Sociální

20. Kolik je Vám let?

- a. 15 – 19
- b. 20 – 24
- c. 25 – 29
- d. 30 – 34
- e. 35 a více