

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

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2008**

**Martina LABUŤOVÁ**

**Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií**

**Downův syndrom - informovanost ve společnosti**

**Martina Labuťová**

**Bakalářská práce  
2008**

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Katedra porodní asistence  
Akademický rok: 2007/2008

## **ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Martina LABUŤOVÁ**

Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**

Studijní obor: **Porodní asistentka**

Název tématu: **Downův syndrom- informovanost ve společnosti**

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

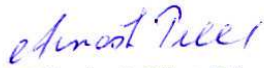
1. Sběr informací, studium literatury a popis problematiky ohledně Downova syndromu
  2. Stanovení podmínek, metod, cílů a hypotéz práce
  3. Prozkoumání výběru metod výzkumu a respondentů s vedoucím práce
  4. Stanovení vhodné metodiky a sestavení dotazníků
  5. Výběr vhodných respondentů a rozdáání dotazníků
  6. Analýza a interpretace získaných dat
  7. Kritické zhodnocení a doporučení
-

Rozsah grafických prací:  
Rozsah pracovní zprávy: **30 stran**  
Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**


Seznam odborné literatury:

**HRODEK, Otto, VAVŘINEC, Jan. Pediatrie. 1.vyd. Praha: Galén, 2002.ISBN 80-7262-178-5**  
**KUČERA, Jiří, MUDr. Downův syndrom-model a problém. 1.vyd. Praha: Avicentrum, 1981. ISBN 08-084-81.**  
**NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLARD H.E. Klinická genetika. 6.vyd. Praha: Triton, 2004. ISBN 80-7254-475-6.**  
**SELIKOWITZ, Mark. Downův syndrom. 1115. publikace, Praha: Portál, s.r.o., 2005. ISBN 80-7178-973-9.**

Vedoucí bakalářské práce: **MUDr. Drahomíra Peřinová**  
Datum zadání bakalářské práce: **30. listopadu 2007**  
Termín odevzdání bakalářské práce: **24. června 2008**

  
prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.  
děkan

L.S.

  
Mgr. Markéta Moravcová  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 15. ledna 2008

## **Souhrn**

Tato bakalářská práce se zabývá tématem Downův syndrom- informovanost ve společnosti a je rozdělena na část teoretickou a výzkumnou.

Teoretická část pojednává obecně o tomto onemocnění, zabývá se jeho příčinami, projevy, prenatální diagnostikou, psychologickou problematikou přijetí takto postiženého dítěte. V příloze jsou zahrnuty statistiky výskytu DS u nás i v zahraničí.

V praktické části bylo pomocí anonymních dotazníků zjištěno, jaká je informovanost o této vrozené vývojové vadě ve společnosti a jak by se tito lidé pravděpodobně zachovali, jestliže by se takto postižené dítě mělo narodit do jejich rodiny. Cílem výzkumu je také porovnat názory zdravotníků a laické veřejnosti ohledně této problematiky. Dotazník také zahrnuje specifické otázky pro rodiče takto postižených dětí.

Výsledkem výzkumu je grafické zpracování získaných dat z dotazníků, jejich rozbor a doporučení, která z toho vyplývají.

## **Klíčová slova**

Downův syndrom

Prenatální diagnostika

Mentální retardace

Vrozená vývojová vada

## **Summary**

The theme of this bachelor thesis is the Down's syndrome – social awareness, and it is divided in a theoretical and a research part.

The theoretical part provides a general explanation of this disease, it explains its causes, symptoms, prenatal diagnostics and psychological problem of the social acceptance of a so handicapped child. Enclosed, you can find statistics of the Down's syndrome occurrence both in the Czech Republic and abroad.

In the practical part, there was ascertained by means of anonymous questionnaires, how is the social awareness about this congenital genetic defect, and how the people would act, if such a handicapped child was born in their families. The aim of the research was also to

compare opinions of medics and a lay public regarding this problem. The questionnaire also contains specific questions for parents of so handicapped children.

A result of the research is a graphics processing of data obtained from questionnaires, their analysis and recommendations, which result from it.

## **Keywords**

Down's syndrome

Prenatal diagnostics

Mental retardation

Congenital genetic defect

## **Poděkování**

Chtěla bych tímto poděkovat vedoucí mé práce MUDr. Drahomíře Peřinové za odborné vedení mé práce. Dále bych chtěla velmi poděkovat Heleně Petržílkové za cenné rady a připomínky, všem respondentům za ochotu a trpělivost při vyplňování a v neposlední řadě rodičům za psychickou podporu.

# Obsah

Úvod.....	8
Cíle výzkumu.....	9
<b>I. Teoretická část.....</b>	<b>10</b>
1 Downův syndrom.....	10
2 Historie.....	11
3 Příčiny Downova syndromu .....	12
3.1 Dělení Downova syndromu .....	12
3.1.1 Trisomie 21. chromozomu.....	12
3.1.2 Translokace.....	13
3.1.3 Mozaicismus .....	13
3.1.4 Ostatní chromozomální aberace.....	13
4 Charakteristické znaky pro Downův syndrom.....	14
4.1 Hlava.....	14
4.2 Hrudník a končetiny.....	15
4.3 Kůže .....	15
4.4 Svalové napětí a klouby .....	15
4.5 Postava.....	16
4.6 Intelekt .....	16
4.7 Další onemocnění .....	17
5 Prenatální diagnostika.....	18
5.1 Úvod.....	18
5.2 Indikace pro prenatální diagnostiku.....	18
5.3 Metody prenatální diagnostiky .....	20
5.3.1 Neinvazivní metody .....	21
5.3.1.1 Triple test .....	21
5.3.1.2 Ultrazvukové vyšetření .....	21
5.3.2 Invazivní metody .....	22
5.3.2.1 Amniocentéza- odběr plodové vody.....	22
5.3.2.2 Odběr tkáně choriových klků.....	22
5.3.2.3 Kordocentéza .....	23
6 Riziko výskytu Downova syndromu.....	24
7 Downův syndrom a přijetí diagnózy rodiči .....	25
7.1 Sdělení diagnózy.....	25
7.2 Reakce rodičů .....	25
7.2.1 Fáze šoku a popření .....	26
7.2.2 Postupná akceptace reality a vyrovnání se z problémem .....	26
7.2.2.1 Únik, útok a jiné obranné mechanismy .....	26
7.2.3 Období smlouvání a konečná fáze realistického postoje.....	27
<b>II. Výzkumná část.....</b>	<b>28</b>
8 Pracovní hypotézy.....	28
8.1 Hypotézy.....	28
8.2 Metodika výzkumu .....	28
8.2.1 Metoda výzkumu .....	28
8.2.2 Dotazník.....	28
8.2.3 Zkoumaný vzorek .....	29
8.2.4 Vysvětlivky absolutní a relativní četnosti.....	29
9 Výsledky výzkumu a jejich analýza .....	30
Otázka č. 1. ....	30

Otázka č. 2 .....	31
Otázka č. 3 .....	32
Otázka č. 4 .....	33
Otázka č. 5 .....	34
Otázka č. 6 .....	36
Otázka č. 7 .....	39
Otázka č. 8 .....	40
Otázka č. 9 .....	41
Otázka č. 10 .....	43
Otázka č. 11 .....	45
Otázka č. 12 .....	46
Otázka č. 13 .....	48
Otázka č. 14 .....	51
Otázka č. 15 .....	54
Otázka č. 16 .....	57
Otázka č. 17 .....	60
Otázka č. 18 .....	61
Otázka č. 13a.....	62
Otázka č. 14a.....	63
Otázka č. 15a.....	64
Otázka č. 16a.....	65
Otázka č. 17a.....	66
Otázka č. 18a.....	67
10    Diskuze .....	68
11    Závěr .....	71
Soupis bibliografických citací .....	73
Seznam zkratk.....	74
Přílohy.....	75



# Úvod

*„Jestliže se vám právě narodilo dítě s Downovým syndromem, mohu s vámi sdílet hlubokou bolest, kterou pociťujete v každém kousíčku svého těla, toto trpké zklamání, zraněnou hrdost, hrozivý strach z neznáma. Mohu vám ale také z vlastní zkušenosti říci, že vám prožití této svrchované bolesti pomůže rychle a lépe se vyrovnat s každou životní situací. Zase budete moci být šťastni a vaše dítě vám přinese lásku, radost a uspokojení v takové míře, jakou byste ani neočekávali.“*

*Claire D. Canningová<sup>1</sup>*

Downův syndrom je jednou z nejčastějších vrozených vývojových vad. I přes dnes už poměrně vyspělou prenatalní diagnostiku se však stále rodí značně velký počet dětí s tímto postižením. Tato vada se vyskytuje v průměru u jednoho ze 700 živě narozených novorozenců.

Téma Downův syndrom – informovanost ve společnosti jsem si vybrala, neboť si myslím, že si dnešní společnost neuvědomuje, jak životní styl a pozdější plánování rodičovství může ohrozit zdravotní stav jejich potomků nejen touto vývojovou vadou. Je prokázáno, že s věkem matky stoupá i riziko výskytu Downova syndromu u plodu. Vzhledem k tomu, že v dnešní moderní společnosti není výjimkou, že žena čeká prvního potomka po 30. roce, riziko vrozených vývojových vad se neustále zvyšuje.

Cílem mého výzkumu bylo zjistit, zda jsou lidé v dnešní společnosti informováni o této VVV a jak by se pravděpodobně zachovali, kdyby věděli, že se jim dítě s Downovým syndromem narodí. (Pokračovali by v těhotenství, nebo by jej raději ukončili?) Dále mě zajímalo, zda by rodiče takové dítě vychovávali sami, nebo by zvolili ústavní péči.

Dotazníky jsem rozdávala převážně laické veřejnosti, ale i zdravotníkům. Mým záměrem bylo některé z vybraných otázek mezi těmito dvěma skupinami porovnat.

Touto bakalářskou prací bych chtěla oslovit nejen zdravotníky, ale především laickou veřejnost.

---

<sup>1</sup> Švarcová, *Mentální retardace*, s. 177

## Cíle výzkumu

1. Zjistit, jaká je dnes informovanost ve společnosti ohledně problematiky DS.
2. Zjistit průměrný věk, ve kterém by mladí lidé chtěli počít dítě.
3. Zjistit, zda byla ženám prováděna genetická vyšetření, jestliže otěhotněly až po 30. roce a zda byly tyto ženy informovány lékařem o možnosti vyššího výskytu VVV.
4. Zjistit, proč se dnešní ženy rozhodují pro těhotenství až v pozdějším věku.
5. Zjistit, jestli by se těhotné ženy při diagnostice DS u jejich plodu rozhodly těhotenství uměle ukončit, nebo by v něm dále pokračovaly.
6. Zjistit, zda si lidé myslí, že dětí s Downovým syndromem dnes přibývá či ubývá.
7. Zjistit, jestli by rodiče vychovávali sami dítě s DS, nebo zda by raději zvolili ústavní péči.
8. U rodičů dětí s DS zjistit, zda diagnózu, že bude dítě takto postižené, věděli již během těhotenství a jestli bylo těžké se s tímto faktem smířit.
9. Zjistit, zda se jednotlivé odpovědi rozcházejí mezi zdravotníky a laickou veřejností.

# **I. Teoretická část**

## **1 Downův syndrom**

Downův syndrom je jednou z nejčastějších chromozomálních abnormalit. Jeho výskyt je průměrně u jednoho ze 700 narozených dětí ve všech etnických skupinách. (Viz. Tabulka 1 v příloze A)

Jedná se o genetickou anomálii, kdy u tohoto jedince dojde ke ztrojení 21. chromozomu. Příčina této abnormality není příliš známa. Bylo však zjištěno, že s přibývajícím věkem rodičky, stoupá i riziko výskytu DS. Nárůst je obzvláště patrný po dovršení 35. roku rodičky jak ukazuje tabulka 2 v příloze B.

(5)

## 2 Historie

Je víc než pravděpodobné, že lidé s touto poruchou tu byli odjakživa. Za první zmínku o Downově syndromu můžeme považovat rok 1505, kdy byla v Cáchách v Německu na oltáři zaznamenána podoba osoby s charakteristickými rysy pro tuto VVV.

Syndrom poprvé popsal anglický lékař John Langdon Down v roce 1866. V roce 1932 přišel doktor Waardenburg s myšlenkou, že příčinou DS by mohla být chromozomální abnormalita. Teprve až v roce 1959 potvrdil tuto myšlenku v Paříži doktor Lejeune se svými kolegy.

Po zavedení technik umožňujících podrobnou analýzu lidských chromozomů se stal Downův syndrom jednou z prvních poruch, která byla vyšetřována cytogeneticky. V 60. letech bylo také zjištěno, že většina dětí s DS má ve svém karyotypu 47 chromozomů, kdy přespočetným chromozomem je malý akrocentrický chromozom, označen jako chromozom 21.

(4, 5)

### **3 Příčiny Downova syndromu**

Downův syndrom nastává v případě, že v genetickém řetězci na 21. místě obsahuje lidská buňka jeden nadbytečný chromozom. Vytvářejí se zde tak určité nadbytečné bílkoviny a tím se naruší normální růst těla plodu. Buňky v těle se při růstu nedělí takovou rychlostí jako normální, a to má za následek nižší počet tělových buněk. Z tohoto důvodu je novorozenec menšího vzrůstu. Je také narušena migrace buněk, které se podílejí na utváření různých částí těla, a to zejména v mozku.

Přítomnost nadbytečného chromozomu negativně ovlivňuje životnost plodu, proto až 80 % těchto těhotenství končí potratem. Dítě, které se přesto narodí má povětšinou nějakou další vrozenou vadu - nejčastěji to bývá vada srdeční.

(4, 5)

#### **3.1 Dělení Downova syndromu**

Rozlišujeme tři typy DS. 1. trisomie 21. chromozomu, 2. translokace, 3. mozaicismus.

##### **3.1.1 Trisomie 21. chromozomu**

Jedná se o nejběžnější formu DS u dětí narozených matkám různého věku, kterou má přibližně 95 % všech postižených.

Trisomie vzniká tak, že jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka či spermie namísto jednoho 21. chromozomu chromozomy dva. Procesu, kdy vajíčko nebo spermie obdrží ještě jeden nadbytečný chromozom se říká nondisjunkce. Zatímco gameta s 22 chromozomy nejčastěji zanikne, z gamety, jenž má 24 chromozomů, z toho dva 21. chromozomy, vznikne při oplodnění zygota se 47 chromozomy. Plod má trizonii 21. chromozomu ve všech somatických buňkách, neboť buňky se kopírují při každé mitóze.

V současnosti ještě nebylo objasněno, proč k nondisjunkci dochází. Aby k nondisjunkci došlo, musí působit několik faktorů. Nejvýznamnějším z těchto faktorů je zřejmě věk matky. (Viz. Tabulka 2 v příloze B) Nondisjunkce nemá ale původ výhradně u matky. Asi ve 20 % případů pochází nadbytečný chromozom ze spermie. Úloha věku otce je v těchto případech však méně jasná.

(2, 4, 5)

### **3.1.2 Translokace**

Tuto formu mají asi 4 % postižených. Příčinou Downova syndromu není celý nadbytečný chromozom, ale pouze část 21. chromozomu. U těchto lidí je přítomno 46. chromozomů, přičemž jeden chromozom vzniká Robertsonskou translokací mezi 21q a dlouhými raménky jiného akrocentrického chromozomu. Nejčastěji chromozomu 14, nebo 22.

Na rozdíl od standardní trizomie 21 nebyl u dětí s translokačními formami DS prokázán vztah k věku matky. V rodinách, kde je jeden ze členů přenašečem translokace však hrozí velké riziko opakovaného porodu dítěte s tímto postižením.

(2, 4, 5)

### **3.1.3 Mozaicismus**

Tento typ DS se vyznačuje tím, že postižený jedinec má nadbytečný 21. chromozom pouze v některých tělových buňkách a ostatní buňky jsou normální. Takto postiženo je pouze jedno procento dětí s DS.

Buňky v těle těchto jedinců jsou poskládány jako mozaika z různých kousků, z nichž některé jsou normální, jiné mají nadbytečný chromozom. Mozaicismus nemá podle očekávání tak zjevné příznaky, neboť proti poruše stojí i normální buňky. Tito lidé nemívají tolik nápadné fyzické příznaky DS, jejich vývoj a projevy se blíží fyzickému průměru. Intelekt však bývá ve většině případu snížený.

(2, 4, 5)

### **3.1.4 Ostatní chromozomální aberace**

Velmi vzácně lze DS zjistit u pacientů, u nichž je ve všech kopiích přítomna pouze část dlouhého raménka chromozomu 21.

Daleko vzácnější bývá nález pacienta, jenž je sice postižen DS, avšak jeho chromozomální nález je zcela v normě. Tito pacienti vyvolávají u genetiků zvláštní zájem, neboť u nich lze zjistit, která oblast chromozomu 21 je nejvíce pravděpodobně zodpovědná za konkrétní fenotypické projevy DS, a které regiony naopak mohou být ztrojeny, aniž by došlo k expresi zmíněných znaků.

(2, 4, 5)

## 4 Charakteristické znaky pro Downův syndrom

Vrozený syndrom, jako je Downův syndrom, patří k poruchám, které jsou zřejmé již od narození a to na základě typického vzhledu dítěte. U Downova syndromu bylo popsáno více než 120 charakteristických znaků. Většina dětí jich nemá víc než 7. S výjimkou jistého stupně mentálního postižení neexistuje ani jeden příznak, jenž by se musel vyskytovat u všech takto postižených. Není určeno, kolik musí mít dítě typických znaků, aby mu byl diagnostikován Downův syndrom. Typický celkový vzhled dítěte navede většinou již po narození pediatry k uskutečnění genetického vyšetření, které vyloučí nebo potvrdí tento stav. (Viz. Obrázek 1 a 2 v příloze C)

(2, 5)

### 4.1 Hlava

Hlava bývá lehce oploštělá - brachycefalická. Ušní boltce nasedají níže než u normálních dětí. Obličej může být zepředu kulatý, ze strany pak spíše plochý.

Oči jsou často mírně zešíklené vzhůru. Horní víčko je klenutější, při vnitřním koutku bývá většinou kolmá kožní řasa, která probíhá vertikálně mezi vnitřním koutkem oka a kořenem nosu. Nazývá se epikantrická řasa, nebo-li epikantrus. (Viz. Obrázek 3 v příloze D) Může se vyskytovat i u zdravých novorozenců. U zdravých dětí i u dětí s DS se po čase ztrácí a může vymizet docela. Pokud je epikantrická řasa velká, může vyvolat mylný dojem šilhání. Dále mohou mít oči po okraji duhovky tzv. Brushfieldovy skvrny. Jedná se o bílé nebo lehce nažloutlé tečky, které ale nějak nebrání vidění. Tyto skvrny se vyskytují někdy také u zdravých dětí a časem mohou vymizet, pokud duhovka zhnědne.

Vlasy jsou u těchto dětí spíše jemné a rovné. Jejich barva je zpočátku většinou světlá (blondřatá, nebo lehce hnědá).

Ústa mívají koutky dolů, což je zvláště patrné při mimice a pláči. Jazyk může už od novorozeneckého věku lehce vyčnívat mezi rty. Příčinou bývají menší ústa a větší jazyk, který se proto do dutiny ústní nevejde.

Novorozenci s DS mohou mít na zadní straně krku volnou kůži, jenž se obvykle s růstem vyhladí. Krk bývá u větších dětí a dospělých krátký a široký.

(2, 5)

## 4.2 Hrudník a končetiny

Kostra dlouhých kostí a hrudníku není příliš nápadná.

Ruce bývají široké, prsty krátké. Malíček někdy mívá jeden kloub, namísto dvou. Může být také lehce ohnut směrem k ostatním prstům.

Nohy jsou silné. Nejnápadnější je veliký prostor mezi palcem a 2. ukazováčkem. Toto může souviset s krátkou rýhou na chodidle vycházející od mezery a táhnoucí se několik centimetrů vzad.

(2, 5)

## 4.3 Kůže

Kůže je jakoby drsnější a sušší a podle některých má trvalý sklon k dehydrataci. Na ploskách nohou a na dlaních dětí školního věku, výjimečně i dříve, můžeme najít tzv. tylosis plantae, což je zvláštní projev hyperkeratosis (nadměrné rohovatění kůže). Dermatoglify dlaní, plosek a prstů mají typické uspořádání. Tyto děti mají velmi charakteristickou kresbu. (Viz. Obrázek 4 v příloze E)

Na dlani se vyskytuje jenom jedna rýha, anebo jsou tam rýhy dvě. Obě se táhnou rovně napříč dlaní. Flekční dlaňová rýha bývá oboustranná nebo jednostranná, může však chybět zcela. Žádná z těchto abnormalit nepůsobí dítěti problémy.

(2, 5)

## 4.4 Svalové napětí a klouby

Hypotonie (snížené svalové napětí) a mírná hypoplazie (neúplné vyvinutí nějakého orgánu) je pro DS velmi typická. Tonus svaloviny ovlivňuje nejdříve plastiku břicha, které je objemnější a jako by kulovité. Později má vliv na pohyblivost kojence a start lokomoce u batolat. Jako somatický příznak se projeví hypoplazie svalová nejdříve v diastáze přímých svalů břišních, později v pupeční kýle.

Končetiny a krk malých dětí bývají ochablé. Aktivní svalová síla však zůstává zachována. Svaly mohou být ochablé, ale nebývají slabé.

Dostí příznačné je pterigium colli, útvar modelovaný kůží, podkožím a svalovinou. Jedná se o dosti mohutnou, nepřehlédnutelnou kožní řasu, která se táhne od dolní poloviny krku k ramenům. Vzniká tak typická silueta přechodu šíje v ramena, která se s věkem zvyrazňuje.



Nejlépe je patrná zezadu, když dítě stojí nebo je držené ve visu. Tento znak má nejméně polovina všech dětí s DS.

Klouby jsou volnější, někdy až velmi volné = hyperflexibilita kloubů. Častěji se vyskytuje luxace kyčelních kloubů. K dalším patologiím tento stav nevede.

(2, 5)

#### **4.5 Postava**

Děti s DS váží obvykle při narození méně, než jaký je průměr. Jsou i o něco menší. V dětství rostou rovnoměrně, ale pomaleji, proto v dospělosti dorůstají menších výšek. Bývá to někde na dolní hranici průměru, mezi 145 až 168 cm u mužů a 132 až 155 cm u žen. Typ postavy je převážně astenický.

(2, 5)

#### **4.6 Intelekt**

Důležité je také vědět, že s tímto postižením je vždy více či méně spojena porucha intelektu. Obecně lze o vývoji intelektových schopností říci, že odpovídá pásmu střední slabomyslnosti. IQ je mezi 30 - 50, tedy imbecilita. IQ u těchto lidí je však značně individuální. Některé děti s DS jsou schopné studovat speciální školu. Ty však musí mít IQ alespoň kolem 50 a výše. Případy s IQ nad 70 jsou u Downova syndromu jen výjimečné.

Bylo prokázáno, že děti vychovávané od časného věku v ústavěch vykazují obecně nižší úroveň intelektových schopností, než ty, o které soustavně pečují jejich rodina.

Longitudinální studie shodně ukazují, že vývojový a inteligenční kvocient má s přibývajícím věkem spíše klesající tendenci. V důsledku nižší inteligence je psychomotorický vývoj u těchto jedinců opožděný. Vývoj motoriky postupuje v typickém sledu jako u ostatních dětí. Zvedání hlavy, otáčení se, sezení, lezení, stoj a chůze. Pouze nástup jednotlivých dovedností je opožděný, jak ukazují Tabulka 3 a 4 v příloze F.

(2, 5, 6)

## 4.7 Další onemocnění

Obecně platí, že u dětí s Downovým syndromem se vyskytují častěji další vrozené vývojové vady.

U jedné třetiny živě narozených dětí s DS a u poněkud vyššího podílu spontánně potracených plodů se vyskytuje vrozená vada srdeční. Častější jsou vrozené malformace, například atrézie dvanáctníku, nebo tracheozofageální píštěl. Zvýšené je také riziko leukémie.

Lidé s DS mají malou odolnost vůči infekci, takže mají větší sklon onemocnět respiračními a ušními infekty. Mají také větší sklon k epileptickým záchvatům.

Častěji než u jiných dětí se též objevují smyslové vady. Poměrně velký počet z nich má problémy se zrakem. Většinou se jedná o krátkozrakost nebo šilhání. Další častou smyslovou poruchou je sluchový handicap. Nedoslýchavost nebo dokonce hluchota pak může nepříznivě ovlivnit vývoj řeči.

V minulosti umíralo mnoho dětí s DS do deseti let věku. (Až 25 % z nich.) V dnešní době díky lepší zdravotní péči a operačním zákrokům se tito lidé dožívají průměrně okolo 50, někteří i 60 let.

(3, 4, 6)

## 5 Prenatální diagnostika

### 5.1 Úvod

Počátky prenatální diagnostiky se datují do roku 1966, kdy pánové Steele a Breg ukázali, že chromozomální konstituci plodu lze určit analýzou kultivovaných buněk z vody plodové. V této době již byla známa souvislost mezi pokročilým věkem matky a zvýšeným rizikem výskytu DS. Proto vedla jejich práce k rychlému rozvoji prenatální diagnostiky v lékařství. Prenatální diagnostika zahrnuje nezbytnou spolupráci více lékařských oborů. Především porodnictví, ultrasonografie, specializované laboratoře a klinická genetika slouží ke stanovení diagnóz a k odhadu rizika pro genetické poradenství.

Účelem prenatální diagnostiky není pouze objevit odchylky ve vývoji plodu a umožnit tak ukončení těhotenství. Cílů je mnohem více a jsou to například:

1. Poskytnout párům, které mají vyšší riziko narození dítěte s nějakou vadou možnost informovaného výběru dalšího postupu.
2. Uklidnit a zmírnit úzkost ve skupinách, kde je riziko obzvláště vysoké.
3. Umožnit párům s rizikem narození dítěte s konkrétním postižením možnost započít těhotenství s vědomím, že to, zda plod je či není postižen, lze ověřit již před narozením. Prenatální diagnostika tak mnoha párům s rizikem postižení dítěte závažným onemocněním umožnila mít zdravé děti.
4. Poskytnou párům v situaci, kdy očekávají narození postiženého dítěte, optimální volbu postupů z hlediska psychologické přípravy, péče o těhotenství, vedení porodu a postnatální péče.
5. Umožnit prenatální léčbu postiženého plodu. Zatím je k dispozici pouze pro velice malý počet vrozených onemocnění. S rozvojem medicíny a zdokonalením lékařské techniky se pomalu rozrůstá.

(1, 4)

### 5.2 Indikace pro prenatální diagnostiku

*„Základním všeobecně přijímaným pravidlem způsobilosti těhotné ženy k prenatální diagnostice pomocí amniocentézy nebo CVS je, že riziko postižení plodu by mělo být přinejmenším stejně vysoké, jako je riziko vyvolání potratu provedeným výkonem.“*<sup>2</sup> V dnešní době je možné pomocí amniocentézy nebo CVS diagnostikovat prenatálně více než 200 dědičných onemocnění.

---

<sup>2</sup> Nussbaum, McInnes, Willard, *Klinická genetika*, s. 346

V současnosti hlavní indikace pro prenatalní diagnostiku tvoří následující stavy:

1. Vyšší věk rodičky. Definice pokročilého věku rodičky se mezi různými centry prenatalní diagnostiky trochu liší, ale obvykle je to nejméně 35 let při očekávaném termínu porodu. Tento věk byl vybrán proto, neboť riziko postižení plodu chromozomální vadou v této době je přibližně rovné potratu v souvislosti s AMC.
2. Předchozí těhotenství, při němž byla u plodu diagnostikována některá chromozomální vada. (Například pokud má 30letá žena dítě s Downovým syndromem, je riziko rekurence jakékoliv chromozomální vady asi 1/100, a přitom normální věkem dané populační riziko je 1/390.)
3. Přítomnost strukturální chromozomální vady u jednoho z rodičů. V takovém případě riziko chromozomální vady u dítěte závisí na typu chromozomální aberace. V některých případech záleží také na tom, u kterého z rodičů se vada vyskytuje.
4. Rodinná anamnéza zatížená dědičným onemocněním, které lze diagnostikovat nebo vyloučit biochemickým nebo DNA vyšetřením. Většina chorob v této skupině je způsobena monogenními defekty. K této skupině spadají i případy, kdy je jeden z rodičů odhalen jakožto nosič při populačním screeningu a ne až po narození postiženého dítěte. Před nástupem DNA analýzy bylo možné řadu metabolických onemocnění detekovat prenatalně, ale tato metoda jejich množství značně zvýšila.
5. Rodinná anamnéza X-vázaného onemocnění, pro které neexistuje specifické prenatalní vyšetření. Rodiče chlapce s X-vázaným onemocněním mohou požádat při následujícím těhotenství o určení pohlaví plodu a podle toho se pak rozhodnout, zda bude žena v těhotenství pokračovat. (Prenatalní diagnostika vyšetření DNA je dostupná na příklad u Duchenneovi muskulární dystrofie či hemofilie A a B.) Napřed se provádí vyšetření pohlaví, a pokud je plod pohlaví mužského, provádí se také analýza DNA.
6. Riziko defektu neurální trubice. Vyšetření se provádí u příbuzných prvního stupně (v některých centrech i druhého stupně). Tito lidé mají nárok na amniocentézu, neboť mají zvýšené riziko dítěte s NTD.
7. Jestliže jsou rutinním screeninem v těhotenství s nízkým rizikem objeveny při ultrazvukovém vyšetření nebo sérovém screeningu abnormality, obecně je doporučeno vyšetření genetikem a provedení případných dalších potřebných testů.

(4)

### 5.3 Metody prenatalní diagnostiky

Moderní medicína nabízí těhotné ženě metody, kterými lze zjistit některé závažné vrozené vývojové vady ještě před narozením pomocí prenatalního vyšetření. Vyšetřovacími postupy lze stanovit, zda se v průběhu těhotenství vyvíjí plod normálně (fyziologicky) nebo ne. Existuje celá řada těchto postupů. Vyšetření se provádějí v průběhu celé gravidity s hlavním důrazem na první a druhou třetinu těhotenství. Protože většina případů Downova syndromu vzniká sporadicky (tedy u rodičů bez předchozího výskytu této poruchy rodině), musíme se zaměřit především na ženy, kde hrozí obecně zvýšené riziko.

Nejčastější indikací pro prenatalní diagnostiku je proto pokročilý věk matky. I přes širokou dostupnost prenatalního vyšetření u starších žen není více jak polovina plodů s DS prenatalně identifikována, neboť většina se jich rodí matkám, jenž jsou mladší než 35 let. U těchto žen totiž není tolik vhodné provádět amniocentézu nebo odběr choriových klků, které jsou přesnější.

Dnes se u všech matek, které přijdou do prenatalní poradny, dělají tzv. screeningová vyšetření, jenž mají určit jisté riziko pro některou vývojovou vadu včetně DS. Těmi základními, které by měli být nabídnuty každé žene, jsou biochemický nebo ultrazvukový screening. Jedná se o metody neinvazivní, protože nejsou spojeny s přímým zásahem na těhotné děloze.

Ostatní metody slouží k vlastnímu prokázání, zda plod má či nemá Downův syndrom. Jedná se o invazivní vyšetření, které se matce doporučí, je-li neinvazivní screening pozitivní pro danou patologii. Invazivní vyšetření jsou doporučovány také matkám s určitým rizikem vyššího výskytu DS jako je například věk nad 35 let, nebo výskyt nějaké genetické vady v rodině. Tyto invazivní vyšetření však nesou určité riziko pro plod, především potrat.

(4, 8)

### 5.3.1 Neinvazivní metody

#### 5.3.1.1 Triple test

Triple test neboli screening materiálního séra se začal odebírat v roce 1980. Spočívá ve stanovení tří základních markerů v krvi matky. Jsou to alfafetoprotein (AFP), nekonjugovaný estriol (uE3) a thoriový gonadotropin (hCG). Test se provádí mezi 15.-20. týdnem těhotenství. Nevýhodou tohoto vyšetření je relativně pozdní doba odběrů.

Při těhotenství s DS jsou hladiny AFP a uE3 v matčině séru snižené. Koncentrace uE3 bývá snižena také u žen, jenž kouří, a obecně v případech nezralosti plodu. Hladina hCG je naopak při výskytu DS daleko vyšší než je norma.

Screening na základě pouhého věku matky zachytí asi 30 procent těhotenství s DS, zatímco screening prováděný u všech matek zachytí až 60 procent. Nevýhodou triple testu je však poměrně vysoká falešná pozitivita. Proto při jakékoli patologii tohoto vyšetření provádíme další invazivní postupy, které tuto diagnózu potvrdí nebo vyvrátí.

(4, 8)

#### 5.3.1.2 Ultrazvukové vyšetření

Ultrazvukové vyšetření (UZ) v reálném čase je stále důležitější součástí prenatalní diagnostiky v hodnocení vývoje plodu. Umožňuje přesné určení stáří plodu, identifikaci vícečetného těhotenství a záchytu morfologických anomálií. Tradiční metoda transabdominálního ultrazvuku (přes stěnu břišní) je stále více doplňována vyšetřením transvaginálním (přes stěnu pochvy) za účelem zhodnocení životaschopnosti plodu a gestačního stáří v prvním trimestru.

Pro diagnostiku Downova syndromu je stěžejní zvýšené šíjové projasnění, tzv. nuchální translucence (NT), mezi kůží a měkkými tkáněmi překrývajícími krční páteř. Nuchální translucence může být během prvního trimestru zesílena z důvodu abnormální akumulace tekutiny za krkem plodu. Vyšetření zvětšené NT však vyžaduje zkušeného specialistu.

Při správném měření odhalí tento screening až 80 procent těhotenství s DS.

Další známkou DS v 1. trimestru může být chybění nosních kůstek plodu. I toto vyšetření je velmi technicky náročné a je teprve na počátcích, takže zatím s ním nejsou větší zkušenosti.

Ve 2. trimestru mezi 18. – 22. týdnem, kdy se provádí vždy podrobný UZ zaměřený na vrozené vady, mohou na DS upozornit tzv. nepřímé UZ známky. Je jich celá řada.

Například relativní zkrácení stehenních kostí, loketních kostí, rozšíření močových cest, nález vrozené srdeční vady atd.

(4, 8)

### **5.3.2 Invazivní metody**

#### **5.3.2.1 Amniocentéza- odběr plodové vody**

Jde o výkon, při němž se jehlou přes stěnu břišní odebere vzorek plodové vody. Plodová voda je tekutina obsahující odloučené buňky z povrchu a dutin plodu a některé další substance. Amniocentézou získáme tyto buňky, které jsou vhodným materiálem pro laboratorní vyšetření chromozomu plodu. Před amniocentézou je zásadně prováděno vyšetření UZ, jenž potvrdí vitalitu plodu, gestační stáří, nepřítomnost malformací a určí optimální pozici vpichu podle polohy plodu a placenty. (Viz obrázek 5 v příloze G)

Celý výkon je kontrolován ultrazvukem, kterým je sledován pohyb hrotu jehly. Odebírá se asi 20 ml tekutiny, což je množství, které se spontánně obnoví za několik hodin po výkonu. Procedura je prováděna ambulantně, přičemž těhotná žena zůstává ještě přibližně dvě hodiny v klidu a je sledována, neboť hlavní komplikací spojenou s amniocentézou uprostřed druhého trimestru je vyvolání potratu, kdy riziko je o 0,5 až 1 procento nad základní úroveň, která v tomto období činí pro všechna těhotenství přibližně dvě až tři procenta.

Další komplikace jsou vzácné a řadí se mezi ně únik plodové vody, infekce a poranění plodu vpichem jehly.

Nevýhodou amniocentézy je její pozdější provedení, a to mezi 16.-20. týdnem, kdy výsledky jsou známy do 14 dní. I přes to však má ze všech invazivních metod nejmenší riziko komplikací a výsledky laboratorního cytogenetického zpracování jsou vysoce spolehlivé. Proto zatím nebyla nahrazena žádnou jinou metodou.

(4, 8)

#### **5.3.2.2 Odběr tkáně choriových klků**

Odběr choriových klků (CVS) je metoda, kterou lze získat materiál pro vyšetření chromozomu plodu již v prvním trimestru gravidity a to mezi 10. - 13. týdnem. Tenkou jehlou se proniká transabdominálně nebo transcervikálně do oblasti budoucí placentární tkáně plodu

a z toho místa se pak odsává malé množství materiálu, které se dále zpracovává. Celý výkon se opět provádí pod ultrazvukovou kontrolou. (Viz obrázek 5 v příloze G)

Hlavní výhodou oproti amniocentéze je, že výsledky jsou známy dříve a v případě patologie je řešení snazší. Ukončení těhotenství, jestliže je zvoleno, je pak prováděno již v prvním trimestru a jedná se jen o ambulantní výkon.

Nevýhodou je naopak vyšší riziko potratu, náročné laboratorní cytogenetické zpracování a interpretace výsledků, protože tkáň tvořící se placenty může mít jinou genetickou výbavu než plod samotný. V případě nálezu špatného výsledku je většinou jako ověření nutné provést klasickou amniocentézu, čímž celé toto vyšetření ztrácí v podstatě svoji časovou výhodu.

(4, 8)

### **5.3.2.3 Kordocentéza**

Jedná se o výkon, kdy je přímo z pupečnicku plodu odebrán tenkou jehlou malý vzorek, asi 3 - 4 ml krve. Pupečnicková krev je totiž z hlediska laboratorního vyšetření chromozomu plodu ideálním biologickým materiálem. Kultivace buněk z fetální krve pro vyšetření karyotypu nebo hematologickou analýzu vyžaduje pouze několik dnů.

Tento výkon je technicky náročnější než předchozí vyšetření. Opět pod ultrazvukovou kontrolou se zavede přes stěnu břišní tenká jehla, která proniká až do pupečnicku plodu. Riziko komplikací je proto u této metody o něco vyšší. Činí tak asi dvě až tři procenta.

Obvykle je kordocentéza užívána jako následné vyšetření, pokud UZ ukázal nějakou abnormalitu plodu, nebo když kultivace buněk z plodové vody selhala, či ukázala se být nepřesná. Toto vyšetření je prováděno nejčastěji mezi 19. - 21. týdnem těhotenství. (Viz. Obrázek 6 v příloze G)

(4, 8)



## 6 Riziko výskytu Downova syndromu

Problémem této doby zůstává, jak stanovit riziko narození dítěte s DS. I přes velký pokrok v prenatalní diagnostice se totiž rodí přibližně stále stejný počet takto postižených dětí. ( Viz. Tabulka 3 v příloze H)

Jak už bylo zmíněno DS lze zjistit prenatalně cytogenetickou analýzou buněk z amniové tekutiny. Otázkou, ale zůstává, v jakých případech amniocentézu doporučit a v jakých nikoli. I přes rozsáhlou a v České republice poměrně kvalitní prenatalní péči se nepodařilo vždy tyto případy včas odhalit. Jednou z příčin je i to, že se děti s DS nerodí pouze starším rodičkám, ale toto riziko spadá s určitou pravděpodobností na všechny budoucí matky. Další, i když v dnešní době jen malou skupinou mohou být rodičky, které do prenatalní poradny buď vůbec nepřijdou, nebo přijdou jen jednou nebo dvakrát.

Dle zahraničních výzkumů je i dnes incidence DS při početí poměrně vysoká. Předpokládaný výskyt je kolem 5 % a při spontánních (samovolných) potratech do třetího měsíce je výskyt až 12 %.

(5)

## **7 Downův syndrom a přijetí diagnózy rodiči**

### **7.1 Sdělení diagnózy**

Mentální postižení dítěte je jeho nejbližšími, tedy rodiči, prožíváno zpravidla velmi těžce. Downův syndrom lze jako jedno z mála onemocnění provázených mentální retardací diagnostikovat již krátce po narození také pro jeho typický vzhled.

Lékař, jenž jako první určí diagnózu, zde stojí před nelehkým úkolem oznámit tuto skutečnost rodině. O tom, že má dítě DS se rodiče často dozvídají ve chvíli, kdy jsou nejvíce zranitelní. Záleží zde především také na způsobu sdělení.

Průzkumy dokazují, že většina rodičů preferuje dozvědět se tuto skutečnost co nejdříve a to společně. Optimální je, když je postižené dítě v tuto chvíli s nimi. Velké množství rodičů vyjádřilo nespokojenost se způsobem, jakým jim byla diagnóza sdělena. Většinou se informace dozvěděl jen jeden rodič a byl požádán, aby tuto skutečnost oznámil svému partnerovi. Rodiče si stěžují i na necitlivé zacházení v této těžké chvíli, nedostatek soukromí a málo času na dotazy.

Snad důležitější než samotný způsob sdělení diagnózy je fakt, co všechno se dozvedí o tomto postižení a co způsobí pozdější zklamání. Rodičům dětí s DS není možné přesně říci, jaké jejich dítě bude, protože děti s tímto postižením jsou velmi různé. Navíc Downův syndrom se vyskytuje stále velice zřídka na to, aby lékaři měli v danou chvíli dostatečné informace. Proto se může stát, že negativní obrázek, jenž rodiče mnohdy dostanou, neodpovídá skutečnosti.

(5, 7)

### **7.2 Reakce rodičů**

Každý rodič přijímá zprávu, že jeho dítě má Downův syndrom individuálně. Všichni rodiče zažívají převážně podobné pocity. Když jim je sdělena tato skutečnost, převládá většinou hrůza a šok. Svou reakci popisují slovy „zdrčení“, „otřes“ a „zhroucení“. Téměř všichni prožívají zmatek a sklíčenost.

Reakce rodičů obecně na postižení dítěte mají své typické projevy. (Podobají se sledu reakcí na sdělení závažného onemocnění podle E. Kubler-Ross.)

(7)

### 7.2.1 Fáze šoku a popření

**Šok** je první reakcí na subjektivně nepříjemnou traumatizující událost. Všichni rodiče projdou touto fází, někteří krátce, jiní delší dobu. Šoková reakce rodičům často zabrání, co lékař dál říká. Nejsou schopni přijímat další fakta, proto je dobré, aby lékař vše ještě několikrát zopakoval.

Situace bývá v tuto chvíli natolik tíživá, že mnozí rodiče tento fakt nejsou schopni přijmout a proto dochází k **popření**. Jde o jeden z nejefektivnějších obranných mechanismů, pokud je člověk vystaven nějaké špatné zprávě. Rodiče mnohdy mívají dojem, že jejich dítě vypadá normálně a že se lékař zmýlil. Tento názor však trvá jen do té doby, než je dítě podrobena chromozomálnímu testu, jenž stanoví diagnózu na sto procent.

(7)

### 7.2.2 Postupná akceptace reality a vyrovnání se z problémem

V této fázi hodně záleží na racionálních a emocionálních faktorech. Rodiče získávají o handicapu dítěte podrobnější informace. Racionálnímu zpracování však mnohdy brání emoční stav rodičů, jako je hněv, zoufalství či deprese. Rychlost, s jakou se každý rodič s tímto faktem vyrovná závisí také na zralosti jejich osobnosti, na jejich životních zkušenostech, na vztahu mezi oběma rodiči, na individuální frustrační toleranci a akutním psychickém i somatickém stavu. Podle toho buď rodiče informaci přijmou, nebo může být přijatelná jen částečně anebo ji vůbec nepřijmou. Následkem dochází ke vzniku nejrůznějších psychických obran, jenž mění chování a prožívání daného rodiče. Nejčastějším a nejběžnějším způsobem obrany je únik a útok.

(7)

#### 7.2.2.1 Únik, útok a jiné obranné mechanismy

**Útok** vyjadřuje obecnou snahu jakýmkoli způsobem bojovat s ohrožující a nepříjemnou situací. Rodič nemůže bojovat s fakty o nepříjemné diagnóze jeho dítěte a proto hledá viníka jinde. Nejčastěji mezi zdravotníky či pedagogy, což se projevuje především slovní agresivitou. Velmi nežádoucí je stav, kdy rodič tuto agresi aplikuje (ač nevědomky a nechtěně) na takto postiženém dítěti. (Např. Až přehnaná rehabilitace u dítěte z dětskou mozkovou obrnou.)

Opakem útoku je **únik**, kdy jednou z výrazně únikových variant je přetrvávající popření dané situace. Rodiče se i nadále chovají tak, jako by dítě bylo zdravé, nebo měl jeho handicap

jen přechodný ráz. Skutečným únikem se stává situace, kdy je dítě odloženo do ústavní péče, nebo jeden rodič opustí zbytek rodiny.

**Racionalizace** je další z možných obran psychiky. Jde o zastření příliš traumatizující situace tak, že si ji rodič vyloží přijatelnějším způsobem, který ale nebývá úplně přesný. Například racionalizace při umístění potomka do ústavní péče je tvrzením, že bude o dítě lépe postaráno kvalifikovanějšími pracovníky.

Další možností je **únik do fantazie**, kde rodič žije ve svých představách mimo realitu.

Náhrada jednoho zdroje uspokojení jiným s nazývá **substituce**, která ovšem nemusí být jednoznačně pozitivní, např. alkohol.

**Rezignace** je velmi pesimistický způsob obrany, kdy rodič uniká od nepříjemné situace tak, že se vzdává svých cílů. Často bývá rezignace doprovázena depresi či apatií.

**Regrese** je formou obrany, kdy rodič chce být zbaven odpovědnosti. Projevuje se především snahou rodičů najít si nějakou autoritu, nejčastěji lékaře, kteří přebírají zodpovědnost za další vývoj situace.

**Únik do izolace** mívá podobu skutečného distancování se od vnějšího světa. Rodiče se často bojí nepříznivé reakce okolí a proto dítě schovávají a izolují se tak od společnosti.

(7)

### 7.2.3 Období smlouvání a konečná fáze realistického postoje

Fáze postupné akceptace reality bývá různě dlouhá dle individuálního vývoje osobnosti rodiče. Přechodnou fází se stává období **smlouvání**. Jde o tendenci rodičů získat aspoň malé zlepšení a lepší vyhlídky do budoucna.

Ve většině případů dojde na konci více či méně k realistickému postoji pro danou situaci. Rodiče akceptují dítě takové, jaké je a jsou ochotni ho rozvíjet v mezích jeho možností.

(7)

## **II. VÝZKUMNÁ ČÁST**

### **8 Pracovní hypotézy**

#### **8.1 Hypotézy**

1. Většina laické veřejnosti pojem DS nezná nebo neví, co přesně znamená. Zdravotnický personál zná tento pojem ve 100 %.
2. Průměrný věk, ve kterém by dnes mladí lidé chtěli počít dítě, se bude blížit ke 30. roku.
3. Ženám, které byly těhotné a chodily do prenatalní poradny byla po 30. roce prováděna alespoň amniocentéza.
4. Ženy dnes rodí v pozdějším věku, neboť dávají přednost kariéře a nejsou finančně dostatečně zabezpečené.
5. Při prenatalní diagnostice tohoto onemocnění u vyvíjejícího se plodu by více jak 50 % žen ukončilo těhotenství.
6. Dítě s DS by v dnešní době mělo alespoň 50 % rodin ve své péči.
7. Více jak 50 % respondentů se domnívá, že výskyt dětí s DS klesá.
8. Smířit se s postižením své dcery nebo syna bylo těžké pro většinu respondentů.
9. Více jak 50 % rodičů dětí s DS nevědělo, že bude jejich dítě postižené.

#### **8.2 Metodika výzkumu**

##### **8.2.1 Metoda výzkumu**

Výzkum byl prováděn pomocí dotazníkové metody. Použity byly dva druhy dotazníků z nichž jeden byl určen pro širokou veřejnost a druhý pouze pro rodiče dětí s Downovým syndromem. Oba typy dotazníků byly zcela anonymní.

##### **8.2.2 Dotazník**

Dotazník má celkem 18. otázek. Prvních 12 otázek je totožných pro obě skupiny respondentů, a proto byly vyhodnocovány společně.

První část dotazníku zjišťuje obecné informace, podle kterých byli respondenti dále rozčleněni. Jedná se o otázky typu věk, pohlaví, vzdělání, zdravotnická profese, přání mít do budoucna potomka a zda mají již nějaké dítě. Otázky 7, 8, 9, 11, 17 jsou specifické pouze pro vybrané respondenty. (Například otázka pro ženy, jenž rodily své dítě po 30. roku.) Na ostatní otázky odpovídají opět všichni dotázaní.

V dotazníku jsem použila otázky identifikační, uzavřené a polouzavřené. U otázek č. 11 a 12 bylo možné vybrat z více možností.

Dotazník určený pro rodiče dětí s DS obsahuje prvních 12 otázek identických s hlavním dotazníkem a 6 specifických otázek.

### 8.2.3 Zkoumaný vzorek

Dotazník je určen osobám ve věku od 20 let. Horní hranice nebyla přesně stanovena. Byl rozdán laické veřejnosti, zdravotníkům, studentům VŠ (zdravotních i nezdravotních) a také do speciálních zdravotnických zařízení (Svítání, kojenecký ústav Veská). Šetření proběhlo na jaře r. 2007. Asi polovina dotazníků byla rozdána v tištěné formě, zbytek rozeslán formou emailu.

Celkem jsem rozdala 110 dotazníků lidem, kteří nemají dítě s DS, z toho jsem jich do své práce použila 90. Některé se mi nevrátily nebo nebyly vyplněny správně. Dotazníků pro rodiče dětí DS bylo rozdáno celkem 10, z nichž se mi vrátilo pouze 6. Pro jejich rozdání jsem požádala jednu asistentku ze speciální školy Svítání, aby cíleně rozdala dotazníky rodičům těchto dětí. Všechny dotazníky jsou zahrnuty do mého výzkumu. Chtěla bych upozornit na to, že výsledky v mé práci mohou být zkresleny, neboť jsme měla pouze malý vzorek respondentů. (Toto se týká především druhé části dotazníku, kdy jsem oslovila rodiče dětí s DS. Všichni mají dítě s DS ve své péči.)

### 8.2.4 Vysvětlivky absolutní a relativní četnosti

$n_i$ ..... symbol pro vyjádření absolutní četnosti

$f_i$ ..... symbol pro vyjádření relativní četnosti

Suma ( $\Sigma$ )..... celkový součet

Vzorec pro výpočet relativní četnosti vyjádřené v procentech:

$f_i$  (%) = počet  $n_i$  \* 100 / výzkumný vzorek

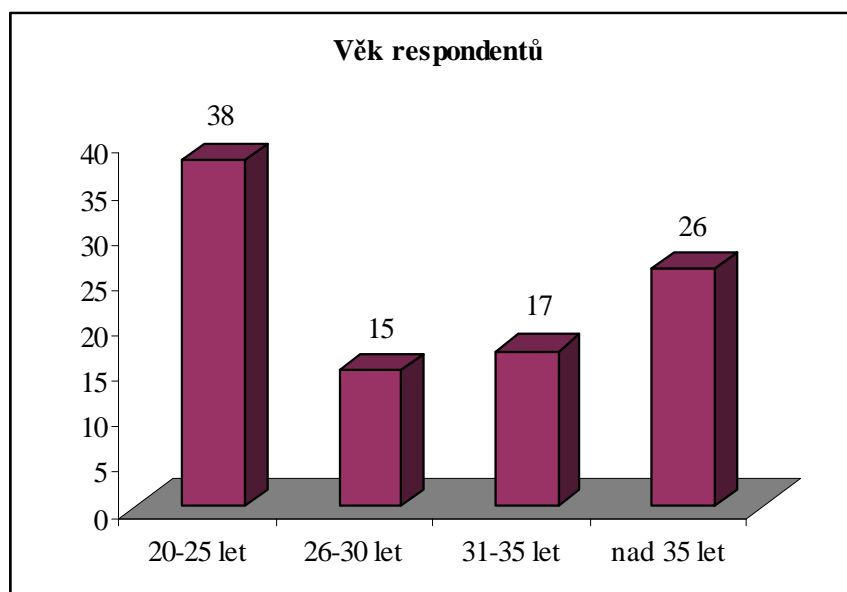
## 9 Výsledky výzkumu a jejich analýza

### Otázka č. 1. Kolik je Vám let?

Prosím uveďte věk ....

**Tabulka 1** Věk

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
20-25 let	38	39
26-30 let	15	16
31-35 let	17	18
nad 35 let	26	27
$\Sigma$	96	100



**Obrázek 1** Graf- věk respondentů

První otázka dotazníku zjišťuje věk oslovených respondentů. Protože byly dotazníky rozdány náhodně, nebylo předem známo, kolik respondentů bude v jednotlivých kategoriích zastoupeno.

Na dotazník odpovědělo 38 (39 %) respondentů ve věku 20 – 25 let, 15 (15 %) respondentů ve věku 26 – 30 let, 17 (17 %) respondentů ve věku 31 – 35 let a 28 (27 %) respondentů ve věku nad 35 let. (viz obr. 1)

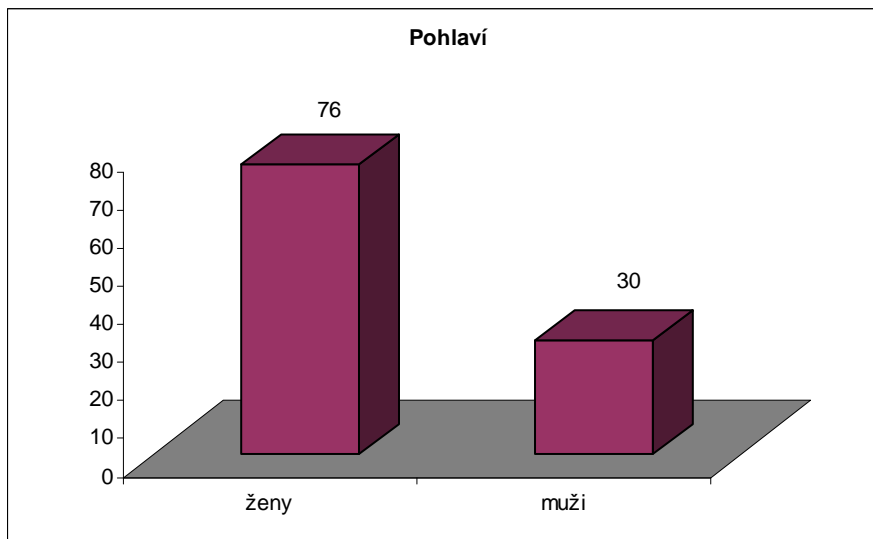
## Otázka č. 2. Pohlaví

a, žena

b, muž

**Tabulka 2** Pohlaví

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
muž	30	31
žena	66	69
$\Sigma$	96	100



**Obrázek 2** Graf - pohlaví

Celkem bylo osloveno 96 respondentů, z nichž většinu tvořily ženy. Celkem 66 (69 %) žen a 30 (31 %) mužů.

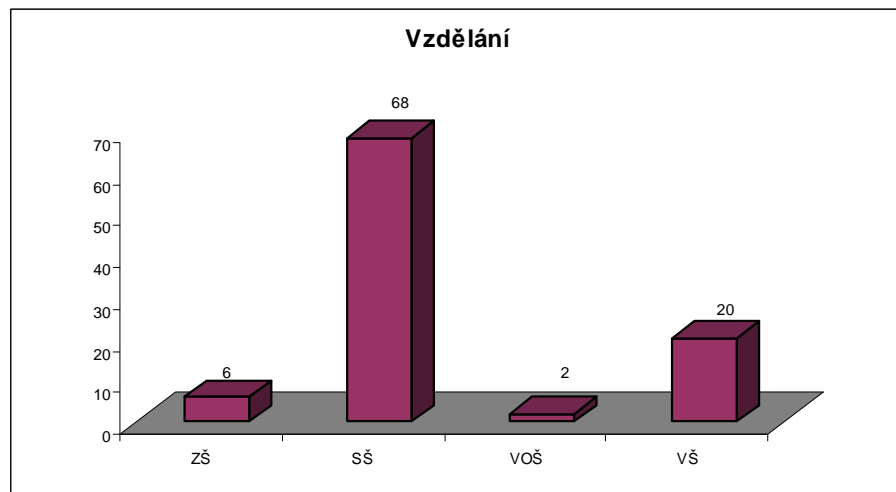


### Otázka č. 3. Vzdělání

- a, ZŠ
- b, SŠ
- c, VOŠ
- d, VŠ

**Tabulka 3** Vzdělání

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
ZŠ	6	6
SŠ	68	71
VOŠ	2	2
VŠ	20	21
$\Sigma$	96	100



**Obrázek 3** Graf - vzdělání

Nejvíce zastoupeno bylo středoškolské vzdělání. Tuto možnost označilo 68 (71 %) respondentů. Druhou nejpočetnější skupinu tvoří vysokoškolsky vzdělaní lidé, celkem 20 (21 %) odpovědí, dále 6 (6 %) respondentů má dokončenou základní školu a pouze 2 (2 %) dotazovaných dosáhlo vyššího odborného vzdělání.

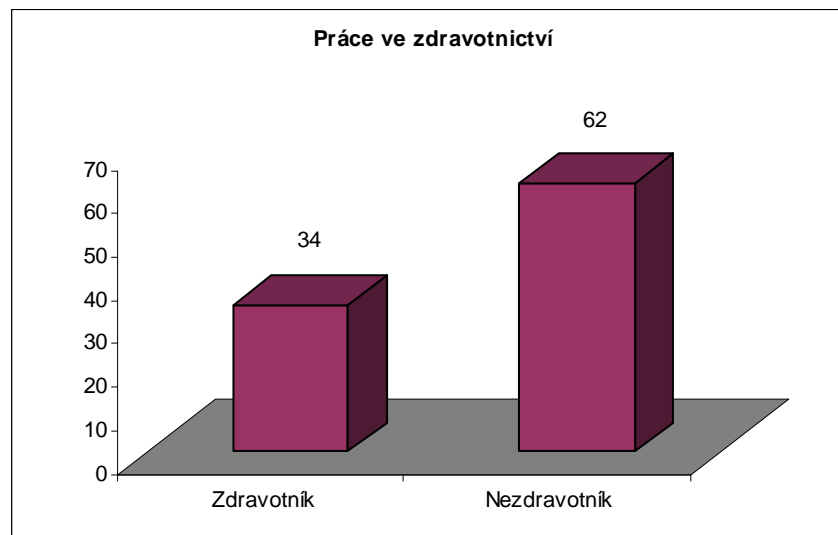
#### Otázka č. 4. Pracujete ve zdravotnictví?

a, ano

b, ne

**Tabulka 4** Počet zdravotníků a nezdravotníků

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Zdravotník	34	35
Nezdravotník	62	65
$\Sigma$	96	100



**Obrázek 4** Graf – práce ve zdravotnictví

Z celkového počtu 96 dotazovaných pracuje ve zdravotnictví 34 (35 %) respondentů a 62 (65 %) dotazovaných se živí jiným povoláním.

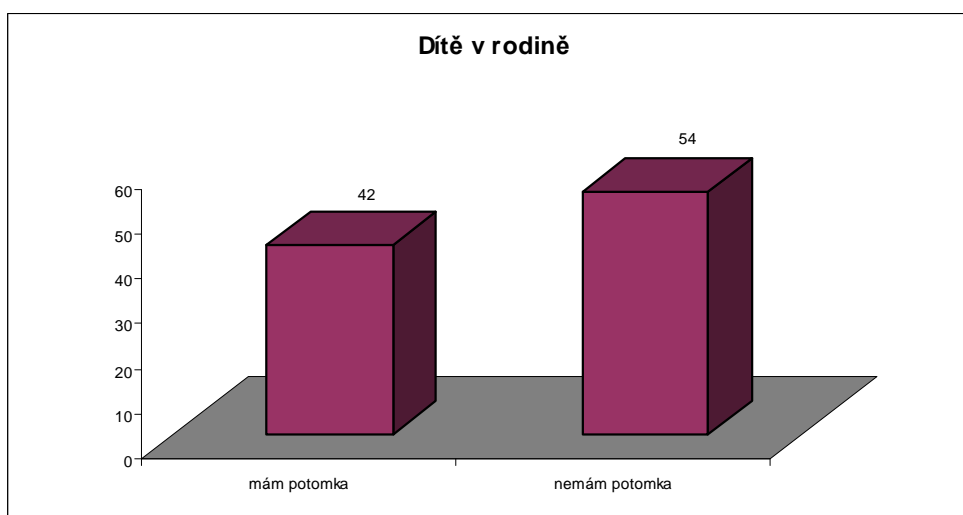
### Otázka č. 5. Máte již nějaké dítě?

a, ano (uved'te počet)

b, ne

Tabulka 5 Dítě v rodině

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	42	44
Ne	54	56
$\Sigma$	96	100



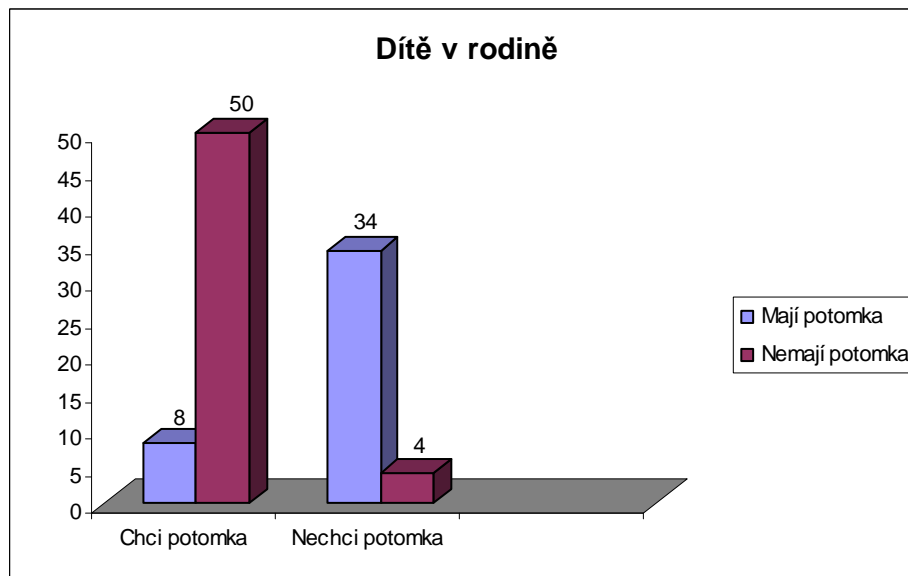
Obrázek 5 Graf – dítě v rodině

V této otázce jsem se zajímala o to, zda už respondenti mají nějaké dítě. Ti kteří odpověděli kladně, měli uvést i jejich počet. Pouze ti respondenti, kteří odpověděli kladně, celkem 42 (44 %) dotázaných, odpovídali také dále na výběrovou otázku č. 9. Narodilo se vaše dítě zdravé? Zbylých 54 (56 %) dotazovaných žádné dítě doposud nemá.

Následující graf ukazuje zastoupení respondentů, jenž mají nebo nemají nějakého potomka a chtějí do budoucna další dítě, oproti těm, kteří žádné dítě nechtějí. Respondentů jenž mají dítě a plánují ještě dalšího potomka je 8 (8 %), těch co ještě žádné dítě nemají je 50 (53 %). Dotazovaných, kteří už mají potomka a dalšího nechtějí je 34 (35 %). Ti, co žádné dítě nemají a ani neplánují jsou 4 (4 %).

**Tabulka 6** Přání mít do budoucna potomka

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Chci potomka a mám již dítě	8	8
Chci potomka a nemám dítě	50	53
Nechci potomka a mám dítě	34	35
Nechci potomka a nemám dítě	4	4
$\Sigma$	96	100



**Obrázek 6** Graf – dítě v rodině

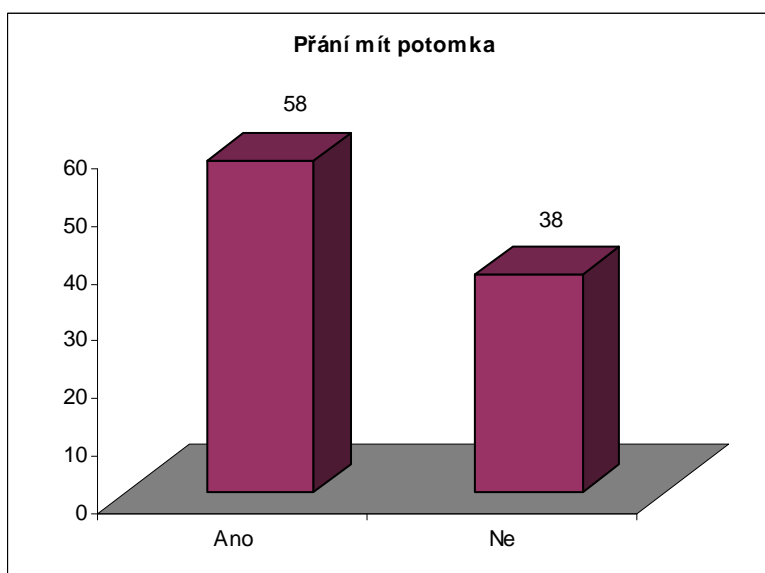
### Otázka č. 6. Chtěl/a byste mít do budoucna potomka?

a, ano, v kolika letech.....

b, ne

**Tabulka 7** Přání mít potomka

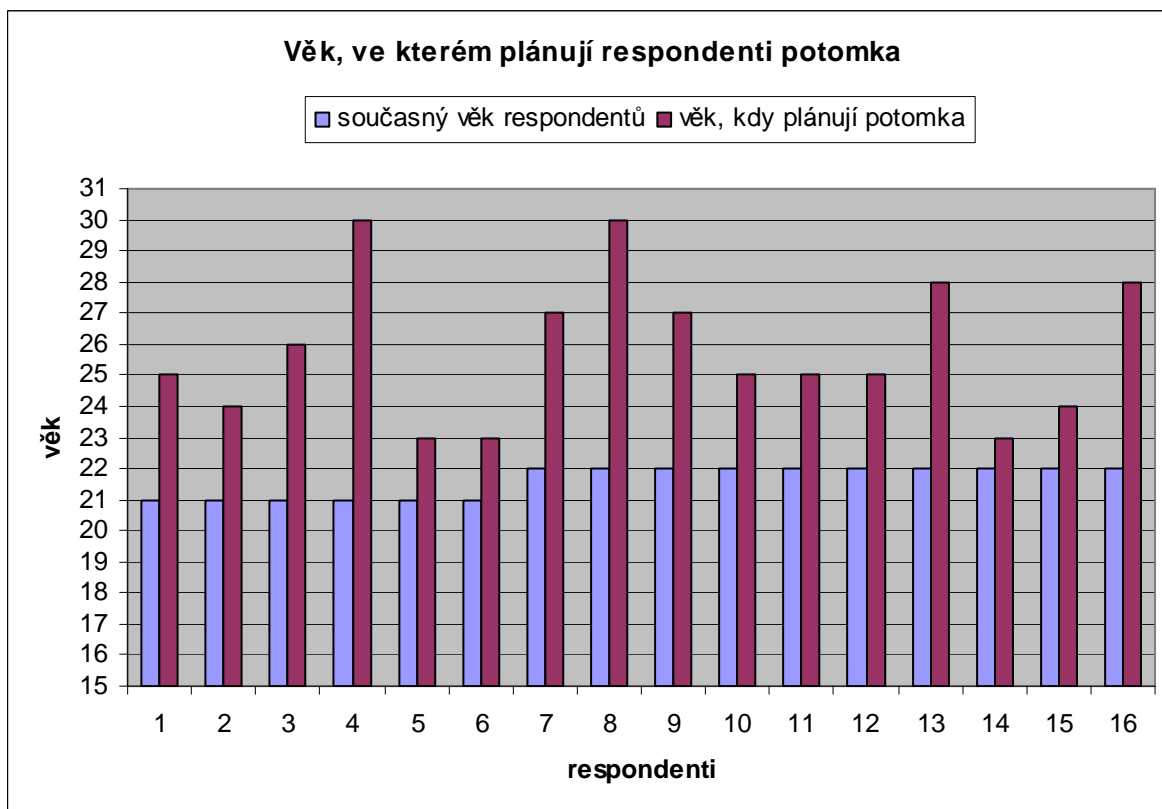
Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	58	60
Ne	38	40
$\Sigma$	96	100



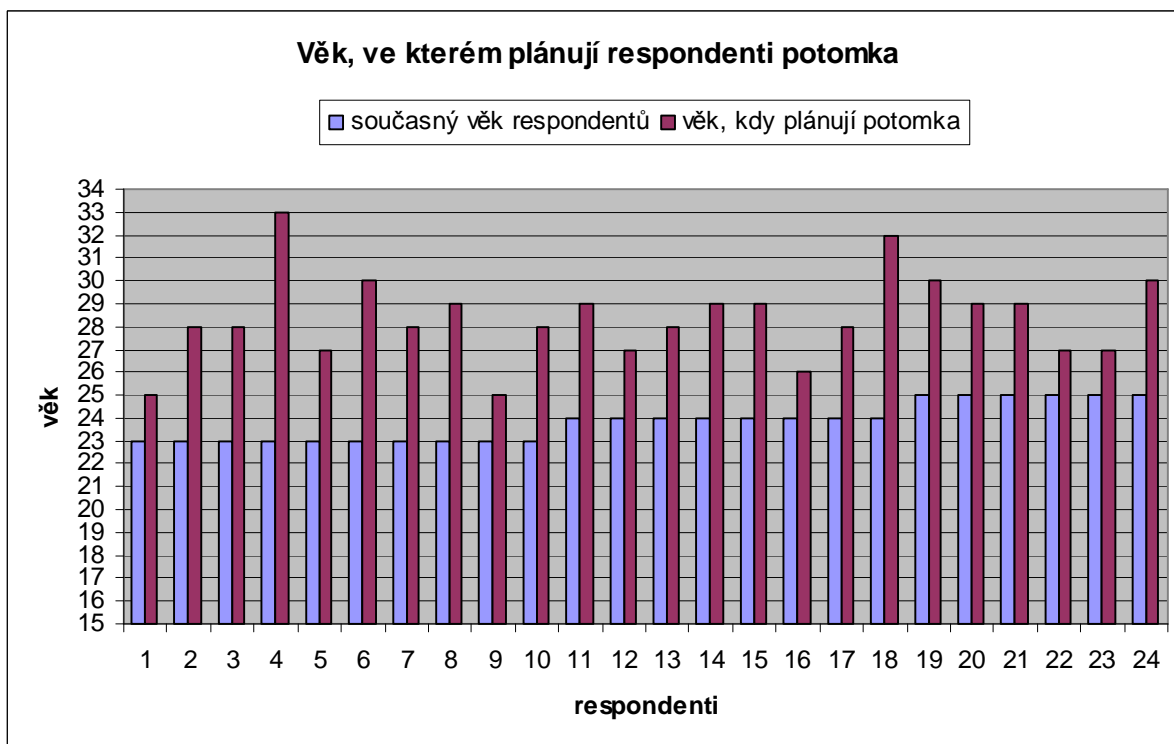
**Obrázek 7** Graf – Přání mít potomka

V této otázce jsem se zajímala, zda by dotazovaný/ná chtěl/a mít do budoucna potomka. V případě, že respondenti odpověděli kladně, měli vyplnit věk, ve kterém potomka plánují. Na otázku odpovědělo kladně 58 (60 %) respondentů a záporně 38 (40 %) dotazovaných.

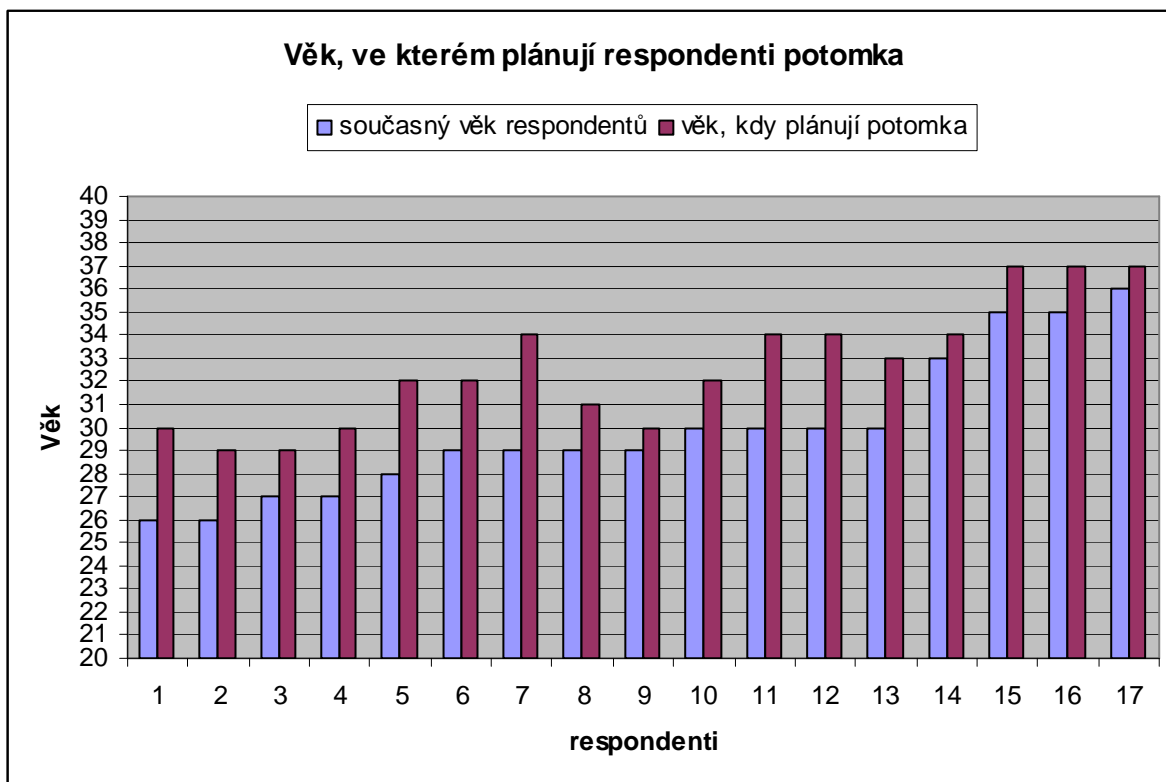
Následující tři grafy znázorňují průměrný věk, ve kterém by si respondenti přáli mít dítě. Průměrný věk, ve kterém plánují respondenti potomka vychází na 28,93 let.



**Obrázek 8** Graf – věk, ve kterém plánují respondenti potomka, 1.část



**Obrázek 9** Graf – věk, ve kterém plánují respondenti potomka, 2.část



**Obrázek 10** Graf – věk, ve kterém plánují respondenti potomka, 3.část

**Otázka č. 7. Byla Vám během těhotenství prováděna nějaká genetická vyšetření?  
(Například amniocentéza= odběr plodové vody, nebo jiné...)**

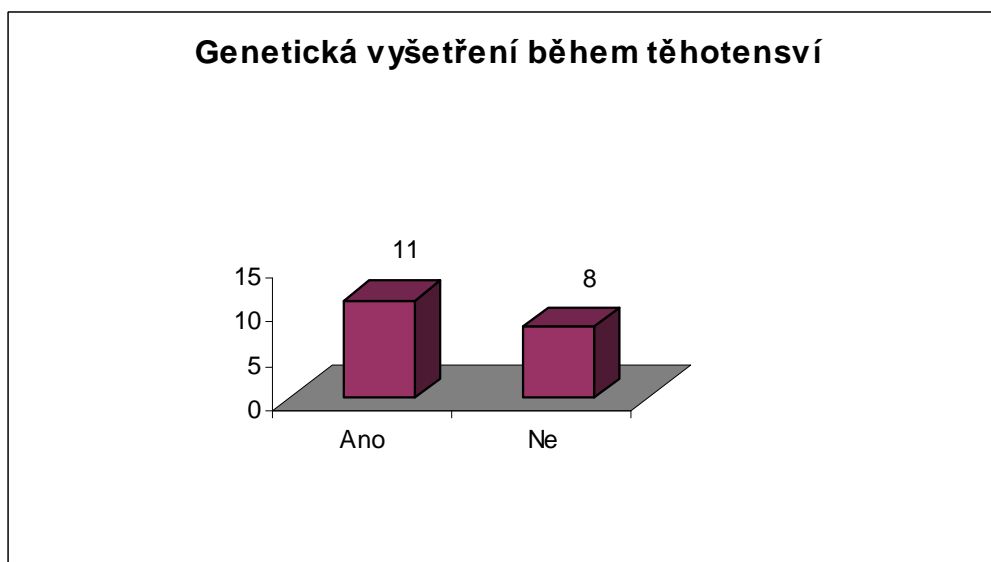
a, ano, a jaká.....

b, ne

Na tuto otázku odpovídaly pouze respondentky nebo partneři respondentek, jenž rodily některé ze svých dětí po 30 letech.

**Tabulka 8** Genetické vyšetření během těhotenství

Odpověď	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	11	58%
Ne	8	42%
$\Sigma$	19	100%



**Obrázek 11** Graf – genetické vyšetření během těhotenství

Na tuto výběrovou otázku tedy odpovídalo celkem 19 respondentů, z nichž 11 (58 %) dotazovaných odpovědělo, že jim během těhotenství bylo provedeno nějaké genetické vyšetření a 8 (42%) respondentů tuto skutečnost popřelo. Jako nejčastější genetické vyšetření tázání uvedli amniocentézu.



**Otázka č. 8. Byly jste informováni (společně s partnerem) Vaším gynekologem o možnosti vyššího rizika vrozených vývojových vad u dítěte, nebo o možných komplikacích během těhotenství?**

a, ano

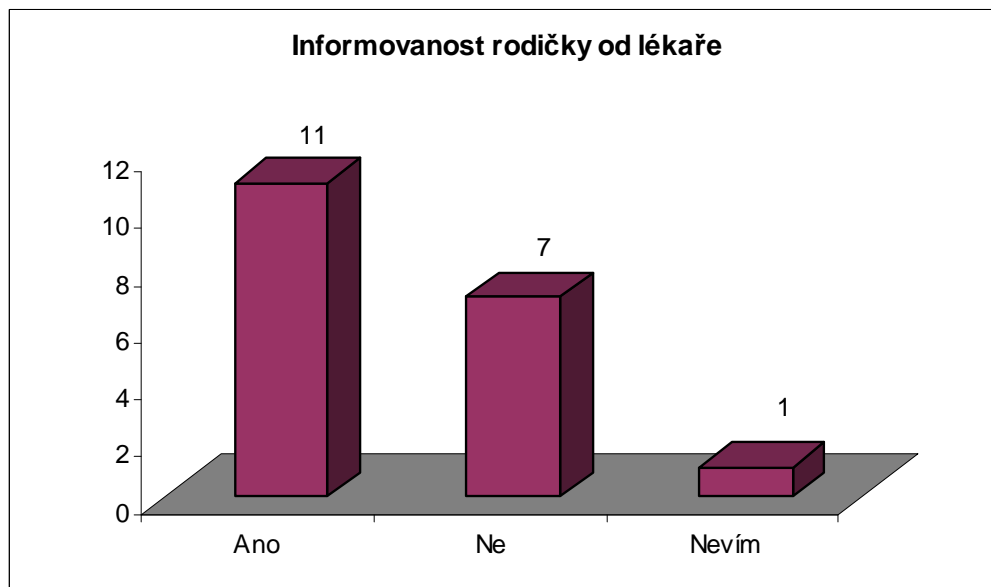
b, ne

c, nevzpomínám si

Na tuto otázku odpovídaly taktéž pouze respondentky nebo partneři respondentek, jenž rodily některé ze svých dětí po 30 letech.

**Tabulka 9** Informovanost rodičky od lékaře

Odpověď	Absolutní četnost	Relativní četnost
Ano	11	58%
Ne	7	37%
Nevím	1	5%
Σ	19	100%



**Obrázek 12** Graf – Informovanost rodičky od lékaře

Z celkového počtu 19 respondentů odpověděla kladně většina, kterou činí 11 (58 %) dotazovaných, 7 (37 %) tázaných nebylo o této skutečnosti informováno a 1 (5 %) respondent neví.

### Otázka č. 9. Narodilo se vaše dítě zdravé? (Bez vrozené vývojové vady)

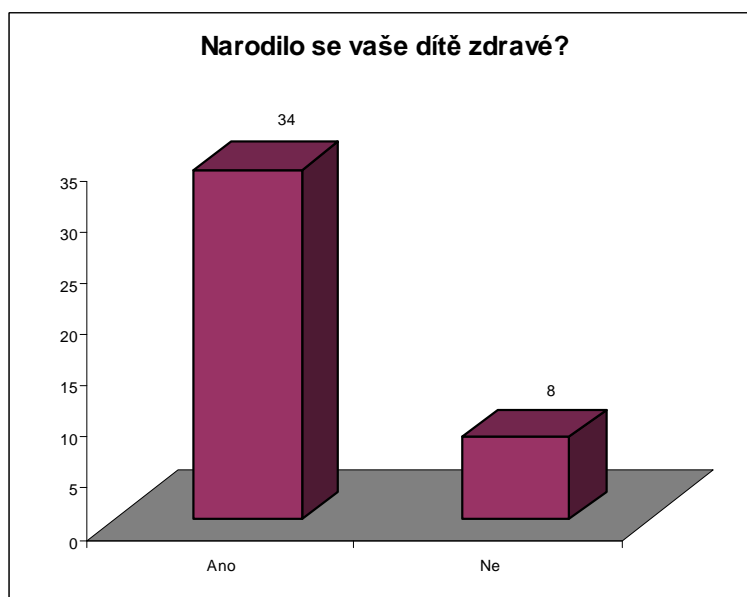
Na tuto otázku odpovídali pouze respondenti, kteří již mají nějakého potomka.

a, ano

b, ne, uveďte druh postižení

**Tabulka 10** Narodilo se vaše dítě zdravé?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	34	81
Ne	8	19
$\Sigma$	42	100

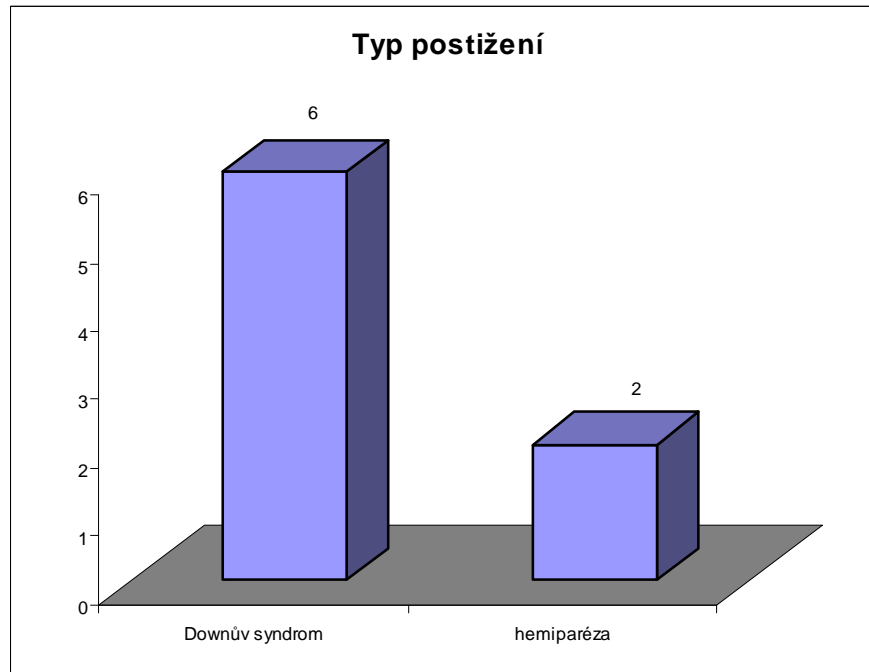


**Obrázek 13** Graf – Narodilo se vaše dítě zdravé?

Z celkového počtu 42 tázaných odpovědělo kladně 34 (81 %) dotazovaných a 8 (19 %) respondentů záporně. Dotazovaní, jenž odpověděli záporně, měli uvést druh postižení jejich potomka. V 6 (75 %) případech se jedná o Downův syndrom a ve 2 (25 %) o hemiparézu, jak znázorňuje následující graf.

**Tabulka 11** Typ postižení

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Downův syndrom	6	75
Hemiparéza	2	25
$\Sigma$	8	100



**Obrázek 14** Graf – Typ postižení

### Otázka č. 10. Domníváte se, že je rizikové mít potomka po 30. roce života?

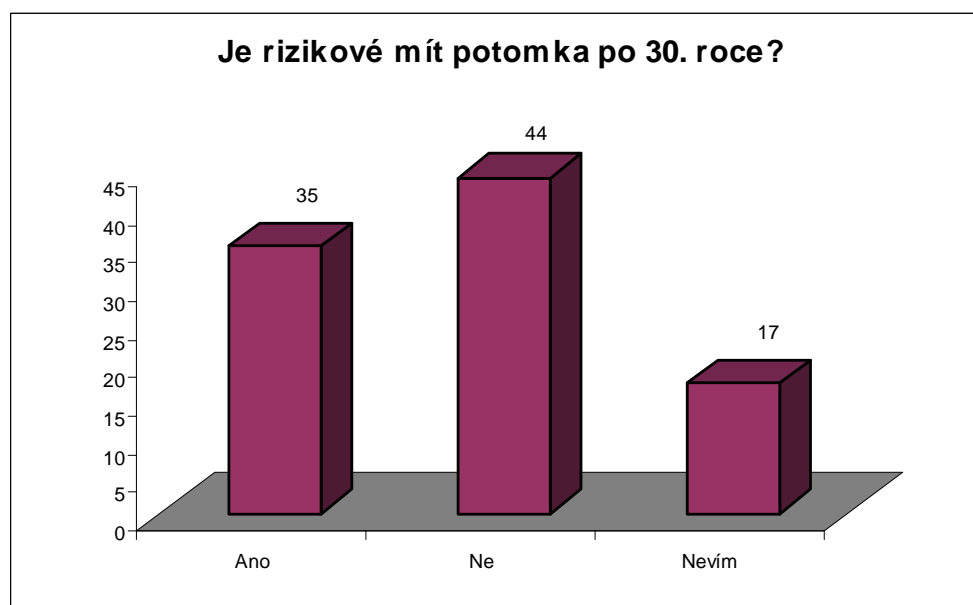
a, ano

b, ne

c, nevím

**Tabulka 12** Je rizikové mít potomka po 30 roce?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	35	36
Ne	44	46
Nevím	17	18
$\Sigma$	96	100



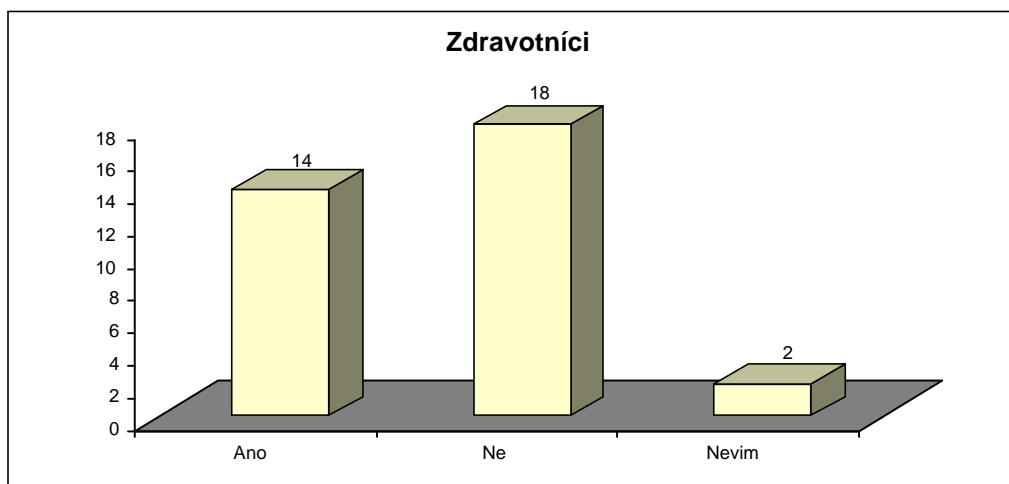
**Obrázek 15** Graf - Je rizikové mít potomka po 30 roce?

Z celkového počtu 96 respondentů nebere 44 (46 %) dotazovaných těhotenství po 30. roce jako rizikové, 35 (36 %) respondentů si myslí opak a 17 (18 %) tázaných neví.

V této otázce mě zajímal také názor zdravotníků a nezdravotníků.

**Tabulka 13** Zdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	14	41
Ne	18	53
Nevím	2	6
$\Sigma$	34	100

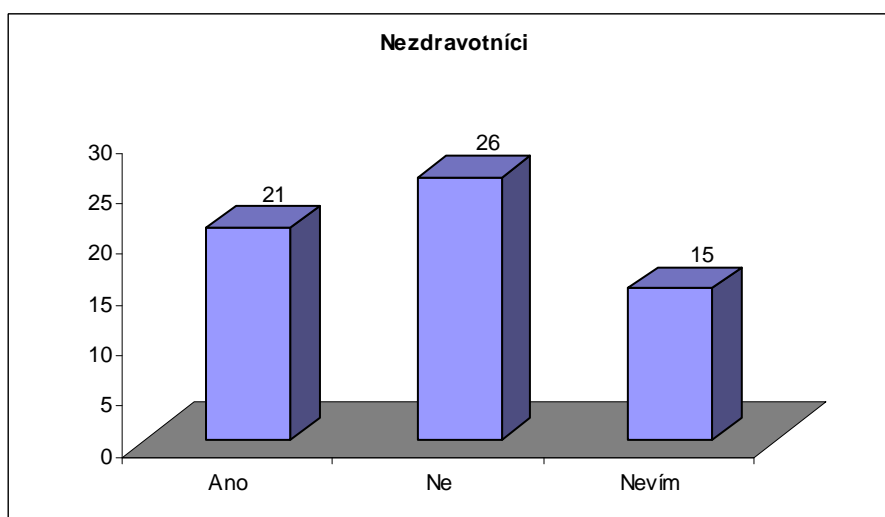


**Obrázek 16** Graf – zdravotníci

Kladně odpovědělo 14 (41 %) tázaných zdravotníků, záporně 18 (53 %) respondentů a nerozhodnutí byli 2 (6 %) dotazovaní

**Tabulka 14** Nezdravotníci

Odpověď	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Ano	21	34
Ne	26	42
Nevím	15	24
Σ	62	100



**Obrázek 17** Graf - nezdravotníci

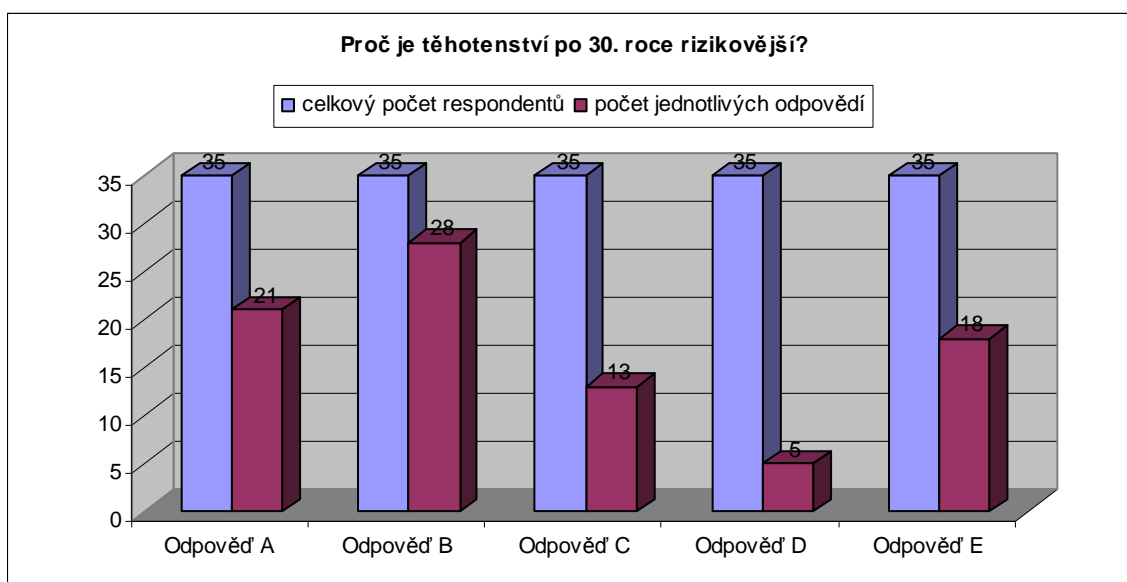
Kladně odpovědělo 21 (34 %) nezdravotníků, 26 (42 %) odpovědělo záporně a nerozhodnutých bylo 15 (24 %) dotazovaných.

### Otázka č. 11. Proč si myslíte, že je rizikovější těhotenství po 30 letech?

- a, horší schopnost otěhotnět
- b, vyšší riziko vrozených vývojových vad
- c, vyšší riziko potratu
- d, „Staří rodiče“, společenské předsudky
- e, komplikace během těhotenství a při porodu
- f, jiné, uveďte.....

**Tabulka 15** Proč je těhotenství po 30 roce rizikovější?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	21	25
B	28	33
C	13	15
D	5	6
E	18	21



**Obrázek 18** Graf - Proč je těhotenství po 30 roce rizikovější?

Tato otázka je opět výběrová a odpovídali na ni respondenti, jenž v otázce č. 10 označili odpověď ANO. Celkem tedy na tuto otázku odpovídalo 35 dotazovaných.

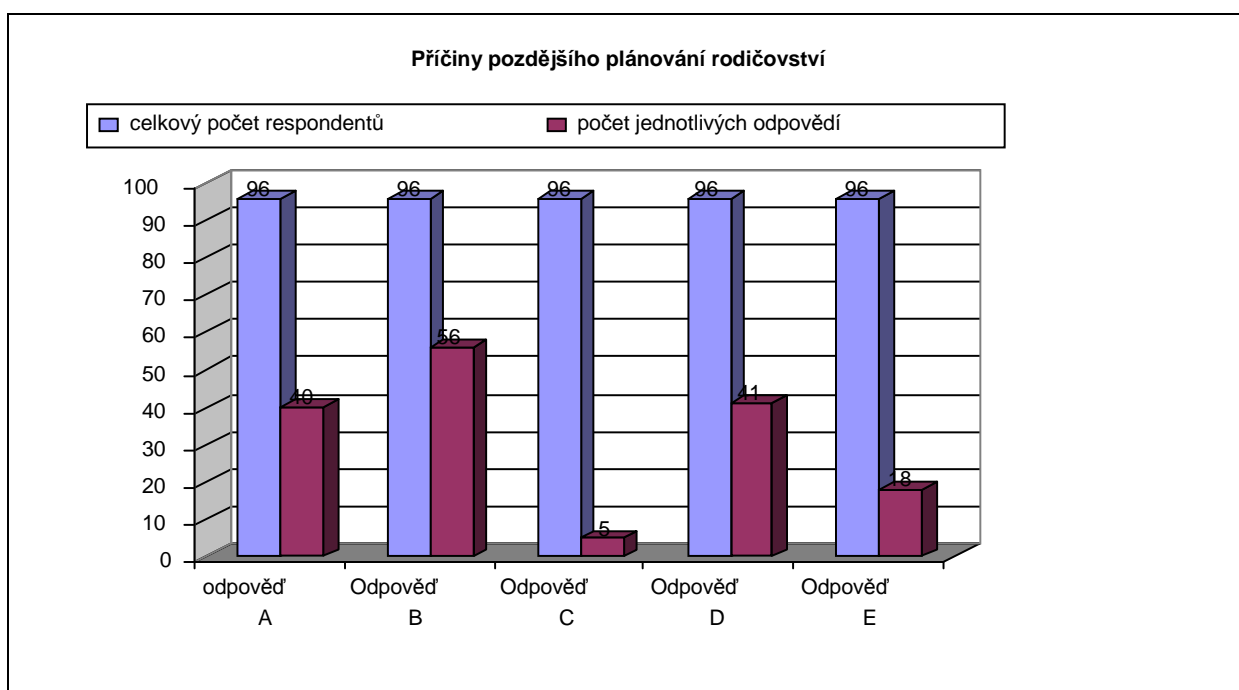
Respondenti mohli uvést více odpovědí, z nich nejčastější byla odpověď B. Vyšší riziko VVV, kterou označili téměř všichni dotázaní, což činí 28 (33 %) všech odpovědí, druhá nejčastější byla odpověď A. Horší schopnost otěhotnět, kterou označilo 21 (25 %) všech respondentů, dále odpověď E. Komplikace během těhotenství a při porodu, jenž činí 18 (21 %) veškerých odpovědí, odpověď C. Vyšší riziko potratu, je zastoupena ve 13 (15 %) případech a nejnižší počet získala odpověď D. „Staří rodiče“, společenské předsudky, kterou označilo pouze 5 (6 %) dotazovaných. Možnost F. Jiné nikdo nezvolil.

## Otázka č. 12. Proč si myslíte, že dnešní ženy rodí v pozdějším věku?

- a, nejsou finančně dostatečně zabezpečené
- b, dávají přednost kariéře
- c, chtějí dítě až po svatbě
- d, myslí si, že mají na mateřství dost času
- e, jiné, uveďte.....

**Tabulka 16** Příčiny pozdějšího plánování rodičovství

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	40	25
B	56	35
C	5	3
D	41	26
E	18	11



**Obrázek 19** Graf - příčiny pozdějšího plánování rodičovství

Na tuto otázku odpovídali všichni dotazovaní. Respondenti mohli opět uvést více možných odpovědí. Nejčastější byla odpověď B. Dávají přednost kariéře, která je zastoupena 56 (35 %) odpověďmi, druhou nejčastější se stala odpověď D. Myslí si, že mají na mateřství dost času, kterou zvolilo 44 (26 %) respondentů, v těsném závěsu byla odpověď A. nejsou finančně dostatečně zabezpečené se 40 (25 %) odpověďmi, 18 (11 %) respondentů uvedlo jinou odpověď a pouze 5 (3%) dotazovaných označilo možnost C. Chtějí mít dítě až po svatbě. Možnost E. jiné zvolilo 18 (11 %). Nejčastější odpovědi byly:  
„Chtějí si ještě užít života.“

„Na těhotenství nespěchají, protože v dnešní době není na ženy takový nátlak, jako v minulosti, aby měly dítě co nejdříve.“

„Rozhodně více žen dnes studuje a s dětmi nespěchá. Také více cestují, odjedou na delší dobu mimo republiku.“

„Je to přirozený vývoj v dnešní společnosti.“

„Všeobecně je v dnešní době, kdy mají ženy vyšší vzdělání, složitější skloubit profesní a rodinný život. Důvodem je i to, že žena chce přivést potomka do hmotně zabezpečeného prostředí. Také je více možností (studium, cestování) a tím se i prodlužuje doba dospívání a dozrávání do věku odpovědnosti.“

Celkově jiný pohled na život než za komunistické éry. Ženy mají více možností- studovat, cestovat.

„Je to trend dnešní doby.“



### Otázka č. 13. Slyšel/a jste někdy pojem Downův syndrom?

a, ano, tento pojem znám

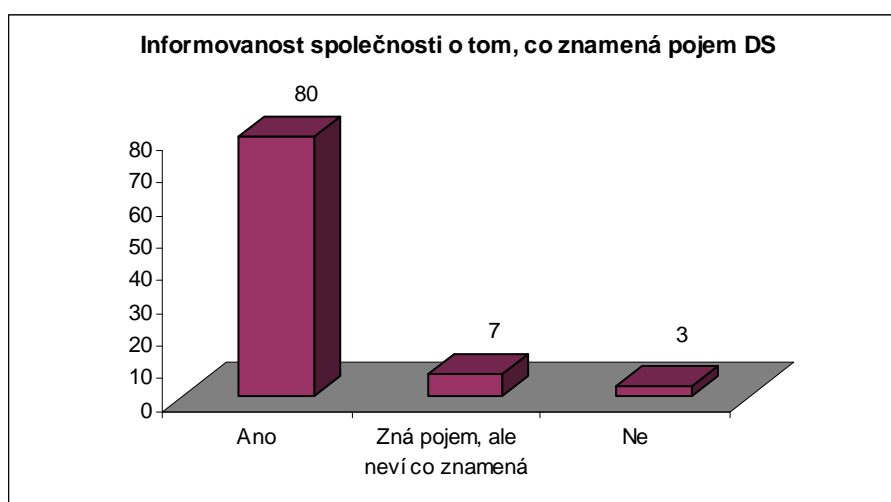
b, ano, ale nevím co si mám pod tímto pojmem představit

c, ne, nikdy jsem tento pojem neslyšel/a

Na otázku č. 13. odpovídali všichni dotazovaní, kromě rodičů dětí s DS. Celkem tedy 90 respondentů.

**Tabulka 17** Informovanost společnosti o tom, co znamená pojem DS

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	80	89
Zná pojem	7	8
Ne	3	3
$\Sigma$	90	100



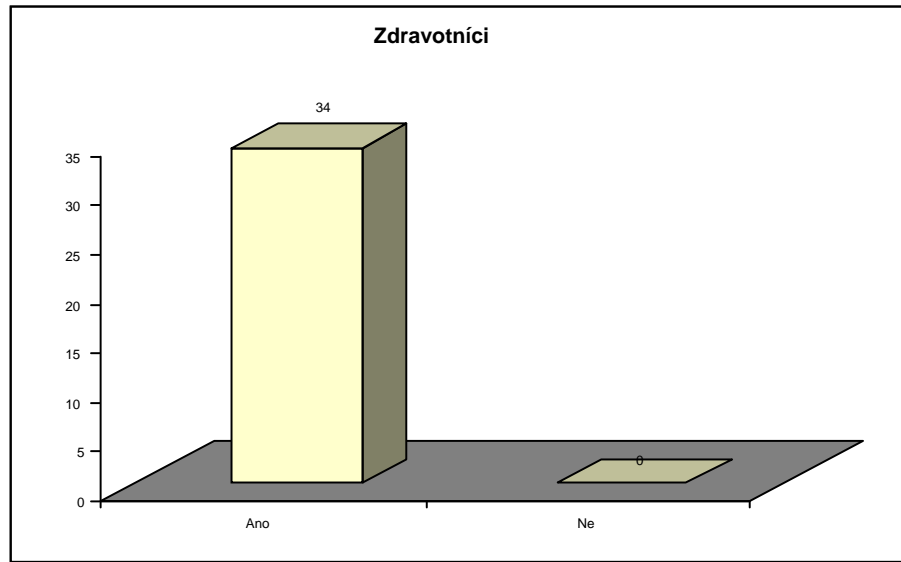
**Obrázek 20** Graf - informovanost společnosti o tom, co znamená DS

80 (89%) respondentů uvedlo, že tento pojem zná, 7 (8 %) respondentů odpovědělo, že tento pojem již někdy slyšeli, ale neví, co přesně znamená a pouze 3 (3 %) respondentů tento pojem nikdy neslyšelo.

Další 2 grafy znázorňují srovnání informovanosti mezi zdravotnickými pracovníky a laiky.

**Tabulka 18** Zdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	34	100
Ne	0	0
$\Sigma$	34	100

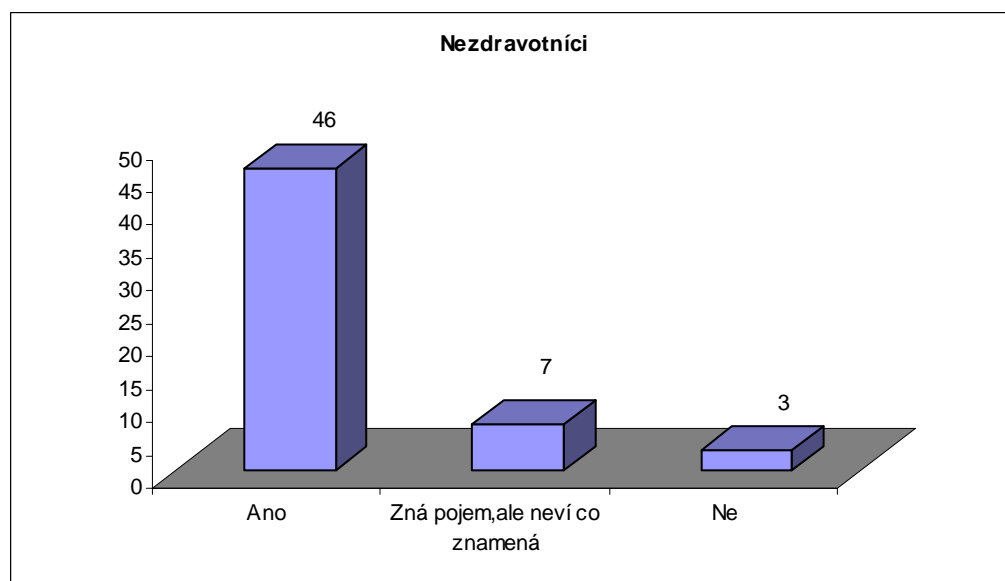


**Obrázek 21** Graf – zdravotníci

Všichni zdravotníci, 34 (100 %) dotazovaných, zná tento pojem.

**Tabulka 19** Nezdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	46	82
Zná pojem	7	13
Ne	3	5
$\Sigma$	56	100



**Obrázek 22** Graf – nezdravotníci

46 (82 %) nezdravotníků zná tento pojem, 7 respondentů (13 %) respondentů tento pojem někdy slyšelo, ale neví co znamená a 3 (5 %) tázaných nikdy pojem Downův syndrom neslyšelo.

Na následující zbytek otázek odpovídali všichni respondenti, kromě rodičů dětí s DS.

**Otázka č. 14. Kdyby Vám lékař v průběhu těhotenství sdělil, že Vaše dítě bude mít zřejmě tuto genetickou poruchu, jak byste se pravděpodobně choval/a?**

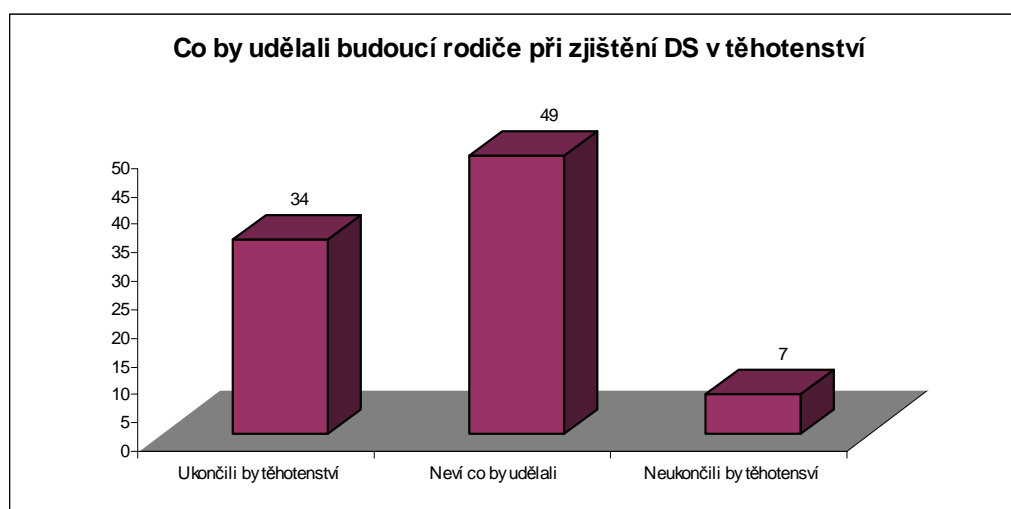
a, **ženy**: Ukončila bych ihned bez váhání těhotenství / **muži**: Apeloval bych na partnerku, aby těhotenství ukončila

b, nevím, záleží na konkrétní situaci (věk obou partnerů, problémy s otěhotněním...)

c, **ženy**: Jsem zásadně proti potratům, těhotenství bych neukončila / **muži**: Jsem zásadně proti potratům, chtěl bych, aby partnerka těhotenství neukončila

**Tabulka 20** Co by udělali budoucí rodiče při zjištění DS v těhotenství?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ukončili by těhotenství	34	38
Neví co by dělali	49	54
Neukončili by těhotenství	7	8
$\Sigma$	90	100



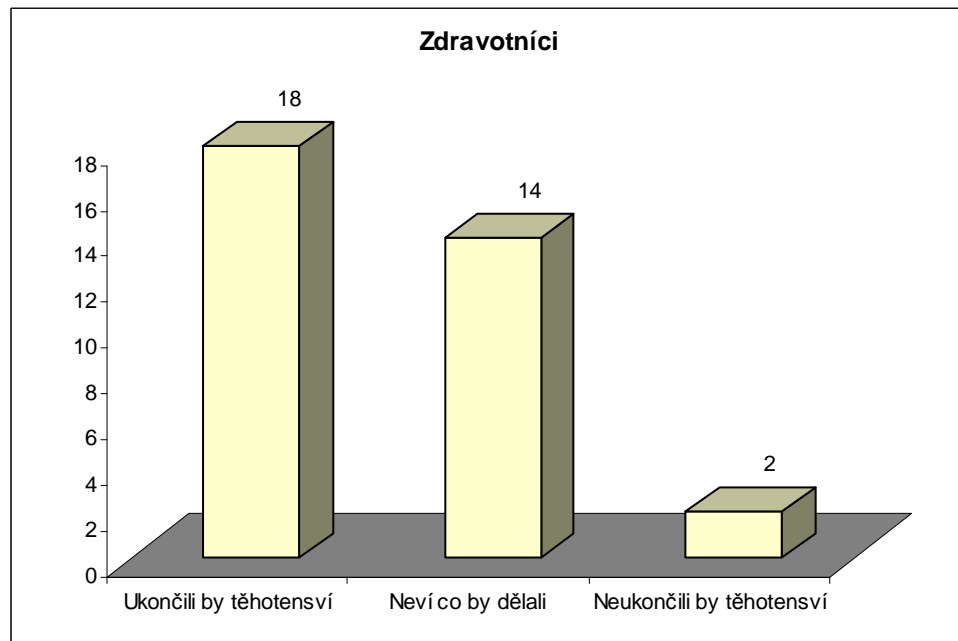
**Obrázek 23** Graf - Co by udělali budoucí rodiče při zjištění DS v těhotenství?

Na tuto otázku odpovídali všichni respondenti, celkem tedy 90 dotazovaných. Z grafu vyplývá, že těhotenství by ihned ukončilo 34 (38 %) respondentů, 49 (54 %) dotazovaných neví, co by v danou chvíli udělalo a 7 (8 %) tázaných by těhotenství neukončilo.

Následující grafy znázorňují, jak by se chovali v této situaci zdravotníci a nezdravotníci.

**Tabulka 21** Zdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ukončili by těhotenství	18	53
Neví co by dělali	14	41
Neukončili by těhotenství	2	6
$\Sigma$	34	100

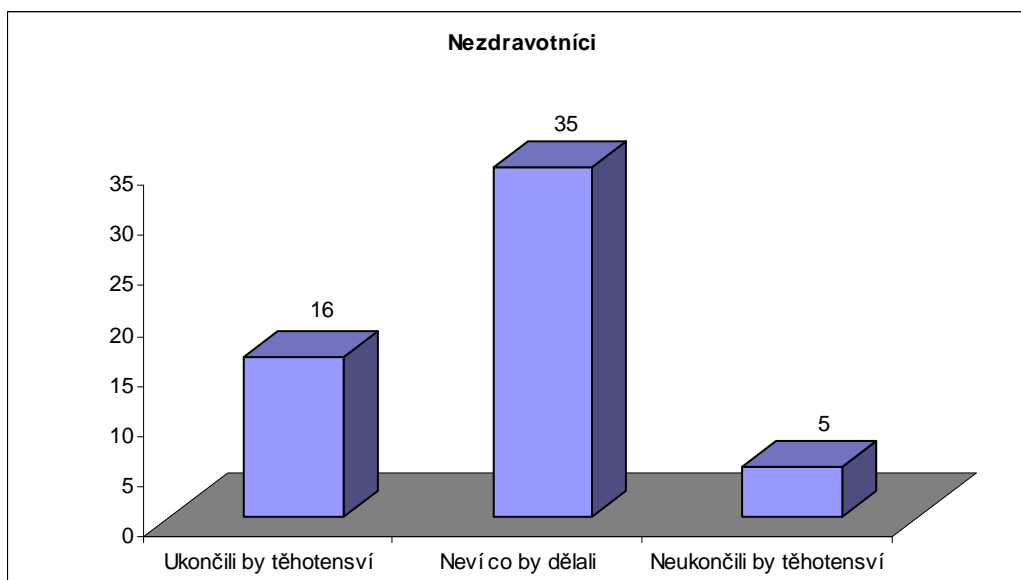


**Obrázek 24** Graf - zdravotníci

18 (53 %) zdravotníků by ukončilo těhotenství, 14 (41 %) zdravotníků neví, jak by se zachovalo a 2 (6 %) by neukončilo těhotenství.

**Tabulka 22** Nezdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ukončili by těhotenství	16	29
Neví, co by dělali	35	62
Neukončili by těhotenství	5	9
$\Sigma$	56	100



**Obrázek 25** Graf - nezdravotníci

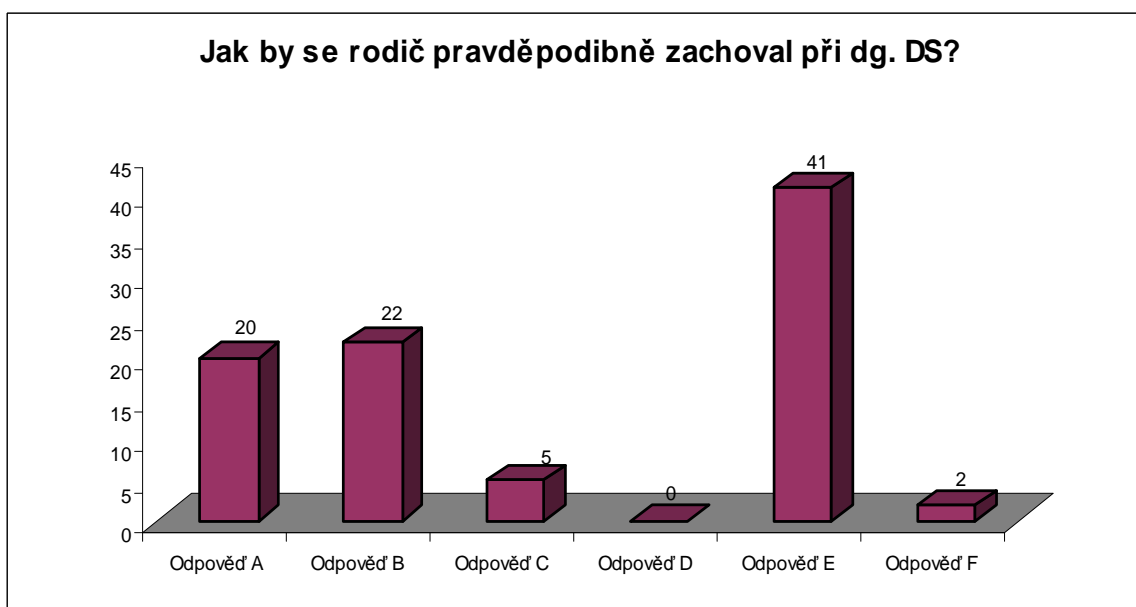
16 (29 %) nezdravotníků by ukončilo těhotenství , 35 (62 %) dotazovaných neví, jak by se v danou chvíli zachovalo a 5 (9 %) by těhotenství neukončilo.

**Otázka č. 15. Jak byste se pravděpodobně zachoval/a, jestliže by se Vám narodilo dítě s Downovým syndromem?**

- A. O dítě bych se postaral/a sám/sama
- B. Pečoval/a bych o něj s pomocí zdravotnického asistenta
- C. Umístil/a bych dítě do ústavu sociální péče a navštěvoval/a bych ho
- D. Zřekl/a bych se dítěte
- E. Nevím, nedokážu si tuto situaci představit
- F. Jiné, uveďte.....

**Tabulka 23** Jak by se rodič pravděpodobně zachoval při dg. DS?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	20	22
B	22	24
C	5	6
D	0	0
E	41	46
F	2	2
$\Sigma$	90	100



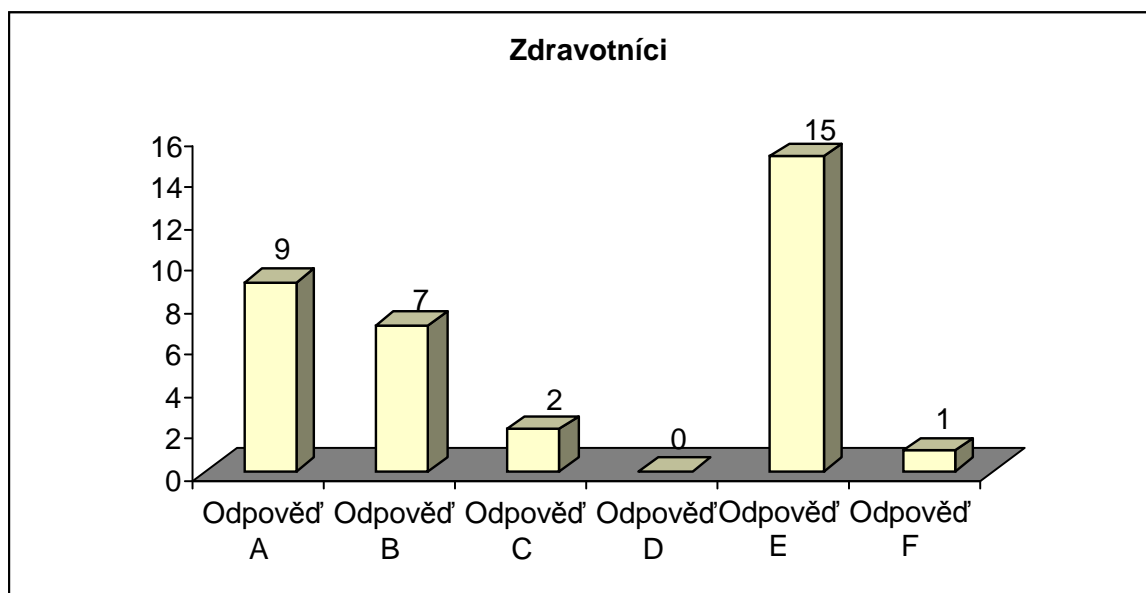
**Obrázek 26 Graf** - Jak by se rodič pravděpodobně zachoval při dg. DS?

Na tuto otázku odpovídalo všech 90 respondentů. Nejvíce byla zastoupena odpověď E. Nevím, nedokážu si tuto situaci představit, kterou označilo 41 (46 %) respondentů. Dále odpověď B. Pečovala bych o něj s pomocí zdravotnického asistenta s 22 (24 %) odpověďmi.

Třetí nejčastější odpověď byla A. O dítě bych se postaral/la sám/sama, jenž zvolilo 20 (22 %) respondentů. Dále pak odpověď C. Umístil/a bych dítě do ústavu sociální péče a navštěvoval/a bych ho, kterou zvolilo 5 (6 %) dotazovaných a odpověď F. Jiné označili 2 (2 %) tázání. Jeden respondent uvedl, že záleží na stupni postižení dítěte a přidružených onemocněních a druhý, že by to psychicky neunesl. Možnost D. Zřekl/a bych se dítěte nevolil nikdo.

**Tabulka 24** Zdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	9	26
B	7	21
C	2	6
D	0	0
E	15	44
F	1	3
$\Sigma$	34	100



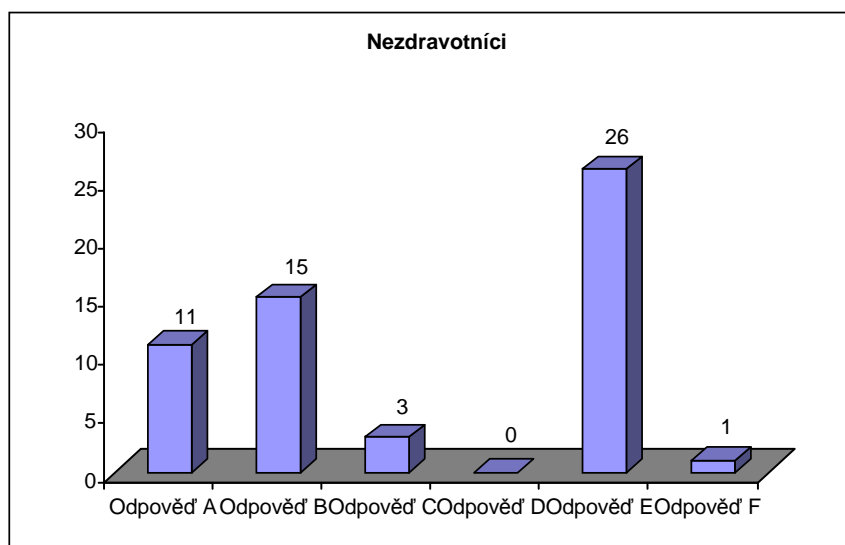
**Obrázek 27** Graf – zdravotníci

Z pohledu zdravotníků byla nejčastější odpověď E zastoupená, jenž zvolilo 15 (44 %) respondentů, dále možnost A, kterou zvolilo 9 (26 %) dotazovaných, možnost B označilo 7 (21 %) respondentů, odpověď C zvolili 2 (6 %) tázání a možnost F pouze 1 (3 %) zdravotník.



**Tabulka 25** Nezdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	11	20
B	15	27
C	3	5
D	0	0
E	26	46
F	1	2
$\Sigma$	56	100



**Obrázek 28** Graf – nezdravotníci

Z pohledu nezdravotníků byla nejčastější odpovědí také možnost E s 26 (46 %) odpověďmi, na druhém místě možnost B, jenž označilo 15 (27 %) respondentů, dále možnost A, kterou zvolilo 11 (20 %) respondentů, 3 (5 %) nezdravotníci označili možnost C a odpověď F zvolil 1 (2 %) tázaný.

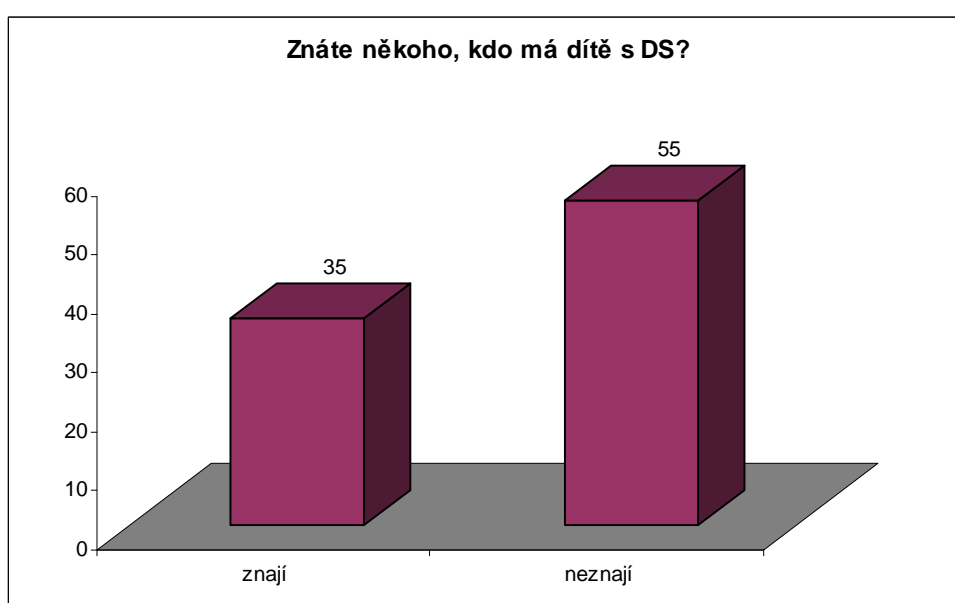
### Otázka č. 16. Znáte někoho ve vašem okolí, kdo má takto postižené dítě?

a, ano

b, ne

**Tabulka 26** Znáte někoho, kdo má dítě s DS?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Znají	35	39
Neznají	55	61
$\Sigma$	90	100



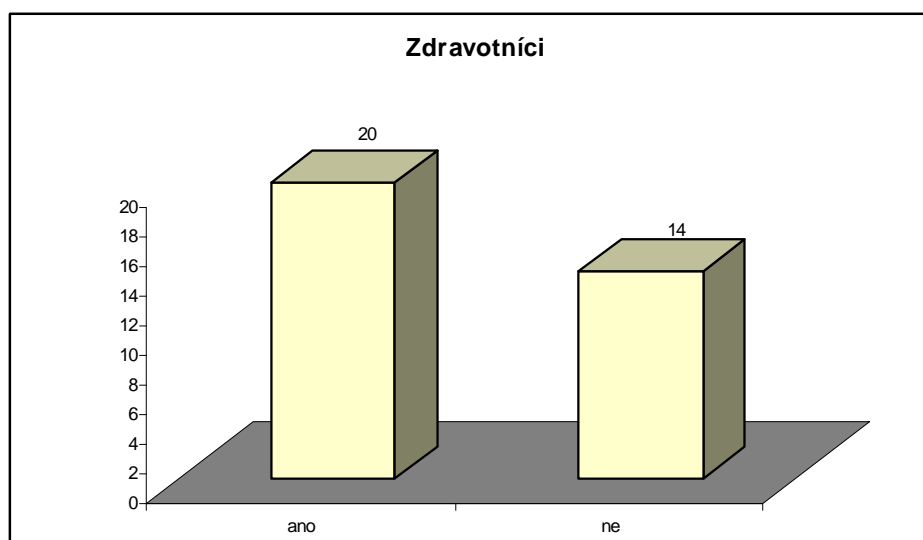
**Obrázek 29** Graf - Znáte někoho, kdo má dítě s DS?

Na tuto otázku odpovídali všichni respondenti, celkem 90. Odpověď, neznám nikoho ve svém okolí, kdo má dítě s DS, zvolilo 55 (61 %) respondentů. Možnost ano, znám někoho ve svém okolí, označilo 35 (39 %) dotazovaných.

Dále jsem se v této otázce zajímala, jestli znají někoho, kdo má dítě s DS, spíše zdravotníci nebo lidé s jinou profesí.

**Tabulka 27** Zdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Znají	20	59
Neznají	14	41
$\Sigma$	34	100

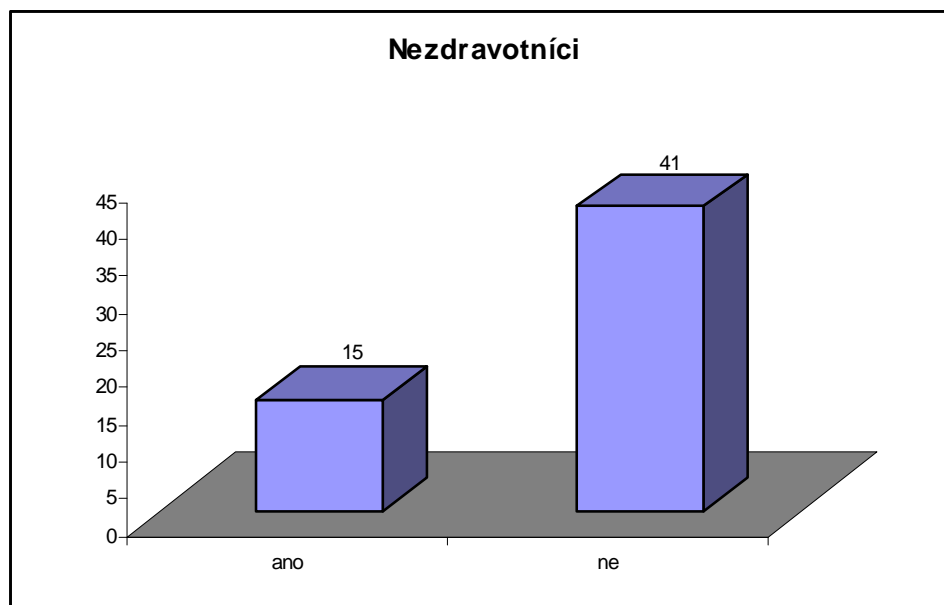


**Obrázek 30** Graf - zdravotníci

20 (59 %) dotazovaných zdravotníků odpovědělo kladně, tedy že zná někoho, kdo má dítě s DS. 14 (41 %) dotazovaných nikoho nezná.

**Tabulka 28** Nezdravotníci

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Znají	15	27
Neznají	41	73
$\Sigma$	56	100



**Obrázek 31** Graf – nezdravotníci

15 (27 %) nezdravotníků odpovědělo kladně, že zná někoho, kdo má dítě s DS a 41 (73 %) respondentů odpovědělo, že nikoho takového nezná.

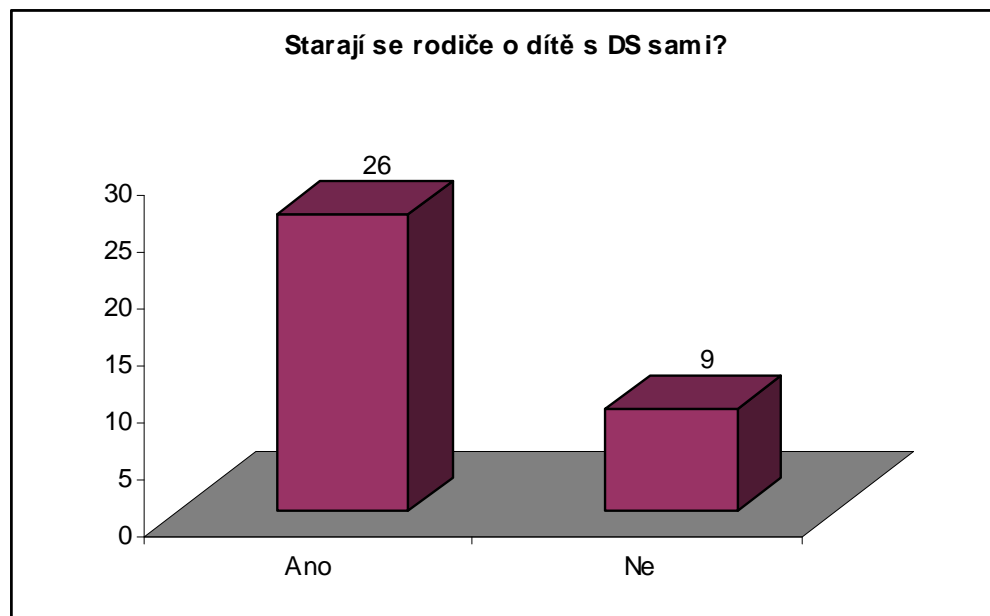
**Otázka č. 17. Starají se tito rodiče o dítě s Downovým syndromem sami?**

a, ano

b, ne

**Tabulka 29** Starají se rodiče o dítě s DS sami?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	26	74
Ne	9	26
$\Sigma$	35	100



**Obrázek 32** Graf - Starají se rodiče o dítě s DS sami?

Na otázku číslo 17 odpovídají jen ti respondenti, kteří na otázku č.16 odpověděli ANO. Celkem tedy 35 respondentů. Kladně odpovědělo 26 (74 %) dotazovaných a záporně 9 (26 %).

**Otázka č. 18. Myslíte si, že v dnešní době přibývá dětí s DS?**

a, ano

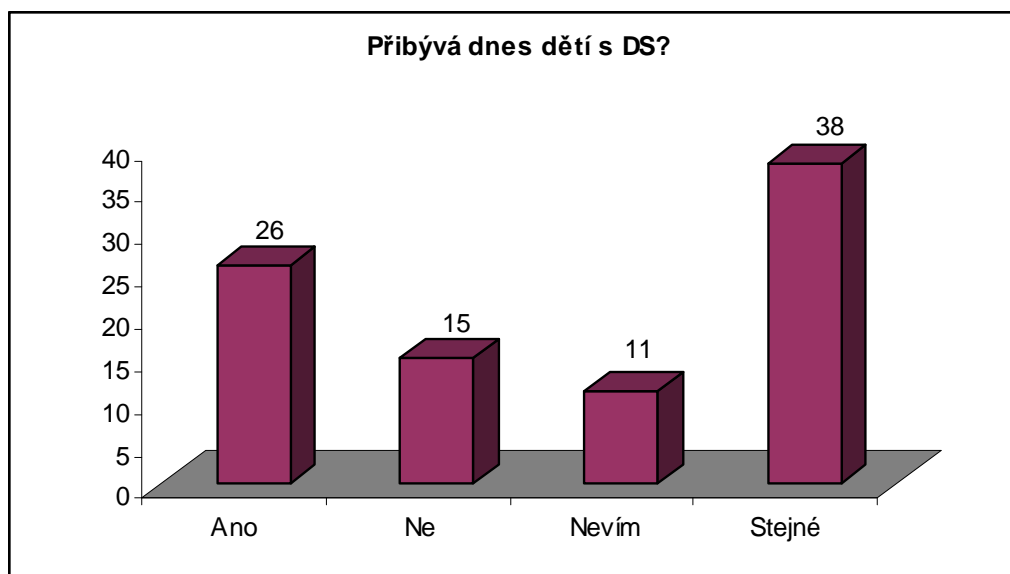
b, ne

c, nevím

d, myslím, že je to zhruba stejné

**Tabulka 30** Přibývá dnes dětí s DS?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	26	29
Ne	15	17
Nevím	11	12
Stejně	38	42
$\Sigma$	90	100



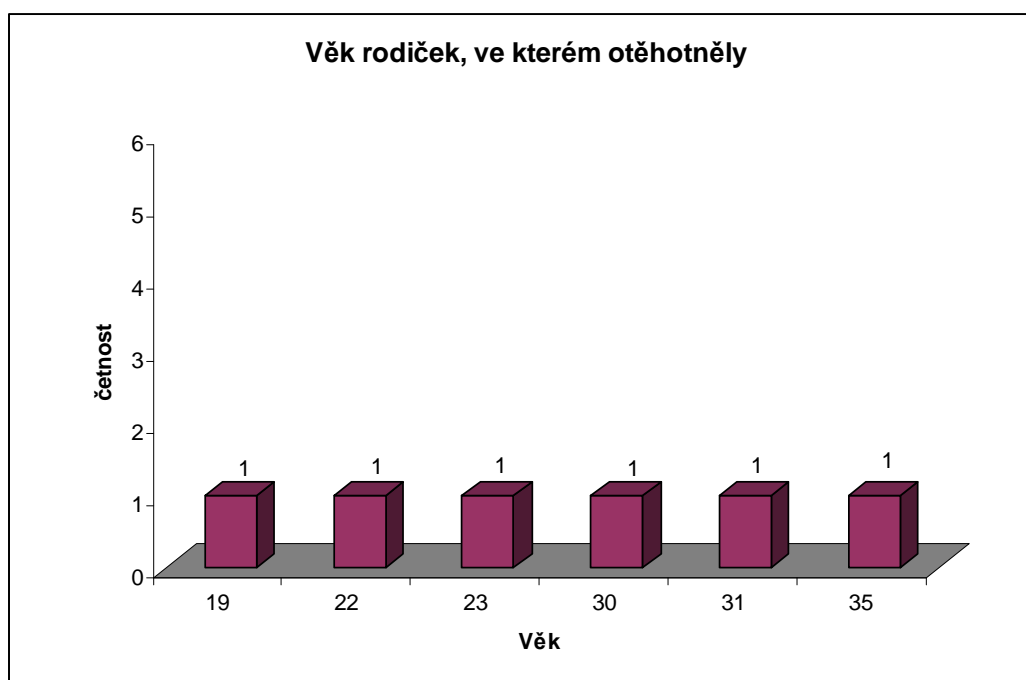
**Obrázek 33** Graf - Přibývá dnes dětí s DS?

Na tuto poslední otázku odpovídali opět všichni respondenti, celkem 90. Nejvíce byla zastoupena odpověď D. Myslím si, že je to zhruba stejné, kterou zvolilo 38 (42 %) respondentů, dále odpověď A. Děti s DS přibývá s 26 (29 %) odpověďmi, odpověď B. Děti s DS nepřibývá zvolilo 15 (17 %) dotazovaných a možnost C. Nevím označilo 11 (12 %) respondentů.

## Otázky pro rodiče dětí s Downovým syndromem.

Otázka č. 13a. V kolika letech jste otěhotněla (Vaše partnerka otěhotněla) a poté porodila dítě s Downovým syndromem?

Uveďte prosím věk.....



Obrázek 34 Graf – věk rodiček, ve kterém otěhotněly

Tento graf znázorňuje věk matek, ve kterém porodily dítě s DS. Průměrný věk tak vychází na 26,67 let.

**Otázka č. 14a. Byla vám během těhotenství prováděna nějaká screeningová vyšetření?**

**(Vaší partnerce)**

a, ne, protože jsem nechodila do poradny

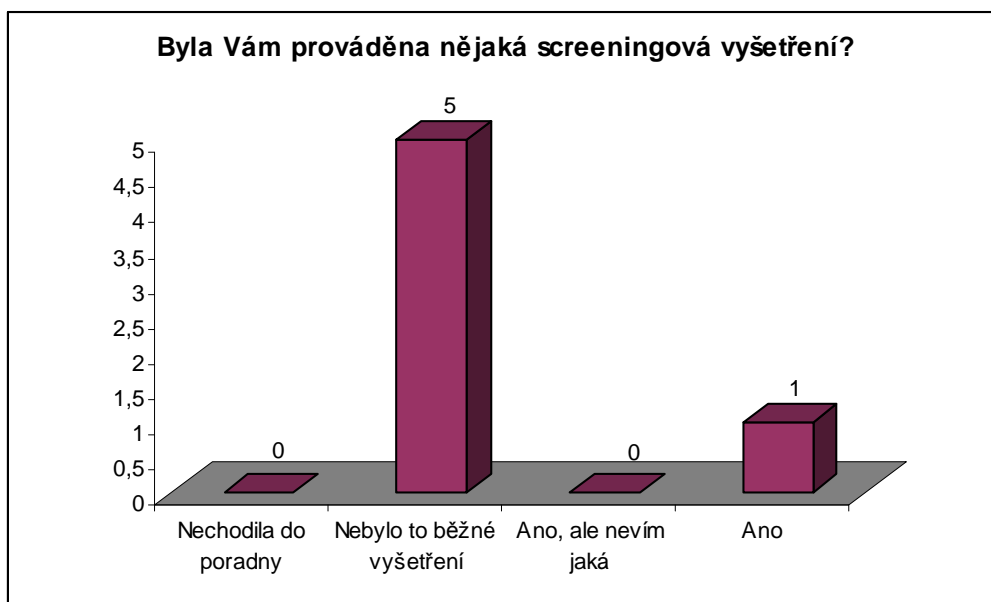
b, ne, v této době toto nebylo tolik běžné

c, asi ano, ale nevzpomínám si jaká

d, ano, uveďte prosím jaká.....

**Tabulka 31** Byla Vám prováděna nějaká screeningová vyšetření?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Nechodila do poradny	0	0
Nebylo to běžné vyšetření	5	83
Asi ano, ale nevím jaká	0	0
Ano, ale nevím jaká	1	17
$\Sigma$	6	100



**Obrázek 35** Graf - Byla Vám prováděna nějaká screeningová vyšetření?

Na tuto otázku odpověděla většina, tedy 5 (83 %) respondentů, že jim žádné screeningové vyšetření nebylo prováděno a 1 (17 %) respondent uvedl za screeningovou metodu UZ vyšetření.



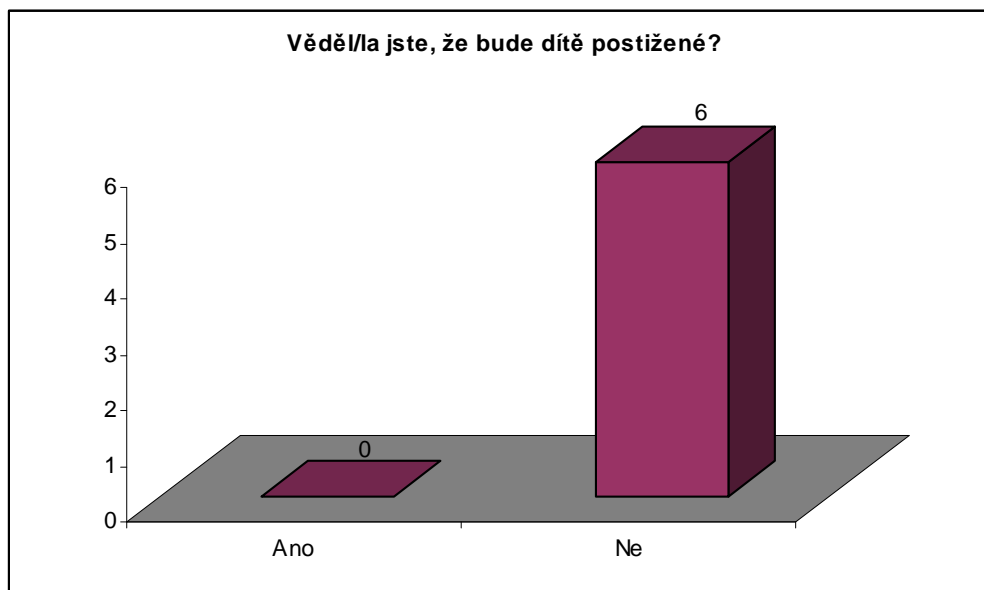
**Otázka č. 15a. Věděl/la jste již před narozením dítěte, že bude takto postižené?**

a, ano

b, ne

**Tabulka 32** Věděl/la jste, že bude dítě postižené?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	0	0
Ne	6	100
$\Sigma$	6	100



**Obrázek 36** Graf - Věděl/la jste, že bude dítě postižené?

Na tuto otázku odpovědělo všech 6 (100 %), že nevěděli předem o postižení plodu Downovým syndromem.

**Otázka č. 16a. Proč jste neukončila těhotenství?/ Proč Vaše partnerka neukončila těhotenství?**

a, jsem zásadně proti potratům

b, byla to má poslední šance na těhotenství

c, diagnózu jsem se dozvěděla až později a potrat by nebyl vhodný

d, jiné důvody

Jestliže chcete, uveďte jaké .....

Na tuto výběrovou otázku měli odpovídat respondenti, kteří v předchozí otázce č. 15 uvedli, že věděli o tom, že bude jejich dítě takto postižené. Na otázku tedy nikdo neodpovídal.

**Otázka č. 17a. Bylo pro Vás těžké smířit se s faktem, že bude/ je Vaše dítě takto postižené?**

a, ne, nebylo to vůbec těžké

b, bylo to těžké, ale byli jsme na tento fakt včas připraveni

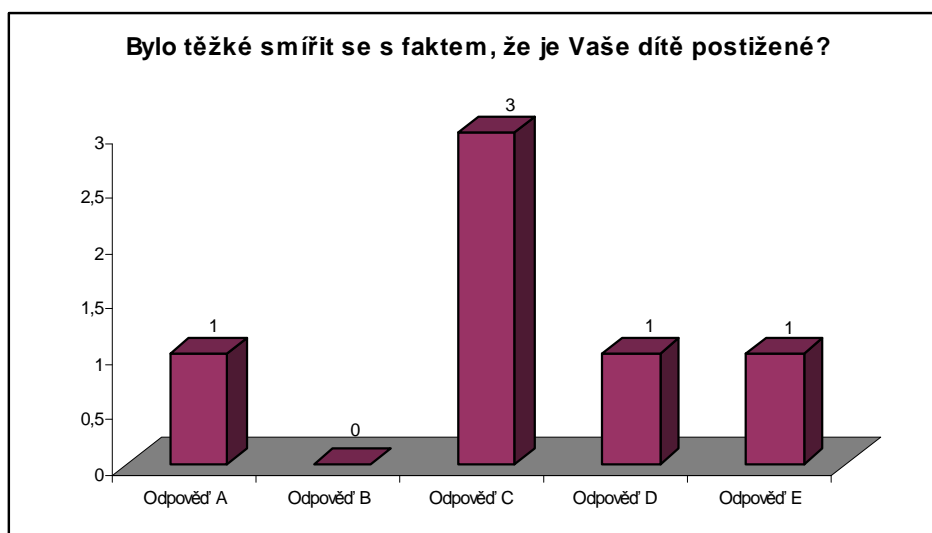
c, ano, bylo to velmi těžké, ale dnes jsme s tímto faktem smířeni

d, ano a nikdy jsme se s tímto faktem zcela nevyrovnal/la

e, byl to pro nás šok, protože jsme tuto diagnózu nečekali

**Tabulka 33** Bylo těžké smířit se s faktem, že je Vaše dítě postižené?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
A	1	17
B	0	0
C	3	49
D	1	17
E	1	17
$\Sigma$	6	100



**Obrázek 37** Graf - Bylo těžké smířit se s faktem, že je Vaše dítě postižené?

Nejvíce, tedy 3 (49 %) odpověďmi, byla zastoupena možnost C. Ano, bylo to velmi těžké, ale dnes jsme s tímto faktem smířeni, odpověď A. Nebylo to vůbec těžké označil jeden (17 %) respondent, možnost D. Ano a nikdy jsme se s tímto faktem zcela nevyrovnal/la zvolil jeden (17 %) dotazovaný, možnost E. Byl to pro nás šok, protože jsme tuto diagnózu nečekali označil také jeden (17 %) respondent. Možnost B. Bylo to těžké, ale byli jsme na tento fakt včas připraveni nezmobil nikdo.

**Otázka č. 18a. Jste pro ústavní výchovu takto postižených lidí, nebo preferujete domácí zázemí?**

a, jsem pro ústavní výchovu

b, jsem pro domácí zázemí

**Tabulka 34** K jaké výchově lidí s DS se přikláníte?

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Pro ústavní výchovu	0	0
Pro domácí péči	6	100
$\Sigma$	6	100



**Obrázek 38** Graf - K jaké výchově lidí s DS se přikláníte?

Pro domácí péči je všech 6 (100 %) respondentů. Tázání měli uvést důvod, proč se takto rozhodli.

1. „Protože je to moje dítě a nikomu bych jej nesvěřila.“
2. „V ústavu nikdy nemůžou dát dítěti takovou péči, jakou má v rodině. Doma se toho mnohem víc naučí v rámci běžného života.“
3. „Tyto děti potřebují hodně lásky, bezpečí, jistotu. Myšlenka, že bych tehdy měla dát své dítě do ústavu mě vlastně ani nenapadla.“
4. „Jsem zásadně proti ústavní výchově.“
5. „Domácí zázemí je pro postižené dítě prospěšnější.“
6. „Protože je to moje dítě. Ústav nemůže dát dítěti takovou péči.“

## 10 Diskuze

**Hypotéza č. 1:** *Většina laické veřejnosti pojem DS nezná, nebo neví, co přesně znamená. Zdravotnický personál zná tento pojem ve 100%.*

Tato hypotéza se mi potvrdila jen částečně a to, že všichni zdravotníci znají tento pojem. Překvapilo mě, že respondenti z laické veřejnosti znají tento pojem v 82 % a pouze 5 % pojem DS nikdy neslyšelo. Je možné, že by toto procento bylo nižší, kdyby respondenti měli Downův syndrom sami definovat. Takto nevím, jestli dotazovaní měli název Downův syndrom spojený se správnou VVV.

Tuto hypotézu jsem si ověřovala otázkou č. 13 z dotazníku.

**Hypotéza č. 2:** *Průměrný věk, ve kterém by chtěli počít dítě, se bude blížit ke 30. roku.*

Hypotéza číslo dvě nebyla potvrzena, neboť průměrný věk, ve kterém by mladí lidé chtěli počít dítě vychází na 28,93 let.

Tuto hypotézu jsem si ověřovala otázkami č. 5 a 6.

**Hypotéza č. 3:** *Ženám, které byly těhotné a chodily do prenatalní poradny byla po 30. roce prováděna alespoň amniocentéza.*

Tato hypotéza nebyla potvrzena. Pouze 58 % rodiček, těhotných po 30 roce, uvedlo, že jim bylo prováděno nějaké genetické vyšetření. Zbýlých 42 % tuto skutečnost popřelo. Ovšem z těch respondentů, které podstoupili nějaké genetické vyšetření, odpověděla většina, že to byla právě amniocentéza.

Tuto hypotézu jsem ověřovala otázkou č. 7.

**Hypotéza č. 4:** *Ženy dnes rodí v pozdějším věku, neboť dávají přednost kariéře a nejsou finančně dostatečně zabezpečené.*

Tato domněnka se mi potvrdila, protože nejčastější uváděnou možností na otázku: „Proč si myslíte, že dnešní ženy rodí v pozdějším věku?“ se stala odpověď „Dávají přednost kariéře.“, jenž tvořila 35% všech odpovědí. Tuto možnost zvolilo 56 respondentů. Možnost „Nejsou finančně dostatečně zabezpečené.“ tvoří 25 % všech odpovědí, což činí 40 dotazovaných. Respondenti měli u této otázky také prostor své odpovědi více rozvést. Překvapilo mě, že nikdo z dotazovaných neuvedl jako důvod pozdějšího těhotenství plánované rodičovství a antikoncepci.

Tuto hypotézu jsem ověřovala v otázce č. 12 z dotazníku.

**Hypotéza č. 5:** *Při prenatalní diagnostice tohoto onemocnění u vyvíjejícího se plodu by více jak 50 % žen ukončilo těhotenství.*

Hypotéza č. 5 nebyla potvrzena, protože pouze 38 % respondentů by ukončilo ihned těhotenství. 8 % dotazovaných by těhotenství neukončilo a 54 % tázaných nejsou jistě rozhodnutí, zda by v takovém těhotenství pokračovalo, neboť záleží i na okolnostech, za jakých je žena v jiném stavu.

Když srovnáme postoje zdravotníků a nezdravotníků v této situaci vyjde nám, že více než polovina, tedy 53 %, zdravotníků by ihned těhotenství ukončilo, zatímco nezdravotníci označili tuto možnost pouze ve 29 %. Nerozhodných pro tuto situaci pak zůstává 41 % zdravotníků a 62 % nezdravotníků.

Myslím si, že jednou z příčin, proč se mi tato hypotéza nepotvrdila je fakt, že většina laické veřejnosti nemá přesné tušení, co onemocnění Downův syndrom znamená, a proto by těhotenství neukončili, nebo nejsou zcela rozhodnutí, jak by se v dané situaci zachovali.

Tuto hypotézu jsem si ověřovala otázkou č. 14 z dotazníku.

**Hypotéza č. 6:** *Dítě s DS by v dnešní době mělo alespoň 50 % rodin ve své péči.*

Tato hypotéza se mi bohužel nepotvrdila. O dítě by se samo postaralo 22 % dotazovaných a 24 % by o něj pečovalo s pomocí zdravotnického asistenta. Celkem tedy 46 %. Pozitivní zprávou je, že do ústavní péče by takové dítě dalo pouze 6 % respondentů (5 dotazovaných). 46 % tázaných však neví, jak by se v takové situaci zachovalo a proto je moje hypotéza tímto výsledkem trochu zkreslená. Dva respondenti označili i jinou možnost, kdy jeden uvedl, že záleží na stupni postižení a přidružených onemocněních dítěte a druhý by tuto situaci sám psychicky neunesl.

Zdravotníci označili nejčastěji možnost, že neví, jak by se v dané situaci zachovali a to ve 44 %. U nezdravotníků byla tato možnost také nejčastější. Tvoří ji 46 %. Lidé ze zdravotnickým vzděláním by se spíše postarali o dítě sami a to ve 26 %, kdežto lidé pracující v jiné profesi by raději zvolili pomoc zdravotnického asistenta a to ve 27 %.

Tuto hypotézu jsem ověřovala otázkou č. 15 v dotazníku.

**Hypotéza č. 7:** *Více jak 50 % respondentů se domnívá, že výskyt dětí s DS klesá.*

Hypotéza č. 7 se vůbec nepotvrdila, neboť pouze 17 % respondentů se domnívá, že dětí s DS nepřibývá. Naopak domněnku, že dětí s DS dnes přibývá označilo 29 %. Nejvíce byla zastoupena odpověď, kdy si respondenti myslí, že počet dětí s DS je dnes zhruba stejný.

Možnost označilo 42 % dotazovaných.

Tuto hypotézu jsem ověřovala otázkou č. 18 v dotazníku.

**Hypotéza č. 8:** *Smířit se s postižením své dcery nebo syna bylo těžké pro většinu respondentů.*

Tato hypotéza se mi potvrdila, protože většina respondentů odpověděla, že to bylo velmi těžké, ale dnes jsou s tímto faktem smířeni. Tuto možnost zvolilo 49 % respondentů. Odpověď „Bylo to velmi těžké a nikdy jsem se s tímto faktem zcela nevyrovnal/la“ označilo 17 % dotazovaných. Možnost „Nebylo to vůbec těžké.“ Označilo 17 % respondentů.

Tuto hypotézu jsem ověřovala otázkou č. 17 v dotazníku pro rodiče dětí s DS.

**Hypotéza č. 9:** *Více jak 50 % rodičů dětí s DS nevědělo, že bude jejich dítě postižené.*

Poslední hypotéza se mi potvrdila, neboť všichni respondenti uvedli, že nevěděli o postižení vyvíjejícího se plodu.

Tuto hypotézu jsem ověřovala otázkou č. 15 v dotazníku pro rodiče dětí s DS.

## 11 Závěr

Downův syndrom je stále jednou z nejčastějších VVV. I přes pokročilou prenatalní diagnostiku se stále rodí určité procento dětí s tímto postižením. Cílem prevence je snížit výskyt všech VVV a umožnit rodičům výběr z možností, zda si dítě ponechají, či nikoli, jestliže prenatalní diagnostika odhalí některou z vývojových vad.

Domnívala jsem se, že by minimálně polovina respondentů ukončila těhotenství při prenatalní diagnostice této VVV. Tento předpoklad se mi nepotvrdil. Myslím si, že příčinou může být i fakt, že většinu respondentů tvořila laická veřejnost. Právě nezdravotníci více než z poloviny případů nebyli jasně rozhodnutí, jak by se v dané situaci zachovali. Jedním z důvodů může být i fakt, že tito respondenti nevědí přesně, co pojem Downův syndrom znamená. V případě, že by se jim dítě s tímto handicapem narodilo, do ústavní péče by ho dalo jen 6 % respondentů. Přispívá k tomu i dnešní modernější doba, kdy omezovat handicapované je diskriminací. V minulém století byla v ústavech většina mentálně postižených lidí. Byla to určitá odchylka, se kterou neměla být veřejnost seznámena. Dnes jsou zakládány speciální školy a denní stacionáře, do kterých mentálně i fyzicky postižení lidé docházejí a kde mají možnost dalšího rozvoje. K tomu jim dopomáhají specializovaní pedagogové.

Pro děti s Downovým syndromem je určitě výhodnější, pokud vyrůstají v domácím prostředí. Rodinná atmosféra, dostatek lásky a trpělivosti je pro všechny děti, nejen pro ty postižené, v době jejich vývoje to nejdůležitější. Samozřejmě, že toto není možné vždy, například jestliže je jeho handicap spojen ještě s jinou anomálií, která vyžaduje odbornou péči, nebo jestliže jsou rodiče natolik pracovně vytíženi, že nejsou schopni postiženému dítěti věnovat dostatek času. Domnívám se, že díky rozvoji speciálních zařízení, kde tyto děti mohou přes den být, nebo díky péči zdravotnických asistentů, kteří mohou docházet za postiženým domů se dnes počet dětí v ústavní péči velmi snížil.

Zůstává otázkou, proč se rodí stále tolik dětí s DS, když dnes máme takovou prenatalní péči, která dříve nebyla možná. Z mého výzkumu vyplynulo, že průměrný věk, ve kterém plánují dnešní mladí lidé potomka, se blíží ke 30 letům (28,92). Rodit v pozdějším věku je novodobým trendem. Příčinou jsou daleko větší možnosti pro mladé ženy než jaké měly dříve. Například studovat vysokou školu, cestovat, budovat si pracovní kariéru a v neposlední řadě větší možnost výběru antikoncepce než jaká byla na trhu v minulosti. Na otázku: „Proč si myslíte, že dnešní ženy rodí v pozdějším věku?“ velká část respondentů odpověděla: „Dávají přednost kariéře“ a jako další důvod uvádějí „Myslí si, že mají na mateřství dost času.“



Dva mladí lidé spolu chtějí dnes žít, zabezpečit se po stránce finanční a materiální a až poté přivést na svět potomka. Není proto divu, že se věk rodiček stále posouvá. Z toho vyplývá, že je stále více „starých“ rodiček a tedy i vyšší riziko výskytu VVV. Tyto ženy se sice podrobí genetickému vyšetření, ale to nemusí být na sto procent přesné. Navíc některé matky do prenatální poradny vůbec nepřijdou. Jak již bylo zmíněno v bakalářské práci, výskyt DS u potomka se netýká pouze starších rodiček. Týká se do jisté míry všech budoucích matek. S věkem pouze toto riziko stoupá. Nárůst je obzvláště patrný po 35. roku rodičky. Druhá část mého výzkumu potvrdila skutečnost, že věk matky byl nižší než 31 let. Na otázku: „V kolika letech jste otěhotněla a poté čekala dítě s DS?“ odpovědělo 67 %, že jim nebylo víc jak 31 let.

Domnívám se, že dnešní mladé ženy jsou stále málo informovány o rizicích, které s sebou nese těhotenství v pozdějším věku a netýká se to pouze vyššího výskytu VVV. Proto si myslím, že by bylo dobré, kdyby budoucí matky byly více informovány alespoň svým gynekologem o rizicích, jenž pozdější gravidita přináší. Vždyť lepší než léčba, v našem případě gynekologický zákrok (interrupce), je prevence. Věřím proto, že informovanost v této problematice a šetření v mé bakalářské práci má své opodstatnění. Doufám, že bude přínosem jak pro zdravotníky, tak především pro laickou veřejnost.

## Soupis bibliografických citací

1. HRODEK, O.; VAVŘINEC, J.; *Pediatric*. 1. vyd. Praha: Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5.
2. KUČERA, J.; *Downův syndrom model a problém*. 1. vyd. Praha: Avicentrum, 1981. ISBN 08-084-81.
3. LEIFER, G.; *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2004. ISBN 80-247-0668-7.
4. NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD; *Klinická genetika*. 6. vyd. Praha: Triton, 2004. ISBN 80-7254-475-6.
5. SELIKOWITZ, M.; *Downův syndrom*. 1. vyd. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
6. ŠVARCOVÁ, I.; *Mentální retardace*. 1. vyd. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-506-7.
7. VÁGNEROVÁ, M.; HADJ-MOUSSOVÁ, Z.; ŠTECH, S.; *Psychologie handicapu*. 2. vyd. Univerzity Karlovy v Praze: Karolinum, 2004. ISBN 80-7184-929-4.
8. PAŘÍZEK, A.; DOLEŽAL, A.; DRÁBKOVÁ, a kol.; *Prenatální diagnostika*. [online], 2006-8; ISSN 1802-5560

Dostupný z WWW:

<http://www.porodnici.cz/prenatalni-diagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>

## Seznam zkratek

**AMC** – amniocentéza

**CVS** - odběr choriových klků

**DS** - Downův syndrom

**Gameta** - zralá pohlavní buňka

**Interrupce** - umělé přerušení těhotenství nebo umělý potrat je záměrné ukončení těhotenství prostřednictvím chemické látky nebo chirurgického zákroku

**Mitóza** - nepřímé dělení buněčného jádra

**NT** - nuchální translucence

**NTD** - Defekt neurální trubice

**UZ** - ultrazvuk

**VVV** - vrozená vývojová vada

**Zygota** - buňka vzniklá spojením samčí a samičí gamety. Oplozené vajíčko před počátkem rýhování

## **Přílohy**

Příloha A: Výskyt DS v různých zemích na 10 000 živě narozených dětí

Příloha B: Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

Příloha C: Děti s Downovým syndromem

Příloha D: Epikantrická řasa

Příloha E: Typické znaky DS na prstech a dlani

Příloha F: Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s DS

Hlavní vývojová stádia u dětí s DS

Příloha G: Amniocentéza, kordocentéza, odběr choriových klků

Příloha H: Sledované VVV v určitých letech v České republice

Příloha I: Dotazník

## Příloha A

### Výskyt DS v různých zemích na 10 000 živě narozených dětí

Tabulka 1 Výskyt DS v různých zemích na 10 000 živě narozených dětí

Vybrané státy	Výskyt DS na 10 000 živě narozených dětí podle registrů
Argentina	16,8
Austrálie- South Australia	15,7
Bělorusko	12,2
Belgie- Hainaut Namur	14,1
Brazílie	16,4
Chile	18,4
Česká republika	13,0
Dánsko- Odense	15,8
Francie- Paris	26,1
Irsko- Dublin	18,7
Itálie- Campania	11,8
Japonsko	6,6
Mexiko	15,5
Nizozemsko- North	9,6
Norsko	9,2
Španělsko- Basque Country	20,0
Švýcarsko	11,0
Velká Británie- North Thames	20,1
USA- Atlanta	15,3
Uruguay	12,2
Venezuela	9,3

(Ústav zdravotnických informací a statistiky – Aktuální informace č. 64/2003  
[www.uzis.cz](http://www.uzis.cz) vstoupeno 16.1.08)

## Příloha B

### Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

Tabulka 2 Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

Věk matky	Výskyt DS	Věk matky	Výskyt DS
20	1 z 2000	35	1 z 350
21	1 z 1700	36	1 z 300
22	1 z 1500	37	1 z 250
23	1 z 1400	38	1 z 200
24	1 z 1300	39	1 ze 150
25	1 z 1200	40	1 ze 100
26	1 z 1100	41	1 z 80
27	1 z 1050	42	1 z 70
28	1 z 1000	43	1 z 60
29	1 z 950	44	1 z 50
30	1 z 900	45	1 z 40
31	1 z 800	46	1 z 30
32	1 z 720	47	1 z 25
33	1 z 600	48	1 z 20
34	1 z 450	49	1 z 10

(Selikowitz, *Downův syndrom*, 2005, s. 50)

## Příloha C

### Děti s Downovým syndromem



**Obrázek 1** Batole s Downovým syndromem

<http://www.dobromysl.cz/diagnozy/downuv-syndrom.htm>  
vstoupeno 16.5.08

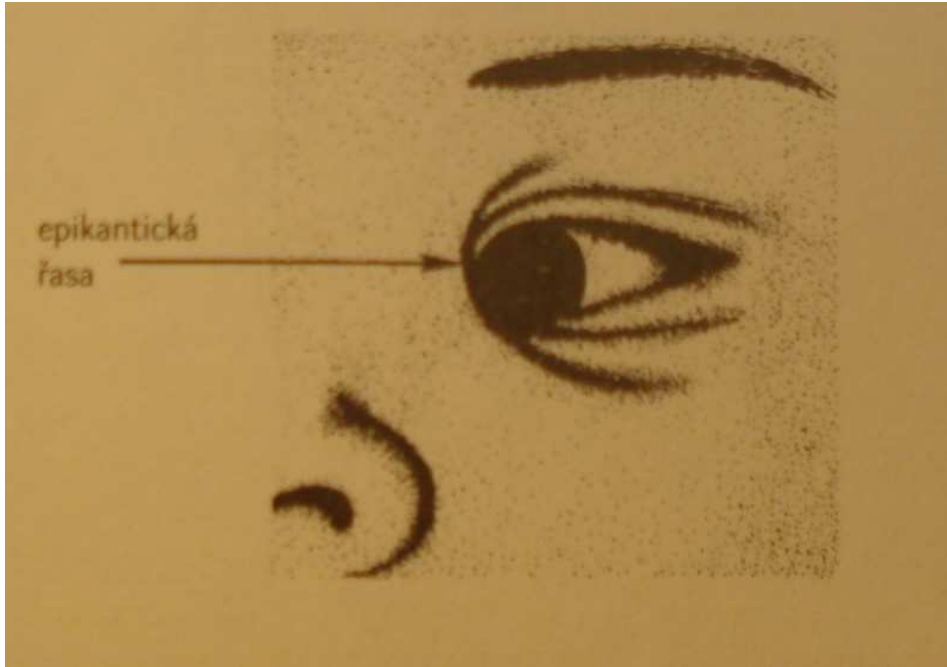


**Obrázek 2** Typický vyzraz dítěte s Downovým syndromem

Nussbaum, McInnes, Willard, *Klinická genetika*, 2004, str. 162

## Příloha D

### Epikantrická řasa



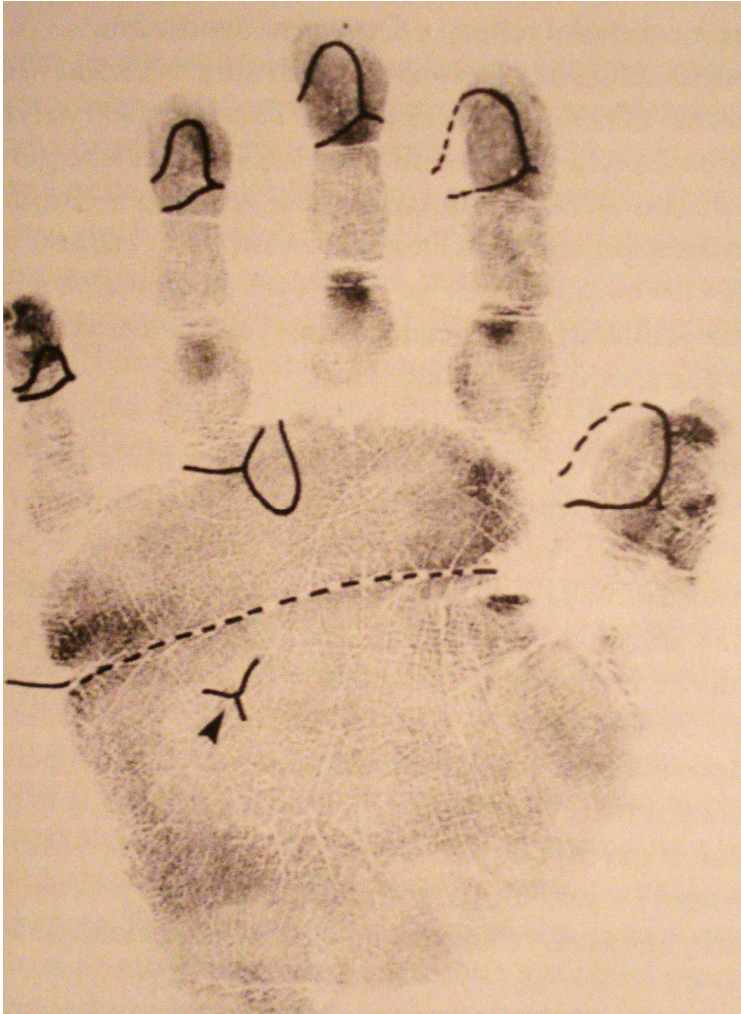
**Obrázek 3** Epikantrická řasa

Selikowitz, *Downův syndrom*, 2005, s.42



## Příloha E

### Typické znaky DS na prstech a dlani



**Obrázek 4** Typické znaky DS na prstech a dlani

Nussbaum, McInnes, Willard, *Klinická genetika*, 2004, str. 162

## Příloha F

### Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s DS

**Tabulka 3** Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s DS

Schopnost	DS- věk v měsících	Fyziologická norma v měsících
Udrží zpříma hlavičku ve svislé poloze	4 - 5	2 - 3
Udrží zdvihnutou hlavičku v poloze vleže	4 - 6	3
Vsedě s oporou drží zpříma hlavičku	4 - 7	4
Převrátí se z břicha na záda	4 - 9	4
Sedí a přidržuje se rukama prstů matky	9 - 12	6 - 7
Sedí sám bez opory	11 - 14	7 - 8
Leze po čtyřech	11 - 16	7 - 9
Sám se posadí	11 - 16	7 - 9
Stojí s oporou	11 - 18	10 - 11

(Kučera, *Downův syndrom - model a problém*, 1981, s.74)

### Hlavní vývojová stádia u dětí s DS

**Tabulka 4** Hlavní vývojová stadia

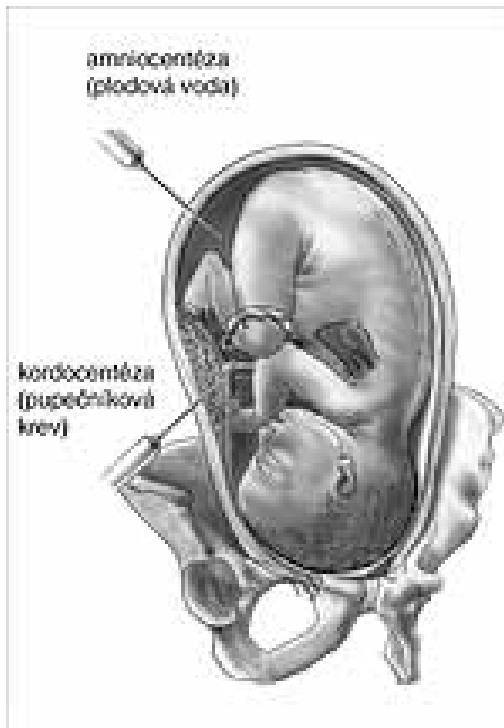
	Downův syndrom		Normální vývoj	
	Průměrný věk	Věkové rozmezí	Průměrný	věkové rozmezí
<b>Hrubá motorika</b>				
sedí bez pomoci	11 měsíců	6 - 30 měsíců	6 měsíců	5 - 9 měsíců
leze	12 měsíců	8 - 22 měsíců	9 měsíců	6 - 12 měsíců
stojí	20 měsíců	1 - 3 a čtvrt roku	11 měsíců	8 - 17 měsíců
chodí bez pomoci	2 roky	1 - 4 roky	14 měsíců	9 - 18 měsíců
<b>Jazyk a řeč</b>				
první slovo	23 měsíců	1 - 4 roky	14 měsíců	9 - 18 měsíců
dvouslovné věty	3 roky	2 - 7,5 roku	2 roky	15- 32 měsíců
<b>Sebeobslužné dovednosti</b>				
opětuje úsměv	3 měsíce	1,5 - 5 měsíců	1,5 měsíce	1 - 3 měsíce
jí rukama	18 měsíců	10 - 24 měsíců	10 měsíců	7 - 14 měsíců

pije ze šálku sám	23 měsíců	12 - 32 měsíců	13 měsíců	9 - 17 měsíců
používá lžíci	29 měsíců	13 - 39 měsíců	14 měsíců	12 - 20 měsíců
chodí na nočník	3 a čtvrt roku	2 - 7 let	19 měsíců	16 - 42 měsíců
obléká se	7 a čtvrt roku	3,5 - 8 a čtvrt roku	4 roky	3 a čtvrt - 5 let

(Selikowitz, *Downův syndrom*, 2005, s. 61)

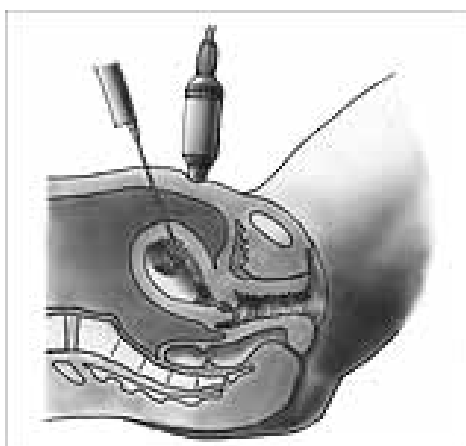
## Příloha G

### Amniocentéza, kordocentéza, odběr choriových klků



**Obrázek 5** Provedení amniocentézy a kordocentézy

<http://www.porodnici.cz/prenatalni-diagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>  
vstoupeno 5.1.08



**Obrázek 6** Biopsie choria

<http://www.porodnici.cz/prenatalni-diagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>  
vstoupeno 5.1.08

## Příloha H

### Sledované VVV v určitých letech v České republice

**Tabulka 3** Sledované VVV v určitých letech v České republice

Rok	Celkový počet sledovaných vrozených vývojových vad	Počet dětí s DS	Výskyt DS na 10 000 živě narozených dětí
1977	952	45	4,96
1998	932	61	6,74
2000	1005	49	5,39
2001	1015	48	6,44
2005	3805	53	5,2

(Ústav zdravotnických informací a statistiky - [www.uzis.cz](http://www.uzis.cz) vstoupeno 16.1.08)

## Příloha I

### Dotazník

Dobrý den,

jmenuji se Martina Labuťová a jsem studentkou Pardubické univerzity Fakulty zdravotnických studií.

Chtěla bych Vás tímto požádat o vyplnění následujícího dotazníku, který slouží jako podklad k mé bakalářské práci na téma Downův syndrom. Tento dotazník je zcela anonymní, proto ho, prosím, vyplňte pečlivě a co nejpravdivěji. Odpověď, kterou chcete uvést, označte křížkem.

Předem děkuji za vyplnění.

**1. Kolik je Vám let?** Uveďte věk .....

**2. Pohlaví:** žena  muž

**3. Vzdělání:** ZŠ  SŠ  Vyšší odborné  VŠ

**4. Pracujete ve zdravotnictví?**

ANO  NE

**5. Máte již nějaké dítě?**

ANO  Uveďte počet .....

NE

**6. Chtěl/la byste mít do budoucna potomka?**

ANO  V kolika letech?.....(uveďte)

NE

Nevím, nepřemýšlel/a jsem o tom

**Na otázky č. 7. a 8. odpovídají jen ženy, které rodily některé ze svých dětí až po 30 letech. (Popřípadě muži, jejichž partnerky rodily po 30 letech)**

**7. Byla Vám během těhotenství prováděna nějaká genetická vyšetření? (Například amniocentéza= odběr plodové vody, nebo jiné...)**

ANO  a jaká (uveďte) .....

NE

Nevím, nevzpomínám si

**8. Byly jste informováni (společně s partnerem) Vaším gynekologem o možnosti vyššího rizika vrozených vývojových vad u dítěte, nebo o možných komplikacích během těhotenství?**

ANO  NE  Nevzpomínám si

**Na otázku číslo 9. odpovídají jen ti respondenti, kteří v otázce č. 6. uvedli, že již nějaké dítě mají. (Muži i ženy)**

**9. Narodilo se vaše dítě zdravé? (Bez vrozené vývojové vady)**

ANO

NE   Uveďte prosím druh  
postižení.....

**10. Domníváte se, že je rizikové mít potomka po 30. roce života?**

ANO

NE

Nevím

**Na otázku číslo 11 odpovídají jen ti respondenti, kteří v předchozí otázce (ot.č.10) odpověděli ANO.**

**11. Proč si myslíte, že je rizikovější těhotenství po 30 letech?**

(Můžete zaškrtnout více odpovědí)

A. Horší schopnost otěhotnět

B. Vyšší riziko vrozených vývojových vad

C. Vyšší riziko potratu

D. „Staří rodiče“, společenské předsudky

E. Komplikace během těhotenství a při porodu

F. Jiné

Uveďte.....  
.....

**12 . Proč si myslíte, že dnešní ženy rodí v pozdějším věku?**

(Můžete zaškrtnout více odpovědí)

A. Nejsou finančně dostatečně zabezpečené

B. Dávají přednost kariéře

C. Chtějí dítě až po svatbě

D. Myslí si, že mají na mateřství dost času

E. Jiné

Uveďte.....

**13. Slyšel/a jste někdy pojem Downův syndrom?**

ANO, tento pojem znám

Ano, ale nevím co si mám pod tímto pojmem představit

NE, nikdy jsem tento pojem neslyšel/a

**Downův syndrom (DS) je genetická anomálie**, která je způsobena trisomií (početní odchylka některého z chromozomů ze dvou na tři) 21. chromozomu. Provází ho typický vzhled, například šikmo posazené oči, velký jazyk, nižší postava a krátký krk. Postižení jsou mentálně retardováni a také více náchylní k některým onemocněním. (Například k onemocnění štítné žlázy, dýchacího ústrojí, srdečním vadám, snížené imunitě a poruchám zraku a sluchu.)

Na celém světě se každoročně narodí přibližně 100.000 novorozenců s Downovým syndromem, jedno postižené dítě tak připadá na každých 700 živě narozených dětí. V České republice se v posledních letech rodilo ročně přibližně 70 dětí s Downovým syndromem, což představuje jedno dítě na 1500 novorozenců. Pravděpodobnost, že se matce narodí dítě s DS vzrůstá s jejím věkem v okamžiku početí. Nárůst je obzvláště patrný po dovršení 35. roku.

**14. Kdyby Vám lékař v průběhu těhotenství sdělil, že Vaše dítě bude mít zřejmě tuto genetickou poruchu, jak byste se pravděpodobně choval/a?**

- A. **Ženy:** Ukončila bych ihned bez váhání těhotenství / **Muži:** Apeloval bych na partnerku, aby těhotenství ukončila
- B. Nevím, záleží na konkrétní situaci (věk obou partnerů, problémy s otěhotněním...)
- C. **Ženy:** Jsem zásadně proti potratům, těhotenství bych neukončila / **Muži:** Jsem zásadně proti potratům, chtěl bych, aby partnerka těhotenství neukončila

**15. Jak byste se pravděpodobně choval/a, jestliže by se Vám narodilo dítě s DS?**

- A. O dítě bych se postaral/a sám/sama
- B. Pečoval/a bych o něj s pomocí zdravotnického asistenta
- C. Umístil/a bych dítě do ústavu sociální péče a navštěvoval/a bych ho
- D. Zřekl/a bych se dítěte
- E. Nevím, nedokážu si tuto situaci představit
- F. Jiné
- Uved'te.....

**16. Znáte někoho ve vašem okolí, kdo má takto postižené dítě?**

ANO  NE

Na otázku číslo 17 odpovídají jen ti respondenti, kteří v předchozí otázce (ot.č.16) odpověděli ANO

**17. Starají se tito rodiče o dítě s Downovým syndromem sami?**

ANO   NE

Eventuelně tuto odpověď rozveďte.....

**18. Myslíte si, že v dnešní době přibývá dětí s DS?**

ANO   NE

Nevím   Myslím, že je to zhruba stejné



**Tuto část dotazníku vyplní pouze rodiče dětí s Downovým syndromem.**

**13. V kolika letech jste otěhotněla (Vaše partnerka otěhotněla) a poté porodila dítě s Downovým syndromem?**

Uveďte prosím věk .....

**24. Byla vám během těhotenství prováděna nějaká screeningová (genetická) vyšetření? (Vaší partnerce)**

(UZ vyšetření, tripple test, odběr plodové vody, odběr tkáně choriových klků, kordocentéza)

- A. Ne, protože jsem nechodila do poradny
- B. Ne, v této době toto nebylo tolik běžné
- C. Asi ano, ale nevzpomínám si jaká
- D. Ano, uveďte prosím jaká.....

**15. Věděl/la jste již před narozením dítěte, že bude takto postižené?**

ANO  NE

**Na tuto otázku odpovídají pouze respondenti, kteří v předchozí otázce odpověděli ANO.**

**16. Proč jste neukončila těhotenství?/ Proč Vaše partnerka neukončila těhotenství?**

- A. Jsem zásadně proti potratům
  - B. Byla to má poslední šance na těhotenství
  - C. Diagnózu jsem se dozvěděla až později a potrat by nebyl vhodný
  - D. Jiné důvody
- Jestliže chcete, uveďte jaké  
.....

**17. Bylo pro Vás těžké smířit se s faktem, že bude/ je Vaše dítě takto postižené?**

- A. Ne, nebylo to vůbec těžké
- B. Bylo to těžké, ale byli jsme na tento fakt včas připraveni
- C. Ano, bylo to velmi těžké, ale dnes jsme s tímto faktem smířeni
- D. Ano a nikdy jsme se s tímto faktem zcela nevyrovnal/la
- E. Byl to pro nás šok, protože jsme tuto diagnózu nečekali

**18. Jste pro ústavní výchovu takto postižených lidí, nebo preferujete domácí zázemí?**

A. Jsem pro ústavní výchovu  B. Jsem pro domácí zázemí

Uveďte prosím důvod, proč jste se takto rozhodl/la  
.....