

JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH
ZDRAVOTNĚ SOCIÁLNÍ FAKULTA

**Představa nastávajících rodičů o screeningu vrozených
vývojových vad v 1. trimestru**
BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Vedoucí práce:
MUDr. Velemínský Miloš, Ph.D.

Autor:
Eva Havlišová

2012

Abstract

The View of Expectant Parents of Screening of Congenital Developmental Disorders of a Child in the First Trimester

The theoretical part of this bachelor thesis covers screening examination in pregnancy, screening of congenital developmental disorders in the first and second trimester and invasive methods for pre-natal diagnosis. Screening of congenital developmental disorders in the first trimester consists of use of biochemical markers and an ultrasound examination. Such a screening is called a combined test. The combined test is performed between the 11th and the 14th week of pregnancy. The screening in the first trimester is used to identify the risk of trisomy of chromosome 21 and trisomy of chromosome 18.

The first goal has been to find out what the parents' expectations from the screening of congenital developmental disorders of a child in the first trimester are. The other goal of the thesis has been to find out whether parents are afraid of the results of the screening of congenital developmental disorders of a child in the first trimester. The research was conducted using a qualitative research by means of non-standardized interviews. The research set consisted of four couples being at the beginning of the first trimester and that did not have the screening of congenital developmental disorders in the first trimester yet.

All responders have expected identification of a risk of congenital developmental disorders in the first trimester from the screening of congenital developmental disorders in the first trimester. All responders, both men and women, have found this screening very important; especially to make them sure the child is in good condition. The second research question has suggested that responders are afraid of the screening of congenital developmental disorders in the first trimester. One responder are not afraid of the results of the screening in the first trimester.

This bachelor thesis can be used as a study material for students of a midwifery study programme and midwives at hospitals.

Abstrakt

Představa nastávajících rodičů o screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru

Teoretická část této bakalářské práce je zaměřena na screeningová vyšetření v graviditě, screeningové vyšetření vrozených vývojových vad v 1. a 2. trimestru a invazivní metody prenatální diagnostiky. Screening vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru zahrnuje vyšetření biochemických markerů a ultrazvukové vyšetření. Tento screening se nazývá kombinovaný test. Kombinovaný test se provádí v rozmezí 11. – 14. týdne gravidity. Screening v 1. trimestru se užívá k zjištění rizika trizomie 21. chromozomu a trizomie 18. chromozomu.

Prvním cílem bylo zjistit očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru. Druhým cílem práce bylo zjistit, zda mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru. Výzkumné šetření bylo provedeno kvalitativním výzkumem formou nestandardizovaného rozhovoru. Výzkumným souborem byly čtyři páry na začátku 1. trimestru, které ještě neprošly screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru.

Všichni respondenti od screeningu vývojových vad plodu v 1. trimestru očekávají zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Pro všechny respondenty i respondentky je tento screening velmi důležitý, především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku. Z druhé výzkumné otázky jsem se dozvěděla, že respondenti mají ze screeningových vyšetření vrozených vývojových vad v 1. trimestru obavy. Jedna respondentka se výsledků screeningu v 1. trimestru neobává.

Tato bakalářská práce může posloužit jako studijní materiál pro studenty oboru porodní asistentka a porodní asistentky v nemocnicích.

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracoval(a) 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 15. 8. 2012

.....

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala MUDr. Miloši Velemínskému Ph.D. za vedení této bakalářské práce, za jeho rady a věnovaný čas.

OBSAH

Úvod.....	9
1. Současný stav	10
1.1 Screeningová vyšetření v perinatologii	10
1.1.1 Přehled screeningových vyšetření v graviditě	10
1.1.2 Harmonogram prenatalních vyšetření.....	12
1.1.3 Ultrazvuková vyšetření v prenatalní diagnostice.....	14
1.2 Screening vrozených vývojových vad plodu.....	15
1.2.1 Indikace k diagnostice vrozených vývojových vad	17
1.2.2 Etické problémy v prenatalní diagnostice.....	17
1.3 Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru	19
1.3.1 Kombinovaný test v 1. trimestru.....	19
1.3.2 Biochemické a ultrazvukové markery v kombinovaném testu.....	20
1.3.2.1 Protein PAPP-A	20
1.3.2.2 Lidský choriový gonadotropin.....	21
1.3.2.3 Nuchální translucence a Vyšetření nosní kůstky	22
1.3.3 Hodnocení kombinovaného testu.....	23
1.4 Screening vrozených vývojových vad ve 2. trimestru	24
1.4.1 Integrovaný test.....	24
1.4.2 Triple test	24
1.5 Další biochemické markery.....	26
1.6 Invazivní metody prenatalní diagnostiky	27
1.6.1 Amniocentéza	28
1.6.2 Biopsie choriových klků	30
1.6.3 Kordocentéza	31
1.6.4 Vizuální fetoskopie	32
1.7 Psychologické aspekty prenatalní diagnostiky	32
1.8 Komunikace v porodní asistenci.....	33
1.9 Edukace v porodní asistenci.....	34
2. Cíle a výzkumné otázky.....	36
2.1 Cíle práce	36
2.2 Výzkumná otázka 1	36
2.3 Výzkumná otázka 2	36

3. Metodika.....	37
3.1 Metodika práce	37
3.2 Charakteristika zkoumaného souboru	37
4. Výsledky.....	38
4.1 Interpretace rozhovorů s rodiči	38
4.2 Výsledky rozhovorů s rodiči zpracované do tabulek.....	44
5. Diskuze	49
6. Závěr.....	53
7. Seznam použitých zdrojů	55
8. Klíčová slova.....	58
9. Přílohy	59

Úvod

Screening vrozených vývojových vad je v současné době velmi důležitým vyšetřením v těhotenství. Slouží k časnému vyhledávání těhotných s rizikem vrozených vývojových vad u plodu, nežli dojde ke klinické manifestaci. Vyšetření musí být jednoduché, dostupné a levné. Prováděný test nesmí být bolestivý. V současné době se screening přesouvá do časného stádia gravidity.

V 1. trimestru screening vrozených vývojových vad plodu zahrnuje vyšetření dvou biochemických markerů a ultrazvukové vyšetření. Tento screening se nazývá kombinovaný test. Kombinovaný test se provádí v rozmezí 11. – 14. týdne gravidity.

U screeningu vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru se vyšetřují z mateřské krve tři biochemické markery. Tento test se nazývá triple test. Spojením výsledků kombinovaného testu v 1. trimestru a výsledků triple testu je prováděn takzvaný integrovaný test.

Prenatální diagnostika se provádí pomocí invazivních metod, jejich provádění však závisí na výsledku screeningu v 1. trimestru a poté především na výsledku screeningu ve 2. trimestru.

Téma své bakalářské práce jsem si vybrala proto, že mě tato problematika velmi zajímá a je aktuální. Jedním z důvodů je také to, že screeningem v 1. trimestru prochází čím dál více gravidních žen.

Hlavními cíli práce je zjistit očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru a zjistit, zda mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření v 1. trimestru.

1. Současný stav

1.1 Screeningová vyšetření v perinatologii

V současné době je porodnictví zaměřeno na sledování vývoje plodu a jeho celkového stavu. Screeningové vyšetření slouží k identifikaci rizikových skupin jedinců, kde je pravděpodobnost hledané abnormality nebo onemocnění významně vyšší než v běžné populaci. Výsledky screeningových vyšetření bývají laiky, ale někdy i lékaři, zaměňovány za výsledky diagnostických testů. Pozitivní výsledek screeningových testů neznamená přímo přítomnost choroby, ale pouze jedince řadí do rizikové skupiny. Českým synonymem pro screening je pojem vyhledávací test.

Aby byla screeningová vyšetření efektivní a dobře realizovatelná, měl by test splňovat několik kritérií - jednoduchost a snadnou proveditelnost, jednoznačnou interpretaci výsledků, vysokou senzitivitu a specifitu, maximální možnost pozitivní a negativní prediktivní hodnoty, ekonomickou nenáročnost, závažnost hledaného onemocnění a časně odhalení nemoci.

V některých oborech medicíny hraje screening také nezastupitelnou roli. Mezi tyto obory patří i perinatologie. (6, 11)

1.1.1 Přehled screeningových vyšetření v graviditě

Prenatální péče má v ekonomicky a zdravotnicky vyspělých zemích vyhledávací screeningový charakter. K dosažení tohoto cíle slouží řada preventivních opatření a screeningových testů. Screeningové metody v perinatologii může rozdělit na následující oblasti, ultrazvukový screening k dataci těhotenství, screening těhotenských abnormalit a malformací plodu, screening chromozomálních a genetických odchylek, screening fetálního krevního oběhu, screening onemocnění matky ohrožujících plod, screening příznaků předčasného porodu, peripartální a novorozenecký screening a psychologické aspekty screeningu.

Screening v těhotenství má, na rozdíl od obecných kritérií, i svá specifika. Velmi důležité je srozumitelné vysvětlení výsledku testu těhotné ženě. Screeningové vyšetření

by mělo být nebolestivé a bezpečné jak pro matku, tak pro plod. Přestože jsme často schopni včas objevit patologický stav, možnosti kauzální léčby bývají omezené.

V ambulancích prenatální péče podstupuje těhotná žena řadu vyšetření, z nichž velká část má preventivní vyhledávací charakter. Tato vyšetření, které se provádějí u každé těhotné, lze označit za primární (plošný, všeobecný) screening. Těhotné ženy, na základě pozitivitu testů nebo při konkrétním riziku, jsou podrobeny dalším testům. O těchto testech hovoříme jako o sekundárním (cíleným, specializovaným) screeningu.

Velká část screeningových vyšetření v graviditě je zaměřena na plod. Nejvíce testů je zaměřena na vyhledávání vrozených vývojových vad. V současné době neexistuje jeden screeningový test, který by byl schopen odhalit všechny druhy vrozených vad plodu. Proto jsou v praxi využívány různá vyšetření a ty se navzájem doplňují. Mezi tato vyšetření patří screening chromozomálních aberací, screening otevřených defektů neurální trubice a stěny břišní, ultrazvukový screening dalších malformací plodu, imunologický screening a screening dědičných onemocnění.

Vyšetření a testy sledující funkci fetoplacentární jednotky jsou zaměřeny na monitoraci stavu plodu. Při selhání této jednotky dochází k chronické tísní plodu, jeho důsledkem může být růstová retardace plodu, akutní hypoxie plodu nebo intrauterinní smrt plodu. Ke screeningu těchto komplikací slouží ultrazvuk, kardiokotograf a nebo kombinace těchto vyšetření.

Za rizikový faktor lze označit většinu anamnestických rizik, včetně demografických, sociálních a rodinných údajů z anamnézy. Nejvyšší hodnotu mají rizika plynoucí z porodnické anamnézy a z průběhu těhotenství. Mezi rizikové faktory patologického těhotenství jsou nejčastěji nízký či vysoký věk matky, parita, nízký socioekonomický status, malá prenatální péče, zaměstnání a fyzická aktivita v těhotenství, obezita, nízký či vysoký přírůstek v těhotenství, nízký vzrůst ženy, vícečetné těhotenství, těhotenství po asistované reprodukci, krátký časový úsek po předchozí graviditě. Za reálné riziko si může považovat kouření cigaret a jiných návykových látek či klinické příznaky v průběhu stávající gravidity. Za marker je považován pozitivní výsledek testů. (11)

1.1.2 Harmonogram prenatalních vyšetření

Důležitým předpokladem zodpovědné péče o gravidní ženu jsou pravidelné kontroly v prenatalních poradnách. Součástí prenatalní péče je snaha včas rozpoznat komplikovaný průběh gravidity.

V prenatalní péči rozdělujeme těhotné ženy do tří skupin. Za fyziologické těhotenství považujeme to, pokud těhotná nemá rizikové faktory v anamnéze a výsledky v průběhu gravidity jsou fyziologické. Pokud je anamnéza zatížena rizikovými faktory, označujeme těhotenství za rizikové. U rizikového těhotenství jsou výsledky všech vyšetření fyziologické, ale vyžadují jejich opakování. Při patologických, klinických či laboratorních výsledcích hovoříme o patologickém těhotenství. U patologického těhotenství můžou být, ale i nemusí rizikové faktory v anamnéze.

Každé pracoviště má své schéma prenatalní péče. Základní frekvenci a rozsah péče u žen s fyziologickým těhotenstvím stanovil výbor České gynekologicko-porodnické společnosti. Klinické a laboratorní vyšetření u prenatalní péče rozdělujeme na pravidelná, provádějící se při každé návštěvě gynekologa, a nepravidelná, které se provádějí v určitém týdnu gravidity.

Komplexní prenatalní vyšetření by mělo být provedeno nejpozději do 12. týdne gravidity. Jeho součástí je důkladné odebrání anamnézy, jak matky, tak otce dítěte, změření pánevních rozměrů, vyšetření prsů, vyšetření výšky a hmotnosti žen a vystavení těhotenské průkazky.

Pravidelné vyšetření v prenatalní poradně by mělo zahrnovat sběr anamnézy, zevní vyšetření, určení tělesné hmotnosti a krevního tlaku, také si všímáme otoků končetin. Provádíme chemické vyšetření moči zaměřené na přítomnost cukru a bílkovin v moči. Vaginálním vyšetřením zhodnotíme cervix skóre. Od 24. týdne se prokazuje srdeční akce plodu.

Nepravidelné vyšetření se provádí dle týdne gravidity. V 11. -13. týdnu se provádí odběr krve na krevní skupinu a Rh faktor, erytrocytálních protilátek, krevní obraz, sérologické vyšetření HIV a HBsAg, vyšetření protilátek proti syfilis, vyšetření glykémie na lačno a močový sediment. V tomto rozmezí se také provádí kombinovaný biochemický a ultrazvukový screening vrozených vývojových vad. V 16. týdnu se

provádí screening vrozených vývojových vad ve 2. trimestru, který se nazývá, triple test. V 18. – 22. týdnu se provádí ultrazvukové vyšetření v 2. trimestru. Screening poruch glukózové tolerance - Orálně glukozo-toleranční test se provádí v 24. – 28. týdnu. Provádí se kvůli včasnému zachytu gestačního diabetu. Nekompenzovaný gestační diabetes může poškodit plod diabetickou fetopatií. V 28. týdnu se provádí vyšetření krevního obrazu, sérologické vyšetření protilátek proti syfilis a screening antierytrocytárních protilátek u žen Rh negativních. Další ultrazvukové vyšetření se provádí v 30. – 32. týdnu. Odběr kultivace z pochvy se zaměřením na detekci streptokoku skupiny B (GBS) se provádí v rozmezí 36. - 38. týdne. Kardiotokografický záznam se provádí povinně od 38. do 40. týdne, v 36. a 37. týdnu je doporučený.

Doporučený harmonogram prohlídek, pokud jde o fyziologické těhotenství, je do 28. týdne 1 krát za 4 týdny. Do 36. týdne se prohlídky provádí každé 2 až 3 týdny. Od 37. týdne chodí těhotná žena na prohlídky každý týden. Neporodí-li žena do termínu porodu, chodí na kontrolní vyšetření nejméně dvakrát týdně. Postupně se provádějí určité kroky k ukončení gravidity. Těhotenství musí být ukončeno do 42. týdne gravidity.

Pokud se u těhotné objeví komplikace, těhotná chodí na prenatalní prohlídky častěji, než je zvyklostí. Harmonogram těchto prohlídek záleží na typu komplikací.

Součástí prenatalní péče je také psychoprofylaktická příprava nejen těhotné ženy, ale i partnera k porodu. Předporodní příprava se většinou provádí ve 3. trimestru gravidity. Tato příprava se provádí formou kurzů. Cílem těchto kurzů je snížit úzkost a strach z porodu, získat reálný postoj k porodu, odstranit obavy z rodičovské role, péče o novorozence. Další cíle těchto kurzů je seznámení s prostředím porodní sálu. Cílem profylaktické přípravy k porodu není odstranění porodních bolestí či komplikací, ale naučí se jak proti bolesti bojovat. Důležitý je nácvik správného způsobu dýchání, svalová relaxace a chování při porodu. Správná příprava rodičů má také za úkol navodit důvěru k porodníkům, personálu a k jejich péči.

Porodní asistentka v prenatalní poradně vydá těhotné těhotenský průkaz, který je důležitým nástrojem prenatalní péče, kdy doporučuje, kdy a která vyšetření se mají provést. V těhotenské průkazce má být písemně i graficky zaznamenány jak

fyziologické tak i patologické hodnoty a základní anamnestické údaje o těhotné i jejím těhotenství. Do průkazky jsou zaznamenány prohlídky u zubního a praktického lékaře. Pro lékaře je tento průkaz důležitým přehledem informací o stavu a průběhu těhotenství sledované ženy. Podoba dnešní průkazky je ve formě šestilistého oboustranného leporela. V průkazce jsou uvedeny doporučené postupy v péči o těhotnou s fyziologickým průběhem těhotenství a také je v ní prostor na záznamy patologií vzniklých v průběhu těhotenství a poznámek lékaře či porodní asistentky. Průkazku by těhotná žena měla nosit neustále u sebe. (5, 11, 18, 30, 32)

Před každým vyšetřením musí lékař či porodní asistentka poučit klientku o důvodu vyšetření, průběhu vyšetření, možných komplikacích a péči po něm. Všechna vyšetření musí být klientce srozumitelně vysvětlena. Porodní asistentka zkontroluje, zda klientka podepsala informovaný souhlas. Pokud není podepsaný, porodní asistentka zajistí jeho podepsání. Tento souhlas by měl být dostatečný a pro klientku srozumitelný. Klientce by neměly být zamlčeny žádné informace. Klientka by měla znát možné následky i dobře provedeného výkonu, jako je bolestivost a jiné. Informovaný souhlas měl obsahovat léčebný režim či možnost alternativní léčby. Při alternativním postupu je nutné zdůraznit jejich rizika a následky. Porodní asistentka musí klientce zodpovědět všechny otázky, které bude klientka mít. Pokud to bude třeba, zajistí asistentka konzultaci s gynekologem. (13, 14, 26)

1.1.3 Ultrazvuková vyšetření v prenatální diagnostice

Ultrazvuková diagnostika se stala od počátku používání nedílnou součástí vyšetření. Diagnostický význam tohoto vyšetření stoupá. V ultrazvukovém vyšetření lékař používá abdominální i vaginální sondu. Obraz je zpracováván v dvojrozměrném obrazu, existují také přístroje, které vytvářejí 3D obraz. Ultrazvuk může rozhodnout otázku o správném vývoji plodu. Společně s dalšími prenatálními vyšetřeními je podstatnou složkou komplexu diagnostických metod. Řada invazivních výkonů je prováděna pod ultrazvukovou kontrolou. Vyšetření ultrazvukem je šetrné, neinvazivní a bezbolestné.

V počátku gravidity, přibližně 8. týdnu, se provádí ultrazvuková datace gravidity, lokalizace těhotenství, popřípadě četnost. Určuje se také přesné stáří plodu a přítomnost akce srdeční u plodu.

Ultrazvukový screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru se provádí v 11. -14. týdnu gravidity. V tomto ultrazvukovém vyšetření se zjišťuje především nuchální translucence a přítomnost nosní kůstky. Měření nuchální translucence slouží k zjištění rizika vývoje plodu s Downovým syndromem. Při tomto ultrazvukovém vyšetření se také pomocí dopplerovských technik vyšetřují pulzace venózního ductu. Nálezy z ultrazvukového vyšetření mohou také detekovat vývojové vady, jako jsou rozsáhlé omfalokély, srostlice či větší skeletální defekty.

Screeningové vyšetření pomocí ultrazvuku ve 2. trimestru probíhá v rozmezí 18. - 22. týdne gravidity. Toto vyšetření se zaměřuje na vitalitu plodu, biometrii plodu, celkovou morfologii plodu, hodnocení nepřímých známek malformace plodu, přímé zjišťování vrozených vývojových vad, hodnocení lokalizace a změna struktury placenty. Ultrazvukový nález ve 2. trimestru jsou také defekty hlavičky, intracerebrální cysty, rozštěpy neurální trubice, srdeční vady, hypoplazie plic a plicní cysty, vady gastrointestinálního traktu, renální cysty, malformace končetin, absence uretry či močového měchýře, hydrotorax a další.

V 30. – 36. týdnu gravidity se provádí ultrazvukové vyšetření plodu ve 3. trimestru. Tento screening má za cíl kontrolu růstu plodu, polohu plodu, lokalizace placenty a množství plodové vody, biometrie a morfologie plodu, průtok cévami pupečníku. Při tomto screeningu je možná viditelnost některých vývojových vad s pozdním vznikem popřípadě později anatomicky rozlišitelné. Ve 3. trimestru se pomocí ultrazvuku vyšetřují defekty skeletu hlavičky, hydrocefalus, intrakorporální cysty či fetální tumory a jiné.(2, 12, 24, 26, 30, 32, 33)

1.2 Screening vrozených vývojových vad plodu

Světová zdravotnická organizace definuje prenatalní screening jako všechny prenatalní aktivity, které mají za cíl diagnostiku vrozených vývojových vad plodu.

Lékařský screening slouží k vyhledávání osob s významným rizikem choroby dříve,

nežli dojde k její klinické manifestaci. Screeningové vyšetření musí být dostupné, levné a jednoduché. Test musí být bez vedlejších negativních vlivů na matku či plod.

Provádění testu nesmí být bolestivé či spojené s nepříjemnými pocity. V praxi se využívají různé druhy testů, které se navzájem kombinují a doplňují. Neexistuje totiž žádný univerzální test, který by odhalil všechny druhy možného postižení. Pokud vyjdou výsledky screeningové vyšetření pozitivně, zahajuje se série náročných a specifických diagnostických vyšetření, které přítomnost vady vyloučí nebo potvrdí. O screeningu hovoříme pouze tehdy, pokud se týká celé populace či určité skupiny.

Při prenatálním screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. a 2. trimestru se používají biochemická a ultrazvuková vyšetření pro zpřesnění rizika vývojových vad plodu především pro defekty kožního krytí plodu, jako je defekty neurální trubice či rozštěpy břišní stěny. Dále jsou to chromozomální vady plodu, kam patří trizomie 18. a 21. chromosomu. Další mohou být vady metabolismu, srdeční vady či porodní komplikace ve 3. trimestru.

Screeningový program musí splňovat několik kritérií. Vyhledávaná choroba je jasně definována, prognózu pozitivně ovlivňuje časná diagnóza a preventivní režim. Screeningový test má nízkou falešnou pozitivitu a identifikuje významnou část postižených či ohrožených jedinců. Náklady na screening jsou nižší než léčení vyhledávané choroby v populaci. V dnešní době se prenatální screening přesouvá do ranějších stádií gravidity.

Screeningová vyšetření s pozitivním výsledkem, u kterých diagnostická vyšetření ani pozdější průběh nepotvrdí, se nazývá falešná pozitivita. Skutečná pozitivita vyjadřuje, kolik určitých diagnostických vyšetření je potřeba provést u screeningu pozitivních osob ke stanovení jedné diagnózy. Procentuální část všech skutečně postižených plodů, které byly rozpoznány pomocí screeningu, se nazývá senzitivita.

Pro provedení prenatálního screeningu vrozených vývojových vad jsou stanoveny určité podmínky, jako je souhlas těhotné, který by měl obsahovat zmínku o možnosti falešné positivity i negativity testu. Další podmínkou jsou odběr krve v přesně stanoveném týdnu gravidity, dostatečný počet vyšetření v imunoanalytické laboratoři, uznávaná metoda výpočtu rizika a screeningové strategie, externí a interní kontrola

kvality laboratoře a průběžné monitorování výsledků. Ultrazvuková vyšetření musí být prováděna v přesném stádiu plodu zkušeným lékařem a kvalitním ultrazvukovým přístrojem.

Část pozitivních výsledků screeningu je falešně pozitivní, což pozdější specifické diagnostické vyšetření dané onemocnění nepotvrdí. Skutečná pozitivita vyjadřuje, kolik specifických diagnostických vyšetření se musí provést u pozitivních osob ke stanovení jedné diagnózy. Senzitivita screeningu je procentuální část všech skutečně postižených, kteří byli odhaleni pomocí screeningu. (10, 11, 30, 34, 38)

1.2.1 Indikace k diagnostice vrozených vývojových vad

Indikace k prenatální diagnostice by měla být zvažována ve spolupráci gynekologa a klinického genetika. Na jedné straně je riziko potratu po invazivní metodě prenatální diagnostiky a na druhé straně je riziko narození poškozeného plodu. Na zvyšujícím se počtu postižených plodů se podílí mnoho faktorů. Nejčastější indikací je pozitivní screening. Věková indikace je brána v případě, kdy věk matky je nad 35 let, věk otce vyšší než 45-50 let a součet věku obou rodičů je nad 70 let. Dalšími indikacemi je přímý styk s mutageny a teratogeny, ultrazvukově zjištěné vrozené vývojové vady, choroby matky jako je diabetes mellitus či fenylketonurie, předchozí porod dítěte s prokázanou či suspektní chromozomální aberací nebo výskyt chromozomální aberace v rodině, předchozí gravidita skončila intrauterinní smrtí plodu či neonatálním úmrtím. Další indikací je monogenně vázané nemoci v rodině jako jsou cystická fibróza, metabolické vady, choroby vázané na pohlaví plodu a jiné. Podmínkou k prenatální diagnostice jsou také odběry krve v přesně (ultrazvukově) zjištěné délce gravidity. (31)

1.2.2 Etické problémy v prenatální diagnostice

Etické hledisko prenatální diagnostiky je stejně významné jako techniky, kterými se vyšetření a invazivní výkony provádějí. Skutečnost, že něco známe a umíme, nás neopravňuje k tomu, abychom vykonávali tuto práci bez položení otázky, zda naše profesionální úkony jsou a budou v souladu s etikou.

Prenatální genetická diagnostika má několik důležitých etických otázek. V mnohém jsou společné i dalším oborům. Důležitým etickým postupem je řádné informování a souhlas těhotné s výkonem, indikace k vyšetření, interpretace výsledků, zachování soukromí, lékařského tajemství a nemožnost zneužití zjištěných výsledků, dostupnost dalších vyšetření a následná léčba na nejvyšším stupni. Psychologický a sociální dopad výsledků screeningu a vyšetření může být horší, než se na první pohled může zdát.

V prenatální genetické diagnostice existuje velké množství medicínských, ale i specifických etických problémů. Diagnostika nás staví před otázky, ke kterým musíme zaujmout zásadní stanoviska. Ukončení gravidity z důvodu vrozené vývojové vady plodu je v současné době přijatelné prakticky ve všech západních evropských zemích. V případě stavů neslučitelných se životem nebo s trvalým poškozením plodu lze ukončit graviditu na základě přání těhotné. Nosným pilířem prenatální diagnostiky je klientčina svobodná volba. V některých zemích, kam se také řadí Česká republika, se k prenatálnímu vyšetření přistupuje v raných fázích gravidity. Při dědičných chorobách vázaných na pohlaví je indikováno umělé přerušení těhotenství. V lékařské etice se prenatální diagnostika prováděná za účelem výběru pohlaví považuje za nepřijatelnou. Ani invazivní prenatální vyšetření, které se provádí *lege artis*, nemusí vyloučit narození zdravého dítěte.

Cílem prenatální diagnostiky by měl být prospěch jak matky, tak plodu. Zásadní etickou otázkou je, jestli je plod součástí matčina těla a jestli tedy může žena rozhodovat o sobě i plodu, anebo zda je plod již pacient s vlastními právy. Otázkou také je, zda ženy postupující prenatální genetickou diagnostiku budou přijímat skutečnost, že vyšetření zcela nevylučuje i další možná postižení plodu. V tomto směru jde o problém teologický, filozofický a biologický a nedospělo se zatím k řešení a shodě. Jisté je, že metody prenatální diagnostiky, mají-li být etické, musí směřovat k prospěchu plodu i těhotné ženy.

Rada Evropy vydala základní doporučení, která se týkají prenatální diagnostiky. Některá z nich jsou ta, že prenatálnímu screeningu či diagnostice by měla předcházet a následovat genetická konzultace, musí být zaměřené na závažné riziko pro plod. Prenatální screening může vykonávat pouze kvalifikované pracoviště, které je

akreditováno státem. Klientka musí dát svobodný a informovaný souhlas. Tento souhlas se musí podepisovat i při rutinním vyšetření. Vhodné je, aby rozhodovali jak těhotná žena, tak i její partner. (10, 17, 30, 35)

1.3 Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru

1.3.1 Kombinovaný test v 1. trimestru

Kombinovaný test v 1. trimestru je nejspíš zatím nejefektivnějším samostatným screeningovým testem.

Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru se provádí pomocí kombinovaného testu. Tento screening se užívá k zjištění rizika trizomie 21. chromozomu a trizomie 18. chromozomu. Test se skládá z vyšetření biochemických markerů ze séra matky a ultrazvukového vyšetření plodu. Kombinovaný test v 1. trimestru je asi nejefektivnějším samostatným screeningovým systémem s očekávaným zachytem skoro 90% postižených plodů a při tom může mít 5% falešnou pozitivitu.

Podle nuchální translucence a některých látek v mateřské krvi dokáže lékař posoudit, jaké je riziko vrozených vývojových vad plodu. Biochemické markery se odebírají v 10. týdnu gravidity. Ultrazvukové vyšetření se provádí v rozmezí 11. - 14. týdne. Tato vyšetření budou popsány níže.

Tento screening plodu zachytí kolem 60 % patologií do 12. týdne. I za předpokladu, že výsledky budou negativní, je vhodné absolvovat triple test a ultrazvukové vyšetření mezi 18. - 22. týdnem těhotenství. I tento test se zaměřuje na screening vrozených vývojových vad. Pokud je výsledek testu pozitivní, neznamena to, že dítě má Downův syndrom. V tomto případě se doporučují provést další vyšetření jako je triple test ve 2. trimestru či amniocentéza, která může riziko syndromu potvrdit či vyvrátit.

Kombinovaný test je také schopen hodnotit rizika výskytu aneuploidií u dvojčetné gravidity. (1, 4, 11, 26)

1.3.2 Biochemické a ultrazvukové markery v kombinovaném testu

Nejlepší kombinací biochemických markerů pro screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru je protein PAPP-A a volná beta-podjednotky hCG v séru matky společně s hodnocením nuchální translucence a přítomnosti nosní kůstky. (9, 12)

Porodní asistentka připraví potřebné pomůcky k odběru biologického materiálu, včetně správných zkumavek a žádanek. Žádanky musí být řádně vyplněné. Důležitým úkolem asistentky je zajistit odběr krve v 10. až 12. týdnu gravidity. U odběrů biochemických markerů se můžeme setkat s těmito ošetrovatelskými diagnózami - riziko infekce (00004), cílem je, aby klientka neměla příznaky infekce. Intervence jsou edukuj klientku o příznacích infekce, dodržuj aseptický postup. Dále deficit informací (00126), kdy cílem je, aby klientka měla dostatek informací. Mezi intervence můžeme zařadit edukuj klientku o průběhu vyšetření, nechej klientce dostatek času na dotazy. (21, 29, 31)

1.3.2.1 Protein PAPP-A

Vyšetření placentárního proteinu je jednou z nejdůležitějších metod biochemického screeningu gravidit s rizikem vývoje plodu s chromozomálními aberacemi v 1. trimestru a v prvních týdnech 2. trimestru.

Hladina PAPP-A narůstá od 5. do 18. týdne gravidity. Snížení hladiny provází graviditu s postižením plodu s Downovým syndromem.

Tento protein patří k nejperspektivnějším markerům pro screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Snížená hladina PAPP-A v séru těhotných žen se nachází u postižených s Downovým syndromem. Systematické studie prokázaly, že kombinace rizikového faktoru věku a pozitivního screeningu PAPP-A může dosáhnout až 71% diagnostické úspěšnosti v prevenci Downova syndromu. Snížená hladina proteinu v 1. trimestru se objevuje také u gravidit s embryi postiženými trizomií 13. a 18. chromozomu, chromozomu X a triploidií. Po 15. týdnu je snížení hladin PAPP-A diagnosticky bezvýznamné. Vysoké ocenění využití PAPP-A v 1. trimestru potvrzuje výsledky mnoha prací. (9, 12, 31)

1.3.2.2 Lidský choriový gonadotropin

Lidský choriový gonadotropin(hCG) je glykoprotein, který se skládá z alfa a beta podjednotek. Patří mezi nejdéle známý glykoprotein. Tento protein je produkován trofoblastem. Alfa-podjednotka je kódována jedním genem a beta-podjednotka je kódována šesti geny. Degradční produkty hCG jsou diagnosticky důležité a to hlavně beta-podjednotky. Jako hlavní funkce hCG je udržovat syntézu progesteronu.

Koncentrace glykoproteinu se každé dva dny zdvojnásobuje. Vrcholu dosahuje v rozmezí 9. až 11. týdne. V tomto období je hodnota mezi 50 000-100 000 IU/ml.

Hladina hCG stoupá přibližně od 9. dne po ovulaci do 11. týdne a poté prudce klesá o 80% a na této hladině zůstává až do konce gravidity. V průběhu gravidity se pozvolna zvyšuje hladina alfa-podjednotek až do porodu. Hladina beta-podjednotek se zvyšuje do 10. týdne gravidity, poté do 22. týdne klesá. Do 32. týdne opět mírně roste a poté do konce gravidity pouze klesá. Narůstající proces degradace se podílí na poklesu hladin hCG ve 2. a 3. trimestru. Hladina hCG je důležitá nejenom při screeningovém vyšetření chromozomálně podmíněných vad, ale i jiných závažných poruch vývoje gravidity.

Snížení hladiny beta-podjednotky svědčí o riziku vývoje ektopické gravidity nebo potratu. Naopak zvýšené hladiny beta-podjednotky u netěhotných žen jsou přítomny u rizika karcinomu. Zvýšení i snížení beta-podjednotky nebo jejich degradační produkty signalizují vážné poruchy vývoje gravidity. Vyšetření alfa-podjednotky je využíváno k diagnostice poruch vývoje trofoblastu. U karcinomu nepocházejících z trofoblastu se také uplatňuje vyšetření beta-podjednotky nejenom alfa-podjednotky.

Dosud uvedené studie řadí vyšetření volné beta-podjednotky hCG k nejcennějším markerům screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru a časných fázích 2. trimestru do 14. týdne s vysokou diagnostickou efektivitou zachytu gravidity s trizomií 21. chromozomu. Spolehlivost testu v prevenci trizomií 21. chromozomu je dána zvýšením hladin v séru. Toto zvýšení je na 1,9 až 2,2 MoM. U trizomie 18. chromozomu jsou sérové hladiny naopak sníženy.

Významné změny hladin hCG a jeho degeneračních produktů můžeme zjišťovat nejenom v séru, ale i v moči gravidních žen. Vysoká hladina je specifická pro trisomii 21. chromozomu, výjimečně i nádorů trofoblastu. (9, 12)

1.3.2.3 Nuchální translucence a Vyšetření nosní kůstky

Ultrazvukové vyšetření nuchální translucence úspěšně slouží k hodnocení rizik chromozomálních abnormalit u plodu. Měření nuchální translucence znázorňuje objem lymfatické tekutiny, která se shromažďuje v zadní části krku plodu mezi kůží a pojivovou tkání, pokrývající krční páteř. Hlavička plodu se vyšetřuje v transverzální poloze, kdy se musí zobrazit hemisféry a okcipitální kost. Měřená část by měla obsahovat pouze hlavu plodu a horní část plodu. Počet měření by mělo být více po sobě a zaznamenává se největší hodnota.

Měření se provádí v rozmezí 11. -14. týdne gravidity. V této době se u plodu vyvíjí lymfatický systém. Přesné měření může trvat až 15 minut. U tohoto vyšetření je 10% riziko závažné abnormality, pokud se naměří více než 3 milimetry. U hodnoty 6 milimetrů se riziko zvyšuje na 90%. Přesnost měření nuchální translucence je závislá na zkušenosti lékaře, který provádí měření, a také na kvalitním ultrazvukovém přístroji. Výrazně větší šířka šíjového projasnění je u plodu postiženým Downovým syndromem. V tomto týdnu gravidity můžeme spolehlivě zjistit celou řadu závažných patologických jevů. Mezi ty patří absence vývoje kalvy, absence vývoje mozku, některé obličejové rozštěpové vady a srdeční vady, brániční kýlu, rozštěpové vady břišní stěny a poruchy vývoje močových cest. (4, 11, 17, 21, 28)

Ultrazvukové vyšetření nosní kůstky se provádí mezi 11. - 14. týdnem gravidity společně s nuchální translucencí. K zobrazení nosní kůstky je nutné větší zvětšení profilu plodu. Nepřítomnost nosní kůstky v tomto období může signalizovat postižení Downovým syndromem. (3, 4, 5)

Porodní asistentka by měla před ultrazvukovým vyšetřením edukovat pacientku o postupu vyšetření, o správné poloze a pokud bude potřebovat, pomůže zaujmout tuto polohu. Dále také asistuje lékaři u ultrazvukového vyšetření. Po vyšetření klientce umožní očistit břicho od ultrazvukového gelu. Při ultrazvukovém vyšetření se můžou objevit tyto ošetřovatelské diagnózy - strach (00148), kdy je cílem snížit u klientky strach, intervence jsou, informuj klientku o postupu amniocentézy, odpověz klientce na všechny dotazy, podporuj klientku v kladení otázek. Další ošetřovatelská diagnóza je

deficitní znalost (00126), cílem je, aby klientka měla dostatek informací. Intervence jsou, nechej dostatek času na dotazy, edukuj klientku o průběhu vyšetření. (21, 32)

1.3.3 Hodnocení kombinovaného testu

Kombinace rizikového faktoru věku, pozitivního výsledku PAPP-A a beta-hCG umožňují dosáhnout 62 - 82% úspěšnosti testu. Kombinací vyšetření markerů s ultrazvukovým vyšetřením nuchální translucence umožní zachytit až 90% gravidit s těžkými chromozomálně podmíněnými vadami.

Pro zpracování testu je bezpodmínečně nutné určité vybavení. Mezinárodní program předpokládá spolupráci proškolených a certifikovaných sonografistů s certifikovanou laboratoří.

Podle výsledné vypočtené míry rizika jsou těhotné ženy rozdělené do tří skupin.

První skupina je screening negativní, kdy je vypočtené riziko výskytu aneuploidií pro danou skupinu nízké. Riziko je menší než 1 : 1000. Těhotné v první skupině uklidníme, ale doporučíme, mimo pravidelné postupy prenatální poradny, podrobné ultrazvukové vyšetření kolem 20. týdne gravidity.

Druhá skupina je screening hraniční. Vypočtené riziko je důvodem k dalšímu UZ vyšetření. Riziko je menší než 1 : 100, ale větší nebo rovno 1 : 1000. Pro druhou skupinu je doporučeným postupem proměření dalších ultrazvukových markerů

Poslední skupinou je screening pozitivní. V tomto případě je míra vypočteného rizika vysoká. U této skupiny je důvod ke genetické konzultaci. Riziko je větší nebo rovno 1 : 100. Genetik probere s klientkou vhodnost provedení invazivní diagnostiky. V tomto stádiu gravidity přichází v úvahu biopsie choriových klků. Rozhodnutí o provedení či neprovedení biopsie je pouze věcí těhotné ženy.

Takto provedený kombinovaný test má v optimálním případě potenciál zachytit 90 % všech plodů s patologickým karyotypem za cenu pouze 2,5% falešné positivity. To je kvalitativně velmi výrazný posun oproti některým starším screeningovým systémům.

(1)

1.4 Screening vrožených vývojových vad ve 2. trimestru

1.4.1 Integrovaný test

Integrovaný test je prováděn spojením výsledků z hodnot plazmatického těhotenského proteinu A, volné beta podjednotky hCG v séru matky, ultrazvukové nuchální translucence plodu a výsledků biochemického testu ve 2. trimestru. Tento test se provádí přibližně v 16. a 18. týdnu gravidity.

Jedná se o nejdokonalejší screeningovou strategii. Integrovaný test má nejvyšší senzitivitu, což znamená, že s nejvyšší možnou pravděpodobností nemůžeme promeškat reálně přítomnou vadu plodu. Test má také nejnižší falešnou pozitivitu, což znamená, že u tohoto testu je velmi malé procento falešně pozitivních výsledků, které by zbytečně těhotné ženy stresovaly. Důležitým aspektem nízké falešné positivity je, že velmi malé procento žen se musí podrobovat diagnostickým invazivním výkonům.

Efektivita integrovaného testu je 95% detekce Downova syndromu při 5% falešné pozitivitě. Pokud je vyšetřena pouze Nuchální translucence a triple test je očekávaná detekce 82%. Hladiny hormonu jsou společně se stářím plodu, hmotností těhotné ženy a jejího věku důležité pro výpočet pravděpodobnosti výskytu Downova syndromu, Edwardsova syndromu a rozštěpových vad páteře. Těhotná žena s pozitivním výsledkem je odeslána na podrobné genetické vyšetření. Integrovaný test vychází z předpokladu, že markery zjištěné v 1. trimestru jsou nezávislé na markerech zjištěných ve 2. trimestru. (4)

1.4.2 Triple test

Od roku 1988 se využívá metody výpočtu rizika chromozomálních vad z hodnot tří biochemických markerů.

Vyšetření tří biochemických látek ve 2. trimestru těhotenství se nazývá, triple test. Při tomto screeningu se stanovuje pouze riziko vrožených vývojových vad a ne samotné onemocnění. 16. – 18. týden gravidity je optimálním časovým rozmezím na odběry krevního vzorku pro toto vyšetření.

Tento screening vrozených vývojových vad pomocí biochemických markerů ve 2. trimestru je zaměřen na rizika defektů kožního krytu plodu, chromozomálních aberací plodu a porodnické komplikace ve 3. trimestru. Vyšetření spočívá ve stanovení hladiny hormonů. Tyto hormony jsou alfafetoprotein (AFP), choriový gonadotropin (hCG), nekonjugovaný estriol (uE3). Triple test byl v minulosti jednoduchou a efektivní formou screeningu vrozených vývojových vad. V současné době zůstává, triple test jednoduchým řešením screeningu Downova syndromu pro ženy, které přicházejí k lékaři v pozdějším stádiu těhotenství.

Pomocí tohoto testu lze zachytit přibližně 70% postižených plodů. Ke konečnému stanovení těchto diagnóz jsou nutná další vyšetření, jako je amniocentéza a jiná genetická vyšetření. (4, 5, 11, 32)

Alfafetoprotein je glykoprotein. Syntéza tohoto proteinu je prokazatelná od 29. dne gravidity. Tato syntéza probíhá ve žlutkovém vaku a v gastrointestinálním traktu, a to především v játrech.

Hladina alfafetoproteinu v mateřském séru je charakterizována pozvolným vzestupem do 28. -32. týdne gravidity. Pak hladina prudce klesá až do porodu dítěte. Vývoj hladiny alfafetoproteinu v mateřském séru je ovlivněn zvyšující se propustností placenty pro tento protein v průběhu gravidity. Funkce proteinu není v těhotenství zcela objasněna, nejpravděpodobnější funkce je imunoregulační úloha, ochrana plodu před imunitní reakcí mateřského organismu.

Diagnostické využití proteinu v prenatalní diagnostice je založeno na zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry. Je tomu tak u poruch uzávěru nervové trubice. Snížení biosyntézy alfafetoproteinu v játrech plodu a porušení vaskularizaci placenty u těžkých chromozomálních vrozených vývojových vad. Vysoké hladiny proteinu jsou zjištěné u závažných rozštěpových vad plodu, ale také u hypotrofických plodů, u poruch placenty, při fetálním odumření, těžké Rh imunizaci a diabetes mellitu matky. Samostatné stanovení AFP je markerem, který může odhalit některé z vad spojených s defektem neurální trubice. (12, 31)

Nekonjugovaný estriol je markerem abnormálního vývoje plodu. Estriol odráží metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky a je jejím nejvýznamnějším produktem.

Snížená hladina estriolu provází graviditu s plodem postiženým Downovým syndromem. Příčinou snížení hladin estriolu je nezralost fetálních nadledvin a jater. Hladina v séru klesající na 0,73 MoM je charakteristická u vývoje plodu s Downovým syndromem. (12)

Hladina hCG stoupá přibližně od 9. dne po ovulaci do 11. týdne a poté prudce klesá o 80% a na této hladině zůstává až do konce gravidity. V průběhu gravidity se pozvolna zvyšuje hladina alfa-podjednotek až do porodu. Hladina beta-podjednotek se zvyšuje do 10. týdne gravidity, poté do 22. týdne klesá. Do 32. týdne se opět mírně zvyšuje a poté klesá do konce gravidity. Narůstající proces degradace se podílí na poklesu hladin hCG ve 2. a 3. trimestru. Hladina hCG je nejdůležitější nejenom při screeningovém vyšetření chromozomálně podmíněných vad, ale i jiných závažných poruch vývoje gravidity.

Významné změny hladin hCG a jeho degeneračních produktů můžeme zjišťovat nejenom v séru, ale i v moči gravidních žen. Zvýšená hladina prokazuje vývoj embrya s trizomií 21. chromozomu. Naopak snížená hladina je charakteristická u trizomie 18. chromozomu. (9, 12)

1.5 Další biochemické markery

Hladiny řady biochemických markerů v mateřském séru, které na sobě nejsou závislé, jsou změněny u plodů s chromozomálními aberacemi.

Inhibin je gonadální protein. Tento protein potlačuje syntézu a uvolňování folikulostimulačního hormonu v hypofýze. Předpokládá se také jeho vliv na embryogenezi. Tento protein je produkován v ovariu. Jsou známy dvě formy inhibic. Známe inhibin A a inhibin B. Do 11. týdne není známá úspěšnost screeningu. V 11. – 13. týdnu gravidity je hladina zvýšená u gravidity s Downovým syndromem. Hladina v séru se zvyšuje do 7. týdne, poté se snižuje. Nízké hladiny proteinu zůstávají do poloviny gravidity, poté dochází k postupnému zvyšování až do porodu. (11)

Protein SP1 je specifický těhotenský protein. Jeho hladiny v séru stoupají od 12. do 34. týdne gravidity. Chemicky je SP1 glykoprotein, který má dvě formy, SP1-alfa a SP1-beta. Pro graviditu je typický SP1-beta. Protein se také nachází v seminální dutině u mužů a v tekutině ovariálních folikulů u žen. Tento vývoj odráží růst aktivního

trofoblastu během gravidity. SP1 přechází také do plodové vody, kde je ale tato hladina několikrát nižší. Hladiny proteinu v plodové vodě a séru spolu vzájemně souvisí. V rané graviditě hladina rychle stoupá s hladinou hCG. Snížení proteinu na začátku gravidity signalizuje riziko potratu či vývoj embrya s trizomií 21. V pozdějším týdnu gravidity je snížení hladiny SP1 projevem intrauterinní růstové retardace plodu. Velké snížení hladiny také znamená větší riziko vývoje plodu s trizomií 18. chromozomu. Naopak zvýšení hladiny SP1 znamená riziko vývoje plodu s trizomií 21. chromozomu.(11, 12)

1.6 Invazivní metody prenatalní diagnostiky

V posledních letech se zvyšuje počet indikací k provádění invazivních metod. Indikace invazivních metod se řídí přísně individuálně, s ohledem na stáří těhotenství, při zvážení všech možných rizik pro matku a plod spojených s odběrem a zpracováním vzorku.

V celém světě je velká motivace k vyhledávání postupů, které nejsou invazivní a současně jsou žádanou informací o plodu v časných stádiích gravidity nebo ihned po vzniku vady. Invazivní metody musí splňovat podmínku co nejvyšší bezpečnosti pro matku i plod.

Invazivní prenatalní vyšetření se nejčastěji používá z důvodu pozitivního screeningu vrozených vývojových vad, věku matky a vyloučení konkrétních genetických onemocnění, která se v rodině vyskytují. Nečastější komplikace invazivních vyšetření jsou předčasný odtok plodové vody, potrat, infekce vedoucí k potratu a krvácení. Komplikace těchto výkonů se vyskytují u 0,5-1% případů. Indikace k invazivnímu screeningu by měla být individuální, musí se brát ohled na stáří plodu. Musí se také zvážit rizika pro matku i plod. Mezi invazivní metody prenatalní diagnostiky patří amniocentéza, biopsie choriových klků, kordocentéza a další.

Více než 50% patologických nálezů při invazivních metodách prenatalní diagnostiky tvoří trizomie 21. chromozomu. Dalších přibližně 15% patologických nálezů tvoří numerické aberace, jako je trizomie 13. a 18. chromozomu. V 25% jsou diagnostikovány aberace pohlavních orgánů, a to nejčastěji Klinefelterův a Turnerův syndrom. Ve zbylých asi 10% se jedná o méně obvyklé případy. (11, 32, 38)

U invazivního vyšetřovacího výkonu spočívá úloha porodní asistentky v přípravě sterilního stolku a v asistenci lékaři při výkonu. Důležité je také příprava klientky na výkon. Zajišťuje dohled na klientku po výkonu.

Na žádanky je důležité uvést informace jako je reprodukční anamnéza, chronické choroby matky a známky, které ohrožují těhotenství. Odebrané vzorky se musí řádně označit a zajistit transport do laboratoře. (14, 29, 32)

1.6.1 Amniocentéza

Gravidním ženám, u kterých je vyšší riziko chromozomálních aberací než riziko invazivního výkonu, je doporučeno stanovení karyotyp plodu, kdy ve 2. trimestru je to nejčastěji amniocentéza.

Amniocentéza je nejčastější invazivní metoda, která se používá k vyloučení chromozomálních a metabolických aberací. Toto vyšetření se provádí v rozmezí 16. – 21. týdnem gravidity. Mezi 11. – 14. týdnem gravidity se prováděla časná amniocentéza, vzhledem k vyššímu riziku bylo od této amniocentézy opuštěno. Indikací k amniocentéze je věk matky vyšší než 35 let a otce vyšší než 50 let, pozitivní triple test, ultrazvukem zjištěné odchylky u plodu, vrozené poruchy metabolismu a přecházející těhotenství s chromozomální aberací. Podezření na chromozomální aberace u plodu je asi ze 75% všech indikací.

Amniocentéza spočívá v transabdominální punkci amniální dutiny za kontinuální ultrazvukové kontroly. Odebírá se maximálně 20 mililitrů plodové vody, které neovlivní množství amniální tekutiny v tomto období gravidity. Množství odběru plodové vody také záleží na gestačním týdnu těhotenství. Odebrané množství se obnoví za několik hodin po výkonu. Pokud je žena Rh – negativní, musí se ženě aplikovat imunoglobulin anti Rh(D), jako prevenci Rh imunizace. V plodové vodě jsou obsaženy buňky, které můžeme vyšetřovat cytogeneticky, imunofluorescenčně a DNA analýzou. Plodovou vodu můžeme vyšetřovat také kultivačně. Biochemické vyšetření plodové vody určuje hladiny acetylcholinesterázy a alfa-fetoproteinu. Výkon je prováděn za sterilních podmínek, bez anestezie nebo sedace pacientky.

Komplikace amniocentézy rozdělujeme na komplikace z ohledu na matku a plod. Z pohledu matky mohou nastat komplikace, jako jsou bezprostřední komplikace, kam bychom mohli zařadit krvácení, bolesti břicha či částečné odtékání plodové vody do 4 týdnů po výkonu. Další možné komplikace jsou infekce, rh imunizace strach a úzkost matky, který je spíše z výsledku amniocentézy než z jeho výkonu. Z pohledu plodu může jít o riziko potratu.

Pokud je vícečetné těhotenství dyzigotické, punktuji se dvě dutiny z jednoho nebo dvou různých vpichů pod ultrazvukovou kontrolou. U monozygotních dvojčat se ve 2. trimestru provádí kordocentéza. Amniocentéza u vícečetného těhotenství zvyšuje riziko potratu 3,5 krát proti jednočetnému těhotenství. Proto musí být amniocentéza u vícečetného těhotenství prováděna pouze v přísně indikovaných případech. Výkon by měl být proveden zkušeným pracovníkem. (5, 11, 13, 30, 38)

Při invazivním vyšetřovacím výkonu je důležité, aby porodní asistentka připravila klientku na výkon a dohlédla na podepsání informovaného souhlasu s výkonem a možnými komplikacemi. Důležitá je zpětná vazba klientky, zda všemu rozumí, a je také potřeba nechat klientce dostatek času na dotazy. Porodní asistentka má za úkol přípravu sterilního stolku se všemi nástroji a pomůckami. Při provádění výkonu asistuje lékaři. Před vyšetřením není důležitá žádná příprava, klientka nedostává žádnou sedaci ani narkózu. Porodní asistentka kontroluje, zda se před výkonem klientka vymočila a je psychicky připravena. Je nutné při vyšetření zajistit intimitu klientky. Ošetrovatelská péče po výkonu je zaměřena na kontrolu stavu klientky. Klientka musí po výkonu dodržovat klid na lůžku a porodní asistentka měří krevní tlak po dobu dvou hodin. Kontroluje, zda klientka nemá bolesti či nekrvácí. Porodní asistentka také informuje klientku o důležitosti klidu na lůžku po dobu dvou dnů. Dále 1 až 2 týdny by se klientka měla vyhýbat zvýšené fyzické námaze. Porodní asistentka využívá v ošetrovatelské péči řadu ošetrovatelských diagnóz. U klientek, které čekají na amniocentézu, můžeme očekávat diagnózy jako strach (00148), kdy je cílem snížit strach, intervence jsou, informuj klientku o postupu amniocentézy, odpověz klientce na všechny dotazy, podporuj klientku v kladení otázek. Další ošetrovatelská diagnóza je deficitní znalost (00126), cílem je, aby klientka měla dostatek informací. Intervence jsou edukuj klientku

o průběhu vyšetření, nechej dostatek času na dotazy. U ošetrovateľské diagnózy akutní bolest je cílem odstranit bolest, klientku edukujeme o dodržení klidového režimu, hodnotíme škálu bolesti, informujeme lékaře o bolesti. (14, 15, 21, 29, 31, 32)

1.6.2 Biopsie choriových klků

Biopsie choriových klků je první invazivní metodou, která se uplatňuje v 1. trimestru gravidity. Odběr choriových klků se provádí v rozmezí mezi 9. až 12. týdne gravidity, kdy se jedná o časnou biopsii. Od 12. týdne se provádí pozdní biopsie.

U tohoto vyšetření se odebírá vzorek placentární tkáně. Při vyšetření vzorku tkáně se zavádí jehla pod kontrolou ultrazvuku k placentě, kdy se pod tlakem odebírá vzorek a posílá se do cytogenetické laboratoře k vyšetření karyotyp plodu. Tento invazivní výkon je relativně bezbolestný a rychlý. Biopsie choriových klků je možno provést transabdominální či transcervikální cestou. Nejčastější přístup je transabdominální, protože je bezpečnější a praktičtější než transcervikální. Transcervikální metoda biopsie se provádí bez znecitlivění. Naopak transabdominální biopsie se provádí v místním znecitlivění. Tato metoda je v prenatální diagnostice považována za spolehlivou.

Indikace k biopsii jsou stejné jako u amniocentézy, nejčastější indikací je věk matky. Výhodou této metody je včasnost, rychlost. Předběžné výsledky jsou k dispozici během 48 hodin a konečné do 7 dnů. Existují i kontraindikace, které jsou extrémní obezita, krvácení, předčasný porod, abortus imminens, myomy na přední stěně dělohy či plný močový měchýř.

Mezi komplikace biopsie choria patří krvácení, infekce, odtok vody plodové, elevace alfafetoproteinu, Rh imunizace či abort.

Úspěšná cytogenetická diagnóza z biopsie choria je v laboratořích získána v 99,7%. Jenom u 1,1% klientek je důležité podstoupit další diagnostické vyšetření. Po biopsii choria je důležité počítat se vzestupem alfa-fetoproteinu, který se zvyšuje až v 70% po provedení biopsie. (4, 5, 11, 30, 32, 38)

Před vyšetřením není důležitá žádná příprava, klientka nedostává žádnou sedaci ani narkózu. Je nutné při vyšetření zajistit intimitu klientky. Ošetrovateľská péče po výkonu je zaměřena na kontrolu stavu klientky. Pokud se objeví komplikace, klientka musí

dodržovat klidový režim a musejí být monitorovány životní funkce plodu. Při CVS můžeme pozorovat ošetrovatelské diagnózy jako je strach (00148), kdy je cílem snížit strach, intervence jsou, informuj klientku o postupu amniocentézy, odpověz klientce na všechny dotazy, podporuj klientku v kladení otázek. Dále bezmocnost (00125), cílem je odstranění pocitu bezmocnosti. Intervence jsou edukuj klientku o průběhu a důležitosti vyšetření, podporuj klientku při vyšetření, odpověz klientce na všechny otázky. (14, 15, 21, 29, 31, 32)

1.6.3 Kordocentéza

Kordocentéza je odběr fetální krve z pupečnickové cévy, při které se odebírají 2 mililitry krve. Vlastní odběr je proveden za sterilních podmínek pomocí transabdominální sondy za kontinuální ultrazvukové kontroly v místě placentárního úponu. Odebraný vzorek se posílá do cytogenetické laboratoře k vyšetření karyotyp plodu. Toto vyšetření se provádí ve 2. a 3. trimestru. Po 33. týdnu gravidity se v souvislosti s výkonem zvyšuje riziko bradykardie plodu. K punkci je nejbezpečnější místo úponu pupečníku na placentu nebo abdominálního úponu pupečníku. Výsledky jsou dostupné za 48. – 72. hodin. Krev získaná z kordocentézy je využita k vyšetření hematologickému a imunologickému. Riziko tohoto odběru je srovnatelné s amniocentézou. U kordocentézy je velmi vysoká spolehlivost.

Stanovení karyotyp z lymfocytů je ve většině genetických laboratoří považováno za rutinní metodu. Pokud se jedná o fetální původ krve, je diagnostická spolehlivost velmi vysoká. V tomto případě se kordocentéza používá jako kontrola nálezu při amniocentéze či biopsie choria.

Indikací kordocentézy je stanovení karyotypu, podezření na aneuploidii plodu, pozdní záchyt pozitivních biochemického screeningu, stanovení karyotypu u monozygotních dvojčat, infekčních agens, hematologických parametrů, trombocytární aloimunizace.

Komplikacemi kordocentézy mohou být dráždivá děloha až kontrakce, bradykardie plodu, placentární hematom či abrupce placenty, potrat, předčasný odtok plodu vodové. (11, 17, 30, 32)

Při kordocentéze se můžeme setkat s těmito ošetrovatelskými diagnózami jako je strach (00148), kdy je cílem snížit strach, intervence jsou, informuj klientku o postupu amniocentézy, odpověz klientce na všechny dotazy, podporuj klientku v kladení otázek. Dále riziko infekce (00004), cílem je, aby klientka neměla příznaky infekce. Intervence jsou edukuj klientku o příznacích infekce, dodržuj aseptický postup. (14, 15, 21, 29, 31, 32)

1.6.4 Vizuální fetoskopie

Fetoskopie se provádí v 16. – 17. týdnu gravidity. Do amniální dutiny se zavede endoskop. Toto vyšetření má za úkol zjistit zevní malformace plodu. Dnes je ale používána pouze ve výjimečných případech, když ultrazvuk není přesný u stanovení konečné diagnózy. Fetoskopie má ale také riziko těhotenských ztrát. (14, 38)

1.7 Psychologické aspekty prenatální diagnostiky

Čekací doba na výsledky screeningových vyšetření, jakým je amniocentéze a další, je dva týdny i déle. Tato doba přináší těhotné ženě množství negativních emocí jako strach, úzkost a nejistotu z výsledků vyšetření. Pokud vyjde screeningové vyšetření pozitivně a odhalí poškození plodu, vzniká jedna z nejsložitějších okamžiků v porodnictví. Problematika ukončení gravidity je dlouhá léta tématem diskuzí, jak z hlediska medicínského, právního, etického i náboženského.

Výsledky screeningových vyšetření jsou hotové v době, kdy těhotná žena vnímá plod jako dítě, cítí pohyby, má o dítěti konkrétní představu a má k němu emocionální vztah. Velkou psychickou zátěží pro ženu je ztráta chtěného dítěte, samotný potratový děj a vědomí, že se žena na všem aktivně podílí svým rozhodnutím.

Porodní asistentka je poměrně často rodiči dotazována, jak by se zachovala ona sama ve stejné situaci. Porodní asistentka však musí odpovědět tak, aby těhotnou ženu neovlivňoval její názor. Názor lékaře či porodní asistentky je pro rodiče velmi důležitý a může ovlivnit jejich rozhodnutí, odpovědnost za osud těhotenství mají rodiče. Porodní asistentka se v praxi může setkat s těhotnou ženou, která se rozhodne plod s vadou donosit i v případě, že dítě bude postižené či zemře krátce po porodu. V tomto případě

je nutné rozhodnutí rodičů respektovat a zajistit potřebnou pomoc a podporu. Pokud se rodiče rozhodnou ukončit graviditu, často přichází pocit viny, studu či vlastního selhání.

Žena je v současných podmínkách traumatizována tím, že musí potrácet na porodním sále či s jinými ženami na pokoji. Žena potřebuje intenzivní péči porodní asistentky, analgezii a citlivou psychologickou podporu. Klientka by měla být od porodní asistentky poučena o změnách, které přijdou a jsou podobné jako po porodu, například psychická labilita či laktace. Porodní asistentka by měla být ženě průvodce a oporou v tomto období. (28)

1.8 Komunikace v porodní asistenci

Komunikovat znamená poskytovat informace a zprávy. Důležité je vyměňovat si myšlenky a formulovat je tak, aby účastníci komunikace si navzájem rozuměli. Porodní asistentka i klientka mohou zároveň vysílat i přijímat informace. Informace mohou mít různou formu i charakter, jako verbální a neverbální forma komunikace či zaměřena na vztah. Komunikace je součástí péče zdravotníků o klienty. Pokud se pečujeme o gravidní ženu, je komunikace podstatným základem.

Komunikace ve zdravotnictví je v hodně ohledech specifická. Komunikace zpravidla podléhá sociální kontrole, kdy se řídí určitými pravidly, normami a podobně. Ve chvíli, kdy porodní asistentka vstupuje do interakce s klientkou, se ztrácí hranice, že „toto se neříká, toto se nesmí.“ Porodní asistentka v ošetrovatelském procesu vyzývá cizí klientku, aby odhalily intimní část svého těla, ptá se jich na citlivé záležitosti, dotýká se jejich těla či provádí bolestivé úkony. Důležité je, aby si porodní asistentka vytvořila s klientkou důvěrný vztah a ta měla v její přítomnosti pocit bezpečí. Vytvoření vztahu mezi porodní asistentkou a klientkou je nemožné bez efektivní komunikace.

Porodní asistentka musí umět s klientkou komunikovat, ale nejen s klientkou, ale i s rodinou a multidisciplinárním týmem. Bez dobré komunikace s klientkou není možná dobrá spolupráce. Po celou dobu komunikace je důležité udržovat oční kontakt, aby klientka věděla, že se jí porodní asistentka věnuje. K rozhovoru by se měla volit klidná místnost a porodní asistentka by měla mít dostatek času na rozhovor. Při rozhovoru si všímáme nejenom verbální komunikace, ale také neverbální. Za neverbální komunikaci

můžeme označit mimiku, proxemiku, haptiku, gesta, pohled a další. Jednou z nejdůležitějších komunikačních dovedností v práci porodní asistentky je naslouchání, kdy správným nasloucháním můžeme ovlivnit celý rozhovor. V komunikaci s klientkou je také důležitá podpora jejího projevu. Když klientka sděluje svůj problém, porodní asistentka ji naslouchá a v projevu klientku podporuje. V komunikaci je důležitá aktivita jak klientky, tak porodní asistentky. Podporu projevu může porodní asistentka docílit pomocí povzbuzování, empatie, ale i mlčení. (36, 37)

1.9 Edukace v porodní asistenci

V současné době je edukace a edukační proces v ošetrovatelství součástí kvalifikované péče. Edukace je definována jako proces, který soustavně ovlivňuje chování a jednání člověka s cílem navodit pozitivní změny ve vědomostech, dovednostech, postupech a návycích. Edukace také znamená výchovu a vzdělání člověka. Také pomáhá naplňovat preventivní cíle jak v primární, sekundární i terciální prevenci. Cílem edukace je vybavit klientku tak, aby uměla správně rozhodovat v situacích, které ovlivňují zdraví, pocit pohody, a aby si osvojovaly správné dovednosti, rozšiřovaly vědomosti a vytvářely životní hodnoty. Edukace je považována za jednu z funkcí ošetrovatelství.

Edukaci dělíme na základní, komplexní a redukční. V případě, že klientka nemá žádné informace o určité problematice, realizuje základní edukaci. Porodní asistentka v tomto případě předává klientce nové dovednosti a vědomosti. Komplexní edukace bývá realizována v edukačních kurzech. V této edukaci porodní asistentka nejenom vysvětluje, ale také zapojuje každou klientku do edukačních aktivit. Porodní asistentka také navazuje na předchozí vědomosti a dovednosti klientky a dále je prohlubuje. Porodní asistentka by měla mít teoretické a praktické znalosti a dovednosti, empatie a ochotu pomoci, verbální a nonverbální komunikační schopnosti.

Významnou roli v edukaci mají charakteristiky jejich účastníků. U edukantů se zaměřujeme na fyzické charakteristiky, jako je věk, pohlaví či zdravotní stav, kognitivní charakteristiky jako inteligence a schopnosti, afektivní charakteristiky jako postoj či potřeby. Dále sociální a sociokulturní charakteristika, kam patří rodinné prostředí a jiné. U edukátora jsou významné charakteristiky profesní, kam je možno zařadit zkušenosti,

odborné vědomosti a dovednosti, a osobní charakteristiky jako zdravotní stav a temperament.

Aby byla edukační činnost porodní asistentkou úspěšná, je důležité navázat kontakt s klientkou, její zájem a získání klientky pro spolupráci. Porodní asistentka edukační činností poskytuje informace, zkušenosti, poučení, materiály a texty, rady, návody a získání zručnosti.

Edukace v porodní asistenci zahrnuje předporodní přípravu, přípravu na rodičovství, oblast sexuálního a reprodukčního zdraví. Kompetence porodní asistentky jsou rozšířeny v rámci domácího prostředí, ambulantních zařízeních, nemocnic a klinik. (7, 16, 20, 22)

2. Cíle a výzkumné otázky

2.1 Cíle práce

- 1) Zjistit očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru.
- 2) Zjistí, zda mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru.

2.2 Výzkumná otázka 1

Jaké je očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

2.3 Výzkumná otázka 2

Mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

3. Metodika

3.1 Metodika práce

Ke zpracování výzkumné části byl použit kvalitativní výzkum. Výzkum byl prováděn formou nestandardizovaného rozhovoru. Rozhovor obsahoval 9 otázek. Výzkum byl použit k zjištění, jaké je očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru a zda mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření v 1. trimestru. Celé rozhovory byly písemně zaznamenány.

3.2 Charakteristika zkoumaného souboru

Výzkumným souborem byly čtyři páry na začátku 1. trimestru, které ještě neprošly screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Rozhovory byly uskutečněny v měsíci dubnu.

4. Výsledky

4.1 Interpretace rozhovorů s rodiči

Respondenti č. 1

Žena, 26 let, primigravida/primipara. V 10+0 týdnu gravidity. V rodině se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru si respondentka představuje vyšetření, která se provádějí na začátku těhotenství a slouží ke zjištění rizika vývojových vad plodu. Výhodu tohoto screeningu vidí v tom, že výsledky jsou brzy známy. Screening respondentka považuje za důležitý, především pro uklidnění a jistotu, že je vše v pořádku. Výsledků vyšetření se obává a zmiňuje se, že se bude obávat výsledků každého vyšetření nejenom v 1. trimestru. Informace o screeningu získala od soukromé gynekoložky při první návštěvě, kterou navštěvuje. Respondentka přesně neví, co se stane, když vyjdou výsledky pozitivně, doufá, že se potřebné informace dozví od svého gynekologa.

O screeningu vrozených vývojových vad ve 2. trimestru slyšela pouze v souvislosti se screeninem v těhotenství a na svůj vlastní zájem si vyhledala informace na internetových stránkách a v odborných časopisech. Tento screening se dle respondentky týká zjištění rizika plodu s Downovým syndromem a jiných vývojových vad. Respondentka vidí rozdíl screeningu v 1. a 2. trimestru pouze v tom, že ve 2. trimestru je podrobnější, ale výhodu vidí stále ve screeningu v 1. trimestru, protože výsledky jsou dříve známy a není čekání dlouhé.

Respondentka si myslí, že je důležité, aby se na rozhodování podílel i partner. O nastávajících testech a vyšetřeních společně hovoří.

Muž, 32 let. V rodině se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad si respondent představí vyšetření, které se provádí na začátku těhotenství a slouží k zjištění vrozených vývojových vad plodu. Tento screening je podle respondenta důležitý pro ujištění, že je vše s plodem

v pořádku. O screeningu vrozených vývojových vad ve 2. trimestru slyšel. Screening ve 2. trimestru se týká zjištění rizika vývojových vad a odlišný od screeningu ve 2. trimestru je pouze v tom, že se dělá v pozdějším týdnu těhotenství. Při pozitivních výsledcích přesně neví, co se bude dělat. Respondent se obává výsledků každého vyšetření a považuje za samozřejmost doprovod u důležitých vyšetření. Informace o screeningu získal na internetových stránkách.

Na rozhodování o dalších postupech by se rád podílel. Respondent s partnerkou hovoří o vyšetřeních a možných výsledcích.

Respondenti č. 2

Žena, 23 let, primigravida/primipara. V 9+6 týdnu gravidity. V rodině se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru si respondentka představuje velmi důkladné vyšetření pomocí ultrazvuku a krevních testů, které slouží k určení rizika vývojových vad plodu. Respondentka přiznává, že prvně nevěděla, o co se v tomto screeningu jedná. Potřebné informace dostala od svého gynekologa, který ji vše podrobně při první návštěvě vysvětlil. Zbytek informací se dočetla na internetových stránkách a v odborných člancích. Názor na screening má takový, že i když není tento screening hrazený zdravotní pojišťovnou, za zdraví svého dítěte to stojí. Respondentka se obává jak výsledků, tak i celého vyšetření. Sama sobě si dává otázku, co bude dělat, když se zjistí nějaká vývojová vada?

O screeningu vrozených vývojových vad ve 2. trimestru respondentka slyšela a také se o nich dočetla. Respondentka udává, že screening ve 2. trimestru se týká tak jako v 1. trimestru určení rizika vývojových vad plodu. Při pozitivním výsledku screeningu v 1. trimestru dle respondentky následuje odběr plodové vody a následné třítýdenní čekání na výsledek, toto období vidí jako velmi stresující. Rozdíl mezi screeningem v 1. a 2. trimestru vidí respondentka v tom, že je přesnější.

Respondentka s partnerem o nastávajících testech a vyšetřeních hovoří a o důležitých krocích se chtějí společně rozhodovat.

Muž, 27 let. V rodině se žádné vrozené vývojové nevyskytují.

Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru je vyšetření, které se provádí na začátku těhotenství a slouží ke zjištění rizika vrozených vývojových vad plodu. Respondent uvedl, že pro něho samotného je tento screening důležitý k ujištění, že je plod zdravý. Výsledků vyšetření se obává, ale považuje za důležité jimi projít. Informace o screeningu získal na internetových stránkách a odborných článcích. O screeningu ve 2. trimestru se dočetl také na internetových stránkách. Tento screening ve 2. trimestru se týká podrobnějšího vyšetření vývojových vad. Podle respondenta je tento screening přesnější než v 1. trimestru, ale souhlasí s projitím screeningu v 1. trimestru, protože do 2. trimestru by byla dlouhá doba a bylo by to příliš stresující. Při pozitivních výsledcích by se dělaly další testy a podle výsledků by se řešil další postup.

Všech důležitých vyšetření, která partnerka podstoupí, by se rád zúčastňoval a rád by se podílel na rozhodování o důležitých testech. S partnerkou o nastávajících testech hovoří.

Respondenti č. 3

Žena, 20 let, primigravida/primipara. V 9+6 týdnu gravidity. V rodině respondentky se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad plodu si respondentka představuje orientační metodu, která slouží k vyhledávání těhotných žen se zvýšeným rizikem vrozených vývojových vad. U skupiny těchto těhotných žen je poté doporučováno další vyšetření, která již stanoví typ vady. Potřebné informace o screeningu v 1. trimestru získala od svého gynekologa, který respondentce odpověděl na všechny její otázky. Další potřebné informace se dočetla na internetových stránkách. Na screening vývojových vad v 1. trimestru má názor jasný. Podle respondentky je screening důležitý, protože žena po vyšetření ví, že je vše v pořádku. Respondentka si myslí, že ani screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru není stoprocentní a určitě by podstoupila další vyšetření. Myslí si také, že nikdy není jisté, že se dítě narodí s vývojovou vadou, i za předpokladu, že vyjdou výsledky pozitivně. Sama respondentka

byla svědkem, kdy screening vyšel pozitivně, a přesto se narodilo zcela zdravé dítě. Proto si myslí, že i odběry a vyšetření se mohou mýlit. Výsledků screeningových vyšetření se respondentka neobává, protože v její rodině se žádné vrozené vývojové vady nevyskytují.

O Screeningu vrozených vývojových vad ve 2. trimestru respondentka slyšela. Tento screening se týká zjištění rizika Downova syndromu, Edwardsova syndromu a jiných vývojových vad. Screening v 1. trimestru se dle respondentky od 2. trimestru liší tím, že v 1. trimestru se nemusí přijít na vady, které se objeví ve 2. trimestru, a je přesnější. Respondentka spolu s partnerem o testech hovoří a na krocích souvisejících s dalšími vyšetřeními by se chtěli společně domluvit.

Muž, 20 let. V rodině se vyskytují rozštěpy patra u sourozenců, jiné vrozené vývojové vady v rodině se nevyskytují.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad si respondent představuje vyšetření, která odhalí riziko vývojových vad plodu na počátku těhotenství. Informace o screeningu získal na internetových stránkách a v odborných článcích. Dle respondentova názoru je screening důležitý, a to především kvůli ubezpečení, že je vše v pořádku. Výsledků se obává, a to zvláště kvůli výskytu rozštěpu patra v rodině, proto je spokojen, že je možné navštívit screening již na začátku těhotenství a nečekat až do 2. trimestru. Screening vývojových vad ve 2. trimestru se podle respondenta zabývá podrobnějším vyšetřením než v 1. trimestru a slouží také k odhalení vývojových vad. Při pozitivní screeningu se provádí další vyšetření, která buď potvrdí, nebo vyvrátí riziko vývojové vady.

Respondent považuje za samozřejmost doprovázet partnerku na důležitých vyšetřeních. Společně s partnerkou o vyšetřeních hovoří a chce se podílet na všech důležitých rozhodnutích.

Respondenti č. 4

Žena, 30 let, sekundy gravidita/primipara. V 9+5 týdnů těhotenství. Vrozené vývojové vady v rodině se nevyskytují.

Pod pojmem screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru si respondentka představí důkladné vyšetření plodu pomocí ultrazvuku a odběru krve matky. Screening se provádí na začátku těhotenství a slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Informace o screeningu čerpala z minulého těhotenství. V tomto těhotenství dostala informace od gynekologa při jeho první návštěvě a na internetových stránkách. Screening v 1. trimestru vnímá jako důležitý, protože zachytí možné vývojové vady v časně fázi gravidity. Respondentka se obává výsledků i v této graviditě, i když už ví, jak tento screening probíhá.

Se screeninem vrozených vývojových vad ve 2. trimestru se setkala v předchozí graviditě. Tento screening slouží k zjišťuje riziko vrozených vývojových vad a provádí se pomocí odběru krve ve 2. trimestru a popřípadě amniocentéza.

Screening v 1. trimestru se od 2. trimestru liší tím, že ve druhém trimestru není prováděno ultrazvukové vyšetření, ale pouze podrobné krevní testy. Při pozitivním výsledku screeningu se provádějí další vyšetření, jako je amniocentéza. V první graviditě vyšel screening v 1. trimestru pozitivně, další vyšetření naštěstí vývojovou vadu nepotvrdila.

Pro respondentku je důležitá podpora manžela při vyšetřeních a možnost rozhovoru o těchto vyšetřeních.

Muž, 33 let. V rodině byla vrozená vývojová vada srdce u bratra. Jiné vývojové vady se nevyskytují.

Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru dle respondenta slouží ke zjištění vývojových vad plodu na začátku těhotenství. Informace o screeningu získal z internetových stránek. Respondent se velmi obává výsledků vyšetření, protože se v jeho rodině vyskytuje vývojová vada srdce a obává se, aby se nevyskytla i u jeho dítěte. Screening v 1. trimestru považuje za velmi důležitý, především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku a že je zdravý. Screening vývojových vad ve 2. trimestru zná. Screening v tomto trimestru se dle jeho názoru provádí pomocí odběru krve. Screening ve 2. trimestru je na rozdíl od 1. trimestru podrobnější. Při pozitivním screeningu v 1. trimestru se dále provádějí vyšetření ve 2. trimestru a amniocentéza. Partnerku bude

doprovázet na všech důležitých vyšetřeních a spolu s partnerkou o vyšetřeních hovoří. Respondent udává, že velikou výhodou vidí v tom, že čekají již druhé dítě, ale obavy z výsledků má i tak.

4.2 Výsledky rozhovorů s rodiči zpracované do tabulek

Tabulka č. 1 základní anamnestické údaje

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Věk	26	32	23	27	20	20	30	33
Týden těhotenství	10+0		9+6		9+6		9+5	
Gravidita/parita	1		1		1		2	
Vrozené vývojové vady v rodině	NE	NE	NE	NE	NE	ANO	NE	ANO

Na dotaz, v jakém týdnu těhotenství právě byly, odpověděla žena 1, že v 10+0 týdnu těhotenství. Žena 2 a 3 v 9+6 týdnu těhotenství a žena 4 v 9+5 týdnu těhotenství. Žena 1, 2 a 3 byly poprvé těhotné. Žena 4 byla podruhé těhotná. V rodině ženy 1,2,3 a 4 se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady. V rodině muže 1 a 2 se také nevyskytují žádné vrozené vývojové vady. U muže 3 a 4 se v rodině vyskytují vrozené vývojové vady.

Tabulka č. 2 Pojem screening vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Vyšetření na začátku těhotenství	1	1		1		1	1	1
Zjištění rizika vývojových vad	1	1	1	1	1	1	1	1
Vyšetření UZ a krev matky			1				1	

Na otázku, co si představí pod pojmem screening vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru, odpověděla žena 1, muž 1, 2, 3 a 4, že je to vyšetření na začátku těhotenství a slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Žena 2 odpověděla, že

toto vyšetření slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru a provádí se pomocí ultrazvuku a odběru krve matky. Žena 3 uvedla, že screening v 1. trimestru slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad. Na tuto otázku odpověděla žena 4, že je to vyšetření na začátku těhotenství zjišťující riziko vývojových vad v 1. trimestru a jedná se o vyšetření pomocí ultrazvuku a odběru krve matky.

Tabulka č. 3 Názor na screening vývojových vad v 1. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Je důležitý	1	1	1	1	1	1	1	1
Není důležitý								

Všichni respondenti uvedli, že screening vrozených vývojových vad vidí jako velmi důležitý především z důvodu jistoty, že je s plodem vše v pořádku.

Tabulka č. 4 Informace o screeningu v 1. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Gynekolog	1		1		1		1	
Internetové stránky		1	1	1	1	1	1	1
Odborné články			1	1		1		
Předchozí těhotenství							1	1

Informace o screeningu získala žena 1,2,3 a 4 od svého gynekologa. Na internetových stránkách získali informace žena 2,3,4 a muž 1,2,3 a 4. Muž 2 a 3 čerpali informace z odborných časopisů. Žena 4 a muž 4 čerpala informace z předchozího těhotenství.

Tabulka č. 5 Obavy z výsledků screeningových vyšetření

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Ano	1	1	1	1		1	1	1
Ne					1			

Obavy ze screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru mají ženy 1, 2 a 4, a muži 1,2,3 a 4. Žena 3 nemá obavy z výsledků screeningových vyšetření vývojových vad plodu v 1. trimestru.

Tabulka č. 6 Znalost screeningu vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Ano	1	1	1	1	1	1	1	1
Ne								

Všichni respondenti potvrdili znalost screeningu vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru.

Tabulka č. 7 Screening vývojových vad ve 2. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Riziko vývojových vad	1	1	1		1		1	
Podrobnější vyšetření VV				1		1		
Odběr krve							1	1

Screening vrozených vývojových vad ve 2. trimestru se týká dle žen 1, 2 a 3, a muže 2 zjištění rizika vývojových vad. Muž 2 a 3 uvedl, že screening ve 2. trimestru se týká podrobnějších vyšetření vývojových vad plodu. Žena 4 uvedla, že se tento screening týká zjištění rizika vrozených vývojových vad a provádí se pomocí odběru krve matky.

Muž 4 odpověděl, že tento screening se provádí pomocí odběru krve, ale přesně neví proč.

Tabulka č. 8 Představy odlišnosti screeningu v 1. a 2. trimestru

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
2. trimestr je podrobnější	1	1	1	1	1	1		1
Vady se objeví pouze ve 2. Trimestru					1			
Dělají se pouze krevní testy							1	

Na otázku, jakou mají představu o odlišnosti screeningu v 1. a 2. trimestru odpověděli žena 1, 2 a muž 1, 2, 3 a 4, že screening ve 2. trimestru je přesnější než v 1. trimestru. Žena 3 vidí odlišnost ve screeningu 2. od 1. trimestru v tom, že ve 2. trimestru je podrobnější a objeví vady pouze ve 2. trimestru. Žena 4 vidí rozdíl mezi těmito screeningu v tom, že ve 2. trimestru se dělají pouze krevní testy.

Tabulka č. 9 Postup při pozitivním výsledku

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Další testy				1	1	1	1	1
Amniocentéza			1				1	1
Neví	1	1						

Muž 2, 3 a 4 a ženy 3 a 4 si myslí, že při pozitivním výsledku screeningu v 1. trimestru se provádí další testy. Žena 2, 4 a muž 4 si také myslí, že při pozitivních výsledcích testů se provádí amniocentéza. Jaký je postup při pozitivním výsledku, žena 4 a muž 4 neví.

Tabulka č. 10 Hovoří o screeningu s partnerem

	Ž1	M1	Ž2	M2	Ž3	M3	Ž4	M4
Ano	1	1	1	1	1	1	1	1
Ne								

Všechny páry o screeningových vyšetřeních společně hovoří.

5. Diskuze

K problematice představy nastávajících rodičů o screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru byly stanoveny dva cíle. K těmto cílům byly přiřazeny výzkumné otázky. Výzkumné šetření bylo prováděno kvalitativním výzkumem. Výzkum byl prováděn pomocí nestandardizovaného rozhovoru. Výzkumný soubor tvořily čtyři páry, které neprošly screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru.

V prvním páru bylo respondentce 26 let a respondentovi 32. V době rozhovoru byla respondentka v 10+0 týdnu gravidity. V rodině respondenta ani respondentky se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady. Druhé respondentce bylo 23 let a respondentovi 27 let. V době rozhovoru byla respondentka v 9+6 týdnu gravidity. V ani jedné rodině se nevyskytují vrozené vývojové vady. Třetí respondentce a respondentovi bylo 20 let. Respondentka v době rozhovoru byla v 9+6 týdnu gravidity. V rodině respondentky se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady. Naopak v rodině respondenta se vyskytují rozštěpy patra. Čtvrté a poslední respondentce bylo 30 let a respondentovi 33 let. Respondentka byla při provádění rozhovoru v 9+5 týdnu těhotenství. V rodině respondentky se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady. V rodině respondenta se vyskytla vrozená vývojová vada srdce (viz Tabulka č. 1).

Screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru se skládá z vyšetření biochemických markerů ze séra matky a ultrazvukového vyšetření plodu. Tento screening se užívá k zjištění rizika trizomie 21. chromozomu a trizomie 18. chromozomu (1). Následující výsledky, uvedené níže, se váží k 1. výzkumné otázce, jaké jsou očekávání od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru. Na otázku, co si představí pod pojmem screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru, odpovědělo pět respondentů, že se jedná o vyšetření na začátku gravidity a slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad plodu. Jedna respondentka uvedla, že se jedná o zjištění rizika vrozených vývojových vad plodu. Další respondentka odpověděla, že se jedná o zjištění rizika vrozených vývojových vad plodu a provádí se pomocí ultrazvukového vyšetření a odběru krve matky. Poslední respondentka odpověděla, že se jedná o vyšetření na počátku gravidity, zjišťující rizika vrozených

vývojových vad v 1. trimestru a provádí se pomocí ultrazvukového vyšetření a odběru krve matky (viz Tabulka č. 2). U této otázky mě překvapila informovanost respondentek, které budou screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru poprvé procházet.

Na otázku, jaký je váš názor na screening vrozených vývojových vad plodu, odpovědělo šest respondentů, že je pro ně tento screening velmi důležitý, především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku. Jedna respondentka uvedla, že je pro ni tento screening důležitý především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku, a chtěla by ho projít, i když není hrazen zdravotní pojišťovnou. Poslední respondentka uvedla, že je důležitý především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku. Respondentka také udává, že podle ní není ani screening vrozených vývojových vad v 1. trimestru stoprocentní a určitě by podstoupila další vyšetření. Také si myslí, že nikdy není jisté, že se dítě narodí s vývojovou vadou, i za předpokladu, že vyjdou výsledky pozitivně (viz Tabulka č. 3). U této otázky mě velmi překvapila odpověď poslední zmíněné respondentky a také mě překvapilo, že všichni respondenti, tedy i muži, považují tento screening v 1. trimestru za důležitý.

Informace o screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru získaly všechny ženy u svého gynekologa. Sedm respondentů získalo další informace na internetových stránkách, tři respondenti získali informace v odborných článcích. Dva respondenti čerpali informace z předchozího těhotenství (viz Tabulka č. 4). Na začátku výzkumného šetření jsem se domnívala, že rodiče nemají dostatek informací o screeningu v 1. trimestru. Tato domněnka se mi nepotvrdila a velmi mě překvapilo, že si aktivně vyhledávají informaci již na začátku těhotenství, a to nejenom z internetových stránek, ale také v odborných článcích a také mě překvapilo, že gynekologové podávají informace o screeningu v 1. trimestru při první návštěvě lékaře.

Ke 2. výzkumné otázce, zdali mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru, se vážou následující výsledky. Výsledků vyšetření se obávají 7 respondentů. Dva respondenti se obávají výsledků nejenom v prvním trimestru, ale i v celém těhotenství. Jedna respondentka se obává jak výsledků, tak i celého vyšetření. Jeden respondent se obává výsledků, ale i tak považuje

důležité jim projít. Dva respondenti se výsledků obávají, především kvůli výskytu vrozených vývojových vad plodu v rodině. Jedna respondentka se výsledků neobává, protože v její rodině se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady plodu (viz Tabulka č. 5). Na začátku výzkumného šetření jsem se domnívala, že rodiče se obávají screeningu vrozených vývojových vad plodu. Tato domněnka se mi potvrdila. U této otázky mě ovšem překvapila odpověď respondentky, která se neobává výsledků screeningu, i když se v partnerově rodině vyskytuje vrozená vývojová vada plodu.

Screeningem vrozených vývojových vad ve 2. trimestru se stanovuje pouze riziko vrozených vývojových vad a ne samotné onemocnění. 16. – 18. týden gravidity je optimálním časovým rozmezím na odběry krevního vzorku pro toto vyšetření (4). Na otázku, zda respondenti znají screening vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru, odpověděli všichni kladně, že znají. Dle čtyř respondentů se screening vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru týká zjištění rizika vývojových vad plodu. Dva respondenti si myslí, že se jedná o podrobnější vyšetření vrozených vývojových vad plodu. Jedna respondentka uvedla, že screening slouží k zjištění rizika vrozených vývojových vad plodu a provádí se pomocí odběru krve matky. Poslední respondent uvedl, že screening ve 2. trimestru se provádí pomocí odběru krve matky (viz Tabulka č. 6 a 7). U této odpovědi mě překvapila odpověď všech respondentů, že slyšely o screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru.

Dle šesti respondentů je screening vrozených vývojových vad plodu ve 2. trimestru podrobnější než v 1. trimestru. Jedna respondentka se domnívá, že screening ve 2. trimestru je podrobnější a přijde se v něm na vady, které se neprojeví v 1. trimestru. Poslední respondentka si myslí, že screening ve 2. trimestru obnáší odběr krve a případnou amniocentézu (viz Tabulka č. 8). U této otázky mě zaujala odpověď respondentů, že je screening ve 2. trimestru podrobnější, což není pravda.

Invazivní metody prenatální diagnostiky se provádí při rizikové rodinné, osobní, porodnické a sociální anamnéze. Další indikací je patologický ultrazvukový nález či pozitivita biochemického screeningu (5). Na otázku jakou představu mají rodiče o dalším postupu při pozitivním výsledku screeningu, odpověděli tři respondenti, že se provádějí další potřebné testy. Jedna respondentka uvedla, že se provádí amniocentéza.

Dva respondenti uvedli, že při pozitivním screeningu v 1. trimestru se provádějí další testy a poté popřípadě amniocentéza. Poslední dva respondenti neví, jaký by byl postup při pozitivním výsledku screeningu vývojových vad v 1. trimestru (viz Tabulka č. 9). Na začátku výzkumného šetření jsem se domnívala, že rodiče na začátku těhotenství nemají představu o postupu při pozitivním výsledku screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Tato domněnka se mi potvrdila částečně. Dva respondenti neví, co se bude dít při pozitivních výsledcích.

Na poslední otázku, zda s partnerem hovoří o screeningovém vyšetření, všech osm respondentů odpovědělo kladně. Respondentky si myslí, že je důležité, aby se na důležitých rozhodnutích podílel i partner a s partnerem o vyšetřeních hovoří. Respondenti by se rádi podíleli na důležitých rozhodnutích a o screeningových vyšetřeních s partnerkami hovoří (viz Tabulka č. 10). U této poslední otázky mě překvapilo, že respondenti o vyšetřeních hovoří, už nyní, kdy je tyto vyšetření teprve čekají. Také mě překvapilo, že všichni respondenti se chtějí na důležitých rozhodnutích podílet.

Z kvalitativního výzkumného šetření vyplynulo, že rodiče od screeningu vývojových vad plodu v 1. trimestru očekávají zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Pro všechny respondenty i respondentky je tento screening velmi důležitý, především pro uklidnění, že je vše v pořádku. Také vyplynulo, že respondenti mají ze screeningových vyšetření vrozených vývojových vad v 1. trimestru obavy. Jedna respondentka se výsledků screeningu v 1. trimestru neobává.

6. Závěr

Tato bakalářská práce se zabývala screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru - Screeningová vyšetření v perinatologii, harmonogram prenatalních vyšetření, kombinovaný test, biochemické a ultrazvukové markery, hodnocení kombinovaného testu, integrovaný test a invazivní metody prenatalní diagnostiky, role a ošetrovatelská péče porodní asistentky při prenatalním screeningu.

V praktické části byly stanoveny dva cíle. Prvním bylo zjistit očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru. Druhým cílem práce bylo zjistit, zda mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru. Oba cíle byly splněny.

V této bakalářské práci byly vypracovány dvě výzkumné otázky. První výzkumná otázka - Jaké je očekávání rodičů od screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?. Druhá výzkumná otázka - Mají rodiče obavy z výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

Ke zpracování výzkumné části a zjištění jmenovaných cílů byl použit kvalitativní výzkum. Výzkum byl prováděn formou nestandardizovaného rozhovoru. Výzkumným souborem byly čtyři páry na začátku 1. trimestru, které ještě neprošly screeningem vrozených vývojových vad v 1. trimestru.

Z první výzkumné otázky jsem se dozvěděla, že všichni respondenti od screeningu vývojových vad plodu v 1. trimestru očekávají zjištění rizika vrozených vývojových vad v 1. trimestru. Pro všechny respondenty i respondentky je tento screening velmi důležitý, především pro uklidnění, že je s plodem vše v pořádku. Informace o screeningu vrozených vývojových vad v 1. trimestru získaly všechny ženy u svého gynekologa. Další informace získali na internetových stránkách, v odborných článcích. Dva respondenti čerpali informace z předchozího těhotenství. Výzkumná otázka byla zodpovězena.

Z druhé výzkumné otázky jsem se dozvěděla, že respondenti mají ze screeningových vyšetření vrozených vývojových vad v 1. trimestru obavy. Jedna respondentka se výsledků screeningu v 1. trimestru neobává. Výzkumná otázka byla zodpovězena.

Tato bakalářská práce může posloužit jako studijní materiál pro studenty oboru porodní asistentka a porodní asistentky v nemocnicích.

7. Seznam použitých zdrojů

1. BŘEŠŤÁK, M. Screening v 1. trimestru. Moderní babictví. Praha: 2007, č. 13, str. 3 – 6. ISSN 1214-5572.
2. CALDA, P. a kol.: Ultrazvuková diagnostika v těhotenství. 1. vydání. Praha: Aprofema s.r.o. 2007. 268 s. ISBN 978-80-903706-1-6.
3. Centrum prenatalní diagnostiky[online], [cit. 2012-15-4], Dostupné na: <http://www.prenatal.cz/index.php?id=41>
4. Centrum prenatalní diagnostiky a genetického poradenství [online], [cit. 2012-14-4], Dostupné na: <http://www.prediko.cz/prenatalni-diagnostika/screening/kombinovany-test>.
5. ČECH, E. et al. *Porodnictví*. 2. vyd. Praha: Grada Publishing a.s., 2006. 544 s. ISBN 80-247-1313-9.
6. ČEPICKÝ, P. et al. *Gynekologie a Porodnictví: v ordinaci praktického lékaře*. 1.vyd. Karlova Univerzita Praha: Karolínium, 2003. 174 s. ISBN 80-246-0677-1.
7. *Edukace v ošetrovatelství II.část* [online], [cit. 2012-30-7], Dostupné na: <http://projekty.osu.cz/mentor/III-edukace.pdf>
8. ELIAŠOVÁ, A. *Pôrodnice ošetrovatelstvo*. 1.vyd. Martin: Osveta, 2000. 103 s. ISBN 80-8063-053-4.
9. FUCHS, V. et al. *Vybrané kapitoly z perinatologie*. 1. Vyd. Praha: Karolinum, 2001. 328 s. ISBN 80-246-0114-1.
10. GOLDMANN, R. et al. *Etika zdravotní a sociální práce*. 1.vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004. 126 s. ISBN 80-244-0907-0.
11. HÁJEK, Z. A kol. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2004. 443 s. ISBN 80-247-0418-8.
12. HÁJEK, Z. A kol. *Základy prenatalní diagnostiky*. 1.vyd. Praha:Grada Publishing a.s., 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X
13. KOBILKOVÁ, J. et al. *Základy gynekologie a porodnictví*. 1.vyd. Praha: Galén, 2005. 368 s. ISBN 80-7262-315-X.
14. KOLIBA, P. et al. *Propedeutika v gynekologii a porodnictví pro porodní*

- asistentky. Ostrava: Vydala Ostravská univerzita v Ostravě, 2004. 105 s. ISBN 80-7042-353-6.
15. KŘÍŠKOVÁ, A. a kol. Ošetrovatel'ské techniky, metodika sesterských činností. 2.vyd. Martin: Osveta, 2006. 595 s. ISBN 80-8063-202-2
16. KUBEROVÁ, H. *Didaktika ošetrovatel'ství*. 1.vyd. Praha: Portál, s.r.o., 2010. 248 s. ISBN 978-80-7367-684-1.
17. KUDELA, M., a kol. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. 2.vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2008. 273 s. ISBN 978-80-244-1975-6.
18. LEIFER, G. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatel'ství*. 1 vyd. Praha: Grada Publishing a.s., 2004. 952 s. ISBN 80-247-0668-7.
19. MACEK, M. et al. *Early Prenatal Diagnosis, Fetal Cells and DNA in the Mother: Present States and Perspectives*. 1.vyd. Charles University in Prague: Karolinum, 2003. ISBN 80-246-0397-7.
20. MAGUROVÁ, D., MAJERNÍKOVÁ, E. *Edukácia a edukační proces v ošetrovatel'stve*. Martin: Vydavateľstvo Osveta, spol. s.r.o., 2009. 155 s. ISBN 978-80-8063-326-4.
21. MAREČKOVÁ, J. Ošetrovatel'ské diagnózy v NANDA doménách. 1.vyd. Praha:Grada, 2006. 264 s. ISBN 80-247-1399-3.
22. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. Vyhláška 55/2011 Sb. ze dne 1.března 2011, která stanoví činnosti zdravotních pracovníků a jiných odborných pracovníků [online]. [cit. 2012-30-7] dostupné na: <http://www.sbirka.cz/POSL4TYD/NOVE/11-055.htm>
23. MIKULANDOVÁ, M. Těhotenství, porod a šestinedělí - Nejčastěji kladené otázky a odpovědi. 1.vyd. Brno: Computer Press, 2007. 136 s. ISBN 978-80-251-1470-4
24. NERUDA, M. Využití UZ diagnostiky v gynekologii a porodnictví. Moderní Babičství. Praha: 2004, č. 5, str. 18 – 21. ISSN 1214-5572.
25. NICOLAIDES, H. K.: UZ screening v 11.-13⁺⁶. gestačním týdnem. 1. české vydání. Olomouc: Univerzita Palackého. 2004. 117 s. ISBN 80-244-0885-6.
26. PAŘÍZEK, A. *Kniha o těhotenství a dítěti*. 3.vyd. Praha: Galén, 2008. 685 s. ISBN

978-80-7262-594-9.

27. PAŠKOVÁ, A. Uz diagnostika v gynekologii. Moderní gynekologie a porodnictví. Praha: 2007, č. 4, str. 632-648. ISSN 1211-1058.
28. RATISLAVOVÁ, K. *Aplikovaná psychologie – porodnictví*. 1.vyd. Praha:reklamní ateliér Area, 2008. 106 s. ISBN 978-80-254-3186-4.
29. REPKOVÁ, A. Gynekologické ošetrovatel'stvo .1. vyd. Martin: Osveta, 2006. 138 s. ISBN 80-8063-236-7.
30. ROZTOČIL, A. et al. *Moderní porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing a.s., 2008. 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2.
31. ROZTOČIL, A. et al. *Vyšetřovací metody v porodnictví a gynekologii*. 1.vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1998. 179 s. ISBN 80-7013-255-8.
32. SLEZÁKOVÁ, L. et al. *Ošetrovatel'ství v gynekologii a porodnictví*. 1.vyd. Praha: Grada, 2011. 269 s. ISBN 978-80-247-3373-9.
33. SMITH,N.C. et al. *Ultrazvuk v porodnictví*. 1.vyd. Praha :Grada Publishing a.s., 2006. 192 s. ISBN 80-247-1107-9.
34. STEJSKAL, D. Prenatální screening vrozených vad. Moderní babictví. Praha: 2004, č. 4, str. 14 - 17. ISSN 1214-5572.
35. ŠOLTÉS, L. et al. *Vybrané kapitoly z medicínskej etiky*. Vyd. 1. Martin: Osveta, 2008. 256 s. ISBN 978-80-8063-287-8.
36. ŠPATENKOVÁ, N. et al. *Základní otázky komunikace*. 1.vyd. Praha: Galén, 2009. 132 s. ISBN 97-880-726-25-994.
37. VENGLÁŘOVÁ, M. et al. *Komunikace pro zdravotní sestry*. 1.vyd. Praha:Grada Publishinf a.s., 2006. 144 s. ISBN 80-247-126-28
38. ZWINGER, A. et al. *Porodnictví*. 1.vyd. Praha: Galén, 2004. 532 s. ISBN 80-7262-257-9.

8. Klíčová slova

Screening

Biochemický screening

Triple test

nuchální projasnění

9. Přílohy

Příloha 1 Seznam zkratk

Příloha 2 Ultrazvukový snímek nuchálního projasnění

Příloha 3 Rozhovor s páry

Příloha 1 Seznam zkratk

AFP	alfa-fetoprotein
hCG	choriový gonadotropin
HBsAg	hepatitis B surface antigen – australský antigen
HIV	human immunodeficiency virus
PAPP-A	pregnancy associated plasma protein A (těhotenský plazmatický protein A)
uE3	nekonjugovaný estriol
UZ	ultrazvuk
VVV	vrozené vývojové vady

Příloha 2 Ultrazvukový snímek nuchálního projasnění



Příloha 3 Rozhovor s páry

1. Základní anamnestické údaje

Kolik je vám let?

-V kolikátém týdnu těhotenství se nyní nacházíte?

-Po kolikáté jste těhotná?

-Vyskytují se ve vaší rodině vrozené vývojové vady?

2. Co si představujete pod pojmem screening vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

3. Jaký je váš názor na screening vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

4. Kde jste získaly informace o screeningu vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

5. Obáváte se výsledků screeningových vyšetření vrozených vývojových vad plodu v 1. trimestru?

6. Znáte screening vrozených vývojových vad plodu ve 2. Trimestru? Víte čeho se tento screening se týká?

7. Máte představu, v čem se liší screening vrozených vývojových vad plodu v prvním a druhém trimestru?

8. Máte představu o tom, jaký je další postup při pozitivním výsledku screeningu v 1. trimestru?

9. Hovoříte s partnerem o screeningových vyšetřeních?