

**UNIVERZITA PARDUBICE**  
**FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ**

**DIPLOMOVÁ PRÁCE**

**2015**

**Bc. Nicole Vachutová**

UNIVERZITA PARDUBICE  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Genetické poradenství v prenatální péči

Bc. Nicole Vachutová

Diplomová práce

2015

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Akademický rok: 2014/2015

## **ZADÁNÍ DIPLOMOVÉ PRÁCE**

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Bc. Nicole Vachutová**  
Osobní číslo: **Z13353**  
Studijní program: **N5345 Specializace ve zdravotnictví**  
Studijní obor: **Perioperační péče v gynekologii a porodnictví**  
Název tématu: **Genetické poradenství v prenatální péči**  
Zadávající katedra: **Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce**

### Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace výzkumného šetření dle stanovené metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah grafických prací: **dle doporučení vedoucího**  
Rozsah pracovní zprávy: **50 stran**  
Forma zpracování diplomové práce: **tištěná/elektronická**  
Seznam odborné literatury:

1. CALDA, Pavel; Miroslav BŘEŠŤÁK a Daniela FISCHEROVÁ. Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii. 2., kompletně přeprac. a rozš. vyd. Praha: Aprofema, 2010, 496 s. ISBN 978-809-0370-623.
2. ČECH, Evžen. Porodnictví. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2006, 544 s. ISBN 80-247-1303-9.
3. HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK. Základy prenatální diagnostiky. 1. vyd. Praha: Grada, 2000, 423 s. ISBN 80-716-9391-X.
4. HÁJEK, Zdeněk. Rizikové a patologické těhotenství. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 443 s. ISBN 80-247-0418-8.
5. KUDELA, Milan. Základy gynekologie a porodnictví: pro posluchače lékařské fakulty. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2011, 273 s. ISBN 978-802-4419-756.
6. NICOLAIDES, Kypros. UZ screening v 11.-13+6. gestačním týdnu . 1. české vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004, 117 s. ISBN 80-244-0885-6.
7. MAŘÍKOVÁ, Taťána a Eva SEEMANOVÁ. Klinická genetika: praktická aplikace. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2013, 59 s. ISBN 978-802-4623-184.
8. PRITCHARD, Dorian a Bruce KORF. Základy lékařské genetiky. 1. české vyd. Praha: Galén, 2007, 182 s. ISBN 978-807-2624-492.

Vedoucí diplomové práce: **Mgr. Markéta Moravcová, Ph.D.**  
Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání diplomové práce: **16. června 2015**

Termín odevzdání diplomové práce: **21. srpna 2015**

  
prof. MUDr. Josef Fusek, DrSc.  
děkan

L.S.

  
Mgr. Markéta Moravcová, Ph.D.  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 2. července 2015

Prohlašuji:

Tuto práci jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem použila k práci, jsou uvedeny v seznamu literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že na mou práci se vztahují práva a povinnosti vyplývající ze „Zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů, dále jen autorský zákon“, především také se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako licenčního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že jestliže dojde k užití této práce mnou či bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mě požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vynaložení díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce na univerzitní knihovně.

V Pardubicích dne 21. 8. 2015

Bc. Nicole Vachutová

## **Poděkování**

Na úvod své diplomové práce bych ráda poděkovala vedoucí práce Mgr. Markétě Moravcové, Ph.D. za poskytnutí cenných rad, ochotu, vstřícnost a čas, který mi věnovala při konzultacích. Dále bych chtěla poděkovat ženám a lékařce za jejich ochotu a poskytnutí informací k vytvoření empirické části. Poděkování také patří ambulantnímu zařízení, kde byl výzkum prováděn a umožněn. Ráda bych také poděkovala i mé rodině a blízkým za podporu, trpělivost a pochopení.

## **ANOTACE**

Teoretická část se zabývá posunem prenatální diagnostiky, genetickým poradenstvím, zásadami dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství, prováděním všeobecného screeningu, UZ vyšetřeními a invazivními i neinvazivními vyšetřeními. Výzkumná část se skládá z výzkumu kvalitativního a kvantitativního. Obsahem výzkumné části práce bylo výzkumné šetření formou polostandardizovaného rozhovoru se dvěma těhotnými ženami a lékařkou. Kvantitativní výzkum probíhal s využitím nestandardizovaného dotazníku, vytvořeného na základě výpovědi žen a lékařky. Dotazník měl odhalit, jestli je rozdíl v informovanosti prvorodiček a druhorodiček a jaký je jejich postoj k jednotlivým vyšetřením.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

Genetické poradenství, neinvazivní testování, prenatální diagnostika, prenatální péče, prenatální screening

## **ANNOTATION**

The theoretical part deals with the shift of prenatal diagnosis, genetic counseling, follow up care principles in physiological pregnancy, the implementation of universal screening, ultrasound examinations and invasive and non-invasive examinations. The research part consists of qualitative and quantitative research. The research part of the study was to research the investigation by semistandardized interview with two pregnant women and doctor. Quantitative research was conducted with the use of non-standardized questionnaire, created on interview women and doctors. The questionnaire should reveal whether the difference in awareness nulliparas and secundiparas and what is their attitude to individual examination.

## **KEY WORDS**

Genetic counseling, noninvasive testing, prenatal care, prenatal diagnosis, prenatal screening.

OBSAH	
<b>SEZNAM TABULEK</b> .....	<b>10</b>
<b>ÚVOD</b> .....	<b>11</b>
<b>CÍLE PRÁCE</b> .....	<b>12</b>
<b>I. TEORETICKÁ ČÁST</b> .....	<b>13</b>
<b>1 Posun v prenatalní diagnostice</b> .....	<b>13</b>
<b>2 Zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství</b> .....	<b>14</b>
2.1 Rozdělení těhotných žen na základě výše rizika .....	14
2.2 Pravidelná vyšetření .....	15
2.3 Nepravidelná vyšetření .....	16
<b>3 Genetické poradenství</b> .....	<b>19</b>
3.1 Hlavní principy genetického poradenství .....	19
<b>4 Provádění všeobecného prenatalního screeningu vrozených vývojových vad</b> .....	<b>21</b>
4.1 Programy prenatalního screeningu vrozených vývojových vad .....	21
4.2 Indikace a markery prenatalních screeningových programů .....	22
<b>5 Ultrazvuková vyšetření v těhotenství</b> .....	<b>24</b>
5.1 UZ vyšetření plodu a screening v prvním trimestru .....	24
5.2 Ultrazvuk ve druhém trimestru (18. - 22. týden těhotenství) .....	24
5.3 Ultrazvuk ve třetím trimestru (30. - 32. týden těhotenství) .....	25
<b>6 Invazivní vyšetření</b> .....	<b>27</b>
6.1 Efektivita invazivní prenatalní diagnostiky v České republice v období 1994-2008 .....	27
<b>7 Neinvazivní metody prenatalního testování</b> .....	<b>28</b>
7.1 Možnosti a princip testování .....	28
7.2 Pro koho je či není vhodný NIPT a jeho nedostatky .....	29
<b>8 Psychologické aspekty v rámci prvotrimestrálního screeningu</b> .....	<b>30</b>
8.1 Ukončení těhotenství postiženého plodu .....	30
<b>9 Kompetence a podíl péče porodních asistentek</b> .....	<b>32</b>
9.1 Edukace v rámci prenatalní péče .....	33
<b>II. EMPIRICKÁ ČÁST</b> .....	<b>34</b>
<b>10 Design práce</b> .....	<b>34</b>
10.1 Cíle výzkumné části .....	34
10.2 Výzkumné otázky .....	34
10.3 Metodika kvalitativního výzkumu .....	35
10.3.1 Charakteristika rozhovorů .....	35
10.3.2 Specifikace případů .....	36
10.4 Metodika kvantitativního výzkumu .....	36
10.4.1 Charakteristika výzkumného vzorku .....	37
10.4.2 Specifikace výzkumného vzorku .....	37
10.4.3 Zpracování dat .....	38
<b>11 Interpretace jednotlivých případů</b> .....	<b>39</b>
11.1 Rozhovor se ženou přicházející na neinvazivní metodu testování .....	39
11.2 Rozhovor se ženou podstupující invazivní zákrok CVS .....	40
11.3 Rozhovor s lékařkou pracující v oboru genetika .....	41
<b>12 Zpracování položek z dotazníku</b> .....	<b>44</b>



12.1	Zpracování postojových položek .....	44
12.2	Zpracování znalostních položek .....	47
12.3	Vyhodnocení informovanosti respondentek .....	60
<b>13</b>	<b>DISKUZE .....</b>	<b>62</b>
13.1	Shrnutí výsledků .....	70
<b>14</b>	<b>ZÁVĚR.....</b>	<b>72</b>
	<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY .....</b>	<b>74</b>
	<b>Přílohy .....</b>	<b>78</b>
	<b>Příloha A: Dotazník před prvotrimestrálním vyšetřením .....</b>	<b>79</b>
	<b>Příloha B: Rozhovor se ženou, podstupující neinvazivní vyšetření .....</b>	<b>84</b>
	<b>Příloha C: Rozhovor se ženou, podstupující invazivní vyšetření.....</b>	<b>86</b>
	<b>Příloha D:Rozhovor s lékařkou pracující v oboru genetika .....</b>	<b>88</b>

## SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Průběh minulé gravidity .....	44
Tabulka 2 Postoj žen při pozitivním screeningu .....	46
Tabulka 3 Postoj žen při závažné VVV .....	46
Tabulka 4 Znalost důvodů provádění screeningu .....	48
Tabulka 5 Možnost detekovatelných vad .....	50
Tabulka 6 Znalost kombinovaného testu .....	51
Tabulka 7 Znalost NIPT .....	51

## SEZNAM ILUSTRACÍ

Obrázek 1 Věk respondentek .....	37
Obrázek 2 Preferované vyšetření .....	45
Obrázek 3 Názor na pocit informovanosti .....	47
Obrázek 4 Názor na pocit informovanosti .....	48
Obrázek 5 Spolehlivost screeningu .....	49
Obrázek 6 Spolehlivost screeningu .....	49
Obrázek 7 Možnost detekovatelných VVV .....	52
Obrázek 8 Riziko komplikací .....	53
Obrázek 9 Riziko komplikací .....	54
Obrázek 10 Možnost odhalení nemoci u matky .....	55
Obrázek 11 Možnost odhalení nemoci u matky .....	55
Obrázek 12 Význam pozitivního výsledku .....	56
Obrázek 13 Význam pozitivního výsledku .....	56
Obrázek 14 Možnosti vyšetření .....	57
Obrázek 15 Možnosti vyšetření .....	58
Obrázek 16 Zdroje informací .....	59
Obrázek 17 Zhodnocení informovanosti .....	60
Obrázek 18 Zhodnocení informovanosti .....	61
Obrázek 19 Počty zvolených metod vyšetření .....	69

## ÚVOD

Název mé diplomové práce zní Genetické poradenství v prenatální péči. Téma mne velmi zaujalo, protože je obdivuhodné, jak jde technologie v prenatální péči kupředu.

Prenatální a perinatální psychologie je v podstatě novou vědeckou disciplínou, založenou na lékařských a psychologických výzkumech, jejímž posláním je spojovat rozdílné obory zabývající se základními otázkami života a jeho překážkami. Důraz se klade právě na onen interdisciplinární charakter, který umožňuje setkání nejrůznějších specializovaných částí vědy, jako jsou například medicína, psychologie, psychoanalýza, antropologie, lidská etologie, sociologie, filosofie apod., aby našly společnou řeč a vytvořily proces vzájemného ovlivňování. Prenatální a perinatální psychologie a lékařství mohou posloužit i jako „psychosomatický“ model, zdůrazňující neoddělitelnost psychických a fyzických procesů v rámci souvislého, nepřetržitého lidského života od jeho úplného počátku a zároveň jako model neoddělitelného vývoje všech funkcí centrálního nervového systému a imunologických a neuroendokrinních procesů. Prenatální psychologie objevuje a snaží se dokázat, že dítě v děloze je stejně živým, cítícím a vědomým tvorem jako každý z nás (Marek, 2010, s. 270).

Od roku 1994 - 2008 se zvýšil počet prenatálně diagnostikovaných případů z počtu 387 (rok 1994) na 1269 (rok 2008). Při zohlednění různé porodnosti – v přepočtu na 10 000 živě narozených, byl nárůst z počtu 36 v roce 1994 na 106 za rok 2008. Celková četnost závažných VVV se v minulých 15 letech významně nezměnila. Snižuje se výskyt VVV u narozených dětí a také perinatální mortalita o 75 % a to díky prenatální diagnostice a chirurgické péči. Výskyt chromozomálních aberací se zvyšuje nepříznivou demografickou situací v ČR. Trendem je posun mateřství do pozdějšího věku. Zvyšuje se věková skupina rodiček nad 35 let (Šípek, Gregor, 2009, s. 18 - 20).

Počet plodů s vrozenými vývojovými vadami a chromozomálními odchylkami zůstává tedy stále stejný. Zdokonalují se ale screeningové metody a vznikají přesnější neinvazivní metody vyšetření plodu v těhotenství. Díky tomu žena dostává informaci o možném narození postiženého dítěte mnohem dříve než v minulosti. Tato informace může vést k rozhodnutí o dalším pokračování těhotenství. Je možnost ukončení gravidity nebo nabídnutí dalších specializovaných vyšetření v graviditě. Výsledek může ovlivnit i vedení porodu, popř. vedení porodu na specializovaném pracovišti. Důležitá je i psychologická intervence. V jednotlivých kapitolách bych se ráda věnovala možnostem invazivní i neinvazivní prenatální diagnostiky, možným komplikacím i informovanosti pacientek o těchto vyšetřeních.

## **CÍLE PRÁCE**

Diplomová práce se zabývá problematikou informovanosti a postoji těhotných žen v oblasti prenatalní diagnostiky. Hlavním cílem diplomové práce je zmapovat problematiku a zjistit informovanost, případně postoje respondentek

### **Cíle teoretické části práce:**

V teoretické části byly jako dílčí cíle stanoveny:

1. Podat stručný přehled o posunu prenatalní diagnostiky.
2. Podat informace o zásadách dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství.
3. Popsat genetické poradenství.
4. Zmapovat provádění všeobecného screeningu.
5. Vysvětlit provádění UZ vyšetření.
6. Vysvětlit invazivní vyšetření a neinvazivní metody testování.
7. Popsat psychologii žen v rámci prvotrimestrálního screeningu.
8. Popsat kompetence porodních asistentek.

**Cíle empirické části práce** - byly stanoveny dva hlavní cíle práce:

1. Zjistit rozdíl v informovanosti prvorodiček a druhorodiček o prenatalním screeningu.
2. Zjistit, jestli těhotné ženy preferují invazivní či neinvazivní vyšetření.

# I. TEORETICKÁ ČÁST

## 1 Posun v prenatalní diagnostice

Prenatální diagnostika je novodobou, velice rychle se vyvíjející disciplínou. Dříve byla po staletí jedinými diagnostickými metodami palpace a auskultace. V posledních 30 letech došlo k velkému rozvoji, a to především díky objevům v oblasti reprodukční biologie, aplikaci nejvyspělejších technologií, diagnostických přístrojů a laboratorních metod. Zvýšily se vědomosti o vyvíjícím se plodu, které zprostředkovávají prenatalní diagnostiku vrozených vývojových vad (VVV). Vznikl nový obor fetální medicína, zahrnující prenatalní diagnostiku a fetální terapii (Calda, 2003, s. 6; Roztočil et al., 2008, s. 66).

Význam pojmu „prenatální diagnostika“ se v posledních letech dosti změnil. Dříve byla prenatalní diagnostika synonymem pro cytogenetické vyšetření. Dnes je širokým pojmem právě díky pokroku v technice. Cílem prenatalní diagnostiky je diagnostikovat veškeré anomálie na morfologické, strukturální, funkční či molekulární úrovni manifestující se u plodu nebo dítěte po narození (Calda, 2003, s. 6).

Vyšetřovací metody v porodnictví mohou potvrdit či vyloučit podezření na určitou nemoc a umožňují zahájení účinné terapie. Plod se tudíž stává v děloze pacientem. Díky pokrokům existuje možnost stanovení celého genomu plodu z mateřské plasmy, která již zdaleka není utopii (Hájek et al., 2014, s. 99).

Existuje široká nabídka prenatalních vyšetření pokrývajících celé období gravidity. Hledají se postupy ke snižování množství invazivních metod a podávání žádané informace o stavu plodu už v nejranějších stádiích gravidity. V případě, že je provedení invazivní metody nezbytné, musí být splněna podmínka vysoké bezpečnosti pro matku i plod (Calda, 2003, s. 6).

Výhradní postavení v prenatalní péči představuje UZ diagnostika. Rozvinuly se ultrazvukem asistované metody, jako je odběr plodové vody, biopsie choria a kordocentéza. Dalším pokrokovým odvětvím je preimplantační cytogenetické vyšetření a DNA diagnostika v programu IVF (Calda, 2003, s. 6; Roztočil et al., 2008, s. 66).

Invazivní a neinvazivní metody se liší v míře rizika pro plod a spolehlivostí výsledků. Neexistuje stále jediná použitelná metoda prenatalní diagnostiky, ale jednotlivé metody a postupy se vzájemně doplňují (Calda, 2003, s. 6).

## **2 Zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství**

Prenatální péče se zaměřuje na prevenci komplikací v graviditě. Je také cílená na odhalení těchto komplikací a umožňuje dispenzarizaci gravidní ženy. Důležitým úkolem prenatální péče je brzké odhalení rizikových faktorů, které mohou ovlivnit průběh těhotenství, porod nebo šestinedělí. Díky včasné prenatální péči můžeme graviditu ukončit, pokud je stav ženy tak vážný, že by gravidita ohrozila její zdravotní stav či život. Prenatální péče dopomáhá zavčas zahájit terapii onemocnění těhotné, pokud stav není natolik vážný, aby bylo nutné graviditu ukončit. Prenatální péče umožňuje také zachytit začátek onemocnění či patologických stavů komplikujících těhotenství. Dispenzarizace ovšem slouží k pravidelné kontrole těhotných, i když nemají symptomy žádného onemocnění (Kudela et al., 2011, s. 233).

Těhotná žena by měla poprvé navštívit poradnu do konce I. trimestru, čili do ukončeného 12. týdne těhotenství, ideálně však mezi 5 - 6 týdnem těhotenství (Kudela et al., 2011, s. 233). V rámci prvního vyšetření v těhotenské poradně rozhodne lékař dle anamnézy a klinického nálezu o možném riziku a určí, do které kategorie těhotná žena spadá. Existují kategorie – těhotné s malým, středním a s vysokým rizikem (Unzeitig et al., 2012, s. 265).

### **2.1 Rozdělení těhotných žen na základě výše rizika**

První skupinu tvoří těhotné s malým rizikem, kdy mají ženy nezatíženou anamnézu a výsledky laboratorních i klinických vyšetření v průběhu těhotenství jsou fyziologické. Těhotným ženám s malým rizikem je poskytována dispenzární péče do 37. týdne těhotenství optimálně 1x měsíčně a od 37. týdne těhotenství do termínu porodu jedenkrát týdně.

Těhotná žena může docházet do ambulantní sféry zdravotnického zařízení, kde bude veden porod, ale nejpozději do termínu porodu. Péči v rámci potermínové gravidity v ambulanci registrujícího gynekologa lze poskytnout na základě jeho dohody se zdravotnickým zařízením ústavní péče, kde bude žena rodit (Unzeitig et al., 2012, s. 265).

Druhou skupinu tvoří těhotné ženy se středním rizikem, kdy mají zatíženou anamnézu rizikovými faktory. Jejich výsledky vyšetření jsou normální, ale je potřeba je opakovat. Toto těhotenství nazýváme rizikové. Interval mezi návštěvami se různí dle aktuálního vývoje zdravotního stavu ženy. Pokud se během dispenzární péče objeví výsledky vyšetření mimo hranice normy, je pacientka převedena do třetí skupiny. Ošetřující gynekolog rozhoduje o rozsahu a frekvenci laboratorních nebo konziliárních vyšetření dle charakteru a závažnosti rizikového faktoru.

Do třetí skupiny zahrnujeme ženy s vysokým rizikem, kdy mohou, ale nemusí mít v anamnéze rizikové faktory. Ženy v této kategorii mívají patologické, klinické nebo laboratorní výsledky definující konkrétní riziko. Takovou graviditu označujeme za patologickou. Ošetřující gynekolog určuje interval návštěv a určuje rozsah laboratorních nebo konziliárních vyšetření, které jsou individuální (Unzeitig et al., 2012, s. 265).

Rizika na podkladě nepříznivé porodnické anamnézy mohou být: předčasně ukončená minulá gravidita (aborty, prematurity, interrupce); udržované gravidity (hrozící potrat, předčasný porod); odúmrtí plodu v těhotenství; novorozenci s abnormální váhou; porod ukončený operativně; morbidita narozeného dítěte; léčená neplodnost; poruchy menstruačního cyklu a operace na děloze.

Rizikové faktory vzniklé v průběhu gravidity mohou být: krvácení, předčasná porodní činnost, inkompetence děložního hrdla, nepřímé známky vývojových vad, febrilní stavy, glykosurie, symptomy preeklampsie, nepravidelné polohy plodu, vícečetná gravidita, IVF s následným vícečetným těhotenstvím či v kombinaci s různými rizikovými faktory (Kudela et al., 2011, s. 233 - 234).

## **2.2 Pravidelná vyšetření**

Pravidelná vyšetření se provádí při každé návštěvě v prenatální poradně. K pravidelným vyšetřením patří podrobný sběr a doplnění anamnestických údajů ve spolupráci lékaře a porodní asistentky. Zjišťují subjektivní obtíže a stesky gravidních žen. Při každé prohlídce lékař provádí revizi známých rizik a zhodnocení nových.

Porodní asistentka pátrá po otocích (ortostatických, generalizovaných) a varixech na dolních končetinách. Krevní tlak měří vždy na stejné paži a ve stejné pozici, pro dosažení přesného srovnání s výchozí hodnotou. Sleduje váhový přírůstek, nízká hmotnost může znamenat předčasný porod či novorozence s podváhou aj. Naopak rychlý přírůstek predikuje těhotenskou hypertenzi. Kontroluje výživu, zda kalorická hodnota podávané stravy je přiměřená a obsahuje-li specifické živiny. Vyšetřuje moč na proteiny, glukózu a ketolátky. Určuje pH moči. Měří výšku fundu děložního, kdy zjišťuje, zda plod roste dle očekávání a zda objem plodové vody je odpovídající. Provádí zevní palpační vyšetření, kdy pohmatem v břišní oblasti zjišťuje uložení plodu v děloze. Od 24. týdne těhotenství se detekují známky vitality plodu (měří se srdeční frekvence plodu, sleduje se růst plodu a registrují se pohyby plodu). V rané fázi gravidity se zjišťuje srdeční frekvence Dopplerovým přístrojem, později

se poslouchá stetoskopem. Srdeční akci plodu je možné sledovat již v 8. týdnu těhotenství UZ vyšetřením.

V průběhu prenatalní péče se provádí bimanuální vaginální vyšetření s určením cervix skóre pro kontrolu hrdla děložního. Znamky rozšířeného dolního děložního segmentu, zkráceného čípku nebo otevřeného hrdla mohou být podezřením na hrozící potrat nebo předčasný porod (Čech, 2014, s. 85; Kudela et al., 2011, 234; Leifer, 2004, s. 56 - 58; Roztočil, 2008, s. 58; Unzeitig et al., 2012, s. 265).

### **2.3 Nepravidelná vyšetření**

Při první návštěvě prenatalní poradny je odebrána úplná osobní anamnéza a provedeno komplexní prenatalní vyšetření. Porodní asistentka zjišťuje počáteční hmotnost ženy, stav výživy a aktuální problémy. Vystavuje těhotenský průkazk a ve spolupráci s lékařem podává podrobné informace. Provádí pelvimetrii, která má za úkol odhalit velikost, přiměřenost, stav pánve a reprodukčních orgánů. Lékař palpačně vyšetřuje prsa, provádí kolposkopii s odběrem onkologické cytologie.

Porodní asistentka stanovuje známky gravidity. Počítá předpokládaný termín porodu. V rámci první prohlídky stanovuje míru rizikovosti, při dalších prohlídkách se upřesňuje (Kudela et al., 2011, s. 234 – 235; Leifer, 2004, s. 56 - 58).

Nabízí se možnost provést těhotné ženě screening nejčastějších morfologických a chromozomálních vrozených vývojových vad plodu. Pacientce by měla být poskytnuta informace o metodách screeningu, poskytovatelích, včetně formy placení. Upřednostňován by měl být kombinovaný - biochemický a ultrazvukový screening v I. trimestru gravidity.

Na základě vyhodnocení výsledku vyšetření může lékař indikovat invazivní metody prenatalní diagnostiky. Vyšetření, které v této kapitole nejsou uvedeny, překračují rámec dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství (Unzeitig et al., 2012, s. 266).

Laboratorní vyšetření provádí porodní asistentka již během prvního vyšetření do 14. týdne gravidity. Stanovuje se krevní skupina AB0 spolu s RhD faktorem. Provádí se screening nepravidelných antierytrocytárních protilátek. Těhotným ženám do 14. týdne se měří glykémie na lačno. Provádí se sérologické vyšetření HIV, HBsAg a protilátek proti syfilis, stanovuje se hematokrit a počet erytrocytů, leukocytů včetně trombocytů a hladiny hemoglobinu. V indikovaných případech se provádí sérologické vyšetření na infekce TORCH



(toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpes simplex) (Kudela et al., 2011, s. 234 – 235; Leifer, 2004, s. 56 - 58).

Během druhého laboratorního vyšetření, prováděného v rozmezí stáří gravidity 27+1 - 32+0 se opakovaně provádí kompletní krevní obraz. Pouze výběrově se u rizikových žen provádí znova sérologické vyšetření na HIV, HBsAg a protilátek proti syfilis (Unzeitig et al., 2012, s. 266).

Ultrazvukové vyšetření lékař provádí zpravidla třífázově během těhotenství. Vstupní UZ by mělo být provedeno před 13 + 6. týdnem těhotenství. Součástí vyšetření je stanovení gestačního stáří; viability; počtu plodů, u vícečetného těhotenství chorionicita/amnioncita a detekce hrubých fetálních anomálií. Mezi 11. – 13 + 6. týdnem gravidity se také stanovuje riziko Downova syndromu, tzv. kombinovaný či kontingenční test. V rámci tohoto testu se měří nuchální translucence (NT), která představuje nahromadění tekutiny pod kůží krku plodu (Calda, Břešťák, 2012, s. 22 - 23; Hynek et al., 2014, s. 83; Lubušský et al., 2013, s. 134 – 135).

Druhý UZ se provádí mezi 20. - 22. týdnem těhotenství, kdy je cílem potvrdit datování gravidity u plodů, které již byly vyšetřeny UZ nebo stanovit u těch, které dosud vyšetřeny nebyly. Dále je třeba vyloučit zjevné strukturální anomálie.

Další UZ se provádí mezi 30. - 32. týdnem těhotenství. Jestliže je jakékoliv podezření na VVV, odesílá se těhotná žena na vyšetření genetické (více informací v kapitole Ultrazvuková vyšetření v těhotenství) (Calda, Břešťák, 2012, s. 22 - 23; Lubušský et al., 2013, s. 134 - 135; Unzeitig et al., 2012, s. 266).

V období mezi 24+0 – 28+0 týdnem gravidity u těhotných žen s rizikem vzniku a při podezření na těhotenskou cukrovku provádí v diabetologické poradně orální glukózo-toleranční test. Hodnotí se hladina glykémie na lačno, poté do hodiny a znovu do dvou hodin po podání 75 g glukózy v 300 ml vody (Čech, 2014, s. 171 - 172).

Profylaxe RhD aloimunizace u RhD negativních žen by měla být zajištěna v období mezi 27+1 – 28+0 týdnem gravidity. K mateřské aloimunizaci dochází senzibilizací imunitního systému těhotné ženy cizími erytrocytárními povrchovými antigeny, které navodí tvorbu protilátek. Profylaxí anti-D imunoglobulinem dochází k poklesu výskytu aloimunizace. Aloimunizací jsou ohroženy všechny RhD negativní gravidní ženy. Proto by každá měla mít vyšetřenu krevní skupinu v systému ABO, Rh a screening protilátek mezi 10. - 16. týdnem těhotenství. Kandidátkami na RhD profylaxi v průběhu těhotenství jsou těhotné, u nichž nejsou dosud vytvořeny anti-D protilátky. Indikace v prvním trimestru jsou - umělé ukončení

těhotenství, samovolný potrat s instrumentální revizí dutiny děložní, operace mimoděložního těhotenství, biopsie choria z genetické indikace a evakuace molární gravidity. Indikace ve 2. a 3. trimestru jsou - amniocentéza, kordocentéza, jiné invazivní výkony prenatalní diagnostiky a fetální terapie, indukovaný potrat, intrauterinní úmrtí plodu, pokus o zevní obrat konce pánevního, břišní poranění a porodnické krvácení. Antepartální profylaxe se podává ve 28. týdnu a také při porodu RhD pozitivního plodu (Calda, 2009, s. 55-60; Lubušský, 2010, s. 323).

V období mezi 35+0 – 38+0 týdnem gravidity se provádí mikrobiální kultivaci z dolní třetiny pochvy ke stanovení přítomnosti bakteriálního kmene *Streptococcus agalactiae*. V případě pozitivního nálezu, je nutno rodiče podat peripartálně intravenózně antibiotika, aby se zabránilo vzniku časně neonatální sepse u novorozence (Čech et al., 2014, s. 171 -172).

Od 38. týdne těhotenství se kardiokografickým vyšetřením určuje fetální hemodynamika v optimálním klidovém stavu těhotné. Provádí se v polosedě nebo na boku. CTG se měří 1x týdně od 38. týdne, po termínu porodu 1x za dva dny (Unzeitig et al., 2012, s. 266).

### **3 Genetické poradenství**

Genetické poradenství je nedílnou součástí klinické genetiky. Klinická genetika se zabývá diagnostikou, prognostikou a prevencí genetických chorob a vrozených vad. Genetická péče se vztahuje na vyšetřovanou osobu, ale i celou jeho rodinu. Cílem je odhalení etiologie poruchy. Odhalením přesné diagnózy můžeme určit typ dědičnosti, vytipovat rizikové členy rodiny, provádět prenatalní diagnostiku a navrhnout preventivní i léčebnou medicínskou strategii (Maříková et al., 2013, s. 5 - 9).

Genetická konzultace v těhotenství se provádí na doporučení registrujícího gynekologa při suspektní anamnéze, při zvýšeném riziku dle výsledku standardního screeningového testu, v návaznosti na terapii sterility, při patologickém nebo suspektním UZ nálezů v průběhu gravidity při standardním UZ vyšetření. Genetickou konzultaci může podstoupit i žena na vlastní přání (starší žena, těhotenství po umělém oplodnění, rodinná anamnéza, při působení nežádoucích exogenních vlivů) (Šantavý et al., 2014, s. 19 - 22).

#### **3.1 Hlavní principy genetického poradenství**

Genetické poradenství provádějí speciálně vyškolení lékaři v genetice i v komunikaci s pacienty a jejich rodinami. Základním předpokladem pro genetické poradenství je spolupráce odborníků v jednotlivých disciplínách lékařské genetiky a interdisciplinární spolupráce s klinickými obory v prenatalní diagnostice, hlavně s gynekologií a porodnictvím (Hájek, 2000, s. 20 - 29).

Genetické poradenství musí být nedirektivní, to znamená, že osobní mínění lékaře nemá ovlivnit podávané informace, či vyvíjet nátlak na rozhodování vyšetřované pacientky. Možnosti řešení týkající se genetického testování, prenatalní diagnostiky, ukončení těhotenství může pacientka odmítnout. Pacientka však musí dát informovaný souhlas v rámci vyšetřování. Nemí však nucena informovat o možném genetickém riziku další členy rodiny, kteří mohou být také postižení. Mělo by být respektováno soukromí pacientky (Maříková et al., 2013, s. 5 - 9).

Zajištění přesné diagnózy je nutnou podmínkou stanovení výše genetického rizika. Pokud se již častěji vyskytl potrat u rodiny, provádějí se chromozomální vyšetření obou rodičů včetně vyšetření mutací genů pro trombofilii (Hájek, 2000, s. 20 - 29).

Během genetických konzultací se lékaři potýkají s mnoha etickými, psychologickými i psychosociálními dilematy a problémy, týkajícími se reprodukce nebo i seznámením s nepříznivou klinickou prognózou. Posuzuje se závažnost nemoci, možnost efektivního

postnatálního ovlivnění defektu, odhad zlepšení terapeutických možností, popřípadě ukončení těhotenství u plodů postižených chorobami s manifestací v pozdějším věku. Lékaři si proto často pokládají otázku, zda smí vše, co již umí. Rodiny ale převážně hodnotí kladně, že jim lze nabídnout více preventivních řešení pro jejich rozhodnutí na základě individuálních priorit, jakožto religiálních, sociálních ohledů, ale i nově založených manželství (Pritchard et al., 2007, s. 135 - 136).

## 4 Provádění všeobecného prenatálního screeningu vrozených vývojových vad

Lékařský screening vyhledává jednotlivce s významným rizikem určité morbidity ještě před jejich klinickou manifestací. Vyhledávací test, který ukazuje pozitivní výsledek, by měl být jednoduchý, dostupný a levný, díky němuž se zahajuje série specifických a náročnějších diagnostických vyšetření či preventivních opatření. Vyhledávací test se nabízí všem osobám, které nemají důvod vyhledat lékařskou péči. Falešná pozitivita screeningového systému má být menší než 4 % a citlivost by měla být nad 90 % (Čech et al., 2014, s. 100; Šantavý et al., 2014, s. 19).

Každá gravidní žena má právo na podrobnou informovanost o všech možnostech provádění vyhledávání VVV bez ohledu na způsob placení, o výtěžnosti a rizicích a jejich dosažitelnosti v místě bydliště. Žena by také měla být informována, na kterém pracovišti jsou testy hrazeny pojišťovnami nebo kde a které jí mohou být provedeny na vlastní přání za přímou úhradu (Šantavý et al., 2014, s. 19).

Metody provádění screeningových testů má v kompetenci registrující gynekolog, který může část vyšetření provádět sám (pokud splňuje podmínky stanovené standardy), nebo těhotnou ženu posílá do spolupracujících pracovišť prenatálního screeningu.

Screeningový program VVV lze uskutečnit v 10. týdnu gravidity, kdy se může provést odběr krve na vyšetření biochemických markerů kombinovaného testu (PAPP-A, free  $\beta$ -hCG). Ideální je 11. - 14. týden těhotenství pro provedení UZ vyšetření v rámci kombinovaného testu. Pro biochemický screening ve 2. trimestru je ideální vyšetření provádět v 15. – 17. týdnu těhotenství (Šantavý et al., 2014, s. 20; Čech, 2014, s. 103).

### 4.1 Programy prenatálního screeningu vrozených vývojových vad

Vyhledávací test v prvním trimestru tzv. **kombinovaný test** – kombinuje se UZ vyšetření se stanovením biochemických markerů v séru gravidní ženy. Testem lze definovat riziko častých trisomií (chromosomů 21, 18, 13). Kombinovaný test může předpovídat riziko porodnických komplikací (spontánní potrat, IUGR, cukrovku, preeklampsii a placentopatii). Pokud jsou splněny všechny odborné požadavky, pak kombinovaný test má vysokou efektivnost.

**Sekvenční integrovaný test** je vyhledávací systém, kdy jsou gravidní ženy s významným rizikem v kombinovaném testu urychleně konzultovány a gravidní ženy s nižším

rizikem pokračují v běžném screeningu ve 2. trimestru, čímž je **triple test** s ucelením výsledků obou testů. **Sekvenční integrovaný test** poskytuje odhad rizik u gravidit s méně výraznými, ale stabilně různými změnami nezávislých markerů aneuploidií a jiných VVV v prvním a také ve druhém trimestru. Díky integrovanému testu je možné určit přesné stáří těhotenství a diagnostikovat vícečetné těhotenství. Sekvenční test má na některých pracovištích lepší poměr mezi falešnou pozitivitou a senzitivitou než **kombinovaný test**. Tento test umožňuje také sled výsledků z prvního i druhého trimestru na pracovišti prenatalního screeningu.

**Sérum integrovaný test** znamená společné hodnocení jenom biochemických markerů prvního a druhého trimestru. Používá se, pokud není možné provést UZ vyšetření v 1. trimestru (Šantavý et al., 2014, s. 19 - 20; Čech, 2014, s. 103).

## 4.2 Indikace a markery prenatalních screeningových programů

Markery mohou značit vyšší riziko postižení embrya nebo plodu, ať už těžkými chromozomálně podmíněnými VVV, tak i jinými závažnými poruchami prenatalního vývoje plodu. Abnormální hodnoty **Alfa-fetoproteinu (AFP)** značí, že jde o rizikové těhotenství vzhledem k chromozomálně podmíněným VVV. Poukazuje také na poruchy metabolismu plodu a poruchy vývoje placenty. Pokud dojde ke snížení tvorby **těhotenského plasmatického proteinu A (PAPP-A)**, může jít o možný výskyt Downova syndromu. **Lidský choriový gonadotropin (hCG)** patří k jednomu z nejdůležitějšího vyšetření při screeningu chromozomálně podmíněných vad i jiných závažných poruch vývoje těhotenství. **Nekonjugovaný estriol ( $\mu\text{E3}$ )** je jedinou známkou abnormálního vývoje plodu, odrážející metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky (Belošovičová, Calda, 2013, s. 39; Hájek et al., 2000, s. 41 - 46; Nicolaides, 2004, s. 45).

**Kombinovaný test** je základním prenatalním vyhledávacím testem. Markery tohoto testu jsou: **věk**, hmotnost, **PAPP-A**, **free $\beta$ -hCG**, **UZ** datace těhotenství díky temeno-kostrční délce (**CRL**) a hodnota **NT** - nuchální translucence. Nově objeveným biochemickým markerem kombinovaného testu je **PIGF** – placentární růstový faktor (Šantavý et al., 2014, s. 20).

**Kontingenční test** se považuje za postup, při kterém jsou tzv. nové markery (NB, TR, DV) použity jen u plodů s určitou stanovenou výškou rizika. Provádí se v prvním trimestru při přítomnosti hraničního rizika v **kombinovaném testu** společně s vyhodnocením UZ markerů, a to během stejného sezení. Na UZ se hodnotí přítomnost a rozměry nosní kosti (NB), dopplerometrické vyšetření toků v ductus venosus (DV) a provádí se průkaz významné trikuspidální regurgitace (TR) (Belošovičová, Calda, 2013, s. 33; Šantavý et al., 2014, s. 20).

**Sekvenční integrovaný test**, jehož součástí je kombinovaný test a triple test ve 2. trimestru. Je nutná okamžitá konzultace **při výskytu pozitivních výsledků v kombinovaném testu**. Ostatní gravidní ženy pokračují do 2. trimestru k vykonání triple testu: AFP, T-hCG a  $\mu$ E3. Vyhodnocení probíhá společně po provedení všech vyšetření.

**Sérum integrovaný test (PAPP-A, AFP,  $\mu$ E3, free  $\beta$ -hCG /T-hCG)** – toto vyšetření je vhodné, pokud není dosažitelné validní UZ vyšetření v 1. trimestru gravidity.

**Samostatně triple test (hCG, AFP,  $\mu$ E3)** se provádí těhotným ve druhém trimestru, při pozdním záchytu těhotenství nebo při lokální nedostupnosti vyšetření v 1. trimestru těhotenství. Také tehdy, když si těhotná screening I. trimestru nechce zaplatit.

**PIGF** je novým biochemickým markerem. Je dalším zpřesněním kombinovaného testu v prvním trimestru těhotenství. Využívá se ke screeningu Downova syndromu. Díky tomuto biomarkeru lze zvýšit přesnost kombinovaného testu o 6 %. Cirkulující hladiny mohou rozlišit fyziologické těhotenství od preeklampsie, zlepšují tak diagnostické možnosti. Zvýšené hodnoty tohoto markeru mohou být také zjištěny u žen s kardiovaskulárním onemocněním (Belošovičová, Calda, 2013, s. 35; Stejskal, 2014, s. 1-2).

## **5 Ultrazvuková vyšetření v těhotenství**

Ultrazvuková vyšetření jsou základním prvkem prenatalní péče. Rozsah ultrazvukové diagnostiky je rozdělen do více úrovní. První úroveň by měla být hrazena ze zdravotního pojištění a je pro celou škálu populace dostupná (Calda et al., 2012, s. 22).

UZ diagnostika plodu zprostředkovává odhalení rozličných patologií u plodu a předpovídá možnost některých komplikací matky i plodu. Jádrem pozornosti UZ odborníků jsou vrozené defekty s velkým počtem výskytu, představující postižení či přímo zvyšující poporodní nemocnost a úmrtnost. Do této skupiny patří chromozomální aneuploidie, poruchy uzávěru neurální trubice (NTD) a srdeční vady (Polák et al., 2014, s. 79).

V nynější době je UZ diagnostika, hlavně v prvním trimestru mezi gravidními ženami velice oblíbenou metodou screeningu chromozomálních vad. Předpokládá se, že i do budoucna budou UZ vyšetření nejdůležitější metodou screeningu všech typů VVV plodu. Význam UZ vyšetření nebude pravděpodobně ani v budoucnu překonán (Frisová, 2014, s. 12).

### **5.1 UZ vyšetření plodu a screening v prvním trimestru**

UZ vyšetření plodu v I. trimestru nalézá stále větší uplatnění. Během vstupního UZ vyšetření se zkoumá biometrie plodu se stanovením gestačního stáří (CRL v mm), vitalita, detekce hrubých fetálních anomálií, počet plodů a u vícečetného těhotenství chorionicita/amnionicita (Calda, Břešťák, 2012, s. 22).

Ke konci prvního trimestru lze diagnostikovat mnoho malformací u plodu, určit riziko fetální aneuploidie nebo těhotenské komplikace, které se mohou projevit až na konci těhotenství. K určení možnosti rizika se využívají anamnestické údaje, vyšetření plodu, děložních cév a mateřské sérum. Díky zpřesnění screeningových postupů v I. trimestru se zlepšilo odhalení VVV a snížila se falešná pozitivita (Calda et al., 2010, s. 92 - 93).

### **5.2 Ultrazvuk ve druhém trimestru (18. - 22. týden těhotenství)**

Jedním z nejzásadnějších vyšetření v průběhu těhotenství je UZ v druhém trimestru. Fetus dosahuje v tomto období asi 20 cm od hlavy k patě. Správné provedení závisí na faktorech ekonomických, odborných a organizačních. Může se stát, že je nalezen odlišný počet plodů, než jaký byl stanoven v I. trimestru. Počet plodů lze většinou spolehlivě stanovit až po 10. týdnu těhotenství. Jestliže je prokázáno vícečetné těhotenství, je nutno zkontrolovat, zda je nalezený počet plodů finální. Vitalita plodu je sledována pravidelnou kontrolou srdeční akce.



Pravidelně se určuje biparietální průměr (BPD), obvod hlavy (HC) a trupu (AC) a délku femuru (FL). Měří se také rozměr mozečku (TCD), předního rohu postranních komor (Va) a cisterny magny (CM). Provádí se korekce gestačního stáří podle UZ a je určen konečný termín porodu.

Provádí se analýza pohybu plodu. Plynulé koordinované pohyby končetin, hlavy, cucání prstu, polykání a dýchací pohyby jsou považovány za fyziologické. Je nutno odlišit od výskytu rychlých, křečovitých nebo nekoordinovaných pohybů končetin anebo naprosté nehybnosti.

Lokalizuje se a hodnotí placenta. Většinou je lokalizována ve fundu, na zadní nebo přední stěně děložní. Zkoumá se umístění placenty, symetričnost nasedání vzhledem k děložním hranám, zasahování do DDS a případný vztah k vnitřní brance děložní. Je sledována velikost placenty, tvar a struktury.

Množství plodové vody se většinou měří odhadem. Kolem plodu je při normálním množství plodové vody dostatek prostoru pro jeho přirozenou pohybovou aktivitu. Pokud je množství plodové vody větší, že by se vešel ještě jeden plod ke stávajícímu plodu, pak se jedná o polyhydramnion. V případě omezení plodu v pohybech a při výskytu malého množství plodové vody mezi plodem a stěnou děložní, se jedná o oligohydramnion. Pokud zcela chybí voda mezi plodem a stěnou děložní, mluvíme o anhydramnionu.

Vyšetřuje se délka děložního hrdla. Vyšetření se provádí vaginální sondou. Posuzuje se délka a tvar. Podle délky a tvaru hrdla děložního lze posoudit možné riziko prematurity (Calda et al., 2010, s. 127 - 129).

### **5.3 Ultrazvuk ve třetím trimestru (30. - 32. týden těhotenství)**

Stanovuje se počet plodů; vitalita; diagnostikují se VVV plodu, které mají vztah k odpovídající postnatální péči o novorozence a mohou ovlivnit porodnický management (CNS, ledviny, srdce). Důležité je vyhledat nemoci možno léčitelných v děloze (Calda et al., 2010, s. 130 – 133; Calda, Břešťák, 2012, s. 23).

Posuzuje se proporcionální růst plodu a odhad hmotnosti. Pokud je zjištěna makrosomie plodu, je třeba pomyslet na gestační diabetes a provést glukózový toleranční test. Pokud je diagnostikována růstová retardace plodu, je třeba odlišit geneticky menší plod od plodu s pravou hypotrofizací při placentární nedostatečnosti. Funkce feto-placentární jednotky se posuzuje spolehlivě pomocí dopplerovského vyšetření umbilikální artérie, vény, ductus venosus a arterie cerebri media. Popisují se placentární a pupečnickové patologie. Je sledováno

uložení, velikost, tloušťka a morfologie placenty. Pozornost je věnována placentě zasahující do dolního děložního segmentu a je důsledně popisován její vztah k vnitřní brance.

Snížení i zvýšené množství plodové vody může provázet některé VVV plodu (uropoetického a gastrointestinálního traktu). Někdy může být příčina zvýšeného množství plodové vody neznámá. Pokud je přítomné snížené množství, pátrá se po předčasném odtoku plodové vody. Zjišťuje se uložení plodu před porodem. UZ je i pomůckou pro obrat plodu zevními hmaty (Calda et al., 2010, s. 135 - 139).

## 6 Invazivní vyšetření

Nejčastějšími invazivními výkony jsou odběr plodové vody, odběr vzorku choria a punkce pupečníku. V období mezi 10. - 14. týdnem gravidity se nejčastěji provádí odběr vzorku choria (chorionic villus sampling – CVS). Odběr plodové vody (amniocentéza – AMC) se často provádí po 15. týdnu těhotenství, placentocentéza – pozdní CVS (obdoba biopsie choria) ve 2. trimestru a kordocentéza se provádí po 18. týdnu gravidity. Každá invazivní metoda se různí mírou rizika pro plod a spolehlivostí výsledku. Invazivní metody jsou většinou indikovány genetikem na základě anamnézy či z důvodu abnormálního UZ nálezu u plodu. Nejčastější indikací je však pozitivní biochemický screening chromozomálních aberací ve 2. trimestru (Caldá et al., 2010, s. 320).

Hlavním nedostatkem u karyotypizace z odběru plodové vody je nutnost kultivace buněk, která trvá 10 i více dní. CVS má výhodu v tom, že jsou výsledky k dispozici dříve než u amniocentézy. Vzorek je ale těžší získat touto metodou než u amniocentézy. Riziko ztráty gravidity je u odběru plodové vody stejné jako u CVS 1 ze 100-200 odběrů. Doposud není zjištěno, proč ke ztrátám dochází, proto i prevence je prozatím nemožná. Ke ztrátě plodu může dojít do 2-3 týdnů po výkonu, ale převážná část ztrát bývá během prvních dvou dní. Proto se invazivní výkony nemohou provést každé těhotné ženě. Po kordocentéze může mimo jiné dojít k bradykardii u plodu, ke zvýšené dráždivosti dělohy a k chorioamniitidě (Caldá et al., 2010, s. 322).

### 6.1 Efektivita invazivní prenatalní diagnostiky v České republice v období 1994-2008

Prenatalní diagnostika závažných strukturálních VVV a chromozomálních aberací je v tomto období v ČR na vysoké úrovni. Zvyšuje se u nás podíl prvotrimestrální diagnostiky hlavně pro chromozomální aberace, ale také pro závažné strukturální VVV. Díky tomu stoupá efektivita prenatalní diagnostiky chromozomálních aberací, zvyšuje se procento zachycených vad a snižuje se podíl provedených výkonů invazivní prenatalní diagnostiky. Narůstá procento CVS ze všech provedených výkonů invazivní prenatalní diagnostiky. Klesá týden těhotenství při zachytu chromozomálních aberací a zachyt se jeví efektivnější z CVS, než z AMC. Ovlivnitelnou složkou úspěšnosti prenatalní diagnostiky je nabídka a volba prenatalních screeningových testů v jednotlivých krajích ČR. Složku, kterou se nedá ovlivnit je rozdíl ve věkové skladbě rodiček a procento vyšších věkových skupin a jiné biosociální a demografické záležitosti (Gregor, Šípek, 2009, s. 28).

## 7 Neinvazivní metody prenatálního testování

Od konce roku 2011 se rozvíjí nová metoda NeInvazivního Prenatálního Testování (NIPT) nebo Screeningu (NIPS). Metody NIPT představují absolutní vrchol technologických možností při kombinaci nynějších vědeckých poznatků, nejnovějších sekvenačních technologií a přístupů bioinformatiky (Calda, 2014. s. 15; Korabečná, 2012, s. 114).

Důležitou součástí a podstatou tohoto typu testování je stanovení tzv. fetální frakce, tedy zastoupení množství genetické informace plodu v krvi matky, už od ukončeného 10. týdne gravidity. Fragменты volné fetální DNA se mohou detekovat v krevním oběhu matky již od 4. týdne gravidity (Calda, 2014. s. 15; Loucký et al., 2014, s. 11; Loucký, Zemánek, 2012, s. 99).

NIPT má výrazně lepší výsledky, než obvyklý a dosud užívaný typ screeningu. Má také 99 % senzitivitu stanovení rizika trisomie 21 a trisomie 18 a 13 s podobně vysokou senzitivitou. Dokáže také stanovit pohlaví plodu se stejně vysokou senzitivitou. Pouze NIPT dokáže identifikovat uvedené aneuploidie u vícečetných gravidit. V ČR je dostupný test MaterniT21 plus a jeho low cost verze VisibiliT, Harmony, Panorama, Prenascan a nově také test PrenatalSafe (Calda, 2014. s. 15; Loucký et al., 2014, s. 11; Loucký, Zemánek, 2012, s. 100; Sysák et al., 2013, s. 3).

### 7.1 Možnosti a princip testování

V posledních dvou letech vznikají nové nabídky testů od různých firem, ale zdokonaluje se i spektrum vyšetřovaných onemocnění či vad. Dnes již existuje osm testů, které nabízejí různé společnosti a liší se způsobem získání hledané informace (Loucký et al., 2014, s. 11; Loucký, 2013, s. 6).

Principem této metody je, že každý fragment volné DNA může být přiřazen ke konkrétnímu chromozomu. Jestliže se zaměříme např. na chromozom 21 a najdeme vyšší podíl fragmentů odpovídajících tomuto chromozomu, tak lze říci, že se jedná o graviditu s trisomií 21. chromozomu (Loucký, Zemánek, 2012, s. 100).

Vyšetření trvá několik dní a výsledky vyjadřují většinou charakter rizika. Výsledek může být vyjádřen v podobě negativní/pozitivní (Loucký et al., 2014, s. 11).

Některé gynekologické pracoviště u nás již začaly spolupracovat se zahraničními laboratořemi lékařské genetiky a začali posílat vzorky krve pacientek na analýzu buď do USA, nebo do Číny (Sysák et al., 2013, s. 4).

## 7.2 Pro koho je či není vhodný NIPT a jeho nedostatky

Důležité je, co je cílem prenatalní diagnostiky aneuploidií, jestli za žádnou cenu neohrozit těhotenství nebo jestli získat maximum informací o chromozomální výbavě plodu. Pokud těhotná žena zásadně odmítá invazivní vyšetření a má z ní obavy, pak je jedinou alternativní možností prvotrimestrální UZ screening kombinovaný s biochemickým screeningem a následovaným NIPT. Pakliže by těhotná žena chtěla vědět maximum informací o chromozomální výbavě plodu, a přistoupí na riziko ztráty gravidity, je vhodnou kombinací odběr plodové vody.

NIPT není doporučeno provádět ženám, kterým nevádí riziko spojené s odběrem plodové vody, u kterých je během prvotrimestrálního vizualizačního screeningu diagnostikována morfologická odchylka plodu s vyšším rizikem aneuploidie (vyšší NT, omfalokéla, významná srdeční vada, atd.), těmto ženám je nabízena biopsie choria. Pro všechny zbylé případy je NIPT metodou volby. Vhodné je tedy provedení NIPT u těhotných s fyziologickým výsledkem prvotrimestrálního screeningu, v případě, že chtějí zlepšit spolehlivost stanovení rizika trisomie 21 na 99 % (často u žen, které jsou po umělém oplodnění, protože náklady s NIPT jsou jen zlomkem nákladů na IVF), ale také u žen s vysokým rizikem aneuploidie stanoveným prvotrimestrálním screeningem, jinak s normální morfologií plodu. NIPT je také ideální provádět u žen, které mají výskyt chromozomálních vad v rodině a při hraničních výsledcích běžného screeningu (Caldá, 2014. s. 15 - 16; Loucký et al., 2014, s. 11).

Tento screening není v ČR ani ve většině zemí hrazen z veřejného pojištění, proto zde hraje roli ekonomické hledisko. Tyto testy dnes dokáží odhalit pouze některá genetická onemocnění a nelze jimi analyzovat např. mozaicismus, částečné trisomie či translokace (Caldá, 2014. s. 15).

Je evidentní, že NIPT prozatím plně nenahrazuje invazivní diagnostické metody, ale může rapidně snížit počet těchto invazivních zákroků. Pozitivní výsledek DNA testu by měl být potvrzen biopsií choria či aminocentézou. Odběr plodové vody a biopsie choria tedy nejsou stále „mrtvými“ vyšetřeními. NIPT dosahuje a bude dosahovat vysoké senzitivity screeningu. NIPT je ovšem propracovaným a promyšleným screeningem 21. století a stále se rychle vyvíjí a nalézají účelné klinické uplatnění (Caldá, 2014. s. 16; Loucký et al., 2014, s. 11).

## **8 Psychologické aspekty v rámci prvotrimestrálního screeningu**

Podle studie Darwich et al. (2014) ženy, které otěhotněly po umělém oplodnění, měly všeobecně zvýšenou hladinu úzkosti a psychického stresu, než ženy, které počaly přirozeným způsobem. Nicméně nebyl pozorován žádný rozdíl mezi těmito dvěma skupinami úzkosti, zvláště v souvislosti se zdravím dítěte. Tyto výsledky zdůrazňují, že je třeba sledovat emocionální stav u žen po početí přes IVF, kdy obvykle poradenství končí a taky kolem období prvotrimestrálního screeningu. Poradenství by tedy mělo být prodlouženo (Darwich et al., 2014, s. 474 - 485).

Vždy může existovat nízké riziko výskytu abnormality plodu u žen přicházejících na UZ vyšetření. Skenování představuje první vizuální setkání s jejich dítětem. Mohou se ovšem domnívat, že bude poskytovat informace pouze o těhotenství a nemusejí vědět o rozsahu abnormalit, které lze rozpoznat. Pokud důsledky této technologie nejsou pacientkám zcela vysvětleny, mohou procházet poté obdobím nejistoty ohledně výsledků těhotenství.

Ne všechny pacientky budou chtít vědět, zda je jejich dítě abnormální a ne všechny ženy se rozhodnou ukončit své těhotenství. Ženy s vysokým rizikem, podstupující invazivní výkon obvykle měly čas přemýšlet o rozhodnutích o podstoupení screeningu a o důsledcích testování. Ženy, které mají během prvotrimestrálního screeningu vyšší riziko postižení, mohou mít méně příležitostí pro takové myšlení. Je důležité, aby možný výsledek byl u všech pacientek popsán včetně těch s nízkým rizikem před zákrokem.

Bylo učiněno několik doporučení, jak zlepšit klinickou praxi v prenatalním testování. Prvořadé je školení zaměstnanců v oblasti poskytování jasných a přesných informací.

Všechny ženy by měly dostat jasné vysvětlení o účelech všech předporodních vyšetření, včetně UZ, informace, které mohou být zjištěny a míru jistoty o informacích. Měly by probíhat konkrétní diskuze o falešných pozitivních a negativních diagnózách (McFadyen et al., 1998, s. 694 - 695).

### **8.1 Ukončení těhotenství postiženého plodu**

Pokud bylo u plodu potvrzeno postižení nebo pokud je těhotenství vysoce rizikové a pokud možno není dosud dostupná prenatalní diagnostika, smí těhotná žena požádat o ukončení těhotenství z důvodu genetické indikace.

Rizikové těhotenství bez možnosti prenatální diagnostiky by mělo být přerušeno do 12. týdne gravidity, gravidita po prenatální diagnostice musí být ukončena do 24. týdne gravidity (pokud je postižení slučitelné s postnatálním životem).

Jestliže žena podstoupí prenatální diagnostiku, smí se rozhodnout pro donošení těhotenství i při výskytu pozitivního nálezu abnormního vývoje plodu. Těhotná žena může kdykoliv od vyšetřování odstoupit. Pokud je plod pozitivně testován a žena zvolí možnost donošení těhotenství, mluvíme pak o presymptomatické diagnostice. Ta by měla být prováděna po dosažení plnoletosti na vlastní žádost. Tím bere matka právo dítěti rozhodnout se, jestli vůbec chce být testováno (Maříková et al., 2013, s. 25).

## 9 Kompetence a podíl péče porodních asistentek

Porodní asistentka vyhodnocuje fyzický stav těhotné ženy, identifikuje a přehodnocuje rizikové faktory, poučuje o samostatné péči, podává rady o zdravé výživě a pomáhá rodině s adaptací na těhotenství. Poskytuje fyzickou péči. Vychovává matku i otce k rodičovské odpovědnosti. Poučuje o zdravých návycích, které by se měli dodržovat i po porodu. Pokud je zdravotní stav matky nebo plodu takový, že matka či plod jsou vystaveni riziku, má za úkol porodní asistentka všemi možnými způsoby zlepšit zdravotní stav ženy. Porodní asistentka naslouchá možným obavám a zodpovídá dotazy těhotné v průběhu jakékoliv prenatalní prohlídky.

Porodní asistentka poskytuje péči klientce a novorozenci při fyziologickém průběhu těhotenství a porodu. Vykonává první ošetření novorozence, může také pracovat v komunitním prostředí. Péče porodních asistentek zahrnuje – preventivní opatření, podporu normálního porodu, vyhledávání komplikací u matky nebo dítěte. Zprostředkovává přístup k lékařské péči či jiné vhodné pomoci a provádí nezbytná opatření při mimořádně naléhavé situaci.

Porodní asistentka pracující v komunitní péči kooperuje i s jinými zdravotnickými profesionály (porodník, gynekolog, neonatolog, porodní asistentka, dětská sestra, fyzioterapeut, aj.) může s nimi konzultovat stav svých klientek dle potřeby a při výskytu rizika patologických stavů. Porodní asistentka pracující v obvodní gynekologické ambulanci spolupracuje s lékařem a pomáhá mu dle potřeby při různých vyšetřeních. Porodní asistentka i porodník jsou jedinými zdravotnickými profesionály, vzdělanými a také připraveni k péči o ženu, matku a dítě. Porodní asistentka by měla být rádcem a pomocníkem, tak, aby ženy mohly mít v utkvění hezké vzpomínky na těhotenství.

Cílem a snahou Mezinárodního etického kodexu porodních asistentek je zlepšit úroveň péče poskytované ženám, dětem a rodinám na celém světě tím, že správně využijí profesních schopností a dovedností. Porodní asistentky nesou odpovědnost za svá rozhodnutí i činy spolu s důsledky, které z nich vyplývají (Vránová, 2011, s. 11 - 15; Vránová, 2013, s. 7 - 8).

Dle vyhlášky č. 55/2011 Sb., MZ ČR § 3 odst. 1: porodní asistentka vykonává činnosti, dále poskytuje a zajišťuje bez odborného dohledu a bez indikace základní a specializovanou ošetrovatelskou péči těhotné ženě, rodící ženě a ženě do šestého týdne po porodu prostřednictvím ošetrovatelského procesu. Přitom především smí: poskytovat informace o životosprávě v těhotenství a prevenci komplikací, připravovat ženy na porod; provádět návštěvy v rodině těhotné ženy; sledovat zdravotní stav ženy; diagnostikovat těhotenství,



předepisovat, doporučovat či provádět vyšetření nutná ke sledování fyziologického těhotenství; v případě zjištěného rizika předávat ženu do péče lékaře; sledovat stav plodu v děloze všemi vhodnými klinickými a technickými prostředky; rozpoznávat u matky a plodu příznaky patologií, které vyžadují zásah lékaře a pomáhat mu v případě zásahu; připravovat rodičku k porodu, pečovat o ni ve všech dobách porodních a vést fyziologický porod (Vyhláška č. 55/2011 Sb., § 3 odst. 1.).

## **9.1 Edukace v rámci prenatální péče**

Edukační proces umožňuje předávat informace a díky těmto informacím může těhotná žena měnit i své jednání. Porodní asistentka získává bližší kontakt s těhotnou ženou, což napomáhá ke zlepšení výsledku edukace. Zdravotní výchova gravidních žen zahrnuje fyzické, duševní, sociální, emocionální i společenské aktivity. Edukace se považuje za jednu z funkcí ošetrovatelství a porodní asistence. Významným aspektem je touha ženy po poznání a přímé účasti na obohacování se novými informacemi. Většina těhotných žen bývá silně motivována zlepšením svého zdravotního stavu (Šusterová, 2008, s. 1 - 3; Leifer, 2004, s. 56).

Před odběrem krve porodní asistentka edukuje o nutnosti lačnosti, vynechání tučných jídel, kouření a také léků, které nejsou nezbytné. Pro některá vybraná vyšetření je nutné dodržení zvláštní přípravy. Je nutno pátrat po alergiích na dezinfekční prostředky.

Pro vyšetření moči je nejvhodnější čerstvá ranní moč ze středního proudu při jednorázovém odběru. Pro bilanční odběr se používá 24 hodinový sběr moče, který je náročnější na přesná stanovení objemu moče.

Nejčastějšími chybami při odběrech je nedodržení předepsané přípravy rodičky; nedodržení technologie odběru; administrativní chyba. Analýzu vzorku negativně ovlivňují např. hemolýza a chylózní sérum. Některá vyšetření mohou být ovlivněna i hyperbilirubinemií (Roztočil, 2008, s. 61).

V případě jakéhokoliv diagnostikovaného onemocnění, informuje ošetrovatelský personál klientku o nutnosti dodržování léčebného režimu. Podporuje dodržování zdravého životního stylu. Poskytuje klientce různé informační zdroje (brožury, poradny, internet). Věnuje klientce dostatek času. Snaží se zodpovědět případné dotazy a spolupracovat s příbuznými (Slezáková, 2011, s. 212).

## II. EMPIRICKÁ ČÁST

### 10 Design práce

V této části jsou popisovány jednotlivé fáze výzkumu. Samotný výzkum byl rozdělen do dvou fází. V první fázi byl proveden kvalitativní výzkum pomocí polostandardizovaného rozhovoru u 1 lékařky a dvou záměrně vybraných žen, které přicházely na již zvolené vyšetření. Rozhovor s lékařkou probíhal v ambulanci, kde provádí genetické konzultace. V další fázi byl proveden kvantitativní výzkum pomocí dotazníkového šetření. Nejdříve jsou zde uvedeny cíle empirické části a stanovené výzkumné otázky. Poté je zde popsána metodika práce, která se dělí na kvantitativní a kvalitativní výzkumné šetření. Na základě vyhodnocení kvalitativního výzkumu byl vyhotoven nestandardizovaný dotazník (Příloha A) a poté bylo provedeno kvantitativní šetření v ambulanci, specializované na prenatální péči. Dotazník byl rozdán těhotným ženám přicházejícím na prvotrimestrální screening.

Výzkumné šetření v diplomové práci mělo za úkol zjistit, do jaké míry jsou oslovené těhotné ženy informované v rámci prvotrimestrálního screeningu, zda je rozdíl v informovanosti druhorodičky a prvorodičky a kterou metodu diagnostiky ženy preferují. Nakonec popisují vyhodnocení výzkumných otázek s následnou diskuzí. Nechybí statistické porovnání žen, podstupujících invazivní diagnostiku a neinvazivní test ve zkoumané ambulanci (viz Diskuze VO3). Následující kapitoly prezentují výsledky kvalitativního a kvantitativního výzkumu.

#### 10.1 Cíle výzkumné části

1. Zjistit rozdíl v informovanosti prvorodiček a druhorodiček o prenatálním screeningu.
2. Zjistit, jestli těhotné ženy preferují invazivní či neinvazivní vyšetření.

#### 10.2 Výzkumné otázky

Výzkumné otázky byly stanoveny na základě cílů výzkumu a studia odborné literatury:

**VO1:** Jaké rozdíly jsou v informovanosti oslovených prvorodiček a druhorodiček o metodách prenatálního screeningu?

**VO2:** Jaké rozdíly jsou v informovanosti oslovených prvorodiček a druhorodiček o případných komplikacích a výsledcích vyšetření?

**VO3:** Která metoda prenatální diagnostiky je těhotnými ženami preferovanější?

### **10.3 Metodika kvalitativního výzkumu**

Kvalitativní výzkum pomocí rozhovoru, nepřímého pozorování včetně analýzy zdravotnické dokumentace byl vybrán, aby mohla být lépe zmapována informovanost a postoje u žen přicházejících na různá vyšetření. Pro dokreslení informací byl proveden rozhovor s lékařkou, provádějící genetické konzultace. Díky této metodě můžeme lépe pochopit situaci a hlouběji nahlédnout do problematiky. Otázky se zabývaly obdobím v průběhu těhotenství; jak otěhotněly; jejich postoji a kterému vyšetření dávají přednost. Další okruh otázek se zabýval znalostmi této problematiky.

Informace a postoje byly získány v rámci rozhovorů a byly zaznamenány pomocí diktafonu a následně přepsány. Obě klientky přicházející na vyšetření, byly seznámeny s rozhovorem a souhlasily s nahráváním během čekání v ambulanci.

Byla stanovena tato kritéria výběru:

1. Těhotná žena přicházející na neinvazivní metodu testování.
2. Těhotná žena přicházející na invazivní výkon.
3. Lékař, pracující v genetice, zabývající se problematikou vrozených vývojových vad.

#### **10.3.1 Charakteristika rozhovorů**

Jednalo se o polostandardizovaný rozhovor. Každý rozhovor byl realizován v 15 minutách. V rámci rozhovorů u obou těhotných žen jsem zjišťovala demografické údaje (4 otázky), anamnestické údaje (8 otázek), jejich pocity (4 otázky), dále postoje (4 otázky) a doposud provedená vyšetření včetně důvodů výběru dané metody vyšetření (4 otázky). Poslední okruh otázek byl rozdílný dle výběru vyšetření (invazivní – 16 otázek a neinvazivní – 12 otázek). Seznam otázek pro ženu podstupující neinvazivní test lze najít v Příloze B a pro ženu podstupující invazivní vyšetření v Příloze C. Na závěr mne u obou žen zajímal názor, zda existuje něco, co by rády změnily na prenatální péči v České republice a zda by uvítaly edukační materiál (2 otázky).

V rámci rozhovoru s lékařkou jsem se zabývala průběhem genetické konzultace (4 otázky), nejčastěji pokládanými otázkami (2 otázky) a jaké podává doporučení při pozitivním výsledku jednotlivých vyšetření (4 otázky). Zajímalo mě, jaký má lékařka názor na NIPT (2 otázky). Zjišťovala jsem, co si myslí o informovanosti těhotných žen, zda existuje možnost, jak zlepšit jejich informovanost (4 otázky). Na závěr jsem se lékařky ptala, zda se setkala s nějakým případem, který ji zaujal. Seznam otázek pokládaných lékařce lze najít v Příloze D.

### **10.3.2 Specifikace případů**

V rámci prvního rozhovoru byla probrána informovanost a postoj během těhotenství s 30letou ženou, kterou oslovuji paní A. Paní A byla těhotná podruhé, byla v týdnu těhotenství 16+5. Neudávala kouření ani požívání alkoholu. Nikdy neprodělala potrat ani mimoděložní těhotenství. Dále neudávala žádné zdravotní problémy. Paní bylo zjištěno zvýšené riziko pro trisomii 21. chromosomu u plodu, proto se rozhodla podstoupit neinvazivní test. Psychický stav paní A byl velmi dobrý. Výborně spolupracovala.

Ve druhém rozhovoru byla probrána informovanost a postoj během těhotenství s 28letou ženou, kterou oslovuji paní B. Paní B byla těhotná podruhé, byla ve 14. týdnu těhotenství. Neudávala kouření ani požívání alkoholu. Nikdy neprodělala potrat ani mimoděložní těhotenství. Dále neudávala žádné zdravotní problémy kromě její obezity. Paní bylo zjištěno zvýšené riziko pro trisomii 21. chromosomu u plodu, proto se rozhodla podstoupit invazivní diagnostiku. Psychický stav paní B nebyl úplně dobrý, ale i přesto spolupracovala dobře.

Třetí rozhovor byl proveden s lékařkou, pracující v oboru genetika čtvrtým rokem. Provádí genetické konzultace v celém spektru možných genetických vyšetření. Zaměřuje se na páry s potížemi s otěhotněním; páry u kterých dochází k opakovaným potratům; řeší prenatalní nálezy a patologické nálezy na screeningu či UZ. V případě narození postiženého dítěte, diagnostikuje možné genetické příčiny. Genetické konzultace provádí také u lidí, co jsou tzv. v riziku, což znamená, že se v jejich rodině nějaké genetické onemocnění vyskytlo a mají poté zvýšené riziko u potomka. Zabývá se také onkogenetikou či neurogenetikou.

### **10.4 Metodika kvantitativního výzkumu**

Pro kvantitativní výzkum byl použit nestandardizovaný dotazník, který byl vytvořen na základě rozhovorů s těhotnými ženami a lékařkou. Otázky byly vytvořeny tak, aby se opíraly o stanovené cíle. Dotazník obsahoval celkem 20 položek, z nichž byly 4 otázky demografické, 4 postojoyé a 12 znalostních. Jedna ze znalostních otázek odhalovala názor na úroveň těhotných žen o dostatečné informovanosti. Poslední znalostní otázka byla vytvořena pro zjištění nejčastějších informačních zdrojů. Převážná část otázek (19) byla uzavřená. Pro zdůvodnění výběru daného druhu vyšetření byla 1 otázka polouzavřená.

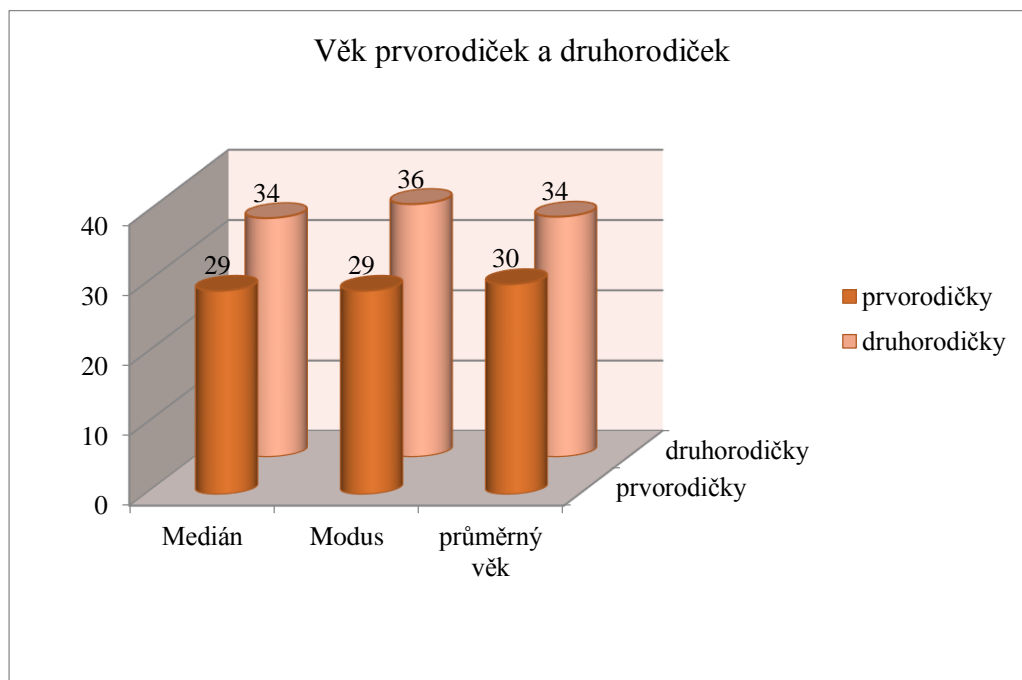
#### 10.4.1 Charakteristika výzkumného vzorku

Cílovou skupinu tvořily těhotné ženy přicházející na prvotrimestrální screening. Samotná studie byla prováděna v období únor až březen 2015. Celkem bylo rozdáno 60 dotazníků a návratnost tedy byla 100%. Dotazník vyplnilo 30 (50 %) prvorodiček a 30 (50 %) druhorodiček. Základním předpokladem byla ochota těhotných žen spolupracovat při sběru dat.

Výběr zdravotnického zařízení byl záměrný, a to ambulance zaměřená na prenatalní péči ve Zlínském kraji. V ambulanci bylo povolení k výzkumu potvrzeno.

#### 10.4.2 Specifikace výzkumného vzorku

Dotazníkové šetření vyplnilo 30 (50 %) prvorodiček a 30 (50 %) druhorodiček. Z 30 druhorodiček mělo 24 (80 %) respondentek fyziologický průběh těhotenství a zbývajících 6 (20 %) respondentek mělo v minulosti rizikové těhotenství. Průměrný věk prvorodiček byl 30 let, průměrný věk druhorodiček byl 34 let. Medián, který ukazuje střední hodnotu, byl u prvorodiček 29 let a u druhorodiček 34 let. Modus, tedy nejvíce prvorodiček, které vyplnily dotazníkové šetření, bylo ve věku 29 let, nejvíce druhorodiček, které vyplnily dotazníkové šetření, bylo ve věku 36 let (viz Obrázek 1). Prvorodiček bylo 12 (40 %) středoškolsky vzdělaných, 18 (60 %) s VŠ nebo VOŠ, druhorodiček bylo 18 (60 %) středoškolsky vzdělaných a 12 (40 %) s VŠ nebo VOŠ.



Obrázek 1 Věk respondentek

### 10.4.3 Zpracování dat

Data získaná z kvantitativního výzkumu byla vyhodnocována a zaznamenávána v programu Microsoft Office Word 2013 a Microsoft Office Excel 2013. Pro přehlednost výskytu získaných dat byly vytvořeny tabulky a grafy.

Na začátku výzkumu byly stanoveny výzkumné otázky, které jsou vyhodnoceny a znázorněny pomocí grafů a tabulek četností.

Číselné charakteristiky jsou numerickým vyjádřením základních vlastností statistického souboru. Mezi použité funkce popisné statistiky patřily: absolutní četnost, relativní četnost, suma, modus, medián a průměr. Absolutní četnost je charakteristika jednotky vůči celému souboru, tedy vůči sumě všech zkoumaných jednotek. Nejčastěji se vyjadřuje číslem (měrnou jednotkou). V mé práci je značena  $n_i$ . Naopak relativní četnost je oproti absolutní vyjádřena v procentech. Součet těchto procent musí být rovno číslu 1. V mé práci je značena  $f_i$ . Suma, neboli součet, je počet jednotek zkoumaného jevu. Ze sumy dále můžeme získat absolutní a relativní četnost. Značka pro sumu je  $\Sigma$ . Modus je nejčetnější kategorie v souboru, např. věk, který se nejčastěji vyskytuje. Modus v programu MS Excel byl vypočítán pomocí statistické funkce = MODE (číslo1;číslo2;...). Střední hodnota souboru medián, rozděluje soubor na dvě půlky. Medián byl vypočítán pomocí statistické funkce = MEDIAN (číslo1;číslo2;...). K výpočtu aritmetického průměru byla použita funkce = PRŮMĚR (číslo1;číslo2;...).

## 11 Interpretace jednotlivých případů

### 11.1 Rozhovor se ženou přicházející na neinvazivní metodu testování

Jak v prvním, tak ve druhém těhotenství měla paní A pozitivní výsledky prvotrimestrálního screeningu, zjištěné kombinovaným testem (UZ + krev matky). Již podruhé se rozhodla o podstoupení stejné metody k ověření, zda je její plod postižen, či je zdravý. Paní A si vybrala neinvazivní metodu testování, v prvním těhotenství MaterniT21plus, nyní přichází na test VisibiliT. Oba testy nejsou hrazeny zdravotní pojišťovnou, tudíž si paní A musela hradit testy ze svých vlastních finančních prostředků.

V prvním těhotenství měla pozitivní screening, ale MaterniT21plus test ji vypověděl, že je plod na 99 % v pořádku. Z těchto výsledků byla jistě velmi potěšena. A nyní má zdravou 14 měsíční dceru. Protože měla nyní podobné výsledky – zvýšené riziko Downova syndromu 1:40 z kombinovaného screeningu I. trimestru, rozhodla se podstoupit znovu NIPT. Vybrala si nyní novější metodu VisibiliT, která se v ambulanci provádí od srpna roku 2014 a dokáže potvrdit na 99 %, zda je možný výskyt Downova či Edwardsova syndromu. Díky své předchozí zkušenosti je paní A naprosto psychicky v pořádku. Věří tomu, že vše dopadne dobře.

Paní přijíždí ze Slovenska. Na Slovensku tyto metody nejsou podle názoru paní A důvěryhodné. *„Je to jenom v zárodku. Provádí to slovenské laboratoře, neposílají to nikam. Jsem nedůvěřivá vůči těmto testům na Slovensku. Šli jsme na jistotu. Díky internetu jsem přišla na to, kde se testy dělají a byla jsem maximálně spokojená naposledy. Zaujalo mě, že je VisibiliT neinvazivní, proto jsem si tento test vybrala.“*

Paní A se domnívá, že je nedostatečně informována. Po krátkém rozhovoru, bych si dovolila tvrdit, že co by paní měla znát, o tom je informována velmi dobře. Paní A zná nové technologie, které zkoumají vrozené vývojové vady. Zná testy, které odhalují VVV. Ví, že pozitivní screening nemusí znamenat 100% postižení dítěte. Domnívá se, že velmi často screening dopadne špatně, i když je plod v pořádku. Díky čemuž nemá nyní obavy z pozitivního výsledku. Dokázala vyjmenovat VVV, která je možné odhalit neinvazivním testem. Není informována o možnosti zjištění onemocnění, která se mohou manifestovat u těhotných žen. Ví, jaké komplikace sebou nese invazivní diagnostika. Dvě její blízké kamarádky podstoupily invazivní diagnostiku a obě potratily, z toho jedna čekala dvojčata. Paní A by dokázala odmítnout invazivní vyšetření. *„Nikdy bych to neabsolvovala. U mých známých nastalo krvácení do břišní dutiny a potratily. Jsem si jistá, že bych nechtěla přivést na svět postižené*

*dítě a už existuje tato alternativa, tak proč ne. Asi byly to 1 %, tak možná proto. Ale nikdy bych to nepodstoupila“*, tolik její vlastní výpověď. Po této zkušenosti by se tedy nikdy nerozhodla pro invazivní zákrok, který dokáže potvrdit 100% pozitivní nález ze screeningového vyšetření.

Na dotaz, zda ji lékař důkladně informuje, odpověděla: *„Můj gynekolog to bere tak, že už je mi to jasné. Dennodenně tam má těhotné ženy, ale bohužel některé jsou těhotné poprvé a třeba to vysvětlit. Když dojdu na odběr krve, tak se já musím zeptat, proč a na co to je. Hledám na internetu nebo od zkušených známých, zjišťuji, o co jde. Až když se poptám, tak už mluví srozumitelně.“*, Co se týče druhé gravidity, paní A už nemá potřebu vyhledávat další informace, *„už to tak nevnímám, zaměstnává mě maličká“*.

Paní A by určitě edukační materiál uvítala. *„Brožurka by měla určitě uplatnění, protože všude nabízejí letáky o doplňcích stravy, vitamínech, které nás nezajímají a na internetu jsou mylné informace. Jedna stránka je něco a opak je druhá stránka, možná si člověk vybere, to co mu pasuje nebo to, co je pro něj lepší, ale podložená fakta by pomohla“*, tolik názor paní A.

## **11.2 Rozhovor se ženou podstupující invazivní zákrok CVS**

Paní B je těhotná již podruhé. Prvotrimestrální screening ji upozornil na možné riziko výskytu trisomie 21. chromosomu. Je ve 14. týdnu těhotenství, kdy je možné podstoupit odběr choriových klků.

Paní B prozatím podstoupila kombinovaný test: *„Tam jsem měla zjištěné riziko 1:70 na Downův syndrom bohužel a bylo mi doporučeno, abych podstoupila odběr choriových klků, kde údajně mi pak budou diagnostikovat, zda-li je opravdu mé miminko postižené nebo ne. Na UZ vyšetření mi bylo sděleno, že má plod vysoké šíjové projasnění až nad hodnotu 3 mm“*, tolik paní B. Na UZ se těšila a byla ráda, že poprvé může spatřit své miminko. Pak se ale její radost obrátila ve strach a obavy, co bude dál. Hodnoty z krve vyšly také abnormálně, proto bylo paní B doporučeno podstoupit invazivní metodu – odběr choriových klků. Paní B souhlasila. Dala na doporučení své lékařky.

Bylo jí nabídnuto i neinvazivní testování, ale paní B se přiznala, že z finančních důvodů na toto vyšetření nešla. Paní B by si vybrala neinvazivní test, kdyby test nebyl finančně tak nákladný. *„Ano, těmto testům plně důvěřuji a sama bych se pro tento test rozhodla, ale bohužel z finančních důvodů si je nemůžu dovolit, a proto jsem se rozhodla pro invazivní“*



*výkon.* “ Na můj dotaz na pocity při invazivním zákroku, popisovala, že v průběhu vyšetření pocítovala nepříjemný tlak spíše než bolest.

Své těhotenství neprožívá prozatím psychicky nejlépe. Má obavy, jak dopadne vyšetření, a proto se nenachází zrovna v nejlepším rozpoložení. Přiznala sama, že raději počítá s horší variantou výsledku. Pokud ji bude sdělen pozitivní výsledek, řekla, že by se rozhodla podstoupit umělé ukončení těhotenství. „*Vím, že pozitivní screening ne vždy musí být stoprocentní, takže díky tomu mé obavy jsou trochu menší, ale jak už jsem řekla, bohužel spíš počítám s tou horší variantou.*“

Paní B se domnívá, že je informována více než v prvním těhotenství. „*Ano, myslím, že jsem informována dostatečně. Při prvním těhotenství jsem byla méně, ale teď při druhém už mám více zkušeností.*“ Paní B je také informována o tom, že hrozí rizika při invazivním zákroku. Uvádí správně, že je možný potrat. Paní B věří, že je invazivní vyšetření spolehlivé, ale řekla, že se domnívá, že nic není stoprocentní. Zná, jaké vrozené vývojové vady je možné odhalit screeningem, uvedla srdeční vady, trisomie a rozštěpy. Domnívá se, že je možné prenatalním screeningem odhalit onemocnění, která se mohou manifestovat u těhotných žen, ale nezná jaká. Domnívá se správně, že invazivním vyšetřením je možné odhalit více vrozených vad než při vyšetření neinvazivním.

Paní B čerpá informace především od své lékařky a z internetu. Sama ale přiznala, že internetu plně nedůvěřuje. Řekla, že během vyšetření u své lékařky někdy nerozumí odborným názvům.

Paní B se domnívá, že je nedostatek brožurek, či jakýchkoliv edukačních materiálů, například v čekárnách u lékařů: „*uvítala bych na stolečku nějakou brožurku*“, a to také uvádí, při otázce, co by změnila v současné době na prenatalní péči v České republice.

### **11.3 Rozhovor s lékařkou pracující v oboru genetika**

Genetická konzultace u paní doktorky probíhá nejdříve tak, že se s klienty/klientkami přivítá, představí se, zeptá se, proč přicházejí, podívá se na žádanku. Vysvětluje, jak bude probíhat konzultace, co mohou čekat, ptá se na anamnézu. Je probírána rodina, dělá se třígenerační rodokmen ze strany matky a následovně i otce. Záleží, o jakého klienta se jedná. Pokud jde o dětské pacienty, provádí lékařka detailní vyšetření dítěte včetně fotodokumentace a antropometrického vyšetření. Dále jsou zmiňovány možná vyšetření, nejčastěji odběr krve a je nutný podpis informovaného souhlasu.

Žena či páry jsou informováni o jednotlivých výsledcích následovně – z běžného screeningu, je to okamžitý výsledek nebo do druhého dne, v rámci invazivních výkonů QF-PCR do 24 - 48 hodin; karyotyp stanovený z CVS je do 2 - 3 týdnů, sterilní páry znají výsledek do 3 - 4 týdnů. Některé děti se vyšetřují i roky, někdy se ani na konkrétní diagnózu nemusí přijít, popisuje lékařka.

Zeptala jsem se lékařky, jak nejčastěji reagují těhotné ženy na pozitivní výsledky. Lékařka: *„Je-li pozitivní screening – je nutné vysvětlit; ony se pak rozhodnou, jestli chtějí nějaké dovyšetření podstoupit. Ženy se rozhodují, co a jak, ale ve většině případů se rozhodnou pro invazivní diagnostiku (CVS, AMC). Po invazivní diagnostice při konkrétním nález, když se např. diagnostikuje Downův syndrom, tak vzhledem k tomu, že jsme ateistická země se většina párů nebo žen rozhodnou ukončit své těhotenství z genetické indikace. Reakce mohou být hodně stresující, bývají i velmi negativní emoce. Často projevují svůj strach i pláčem. Určitě nereagují pozitivně“.*

Ženy se nejčastěji lékařky ptají na to, jaká je pravděpodobnost, že bude plod v pořádku nebo jaké jsou možnosti dalšího vyšetření. V případě, když vyjde patologický nález, dotazují se, co se dá dělat, zda je možnost léčení, či jestli je možné těhotenství ukončit. Ženy se často ptají na invazivní i neinvazivní testy; záleží, o co konkrétně jde, je-li nález na UZ nebo screeningu či z invazivní diagnostiky.

Ženy se často obávají toho, např. že by plod nebyl v pořádku, že je potvrzený např. Downův syndrom a poté se budou muset rozhodnout, jak s těhotenstvím dále naložit; tzn. ukončení těhotenství nebo jeho pokračování. *„Většina žen přicházejících na screening samozřejmě předpokládá, že čekají zdravé dítě, což ale ne vždy se bohužel podaří.“*

Pokud je screening pozitivní, je ženě či páru sděleno, jaký je výsledek. Lékaři vysvětlují, že to neznamena, že plod je postižený, ale pouze vyšší riziko. Ženám je nabízeno více možností. Mohou se také rozhodnout, že žádné vyšetření již nepodstoupí. Další možností je neinvazivní test. Jsou vysvětleny výhody i nevýhody; i další možnosti případného dovyšetření a samozřejmě jsou nabízena i invazivní vyšetření. Vždy je každá situace se ženou probírána, řeší se možné důsledky. *„Prokázalo-li by se, že je plod postižený, pak se ptáme ženy, co by dělala v takovém případě. Pokud řekne, že by neukončila těhotenství, že by to ani nezvažovala, v tom případě se domlouváme na neinvazivních vyšetřeních, neboť je zbytečné takové ženě zvyšovat riziko potratu.“*

Lékaři nabízejí, co je v současných možnostech. Žena je informována a záleží na každé, jak se rozhodne. Nejdůležitější je, aby měla zachovanou autonomitu. Genetické konzultace musí být především nedirektivní, tudíž se vždy respektuje názor a přání ženy či páru.

Zajímal mě také názor lékařky na rozvíjející se neinvazivní testování. Lékařka se k této metodě vyjadřuje následovně: „*No tak já myslím, že to vyšetření je super, akorát co je velkou nevýhodou, je cena, která je bohužel opravdu vysoká, výrazně to limituje jeho možnosti. Pokud by byl cenově dostupnější nebo by se pojišťovna rozhodla přispívat, velmi by se snížilo množství invazivních výkonů*“ uvádí lékařka. Pokračuje dalším názorem: „*na druhou stranu neinvazivním testem my nepokryjeme všechny chromozomy, takže pokud je nějaký patologický UZ nález, například rozšíření nuchální translucence, nemá NIPT úplně smysl a spíše je vhodnější provádět odběr plodové vody. Samozřejmě vždy je nutné i pozitivní výsledek NIPT ověřit kvůli riziku mozaicismu placenty, který my nejsme schopni obejít*“.

Podle lékařky nemůže NIPT zcela nahradit invazivní výkony. „*Je tam vždy riziko právě placentárního mozaicismu, kdy je možnost, že by např. trisomie 18 a 21 byla pouze v placentě a nebyla u plodu, tam vyšetřujeme buňky z placenty v krevním oběhu ženy. Nehledě na to, že nás informuje v podstatě o standartních čtyřech sadách chromosomů 13, 18, 21 a o pohlavních chromosomech. Jsou ale některé speciální choroby v rodině a pochybuji, že někdy je budeme schopni zcela pokrýt, protože jsou natolik vzácné.*“

Lékařka se domnívá, že ženy, které chtějí být informované, jsou informovány dostatečně. Je přesvědčena, že samozřejmě jsou i ženy, které těhotenství moc neřeší a ty samozřejmě dostatečně informovány nejsou, neboť to záleží na zájmu ženy.

Lékařka se domnívá, že pro zlepšení informovanosti by bylo dobré, aby se zavedl standard, který by doporučil postup genetického screeningu. Zatím není žádný dostupný guideline. Každé pracoviště postupuje různým způsobem. „*Ideální by bylo, kdyby byl nejvhodnější vzor a v tom případě by se samozřejmě zvýšilo i povědomí. Současně je v tom poněkud chaos. Takže i z toho může plynout domnění žen, že prvotrimestrální screening je pouze placený triple test atd.*“

Lékařka se domnívá, že nejčastějším zdrojem informací je gynekolog, který by měl podávat prvotní informace. Myslí si, že mnoho žen také čerpá z internetu, protože ty, které chtějí, si určitě informace najdou. Pokud ženy vědí, že screening může dopadnout pozitivně, ale že to neznamená postižené dítě, utvrzuje mne to v názoru, že lepší informovanost má dobrý vliv na psychiku těhotné ženy a určitě jsou méně stresované.

## 12 Zpracování položek z dotazníku

Demografické položky 1 – 4 jsou zahrnuty v podkapitole 10.4.2 Specifikace výzkumného vzorku. Součástí zpracování znalostních položek je zvýrazněna správná odpověď tučným písmem.

### 12.1 Zpracování postojových položek

#### Položka č. 5 Máte obavy ze screeningu v I. trimestru?

- a) Mám obavy z vyšetření i z výsledku
- b) Mám obavy pouze z výsledku
- c) Nemám strach
- d) Nevím

Položka č. 5 zahrnující postoj ženy ukazuje, z čeho mají ženy strach při podstoupení prvotrimestrálního screeningu. Zda se obávají pouze výsledků, či jak výsledků, tak i samotného vyšetření. Dvě (7 %) prvorodičky a 3 (10 %) druhorodičky mají strach z výsledků i z vyšetření. Obavy z výsledků má 15 (50 %) prvorodiček a 14 (47 %) druhorodiček. Nemá strach 13 (43 %) prvorodiček ani druhorodiček (Tabulka 1). Výsledek poukazuje na to, že pouze necelá polovina respondentek nemá strach z výsledků ani z vyšetření. Domnívám se, že zvýšené obavy mohou být u některých žen způsobeny tím, že čtou internetové diskuze a mohou se tak dozvědět i nepravdivá fakta. Některé názory v těchto diskuzích je tak mohou zbytečně vystrašit. V dnešní době dochází k nárůstu rizikových těhotenství, což může být způsobeno např. posunem mateřství do vyššího věku. Posun mateřství je především spojován s vyšším rizikem výskytu VVV. Myslím si, že vyšší věk gravidních žen může být dalším důvodem ke zvýšeným obavám z výsledků.

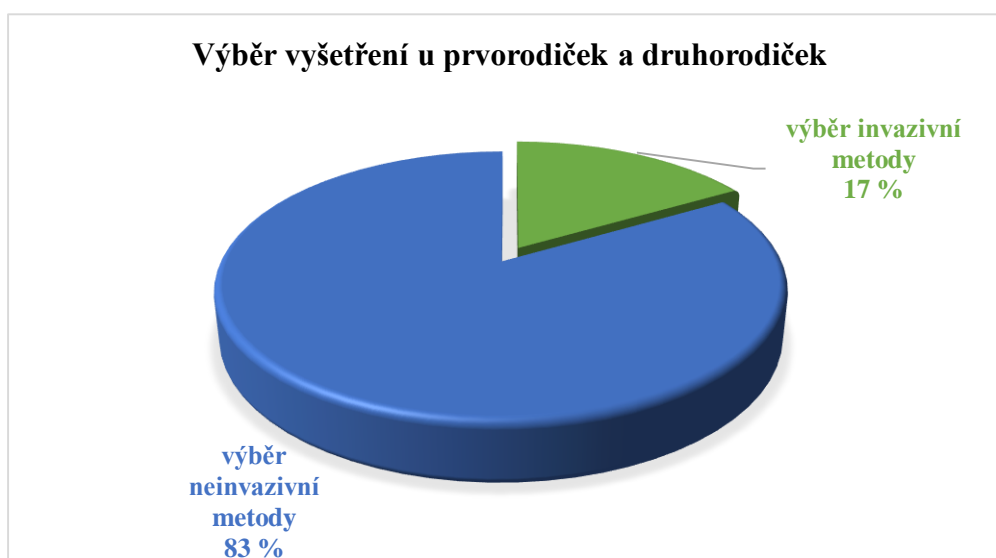
Tabulka 1 Průběh minulé gravidity

	Prvorodičky		Druhorodičky	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Obavy z výsledků i z vyšetření	2	7	3	10
Obavy pouze z výsledku	15	50	14	47
Nemá strach	13	43	13	43
Σ	30	100	30	100

**Položka č. 6: V případě možnosti výběru byste raději podstoupila invazivní (odběr plodové vody aj.) či neinvazivní metodu testování (Harmony, Materní T21 plus test, VisibiliT)?**

- a) Invazivní
- b) Neinvazivní

Pomocí této otázky jsem mohla zmapovat, o který druh vyšetření mají ženy spíše zájem. Také jsem zjišťovala, proč by si vybraly těhotné ženy spíše invazivní vyšetření nebo neinvazivní metodu testování. Z celkového počtu 60 respondentek dává přednost 10 (17 %) žen invazivnímu vyšetření. Jako důvod výběru této metody uvedly větší přesnost výsledku. Jedna žena uvedla, že již toto vyšetření v prvním těhotenství podstoupila, tak že z něj strach nemá. Neinvazivní metodu testování by raději podstoupilo 50 (83 %) žen. Nejčastějším důvodem je znalost žen, že invazivní vyšetření může způsobit potrat. Tudíž uvádějí jako nejčastější důvod právě obavy z komplikací po zákroku. Dalším důvodem výběru neinvazivní metody testování je, že se ženy obávají bolesti či dyskomfortu při invazivním testování (Obrázek 2). Překvapila mě znalost respondentek o rizicích spojených s invazivním vyšetřením. Výsledek mě utvrzuje, že se neinvazivní test bude stávat čím dál více populárnějším vyšetřením.



Obrázek 2 Preferované vyšetření

**Položka č. 7 Co se stane, když screening I. trimestru dopadne špatně?**

- a) Nechám si screening ověřit jinými testy
- b) Půjdu na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve
- c) Podstoupím potrat
- d) Nevím

V případě positivity prvotrimestrálního screeningu, by si nechalo výsledky ověřit jinými testy 18 (60 %) prvorodiček a 20 (67 %) druhorodiček. Odběr plodové vody by podstoupilo 6 (20 %) prvorodiček a 4 (13 %) druhorodičky. Řešení neznají 4 (13 %) prvorodičky a 6 (20 %) druhorodiček. Potrat by podstoupily 2 (7 %) prvorodičky a žádná druhorodička (Tabulka 2). Z uvedených faktů vyplývá, že by většina respondentek chtěla nejprve potvrdit pozitivní výsledek vyšetření jinými testy, předtím než by se rozhodla podstoupit odběr plodové vody či choriových klků. Domnívám se, že toto rozhodnutí může být opět chápáno jako obavy těhotných žen ve spojitosti s invazivním odběrem.

Tabulka 2 Postoj žen při pozitivním screeningu

	Prvorodičky		Druhorodičky	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Ověřím screening jinými testy	18	60	20	67
Půjdu na AMC, CVS	6	20	4	13
Podstoupím potrat	2	7	0	0
Nevím	4	13	6	20
Σ	30	100	30	100

**Položka č. 8 V případě zjištění závažné vrozené vývojové vady, podstoupila byste umělé ukončení těhotenství?**

- a) Ano, podstoupila bych umělé ukončení těhotenství
- b) Ne, dítě bych si raději nechala
- c) Nevím

V případě zjištění závažné vrozené vývojové vady by podstoupilo 15 (50 %) prvorodiček a 17 (57 %) druhorodiček umělé ukončení těhotenství. Pro umělé ukončení těhotenství by se nerozhodly 2 (7 %) prvorodičky a žádná druhorodička. Odpověď nevím zvolilo 13 (43 %) prvorodiček i druhorodiček (Tabulka 3). Domnívám se, že vysoký počet respondentek, které by podstoupily potrat, může být částečně vysvětlen tím, že převážná většina obyvatel České republiky se nehlásí k církvi nebo k náboženské společnosti. Respondentky, které prozatím neznají svůj postoj, pravděpodobně ještě nad touto záležitostí nepřemýšlely.

Tabulka 3 Postoj žen při závažné VVV

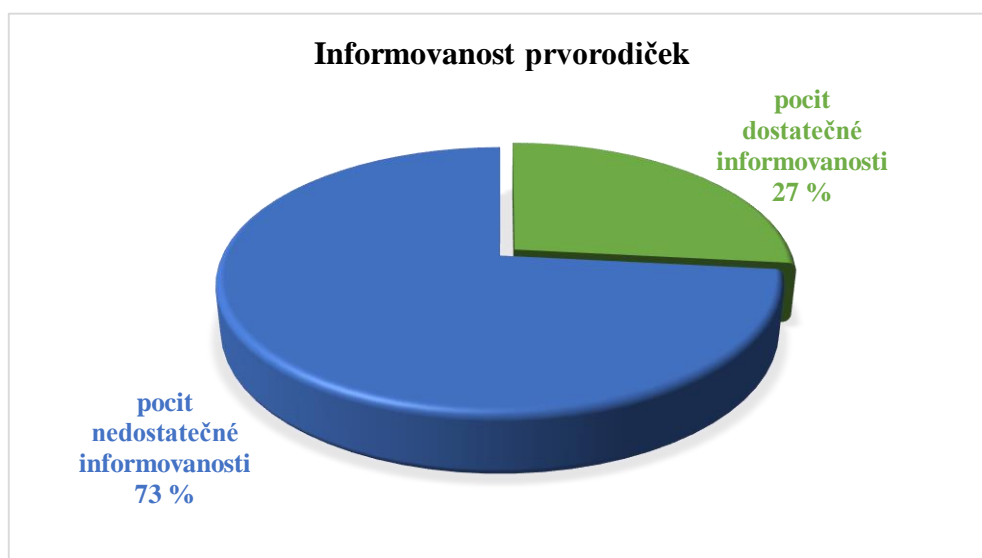
	Prvorodičky		Druhorodičky	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Umělé ukončení těhotenství	15	50	17	57
Ponechání dítěte	2	7	0	0
Nevím	13	43	13	43
Σ	30	100	30	100

## 12.2 Zpracování znalostních položek

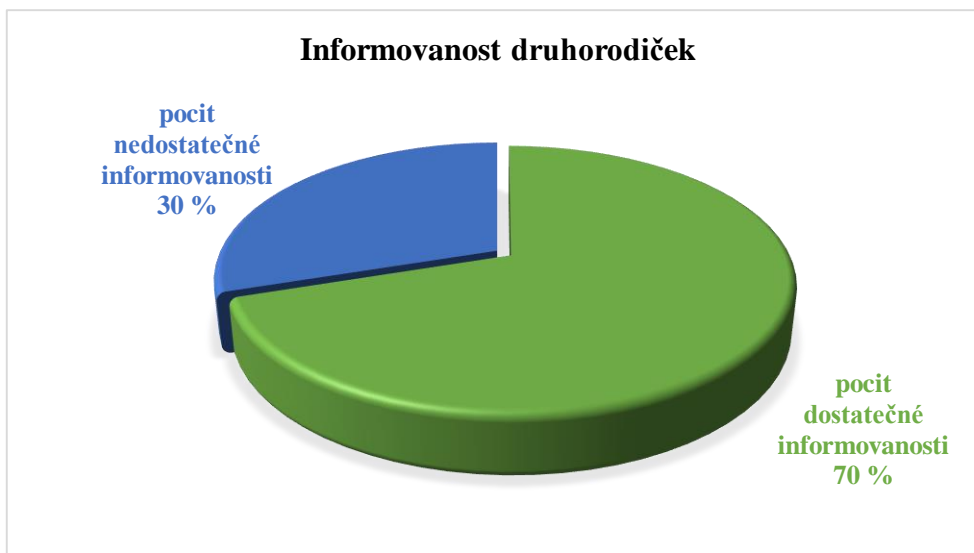
### Položka č. 9 Myslíte si, že máte dostatek informací o důvodech, průběhu a možných komplikacích o prenatalním screeningu?

- a) Ano, myslím, že jsem dostatečně informována
- b) Ne, myslím, že nejsem dostatečně informována

Touto položkou jsem zjišťovala názor respondentek na úroveň jejich informovanosti o prenatalním screeningu. Prvorodiček je pouze 8 (27 %), které mají pocit, že jsou dostatečně informovány, na rozdíl od druhorodiček, kterých je 21 (70 %). Nedostatečně informovaných prvorodiček je dle výzkumu 22 (73 %) a druhorodiček je pouze 9 (30 %) viz Obrázek 3 a 4. Domnívám se, že většina respondentek – prvorodiček, se setkává poprvé s důvody, průběhem a možnými komplikacemi, týkající se prenatalního screeningu. Mnoho věcí se tak pro ně stává novými. Druhorodičky již těhotenstvím a porodem prošly. Ví, které vyšetření v minulosti již absolvovaly. Informace pro ně tudíž nemusejí být nové. Prenatální diagnostika se tak pro ně stává jasnější. Proto mohou mít druhorodičky pocit, že mají dostatek informací o této problematice.



Obrázek 3 Názor na pocit informovanosti



Obrázek 4 Názor na pocit informovanosti

**Položka č. 10 Víte, proč se screening provádí?**

- a) Jde o vyhledávací metodu nejčastějších vrozených vývojových vad, díky níž se zahajuje série specifických a náročnějších diagnostických vyšetření či preventivních opatření.
- b) Jedná se o diagnostickou metodu, která na 100 % dokáže určit Downův syndrom u plodu.
- c) Nevím

O tom, že jde o vyhledávací metodu nejčastějších VVV, díky níž se zahajuje série specifických a náročnějších diagnostických vyšetření či preventivních opatření, se správně domnívá 26 (87 %) prvorodiček a 28 (93 %) druhorodiček. Čtyři (13 %) prvorodičky a dvě (7 %) druhorodičky se mylně domnívají, že screening je diagnostická metoda (Tabulka 4). Překvapilo mě, že většina respondentek ví, že screening slouží pouze k vyhledání možných rizik VVV. Tato znalost může některé ženy při pozitivním výsledku prenatálního screeningu alespoň mírně uklidnit.

Tabulka 4 Znalost důvodů provádění screeningu

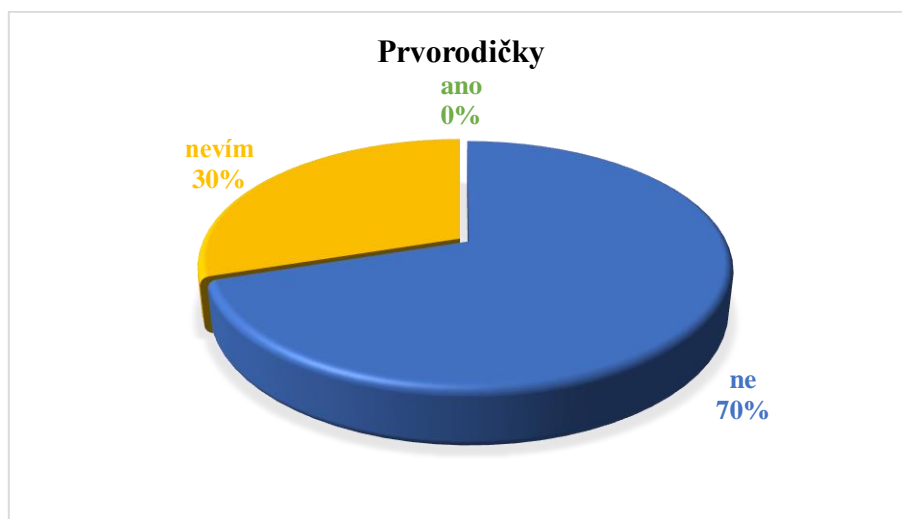
	Prvorodičky		Druhorodičky	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
Vyhledávací metoda	26	87	28	93
Diagnostická metoda	4	13	2	7
$\Sigma$	30	100	30	100



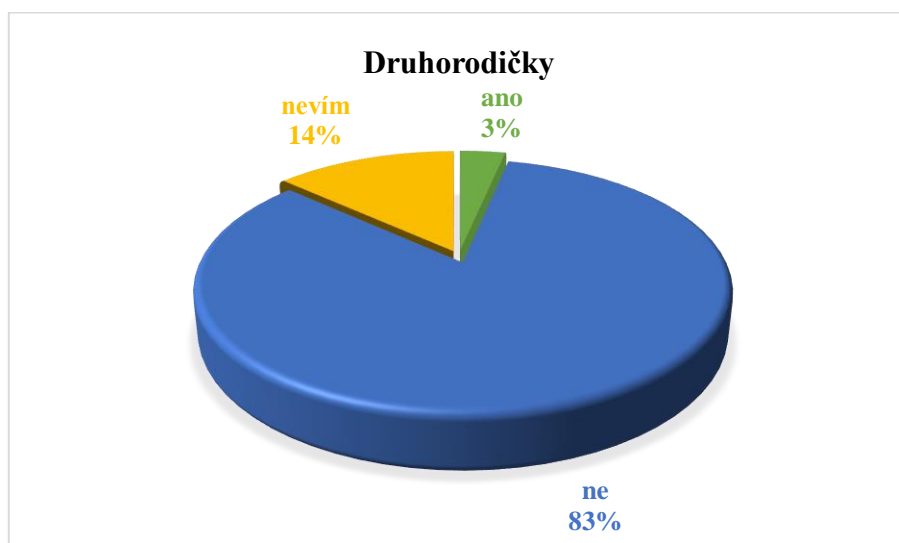
**Otázka č. 11 Je screeningové vyšetření 100% na všechny vady?**

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

Touto položkou jsem chtěla zjistit, jestli ženy ví, že screening není 100%. Na základě výzkumu vyšlo, že pouze jedna druhorodička (3 %) se domnívá, že screening je 100% a žádná prvorodička tento názor nezastává. Správnou odpověď zná 21 (70 %) prvorodiček a 25 (83 %) druhorodiček (Obrázek 5). Odpověď nevím zvolilo 9 (30 %) prvorodiček a 4 (13 %) druhorodičky (Obrázek 6). Rozdíl v počtu správných odpovědí u druhorodiček a prvorodiček může být způsoben jak zkušenostmi, tak zájmem respondentek o znalosti spolehlivosti screeningu.



Obrázek 5 Spolehlivost screeningu



Obrázek 6 Spolehlivost screenignu

### **Položka č. 12 Jaké vady se mohou screeningem odhalit?**

- a) Pouze Downův syndrom
- b) Pouze srdeční vady a Downův syndrom
- c) Nejčastější trisomie (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom), srdeční vady**
- d) Nevím

Screeningem se mohou odhalit trisomie, srdeční vady aj. Správnou odpověď zvolilo 24 (80 %) prvorodiček i druhorodiček. O tom, že je možné odhalit screeningem pouze Downův syndrom, se domnívá 1 (3 %) prvorodička a 2 (7 %) druhorodičky. Dvě prvorodičky (7 %) a 3 (10 %) druhorodičky se domnívají, že je možné odhalit pouze Downův syndrom a srdeční vady. Odpověď nevím zvolily 3 (10 %) prvorodičky a 1 (3 %) druhorodička (Tabulka 5). Překvapivě vyšly totožné výsledky u obou skupin respondentek. Osobně jsem čekala, že budou více informované druhorodičky

Tabulka 5 Možnost detekovatelných vad

	Prvorodičky		Druhorodičky	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Downův syndrom	1	3	2	7
Srdeční vady + Downův syndrom	2	7	3	10
3 nejčastější trisomie, srdeční vady	24	80	24	80
Nevím	3	10	1	3
Σ	30	100	30	100

### **Položka č. 13 Co je to kombinovaný test?**

- a) Jedná se o ultrazvukové vyšetření a podstoupení genetické konzultace.
- b) Jde o test, který kombinuje vyšetření krve matky s vyšetřením specifických ultrazvukových detailů plodu.**
- c) Kombinuje se vyšetření krve matky s podstoupením genetické konzultace
- d) Nevím

Kombinovaný test je kombinací UZ vyšetření a odběru krve matky. Správnou odpověď zvolilo 24 (80 %) prvorodiček a 27 (90 %) druhorodiček. Jen nepatrný počet prvorodiček a druhorodiček 1 (3 %) se domnívají, že správná odpověď má být kombinace UZ vyšetření s genetickou konzultací. Odpověď nevím zvolilo 5 (17 %) prvorodiček a 2 (7 %) druhorodičky

(Tabulka 6). Vyhodnocením této položky zjišťují celkově dobrou informovanost respondentek v otázce kombinovaného testu.

Tabulka 6 Znalost kombinovaného testu

	Prvorodičky		Druhorodičky	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
UZ + krev matky	24	80	27	90
UZ + genetická konzultace	1	3	1	3
Nevím	5	17	2	7
$\Sigma$	30	100	30	100

**Položka č. 14 Víte, co je to neinvazivní metoda testování?**

a) Jde o absolutně nejdokonalější způsob diagnostiky, jejíž součástí je vyšetření krve matky s vyšetřením odběru jen malého množství plodové vody.

**b) Jedná se o jednoduchý a bezpečný krevní test, který ve vědeckých studiích prokázal možnost stanovení rizika nejčastějších trisomií plodu.**

c) Nevím

Zajímalo mě, zda ženy znají neinvazivní metodu testování. Správnou odpověď zná 23 (77 %) prvorodiček a 22 (73 %) druhorodiček. Dvě (7 %) prvorodičky a jedna (3 %) druhorodička se domnívají, že je NIPT absolutně nejdokonalější způsob diagnostiky, jejíž součástí je vyšetření krve matky s vyšetřením odběru jen malého množství plodové vody. Pět (17 %) prvorodiček a sedm (23 %) druhorodiček zvolilo odpověď nevím (Tabulka 7).

Tabulka 7 Znalost NIPT

	Prvorodičky		Druhorodičky	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
Nejdokonalější způsob dg.	2	7	1	3
Jednoduchý krevní test	23	77	22	73
Nevím	5	17	7	23
$\Sigma$	30	100	30	100

**Položka č. 15 Co můžeme zjistit neinvazivním testem?**

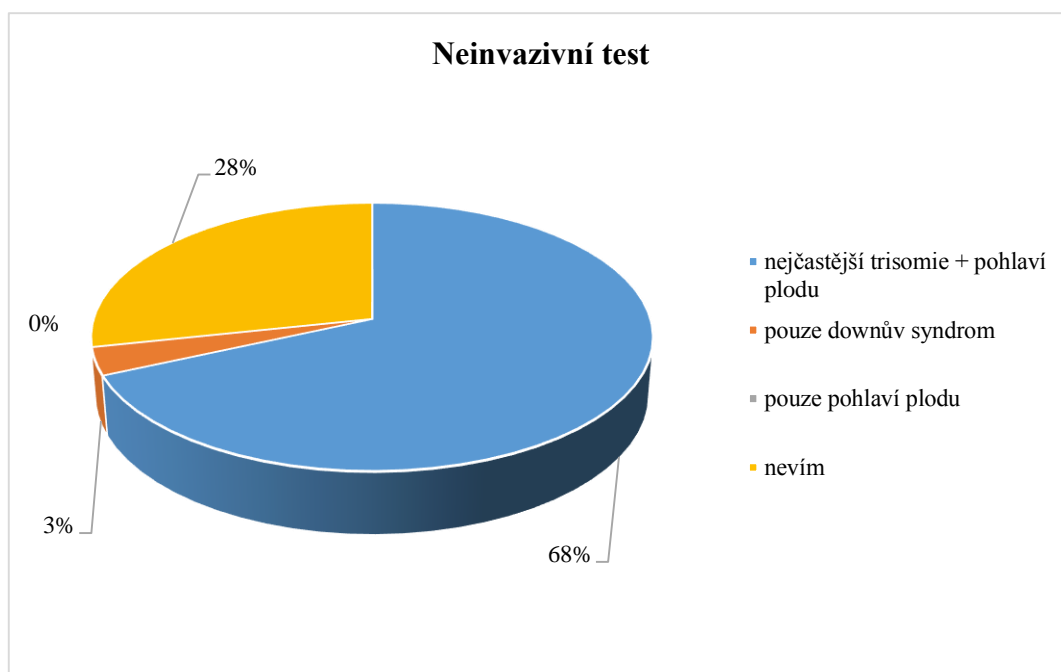
**a) Trisomii 21 (Downův syndrom), Trisomii 18 (Edwardsův syndrom), Trisomii 13 (Patauův syndrom) a pohlaví plodu**

b) Pouze Downův syndrom

c) Pouze pohlaví plodu

d) Nevím

Položkou č. 15 jsem chtěla zjistit, zda těhotné ženy ví, které vrozené vývojové vady lze odhalit neinvazivním testem. Z celkového počtu 60 (100 %) žen zná správnou odpověď 41 (68 %) žen. To, že může být zjištěn pouze Downův syndrom, se domnívají 2 (3 %) respondentky. Odpověď nevím zvolilo 17 (28 %) respondentek. U této otázky nebyl rozdíl mezi prvorodičkami a druhorodičkami, proto jsou graf i výsledky uvedeny z celkového počtu těhotných žen 60 (Obrázek 7). Stejný výsledek u prvorodiček a druhorodiček může být způsoben také tím, že většina druhorodiček nemusí mít zkušenosti s neinvazivním testem, který je poměrně novou diagnostikou metodou.



Obrázek 7 Možnost detekovatelných VVV

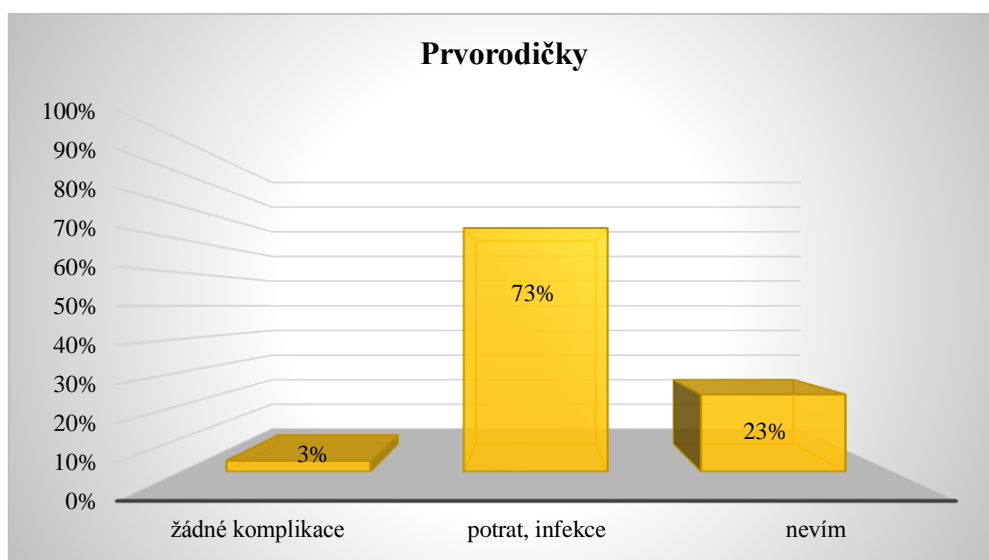
**Položka č. 16 Jaké komplikace mohou nastat po invazivní diagnostice (odběr plodové vody, choriových klků, punkce pupečníku)?**

a) Žádné komplikace nenastávají

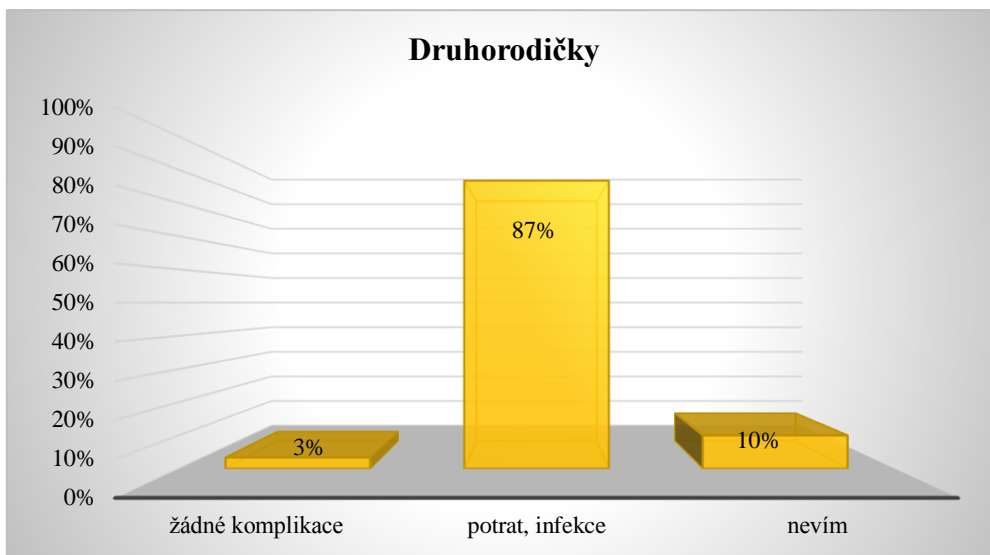
**b) Potrat, infekce**

c) Nevím

Zajímalo mě, zda ženy ví, že hrozí určité komplikace v souvislosti s invazivní diagnostikou. Jedna (3 %) prvorodička a jedna (3 %) druhorodička se domnívají, že nehrozí žádné komplikace po provedení invazivního vyšetření (Obrázek 8 a 9). Správnou odpověď zvolilo 22 (73 %) prvorodiček a 26 (87 %) druhorodiček. Odpověď nevím zvolilo 7 (23 %) prvorodiček a 3 (10 %) druhorodičky. Předpokládala jsem, že více respondentek nebude znát možné komplikace v souvislosti s invazivním odběrem, ale výsledky vyšly opačně. Vzhledem k tomu, že většina žen zná tyto komplikace, dává přednost neinvazivnímu testu.



Obrázek 8 Riziko komplikací

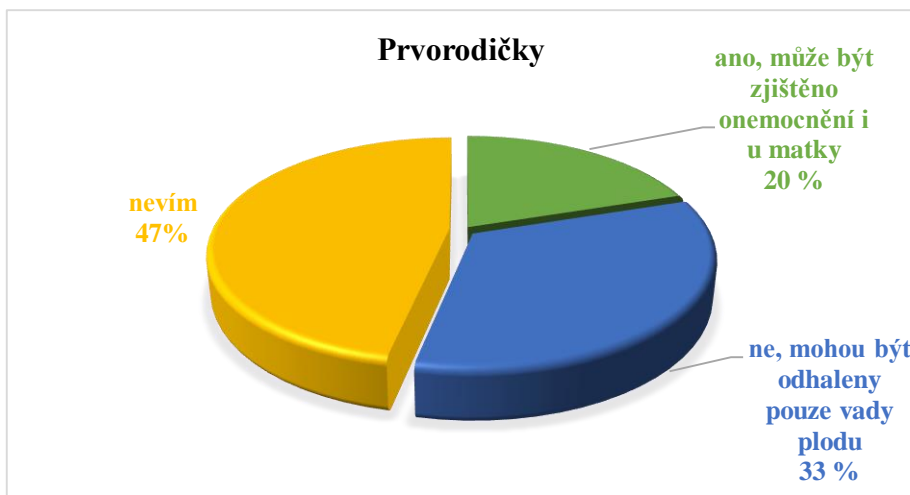


Obrázek 9 Riziko komplikací

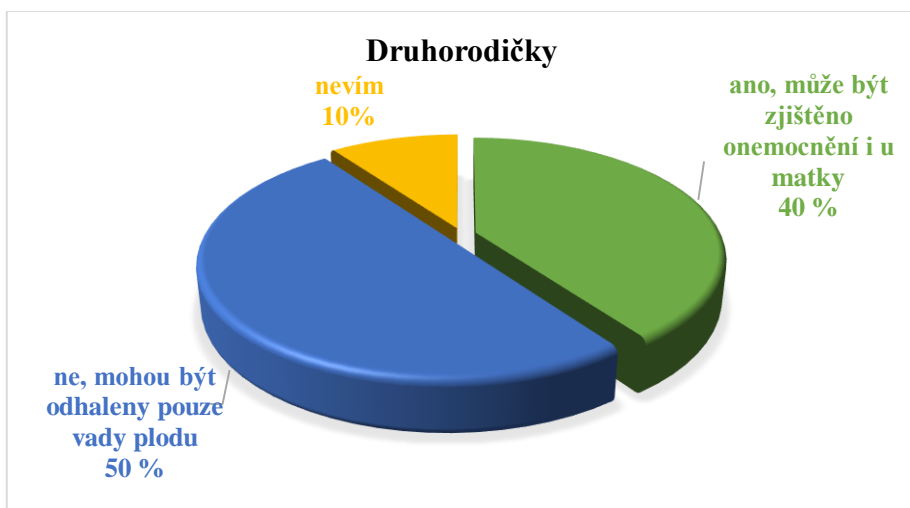
**Položka č. 17 Myslíte si, že mohou být zjištěny některé jiné onemocnění v rámci prenatalního screeningu, vyskytující se u Vás?**

- a) Ano, může být zjištěna např. preeklampsie, těhotenská cukrovka
- b) Ne, vyšetřením mohou být zjištěny pouze vady plodu
- c) Nevím

Položkou č. 17 jsem chtěla zjistit, jestli respondentky ví, že mohou být v rámci prenatalního screeningu odhalena i onemocnění, vyskytující se u nich samotných. Pouze 6 (20 %) prvorodiček a 12 (40 %) druhorodiček se domnívá, že mohou být odhaleny i nemoci, jako je preeklampsie či těhotenská cukrovka, vyskytující se u nich (Obrázek 10). To, že nelze odhalit nemoc vyskytující se u těhotné ženy, nýbrž že lze odhalit pouze vady u plodu, se domnívá 10 (33 %) prvorodiček a 15 (50 %) druhorodiček. Odpověď nevím zvolilo 14 (47 %) prvorodiček a 3 (10 %) druhorodičky (Obrázek 11). Byl zjištěn výrazný rozdíl v počtu správných odpovědí mezi prvorodičkami a druhorodičkami. Bohužel u obou skupin je znalost toho, že je možné odhalit i nemoci u matky velice nízká. Tato informace by měla být zdůrazněna v edukačních materiálech dostupných v ambulanci.



Obrázek 10 Možnost odhalení nemoci u matky



Obrázek 11 Možnost odhalení nemocí u matky

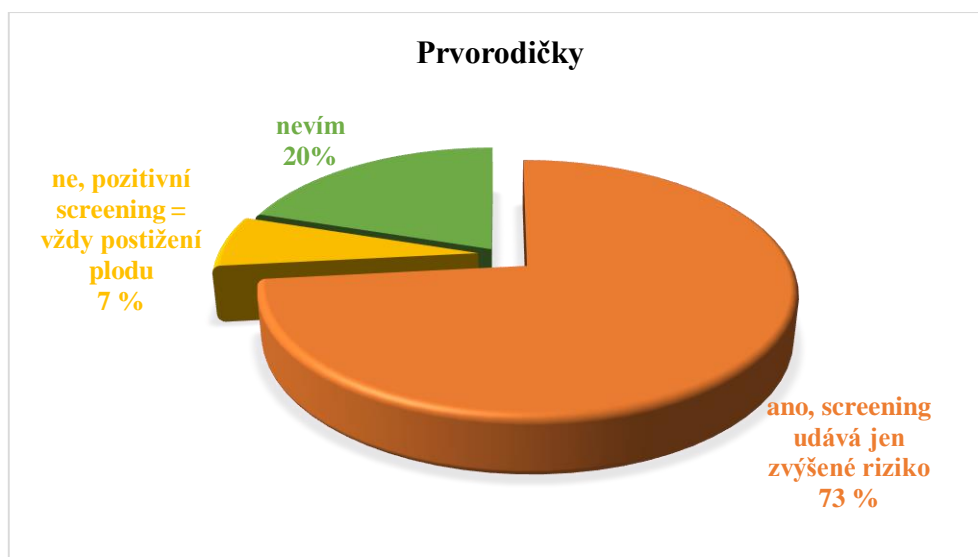
**Položka č. 18 Může se stát, že screening dopadne špatně, i když je plod v pořádku?**

a) Ne, když screening dopadne špatně, plod je vždy postižený

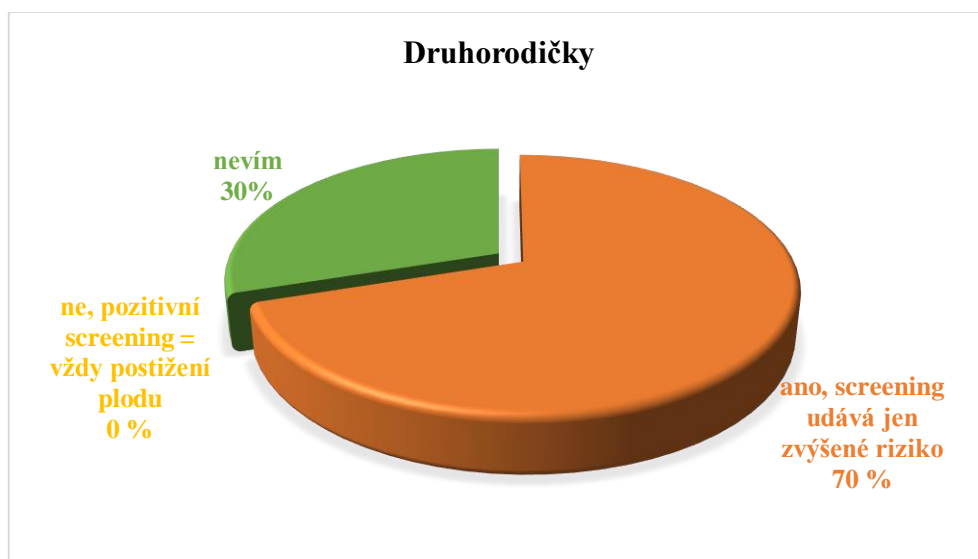
**b) Ano, screening udává jen zvýšené riziko postižení**

c) Nevím

Položkou č. 18 jsem chtěla prověřit, jestli ženy ví, že screening může dopadnout pozitivně a přesto může plod být v pořádku. Dvě (7 %) prvorodičky a žádná druhorodička je toho názoru, že když screening dopadne pozitivně, plod je vždy postižený. Správnou odpověď na otázku zná 22 (73 %) prvorodiček a 21 (70 %) druhorodiček (Obrázek 12). Odpověď nevíم zvolilo 6 (20 %) prvorodiček a 9 (30 %) druhorodiček (Obrázek 13). Vyhodnocení poukazuje na to, že necelá třetina respondentek může mít přehnané obavy při pozitivním screeningu.



Obrázek 12 Význam pozitivního výsledku



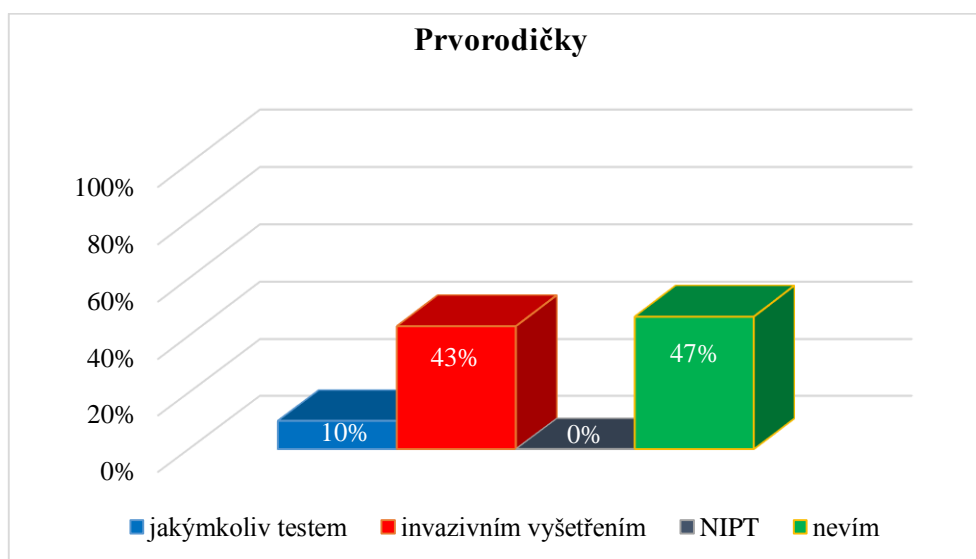
Obrázek 13 Význam pozitivního výsledku



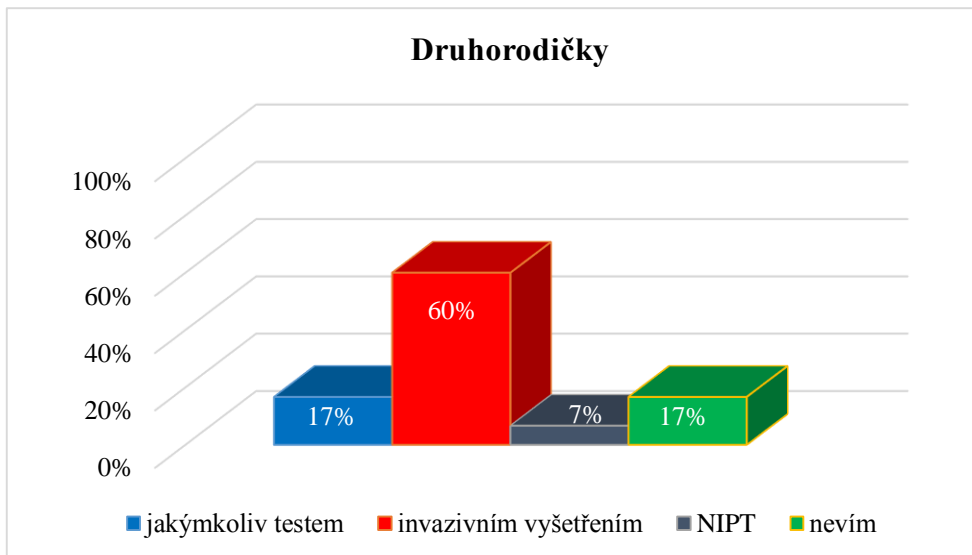
**Položka č. 19 Downův syndrom lze na 100 % diagnostikovat?**

- a) Jakýmkoliv screeningovým vyšetřením v těhotenství
- b) Pouze invazivním vyšetřením – odběr plodové vody, choriových klků**
- c) Neinvazivním testem
- d) Nevím

Záměrem položky č. 19 bylo zjistit, o kterém testu či vyšetření si ženy myslí, že je 100%. Tři prvorodičky (10 %) a 5 (17 %) druhorodiček si nesprávně myslí, že lze Downův syndrom diagnostikovat na 100 % jakýmkoliv screeningovým vyšetřením v těhotenství. Správnou odpověď zná 13 (43 %) prvorodiček a 18 (60 %) druhorodiček (Obrázek 14). Žádná prvorodička a pouze 2 (7 %) druhorodičky se mylně domnívají, že neinvazivní test diagnostikuje Downův syndrom se 100% spolehlivostí. Správnou odpověď nezná 14 (47 %) prvorodiček a 5 (17 %) druhorodiček (Obrázek 15). Vyhodnocením odpovědí byl zjištěn vcelku významný rozdíl v počtu správných odpovědí mezi sledovanými skupinami respondentek, z čehož usuzují, že druhorodičky jsou opravdu lépe informované o spolehlivosti prenatalního screeningu.



Obrázek 14 Možnosti vyšetření

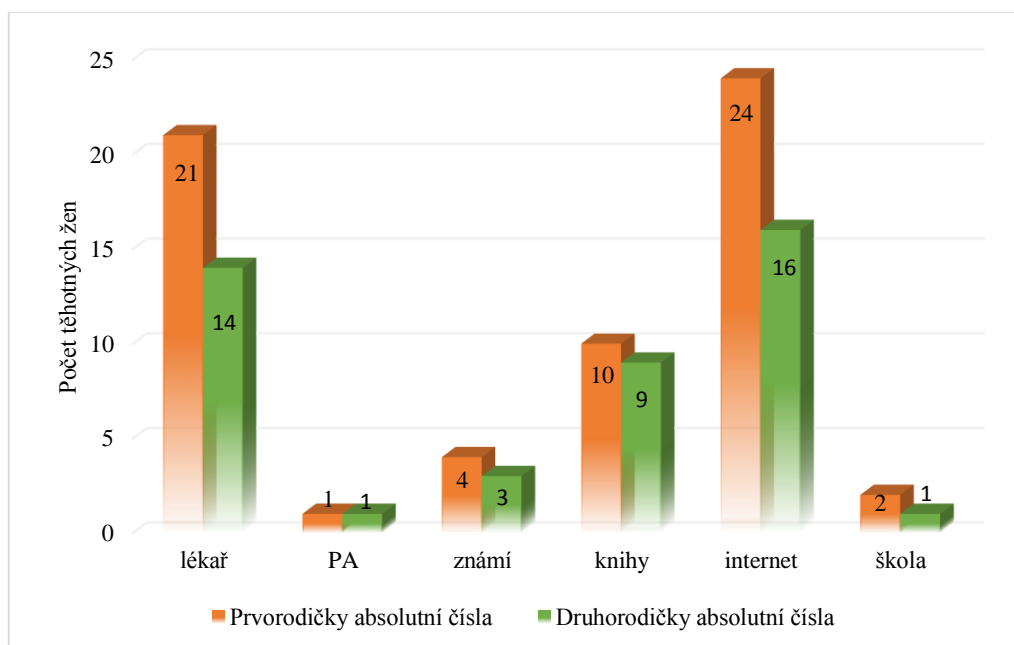


Obrázek 15 Možnosti vyšetření

## **Položka č. 20 Odkud čerpáte informace týkající se prenatalního screeningu?**

- a) Lékař
- b) Porodní asistentka
- c) Kamarádi a známí
- d) Rodiče a příbuzní
- e) Knihy, časopis
- f) Internet
- g) Škola

V této položce bylo možno vybrat více odpovědí. Jak lze očekávat, nejvíce informací je vyhledáváno na internetu. Tato skutečnost je potvrzena výsledkem výzkumu, z něhož vyplývá, že 24 (80 %) prvorodiček a 16 (53 %) druhorodiček sbírá informace o prenatalním screeningu na internetu. Od lékaře získává informace 21 (70 %) prvorodiček a 14 (46 %) druhorodiček. Od porodní asistentky čerpá pouze 1 (3 %) prvorodička a 1 (3 %) druhorodička. Čtyři prvorodičky (13 %) a 3 (10 %) druhorodičky čerpají od známých a kamarádů. Knihy pročítá 10 (33 %) prvorodiček a 9 (30 %) druhorodiček (Obrázek 16). Pro mě jakožto porodní asistentku je udivující, že pouze 2 z 60 respondentek čerpají informace o prenatalním screeningu od porodních asistentek. Z výsledků vyplývá, že by se porodní asistentky měly více podílet na edukaci těhotných žen.

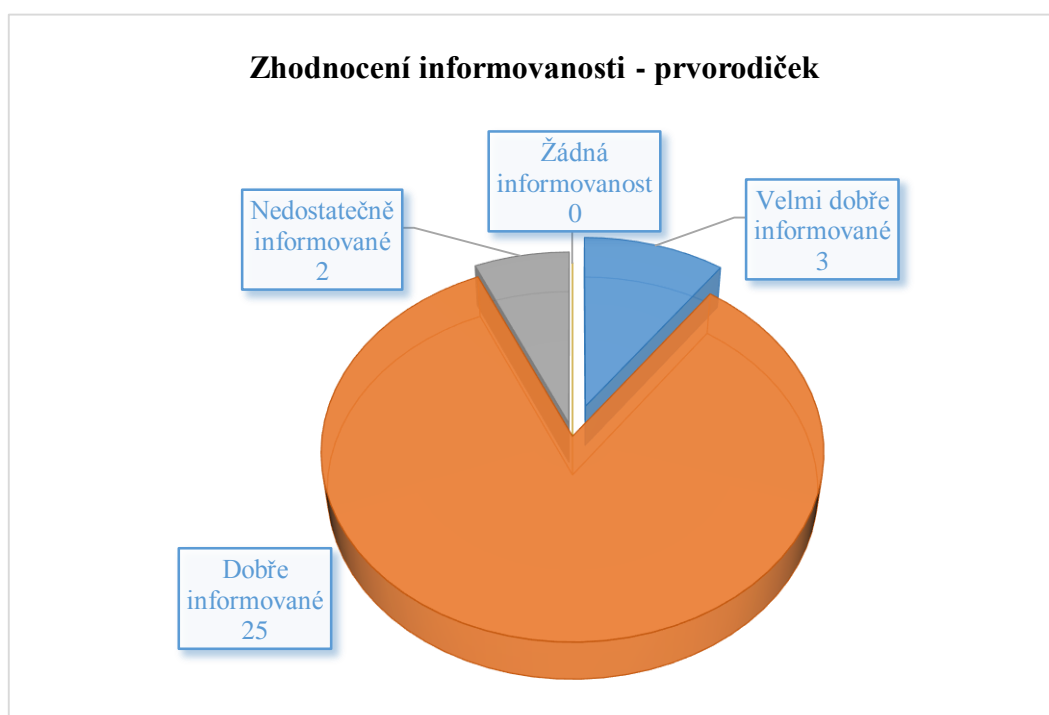


Obrázek 16 Zdroje informací

## 12.3 Vyhodnocení informovanosti respondentek

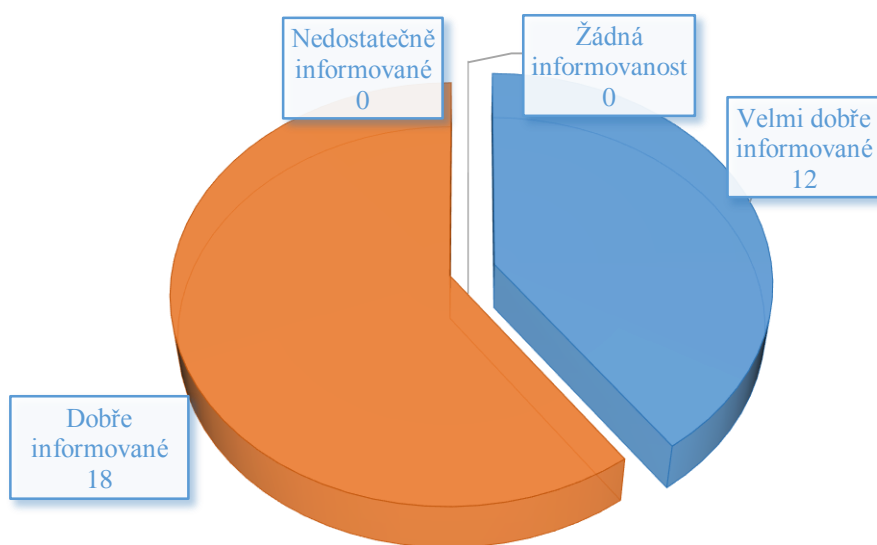
Pro možnost vyhodnocení celkové informovanosti u prvorodiček a druhorodiček, jsem si stanovila kritéria. Do kategorie **Velmi dobře informované** – patří těhotné ženy, které poskytly **8 - 10** správných odpovědí z 10 možných. Do kategorie **Dobře informované**, spadají těhotné ženy, které odpověděly na **7 - 6** otázek správně. **Nedostatečně informované** jsou těhotné ženy, které poskytly **5 - 3** správné odpovědi. **Žádná informovanost** těhotných žen je kritériem pro **2 - 0** správných odpovědí.

Po vytvoření kategorií - Velmi dobrá informovanost, Dobrá informovanost, Nedostatečná informovanost a Žádná informovanost, jsem zjistila, že je Velmi dobrá informovanost u 3 (10 %) prvorodiček a 12 (40 %) druhorodiček, Dobrá informovanost u 25 (83 %) prvorodiček a 18 (60 %) druhorodiček, Nedostatečná informovanost u 2 (6 %) prvorodiček, ale u žádné druhorodičky, Žádná informovanost nebyla zjištěna ani u jedné prvorodičky či druhorodičky (Obrázek 17 a 18). Domnívám se, že tento výsledek je způsoben převážně zkušenostmi druhorodiček z minulé gravidity.



Obrázek 17 Zhodnocení informovanosti

### Zhodnocení informovanosti druhorodiček



Obrázek 18 Zhodnocení informovanosti

## 13 DISKUZE

V této kapitole diskutuji o výsledcích výzkumného šetření a porovnávám s dalšími pracemi. Díky ochotě žen a lékařky spolupracovat byly získány cenné informace ohledně dané problematiky. Rozhovor umožnil hlubší porozumění této problematice ať již ze stran postojů, tak informovanosti žen. Byly získány důležité informace i o tom, co by se podle nich mělo změnit v České republice v rámci prenatální péče. Veškerá fakta posloužila k nastínění dané problematiky.

Vyhodnocením položky č. 9 v kvantitativním výzkumu jsem zjistila, že se 22 (73 %) prvorodiček z 30 dotazovaných domnívá, že jsou nedostatečně informovány. Druhorodiček, které se domnívají, že jsou nedostatečně informovány, je pouze 9 (30 %).

V rámci kvalitativního výzkumu jsem u paní A i B zjistila názor na pocit lepší informovanosti v druhé graviditě. Paní A sice uvedla, že je nedostatečně informovaná o prenatálních vyšetřeních, možných komplikacích aj. Na druhou stranu přiznala, že už nemá potřebu jako při prvním těhotenství vyhledávat informace o této problematice. Paní B uvedla, že nyní má jistě lepší pocit informovanosti, týkající se prenatálního screeningu, než při první graviditě.

Domnívám se, že většina respondentek – prvorodiček, se setkává poprvé s důvody, průběhem a možnými komplikacemi, týkající se prenatálního screeningu. Mnoho věcí se tak pro ně stává novými. Druhorodičky již těhotenstvím a porodem prošly. Ví, které vyšetření v minulosti absolvovaly. Informace pro ně tudíž nemusejí být nové. Prenatální diagnostika se tak pro ně stává jasnější. Proto mohou mít druhorodičky pocit, že mají dostatek informací o důvodech, průběhu a možných komplikacích týkající se prenatálního screeningu.

Skutilová (2013) nerozlišuje ve své disertační práci informovanost primipar a sekundipar. Ve výzkumu paní doktorky se vyskytlo 80 % žen, které mají pocit dostatečné informovanosti o screeningovém vyšetření v těhotenství. Poté ale z jiných otázek zjistila, že to může být pouze jejich domněnka o pocitu dostatečné informovanosti. Paní doktorka to usuzuje např. z toho důvodu, že se 30 % respondentek v jejím výzkumu domnívá, že pozitivní screening znamená jistotu postižení dítěte (plodu) podobně jako v našem výzkumu, kdy zhruba třetina žen neznala odpověď. Ženy nejčastěji čerpají informace od lékaře a z internetu. V rámci výzkumu Skutilové (2013) je mnoho žen (40 %), co čerpaly informace z internetu, ale ještě větší část žen (74 %), co získávala informace především od svého lékaře. V mém výzkumu je více žen, které čerpaly informace především z internetu (80 % prvorodiček

a 53 % druhorodiček). Od lékaře čerpalo 70 % prvorodiček a 46 % druhorodiček. Může to být způsobené také tím, že některé ženy se ostýchají otevřeně zeptat. Jiným důvodem může být to, že některé ženy si chtějí udělat obrázek nebo názor dříve, než půjdou k lékaři na vyšetření. V rámci kvalitativního výzkumu obě ženy čerpaly informace z internetu a od svých lékařů. Paní A má pocit, že ji lékař informuje, ale ne podle jejích představ. Spíše se musí sama doptávat. Paní B je s informovaností od svého lékaře spokojená. Ani jedna z nich plně nedůvěřuje internetu.

V našem výzkumu čerpají pouze 2 (6 %) ženy informace od porodních asistentek. Domnívám se, že důvodem může být např. to, že si ženy myslí, že u gynekologa většinou pracuje spíše všeobecně vzdělaný ošetrovatelský personál než odborně vzdělané porodní asistentky. Lékařka zjistila v rámci svého výzkumu, že při možnosti výběru by většina těhotných žen chtěla být informována o prenatálním screeningu od porodní asistentky, a to až 63 % žen, lékaře by volilo 32 % žen. Domnívám se, že si ženy myslí, že porodní asistentky se dokáží více zajímat o pocity těhotných žen a tím mohou být pro ně více empatickými v daném okamžiku. Možným důvodem může být i to, že lékaři mluví často příliš odborně. Předpokládám, že porodní asistentky mluví k ženám více srozumitelně. Dále také většinu porodních asistentek tvoří ženy, které mohou mít k těhotným ženám blíže než lékaři mužského pohlaví.

Z kvalitativního výzkumu jsem se dozvěděla, že je nedostatek edukačních materiálů. Ne všechny ženy důvěřují internetu. Vyskytují se i ženy, které by jako možnost změny na prenatální péči uvítaly právě vypracovaný edukační materiál, aby lépe porozuměly jednotlivým druhům vyšetření a mohly si tak lépe vybrat. Edukační materiál by uvítalo i mnoho dotazovaných žen ve výzkumu Šustrové (2014). Většina respondentek stejně jako v mém výzkumu poukazuje na to, že brožurky chybí u jejich ošetřujících lékařů. Podle Šustrové (2014) těhotné ženy dostávají edukační materiály od genetického odborníka, kterého ovšem navštěvují až v případě zjištění rizika v těhotenství nebo dle indikace lékaře. Šustrová uvádí, že tyto materiály by měly být distribuovány mezi ženami mnohem dříve, což by přispělo k lepší psychické pohodě žen.

#### **VO1: Jaké rozdíly jsou v informovanosti oslovených prvorodiček a druhorodiček o metodách prenatálního screeningu?**

K výzkumné otázce č. 1 se vztahují položky č. 10 – 14 z okruhu otázek znalostních. Tyto položky byly zaměřeny na zjištění znalostí respondentek o metodách prenatálního

screeningu. Těmito položkami jsem chtěla zjistit rozdíly vědomostí o možných metodách mezi prvorodičkami a druhorodičkami.

**Stejná informovanost** byla zjištěna v **položce č. 12. V položce č. 14** bylo informováno o **jednu prvorodičku více. Druhorodičky byly lépe informované v položkách č. 10, 11 a 13.**

U **položky č. 10** – zda je screening vyhledávací metodou či diagnostickou, jsem zjistila, že 26 (87 %) prvorodiček a 28 (93 %) druhorodiček ví, že se jedná o vyhledání možných rizik.

U **položky č. 11** – zda je screeningové vyšetření 100% na všechny vady, jsem se dozvěděla, že z 30 prvorodiček zná správnou odpověď 21 (70 %) respondentek a z 30 druhorodiček ji zná 25 (83%) respondentek.

U **položky č. 12** – zda respondentky ví, které vrozené vývojové vady je možné odhalit screeningem, jsem se dozvěděla, že stejný počet 24 (80 %) prvorodiček i druhorodiček zná správnou odpověď.

U **položky č. 13** – zda respondentky znají pojem kombinovaný test, jsem zjistila, že 24 (80 %) prvorodiček ví, že se jedná o UZ vyšetření + vyšetření krve matky. Druhorodiček je 27 (90 %), které ví, co je to kombinovaný test.

U **položky č. 14** – zda respondentky znají neinvazivní metodu testování, jsem zjistila, že 23 (77 %) prvorodiček znají pojem NIPT. Druhorodiček je 22 (73 %), které znají správnou odpověď.

V rámci kvalitativního výzkumu byla u paní A i B zjištěna velmi dobrá informovanost o metodách prenatalního screeningu. Obě dotazované ženy dokázaly správně odpovědět na mé otázky. Obě ví, že screeningové vyšetření je vyhledávací metoda a že není 100% na všechny vady. Paní A, které vyšel pozitivní prvotrimestrální screening, tak neztrácí naději a věří, že výsledky neinvazivního testu nepotvrdí Downův syndrom. Paní B bohužel tato znalost neuklidňuje. Obě paní dokázaly vyjmenovat alespoň nejznámější vrozené vývojové vady, které je možné prenatalním screeningem odhalit. Paní A i B již podstoupily kombinovaný test, proto ví, co tento pojem znamená. Paní A je o neinvazivním testu informovaná velmi dobře právě díky zkušenosti z minulého těhotenství. Paní B zná také neinvazivní metodu testování, ale jelikož ji v minulosti nepodstoupila, tak nemá zkušenosti a nezná tolik podrobností jako paní A.

Z dotazníkového ale i kvalitativního šetření jsem zjistila, že je více druhorodiček, které mají nejenom pocit, ale jsou i více informované než prvorodičky. Rozdíl v informovanosti mezi prvorodičkami a druhorodičkami může být způsoben více faktory. Jeden z faktorů může být



přístup lékařů, kteří nerozlišují, zda je žena těhotná poprvé či po několikáté. Dalším z důvodů rozdílné informovanosti prvorodiček a druhorodiček může být více osobních zkušeností a poté jim prenatální diagnostika může být jasnější. Pacientky dochází do ordinace jedna po druhé a lékaři mohou ztrácet poté přehled o tom, komu je třeba dát podrobnější informace a zcela jasně, srozumitelně vysvětlit důvody doporučovaných vyšetření anebo je pouze zopakovat. Někdy mohou mluvit k ženě příliš odborně, pak žena může mít pocit zahlcenosti z nových informací. Je třeba dát prostor a čas k položení otázek. Zde nastupují do role porodní asistentky, které mají dále edukovat klientky. Porodní asistentky mají jedinečnou a nenahraditelnou úlohu o ženy pečovat, ale i psychicky je připravit na probíhající těhotenství a budoucí porod.

V některých otázkách byla většina žen překvapivě informována dobře. Vzhledem k tomu, že kombinovaný test není hrazen zdravotními pojišťovnami, může to být právě důvod k rozhodnutí, zda jít na vyšetření či ne. Myslím si tedy, že ženy, které podstoupí např. tento kombinovaný test v rámci prvotrimestrálního screeningu, tak si o něm vyhledávají informace, než se na něj objednají. Informovanost je důležitou součástí klinické praxe. Správná informovanost žen a porozumění stanovenému postupu může zlepšit poradenství a dodržování doporučovaného postupu. Informovanost může také snížit stres spojený s možnými prenatálními vyšetřeními.

Lékařka vysvětluje, že ženy, které chtějí být informované, jsou schopny si informace vyhledat. Vyskytují se ale i ženy, které těhotenství moc neřeší. O těch se domnívá, že informované dostatečně nejsou. Pro zdokonalení informovanosti by volila zavedení nejvhodnějšího vzoru, jak postupovat při genetickém screeningu. Domnívá se, že prozatím je určitý chaos v tomto postupu.

## **VO2: Jaké rozdíly jsou v informovanosti oslovených prvorodiček a druhorodiček o případných komplikacích a výsledcích vyšetření?**

K výzkumné otázce č. 2 se vztahují položky č. 15 – 19 z okruhu otázek znalostních. Tyto položky byly zaměřeny na zjištění znalostí respondentek o případných komplikacích a výsledcích vyšetření. Těmito položkami jsem chtěla zjistit rozdíly vědomostí o komplikacích a výsledcích vyšetření mezi prvorodičkami a druhorodičkami.

**Stejná informovanost** byla zjištěna v **položce č. 15. V položce č. 18** bylo informováno o **jednu prvorodičku více než druhorodičku. Lepší informovanost u druhorodiček** jsem zjistila v **položkách č. 16, 17 a 19.**

U **položky č. 15** – jsem zjistila, že stejný počet prvorodiček i druhorodiček ví, co je možné zjistit neinvazivním testem. Správnou odpověď zná 41 (68 %) respondentek.

U **položky č. 16** – jestli ženy znají možné komplikace po invazivní diagnostice, jsem se dozvěděla, že z 30 dotazovaných prvorodiček zná správnou odpověď 22 (73 %). Druhorodiček je 26 (87 %), které ví, že invazivní diagnostika může způsobit komplikace, jako je potrat či infekce. Zbylé ženy se domnívají, že nehrozí žádné komplikace nebo odpověď neznají.

U **položky č. 17** – to, že je možné v rámci screeningu odhalit nemoc, která se může vyskytovat u těhotné ženy (mimo dalšího možného odhalení vad plodu), ví pouze 6 (20 %) prvorodiček. Druhorodiček je 12 (40 %), které znají správnou odpověď.

U **položky č. 18** – jsem zjistila, že 22 (73 %) prvorodiček a 21 (70 %) druhorodiček jsou si vědomy toho, že screening udává jen zvýšené riziko postižení plodu.

U **položky č. 19** – se 13 (43 %) prvorodiček a 18 (60 %) druhorodiček domnívá, že Downův syndrom lze diagnostikovat na 100 % pouze invazivním vyšetřením. Většina zbylých žen nezná správnou odpověď.

V rámci kvalitativního výzkumu byla u paní A i B zjištěna dobrá informovanost o výsledcích a možných komplikacích v souvislosti s prenatální diagnostikou. Obě dotazované ženy dokázaly vcelku správně odpovědět na mé otázky. Paní A ví, které vady je možno detekovat neinvazivním testem. Také ví, že NIPT odhaluje mimo jiné i pohlaví plodu. Dokonce ví, že novější neinvazivní test VisibiliT dokáže vyhledat pouze dvě nejvíce se vyskytující trisomie, na rozdíl od MaterníT21 plus testu, který vyhledává tři nejvíce se vyskytující trisomie u plodu. Paní B ví o neinvazivním testu, ale spíše okrajově. Paní A nevěděla o tom, že je možné prenatálním screeninem vyhledat nemoci, které se mohou vyskytovat i u nich samotných. Paní B o této možnosti věděla, ale již nedokázala uvést příklad nemoci, které je možné vyhledat. Obě ženy znají možná rizika v souvislosti s invazivním odběrem. Z tohoto důvodu se paní A rozhodla podstoupit neinvazivní test. Paní B dala přednost invazivní diagnostice, i přes možné obavy. Domnívala se, že bude odběr silně bolestivý, ale překvapivě uvádí, že pocítovala spíše určitý dyskomfort. Paní B také správně uvádí, že jí zvolená metoda je více spolehlivá.

V rámci empirické části jsem zjistila nejmenší informovanost v položce č. 17, kdy 80 % prvorodiček a 60 % druhorodiček neví, že je možné odhalit prenatálním screeninem i nemoci, které se mohou manifestovat u nich samotných. Domnívám se, že kdyby ženy věděly, že je možné prenatálním screeninem odhalit i nemoci vyskytující se u nich samotných, pak by měly větší motivaci ho podstoupit. Je lepší podchytit a případně léčit nemoc již v počátcích. Ženy,

keré nechtějí podstoupit prenatalní vyšetření, mívají často spojené vyšetření se stresem, mají pocit, že existuje možnost falešně pozitivních výsledků, které je zbytečně mohou pak stresovat. Domnívají se, že se těhotenství medicinalizuje. Jejich důvodem může být i víra v Boha, nechtějí podstupovat prenatalní vyšetření, třeba proto, že dítě by si nechali takové, jaké se narodí. Víra v Boha jako jeden z důvodů, proč si nechat dítě, byla zmapována ve studii o mexických ženách a jejich partnerech ve známém textu Browner, Proloran, Cox (1999). Tyto studie nepotvrzují výsledky mého výzkumu. Podle mého výzkumu by podstoupilo 50 % prvorodiček a 57 % druhorodiček umělé ukončení těhotenství. Pouze 7 % prvorodiček se jasně vyjádřilo, že by si ponechaly dítě. Odlišné výsledky mohou být způsobeny rozdílem počtu věřících žen v katolickém Mexiku a ateistické České republice. Kubáčová (2013) dále uvádí, že prenatalní diagnostika má význam pro ty, které by si postižené dítě nenechaly. Rutinní testování tedy není pro každou ženu žádoucí.

Menší informovanost respondentek byla dále zjištěna v položce č. 19, která zjišťovala, jakými metodami je možné 100% detekovat Downův syndrom. Mnoho respondentek 17 (57 %) z řad prvorodiček si není vědomo nebo nezná správnou odpověď, která metoda je 100% spolehlivá. Druhorodiček je 12 (40 %), které neznají odpověď nebo si myslí, že Downův syndrom lze diagnostikovat s jistotou NIPT či jakýmkoliv screeningovým testem. S podobným výsledkem se setkala i Skutilová (2014), kdy 41 % respondentek věří, že je invazivní vyšetření nahraditelné kombinovaným testem.

### **VO3: Která metoda prenatalní diagnostiky je těhotnými ženami preferovanější?**

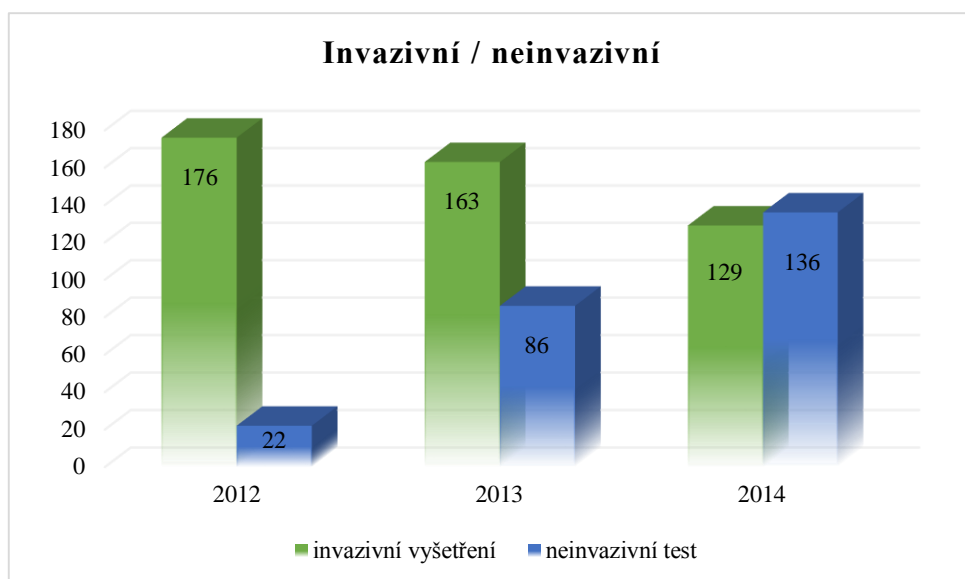
K výzkumné otázce č. 3 se vztahují položky č. 6 a 7 z okruhu otázek postojových. Chtěla jsem zjistit, zda preferují těhotné ženy invazivní vyšetření (AMC aj.) či neinvazivní metodu testování (Harmony, Materni T21 plus, VisibiliT aj.). Z kvantitativního výzkumu jasně plyne, že obě skupiny, jak prvorodičky, tak druhorodičky preferují neinvazivní metodu testování. Z celkového počtu 60 dotazovaných těhotných žen dává přednost 10 (17 %) žen invazivnímu vyšetření. Neinvazivní metodu testování by raději podstoupilo 50 (83 %) žen. Mnohé z nich uvedly jako důvod výběru této metody právě obavy z možných komplikací po provedeném invazivním výkonu. Respondentky, které by raději podstoupily invazivní diagnostiku, uvedly, že je tato metoda spolehlivější. Jedna respondentka zdůvodnila, že již na odběru plodové vody byla při prvním těhotenství a proto by bez problému znova byla ochotna podstoupit invazivní diagnostiku. Na otázku, jaký postoj by respondentky zaujaly v případě positivity prvotrimestrálního screeningu odpovědělo 38 (63 %) respondentek, že by si nechalo ověřit screening jinými testy. Domnívám se, že měly na mysli právě neinvazivní test. Pouze

10 (17 %) respondentek by podstoupilo invazivní diagnostiku a 2 by podstoupily umělé ukončení těhotenství. Z čehož vyplývá, že v položkách č. 6 a 7 se shodují počty žen, které by byly ochotné podstoupit invazivní diagnostiku. Zbýlých 10 (17 %) respondentek v daný okamžik neznalo svůj postoj.

V rámci kvalitativního výzkumu jsem se utvrdila v tom, že při možnosti výběru je preferovanou metodou neinvazivní test. Paní A, která přijela ze Slovenska, by nikdy nepodstoupila odběr plodové vody ani jiné invazivní vyšetření z důvodu špatné zkušenosti. Dvě její blízké kamarádky podstoupily odběr plodové vody a obě potratily. Z této odstrašující zprávy měla paní velké obavy podstoupit AMC, proto si již při druhém těhotenství vybrala neinvazivní test. Paní B, která podstoupila odběr choriových klků, zmínila, že by preferovala neinvazivní test, ale že z finančních důvodů si vybrala právě odběr invazivní. Také se domnívá, že je jí zvolená metoda spolehlivější, což může být dalším důvodem zvolené metodiky vyšetření.

Podle názoru lékařky je neinvazivní test výborným vyšetřením. Pouze ta cena by mohla být nižší, aby byla dostupnější pro více žen a tím by se mohl ještě více snížit počet invazivních vyšetření. Bohužel se domnívá, že NIPT zcela nenahrazuje invazivní výkony. Je to z důvodu placentárního mozaicismu. Tímto vyšetřením také prozatím nelze potvrdit všechny vrozené vývojové vady, protože existují i vzácné VVV, které lékařka pochybuje, že bude možné zcela pokrýt neinvazivním testem.

Z archívu v ambulanci bylo zjištěno, kolik žen v posledních třech letech podstoupilo invazivní vyšetření (aminocentézu, odběr choriových klků) a kolik podstoupilo neinvazivní metodu testování (Harmony, MaterniT21 plus, VisibiliT). Z obrázku 19 vyplývá, že počty žen se rapidně liší. V roce 2012 podstoupilo invazivní diagnostiku 176 těhotných žen. Ve stejném roce byl neinvazivní test vybrán pouze 22 ženami. V roce 2013 je již počet žen, které podstoupily NIPT vyšší – 86 žen. V roce 2013 podstoupilo invazivní vyšetření 163 žen. V minulém roce 2014 podstoupilo 129 žen invazivní vyšetření a 136 neinvazivní test. Neinvazivní vyšetření se dle zjištěných dat opravdu stává čím dál více oblíbenou metodou vyšetření. Domnívám se, že počty žen se budou i nadále zvyšovat v nastávajících letech.



Obrázek 19 Počty zvolených metod vyšetření

Dle Skutilové (2013) je 46 % žen, které by dokázaly odmítnout invazivní vyšetření z důvodu komplikací po výkonu anebo nízké spolehlivosti triple testu. Ženy, které by podstoupily invazivní diagnostiku, uvádějí jako důvod jistotu zdravého dítěte (plodu), psychickou pohodu, přání nemít postižené dítě aj. V našem výzkumu dává většina žen (83 %) z těchto důvodů přednost neinvazivní diagnostice. Ve výzkumu Šustrové (2014) 2 ženy z 8 odmítly invazivní zákrok. Jedna z nich si dítě chtěla nechat a druhá dala přednost neinvazivnímu testu, protože nechtěla, aby došlo k násilnému vniknutí do prostoru, který dítě obývá. Další pacientka, která odmítla invazivní zákrok, se setkala následně se špatným přístupem ze stran lékařů. Měla pocit, že jako pacientka u nich skončila a tak si vyhledala jiného lékaře, který její postoj respektoval. Základem prenatalní diagnostiky je nedirektivnost a respektování přání ženy, tudíž by taková situace neměla správně nastat. V mém výzkumném šetření vyšly podobné výsledky. Každá žena má pouze trochu odlišný důvod a postoj ke zvolené metodice vyšetření.

Počty žen v posledních třech letech, podstupující invazivní diagnostiku a neinvazivní testování ve sledované ambulanci se dosti liší. Důvodem může být to, že v roce 2011 byl nově zaveden neinvazivní test v ČR. Mnoho žen o této metodě nevědělo. Nyní o této metodě je informováno mnohem více žen. Kromě toho vyšší počet žen podstupující neinvazivní vyšetření ve zkoumané ambulanci může být také způsobené tím, že ne ve všech městech je tato metoda dostupná. Proto do této ambulance přijíždí i těhotné ženy z jiných měst. Rozhodující ovšem může být pro ženy cena vyšetření, jak uvádí v bakalářské práci Kubáčová (2013). Mnoho žen zná komplikace, které mohou nastat po invazivním výkonu a tak nechce podstupovat riziko

potratu. Respondentka ve výzkumu Šustrové (2014) uvedla, že obavy a odpovědnost za případný potrat způsobený aminocentézou byly mnohem větší než obavy z vrozených vývojových vad. Calda (2014) ve svém článku o neinvazivním testování uvádí, že je důležité položit si otázku, co je cílem prenatální diagnostiky aneuploidií, zda za žádnou cenu neohrozit těhotenství (tj. odmítnout invazivní vyšetření) či zda chceme získat maximum informací o chromozomální výbavě plodu (Caldá, 2014, s. 15 - 16).

### 13.1 Shrnutí výsledků

Ve výzkumu byly položeny tři základní otázky, z nichž první se zabývala informovaností těhotných žen o metodách screeningu, druhá se zabývala informovaností žen o komplikacích a výsledcích vyšetření a třetí zkoumala preferenci mezi invazivním a neinvazivním vyšetřením. První i druhá otázka potvrdila můj předpoklad, že více druhorodiček bude lépe informovaných než prvorodiček o metodách, výsledcích a možných komplikacích prenatálního screeningu i diagnostiky.

Procentuálně se jedná o 73 % prvorodiček s pocitem nedostatečné informovanosti a pouze 30 % druhorodiček, kterým pocitově chybí informace o prenatálním screeningu. Výzkum potvrdil mou domněnku, že druhorodičky budou lépe informované než prvorodičky. 100 % druhorodiček a 93 % prvorodiček se nacházely na stupnici Velmi dobré nebo Dobré informovanosti. Nedostatečně informované byly pouze 2 (7 %) prvorodičky a žádná druhorodička. V tomto případě je ale potřeba vzít v úvahu, že výzkum byl vykonáván v ambulanci specializované na prenatální vyšetření, což implicitně předurčuje vyšší úroveň informovanosti mezi pacientkami, a tedy předpokládám, že v běžné gynekologické ambulanci by se mohly výsledky nepatrně lišit.

Na základě kvalitativního i kvantitativního šetření lze říci, že o screeningových metodách byly celkově dotazované ženy informovány více než o výsledcích vyšetření a případných komplikacích v souvislosti s invazivní diagnostikou.

V rámci znalostí screeningových metod byla zjištěna 80% nebo vyšší informovanost ve čtyřech znalostních položkách (z pěti) u druhorodiček a ve třech znalostních položkách u prvorodiček. Pouze v jedné položce byla informovanost na 77 % u prvorodiček a 73 % u druhorodiček.

Naopak v rámci znalostí o výsledcích a možných komplikacích byla zjištěna informovanost již menší. Pouze v jedné položce byla zjištěna informovanost

u 87 % druhorodiček, ale jen 73 % prvorodiček. Ve zbylých položkách byla zjištěna informovanost méně než 80 % u obou sledovaných skupin. Ve dvou znalostních položkách o výsledcích a komplikacích byla informovanost obou sledovaných skupin dokonce na 60 % a méně.

Třetí otázka se zabývala výběrem mezi invazivním a neinvazivním vyšetřením. Pouze 17 % žen by dobrovolně podstoupilo invazivní vyšetření, které se vyznačuje 1% rizikem výskytu potratu. Naproti tomu 83 % žen by dalo raději přednost bezpečnému neinvazivnímu vyšetření. Tato skutečnost může být také vysvětlena vyšší informovaností žen o celkových rizicích těhotenství, což už bylo dříve prokázáno v mém výzkumu. V tomto případě je však potřeba uvést, že invazivní vyšetření je více spolehlivé a proto může být neinvazivní vyšetření zavržováno 17 % žen dle mého výzkumu.

## 14 ZÁVĚR

Cílem práce bylo zmapovat problematiku informovanosti a postojů těhotných žen v prenatální péči.

Teoretická část práce se věnuje posunu v prenatální péči, jak se rozvíjí v posledních desetiletích. Dále se zabývá dispenzární péčí ve fyziologickém těhotenství; genetickým poradenstvím, prováděním všeobecného prenatálního screeningu VVV a problematikou UZ vyšetření v těhotenství. Teoretická část dále zahrnuje metody invazivního a neinvazivního vyšetření. Nechybí zde psychologické aspekty v rámci prvotrimestrálního screeningu, kde je uvedeno ukončení těhotenství postiženého plodu. Na závěr teorie popisují kompetence a podíl péče porodní asistentky v prenatální péči.

Výzkumné šetření se skládalo z využití kvalitativních a kvantitativních metod výzkumu. Kvalitativní výzkum přinesl cenné informace o této problematice a odhalil postoj žen k jednotlivým vyšetřením a informovanost těhotných žen. Sběr dat probíhal formou polostandardizovaného rozhovoru. Kvalitativní výzkum byl proveden z důvodu, aby umožnil odhalení informovanosti a postojů a především hlubší porozumění dané problematice. Na kvalitativní výzkum navazuje kvantitativní výzkum. Podle výpovědí těhotných žen a lékařky a studia literatury byl vytvořen nestandardizovaný dotazník pro těhotné ženy, přicházející na prvotrimestrální screening do prenatální poradny ve Zlínském kraji. Více druhorodiček než prvorodiček se domnívá, že jsou informované o prenatální péči. Pomocí kvantitativního výzkumu jsem zjistila, že existuje rozdíl v informovanosti o screeningových metodách ale i o výsledcích a komplikacích u prvorodiček a druhorodiček. Celkově jsou velmi dobře informované 3 (10 %) prvorodičky a 12 (40 %) druhorodiček. Dobře informovaných je ve všech otázkách 25 (83 %) prvorodiček a 18 (60 %) druhorodiček. Nedostatečně informovány jsou celkově pouze 2 (6 %) prvorodičky a žádná druhorodička.

Na základě vyhodnocených dat mi bylo umožněno pátrat v ambulancním archívu, kolik žen podstoupilo invazivní a kolik neinvazivní test. Z jednotlivých faktů (kvalitativní, kvantitativní výzkum a z archívu) si dovoluji tvrdit, že odpověď na výzkumnou otázku zní, že je nyní preferovanějším vyšetřením neinvazivní metoda testování při možnosti výběru.

Díky této práci mohl vzniknout ucelený pohled na problematiku. Jak samy ženy uvedly, bylo by správné, aby vznikaly edukační materiály, kde by byly jasné a ucelené informace, doporučení tak, aby to ženy pochopily a mohly se správně rozhodnout, které vyšetření chtějí podstoupit. Porodní asistentky a lékaři by měli ke každé ženě přistupovat individuálně, chápat



její potřeby, umět vysvětlit důvody a jednotlivé druhy doporučovaných vyšetření. Brát ohled na to, že žena může být těhotná poprvé a je třeba vysvětlit vše od začátku. Měli by také respektovat i to, že se žena může rozhodnout sama a že žádné vyšetření podstupovat nemusí. Zachovat především nedirektivnost a přání těhotné ženy při genetické konzultaci. Porodní asistentky by se měly více podílet na edukaci v prenatálních poradnách. Měl by také vzniknout určitý guideline, jak mají zdravotničtí pracovníci přesně postupovat v rámci prenatální péče. Každé pracoviště má svůj postup. Určitě by se měly dále vyvíjet nové testy a rozšiřovat nabídku na další možné odhalení genetických vad. Tím by bylo možné pak snížit celkový počet invazivních výkonů.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

### Monografické publikace

1. Calda P, Břešťák M, Fischerová D. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2., kompletně přeprac. a rozš. vyd. Praha: Aprofema, 2010, 496 s. ISBN 978-80-903706-2-3.
2. Čech E. *Porodnictví*. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2006, 544 s., [2] s. barev. obr. příl. ISBN 80-247-1303-9.
3. Hájek Z, Čech E, Maršál K. *Porodnictví*. 3., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2014, 538 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
4. Hájek Z. *Rizikové a patologické těhotenství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 443 s., čb. obr. ISBN 80-247-0418-8.
5. Hájek Z, Macek M, Kulovaný E. *Základy prenatální diagnostiky*. 1. vyd. Praha: Grada, 2000, 423 s. ISBN 80-7169-391-x.
6. Kudela M. *Základy gynekologie a porodnictví: pro posluchače lékařské fakulty*. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2011, 273 s. ISBN 978-802-4419-756.
7. Kutnohorská J. *Výzkum v ošetrovatelství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2009, 175 s. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2713-4.
8. Leifer G. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství*. Vyd. 1. české. Praha: Grada, 2004, xxxiii, 952 s. ISBN 80-247-0668-7.
9. Marek V. *Nová doba porodní: přirozený porod jako cesta ke společnosti bez násilí*. Vydáno vlastním nákladem, 2010, 270 s.
10. Maříková T, Seemanová E. *Klinická genetika: praktická aplikace*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2013, 59 s. ISBN 9788024623184.
11. Nicolaidis K. *UZ screening v 11. – 13 + 6. gestačním týdnu*. 1. české vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004, 117 s. ISBN 80-244-0885-6.
12. Pritchard D, Korf B. R. *Základy lékařské genetiky*. 1. české vyd. Praha: Galén, 2007, 182 s. ISBN 978-807-2624-492.
13. Roztočil A. *Moderní porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 405 s. ISBN 9788024719412.

14. Slezáková L. *Ošetřovatelství v gynekologii a porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 269 s., [8] s. barev. obr. příl. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3373-9.

15. Vránová V. *Porodní asistence I.: (žena s fyziologickým těhotenstvím, porodem a novorozencem v péči porodní asistentky)*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2917-5.

16. Vránová V. *Porodní asistence II.: (základní dovednosti porodní asistentky, odborná praxe v porodní asistenci)*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3854-2.

### **Články z recenzovaných sborníků**

17. Belošovičová H, Calda P. *Komentář ke screeningovému algoritmu FMF 2012*. Actual Gyn 2013;5:33-46.

18. Břešťák M, Tomek V. *Fetální echokardiografie v I. trimestru – přínos a limitace*. Actual Gyn. 2012;4:74.

19. Calda P. *Existuje ideální model prenatalního screeningu a diagnostiky aneuploidii?* Actual Gyn. 2014;6:15-16.

20. Calda P, Břešťák M. *Doporučení k provádění rutinního ultrazvukového vyšetření v těhotenství*. Actual Gyn. 2012;4:22-30.

21. Calda P. *Příčiny, prevence a diagnostika aloimunizace v těhotenství*. Actual Gyn. 2009;1:55-60.

22. Calda P. *Etické problémy prenatalní diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí*. Interní medicína pro praxi. 2003;5(Suppl 2):6-10.

23. Frisová V. *Prenatální diagnostika vrozených vad CNS*. Actual Gyn. 2011;3:77.

24. Frisová V. *Jaká je současná role ultrazvuku v diagnostice chromozomálních vad*. Actual Gyn. 2014;6:12.

25. Gregor V, Šípek A. *Efektivita prenatalní diagnostiky v České republice v období 1994-2008*. Actual Gyn. 2009;1:25-29.

26. Hynek M, Smetanová D, Stejskal D, Zvárová J. *Kvalita měření nuchální translucence v I. trimestru*. Actual Gyn. 2014;6:83. Korabečná M. *Neinvazivní prenatalní diagnostika nejčastějších chromozomálních aneuploidii řečí čísel*. Actual Gyn. 2012;4:114-115.

27. Loucký J, Myjavcová R, Zemánek M, Loucká E, Kovalčík M. *Neinvazivní testování – 2 roky v klinické praxi*. Actual Gyn. 2014;6:11.
28. Loucký J, Zemánek M. *Neinvazivní prenatalní testování nejčastějších chromozomálních aneuploidií – některé další aspekty*. Actual Gyn. 2013; 5:6-7.
29. Loucký J, Zemánek M. *Neinvazivní prenatalní diagnostika nejčastějších chromozomálních aneuploidií - od teorie k praxi*. Actual Gyn. 2012;4:99-100.
30. Lubušský M, Krofta L, Vlk R. *Pravidelná ultrazvuková vyšetření v průběhu prenatalní péče – doporučený postup*. Česká Gynekol. 2011 May; 76 Suppl:6.
31. Polák P, Kovalčík M, Bilík M. *Nestandardní nálezy při UZ screeningu vrozených vad plodu*. Actual Gyn. 2014;6:79.
32. Procházka M, Měchurová A, Čepický P, Calda P. *Základní a fakultativní vyšetření po porodu mrtvého plodu*. Česká Gynekol. 2014 Mar;79 Suppl:5.
33. Sysák R, Štencel P, Vlková B, Greksová K, Oroszová V, Hrebenár M. *Genetická analýza z krvi matky*. Actual Gyn. 2014;6:1-4.
34. Šantavý J, Stejskal D, Loucký J, Šubrt I, Všetická J, Gregor V, Macek M. *Provádění všeobecného prenatalního screeningu vrozených vývojových vad*. Actual Gyn. 2014; 6:19-22.
35. Šípek A, Gregor V. *Vrozené vady v České republice v období 1994-2008: prenatalní a postnatální incidence*. Actual Gyn. 2009;1:16-20.
36. Unzeitig V, Měchurová A, Lubušský M. *Zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství*. Česká Gynekol. 2012 May;77 Suppl:3.

### **Závěrečné práce**

37. Kubáčová M. *Nejistá jistota: Prenatalní testování očima těhotných žen*. Brno, 2013. 58 s. Bakalářská práce. Masarykova Univerzita, Lékařská fakulta, Katedra porodní asistence, Vedoucí práce: Mgr. Lucie Jarkovská, Ph.D.
38. Skutilová V. *Psychologické aspekty a compliance diagnostických metod v těhotenství*. Olomouc, 2013. 142 s. Disertační práce. Univerzita Palackého v Olomouci, Lékařská fakulta. Vedoucí práce: prof. MUDr. Jiří Šantavý, Csc.
39. Šustrová T. *Systém prenatalní diagnostiky*. České Budějovice, 2014. 66 s. Bakalářská práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Zdravotně sociální fakulta, katedra ošetrovatelství a porodní asistence, Vedoucí práce: Mgr. Dominika Průchová.

## Zahraniční a elektronické zdroje

40. Browner, C.H, Preloran, H.M, Cox, S.J. *Ethnicity, bioethics, and prenatal diagnosis: the amniocentesis decisions of Mexican-origin women and their partners*. In: Am J Public Health.[online]. © 1999, vol. 89, No. 11, s. 1658-66 [cit. 2015-03-15]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1508988/pdf/amjph00011-0044.pdf>.
41. Darwiche J, Lawrence C, Vial Y, Wunder D, Stiefel F, Germond M, Despland J. N, De Roten Y. *Anxiety and Psychological Stress Before Prenatal Screening in First-Time Mothers Who Conceived Through IVF/ICSI or Spontaneously. Women*. [online]. © 2014-07-07, vol. 54, issue 5, s. 474-485 [cit. 2015-03-15]. Dostupné z: <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/03630242.2014.897677>.
42. Mcfadyen A, Gledhill J, Whitlow B, Economides D. *First trimester ultrasound screening*. [online]. © 1998, vol. 317, issue 7160, s. 694-695 [cit. 2014-11-09]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1115226>.
43. O činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků [online]. Portál veřejné správy. © 2015 [cited 2015 Feb 30]. Available from: <http://portal.gov.cz/app/zakony/zakonPar.jsp?page=0&idBiblio=73877&recShow=4&nr=55~2F2011&rpp=15#parCnt>.
44. Stejskal D. Středomoravská nemocniční a.s - Oddělení laboratorní medicíny. *Placentární růstový faktor: Marker preeklampsie*. Laborator.nemsne.cz [online]. © 2014 [cit. 2015-04-26]. Dostupné z: <http://laborator.nemsne.cz/metody/laboratorni-metody/soubory/pigf.pdf>.

## **Přílohy**

Příloha A: <i>Dotazník</i> .....	79
Příloha B: <i>Rozhovor se ženou, přicházející na NIPT</i> .....	84
Příloha C: <i>Rozhovor se ženou, podstupující invazivní diagnostiku</i> .....	86
Příloha D: <i>Rozhovor s lékařkou pracující v oboru genetika</i> .....	88

## **Příloha A: Dotazník před prvotrimestrálním vyšetřením**

Dobrý den,

jsem studentkou 2. ročníku Pardubické Univerzity – magisterského oboru Perioperační péče v gynekologii a porodnictví. Ráda bych zjistila informovanost těhotných žen přicházejících na screening v I. trimestru těhotenství. Každá otázka má pouze jednu správnou odpověď. Tímto Vás žádám a prosím o vyplnění dotazníkové šetření před vyšetřením. Dotazníky budou zpracovány anonymně.

Děkuji

Bc. Nicole Vachutová

---

### **Demografické otázky**

1. Jste:

- a) Prvorodička
- b) Druhorodička
- c) Více jak druhorodička

2. Pokud jste již těhotná byla, probíhalo Vaše minulé těhotenství:

- a) V pořádku
- b) Rizikové
- c) Nevím

3. Kolik je Vám let?

4. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání:

- a) Základní
- b) Středoškolské bez maturity
- c) Středoškolské s maturitou
- d) Vyšší odborné
- e) Vysokoškolské

### **Postojové otázky**

5. Máte obavy ze screeningu v I. trimestru?

- a) Mám obavy z vyšetření i z výsledku
- b) Mám obavy pouze z výsledku
- c) Nemám strach
- d) Nevím

6. V případě možnosti výběru byste raději podstoupila invazivní vyšetření (odběr plodové vody aj.) či neinvazivní metodu testování (Harmony, Materní T21 plus test, VisibiliT)? Zdůvodněte prosím

- a) Invazivní
- b) Neinvazivní

Zdůvodněte prosím:

7. Co se stane, když screening I. trimestru dopadne špatně?

- a) Nechám si screening ověřit jinými testy
- b) Půjdu na odběr plodové vody, choriových klků či odběr pupečnickové krve
- c) Podstoupím potrat
- d) Nevím

8. V případě zjištění závažné vrozené vývojové vady, podstoupila byste umělé ukončení těhotenství?

- a) Ano, podstoupila bych umělé ukončení těhotenství
- b) Ne, dítě bych si raději nechala
- c) Nevím

### **Znalostní otázky**

9. Myslíte si, že máte dostatek informací o důvodech, průběhu a možných komplikacích o prenatálním screeningu?

- a) Ano, myslím, že jsem dostatečně informována
- b) Ne, myslím, že nejsem dostatečně informována



10. Víte, proč se screening provádí?

- a) Jde o vyhledávací metodu nejčastějších vrozených vývojových vad, díky níž se zahajuje série specifických a náročnějších diagnostických vyšetření či preventivních opatření.
- b) Jedná se o diagnostickou metodu, která na 100 % dokáže určit Downův syndrom u plodu.
- c) Nevím

11. Je screeningové vyšetření 100% na všechny vady?

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

12. Jaké vady se mohou screeningem odhalit?

- a) Pouze Downův syndrom
- b) Pouze srdeční vady a Downův syndrom
- c) Nejčastější trisomie (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom), srdeční vady
- d) Nevím

13. Co je to kombinovaný test?

- a) Jedná se o ultrazvukové vyšetření a podstoupení genetické konzultace.
- b) Jde o test, který kombinuje vyšetření krve matky s vyšetřením specifických ultrazvukových detailů plodu.
- c) Kombinuje se vyšetření krve matky s podstoupením genetické konzultace
- d) Nevím

14. Víte, co je to neinvazivní metoda testování?

- a) Jde o absolutně nejdokonalejší způsob diagnostiky, jejíž součástí je vyšetření krve matky s vyšetřením odběru jen malého množství plodové vody.
- b) Jedná se o jednoduchý a bezpečný krevní test, který ve vědeckých studiích prokázal možnost stanovení rizika nejčastějších trisomií plodu
- c) Nevím

15. Co můžeme zjistit neinvazivním testem?

- a) Trisomii 21 (Downův syndrom), Trisomii 18 (Edwardsův syndrom), Trisomii 13 (Patauův syndrom) a pohlaví plodu
- b) Pouze Downův syndrom
- c) Pouze pohlaví plodu
- d) Nevím

16. Jaké komplikace mohou nastat po invazivní diagnostice (odběr plodové vody, choriových klků, punkce pupečníku)?

- a) Žádné komplikace nenastávají
- b) Potrat, infekce
- c) Nevím

17. Myslíte si, že mohou být zjištěny i některé jiné onemocnění v rámci prenatalního screeningu, vyskytující se u Vás?

- a) Ano, může být zjištěna např. preeklampsie, těhotenská cukrovka
- b) Ne, vyšetřením mohou být zjištěny pouze vady plodu
- c) Nevím

18. Může se stát, že screening dopadne špatně, i když je plod v pořádku?

- a) Ne, když screening dopadne špatně, plod je vždy postižený
- b) Ano, screening udává jen zvýšené riziko postižení
- c) Nevím

19. Downův syndrom lze na 100 % diagnostikovat:

- a) Jakýmkoliv screeningovým vyšetřením v těhotenství
- b) Pouze invazivním vyšetřením – odběr plodové vody, choriových klků
- c) Neinvazivním testem
- d) Nevím

20. Odkud čerpáte informace týkající se prenatálního screeningu (možnost zaškrtnout více odpovědí):

- a) Lékař
- b) Porodní asistentka
- c) Kamarádi a známí
- d) Rodiče a příbuzní
- e) Knihy, časopis
- f) Internet
- g) Škola

## **Příloha B: Rozhovor se ženou, podstupující neinvazivní vyšetření**

### **Demografické údaje:**

Věk, vzdělání, povolání, víra

### **Anamnéza:**

Parita, minulé těhotenství – možné komplikace, rizikové těhotenství, genetické vady či fyziologické, Genetické vady v rodinné anamnéze

Mimoděložní gravidita či abort

Konzumace alkoholu, kouření

Jak jste otěhotněla, stáří gravidity

### **Pocity:**

Jak prožíváte Vaše těhotenství?

Jste spokojená s péčí, informovaností od lékaře, porodní asistentky?

Jak jste vnímala jiné vyšetření?

### **Postoje:**

Máte obavy z výsledků?

Myslíte si, že zlepšením informovanosti, by se zlepšilo Vaše psychické rozpoložení?

Jak byste se zachovala, když by test dopadl pozitivně?

V případě zjištění závažné vrozené vady, podstoupila byste umělé ukončení těhotenství?

Zdůvodněte

Dokázala byste odmítnout invazivní vyšetření? Zdůvodněte prosím

### **Provedené vyšetření:**

Doposud prováděné vyšetření

Co si myslíte o UZ vyšetření? Jak u Vás probíhalo, popište pocity během UZ vyšetření?

Pocit potěšení vidět dítě, které se stává nedílnou součástí těhotenství. Co jste viděla?

Jak Vám to bylo prezentováno?

Kdo Vám doporučil NIPT vyšetření? Víte, proč Vám bylo vyšetření doporučeno?

Důvod výběru této metody

**Informovanost:**

Myslíte si, že jste dostatečně informována o prenatálním screeningu? Byla jste méně informována v prvním těhotenství?

Kdo Vás doposud informoval a o čem?

Byl výklad lékařský či zdravotnického personálu dosti srozumitelný pro Vás?

Odkud čerpáte informace? Zdůvodněte

Co víte o této metodě NIPT? Proč se provádí, co se může zjistit?

Víte, jak se liší prenatální test Harmony (či Materni T21 plus) od jiných prenatálních vyšetření?

Myslíte si, že může nastat komplikace po provedeném vyšetření?

Jaké komplikace mohou nastat po invazivní diagnostice?

Je screeningové vyšetření 100 % na všechny vady? Znáte odhadem spolehlivost této testovací metody?

Znáte nějaké vrozené vývojové vady, které mohou být screeningem odhaleny?

Myslíte si, že mohou být zjištěny i některé jiné onemocnění v rámci prenatálního screeningu, vyskytující se u Vás?

Může se stát, že screening dopadne špatně, i když je plod v pořádku?

**Názory:**

Uvítala byste edukační materiál?

Co byste v současné době změnila na prenatální péči v ČR?

## **Příloha C: Rozhovor se ženou, podstupující invazivní vyšetření**

### **Demografické údaje:**

Věk, Vzdělání, Povolání, Víra

### **Anamnéza:**

Parita, minulé těhotenství – možné komplikace, rizikové těhotenství, genetické vady či fyziologické, Genetické Vady v rodinné anamnéze

Konzumace alkoholu, kouření

Mimoděložní gravidita či abort

Jak jste otěhotněla, stáří gravidity

### **Pocity:**

Jak prožíváte Vaše těhotenství?

Jste spokojená s péčí, informovaností od lékaře, porodní asistentky?

S jakým přístupem s Vámi zacházel lékař, porodní asistentka, sestřičky doposud?

Popište pocity při vyšetřeních. Jaké byly např. u UZ vyšetření? Např. Pocit potěšení vidět dítě, které se stává nedílnou součástí těhotenství. Co jste viděla? Jak Vám to bylo prezentováno?

### **Postoje:**

Máte obavy z vyšetření a z výsledků? Jak prožíváte těhotenství?

Myslíte si, že zlepšením informovanosti, by se zlepšilo Vaše psychické rozpoložení?

Co se stane, když diagnostické vyšetření dopadne pozitivně?

V případě zjištění závažné vrozené vady, podstoupila byste umělé ukončení těhotenství?

Zdůvodněte

### **Provedené vyšetření:**

Doposud prováděné vyšetření, co bylo zjištěno screeningem?

Podstoupila jste genetickou konzultaci?

Kdo Vám doporučil vyšetření? Víte, proč Vám bylo vyšetření doporučeno?

Měla jste na výběr mezi invazivním či neinvazivním vyšetřením? Důvod výběru či souhlasu s tímto vyšetřením

### **Informovanost všeobecně o screeningu:**

Myslíte si, že jste dostatečně informována o prenatálním screeningu a diagnostických vyšetřeních? Byla jste méně informována v prvním těhotenství?

Kdo Vás doposud informoval a o čem?

Byl výklad lékařský či zdravotnického personálu dosti srozumitelný pro Vás?

Odkud čerpáte informace? Věříte internetu, Zdůvodněte

Je screeningové vyšetření 100 % na všechny vady?

Znáte nějaké vrozené vývojové vady, které mohou být screeningem odhaleny?

Myslíte si, že mohou být zjištěny i některé jiné onemocnění v rámci prenatálního screeningu, vyskytující se u Vás?

Může se stát, že screening dopadne špatně, i když je plod v pořádku?

### **Informovanost o aminocentéze:**

Co víte o odběru plodové vody? Proč se provádí, co se zjistí?

Víte, jak se liší neinvazivní Harmony (či Materni T21 plus) od jiných invazivních vyšetření?

Myslíte si, že mohou nastat nějaké komplikace po invazivní diagnostice?

Myslíte si, že je aminocentéza bolestivá?

Víte, jak dlouho trvá odběr plodové vody?

Je aminocentéza spolehlivá?

Mohou být aminocentézou zjištěna všechna genetická onemocnění?

Víte, jak dlouho budete čekat na výsledky?

### **Názory:**

Co byste v současné době změnila na prenatální péči v ČR?

Uvítala byste edukační materiál?

## **Příloha D: Rozhovor s lékařkou pracující v oboru genetika**

### **Specializace:**

Jakou máte specializaci a jak dlouho pracujete v oboru?

### **Průběh genetické konzultace**

Čím se zabýváte – rozsah poradenství, nabídka vyšetření

Jak probíhá genetická konzultace?

Po jaké době je žena informována o výsledcích?

Jakým způsobem ženy nejčastěji reagují na pozitivní výsledky?

### **Nejčastější otázky:**

Co jsou nejčastější otázky?

Čeho se nejvíce těhotné ženy obávají?

### **Doporučení:**

Když se žena dozví pozitivní výsledek těžké závažné anomálie, pro co se nejčastěji rozhodne?

Co doporučíte ženě či páru např. při neplodnosti nebo při pozitivním screeningu?

Jaký je zahájen postup? Co při neplodnosti a co při pozitivním screeningu

Stane se někdy, že některé ženy jsou zásadně proti invazivnímu vyšetření? Co jim navrhnete?

### **Názor na NIPT:**

Jaký máte názor na NIPT? Co ženy preferují při možnosti výběru?

Myslíte si, že by někdy v budoucnu mohl NIPT zcela nahradit aminocentézu a jiné invazivní výkony?

### **Názor na informovanost:**

Myslíte si, že jsou ženy dostatečně informovány o prenatálním screeningu?

Zdůvodněte prosím

Co doporučujete pro zlepšení informovanosti těhotných o prenatálním screeningu a diagnostických vyšetřeních?



Odkud se domníváte, že ženy nejčastěji získávají informace?

Myslíte si, že dokáže pozitivně ovlivnit psychiku lepší informovanost?

**Zajímavosti:**

Setkala jste se s nějakým případem, který Vás zaujal?