

**Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií**

**Přístup zdravotní sestry k člověku  
s Downovým syndromem  
Monika Šišková**

**Bakalářská práce  
2009**

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Katedra ošetrovatelství  
Akademický rok: 2008/2009

## ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Monika ŠIŠKOVÁ**

Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**

Studijní obor: **Všeobecná sestra**

Název tématu: **Přístup zdravotní sestry k člověku s Downovým syndromem**

### 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. Stanovení podmínek, metod, cílů a hypotéz práce.
2. Prokonzultování výběru metod výzkumu a respondentů s vedoucím práce.
3. Stanovení vhodné metodiky a sestavení dotazníků
4. Vypracování teoretické části práce (práce s literaturou)
5. Rozdání dotazníků.
6. Analýza a interpretace získaných dat.
7. Kritické zhodnocení a doporučení.

Rozsah grafických prací: dle doporučení vedoucího  
Rozsah pracovní zprávy: 35 stran  
Forma zpracování bakalářské práce: tištěná/elektronická

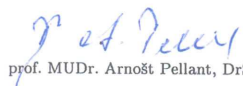
Seznam odborné literatury:

1. ŽIŽKA, J. Diagnostika syndromů a malformací. 1. vyd. Praha : Galén, 1994. ISBN 80-85824-04-3.
2. SELIKOWITZ, M. Downův syndrom. 1. vyd. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
3. PRITCHARD, D. J.; KORF, B. R. Základy lékařské genetiky. 1. vyd. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-449-2.
4. ŠVARCOVÁ, I. Mentální retardace. 1. vyd. Praha : Portál, 2006. ISBN 80-7367-060-7.


Vedoucí bakalářské práce: MUDr. Stanislav Severa  
Fakulta zdravotnických studií

Datum zadání bakalářské práce: 30. listopadu 2008

Termín odevzdání bakalářské práce: 24. dubna 2009

  
prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.  
děkan

L.S.

  
Mgr. Eva Hlaváčková  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 3. února 2009

## **Prohlášení autora**

Prohlašuji:

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

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují autorské práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má na právo uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně.

V Pardubicích dne 20. 4. 2009

Monika Šišková

## **Anotace**

Tato bakalářská práce se zabývá tématem: Přístup zdravotní sestry k člověku s Downovým syndromem.

Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. V teoretické části se práce zabývá Downovým syndromem od historie po přítomnost, příčinami, projevy, diagnostikou a problematikou v chování dětí s Downovým syndromem.

V praktické části bakalářské práce bylo pomocí anonymních dotazníků zjištěno, zda se zdravotní sestry setkaly s člověkem s Downovým syndromem nebo ne, zda ví, co znamená pojem Downův syndrom, a zda by si o druhu postižení zjišťovaly informace, pokud by na jejich oddělení byl hospitalizovaný postižený člověk. Cílem výzkumu je také porovnat zdravotní sestry, které jsou v praxi méně než 10 let, a zdravotní sestry, které jsou v praxi více než 10 let a jejich postoj jak k hospitalizaci samotného člověka s Downovým syndromem či s doprovodem nebo rodinným příslušníkem.

Výsledek výzkumu je graficky zpracovaný ze získaných dat z dotazníků a jejich vyhodnocení.

## **Klíčová slova**

Downův syndrom; mentální retardace; prenatalní diagnostika; vrozená vývojová vada

## **Annotation**

The topic of this work is The approach of the nurse to person with Down's syndrom. It is divided to theoretic and practic part.

The theoretic part applies to the Down's syndrom from history to present, also to the reasons, manifestatins, diagnostic and to the problems in the behaviour of the children with Down's syndrom.

The practic part studies, by the anonymous questionnaires, experiences of nurses – if they have ever met person with Down's syndrom, if they know the concept Down's syndrom and if they will try to find some information about this disease in the case of hospitalization of the handicapped person. An other aim of the research is also to compare nurses with practice less than 10 years with approach to hospitalization to the person with Down's syndrom alone or with some eskort or family member. The results are express in the graphs.

**Key words**

Down´s syndrom, mental retardation, prenatal diagnostic, sborn development defekt

## **Poděkování**

Mé poděkování patří mému vedoucímu práce, MUDr. Stanislavu Severovi, za poskytnuté rady a pomoc při psaní bakalářské práce.

Dále bych chtěla poděkovat všem respondentům za ochotu a trpělivost při vyplňování dotazníků.

# Obsah

Úvod .....	10
Cíle výzkumu .....	11
<b>Teoretická část .....</b>	<b>12</b>
1. Historie .....	13
2. Co je to Downův syndrom? .....	14
3. Jak často se Downův syndrom vyskytuje? .....	14
4. Jaký má vliv věk matky na vznik Downova syndromu? .....	15
5. Jak vzniká Downův syndrom? .....	15
5. 1. Chromozomální porucha při Downově syndromu .....	15
6. Formy Downova syndromu .....	16
6. 1. Trisomie 21. chromozomu .....	16
6. 2. Translokace .....	17
6. 3. Mozaicismus .....	18
7. Charakteristické znaky u Downova syndromu .....	19
7. 1. Hlava .....	19
7. 2. Hrudník a končetiny .....	20
7. 3. Kůže .....	20
7. 4. Svalové napětí .....	20
7. 5. Postava .....	21
7. 6. Intelekt .....	21
7. 7. Další onemocnění .....	21
8. Prenatální diagnostika .....	22
8. 1. Indikace pro prenatální diagnostiku .....	23
8. 2. Metody prenatální diagnostiky .....	24
8. 2. 1. Neinvasivní metody prenatální diagnostiky .....	24
8. 2. 1. 1. Triple test .....	24
8. 2. 1. 2. Ultrazvukové vyšetření .....	25
8. 2. 2. Invazivní metody prenatální diagnostiky .....	25
8. 2. 2. 1. Amniocentéza .....	25
8. 2. 2. 2. Biopsie choriových klků .....	26
8. 2. 2. 3. Kordocentéza .....	27
9. Chování lidí s Downovým syndromem .....	27
9. 1. Zvláštní poruchy chování spojené s Downovým syndromem .....	27
9. 2. Modifikace chování .....	28
9. 2. 1. Identifikace chování .....	28
9. 2. 2. Jak se dítě chová .....	28
9. 3. Specifické projevy dětí s Downovým syndromem .....	28
9. 3. 1. Vystrkování jazyka .....	28
9. 3. 2. Slinění .....	29
9. 3. 3. Hyperaktivita .....	29
9. 3. 4. Utíkání .....	29
9. 3. 5. Záchvaty vzteku .....	30
9. 3. 6. Bouchání a kousání ostatních dětí .....	30
9. 3. 7. Destruktivní chování .....	30
<b>Výzkumná část .....</b>	<b>31</b>
10. Výzkumné záměry .....	32
11. Metodika výzkumu .....	32
11. 1. Metoda výzkumu .....	32
11. 2. Dotazník .....	32

11. 3. Zkoumaný vzorek .....	33
11. 4. Vysvětlivky absolutní a relativní četnosti .....	33
12. Výsledky výzkumu a jejich analýza .....	34
Otázka č. 1 .....	34
Otázka č. 2 .....	35
Otázka č. 3 .....	38
Otázka č. 4 .....	39
Otázka č. 5 .....	40
Otázka č. 6 .....	41
Otázka č. 7 .....	46
Otázka č. 8 .....	51
Otázka č. 9 .....	52
Otázka č. 10 .....	53
Otázka č. 11 .....	54
Otázka č. 12 .....	57
Otázka č. 13 .....	58
Otázka č. 14 .....	59
Otázka č. 15 .....	62
13. Diskuze .....	63
14. Závěr .....	65
Soupis bibliografických citací .....	66
Přílohy .....	67

## Úvod

Tato práce vznikla, protože se objevuje více rodin, které vychovávají postižené dítě doma. Zajímalo mne tedy, v případě že by musela daná rodina svého postiženého člena hospitalizovat, jaký by k tomuto člověku měly přístup sestry, které nejsou v praxi tak dlouho (méně jak 10 let) a sestry, které jsou v praxi více jak 10 let. Zda by sestry daly přednost hospitalizaci samotného postiženého člověka, jako to bývalo dříve, či s rodinným příslušníkem. Jelikož je velmi mnoho druhů postižení, zaměřila jsem se na Downův syndrom.

## **Cíle výzkumu**

1. Zjistit, zda by zdravotní sestra u pacienta s Downovým syndromem považovala jeho hospitalizaci s rodinným příslušníkem za výhodnější nežli samotného.
2. Zjistit, zda si sestra zjišťuje informace o druhu postižení, které má člověk na jejím oddělení.
3. Zjistit, kolik sester se setkalo a pracovalo s člověkem s Downovým syndromem.

## **Teoretická část**

## 1. Historie

V historii lidstva se již odedávna objevovali bytosti, které se vymykali běžným, byť i primitivním kritériím. Lidé a rodiče se často ptají, zda se děti s Downovým syndromem (DS) rodily i v počátcích lidské civilizace, nebo jestli jsou chromozomální poruchy průvodním jevem moderní doby. I když přesná odpověď nebude nikdy dána, je velmi pravděpodobné, že mnohé ze známých geneticky podmíněných nemocí a chromozomálních abnormalit, včetně DS, se vyskytovaly již v předchozích tisíciletích.

První zaznamenaná osoba s charakteristickými rysy této diagnózy byla nalezena na oltáři v Cáchách v Německu, s datem vzniku 1505. První vědecké zprávy o osobách se syndromem, dnes známým pod jménem Downův, se objevily v polovině devatenáctého století. V roce 1838 popsal lékař Jean Esquirol vzhled dítěte, jehož znaky odpovídají dnešnímu fenotypu DS. Podobný poznatek popisuje v roce 1846 Edouard Seguin. V roce 1866 publikuje anglický lékař John Langdon Down vědeckou studii o skupině pacientů, kteří se svojí podobou a chováním odlišují od jeho ostatních pacientů. Výčtem jejich vnějších znaků vyčleňuje část mentálně postižených lidí od jiných duševně zaostalých pacientů. Doktor Down příčinu popsané diagnózy neznal. Jeho domněnku, že Downův syndrom je návratem k primitivnímu mongolskému etnickému plemeni, brzy zavrhl jeho syn Reginald, též lékař.

Po historické publikaci J. L. Downa se objevují práce dalších autorů, kteří přispívají k popisu detailů, souvisejících s DS. Celkově se uvádí 55 charakteristických znaků, u každého jedince se ale vyskytuje pouze část z nich. Doktor Waardenbrug přišel v roce 1932 s myšlenkou, že příčinou Downova syndromu by mohla být chromozomální abnormalita, trvalo však ještě nějaký čas, než se jeho návrh potvrdil. V roce 1959, to je 93 let po původním Downově popisu, demonstroval Jerome Lejeune se svými kolegy v Paříži, že Downův syndrom souvisí s jedním nadbytečným chromozomem.

Téměř celé století však výskyt několika znaků současně byl podkladem k diagnóze Downova syndromu. Nikdy nebyla nalezena souvislost mezi počtem vnějších znaků a stupněm mentální retardace.

O lidech s Downovým syndromem se říkávalo, že trpí „mongolismem“ nebo že jsou „mongoloidní“. Toto označení vzniklo proto, že se nositelé syndromu podobají svými obličejovými rysy asiátům. Takováto označení jsou však dnes zastaralá. Nyní používáme termínu „Downův syndrom“.

(1, 9)

## **2. Co je to downův syndrom?**

Downův syndrom (DS) není nemoc v klasickém slova smyslu, je to genetická anomálie s důsledky na celý život. DS provází řada typických příznaků ve vzhledu (šikmo posazené oči, nižší postava, krátký krk), náchylnost k určitým nemocím (změna funkce štítné žlázy, nemoci respiračního traktu, srdeční vady, snížená imunita, poruchy zraku a sluchu), vždy je přítomná mentální retardace různého stupně. Soubor vnějších znaků se nazývá fenotyp, je odrazem genotypu – soubor všech dědičných informací (genů) organismu.

Lidé s DS dostali od přírody zvláštní nadílku: každá buňka jejich těla obsahuje jeden chromosom navíc – tj. místo obvyklých 46 chromozómů (uspořádaných ve 23 párech) jich mají 47 (22 párů a jednu trojici). Proč k takovému jevu dochází, se dodnes nepodařilo uspokojivě vysvětlit. Současné znalosti potvrzují, že k chybnému okopírování genetického materiálu dochází náhodně, není to způsobeno ničím, co rodiče před a v průběhu těhotenství udělali nebo neudělali. Určitá souvislost se našla mezi četností výskytu DS a věkem rodičů – matky po 35 roku a otcové starší 50 let jsou narozením dítě s DS více ohroženi. Také je známo, že DS se vyskytuje rovnoměrně u obou pohlaví, u všech lidských ras, etnických skupin, sociálněekonomických tříd a národností.

(1)

## **3. Jak často se vyskytuje DS**

Downův syndrom je jedním z nejčastějších vrozených syndromů. Patří k nejběžnějším chromozomálním poruchám a je také nejčastěji rozpoznatelnou příčinou mentální retardace. Podle nejnovějších údajů se na celém světě rodí každoročně přibližně 100 000 novorozenců s DS – tj. na každých 700 živě narozených dětí připadá jedno dítě s DS. Rodí se o něco více chlapců s DS než dívek, ale rozdíl je jen nepatrný. Důvod mírně vyššího výskytu u mužů není znám.

V České republice se v posledních letech rodilo ročně přibližně 70 dětí s DS, což představuje 1 dítě s DS na 1 500 živě narozených dětí. Avšak přes značné úspěchy prenatální diagnostiky, zejména vývojem nových screeningových vyšetření, je během těhotenství odhalena pouze necelá polovina případů této chromozomální aberace.

(1)

## 4. Jaký má vliv věk matky na vznik DS

Pravděpodobnost, že se matce narodí dítě s DS vzrůstá s jejím věkem v okamžiku početí. Nárůst je obzvlášť patrný po 35. roku.

Ve většině rozvinutých zemí tvoří těhotenství u žen po 35. roce méně než 10% veškerých těhotenství. I navzdory zvýšenému individuálnímu riziku se pouze jedna třetina všech dětí se syndromem narodí ženám, které jsou starší 35 let. Bylo by proto zavádějící domnívat se, že děti s DS se rodí pouze starším ženám. Ve skutečnosti se dvě třetiny dětí s DS rodí ženám mladším 35 let, z toho 20% všech dětí se syndromem se narodí matkám mladším 25 let (Viz. Tabulka 1 v příloze A).

(1)

## 5. Jak vzniká DS

Každá buňka v těle má 46 chromozomů. Těchto 46 chromozomů se skládá z 23 párů, každý pár obsahuje chromozomy obou rodičů. Pokaždé, když se buňka rozdělí, obě nové takto vzniklé buňky mají stejný počet chromozomů, a to je 46.

(1)

### 5. 1. Chromozomální porucha při DS

DS nastává v případě, že na 21. místě je nadbytečný jeden chromozom. Tento chromozom vzhledem ke svému genetickému obsahu způsobuje, že se v buňce vytvářejí určité nadbytečné bílkoviny, tím se poruší normální růst těla plodu. O které konkrétní bílkoviny jde ani jak přesně působí, zatím nevíme.

Buňky v těle se při růstu nedělí tak rychle jako normálně, což má za následek menší počet tělových buněk, tedy ve svém důsledku i menší dítě. Navíc migrace buněk, které se podílejí na utváření různých částí těla, je narušena, a to zejména v mozku. Jakmile se jedinec s DS narodí, všechny tyto rozdíly už má. Dítě, které má méně mozkových buněk a odlišnou stavbu mozku, se bude učit pomaleji. Tyto změny vznikají před narozením a nejsou žádným způsobem vratné.

Přítomnost nadbytečného chromozomu negativně ovlivňuje životnost plodu: 80% takových těhotenství končí potratem. Děti, které se přesto se syndromem narodí, mohou být proto považovány za důkaz schopnosti matky podporovat plod během těhotenství navzdory této nevýhodě.

Je známo, že DS nemusí být nutně způsoben celým 21. chromozomem. Vše co je třeba je přítomnost nadbytečného, kriticky malého množství chromosomu. Zbytek 21. chromosomu, přestože obvykle přesahuje kritickou mez, nehraje pravděpodobně při vzniku syndromu žádnou roli.

(1)

## **6. Různé formy DS**

Všechny děti s DS mají ve svých buňkách nadbytečné kritické množství 21. chromozomu. Množství 21. chromozomu a způsob, jímž porucha vzniká, může mít trojí podobu.

Tyto tři různé formy je důležité rozlišovat, protože předpoklad, že rodiče budou mít další dítě se syndromem, závisí určitým způsobem právě na tom, jakou z forem poruchy jejich dítě má. Jedna z nich ovlivňuje také míru postižení dítěte. K těmto třem formám patří trisomie 21. chromozomu, translokace a mozaicismus. Porovnání najdete v tabulce č. 2 v příloze B.

(1)

### **6. 1. Trisomie 21. chromosomu**

Velká většina dětí s DS (asi 95%) má nadbytečný celý 21. chromozom v každé buňce svého těla. Porucha se nazývá trisomie 21. chromozomu. Je to nejběžnější forma DS u dětí narozených matkám různého věku. Vzniká tím, že jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo obvyklého jednoho 21. chromozomu chromozomy dva.

Normálně se při vzniku vajíčka nebo spermie buňka ve vaječníku nebo vajíčku nebo ve varleti rozdělí, aby vznikly dvě nové buňky, každá s polovinou původního počtu chromozomů. V případě trisomie 21. chromozomu je toto dělení abnormální a vajíčko nebo spermie obdrží ještě jeden nadbytečný 21. chromozom. Tomuto procesu se říká nondisjunkce, protože 21. párový chromozom z původní buňky se neoddělí (dělení = disjunkce), ale zůstává v jedné z nových buněk kompletní.

Obecně jsme schopni říci, jak k nondisjunkce dochází. Během vytváření vajíčka nebo spermie se dva 21. chromozomy původní buňky ještě před buněčným dělením spojí. Místo toho, aby se každý chromozom odpoutal opačným směrem a stal se součástí nové vznikající buňky, přejdou oba chromozomy jedním směrem do nové buňky společně. Takto vznikne jedna buňka obsahující oba 21. chromozomy a druhá buňka, v níž není ani jeden 21. chromozom. Druhá buňka nemůže přežít a zakrátko se rozpadá.

V současné době nedokážeme vysvětlit, proč k nondisjunkci dochází. Pravděpodobně nemá jen jednu příčinu. Aby nondisjunkce nastala, musí patrně působit řada faktorů. Některé z příčin, které byly uváděny, jsou například genetická dispozice či radioaktivní ozáření. Nejvýznamnějším faktorem se zdá být věk matky, který je jeden z mnoha faktorů, z nichž většina dosud není známá. Tabulka 1 v příloze A ukazuje, jak roste pravděpodobnost narození dítěte s DS se vzrůstajícím věkem matky.

Nondisjunkce nemá původ výhradně u matky, jak se původně myslelo. Asi ve 20 % případů pochází nadbytečný chromozom ze spermie. Tuto informaci je možné získat pomocí speciálního testu, jímž lze původ nadbytečného chromozomu určit. Nedělá se běžně, neboť je technicky velmi náročný. Víme však, že narodí-li se dítě s DS, nemusí to nutně znamenat, že nositelkou nadbytečného chromozomu byla matka.

Ačkoli je jasné, že věk matky je pro trisomii 21. chromozomu zásadním faktorem, úloha věku otce je méně jasná. Pokud však věk otce určitou roli hraje, má zcela jistě tak malý význam, že jej nemusíme brát v úvahu.

Proč je tolik rozhodující věk matky a nikoliv věk otce? Když se narodí dívka, všechna vajíčka, která vaječníky během jejího života vyprodukují, jsou již v nezralé podobě hotová. Jejich další vývoj je pak potlačen až do doby, kdy nastane konkrétní cyklus, při němž se vajíčko uvolní. To znamená, že vajíčka zůstávají v nezralém stadiu po dobu 20 až 40 let. Není proto překvapivé, že se v tak dlouhém procesu vyskytují poruchy. Čím je žena starší, tím je proces delší, a proto je i pravděpodobnost poruchy vyšší.

Oproti tomu tvorba spermií začíná teprve v pubertě, kdy je zahájen desetitýdenní cyklus tvorby spermií. Spermie nezůstávají v nezměněné podobě dlouho, proto k poruše, která má za následek trisomii 21. chromozomu, nejsou tolik náchylné  
(1, 2, 3, 6)

## **6. 2. Translokace**

Asi ve 4 % případů není příčinou DS celý nadbytečný chromozom, ale nadbytečná část 21. chromozomu (obr. 8). K této poruše dochází v případě, že se odlomí malé vrcholky 21. chromozomu a zbývající části obou chromozomů se spojí. Tento jev přilnutí segmentu chromozomu na jiný chromozom se nazývá „translokace“ (obr. 9). Doposud nevíme, proč k translokaci dochází, víme však, že v tomto případě na rozdíl od nondisjunkce, věk rodičů nehraje žádnou roli.

V translokaci s 21. chromozomem se vyskytují pouze určité chromozomy. Jsou to chromozomy 13, 14, 15 nebo 22, případně jiný 21. chromozom (nejčastěji to ale bývá 14.

chromozom). Všechny chromozomy mají malé geneticky neaktivní vrcholky, které se mohou bez jakéhokoliv škodlivého následku odlomit a zaniknout.

Děti s DS způsobeným translokací se od dětí s trisomií, co do rozsahu postižení nikterak neliší. Fakt, že děti s translokací nemají nadbytečnou horní část chromozomu, nic neznamená, protože tato část není geneticky důležitá.

Přesto je důležité u všech dětí s DS chromozomový test a zjistit, nejde-li o translokaci. U jedné třetiny těchto dětí se totiž zjistí, že nositelem DS je jeden z rodičů. Označíme-li někoho za „nositele“ DS, máme na mysli, že ačkoliv tito jedinci sami žádné příznaky syndromu nemají, existuje vyšší než průměrná pravděpodobnost, že se jim také může narodit dítě se syndromem. Nositel translokace je normální, protože má 23 normálních párových chromozomů. Jediný rozdíl je v tom, že jeden z jeho 21. chromozomů je spojen s jedním z ostatních chromozomů. Toto nepůsobí nositeli žádné potíže, když ale přijde doba na produkci vajíčka nebo spermie, je obtížnější rozdělit počet chromozomů rovnocenně právě kvůli oněm dvěma spojeným chromozomům.

Je třeba mít na paměti, že ve dvou třetinách případů, kdy dítě má DS způsobený translokací, není nositelem poruchy žádný z rodičů. V těchto případech byla translokace samostatnou poruchou, která se vyskytla při tvorbě vajíčka nebo spermie, z nichž bylo dítě počato. Taková translokace je náhodnou událostí a má mizivou pravděpodobnost opakování při dalších těhotenstvích.

(1, 2, 3)

### **6. 3. Mozaicismus**

Asi jedno procento dětí s DS má nadbytečný 21. chromozom pouze v některých tělových buňkách. Ostatní buňky jsou normální. Říkáme, že se u nich projevuje mozaicismus, protože buňky v jejich těle jsou jako mozaiky poskládány z různých kousků, některé jsou normální, jiné mají nadbytečný chromozom.

Mozaicismus podle očekávání nemá tak zjevné příznaky, proti poruše stojí i normální buňky. Lidé postižení mozaicismem nemívají tolik nápadné fyzické příznaky DS, jejich vývoj a projev se blíží obecnému průměru. Avšak normální úroveň intelektových schopností mají jedinci s tímto typem DS velmi zřídka.

(1, 2, 3)

## 7. Charakteristické znaky pro DS

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 v příloze C).

(1, 2)

### 7. 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 (Viz. Obrázek 2 v příloze D) neboli epikantrus. 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.

(1, 2, 6)

## **7. 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.

(1, 2)

## **7. 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. 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.

(1, 2, 6)

## **7. 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 zvýrazňuje. 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.

(1, 2)

### **7. 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.

(1, 2)

### **7. 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 ústavech vykazují obecně nižší úroveň intelektových schopností, než ty, o které soustavně pečuje 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.

(1, 2, 4)

### **7. 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 tracheoezofageální 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)

## **8. Prenatální diagnostika**

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.

(4, 5)

## 8. 1. Indikace pro prenatalní diagnostiku

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 (amniocentéza).
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 (defekt neurální trubice).
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.

(3)

## **8. 2. 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 ženě, 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.  
(3, 8)

### **8. 2. 1. Neinvazivní metody prenatalní diagnostiky**

#### **8. 2. 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 choriový 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 sníženy. Koncentrace uE3 bývá snížena 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.

(3, 8)

### **8. 2. 1. 2. Ultrazvukové vyšetření**

Ultrazvukové vyšetření (UZ) v reálném čase je stále důležitější součástí prenatální diagnostiky v hodnocení vývoje plodu. Umožňuje přesné určení stáří plodu, identifikaci vícečetného těhotenství a záchytu morfologických anomálií. Tradiční metoda transabdominálního ultrazvuku (přes stěnu břicha) 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.

(2, 8)

## **8. 2. 2. Invazivní metody prenatální diagnostiky**

### **8. 2. 2. 1. Amniocentéza**

Jde o výkon, při němž se jehlou přes stěnu břicha 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 3 v příloze E)

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.

(1, 3, 8)

#### **8. 2. 2. 2. Biopsie 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 4 v příloze E).

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.

(1, 3, 8)

### **8. 2. 2. 3. Kordocentéza**

Jedná se o výkon, kdy je přímo z pupečníku 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 pupečníku 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.

(1, 3, 8)

## **9. Chování lidí s Downovým syndromem**

Na chování dětí i dospělých s DS jsou v zásadě dva protichůdné názory. Jeden říká, že jsou to klidné bytosti, které se dají snadno zvládnout, Druhý naopak tvrdí, že jsou to jedinci úporní a těžko zvladatelní. Existence těchto dvou tak velmi odlišných názorů, odráží skutečnou pravdu o chování lidí s DS. Někteří jsou mírní, jiní svéhlaví a mnozí spadají někam mezi tyto dva extrémy.

(1)

### **9. 1. Zvláštní poruchy chování spojené s Downovým syndromem**

Děti s DS dosahují jednotlivých vývojových stádií později než průměrné děti. V porovnání s ostatními dětmi proto jejich chování neodpovídá věku ani tělesné zdatnosti. Období vzdoru, které se normálně vyskytuje mezi druhým a třetím rokem, se u dítěte s DS dostaví až kolem čtyř let. Chování proto může být mnohem destruktivnější, protože dítě je větší a silnější. Neexistují však žádné výchovné problémy, které by souvisely výhradně s diagnózou DS. Problémy, pokud nastanou, jsou v zásadě podobné jako problémy, s nimiž se můžeme setkat u normálních mladších dětí, a obvykle se dají zvládnout jednoduchými metodami modifikace chování.

(1)

## **9. 2. Modifikace chování**

Modifikací chování může být třeba to, že rodiče své dítě za správné chování odmění a za špatné chování potrestají. Někteří rodiče v tomto směru potřebují pomoci nalézt co nejúčinnější cestu. Pro děti je dobré, vědí – li, co se od nich očekává, protože pak mohou napřít své síly konstruktivním a smysluplným směrem. Modifikace chování je druh učení a používá se tam, kde nestačí pouhé vysvětlování.

(1)

### **9. 2. 1. Identifikace chování**

Prvním krokem v programu modifikace chování je sledovat, jak se dítě chová, a určit, které projevy chování chcete změnit. Musíte se vyhnout obecným prohlášením o dítěti (například výroky typu „je nemožná“) a místo toho se zaměřit na konkrétní věci, které dělá a které vám vadí nebo ze kterých máte obavu, třeba když vám na nákupu utíká.

(1)

### **9. 2. 2. Jak se dítě chová**

Chování je sled projevů, které můžete pozorovat. Existují dva druhy chování: dobré chování, které chcete podporovat, a chování nežádoucí, které chcete potlačit. V ideálním případě je nejlepší naučit dítě užitečným dovednostem, jimiž nechtěné chování nahradíte.

(1)

## **9. 3. Specifické projevy chování dítěte s Downovým syndromem**

### **9. 3. 1. Vystrkování jazyka**

Děti s DS mají ve zvyku vyplazovat jazyk. Je to důsledek většího jazyka a menších úst než je obvyklé. V raném dětství občas vystrkují jazyk skoro všechny děti, tím ovšem není třeba se příliš zabývat. Od jednoho roku dál je však nutné začít dítě učit udržet jazyk v ústech. Nesmíme problému věnovat přehnanou pozornost, chování by se mohlo zhoršit, než zlepšit. Někdy stačí dát dítěti slovní pokyn, třeba „zastrč jazyk“, později říci stejným tónem „zastrčit“. Když dítě jazyk zastrčí, pochvalte ho.

(1)

### **9. 3. 2. Slinění**

Děti s DS mají v raném dětství z důvodu nízkého svalového napětí sklon nechávat otevřená ústa a slinit. Pokud budeme dítěti připomínat, aby polklo, zlozvyk obvykle přejde. Možná budeme muset dítěti ústa jemně zavírat. Tímto způsobem se většina dětí slinění do čtyř let věku docela zbaví. V řídkých případech, kdy slinění přetrvává i dále, může být vhodné zvážit operaci, která sníží produkci slin.

(1)

### **9. 3. 3. Hyperaktivita**

Pro děti od vývojové úrovně patnácti měsíců do tří let je normální, že jsou roztěkané, výbušné nesoustředěné a neustále neklidné a aktivní. Jejich základním problémem je to, že na libovolnou dobu nedokážou zaměřit pozornost na jednu činnost. S přibývajícím věkem se soustředěnost dítěte zlepšuje.

Pomoci můžeme dítěti tím, že mu budeme dávat přiměřené úkoly. Nešetříme zde chválou, když je úkol dobře splněn.

Měli bychom dítěti dát příležitost spálit nadbytečnou energii při aktivních hrách. Dobrá je například trampolína, nebo nějaký jiný pohyb. Pokud je to možné, vyhněme se omezujícím, chaotickým a nadměrným prostorům, máme – li dojem, že dítěti vadí.

Děti, které jsou hyperaktivní, mají obvykle špatnou představu o čase. Pevné rituály mohou na dítě působit uklidňujícím způsobem. Přiměřeně pravidelný chod událostí umožňuje dítěti předvídat další aktivitu, napomáhá jeho zklidnění a usnadní nám práci.

Pokud má dítě problémy s pozorností, dbejme na to, aby se soustředilo, když mu něco říkáme. Možná se dítěte budeme muset dotknout a přimět ho, aby se na nás podívalo.

(1)

### **9. 3. 4. Utíkání**

Děti, které mají tendenci utíkat, působí rodičům velké starosti. V první řadě by dítě mělo mít náramek, na kterém má napsané jméno, adresu a telefon pro případ, že by se někde ztratilo. Když jde dítě s DS na procházce vedle nás, odměňme ho. Nečekejme, že s námi udrží krok, půjdeme – li příliš rychle. Malé děti s DS mívají potíže držet se, proto je lepší posadit je do kočárku.

(1)

### **9. 3. 5. Záchvaty vzteku**

Záchvaty vzteku můžeme pozorovat jak u normálních batolat, tak u dětí s DS ve stejném vývojovém stadiu. Záchvaty obvykle nastupují ve chvíli, kdy je dítě otrávené nebo se mu něco nelíbí. V počáteční fázi záchvatu je lepší uznat důvod jeho rozmrzelosti. I když možná nereaguje, vyslovíme – li jeho vlastní touhu, okamžitě pochopí, že jeho pocity chápeme. Pak se pokusme obrátit jeho pozornost na jinou činnost. Pokud to nepůjde, předstírejme, že záchvat ignorujeme. Jakákoliv další pozornost projev chování pouze zhorší. Záchvat přehlížejme, tak dlouho, jak dlouho se vydržíme nerozčilit. Pokud cítíme, že bychom mohli vybuchnout, nastává ta pravá chvíle na techniku „oddechový čas“. Dítě přivedeme zpátky teprve, až se oba uklidníme. Neměly by následovat žádné tresty, s dítětem bychom měli dále jednat, jako by se nic nestalo. Záchvaty vzteku časem přejdou, zejména když se zlepší komunikační dovednosti dítěte.

(1)

### **9. 3. 6. Bouchání a kousání ostatních dětí**

Hrubé chování dítěte s chabými jazykovými dovednostmi je zpočátku většinou projevem jeho pokusu komunikovat nějak s ostatními. Děti do čtyř let obvykle nemají schopnost vcítit se do nálady druhých a často jsou překvapené negativní reakcí, kterou jejich chování vyvolává.

Nejllepší je použití techniky „oddechový čas“ nebo „Krátké omezení“, které jsou popsány výše (Záchvaty vzteku). Toto chování obvykle nevydrží dlouho z jednoduchého důvodu – ostatní děti jim tyto projevy neprominou a oplatí jim je. Dítě tak od svých vrstevníků dostane lekci, kterou mu rodiče dát nemohou.

(1)

### **9. 3. 7. Destruktivní chování**

Někdy může dítě ničit hračky a jiné předměty. Snažme se umístit cenné věci mimo jeho dosah. Vybírejme velké a odolné hračky. Děti mohou poničit příliš složité hračky, protože je jejich komplikovanost rozčiluje.

Nad rozbitými věcmi se moc nerozčilujeme, jenom bychom destruktivní chování dítěte povzbudili. Snažme se zaměřit pozornost dítěte na nějakou tvořivější hru, a pokud se nám to nepodaří, zkusme „oddechový čas“.

(1)

## **Výzkumná část**

## **10. Výzkumné záměry**

1. Sestra, která je v praxi déle než 10 let, si bude informace zjišťovat více, než sestra, která je v praxi méně než 10 let (Sestra, která je v praxi méně než 10 let, má více informací o vrozených vývojových vadách a genetických poruchách -> v rámci vyučování na střední škole + do praktické výuky je zařazena praxe v ústavech a stacionářích pro mentálně postižené lidi).
2. Sestra, která se s postižením v praxi nesetkala, si bude informace o postižení zjišťovat více než sestra, která se s postižením již setkala.
3. Zdravotní sestra, která je v praxi méně, než 10 let, bude považovat hospitalizaci člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem za výhodnější než sestra, která je v praxi více než 10 let.
4. Sestra, která se s Downovým syndromem setkala, bude považovat jeho hospitalizaci s rodinným příslušníkem za výhodnější než sestra, která se s ním nesetkala.
5. Sestry, které jsou v praxi méně než 10 let, se setkaly s člověkem s Downovým syndromem spíše, než sestry, které jsou v praxi méně než 10 let.
6. Sestry, které jsou v praxi méně než 10 let, s člověkem s Downovým syndromem pracovaly více, než sestry, které jsou v praxi více než 10 let.

## **11. Metodika výzkumu**

### **11. 1. Metoda výzkumu**

Výzkum byl prováděn pomocí dotazníkové metody. Byl použit jeden typ dotazníku. Dotazník byl určen pro zdravotní sestry Nemocnice v Novém Městě na Moravě. Dotazníky byly zcela anonymní.

### **11. 2. Dotazník**

Dotazník obsahuje celkem 15 otázek (Viz. Příloha F). Otázky 3, 5, 8 a 15 navazují na předchozí otázky (Například otázka č. 14. Pracovala jste již někdy s člověkem s Downovým syndromem? Otázka č. 15. Pokud ano, kde to bylo.).

V dotazníku jsem použila otázky identifikační, uzavřené, polouzavřené, škálované a otevřené. U otázek číslo 3, 8 a 13 bylo možno vybrat z více odpovědí.

### 11. 3. Zkoumaný vzorek

Dotazník byl určen zdravotním sestřám, které jsou v praxi méně než 10 let, a sestřám, které jsou v praxi více než 10 let. Horní hranice nebyla přesně stanovená. Výzkum proběhl v lednu roku 2009. Všechny dotazníky byly v tištěné formě.

Celkem jsem rozdala 60 dotazníků zdravotním sestřám na interním a chirurgickém oddělení v Novém Městě na Moravě. Ve své práci jsem použila 50 dotazníků, protože se mi některé nevrátily nebo nebyly vyplněny správně.

Chtěla bych upozornit, že výsledky mé práce mohou být zkreslené, neboť jsem měla malý vzorek respondentů. Zároveň sama forma výzkumu dotazníkem sebou přináší některá úskalí. Nepravdivé odpovědi, uvádění cizích myšlenek atd. Toto lze jen obtížně vyloučit a tedy je třeba u vyhodnocování dotazníků počítat s jistou chybou.

### 11. 4. Vysvětlivky absolutní a relativní četnosti

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

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

Vzorec pro výpočet relativní četnosti vyjádřené v procentech:

$$f_i (\%) = \text{počet } n_i * 100 / \text{zkoumaný vzorek}$$

## 12. Výsledky výzkumu a jejich analýza

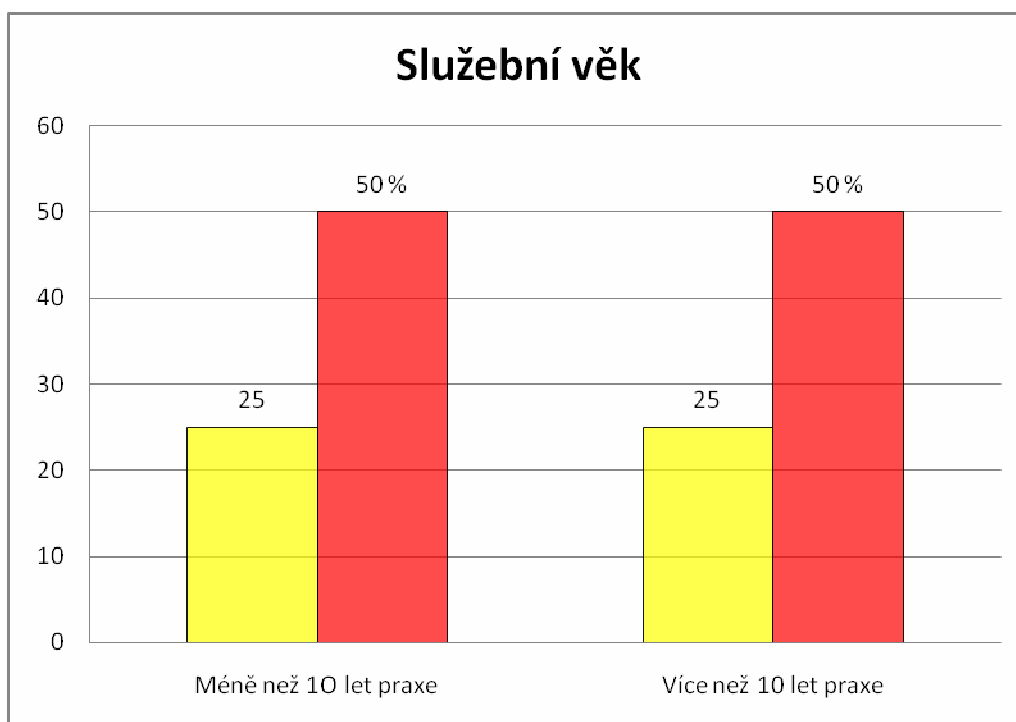
### Otázka č. 1. Kolik let jste v praxi?

a) Méně než 10 let

b) Více než 10 let

Tab. 1 Služební věk

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Méně než 10 let praxe	25	50
Více než 10 let praxe	25	50
Celkem	50	100



Obr. 1 Graf služebního věku

Tento dotazník byl rozdán 25 sestřám, které jsou v praxi méně jak 10 let a 25 sestřám, které jsou v praxi více jak 10 let. Proto tedy výsledek je, že 50 % sester je v praxi méně jak 10 let a 50 % sester je v praxi více jak 10 let.

## Otázka č. 2. Setkala jste se již s člověkem s Downovým syndromem?

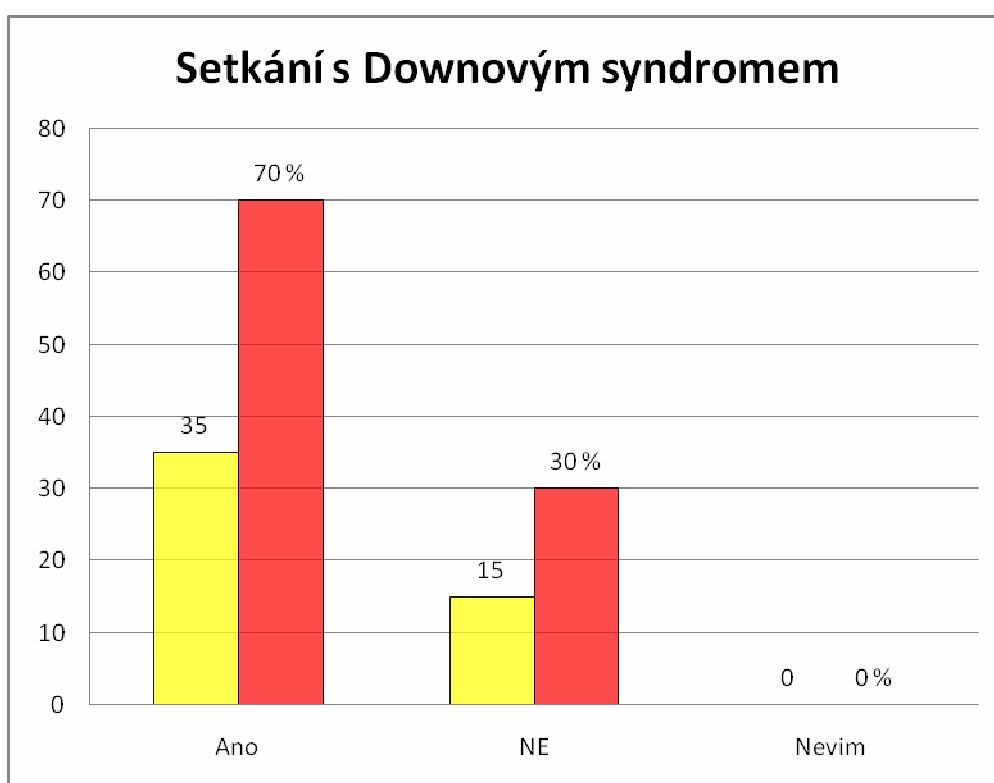
a) Ano

b) Ne

c) Nevím

Tab. 2 Setkání s Downovým syndromem

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	35	70
Ne	15	30
Nevim	0	0
Celkem	50	100



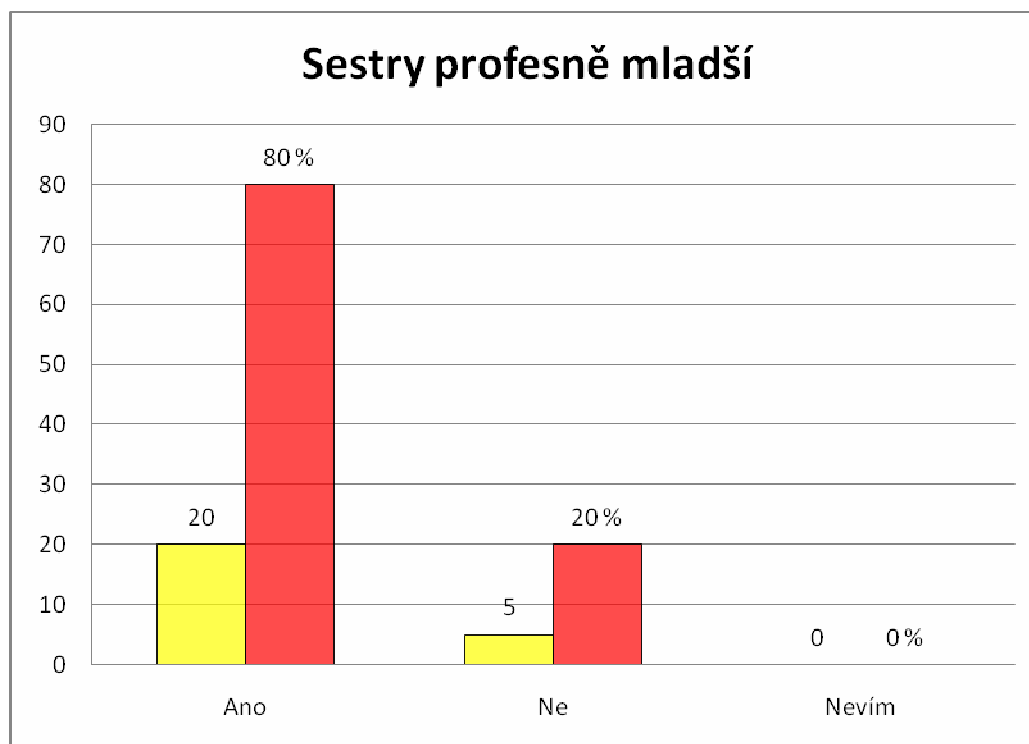
Obr. 2 Graf setkání s Downovým syndromem

Na tuto otázku odpovídali všichni respondenti, kdy 35 (70%) uvedlo, že s člověkem s Downovým syndromem se již setkala a 15 (30%) respondentů odpovědělo, že se s člověkem s Downovým syndromem ještě nesetkala. Nikdo neodpověděl, že by nevěděl o tom, zda se s Downovým syndromem setkala či nesetkala.

Následujících 2 grafy znázorňují, kdo se s Downovým syndromem setkala více, zda zdravotní sestra, která je v praxi méně než 10 let (dále jen sestry profesně mladší), nebo sestra, která je v praxi více než 10 let (dále sestry profesně starší).

Tab. 3 Sestry profesně mladší

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	20	80
Ne	5	20
Nevím	0	0
Celkem	25	100

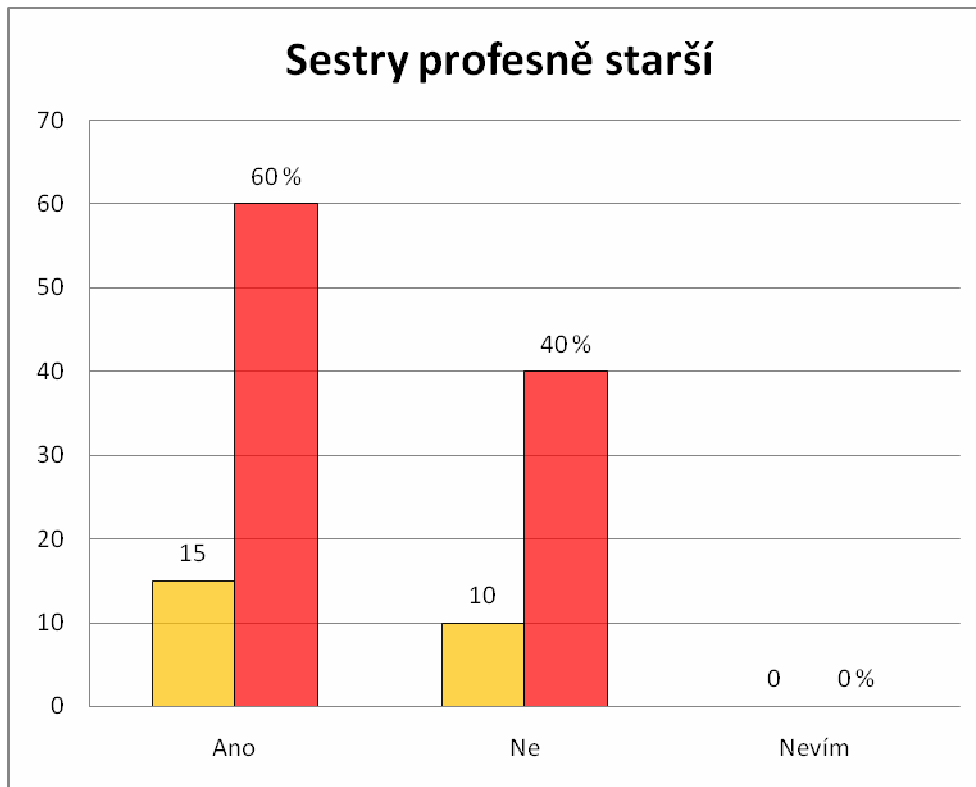


Obr. 3 Graf sester profesně mladších

Z 25 sester profesně mladších, jich 17 (68%) odpovědělo, že se setkaly s Downovým syndromem, 8 (32%) jich odpovědělo, že se s Downovým syndromem nesetkalo a žádná neodpověděla, že by nevěděla, zda se s člověkem s Downovým syndromem setkala či nesetkala

Tab. 4 **Sestry profesně starší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	15	60
Ne	10	40
Nevím	0	0
Celkem	25	100



Obr. 4 **Graf sester profesně starších**

Z 25 dotazovaných sester profesně starších, jich 15 (60%) odpovědělo, že se s člověkem s Downovým syndromem setkaly, 10 (40%) se s člověkem s Downovým syndromem nesetkalo a žádná neodpověděla, že by nevěděla zda se s člověkem s Downovým syndromem setkala či nesetkala.

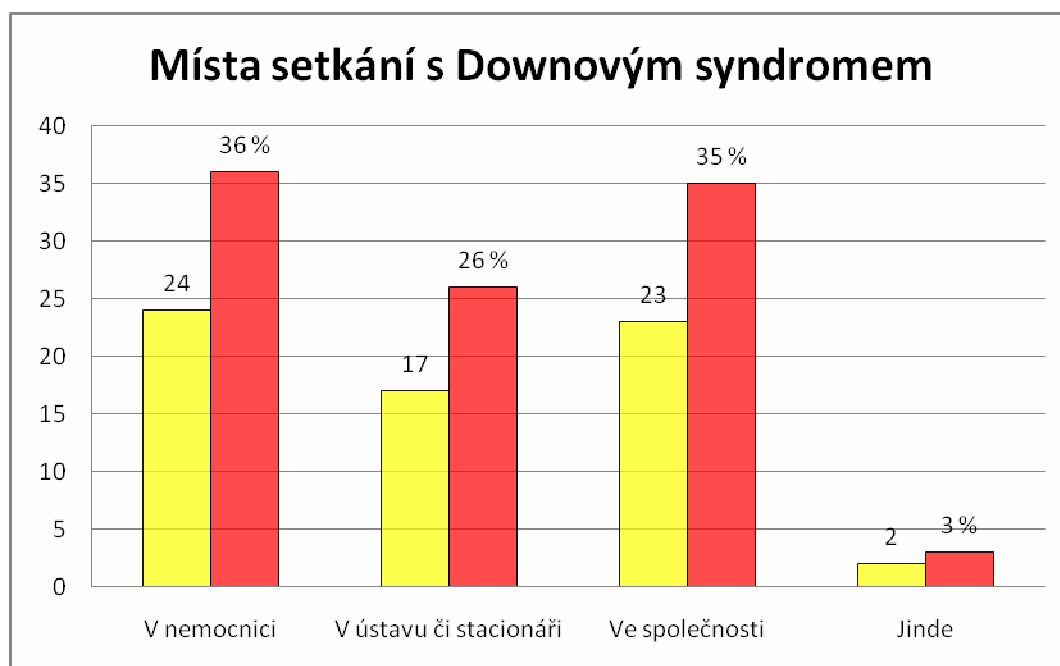
### Otázka č. 3. Pokud jste se již setkala s člověkem s Downovým syndromem, kde to bylo?

(můžete označit více odpovědí)

- a) V nemocnici                      b) V ústavu či stacionáři  
c) Ve společnosti                d) Jinde

Tab. 5 Místa setkání s Downovým syndromem

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
V nemocnici	24	36
V ústavu či stacionáři	17	26
Ve společnosti	23	35
Jinde	2	3
Celkem	66	100



Obr. 5 Graf míst setkání s Downovým syndromem

V této otázce zdravotní sestry mohly označit více možností. Z 35 sester, které se setkaly s člověkem s Downovým syndromem, ve 24 (36%) odpovědí sestry označily, že se s člověkem s Downovým syndromem setkaly v nemocnici, v 17 (26%) odpovědích ve stacionáři či ústavu, ve 23 (35%) odpovědích ve společnosti a ve 2 (3%) odpovědích se sestry s člověkem s Downovým syndromem setkaly jinde, než-li na uvedených místech.

**Otázka č. 4. Byl na vašem oddělení někdy hospitalizovaný člověk s Downovým syndromem?**

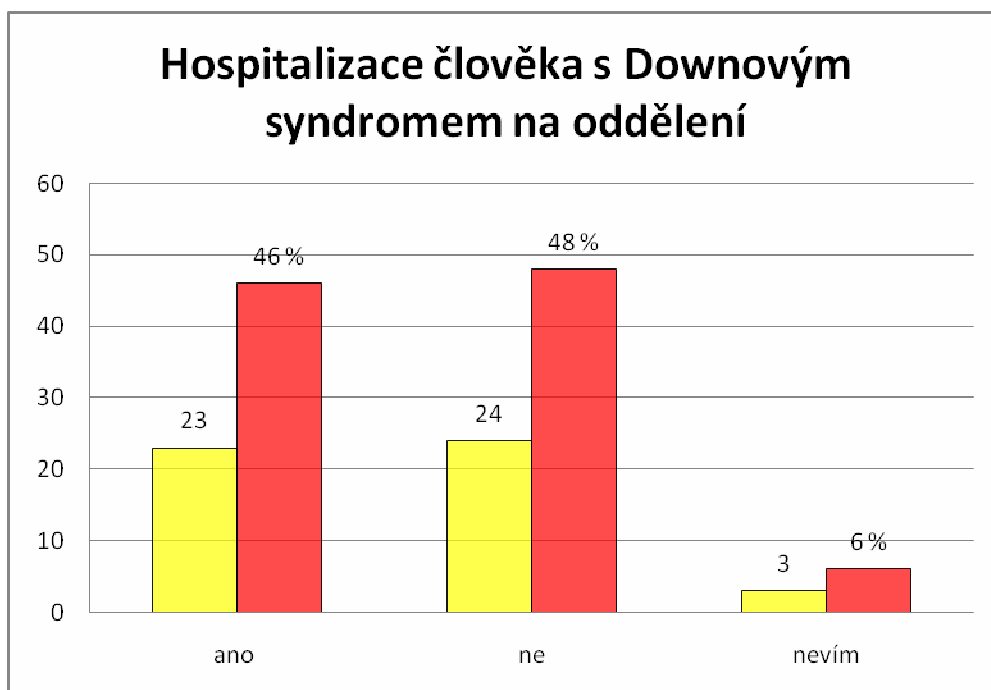
a) Ano

b) Ne

c) Nevím

**Tab. 6 Hospitalizace člověka s Downovým syndromem na oddělení**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
ano	23	46
ne	24	48
nevím	3	6
celkem	50	100



**Obr. 6 Graf hospitalizace člověka s Downovým syndromem**

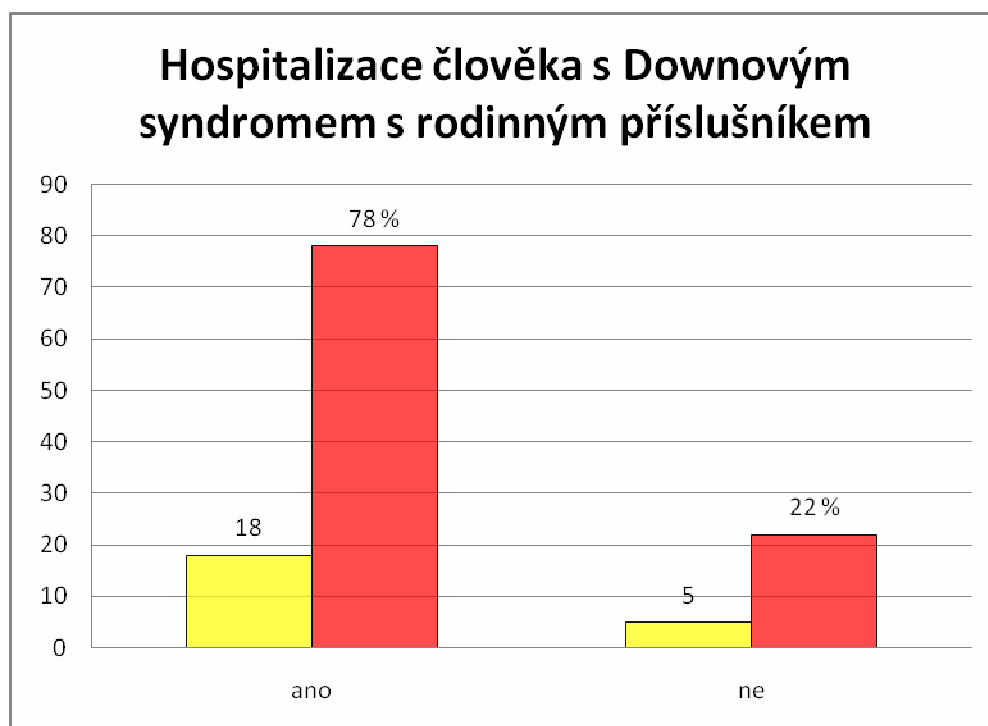
Z 50 dotazovaných sester odpovědělo 23 (46%), že člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný na jejich oddělení, 24 (48%) sester uvedlo, že na jejich oddělení člověk s Downovým syndromem nebyl hospitalizovaný a 3 (6%) sestry nevěděly.

**Otázka č. 5. Pokud ano, byl tento člověk hospitalizovaný s rodinným příslušníkem?**

- a) Ano                      b) Ne

**Tab. 7 Hospitalizace člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	18	78
Ne	5	22
Celkem	23	100



**obr. 7 Graf hospitalizace člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem**

Z 23 dotazovaných sester, které odpověděly, že na jejich oddělení byl hospitalizovaný člověk s Downovým syndromem, 18 (78%) uvedlo, že tento člověk byl hospitalizovaný s rodinným příslušníkem a 5 (22%) sester uvedlo, že člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný sám, bez rodinného příslušníka.

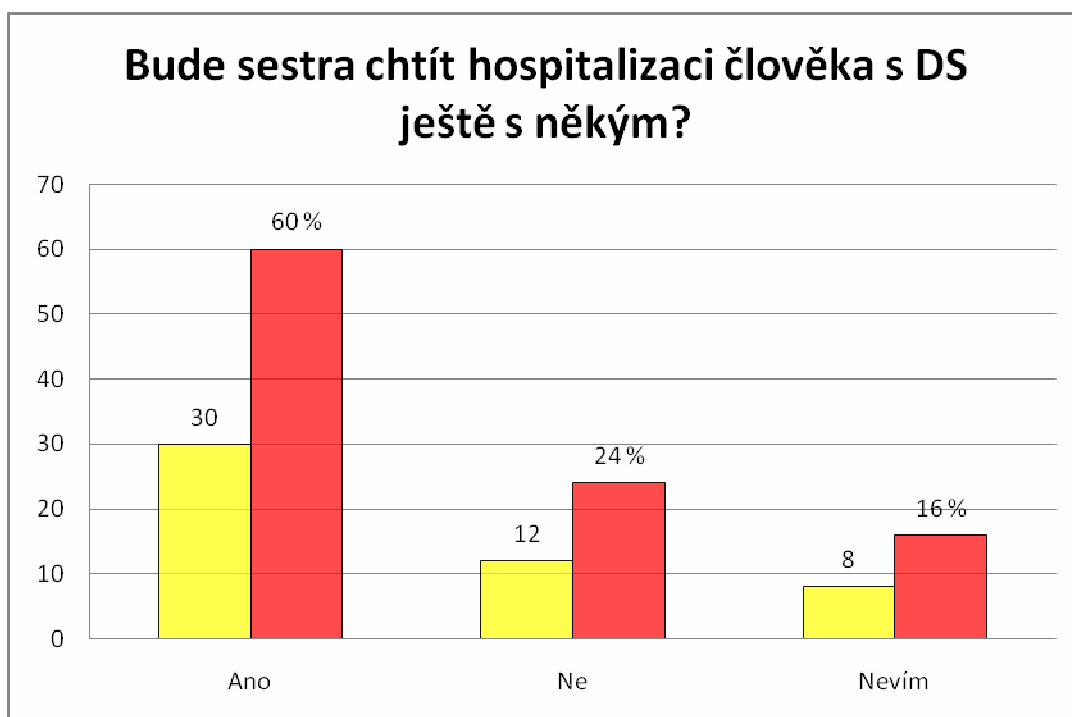
**Otázka č. 6. Modelová situace:**

**Na vašem oddělení má být hospitalizovaný člověk s Downovým syndromem, budete chtít, aby byl hospitalizovaný s doprovodem či se zákonným zástupcem?**

a) Ano                      b) Ne                      c) Nevím

**Tab. 8 Bude sestra chtít hospitalizaci člověka s DS ještě s někým?**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	30	60
Ne	12	24
Nevím	8	16
Celkem	50	100



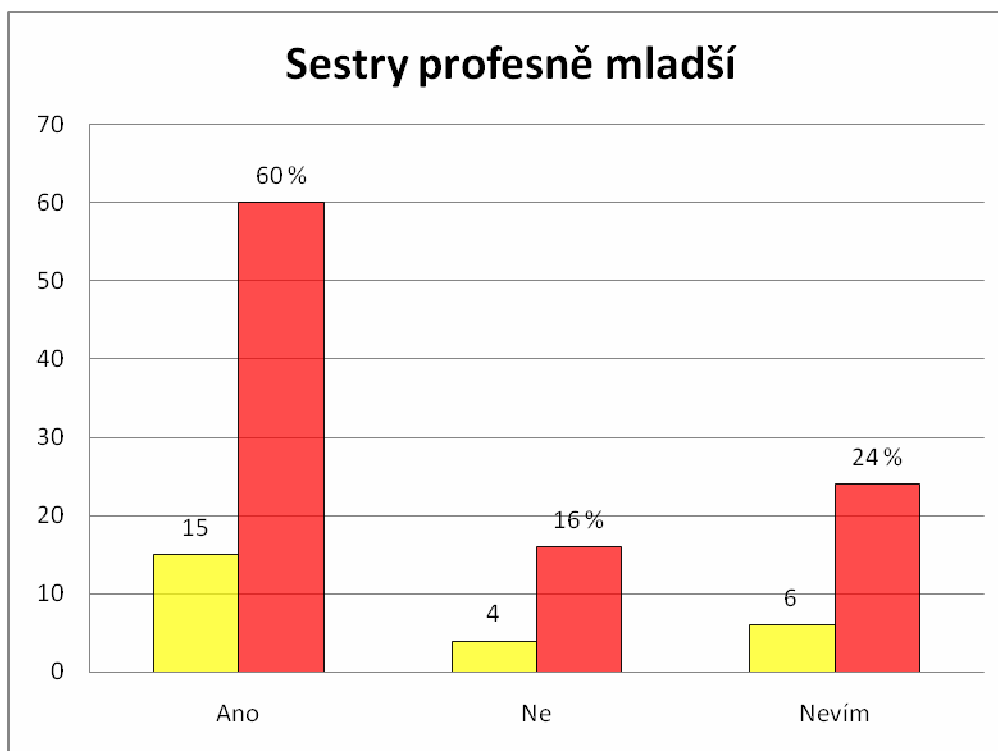
**Obr. 8 Graf bude sestra chtít hospitalizaci člověka s DS ještě s někým?**

Z 50 dotazovaných sester odpovědělo 30 (60%), že by chtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či zákonným zástupcem, 12 (24%) sester odpovědělo, že nechtějí, aby byl člověk s Downovým syndromem hospitalizovaný s doprovodem či zákonným zástupcem a 8 (16%) jich odpovědělo, že neví.

Následují grafy, které porovnávají sestry profesně mladší a sestry profesně starší a grafy, kde jsou znázorněny sestry, které se s DS nesetkaly a sestry, které se s DS setkaly.

Tab. 9 Sestry profesně mladší

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	15	60
Ne	4	16
Nevím	6	24
Celkem	25	100

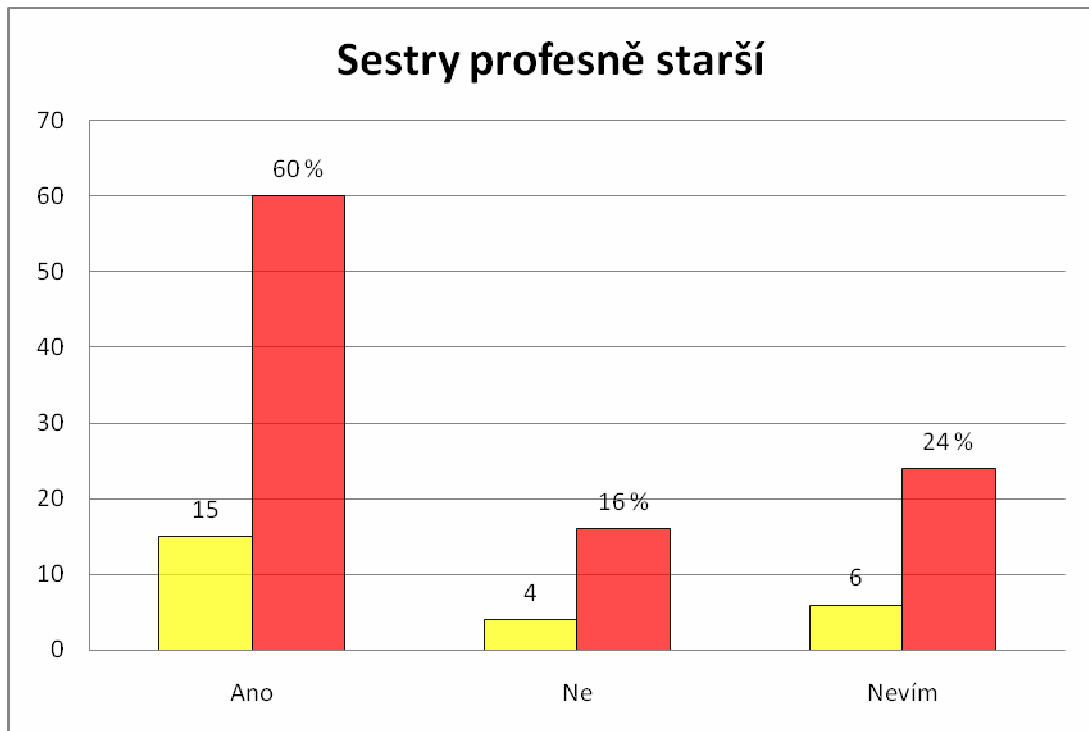


Obr. 9 Graf sester profesně mladších

Z 25 dotazovaných sester profesně mladších, 15 (60%) odpovědělo, že by chtělo, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem, 4 (16%) odpověděly, že by nechtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem a 6 (24%) jich odpovědělo, že neví.

Tab. 10 **Sestry profesně starší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	15	60
Ne	4	16
Nevím	6	24
Celkem	25	100

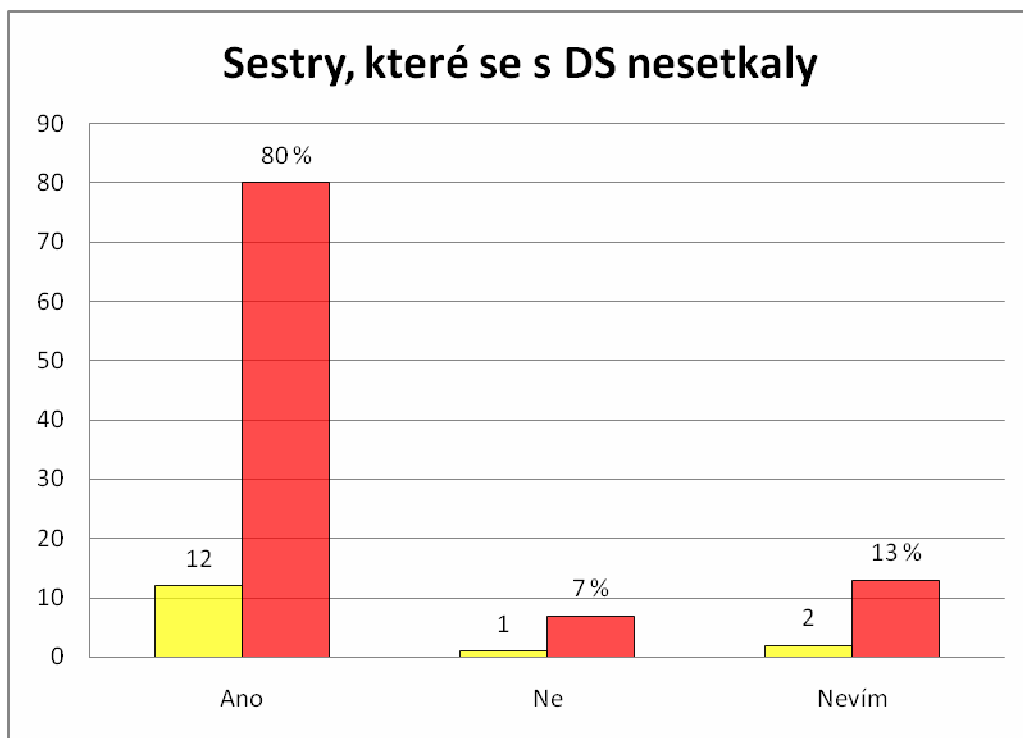


Obr. 10 **Graf sester profesně starších**

Z 25 dotazovaných sester profesně starších, odpovědělo 15 (60%), že by chtělo, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem, 8 (32%) odpovědělo, že by nechtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem a 6 (8%) odpovědělo, že neví.

Tab. 11 **Sestry, které se s DS nesetkaly**

Odpověď	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Ano	12	80
Ne	1	7
Nevím	2	13
Celkem	15	100

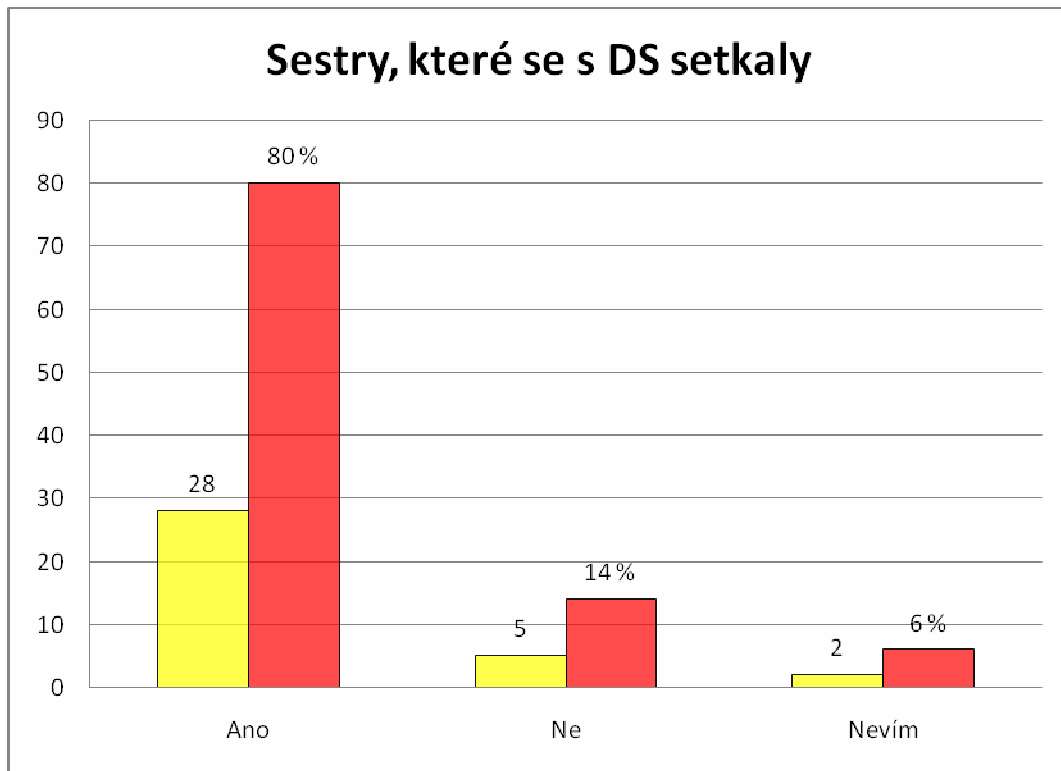


Obr. 11 **Graf sester, které se s DS nesetkaly**

Z 15 sester, které se s člověkem s Downovým syndromem nesetkaly, 12 (80%) odpovědělo, že by chtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem, 1 (7%) sestra odpověděla, že by si to nepřála a 2 (13%) sestry odpověděly, že neví.

Tab. 12 **Sestry, které se s DS setkaly**

Odpověď	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
Ano	28	80
Ne	5	14
Nevím	2	6
Celkem	35	100



Obr. 12 **Graf sester, které se s DS setkaly**

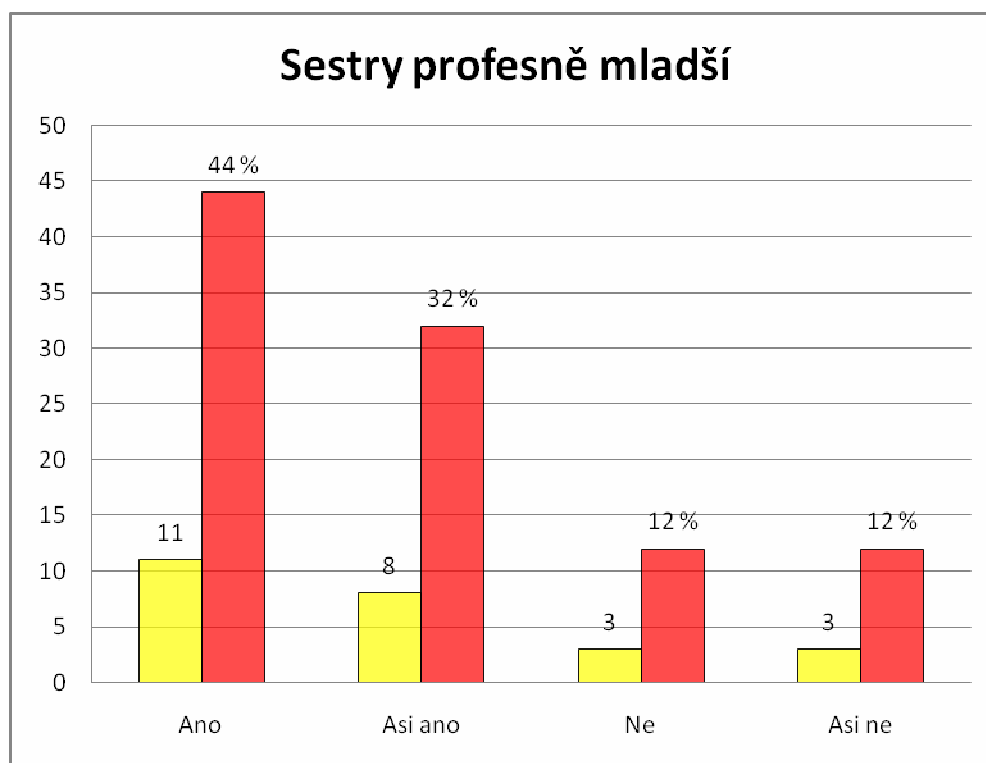
Z 35 sester, které odpověděly, že se s člověkem s Downovým syndromem setkaly, jich 28 (80%) označilo, že by chtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný s doprovodem či rodinným příslušníkem, 5 (14%) odpovědělo, že by si to nepřály a 2 (6%) sestry uvedly, že neví.



V následujících grafech jsou srovnány sestry profesně mladší se sestrami profesně staršími a sestry, které se setkaly s Downovým syndromem a sestry, které se nesetkaly s Downovým syndromem.

Tab. 14 **Sestry profesně mladší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	10	40
Asi ano	11	44
Ne	3	12
Asi ne	1	4
Celkem	25	100

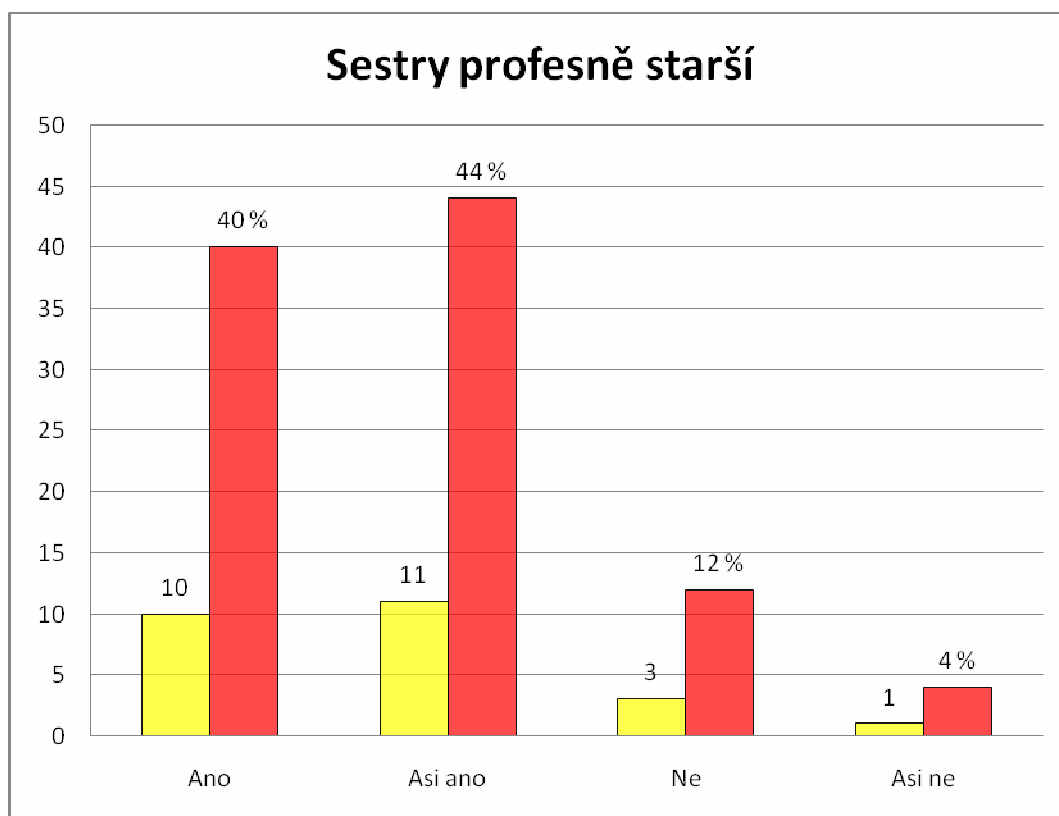


Obr. 14 **Graf sester profesně mladších**

Z 25 dotazovaných sester, které jsou v praxi méně jak 10 let, jich 11 (44%) odpovědělo, že si informace budou zjišťovat, 8 (32%) asi ano, 3 (12%) jich odpovědělo, že si informace zjišťovat nebudou a 3 (12%) asi ne.

Tab. 15 **Sestry profesně starší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	10	40
Asi ano	11	44
Ne	3	12
Asi ne	1	4
Celkem	25	100

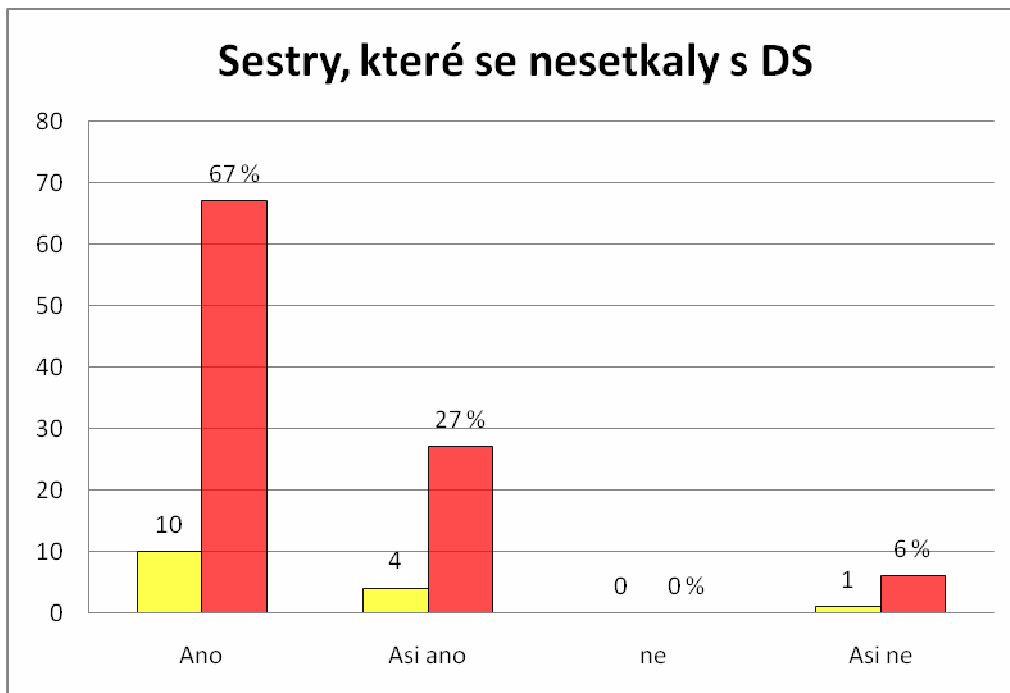


Obr. 15 **Graf sester profesně starších**

Z 25 dotazovaných sester, které jsou v praxi více jak 10 let, jich 10 (40%) odpovědělo, že si informace budou zjišťovat, 11 (44%) asi ano, 3 (12%) odpovědělo, že si informace nebudou zjišťovat a 1 (4%) asi ne.

Tab. 16 **Sestry, které se nesetkaly s DS**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	10	67
Asi ano	4	27
ne	0	0
Asi ne	1	6
Celkem	15	100

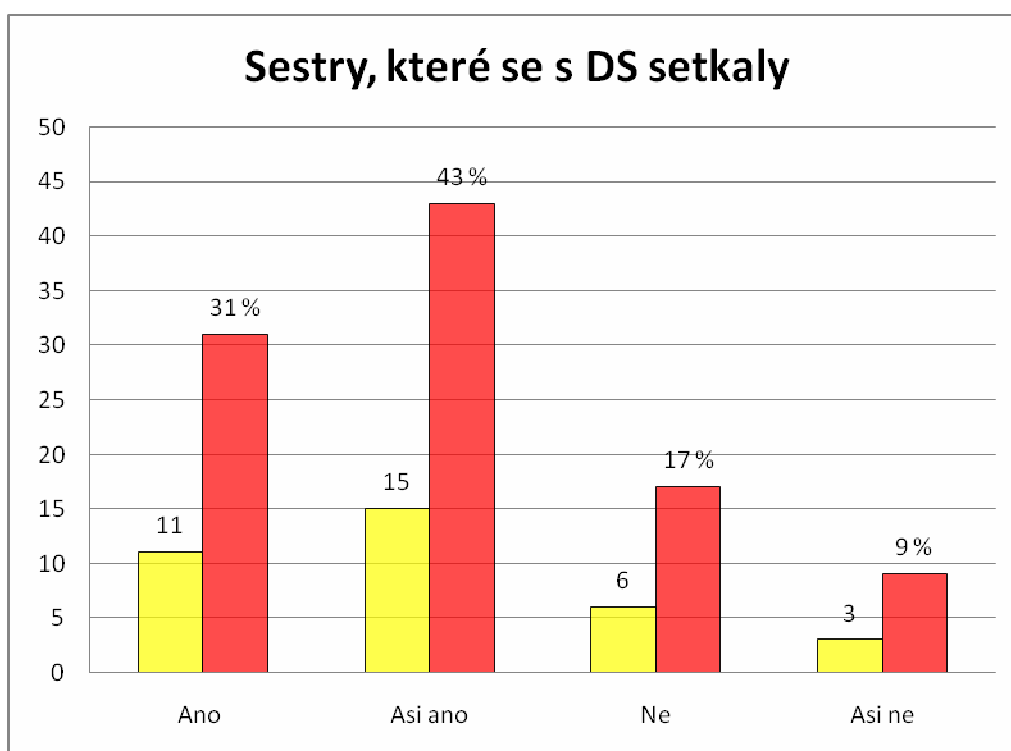


Obr. 16 **Graf sester, které se s DS nesetkaly**

Z 15 sester, které se s člověkem s Downovým syndromem nesetkaly, jich 10 (67%) odpovědělo, že si informace budou zjišťovat, 4 (27%) asi ano a 1 (6%) si informace asi zjišťovat nebude.

Tab. 17 **Sestry, které se s DS setkaly**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	11	31
Asi ano	15	43
Ne	6	17
Asi ne	3	9
Celkem	35	100



Obr. 17 **Graf sester, které se s DS setkaly**

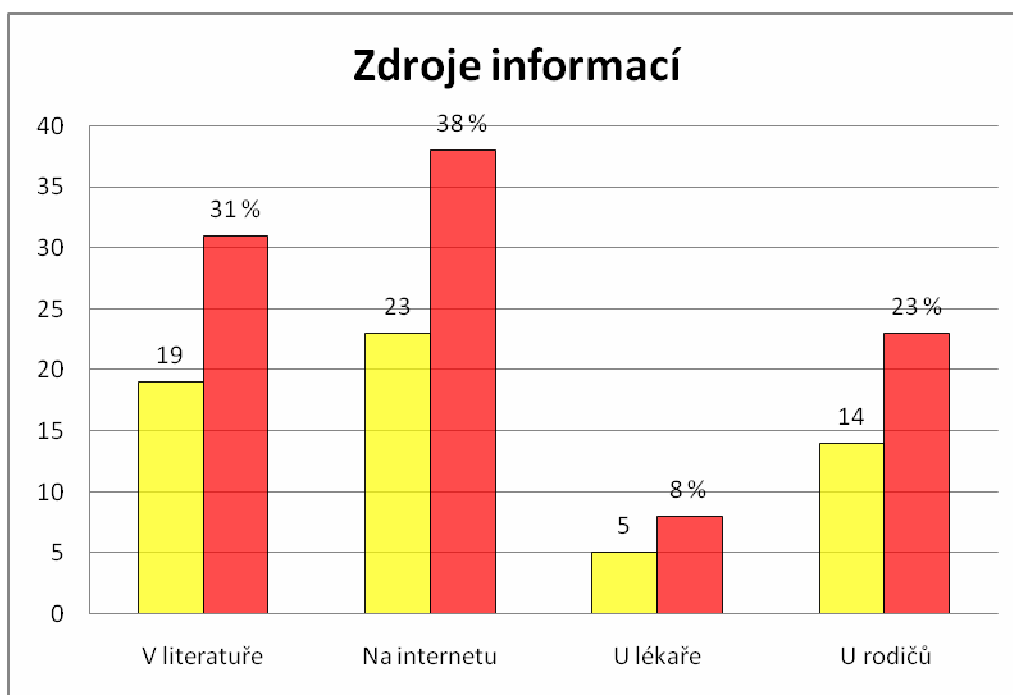
Z 35 sester, které se s člověkem s Downovým syndromem setkaly, jich 11 (31%) odpovědělo, že si informace zjišťovat budou, 15 (43%) asi ano, 6 (17%) jich odpovědělo, že si informace zjišťovat nebudou a 3 (9%) asi ne.

**Otázka č. 8. Pokud ano, kde si bližší informace budete zjišťovat? (Můžete označit více odpovědí)**

- a) V literatuře
- b) Na internetu
- c) U lékaře
- d) U rodičů
- e) Jinde

**Tab. 18 Zdroje informací**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
V literatuře	19	31
Na internetu	23	38
U lékaře	5	8
U rodičů	14	23
Jinde	61	100



**Obr. 18 Graf zdrojů informací**

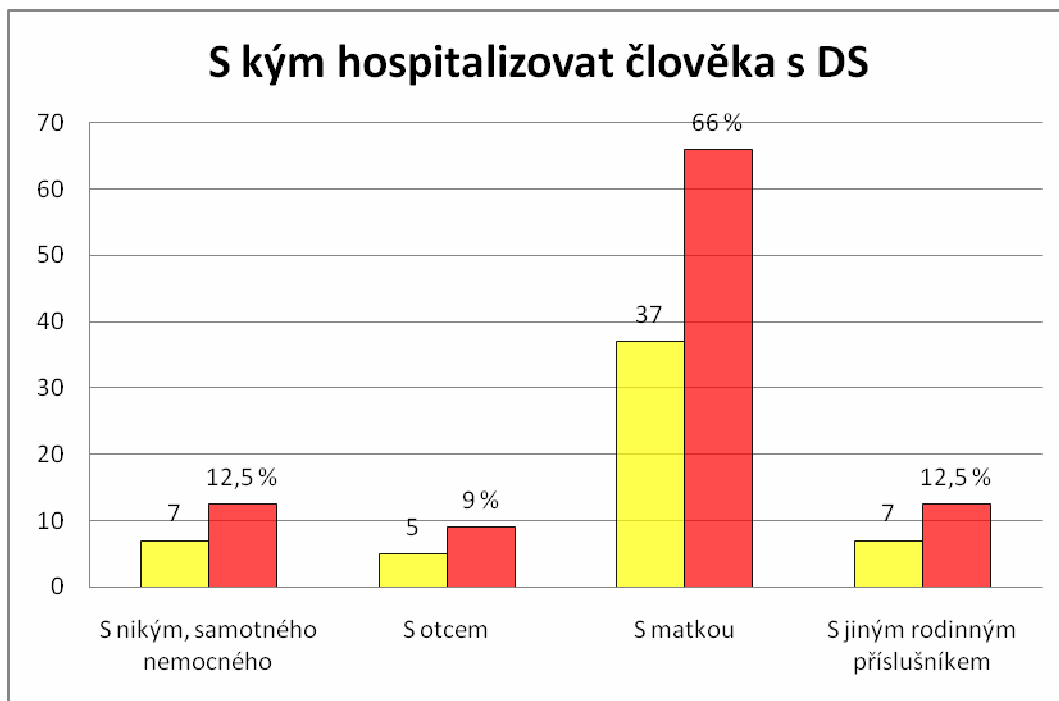
V této otázce sestry, které v předchozí otázce odpověděly kladně, mohly označit více odpovědí. 30 sester, které odpověděly ano, že budou si zjišťovat informace, nebo asi ano, nyní v 19 (31%) odpovědích označily, že informace si budou zjišťovat v literatuře, ve 23 (38%) odpovědích na internetu, v 5 (8%) odpovědích u lékaře a ve 14 (23%) odpovědích u rodičů.

**Otázka č. 9 Při hospitalizaci člověka s DS budete preferovat hospitalizaci s: (můžete označit více odpovědí)**

- a) S nikým, samotného nemocného
- b) S otcem
- c) S matkou
- d) S jiným rodinným příslušníkem

**Tab. 19 S kým hospitalizovat člověk a s DS**

Odpověď	$n_i$	$f_i(\%)$
S nikým, samotného nemocného	7	12,5
S otcem	5	9
S matkou	37	66
S jiným rodinným příslušníkem	7	12,5
Celkem	56	100



**Obr. 19 Graf s kým hospitalizovat člověka s DS**

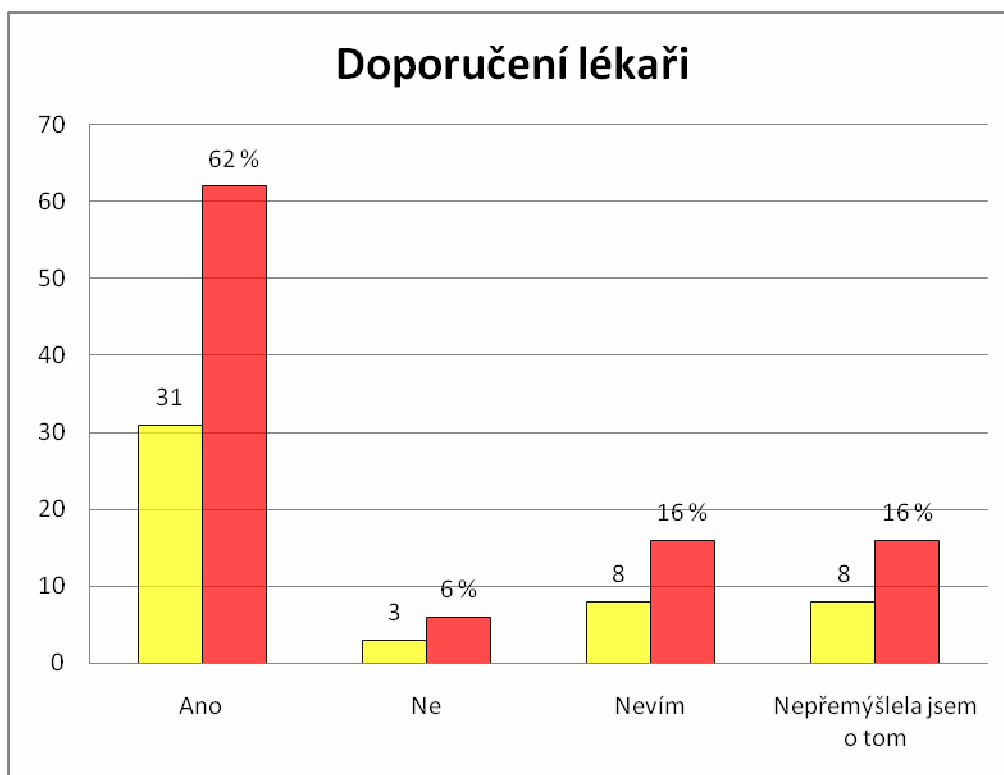
V této otázce sestry mohly opět označit více možností. V 7 (12,5%) odpovědích označily, že s nikým, samotného nemocného, v 5 (9%) odpovědích s otcem, 37 (66%) s matkou a 7 (12,5%) s jiným rodinným příslušníkem.

**Otázka č. 10. Můžete lékaři doporučit, aby hospitalizoval člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem?**

- a) Ano                      b) Ne  
c) Nevím                    d) Nepřemýšlela jsem o tom

Tab. 20 **Doporučení lékaři**

Odpověď	$n_i$	$f_i(\%)$
Ano	31	62
Ne	3	6
Nevím	8	16
Nepřemýšlela jsem o tom	8	16
Celkem	50	100



Obr. 20 **Graf doporučení lékaři**

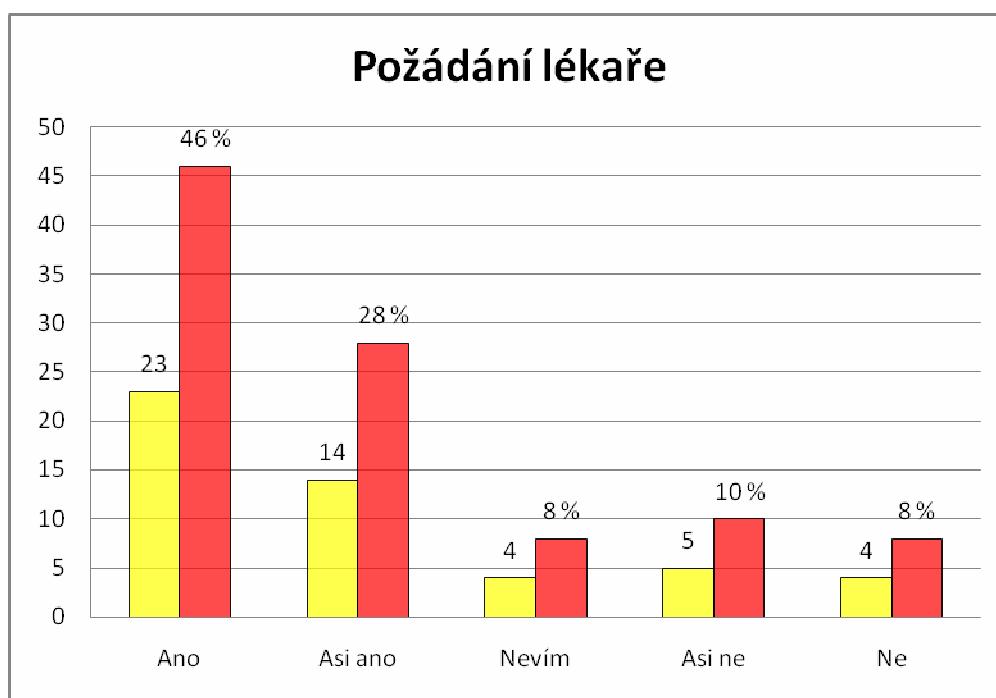
Z 50 dotazovaných sester 31 (62%) odpovědělo, že by lékaři doporučila hospitalizaci člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem, 3 (6%) sestry označily odpověď ne, 8 (16%) sester nevědělo a 8 (16%) sester o tom nepřemýšlelo.

**Otázka č. 11. Požádáte lékaře, aby rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich?**

- a) Ano                      b) Asi ano  
 c) Nevím  
 d) Asi ne                    e) Ne

**Tab. 21 Požádání lékaře**

Odpověď	$n_i$	$f_i(\%)$
Ano	23	46
Asi ano	14	28
Nevím	4	8
Asi ne	5	10
Ne	4	8
Celkem	50	100



**Obr. 21 Graf požádání lékaře**

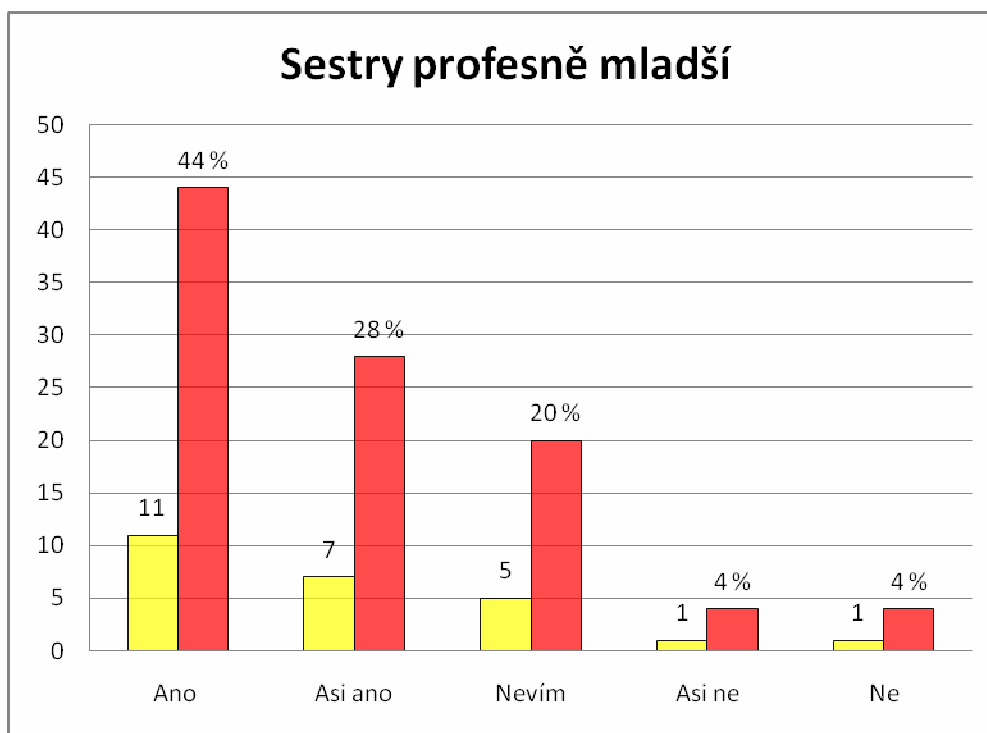
V této otázce odpovídalo všech 50 dotazovaných sester. 23 (46%) sester odpovědělo, že by lékaře požádaly, aby rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich. 14

(28%) sester odpovědělo, že by lékaře asi požádaly, 4 (8%) sestry nevěděly, 5 (10%) sester by lékaře asi nepožádalo a 4 (8%) sestry by lékaře nepožádaly.

V následujících 2 grafech jsou rozděleny sestry profesně mladší a sestry profesně starší.

Tab. 22 **Sestry profesně mladší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	11	44
Asi ano	7	28
Nevím	5	20
Asi ne	1	4
Ne	1	4
Celkem	25	100

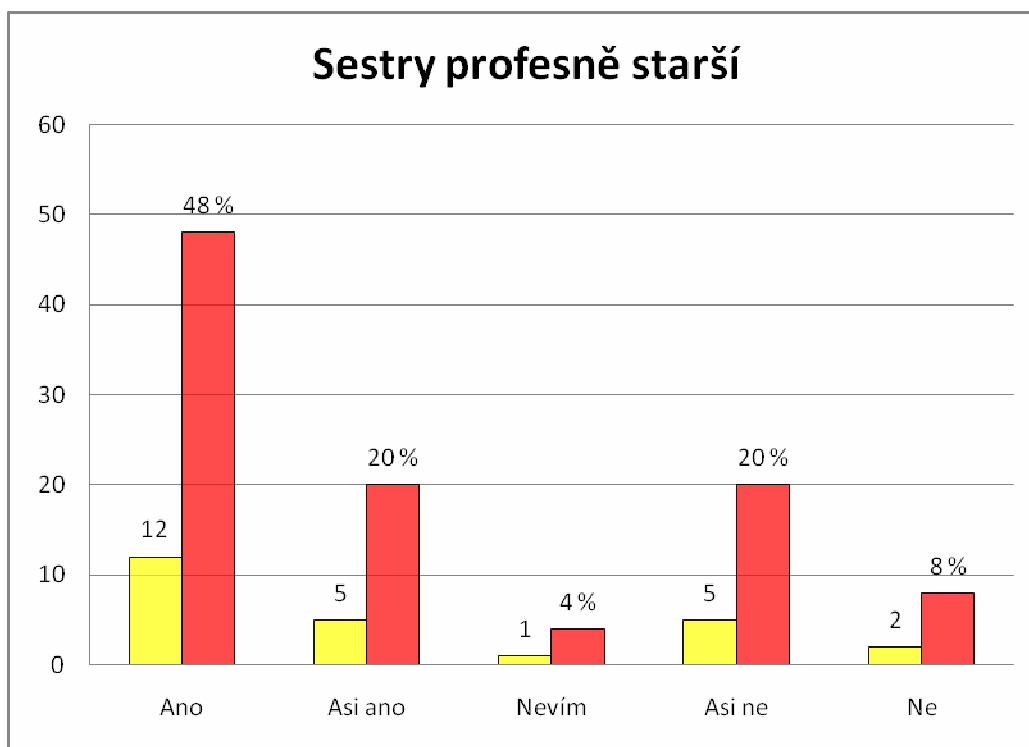


Obr. 22 **Graf sester profesně mladších**

Z 25 dotazovaných sester profesně mladších, odpovědělo 11 (44%), že by lékaře požádaly, aby rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich, 7 (28%) odpovědělo, že by lékaře asi požádaly, 5 (20%) sester nevědělo, 1 (4%) sestra by lékaře asi nepožádala a 1 (4%) sestra by lékaře nepožádala.

Tab. 23 **Sestry profesně starší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	12	48
Asi ano	5	20
Nevím	1	4
Asi ne	5	20
Ne	2	8
Celkem	25	100



Obr. 23 **Graf sester profesně starších**

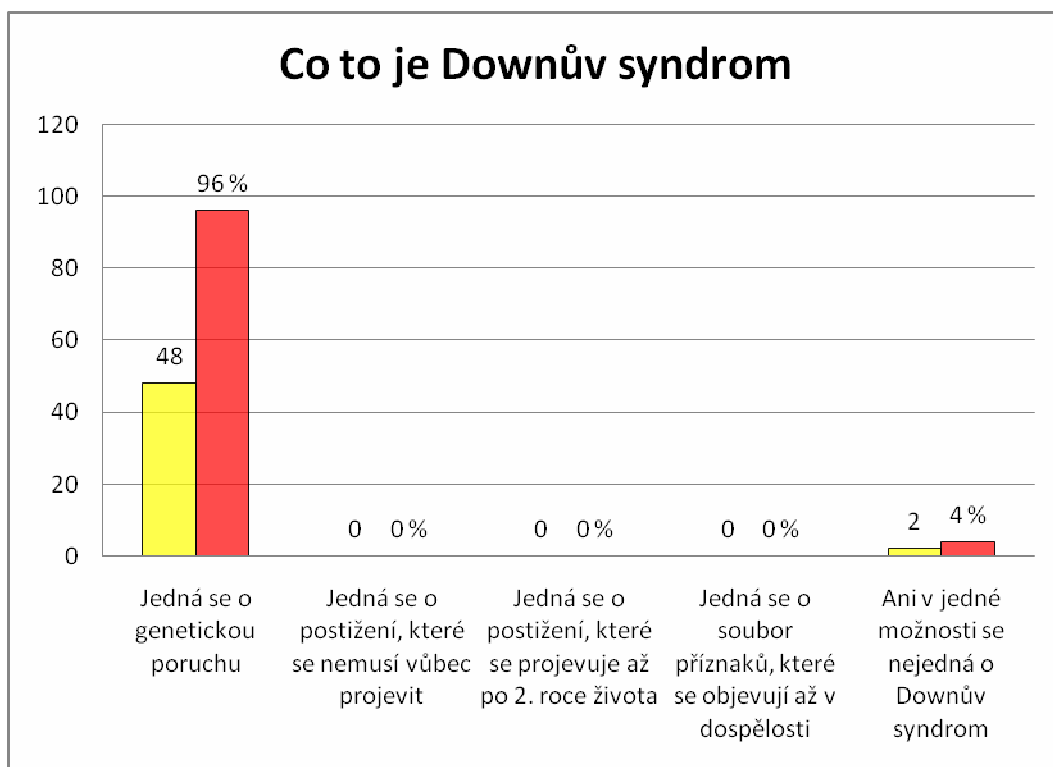
Z 25 sester profesně starších, jich 12 (48%) odpovědělo, že by lékaře požádaly, aby rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich, 5 (20%) sester by ho asi požádalo, 1 (4%) sestra nevěděla, 5 (20%) sester by lékaře asi nepožádalo a 2 (8%) sestry by lékaře nepožádaly.

### Otázka č. 12. Víte co to je Downův syndrom?

- a) Jedná se o genetickou poruchu
- b) Jedná se o postižení, které se nemusí vůbec projevit
- c) Jedná se o postižení, které se objevuje až po 2. roce života
- d) Jedná se o soubor příznaků, které se objevují až v dospělosti
- e) Ani v jedné z možností se nejedná o Downův syndrom

Tab. 24 Co je to Downův syndrom

Opověď	$n_i$	$f_i(\%)$
Jedná se o genetickou poruchu	48	96
Jedná se o postižení, které se nemusí vůbec projevit	0	0
Jedná se o postižení, které se projevuje až po 2. roce života	0	0
Jedná se o soubor příznaků, které se objevují až v dospělosti	0	0
Ani v jedné možnosti se nejedná o Downův syndrom	2	4
Celkem	50	100

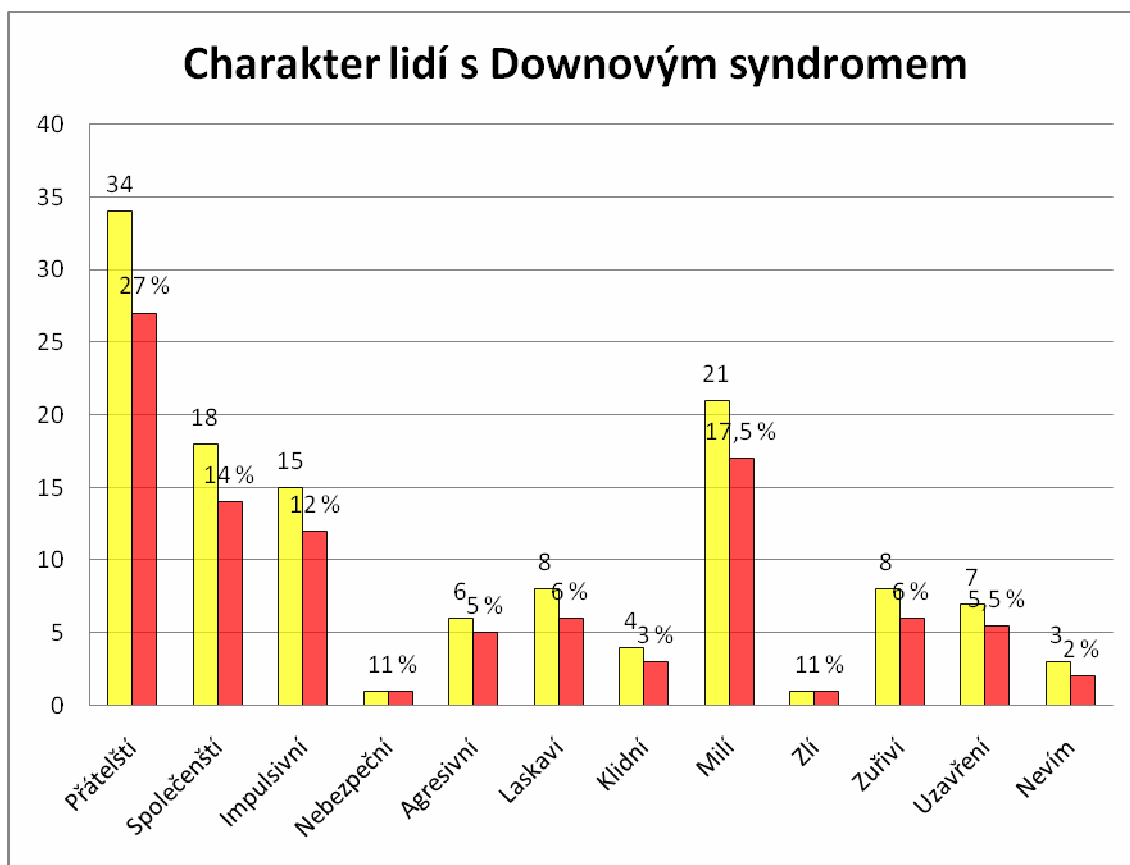


Obr. 24 Graf co to je Downův syndrom

V této otázce odpovědělo 48 (96%) sester správně, co je to Downův syndrom. Pouze 2 (4%) sestry nevěděly, co znamená pojem Downův syndrom.

**Otázka č. 13. Lidé s Downovým syndromem jsou podle vás: (můžete označit více odpovědí)**

- |               |                |               |
|---------------|----------------|---------------|
| a) Přátelští  | b) Společenský | c) Impulsivní |
| d) Nebezpeční | e) Agresivní   | f) Laskaví    |
| g) Klidní     | h) Milí        | i) Zlí        |
| j) Zuřiví     | k) Uzavření    | l) Nevím      |



**Obr. 25 Graf charakteru lidí s Downovým syndromem**

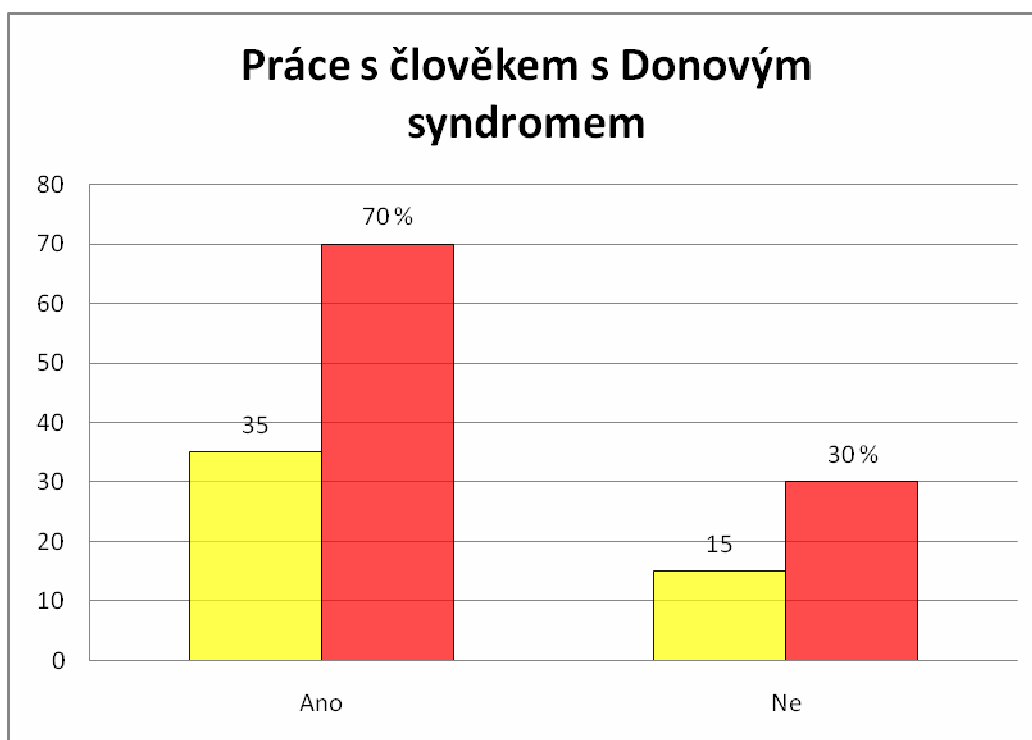
V této otázce sestry mohly označit více možností. Ve 34 (27%) odpovědích označily, že lidé s Downovým syndromem jsou přátelští, v 18 (14%) odpovědích označily, že jsou společenský, v 15 (12%) byli lidé s Downovým syndromem označeni za impulsivní, v 1 (1%) odpovědi za nebezpečné, v 6 (5%) odpovědích za agresivní, v 8 (6%) za laskavé, ve 4 (3%) za klidné, ve 21 (17,5%) za milé, v 1 (1%) odpovědi za zlé, v 8 (6%) odpovědích za zuřivé, v 7 (5,5%) za uzavření a 3 (2%) sestry odpověděly, že neví, jací jsou lidé s Downovým syndromem.

### Otázka č. 14. Pracovala jste již někdy s člověkem s Downovým syndromem?

- a) Ano                      b) Ne

Tab. 25 Práce s člověkem s Downovým syndromem

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	35	70
Ne	15	30
Celkem	50	100



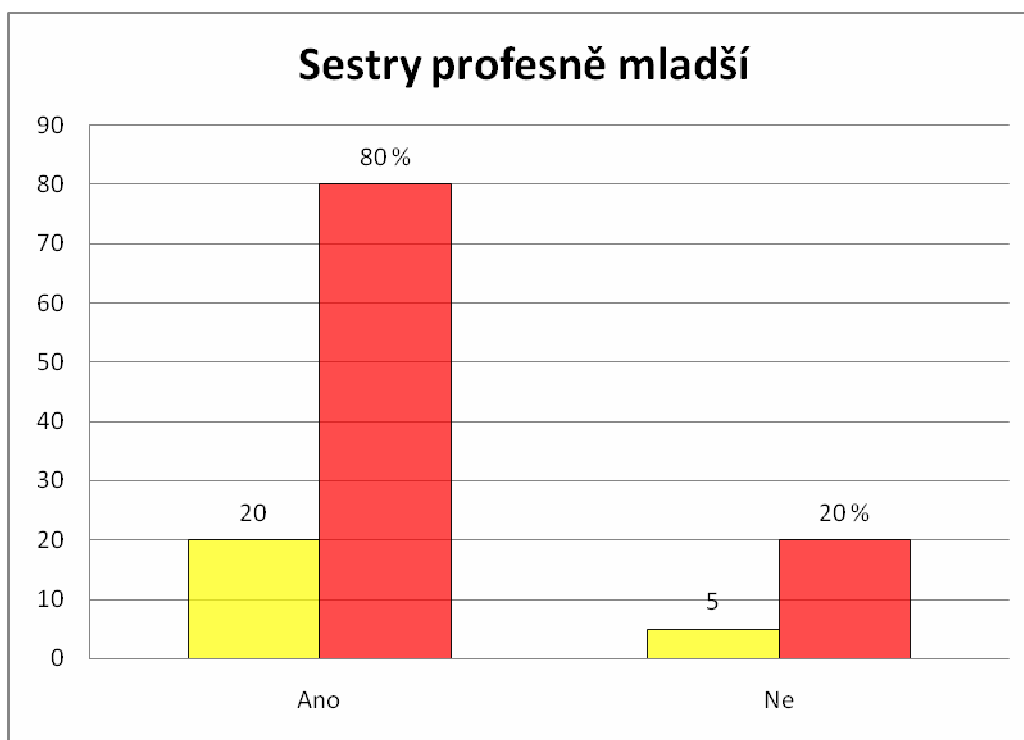
Obr. 26 Graf práce s člověkem s Downovým syndromem

Z 50 dotazovaných sester 35 (70%) odpovědělo, že s člověkem s Downovým syndromem pracovalo a 15 (30%) sester odpovědělo, že s člověkem s Downovým syndromem nepracovaly.

V následujících 2 grafech jsou znázorněny zdravotní sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let (dále sestry profesně mladší), a zdravotní sestry, které jsou v praxi více jak 10 let, a to, zda již pracovaly s člověkem s Downovým syndromem.

Tab. 26 **Sestry profesně mladší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	20	80
Ne	5	20
Celkem	25	100

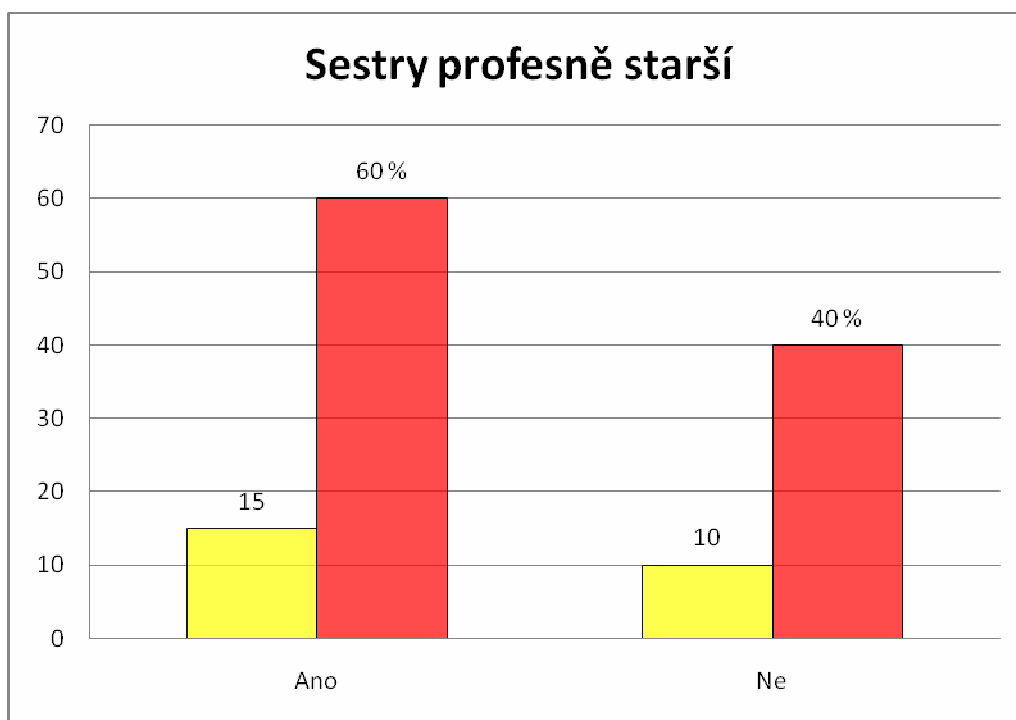


Obr. 27 **Graf sester profesně mladších**

Z 25 sester, které jsou v praxi méně jak 10 let, jich 20 (80%) již pracovalo s člověkem s Downovým syndromem a 5 (20%) jich s člověkem s Downovým syndromem nepracovalo.

Tab. 27 **Sestry profesně starší**

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	15	60
Ne	10	40
Celkem	25	100



Obr. 28 **Graf sester profesně starších**

Z 25 sester, které jsou v praxi více jak 10 let, se jich 15 (60%) s člověkem s Downovým syndromem pracovalo a 10 (40%) sester s člověkem s Downovým syndromem nesetkalo.

### Otázka č. 15. Pokud ano, kde to bylo?

Nemocnice

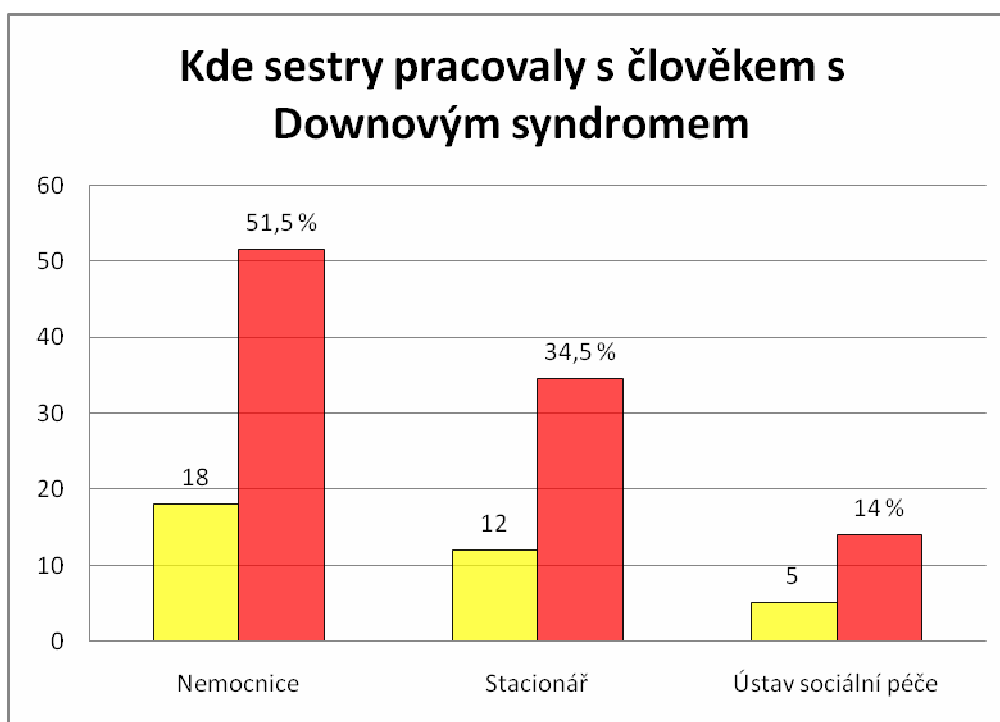
Stacionář

Ústav sociální péče

Doma

Tab. 26 Kde sestry pracovaly s člověkem s Downovým syndromem

Odpověď	$n_i$	$f_i$ (%)
Nemocnice	18	51,5
Stacionář	12	34,5
Ústav sociální péče	5	14
Celkem	35	100



Obr. 27 Graf kde sestry pracovaly s člověkem s Downovým syndromem

Z 35 sester, které s člověkem s Downovým syndromem pracovaly, tak s ním pracovaly v 18 (51,5%) případech v nemocnici, ve 12 (34,5%) případech ve stacionáři a v 5 (14%) případech v ústavní sociální péči.

### 13. Diskuze

**Výzkumný záměr č. 1:** *Sestra, která je v praxi déle jak 10 let, si bude informace zjišťovat více, než sestra, která je v praxi méně než 10 let (Sestra, která je v praxi méně než 10 let, má více informací o vrozených vývojových vadách a genetických poruchách -> v rámci vyučování na střední škole + do praktické výuky je zařazena praxe v ústavech a stacionářích pro mentálně postižené lidi).*

Tento výzkumný záměr se mi potvrdil. Sestry, které jsou v praxi více jak 10 let, si informace zjišťovaly. Pouze 4 sestry označily, že si informace nebudou zjišťovat. Na rozdíl od zdravotních sester, které jsou v praxi méně jak 10 let. V této kategorii 6 sester uvedlo, že si informace nebudou zjišťovat.

Tento výzkumný záměr jsem si ověřovala otázkou č. 7.

**Výzkumný záměr č. 2:** *Sestra, která se s postižením v praxi nesetkala, si bude informace o postižení zjišťovat více než sestra, která se s postižením již setkala.*

Tento výzkumný záměr se mi nepotvrdil ani nevyvrátil, protože jsem měla nepoměr sester, které se s člověkem s Downovým syndromem setkaly (35 sester) a sester, které se s člověkem s Downovým syndromem ještě nesetkaly (15 sester). Proto je tedy výsledek zkreslený a nelze určit, zda je výzkumný záměr potvrzený či vyvrácený.

Tento výzkumný záměr jsem si zjišťovala otázkou č. 7, ale dříve jsem položila otázku č. 2, kde jsem zjišťovala, kolik sester se s člověkem s Downovým syndromem setkalo či nesetkalo.

**Výzkumný záměr č. 3:** *Zdravotní sestra, která je v praxi méně, jak 10 let, bude považovat hospitalizaci člověka s Downovým syndromem s rodinným příslušníkem za výhodnější než sestra, která je v praxi více jak 10 let.*

Tento výzkumný záměr jsem si ověřovala v otázce č. 6, kdy se mi nepotvrdil ani nevyvrátil, protože obě dvě zkoumané skupiny odpověděly naprosto stejně.

Dále jsem tento výzkumný záměr ověřovala otázkou č. 11, kdy se mi výzkumný záměr potvrdil, protože zdravotní sestry, které jsou v praxi více jak 10 let, tak 7 z nich odpovědělo, že by lékaře nepožádaly, aby rodičům doporučil hospitalizaci s některým z nich. Na rozdíl od zdravotních sester, které jsou v praxi méně jak 10 let, kdy z nich záporně odpověděly pouze 2.

**Výzkumný záměr č. 4:** *Sestra, která se s Downovým syndromem setkala, bude považovat jeho hospitalizaci s rodinným příslušníkem za výhodnější než sestra, která se s ním nesešla.*

Tento výzkumný záměr se mi nepotvrdil ani nevyvrátil, protože jsem měla nepoměr sester, které se s člověkem s Downovým syndromem setkaly (35 sester) a sester, které se s člověkem s Downovým syndromem ještě nesešly (15 sester).

Tento výzkumný záměr měla ověřovat otázka č. 6 a 11, ale z důvodu nepoměru respondentů by byl výsledek velmi zkreslený a tudíž nelze výzkumný záměr potvrdit ani vyvrátit.

**Výzkumný záměr č. 5:** *Sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let, se s člověkem s Downovým syndromem setkaly spíše, než sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let.*

Tento výzkumný záměr se mi potvrdil. Ano sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let, se s člověkem s Downovým syndromem setkaly spíše než sestry, které jsou v praxi více jak 10 let.

Tento výzkumný záměr potvrzuje otázka č. 2.

**Výzkumný záměr č. 6:** *Sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let, s člověkem s Downovým syndromem pracovaly více, než sestry, které jsou v praxi více jak 10 let.*

Tento výzkumný záměr se mi potvrdil. Ano sestry, které jsou v praxi méně jak 10 let, s člověkem pracovaly více, než sestry, které jsou v praxi více jak 10 let.

Tento výzkumný záměr potvrzuje otázka č. 14.

## 14. Závěr

Všechny cíle, které jsem si na začátku své práce stanovila, byly splněny. V teoretické části jsem shrnula poznatky o Downově syndromu, o jeho projevech, diagnostice a chování dětí s Downovým syndromem. Ve výzkumné části jsem pomocí dotazníku o 15 otázkách zjišťovala, zda se zdravotní sestry setkaly s člověkem s Downovým syndromem, kde se s ním setkaly a zda by chtěly, aby člověk s Downovým syndromem byl hospitalizovaný sám či s někým od něj z rodiny.

Podle výzkumu se mi nepotvrdily všechny výzkumné záměry. Nepotvrdily se mi ani nevyvrátily výzkumné záměry, kde jsem srovnávala sestry, které se setkaly s člověkem s Downovým syndromem, a sestry, které se s Downovým syndromem nesetkaly. Tyto výzkumné záměry se mi nepotvrdily ani nevyvrátily, protože jsem záměrně nehledala tyto dvě kategorie jako u profesionální hranice a potom tedy došlo k nepoměru mezi sestrami, které se s Downovým syndromem setkaly a které s Downovým syndromem nesetkaly. Proto jsou výsledky zkreslené a nelze je objektivně vyhodnotit.

Z mého výzkumu vyšlo, že celkově zdravotní sestry jsou nejisté k lidem s postižením, což se objevilo v otázce č. 13, kdy vybraly všechny možnosti a sami tedy nevědí, co od těchto lidí mohou očekávat.

Proto se domnívám, že by bylo lepší, aby postižení lidé byli hospitalizováni s člověkem, který je mu nejbližší, ať je to matka, otec či babička. Pro postiženého je těžké, když je vytrhnutý z jeho denního rituálu, natož když se objeví v cizím prostředí úplně sám. V neposlední řadě by doprovod postiženého byl velkou výhodou i pro zdravotní sestru. Lidé s Downovým syndromem mají poruchu řeči nebo vůbec nemluví a projevují se pouze křikem. V těchto případech by sestra nemusela rozpoznat, co nemocný potřebuje.

Z těchto důvodů se domnívám, že by bylo lepší, aby si sestry stály za tím, aby lékař rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich a ne samotného potomka. Chrání tak svoje dítě, aby byly uspokojeny všechny jeho potřeby, a oni věděli, co se s jejich dítětem děje a při problémech by mohli pomoci zdravotníkům zvládnout řečovou bariéru s dítětem a s jeho chováním.

Každá zdravotní sestra může mít strach z něčeho neznámého, ale pokud má možnost měla by umět říct lékaři svůj názor a snažit se s ním domluvit.

## Soupis bibliografických citací

1. SELIKOWITZ, M.; *Downův syndrom*. 1. vyd. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
2. KUČERA, J.; *Downův syndrom model a problém*. 1. vyd. Praha : Avicentrum, 1981. ISBN 08-084-81.
3. NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD; *Klinická genetika*. 6. vyd. Praha : Triton, 2004. ISBN 80-7254-475-6.
4. ŠVARCOVÁ, I.; *Mentální retardace*. 1. vyd. Praha : Portál, 2000. ISBN 80-7178-506-7.
5. HRODEK, O.; VAVŘINEC, J.; *Pediatric*. 1. vyd. Praha: Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5.
6. ŽIŽKA, J. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vyd. Praha : Galén, 1994. ISBN 80-85824-04-3.
7. PRITCHARD, D. J; KORF, B. R. *Základy lékařské genetiky*. 1. vyd. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-449-2.
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> >
9. *Downův syndrom* [online]. 2006, poslední aktualizace 16.2.2006 [cit. 2008-12-11].  
Dostupný z WWW: < <http://www.downuvsyndrom.wz.cz> > .

## **Přílohy**

Příloha A: Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

Příloha B: Děti s Downovým syndromem

Příloha C: Epikantrická řasa

Příloha D: Typické znaky DS na prstech a dlani

Příloha E: Amniocentéza, kordocentéza, odběr choriových klků

Příloha F. Dotazník

## Příloha A

### Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

**Tabulka 1** Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky

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

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

## Příloha B

### Formy Downova syndromu

**Tabulka 2** Formy Downova syndromu

<b>Forma</b>	<b>Výskyt (%)</b>	<b>Nálezy na chromozomech</b>	<b>Fyzické příznaky a mentální retardace</b>
Trisomie 21. chromozomu	95	Nadbytečný 21 chromozom v každé buňce	Běžná forma
Translokace	4	Přemístění určitého segmentu chromozomu na jiný chromozom v každé buňce	Stejně jako u trisomie
Mozaicismus	1	Různost buněk – některé mají nadbytečný 21. chro – mozom, jiné jsou normální	Mírnější fyzické příznaky a mentální retardace

(Selikowitz, *Downův syndrom*, 2005, s. 49)

## Příloha C

### Dítě s Downovým syndromem

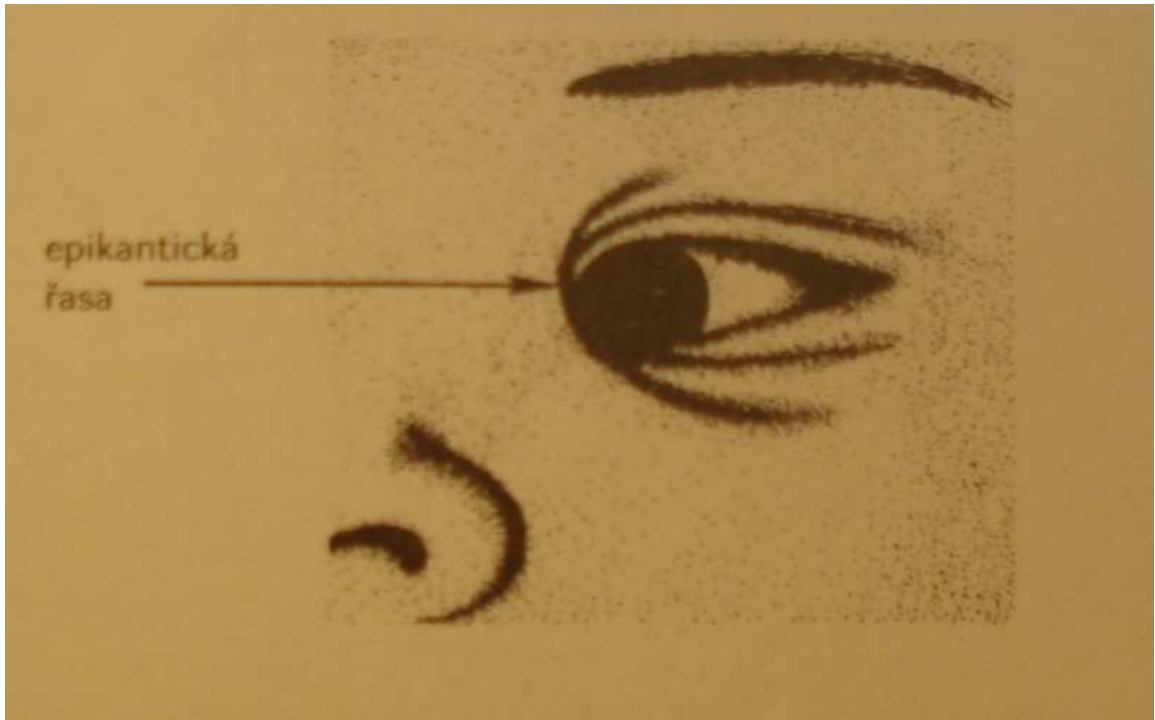


**Obrázek 1** Dítě s Downovým syndromem

<http://www.downsyndrom.wz.cz/fotogalery/ipage00003.htm>

## Příloha D

### Epikantrická řasa

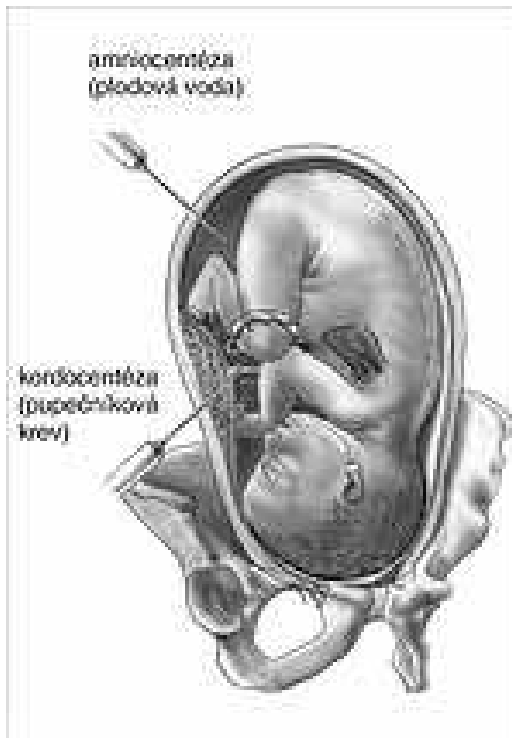


**Obrázek 2** Epikantrická řasa

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

## Příloha E

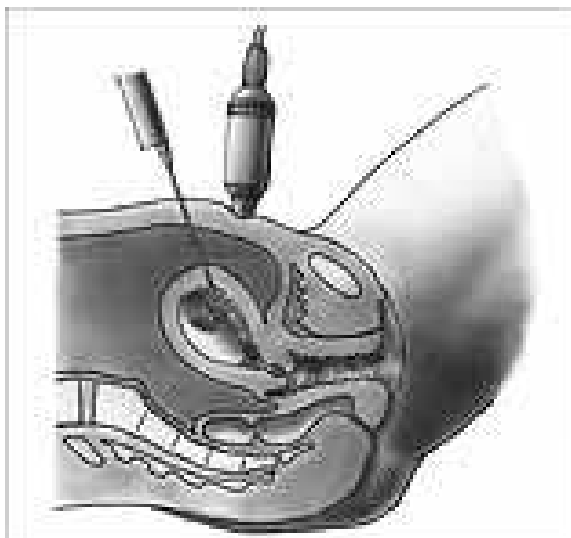
### Amniocentéza, kordocentéza, odběr choriových klků



**Obrázek 3** Provedení amniocentézy a kordocentézy

<http://www.porodnici.cz/prenatalnidiagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>

Vloženo 4. 4. 2009



**Obrázek 4** Biopsie choria

<http://www.porodnici.cz/prenatalnidiagnostika?PHPSESSID=34d18f2e03124ec220aa1a72de380798>

Vloženo 4. 4. 2009

## **Příloha F**

### **Dotazník**

Dobrý den,  
jmenuji se Monika Šišková a studuji na Fakultě zdravotnických studií v Pardubicích obor Všeobecná sestra. Již jsem ve třetím ročníku, který se zakončuje státní závěrečnou zkouškou a také bakalářskou prací. Proto jsem Vás chtěla požádat, zda byste mi nevyplnili tento dotazník, který je součástí mé práce s názvem Přístup zdravotní sestry k člověku s downovým syndromem. Tento dotazník je anonymní a jeho výsledky jsou pouze pro moji závěrečnou práci.

Děkuji za vaši spolupráci

#### **1. Kolik let jste v praxi?**

- a) Méně než 10 let
- b) Více než 10 let

#### **2. Setkala jste se již s člověkem s downovým syndromem?**

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

#### **3. Pokud jste se již setkala s člověkem s downovým syndromem, kde to bylo? (můžete označit více odpovědí)**

- a) V nemocnici
- b) V ústavu či stacionáři
- c) Ve společnosti
- d) jinde a kde .....

#### **4. Byl na vašem oddělení již hospitalizovaný člověk s downovým syndromem?**

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

#### **5. Pokud ano, byl tento člověk hospitalizovaný s rodinným příslušníkem?**

- a) Ano
- b) Ne

#### **6. Modelová situace:**

**Na vašem oddělení má být hospitalizovaný člověk s downovým syndromem, budete chtít, aby byl hospitalizovaný s doprovodem či se zákonným zástupcem?**

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

**7. Modelová situace:**

**Na vašem oddělení je hospitalizovaný člověk s downovým syndromem, budete si o tomto druhu postižení zjišťovat bližší informace?**

- a) Ano
- b) Asi ano
- c) Ne
- d) Asi ne

**8. Pokud ano, kde si bližší informace budete zjišťovat? (můžete označit více odpovědí)**

- a) V literatuře
- b) Na internetu
- c) U lékaře a jakého .....
- d) U rodičů
- e) Jinde a kde .....

**9. Při hospitalizaci člověka s downovým syndromem budete preferovat hospitalizaci s: (můžete označit více odpovědí)**

- a) S nikým, samotného nemocného
- b) S otcem
- c) S matkou
- d) S jiným rodinným příslušníkem a s jakým .....

**10. Můžete lékaři doporučit, aby hospitalizoval člověk s downovým syndromem s rodinným příslušníkem?**

- a) Ano
- b) Nevím
- c) Ne
- d) Nepřemýšlela jsem o tom

**11. Požádáte lékaře, aby rodičům doporučil hospitalizaci jejich dítěte s některým z nich?**

- a) Ano
- b) Asi ano
- c) Nevím
- d) Asi ne
- e) Ne

**12. Víte co je to Downův syndrom?**

- a) Jedná se o genetickou poruchu
- b) Jde o postižení, které se nemusí vůbec projevit
- c) Jde o postižení, které se objevuje až po 2. roce života
- d) Jedná se o soubor příznaků, které se objevují až v dospělosti
- e) Ani v jedné možnosti se nejedná o Downův syndrom

**13. Lidé s downovým syndromem jsou podle vás: (můžete označit více odpovědí)**

- a) Přátelští
- b) Společenská
- c) Impulsivní
- d) Nebezpeční
- e) Agresivní
- f) Laskaví
- g) Klidní
- h) Milí
- i) Zlí
- j) Zuřiví
- k) Uzavření
- e) Nevím

**14. Pracoval/a jste již někdy s člověkem s downovým syndromem?**

- a) Ano
- b) Ne

**15. Pokud ano, kde to bylo?**

Děkuji za vyplnění a čas strávený nad tímto dotazníkem.

Přeji Vám příjemný zbytek dne, s pozdravem

Monika Šišková