

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
LÉKAŘSKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ
ÚSTAV SOCIÁLNÍHO LÉKAŘSTVÍ
ODDĚLENÍ OŠETŘOVATELSTVÍ

PATAUUV SYNDROM, KDYŽ PŘÍRODA NADĚLÍ
O JEDEN CHROMOZOM NAVÍC

Bakalářská práce

Autor práce: Iveta Zalabáková

Vedoucí práce: MUDr. Soňa Dušková, PhDr. Michala Schneiderová

2010

CHARLES UNIVERSITY IN PRAGUE
FACULTY OF MEDICINE IN HRADEC KRÁLOVÉ

INSTITUTE OF SOCIAL MEDICINE

DEPARTMENT OF NURSING

PATAU SYNDROME, NATURE BUZZ WHEN ONE
CHROMOSOME IN ADDITION

Author works: Iveta Zalabáková
Head: MD. Sonia Dusková, PhDr. Michael Schneider

2010

Prohlašuji, že předložená práce je mým původním autorským dílem, které jsem vypracoval (a) samostatně. Veškerou literaturu a další zdroje, z nichž jsem při zpracování čerpal (a), v práci řádně cituji a jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

V Hradci Králové

(podpis)

Poděkování:

Děkuji své vedoucí práce MUDr. Soně Duškové a PhDr. Michaele Schneiderové za odborné vedení, cenné rady a připomínky při vypracování této práce.

MOTTO:

„Není těžké milovat dítě zdravé a krásné,
avšak jen velká láska se dovede sklonit
k dítěti postiženému.“

Prof. MUDr. Rudolf Jedlička

OBSAH

1.	ÚVOD	8-10
2.	TEORETICKÁ ČÁST	11
2.1.	Patauův syndrom jako vrozená vada	11-12
2.1.2	Příčiny vzniku Patauova syndromu a u mé pacientky	12-13
2.1.3	Klinické projevy Patauova syndromu a u mé pacientky	13-14
2.2.	Diagnostika Patauova syndromu	15-17
2.2.1	Prenatální diagnostika i u mé pacientky	17-19
2.2.2	Postnatální diagnostika i u mé pacientky	20-21
2.2.3	Prognóza Patauova syndromu a současný zdravotní stav mé pacientky	21-22
2.3.	Léčba Patauova syndromu a mé pacientky	23
2.4.	Patauův syndrom v ošetrovatelské péči	24
2.4.1	Potřeby dítěte s Patauovým syndromem	24-25
2.4.2	Úmluva o právech dítěte	25-26
2.5.	Etická stránka Patauova syndromu	27
2.5.1	Adaptace	27-28
2.5.2	Délka života s Patauovým syndromem	28
2.5.3	Sociální důsledky Patauova syndromu a rodina mé pacientky	28-29
2.5.4	Psychosociální pomoc rodině i rodině mé pacientky	29-30
2.6.	Péče o dítě s Patauovým syndromem v Dětském centru	31
2.6.1	Nároky kladené na ošetrovatelskou péči a ošetrovatelský personál	31-33
2.6.2	Pohled na kvalitu života i u mé pacientky	33-37

3.	EMPIRICKÁ ČÁST	38
3.1	Zkoumaný soubor	38
3.2	Použitá výzkumná metoda	38
3.3	Cíle a hypotézy	39
3.4	Dotazník	39-40
3.5	Předvýzkum	40
4.	VÝSLEDKY	41-88
5.	DISKUSE	89
6.	ZÁVĚR	90-91
7.	ANOTACE	92
8.	POUŽITÁ LITERATURA A PRAMENY	93-94
9.	PŘÍLOHY	95
9.1.	Textové přílohy	96-114
9.2.	Obrazové přílohy	115-117

1. ÚVOD

Pracuji jako všeobecná sestra v Dětském centru (DC) s komplexní péčí a podpůrnou rodinnou terapií při Fakultní Thomayerově nemocnici s poliklinikou v Praze. Naše Dětské centrum se zabývá komplexní zdravotní péčí, péčí výchovnou a sociální, kterou poskytuje dětem ohroženým prostředím (drogy, nikotinismus, CAN, FAS), dětem opuštěným, zanedbávaným, často týraným, dětem s různým postižením, kojícím matkám, těhotným i nezletilým, které se akutně ocitly v krizové situaci, včetně matek, které jsou závislé na návykových látkách a jsou motivovány k léčbě. Děti, o které se rodiče neumějí, nechťejí nebo nemohou starat. Dnes již neodělitelnou součástí péče o děti v DC je práce dobrovolnického hnutí „Malíček“, které pořádá výlety pro děti, zájmové akce, pravidelně navštěvuje každé dítě přiřazený dobrovolník, který se věnuje dítěti individuálně.

Neodělitelnou součástí práce v DC je sanace rodin, práce s rodiči biologickými i adoptivními. Náš tým tvoří lékaři pediatri, fyzioterapeuti, psychologové, speciální pedagog, sociální pracovnice, konsiliárně využíváme specialisty - lékaře ve Fakultní Thomayerově nemocnici k neurologickému vyšetření, foniatrickému vyšetření, psychiatrickému vyšetření, logopedické péči.

U dětí s vývojovými vrozenými vadami sledujeme dopad na jejich zdraví, poruchy vývoje, reakce jejich rodin na jejich postižení a snažíme se o spolupráci těchto rodin s naším centrem. V našem zařízení se nejčastěji vyskytují jedinci s Downovým syndromem, ale objevují se zde jedinci s méně známými a vzácnými syndromy. V současné době máme jednu pacientku ve věku tří let s Patauovým syndromem a 5 pacientů s Downovým syndromem. Věk našich malých pacientů se pohybuje od novorozeneckého věku až do období věku předškolního.

Vrozené vady se manifestují u novorozenců se širokou škálou postižení, ke kterému došlo během prenatálního vývoje plodu. Příčina vzniku VVV je multifaktoriální, od změn v genetické informaci - mutace chromozomů, přes vnější příčiny, eventuální onemocnění matky.

Včasnou diagnostikou se zabývá genetické poradenství. Ke snížení výskytu přispívají vyšetřovací metody v prenatálním období.

Všichni rodiče si přejí mít zdravé děti, ale v některých případech nedochází k naplnění jejich přání. Po počátečním zklamání, obviňování sebe a okolí, pocitů nespravedlnosti, se pozornost těchto rodičů obrací v lepším případě k dítěti. Rodiče začínají uvažovat jak nejlépe se o takové dítě postarat. V některých případech nejsou rodiče schopni se s postiženým dítětem vyrovnat.

Je však třeba si uvědomit, že i postižené dítě s vrozenou vývojovou vadou či chorobou má stejné potřeby jako jiné děti. Každý jedinec je osobnost a péče o jeho postižení musí být individuální v těsné spolupráci s týmem odborníků, aby se i postižené dítě mohlo rozvíjet.

Při volbě tématu mé bakalářské práce jsem vycházela z vlastní zkušenosti ošetrovatelské péče, kterou jsem poskytovala dítěti s vrozenou vývojovou vadou – Patauovým syndromem.

V teoretické části své bakalářské práce se zabývám problematikou Patauova syndromu jako vrozené vady. Pokusila jsem se zde nastínit úlohu prenatální i postnatální diagnostiky. V jednotlivých kapitolách se snažím poukázat zejména na ošetrovatelskou péči, na nároky kladené na ošetrovatelský personál, na etickou stránku Patauova syndromu jakož i na sociální důsledky této choroby pro samotnou rodinu.

Empirická část je zaměřena na podrobnou analýzu zjišťujících vědomostních, průzkumných dat získaných kvantitativní výzkumnou metodou (dotazníky) ke klíčovému tématu ze dvou lůžkových pediatrických zařízení rozdílného typu, s cílem porovnat úroveň vědomostí v těchto zařízeních v rámci předpokládané úrovně ošetrovatelské péče.

2. Teoretická část

Tato část poskytuje různé úhly pohledu na Patauův syndrom jako vrozenou vadu.

Přibližuje charakteristiku této choroby, její zhodnocení po stránce klinické, etické a psychosociální. Nastiňuje zároveň i preventivní opatření před početím či v rámci prenatalního období. Postnatální období již konkretizuje jednotlivé vývojové vady, ke kterým došlo během prenatalního období.

Konkrétní případ z praxe ukazuje na nedostatečnou prenatalní diagnostiku, popisuje klinickou manifestaci tohoto syndromu u naší pacientky, nejistou prognosu a sociální dopad na rodinu naší pacientky.

Jakýkoli výskyt vrozené vývojové vady podléhá v České republice, povinnosti hlášení Ústavu zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS).

2.1 Patauův syndrom jako vrozená vada

Patauův syndrom jsem si vybrala jako téma své bakalářské práce, abych upozornila na smutný případ pacientky v DC, který je odstrašující a alarmující zároveň a vede k zamyšlení, je-li prenatalní diagnostika dostačující.

Prenatální péče u mé malé pacientky, o které se ve své práci dále zmiňuji, byla provedena „lege artis“, avšak jejím provedením nebyla odhalena VVV - Patauův syndrom. K zamyšlení se proto nabízí otázka, zda byla provedená vyšetření dobře interpretována, zda se opravdu nedal Patauův syndrom odhalit.

Na tento syndrom jsem se rozhodla upozornit i z pohledu ošetrovatelské péče a nároků kladených na ošetrovatelský personál, jakož i poukázat na kvalitu života této malé pacientky.

Definice Patauova syndromu: Patauův syndrom je autozomální trizomie vzhledem k přítomnosti extra celého chromozomu 13 s charakteristickým souborem významných vrozených vad. Je způsoben chromozomální aberací (mutací) 13 chromozomu. Tedy místo 46 chromozomů po 23 párech má Patauův syndrom 47 chromozomů po 22 párech a jednu trojici chromozomu 13. Trizomie 13 chromozomu má širokou škálu klinických projevů. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Podkladem klinických projevů může být buď volná trizomie 13 chromozomu, syndrom způsobený translokací nebo mozaikou. Podle typu trizomie 13 chromozomu je určena i obtížnost této choroby. Nejlehčí formou je mozaika. Patauův syndrom je spojen s vysokou úmrtností, výskytem vrozených vad, s významnou fyzickou a kognitivní poruchou. Zvýšený výskyt roste s věkem matky. Diagnóza by měla být potvrzena cytogeneticky dříve než se rozhodne o léčbě. Střední doba přežití u trizomie 13 je 8,5 dne. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Vyšetřovací metody genetického poradenství mají za úkol včas odhalit postižení plodu v nejranějších stádiích vývoje, aby bylo možné graviditu ukončit. Nepodcenitelná je diagnostika v rámci podrobné rodinné anamnézy, která může také odhalit, nebo alespoň upozornit na zvýšené riziko vzniku genetické zátěže, genetického syndromu. ([online], [cit. 23.9.2010] <<http://www.genet.cz/vysetreni-aneuploidii-chromozomu-13-18-21-x-a-y-metodou-qb-pcr-1404036270.html>>)

2.1.2 Příčiny vzniku Patauova syndromu

Otázka vzniku Patauova syndromu úzce souvisí s genetikou. K čemu dochází a proč?

Patauův syndrom je autozomální trizomie 13 chromozomu charakteristickým souborem významných vrozených vývojových vad. Jedná se o mutace na úrovni chromozomů, které se označují jako chromozomální aberace (změny struktury, změny v počtu chromozomů), dělí se na strukturní, numerické, mozaiky. K numerickým aberacím se řadí buď euploidie, kdy je znásobena celá chromosomová výbava (triploidie, tetraploidie) nebo aneuploidie, kdy se početní odchylka v počtu chromozomů týká pouze některého z nich a vznikají trisomie. Následky mutací závisí na tom, jaké množství genetické informace zůstalo zachováno po přestavbě chromozomů.

([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Numerické aberace vznikají při rozchodu chromosomů do dceřiných buněk během buněčného dělení (tzv. nondisjunkce). Triploidie v drtivé většině případů končí časným

spontánním potratem. U trisomií a monosomií přežívá jen malé procento. K vzniku genetického syndromu přispívá i věk matky nad 35 let.

([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Příčiny vzniku Patauova syndromu u mé pacientky

U mé malé pacientky se proto nabízí další otázky. Věk matky byl 28 let, rodinná anamnéza byla zcela bez zátěže, byla provedena genetická vyšetření, která neodhalila postižení plodu. Matka pravidelně docházela do poradny, absolvovala všechna doporučená vyšetření, přesto se narodilo dítě s Patauovým syndromem.

2.1.3 Klinické projevy Patauova syndromu

Výrazně specifická genetická vada (Patauův syndrom) má jasně definovatelné klinické projevy. Typické jsou mikroftalmie, roštěpy rtu, rozštěpy patra, nadpočetné prsty, kožní defekty (Jan Žižka, 1994).

Podrobný pohled na klinické projevy Patauova syndromu podle J. Žižky z roku 1994:

Hlava: mikrocefalie, široký šev šípový, zvětšená velká fontanela, opožděný uzávěr lebečních švů a fontanel, ustupující čelo, široký nos, hypertelorismus a hypotelorismus, mikroftalmie anoftalmie, zákaly rohovky, katarakta, dysplazie sítnice, tenké rty, dlouhé filtrum, rozštěp rtu, patra, úzké patro, anomálie dentice, nízkonasedající a malformované ušní boltce, sluchová vada

Skelet: krátký krk, anomálie obrátů, kyfóza, skolióza, anomální tvar a hypoplazie žeber, hypoplazie pánve, flekční kontraktury prstů, polydaktylie

Kůže: volná kůže, nadbytečná kůže na krku, kožní kapilární hemangiomy, hyponastické nehty, příčné dlaňové rýhy

Srdce a cévy: Defekt septa komor, defekt septa síní, jedna umbilikální arterie

Nervový systém: Holoprezencefalie, křeče těžká psychomotorická retardace

Urogenitální systém: Polycystické ledviny, hydronefróza, anomálie močových cest, mikropenis, epispadie, hypospadie, kryptochismus, hyperplazie klitoris, hypoplazie ovárií

Gastrointestinální systém: Omfalokéla, diverticulum Meckeli, hernie

Jiné: Poruchy svalového tonu, hypoplazie břišní svaloviny, přítomnost embryonálního hemoglobinu (cit. Jan Žižka, 1994, s. 259).

Klinické projevy mé pacientky po narození

Klinické projevy u mé malé pacientky, která se narodila v 38 týdnu těhotenství s porodní hmotností 2950 gramů 48 cm byly typické pro Patauův syndrom s mnohočetnými vrozenými vývojovými vadami, jak vyplývá ze zprávy lékaře: „Donošená dívka, čilá, dobře prokrvená. Hlava mezocefalická, kožní kryt bez defektů, levostranný rozštěp rtu a čelisti velký, asymetrie nosu. Kompletní rozštěp patra. Rozštěp jazyka – špička jazyka rozeklaná, na dorsu jazyka uprostřed měkký vystouplý val. Ušní boltce menší, níže položené. Oči – norm. Hrudník souměrný, dýchání čisté, zaostřené, srdeční akce pravidelná, ozvy ohraničené, zvučné. Omfalokéla cca 3 cm v průměru s obsahem střevních kliček, na dolní straně defekt v krytu, odkud odchází vzduch a stolice. Končetiny bez deformit, polohové vady nožek, přídatný prst na levé dolní končetině na malíkové straně, nekrotický, promodralý, visí na tenké stopce.

2.2. Diagnostika Patauova syndromu

Odhalováním vrozených vývojových vad (VVV), jejich včasnou diagnostikou se zabývá genetické poradenství.

Genetické poradenství má svoji nezastupitelnou roli. Úkolem genetického poradenství je genetické vyšetření postižené rodiny, určení genetického rizika, seznámení rodiny s klinickou a genetickou prognózou, léčebně-preventivní pomoc a další sledování celé rodiny. Důležitým prvkem v genetickém vyšetření je sestavení rodokmenu, musí zahrnovat co nejširší okruh rodiny a alespoň tři generace. V rodinné i osobní anamnéze je nutné řádně pátrat po poruchách reprodukce, po potratech, perinatálních úmrtích, poruchách tělesného i duševního vývoje, vrozených vývojových vadách (VVV) či chorobách. (cit. J. Houštek, 1990, s. 51)

Genetická prognóza závisí na typu dědičného přenosu, vyšetřením členů rodiny klinickými a laboratorními metodami. Ke speciálním genetickým vyšetřením patří metody cytogenetické, imunogenetické, vyšetření biochemickogenetická, molekulárněgenetická, dermatoglyfická, u VVV základní i speciální antropologická vyšetření. Využití všech těchto metod umožní co nejpřesněji definovat fenotyp jednotlivých členů rodiny a také jejich genotyp. Tím se určí, zda jsou zdravými nosiči patologického genu, zdravými homozygoty normálních alel či postiženými homozygoty patologických genů. (cit. J. Houštek, 1990, s. 51-52)

Genetické poradenství u polygenní dědičnosti. Tento typ dědičnosti se vyskytuje u četných VVV a chorob, které jsou podmíněny mnoha geny (polygenně) a jejich interakcí s faktory zevního prostředí. Takto jsou děděny např.: inteligence, glykémie, barva kůže, výška postavy, krevní tlak. Touto dědičností se přenáší např. rozštěpové vady nervové trubice, rtu a patra, VVV srdce, diabetes mellitus (s časným začátkem) idiopatická epilepsie a mentální retardace, dětská hluchota, schizofrenie, atd. Genetické riziko nelze určit přesně, je stanoveno pouze empiricky podle poměru frekvence postižených jedinců v rodinách k výskytu určité VVV či choroby v populaci. U rozštěpu patra při trisomii 13. chromosomu je riziko 1-2%, je-li provázen hlenovými píštělemi dolního rtu, je riziko 50%. Mentální retardace je ve 40 % podmíněna chromozomálními aberacemi, v 15% monogenně děděnými vadami či chorobami, v 11% exogenními faktory v prenatálním a postnatálním vývoji dítěte. VVV jsou následkem poruch embryonálního vývoje. U 14 % novorozenců jsou lehké VVV, které nepůsobí funkční poruchy. U 3-5% novorozenců jsou těžké VVV, 7-10% spontánních potratů je právě

podmíněno těžkými VVV. Biologické, chemické a fyzikální teratogeny a mutageny jsou příčinou 3% VVV pokud působí v kritickém údobí organogeneze. Nejdůležitější z nich ionizující záření, alkohol, cytostatika, barbituráty androgeny. Z biologických teratogenů jsou to zejména zarděnky do 12 týdne, cytomegalovirus, toxoplazmóza a lues. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 54-55).

VVV podmíněné chromozomálními aberacemi u 0,8% živě narozených dětí je jejich vývoj postnatálně narušen. Asi 7,5% všech počatých embrií je postiženo chromozomálními aberacemi, většina z nich je potracena v I. trimestru. VVV chromozomálně podmíněné jsou následkem porušení genetické rovnováhy, k níž dochází při aberacích počtu nebo struktury chromosomů. Některé typy aberací např. trisomie 13 chromosomu jsou provázeny tak těžkými VVV, že postižené děti umírají po narození nebo v prvních měsících života. Typ chromozomální aberace určuje i výši genetického rizika. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 56-57)

Trisomické syndromy

Downova choroba je trisomie 21 chromosomu, vyskytuje se u 1/700 narozených dětí. Do deseti let umírá 50% postižených dětí. K charakteristickým znakům patří mikrocefalie, makroglosie, malé boltce, epikantus, bílé skvrny na duhovce, svalová hypotonie, volné klouby, klinodaktilie 5. Prstu a další. Z VVV jsou nejtypičtější malformace srdce, atřezie trávicího traktu. IQ je nejčastěji v pásmu 20-50. Velmi častý je hypogonitismus u mužského pohlaví a snížená rezistence vůči infekcím. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 59-60)

Trisomie 13 chromosomu (Patauův syndrom), vyskytuje se u 1/5000 novorozenců. Polovina postižených umírá do 1 měsíce. (O tomto syndromu se zmiňují samostatně).

Trisomie 18 chromosomu (Edwardsův syndrom), je nalézán u 1/3 novorozenců. Riziko roste s věkem matky jako u Downova syndromu. U novorozence je charakteristická facies s malou bradou, prominujícím záhlavím, nízko nasedajícími boltci, překřížení prstů, charakteristicky prominující patu. Z VVV jsou nejčastější malformace srdce a ledvin. Pouze 10% dětí přežije jeden rok života. (J. Houšťek, 1990, s. 60)

Genetická prevence a terapie

Lékařská genetika umožňuje uplatňovat metody genetické prevence ve všech fázích vývoje. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 64)

Prekoncepční prevence je zaměřena na specializovanou gynekologickou péči o ženy z geneticky rizikových rodin před početím a v prvním trimestru těhotenství. Cílem je snížení genetického rizika pro potomstvo snížením podílu exogenních faktorů při vzniku VVV podmíněných polygenní (multifaktorovou) dědičností. K této formě prevence patří úprava diety a podávání vitamínů ke snížení rizika poruch uzávěru nervové trubice. Součástí je i plánování optimální doby početí. U chorob a VVV, kde není účinná možná a účinná prenatalní diagnostika. V těchto případech je doporučováno umělé oplození, fertilizace in vitro nebo antikoncepce (reverzibilní nebo ireverzibilní). V mimořádných případech se provádí sterilizace z genetické indikace. (cit. Josef Houšťek, 1990, s. 64)

Terapie geneticky podmíněných VVV a chorob je založena na substituci chybějícího genového produktu (hemofilie, diabetes mellitus ...) na dietní restrikcii metabolitů (galaktosémie), na podávání hormonů (adrenogenitální syndrom), vitamínů-enzymových faktorů... (cit. J. Houšťek, 1990, s. 65)

Chirurgická terapie je účinná při korekci malformací (rozštěp rtu a patra, srdeční vady), při náhradě postižených orgánů (transplantace ledvin u polycystické choroby ledvin) nebo při odstranění tkáně či orgánu s rizikem malignace nebo s jejími prvními projevy (částečná resekce tlustého střeva s polypózou, ...). (cit. J. Houšťek, 1990 s. 64-65)

2.2.1 Prenatální diagnostika – prenatální diagnostika u mé pacientky

Prenatální genetická diagnostika v prenatální fázi vývoje patří k nejdůležitějším metodám prevence. Průkaz vývoje postiženého embrya či plodu je indikací přerušeni těhotenství do 24. týdne těhotenství. Po 24. týdnu lze těhotenství přerušit pouze u vad a chorob neslučitelných se životem. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 61)

Ultrazvukové vyšetření je neinvazivní metoda prenatální diagnostiky, geneticky bezpečná, umožňuje ve II. a III. trimestru spolehlivou diagnostiku těžkých poruch fetálního vývoje a řady systémových VVV, vad CNS, hrudních a břišních orgánů, kostního systému a fetálních nádorů. Je nezbytná k bezpečnému provádění invazivních metod choriové a placentární biopsie, amniocentézy, fetoskopie, kordocentézy, biopsie kůže a jiných orgánů. (cit. J. Houšťek, 1990, s. 73-78)

Biochemický screening v průběhu gravidity je významnou součástí prevence určitých těžkých VVV a doplňuje se vzájemně s ultrazvukovým screeningem. Biochemický screening se opírá především o vyšetření séra gravidních žen. Strategie screeningu a volba biochemických markerů se liší v I. trimestru na začátku II. trimestru těhotenství od screeningu mezi 16. a 20. týdnem gravidity, totéž bude platit i při vyšetření rizikových gravidit ve III. trimestru. K markerům, které mohou signalizovat vyšší riziko postižení embrya či plodu těžkými chromozomálně podmíněnými VVV či jinými závažnými poruchami prenatálního vývoje plodu patří např. alfa-fetoprotein (AFP). (cit. J. Houštěk, 1990, s. 41)

AFP je glykoprotein, jehož gen je lokalizován na dlouhém raménku chromozomu 4. Jeho syntéza je prokazatelná už od 29. dne od početí. Probíhá ve žlutkovém vaku, v gastrointestinálním traktu, především v játrech. Syntéza AFP narůstá prudce do 10.-13. týdne gravidity. K prudkému poklesu hodnot dochází po 16. a 32. – 34. týdnu gravidity. AFP je jediným markerem, kde rizikovost gravidity vzhledem k chromozomálně podmíněným VVV je odrazem především poruchy metabolismu plodu a zřejmě i poruchy vývoje placenty. (cit. J. Houštěk, 1990, s. 41-43)

HCG lidský choriový gonadotropin, je glykoproteinem. Hlavní funkcí HCG je udržovat syntézu progesteronu v corpus luteum a pravděpodobně podporovat syntézu testosteronu fetálních varlat. Určování hladin HCG, jeho podjednotek (alfa a beta), zejména beta podjednotky a jejich degradačních produktů patří k nejdůležitějším vyšetřením nejen při screeningu chromozomálně podmíněných vad, ale i jiných závažných poruch vývoje gravidity. (cit. J. Houštěk, 1990, s. 43-44)

Nekonjugovaný estriol je jediným markerem abnormálního vývoje plodu, který odráží metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky. (cit. Hájek, Kulovaný, Macek, 2000, s. 53)

Choriová biopsie zajišťuje v 9. – 12. týdnu odběr chorie, jeho okamžité zpracování pro vyšetření chromozomální, biochemické a molekulárně genetické. Těhotenství může být při patologickém nálezů přerušeno ve většině případů do 12. týdne. (cit. J. Houštěk, 1990, s. 150-151)

Amniocentéza zajišťuje odběr plodové vody v 16. – 17. týdnu, ale také v časnějších fázích vývoje. Umožňuje také biochemické vyšetření plodové vody. Pro ostatní vyšetření se

buňky plodové vody kultivují, což trvá několik týdnů, při nedostatečném růstu je třeba odběr plodové vody opakovat. (cit. J. Houštek a kolektiv, 1990, s. 145)

Kordocentéza je přímý odběr fetální krve z pupečníku, je to nejprogresivnější metoda prenatalní diagnostiky. Karyotyp z lymfocytů fetální krve je možno předběžně stanovit během 48-72 hodin. Pokud je ultrazvukem zjištěna VVV plodu, která je indikací k přerušení těhotenství je výhodnější provést karyotyp před vyvoláním abortu, při post mortem vyšetření karyotypu selhává. (cit. Hájek, Kulovaný, Macek, 2000, s. 167)

Fetoskopie je metoda, která umožňuje zavedení jehlového otoskopu s optikou do amniální dutiny. Provádí se mezi v 18. - 20. týdnu těhotenství . je indikována k vizualizaci plodu, k odběru fetální krve při prenatalní diagnóze chorob, které nelze jinak vyšetřit (těžké imunodeficientní choroby, infekce plodu, hemofilie) Je nezbytná k biopsii kůže při riziku letální formy epidermolysis bullosa. Léčebně je využívána k transfúzím krve in utero při těžké RH-izoimunizaci. Prenatální genetická diagnostika tak otevírá perspektivy fetální terapie. Rýsují se tak možnosti chirurgické léčby plodu u obstrukčních uropatiích a kongenitálního hydrocefalu. (cit. Hájek, Kulovaný, Macek, 2000, s. 173)

Embryoskopie je invazivní technika umožňující přímé sledování plodu v I. trimestru gravidity. Embryoskop je ohebný endoskopický přístroj se zavádí přímo do dělohy transcervikálně mezi 5. a 13. týdenm gravidity. Je možné pořídit fotografii embrya a odebrat část choriové tkáně k cytogenetické analýze. Vizualizace plodu umožňuje identifikovat genetické syndromy v raném stádiu gravidity. (Spíše výzkumná metoda). (cit. Hájek, Kulovaný, Macek, 2000, s. 173)

Prenatální diagnostika u mé pacientky

Z podrobné osobní anamnézy vyplývá, že těhotenství u mé malé pacientky proběhlo zcela bez komplikací, byla v péči prenatalní poradny ve fakultní nemocnici. Biochemický screening, ultrazvukové vyšetření neprokázaly vrozenou vývojovou vadu, byla pouze od 29 týdne těhotenství sledována pro suspektní dilataci pánvičky pravé ledviny plodu. Ani 3D ultrazvukové vyšetření neodhalilo zvláštnosti plodu.

Průběh porodu proběhl bez zvláštních komplikací, děvčátko bylo donošené akce srdeční 9,10,10. Po porodu zjevné a mnohočetné vrozené vývojové vydy, které byly popsány v kapitole předcházející. Dle genetického konzilia a vyšetření zjevný Patauův syndrom karyotyp 47,13XXX.

2.2.2 Postnatální diagnostika – postnatální péče u mé pacientky

V rámci postnatální péče je důležitá včasná diagnostika, dispenzarizace postižených jedinců a poskytnutí speciální péče.

Rizikovní novorozenci mohou být ohroženi asfyxií, ischemií. Příčiny mohou být různé např. přerušení průtoku krve pupečnickem (komprese, uzel), porucha výměny plynů na úrovni placenty (předčasné odlučování), porucha perfuse u matky (hypotense, preeklampsie s hypertensí), porucha oxygenace u matky (kardiorespirační onemocnění), příčiny u plodu VVV, pneumopathie, DMP) U asfyxie je nutná okamžitá resuscitace novorozence. Rozštěpové vady u novorozenců způsobují narušení vitálních funkcí (příjem potravy), myofunkční poruchy (jazyk odsunut vzad, inter- nebo addentální pozice), narušení fyziologického (není) dýchání, poruchy sluchu, narušení růstu horní čelisti (anomálie chrupu a čelisti), narušení komunikační schopnosti (poruchy řeči) a poruchy hlasu (palatofonie), mimické a artikulační souhyby, psychosociální důsledky. Postnatální diagnostická prevence zahrnuje plošná vyšetření, která se provádějí u všech novorozenců za účelem odhalit některé závažné vrozené vady.

Tato vyšetření probíhají na všech novorozeneckých odděleních u všech novorozenců:
hypotyreóza

- porucha funkce štítné žlázy CAH

- vrozená nedostatečnost funkce nadledvin puls AF

- jde o vyhodnocení pulsu velké stehenní tepny v levém třísele (souvinnost s vrozenou vadou srdce)

UZ ledvin

- ultrazvukové vyšetření ledvin

- neprovádí se plošně, lze jím odhalit vrozené vady ledvin a močového systému

kyčle

- jde o ultrazvukové vyšetření kyčlí

katarakta

- zákal čočky

- prosvícením lze odhalit vrozený zákal čočky

sluch

K vyšetření vrozené poruchy látkové výměny, poruchy štítné žlázy a vrozené nedostatečnosti funkce nadledvin se novorozencům po uplynutí 72 hodin od narození odebere kapka krve z patičky jedné nožky. Ten se po zaschnutí odesílá do specializované laboratoře na vyšetření, v případě abnormálního nálezu zajistí lékař další postup v péči o novorozence.

Postnatální péče u mé pacientky:

Po narození byla moje malá pacientka převezena do fakultní nemocnice, kde byla následující den operována v celkové anestezii. Byla provedena operace omfalokély. Za dva dny následovala operace - rekonstrukce rtu a nosu, rekonstrukce rozštěpeného jazyka. Po operaci byla 8 dní na UPV, 11 den jí byl vysazen kyslík, byla bez výrazných dechových obtíží. Výrazné lanugo celého čela. Byla jí zjištěna rozsáhlá VVV očí. V průběhu hospitalizace se objevil infekt ve výtěrech z nosu a krku. Byla přeléčena Sumetrolinem bez efektu a následně Meronemem, kde byla léčba účinná. Na žádost rodičů byla dívka přeložena do kojeneckého ústavu. V rámci ošetrovatelské péče bylo nutné pacientku odsávat dle potřeby, zajistit jí dostatečně zvlhčený vzduch, zvýšenou polohu a vzhledem k prodělané infekci i vícekrát denně balit. Krmena byla většinou sondou. Důležité bylo též dítě polohovat, aby se předešlo vzniku dekubitů.

2.2.3 Prognóza Patauova syndromu- zdravotní stav mé pacientky

Prognóza Patauova syndromu není optimistická, je vždy nejistá. Délka přežití jedinců s Patauovým syndromem je závislá na míře postižení. Medián přežití je pouze 2,5 dne, 82% umírá do 1 měsíce a 95% umírá do 6 měsíců. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Současný zdravotní stav mé pacientky:

V popředí je výrazná, s přibývajícím věkem se prohlubující psychomotorická retardace, opakovaně probíhají obstrukční bronchitidy s nutností ATB terapie (CRP kolem 100-180mmol/l), s hospitalizací pro nutnost oxygenoterapie, trvale je na zajišťovací terapii pro recidivy pyelonefritidy při zdvojeném dutém systému ledviny oboustranně. Strava je podávána PEGem (perkutání endoskopická gastrostomie). Trvale je na antiepileptické léčbě pro epileptický syndrom. Plastické operace rozštěpů vzhledem k nejisté prognose nebyly doposud provedeny. Otázka prognostického přežití v případě mé malé pacientky není snadno zodpověditelná, neboť její zdravotní stav se mění.

2.3 Léčba Patauova syndromu – léčba mé pacientky

Léčba se vždy u jedinců s Patauovým syndromem řídí jejich aktuálním stavem a mírou jejich postižení. Chirurgické výkony jsou indikovány od případu k případu vzhledem k vysoké úmrtnosti (úpravy rozštěpových vad). Jednotlivé chirurgické výkony se musí pečlivě naplánovat a zvážit efekt, který to dítěti přinese v kontextu s rizikem k jejich celkovému zdravotnímu stavu. Léčba pro jedince s Patauovým syndromem není universální, používání léků k léčbě Patauova syndromu nebylo dosud nikde spolehlivě popsáno. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

Léčba mé pacientky

U mé malé pacientky často dochází k infektům horních cest dýchacích, opakují se a následně se vyvíjí bronchitida. 3x byla již resuscitována s rychlým převozem do fakultní nemocnice. Stav se vždy podařilo stabilizovat. 1x byla operována pro náhlou příhodu břišní. Byly provedeny revize PEGu. V rámci rehabilitační péče byla pro malou pacientku zajištěna speciálně upravená sedačka, do které se často vysazuje, zejména po podání stravy do PEGu.

2.4 Patauův syndrom v ošetrovatelské péči

Ošetrovatelská péče u Patauova syndromu je neoddelitelnou součástí celého léčebného procesu, který v ČR probíhá zejména v ústavní péči. Vzhledem k malému výskytu jedinců s Patauovým syndromem, kteří se dožili vyššího věku zůstává péče o tyto jedince v České republice převážně v kompetenci kojeneckých ústavů a Dětských center.

2.4.1 Potřeby dítěte s Patuovým syndromem

Uspokojování potřeb dítěte patří k nejdůležitějším požadavkům péče o dítě vůbec. V historickém pohledu na dítě a jeho potřeby se zásadní změny objevili až v 19. a výrazně až ve 20. století. Objevovaly se požadavky na zabezpečení obecných i zvláštních potřeb dětí. Tyto požadavky se postupem doby stávaly jejich právy. Postupné uznávání těchto práv v národních i mezinárodních kodexech, jejich respektování, se podílelo na vytváření stále dokonalejších systémů péče společnosti o dítě. V různých fázích vývoje se potřeby dítěte mění. Přesto je však několik základních potřeb trvalých, které vyžadují své plné uspokojení, nemá-li být vývoj dítěte narušen. Platí, že míra neuspokojení základních potřeb bývá i mírou narušení celkového stavu a vývoje dítěte (čím je dítě mladší, tím bývá závažnost narušení větší a zahrnuje více struktur a funkcí). (cit. J. Dunovský, 1999 s.49)

Základní potřeby dítěte lze členit do několika hlavních okruhů:

Biologické potřeby:

K biologickým potřebám patří především řádná výživa dítěte, a to z hlediska kvantity i kvality. Správná výživa je bezpodmínečným předpokladem dobrého zdravotního stavu dítěte i jeho celkového vývoje. Mezi další biologické potřeby, patří uspokojení základních hygienických požadavků. Patří sem dostatek tepla a čistoty. Další, biologickou potřebou, je stimulace - dostatek adekvátních stimulů, podněcujících a rozvíjejících funkce organismu. (cit. J. Dunovský, 1999 s.50)

Psychické potřeby:

Zejména sem patří dostatek podnětů, stimulace v odpovídajícím množství a v patřičné kvalitě. Pro rozvoj dítěte je důležité, aby v jeho blízkosti bylo vždy dost „lidských“ podnětů, a tím byl uspokojován jeho zájem o lidský svět. Důležitou psychickou potřebou je potřeba

jistoty, která je podmínkou pro žádoucí vnitřní integraci osobnosti dítěte. Ta se uspokojuje především v citových vztazích dítěte k rodičům (specifický je vztah dítěte k matce, který se utváří již kolem 6. měsíce života je jedním z předpokladů pro utváření vztahů dítěte k druhým lidem). (cit. J. Dunovský, 1999, s. 50-52)

Důležité je při naplňování potřeb dítěte respektovat daný stav a stupeň vývoje dítěte, situaci, v níž se dítě nachází, i prostředí, kterým je obklopeno a které na ně působí. Prostor, v němž dítě vyrůstá, by mělo být schopno a ochotno vnímat a rozumět základním potřebám a požadavkům dítěte. Rodiče tedy odpovídají za péči o dítě, za jeho ochranu i za jeho dobrý vývoj. Až tam, kde se rodiče nemohou, neumějí či nechtějí o dítě starat, nastupuje pomoc státu. (J. Dunovský, 1999, s. 50-52)

Jedním ze základních východisek pro správný vývoj dítěte je zdravá rodina, kterou charakterizuje zejména vysoký stupeň soudržnosti a spolupráce se vzájemnou odpovědností všech členů, emočně pozitivní vztahy umožňující vzájemnou podporu a z toho plynoucí vědomí silné sounáležitosti, otevřená a upřímná komunikace mezi členy, dynamika vztahů, která se projevuje postupnými změnami v rolích, postojích i v chování dítěte, schopnost překonávat zátěžové situace. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 50-52)

2.4. 2 Úmluva o právech dítěte

Toto století se nazývá stoletím dítěte. Nejprve to byla tzv. Ženevská deklarace práv dítěte v r. 1924, potom Charta práv dítěte v r. 1959 a nyní Úmluva o právech dítěte. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 55-56)

První Deklarace (podle Spencera-4) byla stručná. Obsahovala v pěti bodech nejpodstatnější práva dítěte – „zajištění normálního tělesného a duševního rozvoje s využitím všech jeho kapacit pro blaho lidstva, ochranu před jakýmkoli strádáním, při čemž požadovalo poskytnout dítěti pomoc vždy jako prvnímu.“ (cit. J. Dunovský, 1999, s. 56-62)

Charta práv dítěte z r. 1959 (2) byla již podstatně rozšířena. Ve své preambuli zdůrazňuje bezprostřední vazbu práv dítěte na Všeobecnou deklaraci lidských práv. Požaduje pro dítě (vzhledem k jeho tělesné a duševní nezralosti) zvláštní záruky, péči a zvláštní právní ochranu před narozením a po něm, požaduje, aby děti mohly prožít šťastné dětství a užívat svých práv a svobod ku prospěchu vlastnímu i společnosti. Zaměřuje se na ochranu dítěte před jakoukoli nevýhodou, ubližováním, vykořisťováním a diskriminací všeho druhu,

zdůrazňuje právo na všestranný rozvoj tělesný, morální, duchovní, sociální, při čemž nejvyšším měřítkem zákonodárné činnosti je zájem dítěte. Dítě má právo na jméno, státní příslušnost, na výhody sociálního zabezpečení, přiměřenou výživu a bydlení, zotavovací, zdravotní a lékařskou péči. Zvláštní zacházení, výchova a péče má mu být poskytnuta i v případě jeho fyzického, duševního nebo sociálního postižení. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 56-62)

Úmluva o právech dítěte je daleko rozsáhlejší a je doplněna Světovou Deklarací o přežití, ochraně a rozvoji dětí (5). Po uváděcí preambuli bezprostředně navazuje na předchozí dohody v právech dítěte i těch, jež se jich dotýkají (např. Deklarace sociálních a právních zásad o hraně a zajištění blaha dětí se zvláštním ohledem na umístování do institucí náhradní péče, Deklarace o ochraně žen a dětí za mimořádných událostí...) je uvedeno 54 článků vlastní Úmluvy. V nich se „státy, které jsou smluvní stranou této úmluvy“ zavazují k dodržování dohodnutých práv dítěte i k jejich organizačnímu zajištění. Přijala do svého zákonodárství Úmluvu o právech dítěte a učinila ji dokonce nadřazenou ostatním zákonům. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 56-62)

Úmluva o právech dítěte má tři okruhy. V prvním Provision, zajišťování či zabezpečování „přežití a rozvoje dítěte“ přímo ukládá právo na zajišťování, rozvoj a zlepšování péče o zdraví dítěte. Jde i o snižování kojenecké úmrtnosti, nezbytnou lékařskou či zdravotnickou péči pro všechny děti... Zacházení s dítětem, ať již ve škole nebo zařízeních náhradní péče, se má dít v souladu s lidskou důstojností dítěte. Ve druhém Protection, ochrana dítěte charakterizuje právo na rodičovskou, společenskou péči, právo na ochranu před nejrůznějšími ohroženími a zvláště nepříznivými situacemi. Úmluva v této části vyjmenovává, právo dítěte na ochranu před jakýmkoli násilím a zanedbáváním, před špatným zacházením, ..., ochranu dítěte dočasně nebo trvale zbaveného jeho rodinného prostředí. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 56-62)

I když obecně je nejlepší zájem o dítě chápán bezproblematicky, ve zvláštní rovině při řešení stavu dětí ve zvláště obtížných situacích, jsou jeho pojetí, výklad i aplikace až velmi problematické.

2.5 Etická stránka Patauova syndromu

Etická stránka Patauova syndromu poukazuje na problematiku vyrovnání se (adaptací) s těžkou a obtížnou životní situací ze strany rodičů v souvislosti s narozením dítěte s Patauovým syndromem. Vychází z původního rozhodnutí rodičů (pokud nebyli zaskočeni narozením dítěte s vrozenou vadou) ponechat si dítě s Patauovým syndromem jestliže byl důvod ke genetické konzultaci a tento syndrom byl přesně definován v rámci prenatalní diagnostiky.

Další problematika délky života a úmrtí těchto jedinců sebou nesou další psychická traumata pro jejich rodiče. Psychosociální pomoc rodinám je možná, záleží na rodičích samotných jak se rozhodnou a o jakou péči požádají. Související sociální důsledky, které dopadají na rodinu prohlubují psychickou a ekonomickou zátěž. Statistika v České republice podává svědectví o počtu narození i přežití těchto jedinců. (cit. J. Dunovský, 1999, s.258-266)

2.5.1 Adaptace

Snahou všech, kteří se podílejí na uspokojování potřeb dítěte s VVV je současně dopomoci rodině tohoto dítěte k adaptaci na tuto situaci.

Adaptace = proces, kterým se dosahuje duševního zdraví, případně proces, kterým se duševní zdraví znovu navrácí

Duševní zdraví = schopnost přizpůsobit se životním podmínkám, tam, kde to je v rozmezí lidských možností – tak i o schopnosti přizpůsobit se životní situaci, do které se člověk dostane tj. aktivně se vypořádat s životními problémy a to tak, že u daného člověka pozorujeme nakonec dobrou míru spokojenosti a štěstí.

Způsoby adaptace jsou:

Pasivní adaptace = schopnost přizpůsobit se

Aktivní adaptace = schopnost přizpůsobit si, změnit podmínky, okolnosti, situaci

S aktivní adaptací se setkáváme tam, kde se člověk vypořádává s náročnou životní situací

V rámci překlenutí kritické životní situace, jako je skutečnost vyrovnat se s narozením dítěte s vrozenou vadou má velký význam psychoterapie. Pomáhá najít adaptační mechanismy jak

se vyrovnat s nastálou životní situací, (konkrétní cíle, zásady psychoterapie) ([online], [cit. 24. 9. 2010] <<http://cs.wikipedia.org/wiki/Adaptace>>).

2.5.2 Délka života s Patauovým syndromem

Vrozené chromozomální aberace se vyskytují u 0,5 % dětí. Děti rodící se s trisomiemi 13 chromozomu jsou výrazně postiženy, většinou s komplexem těžkých vrozených vad a umírají v převážné většině v kojeneckém věku. Medián přežití pro děti s Patauovým syndromem je 2,5 dne, pouze jeden z 20 dětí přežije déle než 6 měsíců. Nicméně, některé děti přežijí až do mladistvého věku. Zprávy o dospělých se syndromem Patauovým jsou vzácné. Jak uvádí zahraniční zdroj.

Děti které přežijí novorozenecké období vykazují vývojové zpoždění a klesající vývojový kvocient. V otázce pohlaví je tento aspekt mírně vychýlen ve prospěch děvčat, pravděpodobně z důvodu sníženého přežití u chlapců. Úmrtnost jedinců s Patauovým syndromem je v poporodním období 90%, do 1 roku 86% v České republice. Ze zahraničních zdrojů popisuje zpráva skupina 21 osob se syndromem Patauovým (mozaiky), kteří přežili v minulosti ve věku 5 let, že nejstarší jedinec s Patauovým syndromem by měl být ve věku 21 let. Malformace mozku při Patauově syndromu jsou spojené s těžkým neurologickým postižením, je narušen vývoj i strukturální rysy obličeje. Nejčastějšími příčinami úmrtí jsou zástava dýchání a srdeční činnosti v 69%, vrozené srdeční vady ve 13% a pneumonie ve 4%. Patauův syndrom vykazuje těžkou mentální retardaci a vývojové zpoždění a je zvýšené riziko malignit. Kojenci, kteří přežili neonatální období strávili v průměru na jednotce intenzivní péče 10,8 dne. Značný počet případů trizomie 13 chromozomu skončí samovolným potratem, fetálním úmrtím či narozením mrtvého plodu. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)

2.5.3 Sociální důsledky Patauova syndromu

Péče o dítě více či méně geneticky postižené, znamená pro rodinu zvýšenou psychologickou a ekonomickou zátěž, více pro matku než pro otce. Je známo, že často v těchto případech dochází k rozpadu manželství, kdy otec rodinu opouští a tím ještě výrazně zhorší její psychologické a sociální zatížení. Pro tyto rodiny je pomocí systematická spolupráce s lékaři – specialisty. Systém prenatální péče v ČR za úzkého propojení genetické a gynekologicko-porodnické péče snižuje postupně tak počet dětí s vrozenou vadou. V ČR se většina rodičů při přesném záchytu vážného postižení rozhoduje pro přerušení těhotenství což vede k tomu, že se v současné době 1/5 postižených dětí nenarodí. Rodiče se rozhodují svobodně v případě přerušení těhotenství, bez jakéhokoli ovlivňování ze strany lékařů. Naopak v případě jejich rozhodnutí si dítě ponechat, jsou rodiče povinni přesně a detailně informovat o typu postižení a jaká péče o takto postižené dítě bude po jeho narození nezbytná. Po roce 19879 se velmi pozitivním směrem vyvíjí spolková a klubová činnost stejně postižených dětí. Tato společenství jsou složena z laiků, kteří spolupracují s odborníky (lékaři, psychology).(cit. J. Dunovský,1999, s.66)

Rodina mé pacientky.

Po počátečním velkém sklamání, obviňování okolí, sebe sama, ale snaze o nejdokonalejší péči o jejich dítě s VVV dochází k odcizování manželů. Do 1 roku se narodilo druhé dítě, ale po 1,5 roce dochází k rozpadu manželství.

Matce tak zůstává zdravé dítě v péči, postižené dítě v ústavu, které pravidelně navštěvuje. Matka se dostává po rozvodu do ekonomické nejistoty, ztrácí svobodu, protože se stává stále více závislá na svých rodičích.

Otec má novou partnerku, ale není schopen úplného odtržení od původní rodiny, takže dochází ke slovním střetům při jeho návštěvách. U druhého dítě využívá pravidelných návštěv. Doposud není vyřešena bytová situace.

2.5.4 Psychosociální pomoc rodině

Pro své rodiny znamenají děti s Patauovým syndromem či s jakýmkoli jiným vrozeným onemocněním převážně těžký, psychologický stres, ze kterého se rodiče delší dobu vzpamatovávají. Právě zde, by měla nastoupit účinná komplexní terapie různých odborníků, kteří by pomohli rodičům zvládat počáteční stres, aby se lépe mohli vyrovnat s na stálou situací a dokázali fungovat nejen v rámci svého postiženého dítěte. (J. Dunovský, 1999, s.50-52)

Rodiny, které pečují o děti s těžkým zdravotním postižením mohou využívat dávky sociální péče. Jde např. o peněžité a věcné dávky, určené rodičům nezaopatřených dětí, těhotným ženám a nezaopatřeným dětem nebo příspěvek na výživu. O všech těchto dávkách a o podmínkách nároku na jejich přiznání získají rodiče informace na příslušných odborech či referátech obecních, městských nebo okresních úřadů. Transformace systému sociálního zabezpečení v naší republice probíhá postupně v návaznosti na politické a ekonomické změny. (cit. J. Dunovský, 1999, s. 258)

V případě rozhodnutí rodičů o umístění dítěte s Patauovým syndromem do trvalé ústavní péče se celý proces opírá o zákon č. 359/1999 Sb., o sociálně-právní ochraně dětí, ve znění pozdějších předpisů. ([online], [cit. 12. 9. 2010] portal.gon.cz/zakon/359/1999)

Psychosociální pomoc rodině mé pacientky

Domnívám se, že na uvedeném případě rodičů je patrná absence práce odborníků- psychologů, psychiatrů a manželské poradny. Otec jakoukoliv pomoc odmítal, matka naopak chtěla využít pomoci specialistů, ale podvolila se rozhodnutí otce.

2.6 Péče o dítě s Patauovým syndromem v Dětském centru

Dětské centrum je zařízení, které přijímá postižené děti z celé Prahy. Péče o dítě s Patauovým syndromem je náročná pro personál fyzicky i psychicky, v popředí je nejistá-infaustní prognosa. V našem Dětském centru se vyskytly tři případy Patauova syndromu, dva pacienti – chlapci zemřeli do ½ roku po narození.

2.6.1 Nároky kladené na ošetřovatelskou péči a ošetřovatelský personál

Ošetřovatelská péče o jedince s vrozenou vadou má svá určitá specifika,

jedinci s Patauovým syndromem se rodí s mnohočetnými vrozenými vývojovými vadami, které jim znepříjemňují každodenní život. Např. v otázce výživy je nutné rychlé řešení, neboť kombinované rozštěpové vady, které se u toho syndromu vyskytují, prakticky znemožňují příjem potravy normální cestou. Operační úprava těchto defektů sice u mé malé pacientky proběhla, ale jen v nezbytné míře, úprava patra zůstala nedořešená, vzhledem k nejisté prognóze. Uzavřením patra by mohly vzniknout další komplikace související s Eustachovou trubicí, otázka provzdušňování a infekcí,

U mé pacientky byl diagnostikovaný GER (gastroezofageální reflex = refluxní onemocnění jícnu), což znamená, že se kyselý žaludeční obsah vrací do jícnu. Objevuje se zvracení, které může být i kontinuální. Nebezpečí tkví v zánětu jícnu, v aspiraci stravy, v zánětech dolních cest dýchacích. Proto po podání stravy vysazují svoji pacientku do sedačky, abych předešla těmto komplikacím.

U Patauova syndromu dochází často k zahlenění vzhledem i k častým infekcím horních cest dýchacích, proto je velmi důležité odsávání. U mé malé pacientky provádím odsávání hlenů jen v případě potřeby před podáváním stravy nebo v průběhu dne.

Potíže s výživou byly u mé pacientky vyřešeny zavedením PEGu (perkutánní endoskopická gastrostomie), jedná se o enterální zůsob výživy, jeden otvor ústí na kůži břicha a druhý je v žaludku. Při manipulaci s PEGem je nutná určitá zkušenost, ze strany sestry a šetrné zacházení. Je nutné sledovat okolí PEGu (zarudnutí, hnis, vytékání stravy), jakákoli komplikace musí být nahlášena lékaři. Dále je nutné proplachování sondy vodou, aby zůstala průchodná. Samozřejmostí je dodržování hygienických pravidel během tohoto výkonu. Do

PEGu se podává vyvážená strava. V případě mé pacientky podávám do PEGu speciální typ mléka s Nutrisonem.

Péče o vyprazdňování je dalším důležitým momentem v ošetrovatelské péči. Je nutné dbát o zvýšenou hygienu, častěji dítě přebalovat, promazávat. Zejména při jakémkoli infektu dochází k zánětům v oblasti análního otvoru, vytvářejí se vřídky. Jednou denně ale i dle potřeby je nutné dítě omývat nejlépe v hojivé koupeli. Důkladně pečovat o kůži, udržovat v čistotě a suchu. Důležitá je též prevence dekubitů, polohování dítěte, vysazování během dne, rehabilitační cvičení. S hygienickou péčí souvisí i péče o dutinu ústní a o chrup. Nutné je též pečovat o oči, omývat je, při vysychání či zánětu je ošetřovat. Čistit uši vzhledem k hromadění sekretu, ale s velkou citlivostí, neboť hrozí nebezpečí poranění. Péče o nehty a vlasy by měla být samozřejmostí.

U mé pacientky provádím denně celkovou hygienickou péči s důkladnou péčí o kůži (častěji promašťuji, častěji přebaluji), dutinu ústní a chrup. Zastřihávám jí jednou týdně nehty, aby se nepoškrábala nebo si nezanesla infekci do dutiny ústní, pročešávám jí několikrát za den vlasy.

Důležitá je i aktivita dítěte přes den, zajistit dostatek podnětů k adekvátnímu vývoji. Mojí malou pacientku se snažím aktivizovat působením hlavně dotykem, chovám ji, hladím ji. Svoji nelibost dává holčička najevo pláčem nebo i křikem.

Spánek a zajištění odpočinku je též důležitým momentem v ošetrovatelské péči. Moje malá pacientka spí dobře a celkem klidně a bez problémů usíná. Velmi ojediněle se v noci budí. Je medikována léky na zklidnění, jakož i medikací v rámci prevence epileptických záchvatů záchvatů.

Protože u jedinců s Patauovým syndromem se obvykle jedná o hlubokou mentální retardaci s postižením kognitivních funkcí nelze poznávací schopnosti hodnotit. U mé pacientky se též jedná o výrazné mentální postižení a opoždění ve vývoji.

Rodiče mou malou pacientku pravidelně navštěvují, jsou na ni fixovaní. Matka si jí chová, přebaluje, jezdí s ní na procházky po parku. Také otec za holčičkou pravidelně dochází, chová ji, vypráví jí, pohádky, jezdí s ní s kočárkem po parku. V přítomnosti rodičů se zdá být holčička celkem klidná.

Ošetrovatelská péče poskytovaná dětem s vrozenou vadou je velmi náročná vzhledem k jejímu obsahu a nárokům, které jsou kladeny na její poskytování a ošetrovatelský personál. Od ošetrovatelského personálu vyžaduje praktické zkušenosti v ošetrovatelských výkonech, jakož i klidný, empatický přístup k těmto pacientům. V případě náhlého zvratu zdravotního stavu u těchto jedinců je třeba rychlé a účelné reakce ze strany ošetrovatelského personálu. Hranice mezi životem a smrtí je u Patauova syndromu velmi tenká a nikdy nelze předpovědět, kdy bude překročena.

Kvalitní ošetrovatelská péče je pro mou malou pacientku velmi důležitá, dělí jí od každodenního utrpení a činí jí život snesitelnější, proto nesmí být podceňována.

2.6.2 Pohled na kvalitu života u mé pacientky

Pojem kvalita života nebyl původně vědeckým pojmem. Objevil se v šedesátých letech 20. století jako pojem metaforický, který shrnoval sociálně-politické cíle americké administrativy za vlády presidenta Johnsona. Svou stručností a intuitivní srozumitelností se však ujal a stal se v politice i v mediálním světě módním slovem. Teprve později se z něj postupně stával pojem vědecký, který se rozvíjel dvěma směry: a) objektivním - byl chápán jako souhrn objektivních indikátorů kvality životních podmínek v dané zemi, b) subjektivním - byl chápán jako souhrn subjektivních indikátorů kvality jedincovy „cesty životem“. (cit. Mareš, Marešová, [online], [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Z psychologického hlediska se zdůrazňuje, že každý jedinec má svůj jedinečný pohled na kvalitu svého života. Jeho pohled závisí mj. na minulých zkušenostech, aktuálním životním stylu, ale i ambicích a nadějích směrem do budoucnosti. Kvalita života v sobě zahrnuje řadu oblastí, má tedy více dimenzí. Každou z těchto oblastí můžeme posuzovat na základě objektivních i subjektivních indikátorů. Protože nás zajímá především psychologický pohled na kvalitu života, je nám blízká individuálně psychologická definice, kterou navrhla WHO Quality of Life Group (1993:1). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Jde o individuální vnímání své pozice v životě, v kontextu té kultury a toho systému hodnot, v nichž jedinec žije; vyjadřuje jedincův vztah k vlastním cílům, očekávaným hodnotám a zájmům... Zahrnuje komplexním způsobem jedincovo somatické zdraví, psychický stav, úroveň nezávislosti na okolí, sociální vztahy, jedincovo přesvědčení, víru - a

to vše ve vztahu k hlavním charakteristikám prostředí... Kvalita života vyjadřuje subjektivní ohodnocení, které se odehrává v určitém kulturním, sociálním a environmentálním kontextu ... kvalita života není totožná s termíny „stav zdraví“, „životní spokojenost“, „psychický stav“ nebo „pohoda“. Jde spíše o pojem multidimenzionální. (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

Většina dosud publikovaných prací o kvalitě života - časopiseckých a knižních - se soustřeďuje na dospělou populaci. Zájem o věkovou kategorii do 18 let zesílil teprve v posledních 10 letech. (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

Diagnostika kvality života u dětí

Kvalita života obecně (jak u dospělých osob, tak u dětí) se dá zjišťovat různými metodami. Z hlediska podoby lze tyto metody rozdělit na: kvantitativní (zejména dotazníky a posuzovací škály), kvalitativní (rozhovor, kresba apod.) a smíšené. Z hlediska použitelnosti je můžeme rozdělit na metody obecně použitelné, tedy generické; dále na metody specifické, použitelné v jednom konkrétním kontextu (např. metody hodnotící kvalitu života u dětí-epileptiků). Existuje i třetí typ metod, který hodnotí specifické problémy související s určitou nemocí či vadou. (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

Z hlediska posuzovatele můžeme diagnostické metody rozdělit na metody, s jejichž pomocí hodnotí kvalitu života: a) jen dítě či dospívající, b) jen jeho rodiče, c) jen profesionálové (lékaři, sestry, psychologové), d) děti i dospělí. Z hlediska úrovně zkoumání problému je můžeme rozdělit na metody globální (zajímají se o kvalitu života celé populace), metody generické (studující kvalitu života u definovaných vzorků populace), metody specifické pro určitý typ onemocnění či vady a konečně metody zkoumající konkrétního jedince. (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

Nejčastěji se zjišťují tyto aspekty kvality života: somatické, kognitivní, emoční, obecně sociální, školní, behaviorální. (cit. Mareš, Marešová, [online])

Přehledová studie Eiserové a Morseové (2001 a) identifikovala celkem 43 kvantitativních metod pro diagnostiku kvality života u dětí a dospívajících. Z toho bylo 19 (tj. 44 %) obecně použitelných, 24 (tj. 56 %) specifických. Z celkového počtu 43 metod bylo 20

(tj. 47 %) určeno pouze dětem, 7 (16%) pouze dospělým, zatímco zbývajících 16 (27%) bylo určeno dětem i dospělým. Nejvíce metod bylo vyvinuto v USA (18), Velké Británii (8), Kanadě (8). Ostatní země byly zastoupeny sporadicky. (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

V poslední době sílí trend vytvářet od jednoho dotazníku řadu národních verzí, aby se usnadnilo mezinárodní srovnávání. Příkladem mohou být dotazníky CHAQ - Childhood Health Assessment Questionnaire a CHQ - Child Health Questionnaire. Existují mj. verze britská, francouzská, španělská, švédská, finská, polská, bulharská, slovenská, ale také česká (Doležalová et al., 2001). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Samostatnou skupinu tvoří kvalitativní metody pro diagnostiku kvality života u dětí a dospívajících. V dostupné literatuře jsme jich nenašli mnoho. Zmiňme zde rozhovor - např. s rodiči, jejichž děti trpí bolestmi hlavy (Frare, Axia, Battistella, 2002), panelovou diskuzi s dětmi, rodiči a zdravotníky o kvalitě života u dětí-chroniků (Meuleners, Binnus, Lee, 2003), videozáznamy vyprávění osobních zážitků a zkušeností s nemocí, názorů rodičů a kamarádů, nahrávky běžného každodenního života s nemocí (Rich, Lamola, Gordon et al., 2000), vedení deníku písemnou nebo elektronickou formou o tom, jak rekurentní bolest omezuje každodenní aktivity (Palermo et al., 2004) aj. (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Specifickou skupinu pacientů, u nichž potřebujeme zjišťovat jednak bolest, jednak kvalitu jejich života, tvoří děti s různým stupněm mentálního postižení. Sonda u rodičů 94 dětí a dospívajících ve věku od 3 do 18 let naznačila, že tyto děti zřejmě zažívají bolest relativně často: 35-52% dětí každý týden, bolest je trápí v průměru 9 hodin za týden a její intenzita činí průměrné 6,1 bodu desetistupňové vizuálně analogové škály. Děti se závažnějším postižením zřejmě zažívají bolest častěji než děti s méně vážným postižením (Breau et al., 2003). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Existují pochopitelně i případy, kdy není vhodné u dětí trpících bolestí zjišťovat kvalitu jejich života: u dětských pacientů v těžkém zdravotním stavu, u velmi malých dětí, u některých typů handicapovaných dětí a u dětí, které mají z nejrůznějších důvodů obtíže s komunikací (Barnes, Jenney, 2002). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Vliv bolestí na kvalitu života dětí

Výzkumy zabývající se výhradně mladou populací stojí spíše na okraji hlavního proudu výzkumů. Pokud už se badatelé věnují dětem a dospívajícím, pak se soustředují na nemocné jedince a skupiny, zdravých dětí si všímají minimálně. Speciální monografie se také zaměřují převážně na děti nemocné (Koot, Wallander, 2001). (cit. Mareš, Marešová, [online])

Rozsáhlé výzkumy se týkají především diagnostických metod, které zjišťují kvalitu života související se zdravím dětí a dospívajících (health-related quality of life). Věcně vzato jde o tradované označení, které nevystihuje skutečný předmět výzkumů. Autory totiž nezajímá kvalita života související se zdravím dětí a dospívajících, nýbrž kvalita života těch, kteří trpí určitým typem onemocnění. (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Teprve nedávno se objevila svébytná oblast výzkumů, která se soustřeďuje na kvalitu života související právě s bolestí. V angličtině má specifické označení - pain-related quality of life (McGrath, 2000, Hunfeld et al., 2002). Podívejme se na výsledky výzkumů z poslední doby. (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Chronická bolest se známou organickou příčinou. Výzkum u 125 dětí a dospívajících (věk 10-18 let) s chronickou artritidou zjistil, že bolest zhoršuje kvalitu jejich života. Existují však zřejmě rozdíly mezi pohlavími: dívky pečlivěji dodržovaly léčebný režim, ale pociťovaly větší bolest při kloubních pohybech v krajních polohách a více dní v týdnu trpěly ranními bolestmi než chlapci. Starší chlapci (16 a více let) si více věřili, že zvládnou bolest a dokázali ji skutečně lépe zvládat než stejně staré dívky (Salfords et al., 2003). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Výzkum u 44 dětí a dospívajících (věk 8-17 let) s cystickou fibrózou potvrdil známou skutečnost, že bolest jim výrazně snižuje kvalitu života. Konkrétně pociťují omezení ve fyzických aktivitách, mají potíže s dýcháním i trávením, obtěžuje je dodržování léčebného režimu. Vnímaná kvalita života se zhoršuje s frekvencí a intenzitou prožívaných bolestí (Harrison et al., 2004). (cit. Mareš, Marešová, [online] [http: // uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc](http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc) [cit. 29. 9. 2010])

Chronická bolest bez známé organické příčiny. Tříletá prospektivní studie sledovala 533 dospívajících ve věku 12-18 let.

Dominovaly u nich bolesti hlavy a bolesti končetin, přičemž prevalence bolestí byla vysoká (72 % všech deníkových záznamů) a intenzita bolesti činila průměrně 3,3 cm standardní vizuální analogové škály. Bolest výrazně ovlivňovala somatické i psychické aspekty života dospívajících, nikoli však fungování celé rodiny. Zajímavé je, že se dospívajícím dařilo problémy s bolestí relativně dobře zvládat. Autoři však upozorňují, že bude třeba zkoumat, nakolik se toto příznivé konstatování nezmění v delším časovém intervalu, s přechodem jedinců do mladší dospělosti (Hunfeld et al., 2002). (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

Kvalita života mé pacientky

Vzhledem k rozsáhlému postižení mé malé pacientky je též obtížné zhodnotit kvalitu jejího života. Hodnocení se opírá jen o objektivní pohled druhé osoby. Při každodenním ošetřování této pacientky a z jejích projevů lze pouze soudit v jakém stavu se asi nachází a zda její prožitek je pro ni snesitelný. Stavby libosti či nelibosti dává svým specifickým způsobem najevo. Jedná se o projevy fyzické - neustálé převalování ze strany na stranu, různé druhy hlasových projevů ve formě skřeků, které bývají někdy intenzivní a jsou spojeny i s tekoucími slzami. Ošetřovatelský personál Dětského centra se všemožně snaží zpříjemnit jí každodenní přežívání, komplexním rehabilitačním ošetřováním, zmírňováním bolesti, různými úlevovými polohami, taktilní stimulací, chováním, zejména však klidným a láskyplným přístupem a kvalitní ošetřovatelskou péčí, o jejíž kvalitě zřejmě vypovídá i délka jejího života. (cit. Mareš, Marešová, [online] <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010])

3. EMPIRICKÁ ČÁST

Cíle empirické části:

- zjistit dotazníkovou formou úroveň genetických vědomostí všeobecných sester ze dvou zdravotnických zařízení
- zjistit, která část dotazníku měla lepší výsledky (vědomostní, zjišťující)
- porovnat výsledky dotazníků od všeobecných sester z pražské fakultní nemocnice s dotazníky všeobecných sester z kolínské nemocnice

3.1 Zkoumaný soubor

Zkoumaný soubor tvořily všeobecné sestry ze dvou typů zdravotnických zařízení (Fakultní Thomayerova nemocnice, Oblastní nemocnice Kolín). Celkem vyplnilo dotazník 60 všeobecných sester, z toho 20 dotazníků mi respondentky nevrátily, po deseti z každého zdravotnického zařízení. Z 60 vyplněných dotazníků, které vyhodnocuji byly všechny od všeobecných sester. Průměrný věk respondentek z pražské nemocnice byl 39 let. Průměrný věk respondentek z kolínské nemocnice byl 37 let

Kritéria zařazení do výzkumné metody:

- všeobecná sestra
- lůžkové pediatrické zařízení
- fakultní nemocnice
- oblastní nemocnice

3.1.1 Použitá výzkumná metoda

K výzkumnému šetření jsem použila vlastní dotazník, který jsem si sama sestavila. K mému tématu jsem nedohledala dotazník, který by byl vyhotovený a podobný k problematice, kterou se zabývám. Položky dotazníku jsou rozděleny na tři části, z nichž dvě zahrnují určité okruhy znalostí z klinické genetiky. Otázky které jsem v dotazníku použila jsou kombinované otevřené s polootevřenými a dvě otázky z části vědomostní a zjišťující jsou uzavřené.

3.1.2 Cíle a hypotézy

Cílem mého výzkumu je zjistit úroveň vědomostí všeobecných sester ze dvou zdravotnických zařízení a vzájemně je mezi sebou porovnat. Jedná se o vědomosti z klinické genetiky se zaměřením na Patauův syndrom. Na začátku výzkumu jsem si stanovila tyto hypotézy:

- 1) vědomosti o Patauově syndromu budou slabé pro obě zdravotnická zařízení vzhledem ke vzácnosti výskytu této vrozené vady
- 2) vědomosti v ošetrovatelské péči by mohly přinést lepší výsledky tam, kde všeobecné sestry pracují pouze na pediatrickém pracovišti a jsou s ošetrovatelskou péčí o děti dobře obeznámeny

3.1.3 Dotazník „Patauův syndrom jak ho známe a neznáme“

Účelem dotazníku je zhodnotit úroveň vědomostí všeobecných sester ze dvou typů zdravotnických zařízení. Dotazník je rozdělen na tři části, na část všeobecnou, vědomostní a zjišťující. Dotazník má 24 otázek, kde téměř u každé otázky je nabídka nejméně dvou a nejvíce 6 odpovědí. V případě otázek 3, 9,12,13,15,16,18,19,21,22 a 23 je možnost výběru z více možností odpovědí na otázku. V případě otázek 5 a 8 musely respondentky samy odpověď vymyslet. V části zjišťující mají respondentky možnost odpovídat i dle jiné možnosti odpovědi, kterou samy vymyslí. Dotazník vychází z počtu 30 respondentek pro každé zdravotnické zařízení. Vyhodnocení dotazníku probíhá tím stylem, že hodnotím z nabídky vybraných odpovědí jen správnou odpověď nebo jinou odpověď, která může být též správná. První část dotazníku všeobecná je zaměřena na identifikační údaje respondentek (věk, pohlaví, nejvyšší dosažené vzdělání, pracovní úvazek, jak dlouho pracuje ve zdravotnictví). Druhá část dotazníku je vědomostní a odhaluje vědomosti z oblasti genetiky (jaký máme počet chromozomů, co jsou chromozomální aberace, jaké respondentky znají vrozené vývojové vady, jaké znají prenatalní screeningové vyšetřovací metody). Ve třetí části zjišťující se zabývám zjištěním co je Patauův syndrom, mezi jaká onemocnění se řadí, co patří k jeho symptomům, co může být jeho příčinou, jakou má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem, co přispívá ke snížení tohoto syndromu, kde je možné se setkat s Patauovým syndromem, jaké mají respondentky zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu, co všechno tato ošetrovatelská péče obsahuje, co by respondentky preferovaly při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče, co ústavní péče poskytuje za

služby, jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině a kdy nastupuje následná péče o tohoto jedince).

Dotazník vyhodnocuji po jednotlivých otázkách, dále % vyhodnocuji počet respondentek z každého zařízení zvlášť, které odpověděly na určitou otázku stejným způsobem. Srovnávám v % vyjádření počet respondentek z obou typů zařízení a porovnávám je mezi sebou. Ve vyhodnocení dotazníků a znázornění výsledků do tabulek a grafů pro přehlednost uvádím pouze výčet jednotlivých možností odpovědí s absolutní a relativní četností (vycházím z maximálního množství 100%) pro jednotlivá zařízení, neuvádím celkové dosažené hodnoty z důvodu komplikací při sestavování tabulek a grafů u otázek s větší možností odpovědí.

3.1.4 Předvýzkum

Dotazník jsem rozdala 6 všeobecným sestrám z náhodně vybraného pediatrického lůžkového zařízení ve věku od 22 – 50 let. Vzhledem ke zjištěným nedostatkům ve formulaci otázek jsem musela provést úpravy v dotazníku aby data získaná z této metody byla honotitelná.

4. VÝSLEDKY

Otázka číslo 1

Jaký je Váš věk?

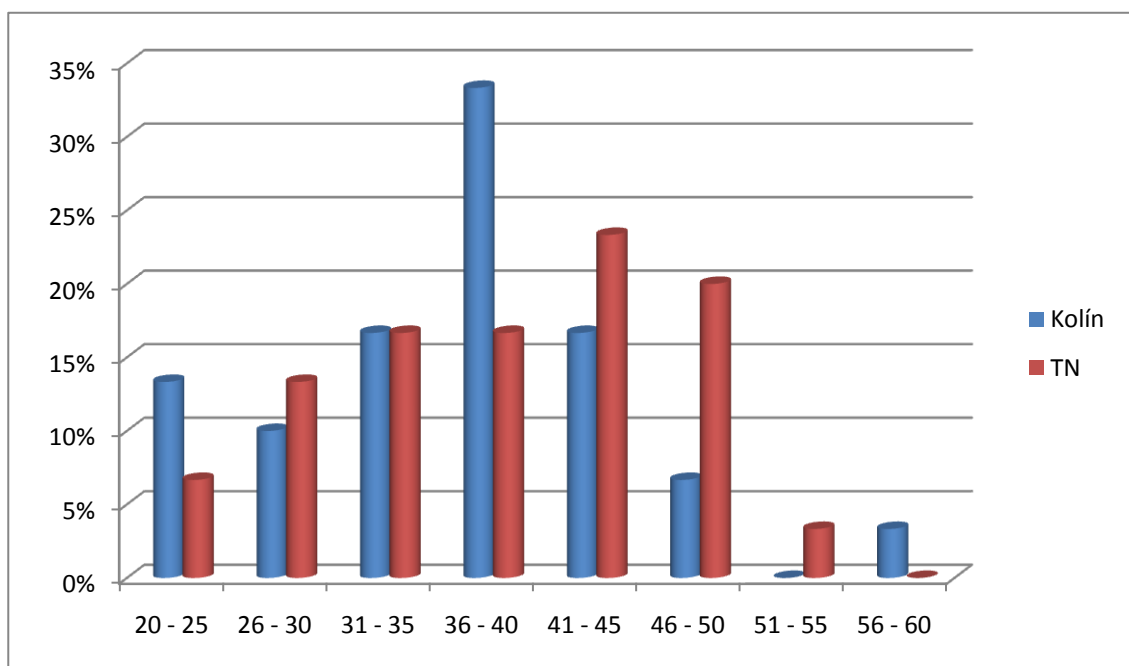
Z celkového počtu 30 respondentů (100 %) z oblastní nemocnice bylo největší zastoupení ve věkovém rozmezí mezi 36 - 40 let a to u 10 respondentů (33 %). Dalších 5 respondentů bylo z věkové kategorie v rozmezí 31 - 35 let (17 %). Ve skupině 41 - 45 let bylo též 5 respondentů (17 %), ve věkové kategorii 20 - 25 let byli 4 respondenti (13 %), ve skupině 26 - 30 let byli 3 respondenti (10 %), 2 respondenti byli ve věkové kategorii 46 - 50 let (7 %) a 1 respondent byl ve věkové kategorii 56 - 60 let (3 %). Průměrný věk respondentů byl 37 let. Nejmladší respondent 22 let, nejstarší 56 let.

Z celkového počtu 30 respondentů (100 %) z fakultní nemocnice bylo největší zastoupení ve věkovém rozmezí 41 - 45 let a to u 7 respondentů (23 %). Další skupinu ve věku 46 - 50 let tvořilo 6 respondentů (20 %). Ve skupině 31 - 35 let bylo 5 respondentů (17 %), též ve skupině 36 - 40 let bylo 5 respondentů (17 %), 4 respondenti byli z věkové kategorie 26 - 30 let (13 %), další věkovou skupinu tvořili 2 respondenti v rozmezí 20 - 25 let (7 %), nejmenší skupinu tvořil 1 respondent (3 %) ve věkovém rozmezí 51 - 55 let. Průměrný věk respondentů byl 39 let. Nejmladší respondent 24 let, nejstarší 52 let.

Tabulka číslo 1: Jaký je Váš věk?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
20 – 25	4	13%	2	7%
26 - 30	3	10%	4	13%
31 - 35	5	17%	5	17%
36 - 40	10	33%	5	17%
41 - 45	5	17%	7	23%
46 - 50	2	7%	6	20%
51 - 55	0	0%	1	3%
56 - 60	1	3%	0	0%

Graf číslo1: Jaký je Váš věk?



Otázka číslo 2

Pohlaví?

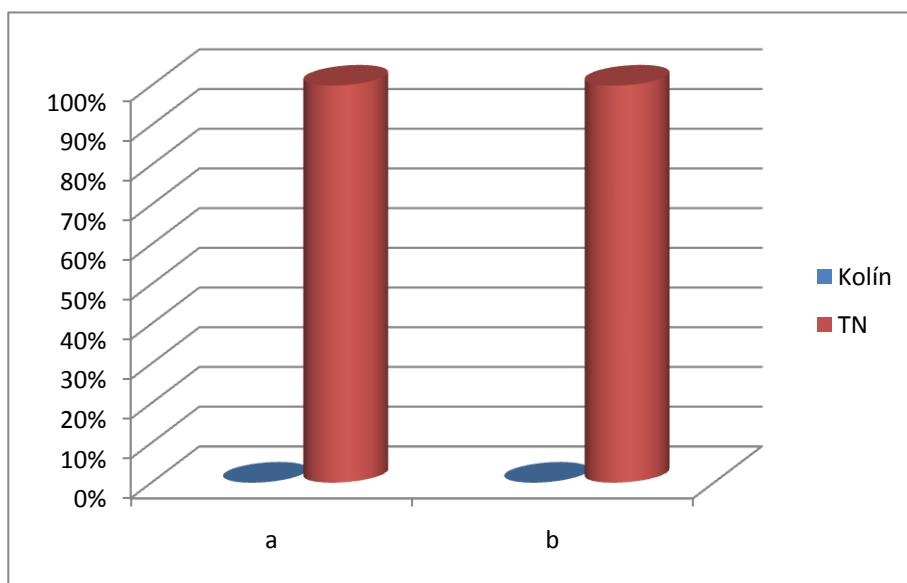
Z celkového počtu 30 respondentů (100 %) z oblastní nemocnice byli všichni respondenti ženského pohlaví.

Z celkového počtu 30 respondentů (100 %) z fakultní nemocnice byli všichni respondenti ženského pohlaví.

Tabulka číslo 2: Pohlaví?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	0	0%	0	0%
b	30	100%	30	100%

Graf číslo 2: Pohlaví?



Otázka číslo 3

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) Střední zdravotnická škola
- b) Střední zdravotnická škola+Pomaturitní specializace
- c) Střední zdravotnická škola+Vyšší odborná škola
- d) Vyšší odborná škola
- e) Vysokoškolské studium – bakalářské
- f) Vysokoškolské studium – magisterské
- g) jiné

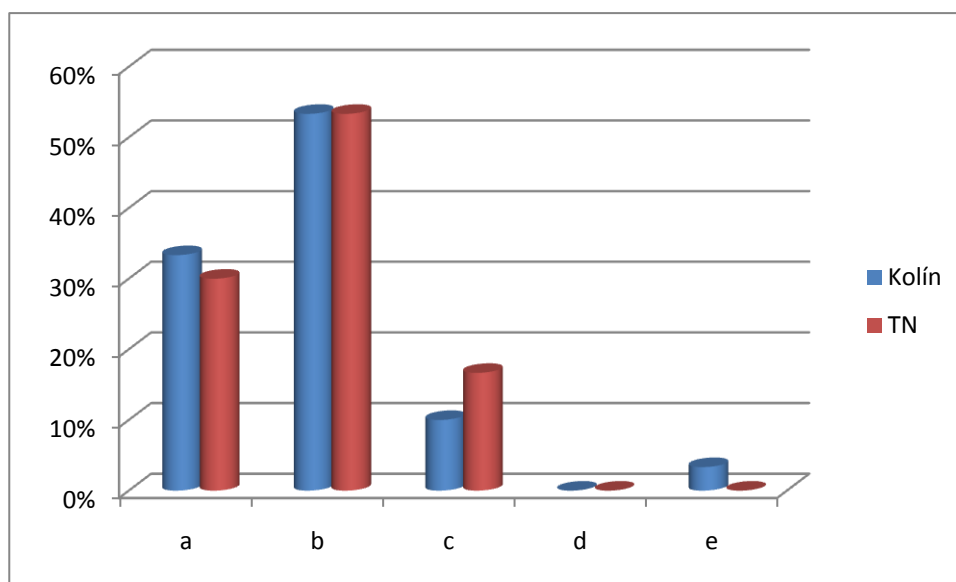
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice vystudovalo 16 respondentek (53 %) střední zdravotnickou školu s pomaturitní specializací, 10 respondentek (30 %) vystudovalo jen střední zdravotnickou školu, 3 respondentky (10 %) vystudovaly střední zdravotnickou školu s vyšší odbornou školou a jedna respondentka (3 %) vystudovala bakalářské studium.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice vystudovalo 16 respondentek (53 %) střední zdravotnickou školu s pomaturitní specializací, 9 respondentek (30 %) vystudovalo střední zdravotnickou školu a 5 respondentek (17 %) vystudovalo střední zdravotnickou školu s vyšší odbornou školou.

Tabulka číslo 3: Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	10	33%	9	30%
b	16	53%	16	53%
c	3	10%	5	17%
d	0	0%	0	0%
e	1	3%	0	0%

Graf číslo 3: Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?



Otázka číslo 4

Jaký je Váš pracovní úvazek?

- a) plný pracovní úvazek
- b) částečný pracovní úvazek
- c) vedlejší pracovní úvazek

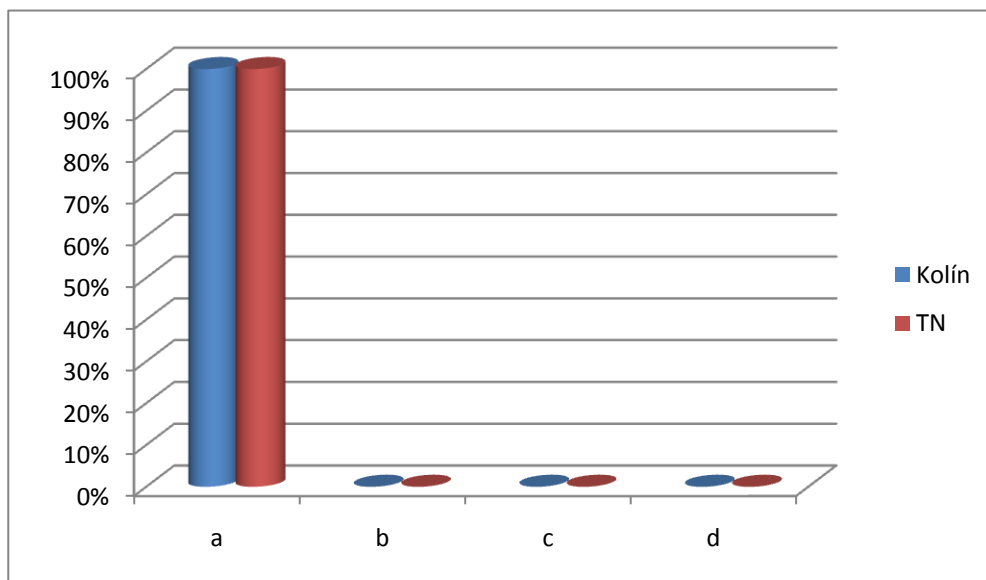
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 30 respondentek (100%) pracovalo na plný pracovní úvazek.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 30 respondentek (100 %) pracovalo na plný pracovní úvazek.

Tabulka číslo 4: Jaký je Váš pracovní úvazek?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	30	100%	30	100%
b	0	0%	0	0%
c	0	0%	0	0%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo 4: Jaký je Váš pracovní úvazek?



Otázka číslo 5

Kolik let pracujete ve zdravotnictví?

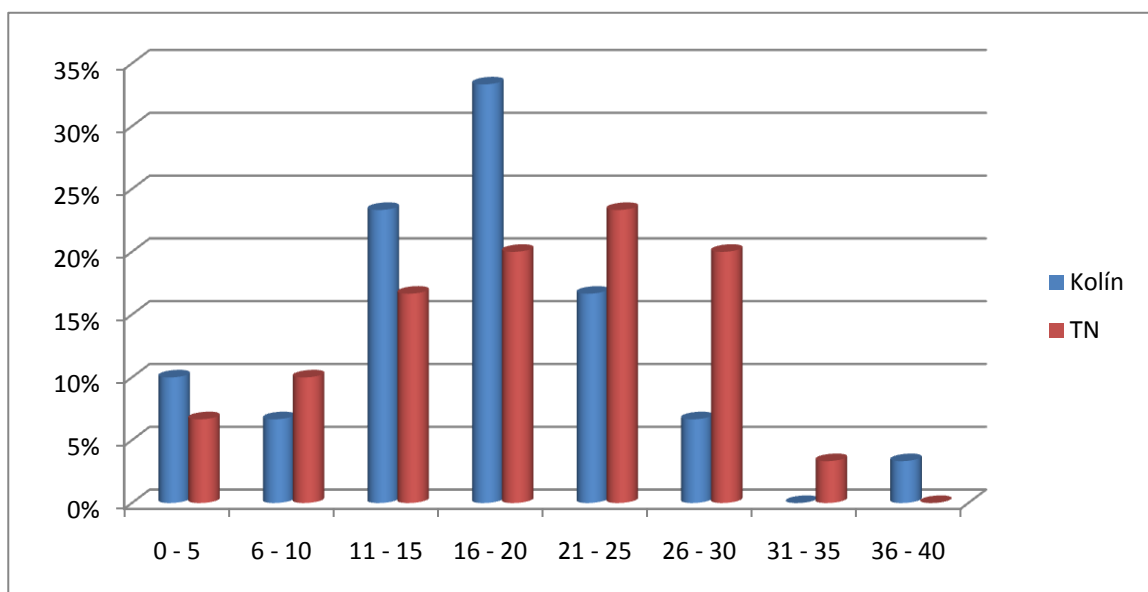
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 10 respondentek (33 %) odpracovalo 16 – 20 let, 7 respondentek (23 %) odpracovalo 11 – 15 let, 5 respondentek (17 %) odpracovalo 21 – 25 let, 3 respondentky (10 %) odpracovaly v rozmezí 0 – 5 let, 2 respondentky (7 %) odpracovaly 6 – 10 let, další 2 respondentky (7 %) odpracovaly 26 – 30 let a 1 respondentka (3%) odpracovala v rozmezí 36 – 40 let. Průměr odpracovaných let je 16,6 let.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 7 respondentek (23 %) odpracovalo 21 – 25 let, 6 respondentek (20 %) odpracovalo 16 – 20 let, dalších 6 respondentek (20 %) odpracovalo mezi 26 – 30 lety, 5 respondentek (17 %) odpracovalo mezi 11 – 15 lety, 3 respondentky (10 %) odpracovaly 6 – 10 let, 2 respondentky (7 %) odpracovaly v rozmezí 0 – 5 let a 1 respondentka (3%) odpracovala 31 – 35 let. Průměr odpracovaných let je 18,7 let.

Tabulka číslo 5: Kolik let pracujete ve zdravotnictví?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
0 - 5	3	10%	2	7%
6 - 10	2	7%	3	10%
11 - 15	7	23%	5	17%
16 - 20	10	33%	6	20%
21 - 25	5	17%	7	23%
26 - 30	2	7%	6	20%
31 - 35	0	0%	1	3%
36 - 40	1	3%	0	0%

Graf číslo 5: Kolik let pracujete ve zdravotnictví?



Otázka číslo 6

Kolik si myslíte, že máme chromozomů?

- a) 43
- b) 44
- c) **46**

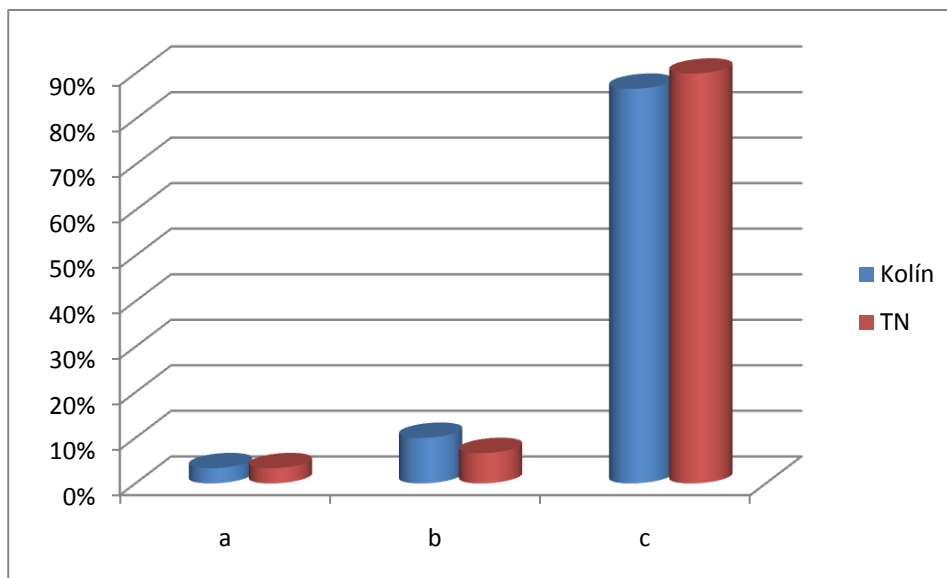
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice většina respondentek 26 (87 %) odpověděla, že máme 46 chromozomů. 3 respondentky (10%) uvedly 44 chromozomů a 1 respondentka (3 %) uvedla 43 chromozomů.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice většina respondentek 27 (90 %) odpověděla, že správný počet chromozomů je 46, 2 respondentky (7 %) uvedly 44 chromozomů a 1 respondentka (3 %) odpověděla, že správný počet je 43 chromozomů.

Tabulka číslo 6: Kolik si myslíte, že máme chromozomů?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	1	3%	1	3%
b	3	10%	2	7%
c	26	87%	27	90%

Graf číslo 6: Kolik si myslíte, že máme chromozomů?



Otázka číslo 7

Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace?

- a) **chromozomální mutace**
- b) buněčné dělení
- c) genetické informace

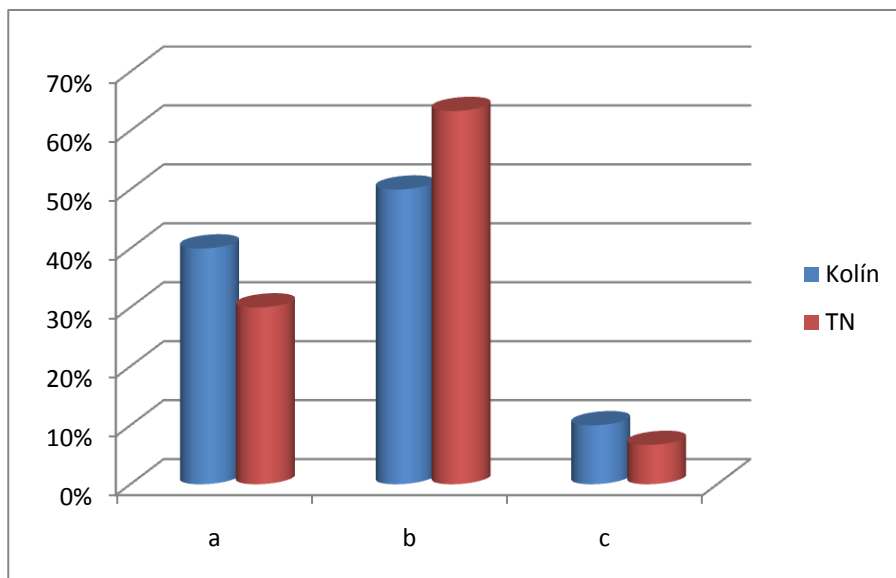
Z celkového počtu 30 respondentek z oblastní nemocnice 15 respondentek (50%) uvedlo, že pojem chromozomální aberace znamená buněčné dělení, 12 respondentek (40%) odpovědělo, že znamená chromozomální mutace a 3 respondentky (10%) uvedly jako možnost genetické informace.

Z celkového počtu 30 respondentek z fakultní nemocnice 19 respondentek (63%) uvedlo, že pojem chromozomální aberace znamená buněčné dělení, 9 respondentek (30%) odpovědělo, že znamená chromozomální mutace a 2 respondentky (7%) uvedly genetické informace.

Tabulka číslo 7: Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	12	40%	9	30%
b	15	50%	19	63%
c	3	10%	2	7%

Graf číslo 7: Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace?



Otázka číslo 8:

Jaké znáte vrozené vady? (Vymyslete odpověď)

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 14 respondentek (47 %) uvedlo jednu vrozenou vadu, 9 respondentek (30 %) uvedlo dvě vrozené vady, 5 respondentek (17 %) uvedlo 3 vrozené vady, 1 respondentka (3 %) u vedla 4 vrozené vady, 1 respondentka (3 %) uvedla dokonce šest vrozených vad. Všechny odpovědi respondentek odpovídaly dotazu.

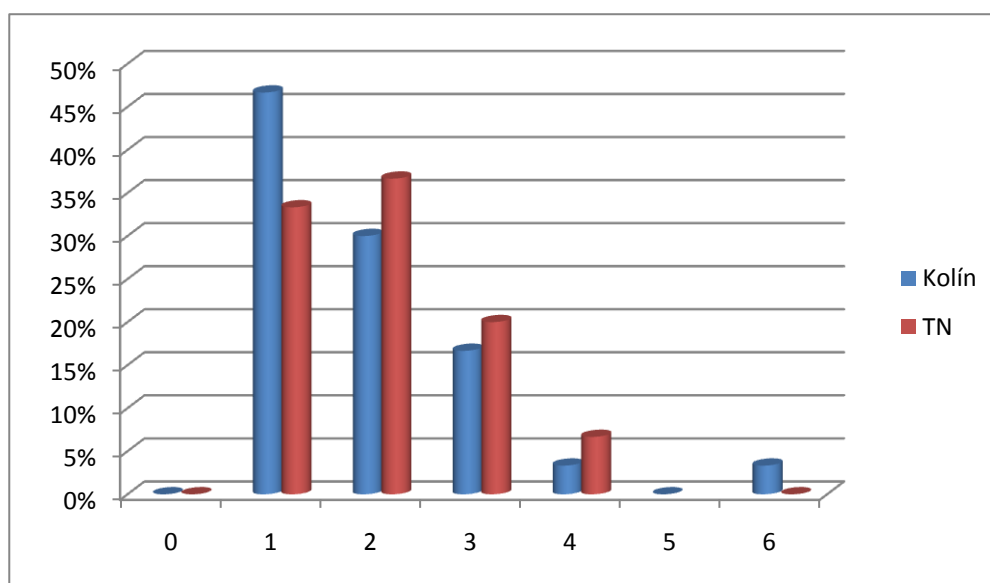
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 11 respondentek (37 %) uvedlo dvě vrozené vady, 10 respondentek (33 %) uvedlo jednu vrozenou vadu, 6 respondentek (20 %) uvedlo 3 vrozené vady, 2 respondentky (7 %) u vedlo 4 vrozené vady, 1 respondentka (3 %) uvedla pět vrozených vad. Všechny odpovědi respondentek odpovídaly dotazu.

Respondentky nejčastěji uváděly Downův syndrom, druhou nejčastější vrozenou vadou byl Turnerův syndrom, objevoval se i Patauův syndrom.

Tabulka číslo 8: Jaké znáte vrožené vady? (Vymyslete odpověď)

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
0	0	0%	0	0%
1	14	47%	10	33%
2	9	30%	11	37%
3	5	17%	6	20%
4	1	3%	2	7%
5	0	0%	1	3%
6	1	3%	0	0%

Graf číslo 8: Jaké znáte vrožené vady? (Vymyslete odpověď)



Otázka číslo 9

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Znáte prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad?

- a) **Amniocentéza, odběr klků choria, kordocentéza, neimplantační genetická diagnostika, ultrasonografie**
- b) **Amniocentéza, stanovení Alfa-fetoproteinu v mateřském séru, screening mateřského séra, ultrasonografie, izolace fetálních buněk z mateřského odběru**
- c) **Tripple test, ultrazvuk, vyšetření buněk trofoblastru z mateřské krve, amniocentéza, časná amniocentéza, biopsie choria, placentocentéza, vizuální embryoskopie, fetoskopie, odběry fetálních tkání-kordocentéza (krev z pupečníku plodu), kůže, punkce tělesných dutin**

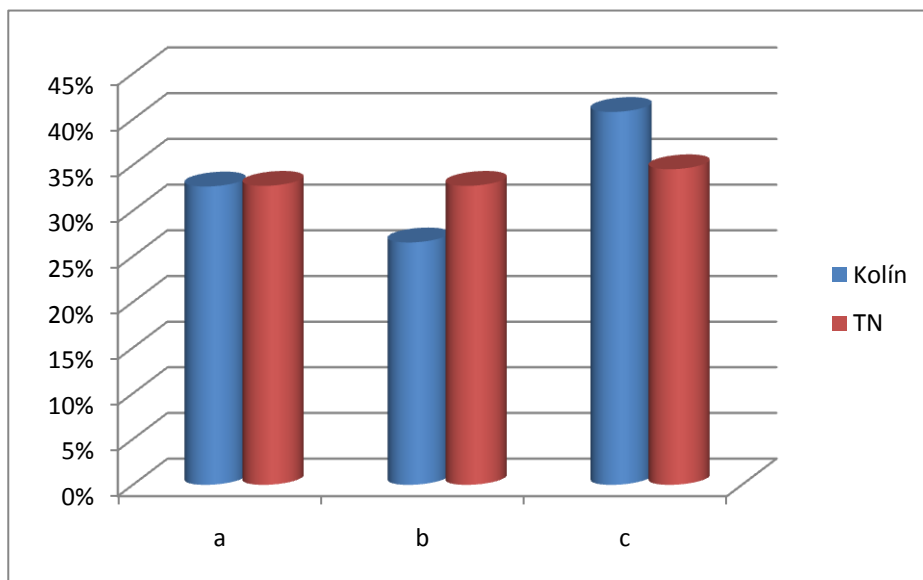
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 20 respondentek (41 %) odpovědělo , že prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad zahrnují tripple test, ultrazvuk, vyšetření buněk trofoblastu z mateřské krve, amniocentéza, časná amniocentéza, biopsie choria, placentocentéza, vizuální embryoskopie, fetoskopie, odběry fetálních tkání-kordocentéza (krev z pupečníku plodu), kůže, punkce tělesných dutin, 16 respondentek (33 %) uvedlo, že tam patří amniocentéza, odběr klků choria,kordocentéza,neimplantační genetická diagnostika, ultrasonografie a 13 respondentek (27%) uvedlo jako prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad amniocentézu, stanovení Alfa-fetoproteinu v mateřském séru, screening mateřského séra, ultrasonografii, izolace fetálních buněk z mateřského odběru

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 19 respondentek (35 %) odpovědělo , že prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad zahrnují tripple test, ultrazvuk, vyšetření buněk trofoblastu z mateřské krve, amniocentéza, časná amniocentéza, biopsie choria, placentocentéza, vizuální embryoskopie, fetoskopie, odběry fetálních tkání-kordocentéza (krev z pupečníku plodu), kůže, punkce tělesných dutin, 18 respondentek (33 %) uvedlo, že tam patří amniocentéza, odběr klků choria, kordocentéza, neimplantační genetická diagnostika, ultrasonografie, dalších 18 respondentek (33 %) uvedlo, že se jedná o Amniocentézu, stanovení Alfa-fetoproteinu v mateřském séru, screening mateřského séra, ultrasonografii, izolaci fetálních buněk z mateřského odběru.

Tabulka 9: Znáte prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	16	33%	18	33%
b	13	27%	18	33%
c	20	41%	19	35%
celkem	30	100%	30	100%

Graf číslo 9: Znáte prenatalní screeningové vyšetřovací metody vrozených vad?



Otázka číslo 10

Co je Patauův syndrom?

- a) **Trisomie 13 chromozomu (s nadpočetným chromozomem 13)**
- b) Diplodie chromozomu se sudým počtem chromozomů
- c) Euploidie chromozomu se zmnožením celé chromozomální sady

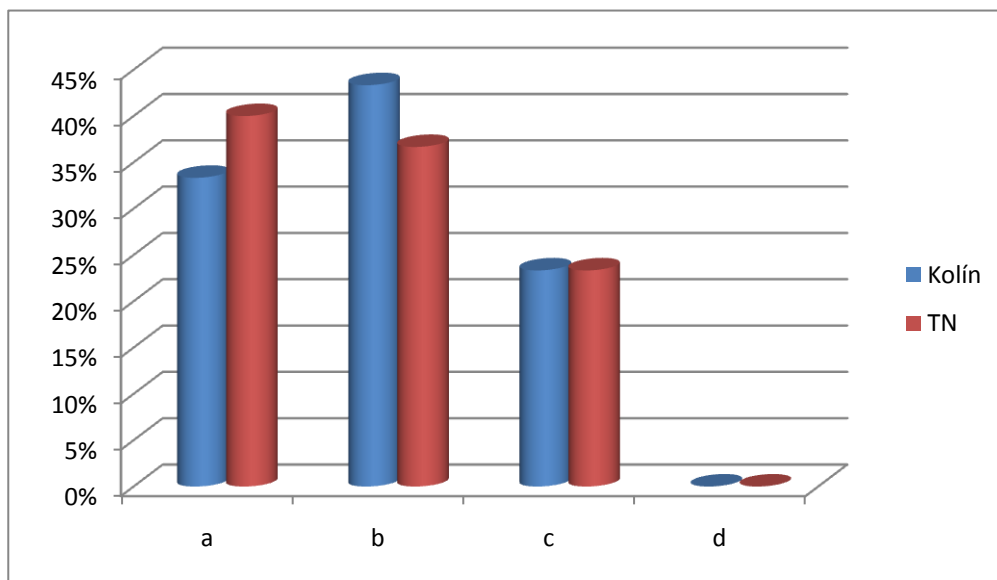
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 13 respondentek (43 %) odpovědělo, že Patauův syndrom je diplodie chromozomu se sudým počtem chromozomů, 10 respondentek (33 %) odpovědělo, že je to trisomie 13 chromozomu (s nadpočetným chromozomem), 7 respondentek (23 %) odpovědělo, že se jedná o euploidii chromozomu se zmnožením chromozomální sady. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 12 respondentek (40 %) odpovědělo, že Patauův syndrom je trisomie 13 chromozomu (s nadpočetným chromozomem), 11 respondentek (37 %) odpovědělo, že Patauův syndrom je diplodie chromozomu se sudým počtem chromozomů a 7 respondentek (23 %) odpovědělo, že se jedná o euploidii chromozomu se zmnožením chromozomální sady. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 10: Co je Patauův syndrom?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	10	33%	12	40%
b	13	43%	11	37%
c	7	23%	7	23%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo10: Co je Patauův syndrom?



Otázka číslo 11

Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili?

- a) klinická onemocnění
- b) vrozené vady**
- c) geneticky podmíněná onemocnění

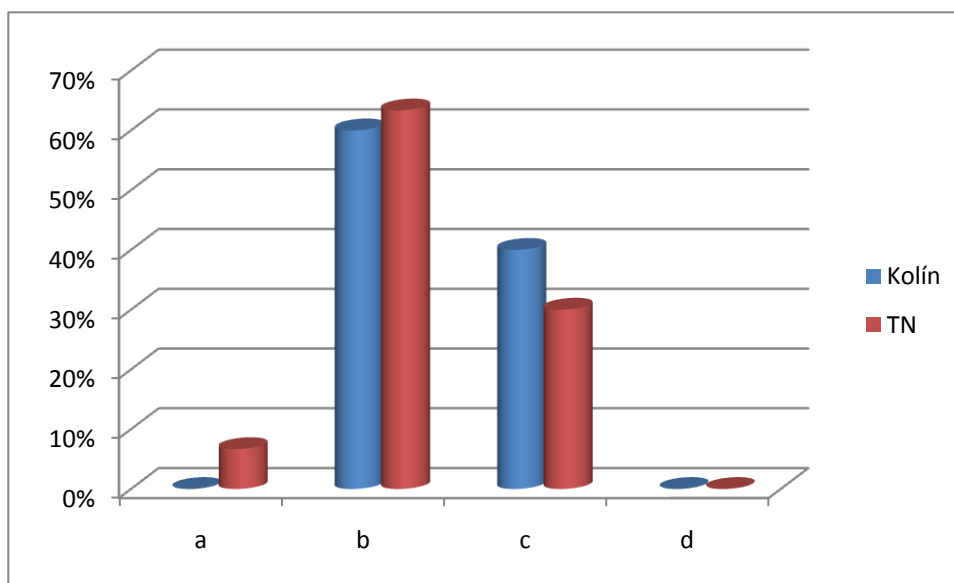
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 18 respondentek (60%) odpovědělo, že Patauův syndrom je vrozená vada a 12 respondentek (40%) uvedlo, geneticky podmíněné onemocnění.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 19 respondentek (63 %) uvedlo, že Patauův syndrom je genetická vada, 9 respondentek (30 %) odpovědělo, že je to geneticky podmíněné onemocnění a 2 respondentky (7 %) uvedly klinické onemocnění.

Tabulka číslo 11: Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	0	0%	2	7%
b	18	60%	19	63%
c	12	40%	9	30%
d	0	0%	0	0%
celkem m	30	100%	30	100%

Graf číslo 11: Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili



Otázka číslo 12

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co patří mezi symptomy Patauova syndromu?

- a) **mikrocefalie, mikroftalmie, rozštěp rtu, patra a čelisti**
- b) **kyklopie, mikrognácie, opičí rýha na dlaních, polydaktylie, psychomotorická retardace**
- c) **defekty septa komor a síní, vrozená katarakta, stenóza plicnice,, mikrocystické ledviny, hluchota, zdvojené močovody, anomálie uší**
- d) **všechny předchozí odpovědi**

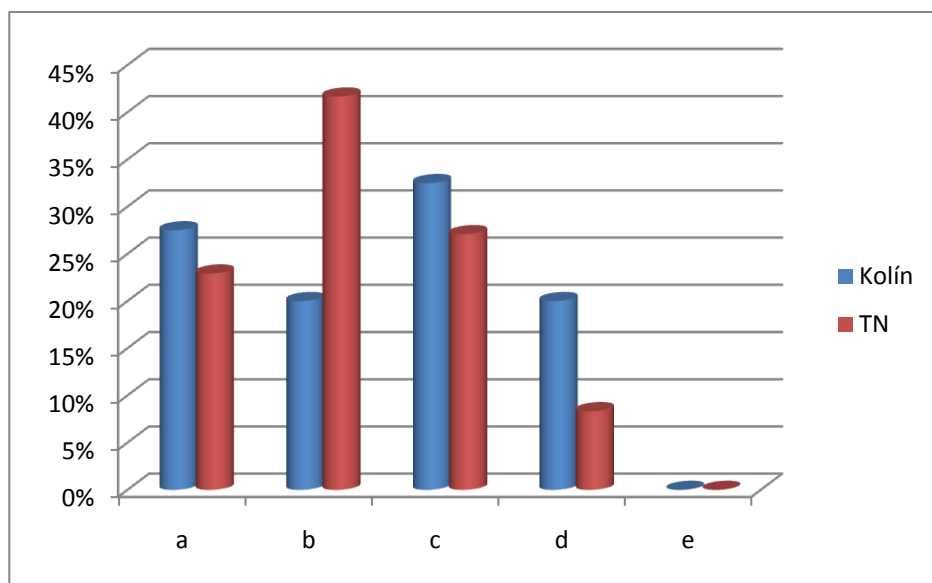
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 13 respondentek (33 %) odpovědělo, že mezi symptomy Patauova syndromu patří defekty septa komor a síní, vrozená katarakta, stenóza plicnice,, mikrocystické ledviny, hluchota, zdvojené močovody, anomálie uší, 11 respondentek (28 %) zařadilo mezi symptomy tohoto syndromu mikrocefalii, mikroftalmii, rozštěp rtu, patra a čelisti, 8 respondentek (20%) uvedlo, že mezi symptomy tohoto syndromu patří kyklopie, mikrognácie, opičí rýha na dlaních, polydaktylie, psychomotorická retardace a 8 respondentek (20%) odpovědělo, že tam patří všechny předchozí odpovědi. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 20 respondentek (42 %) uvedlo odpověď, že mezi symptomy Patauova syndromu patří kyklopie, mikrognácie, opičí rýha na dlaních, polydaktylie, psychomotorická retardace , 13 respondentek (27 %) uvedlo, že tam patří defekty septa komor a síní, vrozená katarakta, stenóza plicnice,, mikrocystické ledviny, hluchota, zdvojené močovody, anomálie uší, dalších 11 respondentek (23 %) mezi symptomy Patauova syndromu zařadilo mikrocefalii, mikroftalmii, rozštěp rtu, patra a čelisti a 4 respondentky (8%) uvedly, že tam patří všechny předchozí odpovědi. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo12: Co patří mezi symptomy Patauova syndromu?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	11	28%	11	23%
b	8	20%	20	42%
c	13	33%	13	27%
d	8	20%	4	8%
e	0	0%	0	0%

Graf 12: Co patří mezi symptomy Patauova syndromu?



Otázka číslo 13

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co může být příčinou Patauova syndromu?

- a) **porucha genetické rovnováhy**
- b) vyšší věk obou rodičů
- c) **vyšší věk matky**
- d) jiné

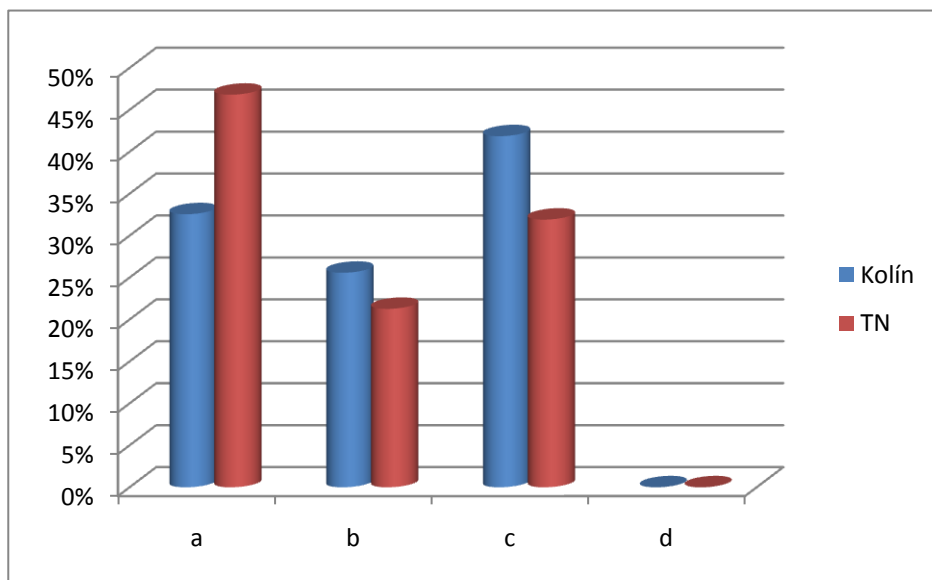
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 18 respondentek (42 %) odpovědělo, že příčinou Patauova syndromu je vyšší věk matky, 14 respondentek (33%) uvedlo, že se jedná o poruchu genetické rovnováhy a 11 respondentek (26%) odpovědělo, že se jedná vyšší věk obou rodičů. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 22 respondentek (47 %) odpovědělo, že příčinou Patauova syndromu je porucha genetická rovnováhy, 15 respondentek (32 %) uvedlo, že se jedná o vyšší věk matky, 10 respondentek (21 %) uvedlo, že to způsobuje vyšší věk obou rodičů. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 13: Co může být příčinou Patauova syndromu?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	14	33%	22	47%
b	11	26%	10	21%
c	18	42%	15	32%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo 13: Co může být příčinou Patauova syndromu?



Otázka číslo 14

Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem?

- a) 90% umírá v 1 roce života
- b) 60% umírá v prvním roce života
- c) 86% umírá v prvním roce života**
- d) Jiné

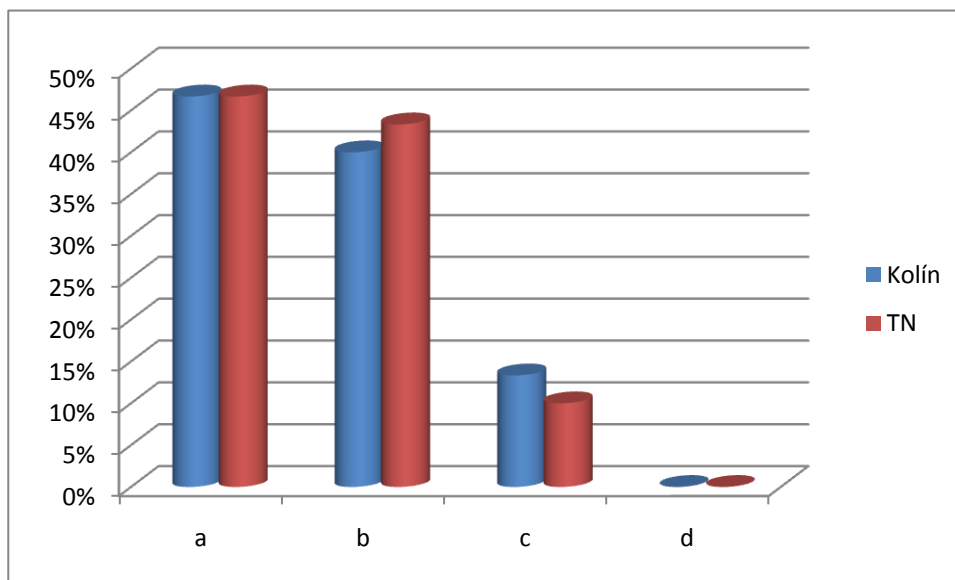
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 14 respondentek (47 %) odpovědělo, že, 86 % jedinců s Patauovým syndromem umírá v prvním roce života, 12 respondentek (40 %), odpovědělo, že 60 % těchto jedinců umírá v prvním roce života a 4 respondentky (13 %) odpověděly, že 90 % Patauových syndromů umírá v 1 roce života. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 14 respondentek (47 %) odpovědělo, že, 86 % jedinců s Patauovým syndromem umírá v prvním roce života, 13 respondentek (43 %) odpovědělo, že 60 % těchto jedinců umírá v prvním roce života a 3 respondentky (10 %) odpověděly, že 90 % Patauových syndromů umírá v 1 roce života. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 14: Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	14	47%	14	47%
b	12	40%	13	43%
c	4	13%	3	10%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo14: Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 15

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu?

- a) **plánované rodičovství**
- b) věk rodičů
- c) **genetická poradna a screeningové vyšetření VVV**
- d) jiné

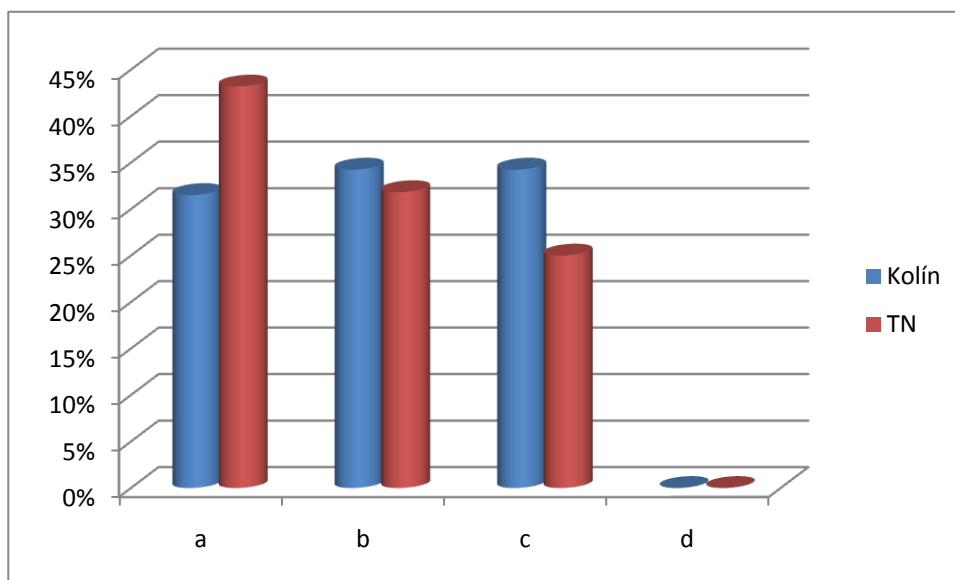
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 25 respondentek (34 %) odpovědělo, že ke snížení Patauova syndromu přispívá věk rodičů, 25 respondentek (34 %) uvedlo, že ke snížení tohoto syndromu přispívá genetická poradna a screeningové vyšetření VVV a 23 respondentek (32 %) odpovědělo, že plánované rodičovství. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 19 respondentek (43 %) odpovědělo, že ke snížení výskytu Patauova syndromu přispívá plánované rodičovství, 14 respondentek (32 %) uvedlo, že se jedná o vyšší věk obou rodičů, 11 respondentek (25 %) uvedlo, že ke snížení Patauova syndromu přispívá genetická poradna a screeningové vyšetření VVV. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 15: Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	23	32%	19	43%
b	25	34%	14	32%
c	25	34%	11	25%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo 15: Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu?



Otázka číslo 16

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem?

- a) v nemocnici
- b) v kojeneckém ústavu**
- c) v ústavu sociální péče
- d) v dětském centru**

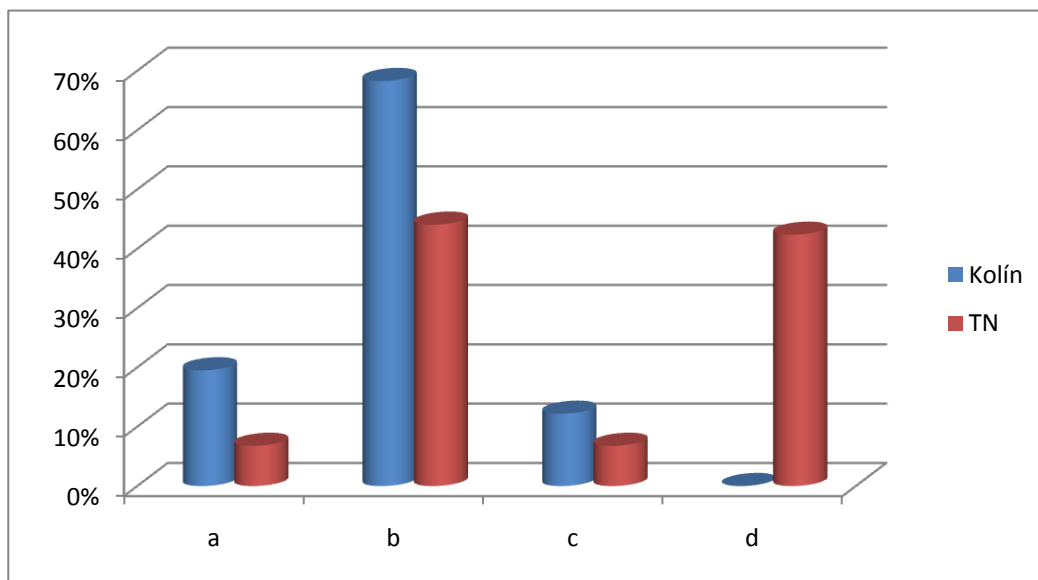
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 28 respondentek (68 %) odpovědělo, že s Patauovým syndromem se můžeme setkat v kojeneckém ústavu, 8 respondentek (20 %) uvedlo, že v nemocnici a 5 respondentek (12 %) odpovědělo, že v ústavu sociální péče. Poslední možnost odpovědi v dětském centru nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 26 respondentek (44 %) odpovědělo, že , že s Patauovým syndromem se můžeme setkat v kojeneckém ústavu, 25 respondentek (42 %) uvedlo, že v dětském centru, 4 respondentky (7 %) odpověděly, že v nemocnici a 4 respondentky (7 %).uvedly, že v ústavu sociální péče.

Tabulka číslo16: Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	8	20%	4	7%
b	28	68%	26	44%
c	5	12%	4	7%
d	0	0%	25	42%

Graf číslo 16: Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 17

Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu?

- a) ano, a jakou
- b) ne

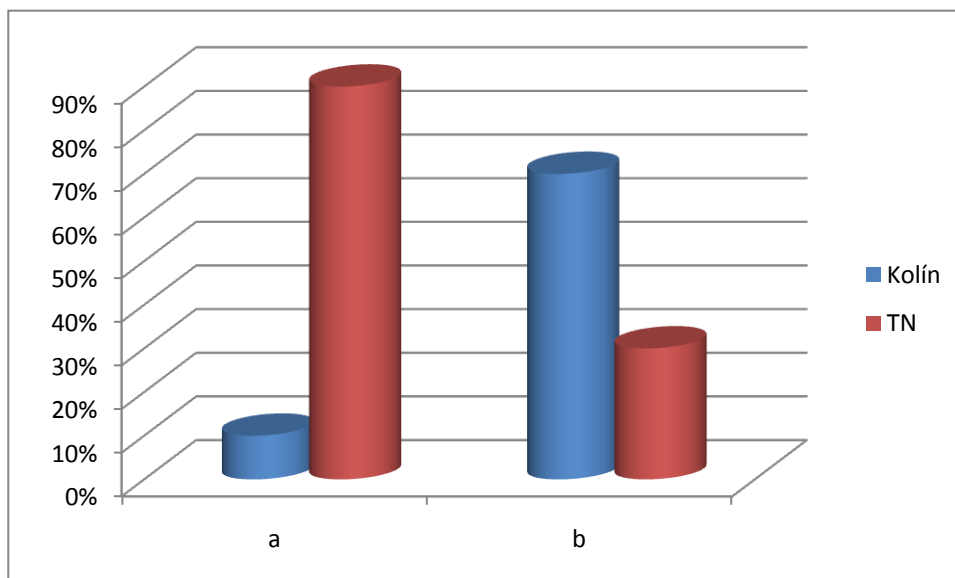
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 27 respondentek (90 %) odpovědělo, že se nesetkaly s Patauovým syndromem a 3 respondentky (10 %) odpověděly, že se s ním setkaly v rámci ošetrovatelské péče.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 21 respondentek (70 %) odpovědělo, že se setkaly s tímto syndromem v rámci ošetrovatelské péče . Pouze 9 respondentek (30 %) uvedlo, že se s Patauovým syndromem nikdy nesetkaly.

Tabulka číslo 17: Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	3	10%	21	70%
b	27	90%	9	30%

Graf číslo 17: Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu?



Otázka číslo 18

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem?

- a) Vyžaduje základní znalosti o této chorobě, zvládnutí základních ošetrovatelských úkonů
- b) vyžaduje speciální spektrum znalostí o této chorobě**
- c) vyžaduje speciální dovednosti v ošetrovatelských postupech**
- d) jedná se o standardní péči jako u každého jedince
- e) jiné

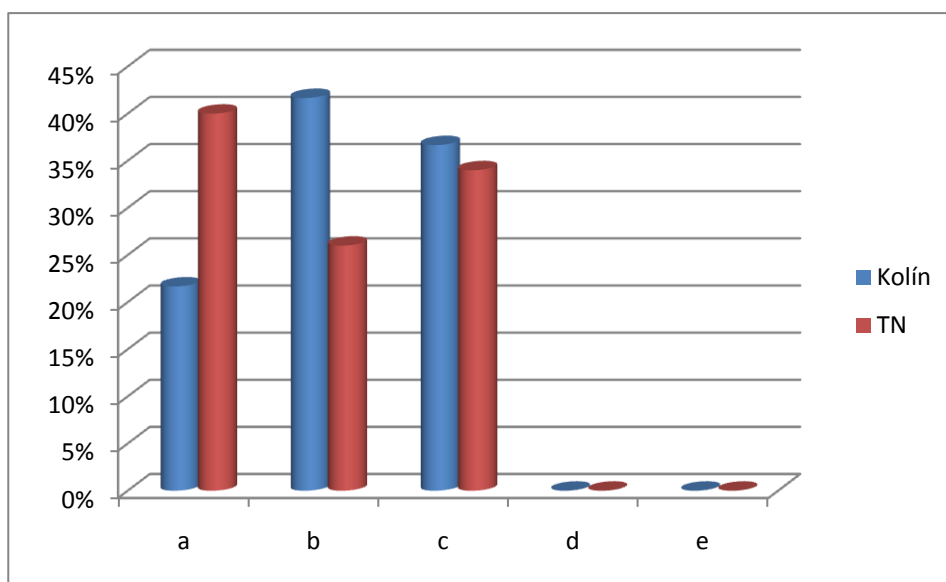
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 25 respondentek (42 %) odpovědělo, že ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem vyžaduje speciální spektrum znalostí o této chorobě, 22 respondentek (37 %) uvedlo, že jsou potřeba speciální dovednosti v ošetrovatelských postupech a 13 respondentek (22 %) se spokojilo se základními znalostmi o této chorobě se zvládnutím základních ošetrovatelských postupů. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 20 respondentek (40 %) odpovědělo, že ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem vyžaduje, základní znalosti o této chorobě se zvládnutím základních ošetrovatelských postupů. 17 respondentek (34 %) uvedlo, že je třeba ovládat speciální dovednosti v ošetrovatelských postupech a 13 respondentek (26 %) uvedlo, že je třeba mít speciální spektrum znalostí o této chorobě. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 18: Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	13	22%	20	40%
b	25	42%	13	26%
c	22	37%	17	34%
d	0	0%	0	0%
e	0	0%	0	0%

Graf číslo 18: Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 19

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co považujete za důležité v celkové péči o jedince s Patauovým syndromem?

- a) dobrou informovanost v rámci provádění ošetrovatelské péče
- b) dobrou informovanost o možnosti umístění tohoto jedince v rámci zdravotnických služeb
- c) kvalitní ošetrovatelskou péči**
- d) kvalitní rehabilitační péči**
- e) jiné

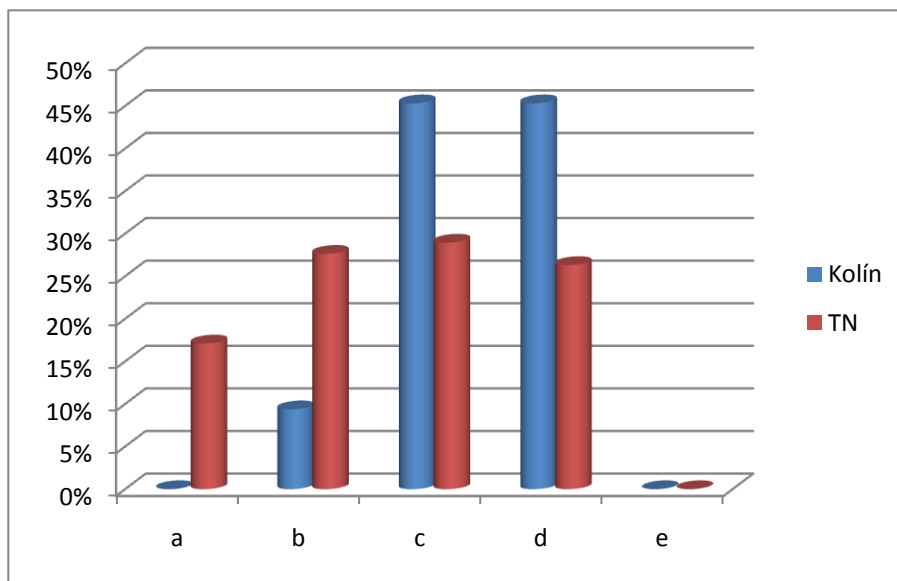
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 29 respondentek (45 %) odpovědělo, že v celkové péči o jedince s Patauovým je důležitá kvalitní ošetrovatelská péče, 29 respondentek (45 %) uvedlo, že důležitá kvalitní rehabilitační péče a 6 respondentek (9 %) požadovalo dobrou informovanost o možnosti umístění tohoto jedince v rámci zdravotnických služeb. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 22 respondentek (29 %) odpovědělo, že v celkové péči o jedince s Patauovým je důležitá kvalitní ošetrovatelská péče, 20 respondentek (26 %) uvedlo, že je důležitá kvalitní rehabilitační péče, 21 respondentek (28 %) dalo přednost dobré informovanosti o možnosti umístění tohoto jedince v rámci zdravotnických služeb a 13 respondentek (17%) potřebovalo dobrou informovanost v rámci provádění ošetrovatelské péče. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 19: Co považujete za důležité v celkové péči o jedince s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	0	0%	13	17%
b	6	9%	21	28%
c	29	45%	22	29%
d	29	45%	20	26%
e	0	0%	0	0%

Graf číslo 19: Co považujete za důležité v celkové péči o jedince s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 20

Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem?

- a) **speciální chirurgické výkony, gastrostomie, speciální diety, rehabilitační cvičení, polohovací techniky**
- b) rozsáhlé operační výkony, náhrady tkání ve všech případech
- c) genetická léčba se zásahem do chromozomálního uspořádání
- d) jiné

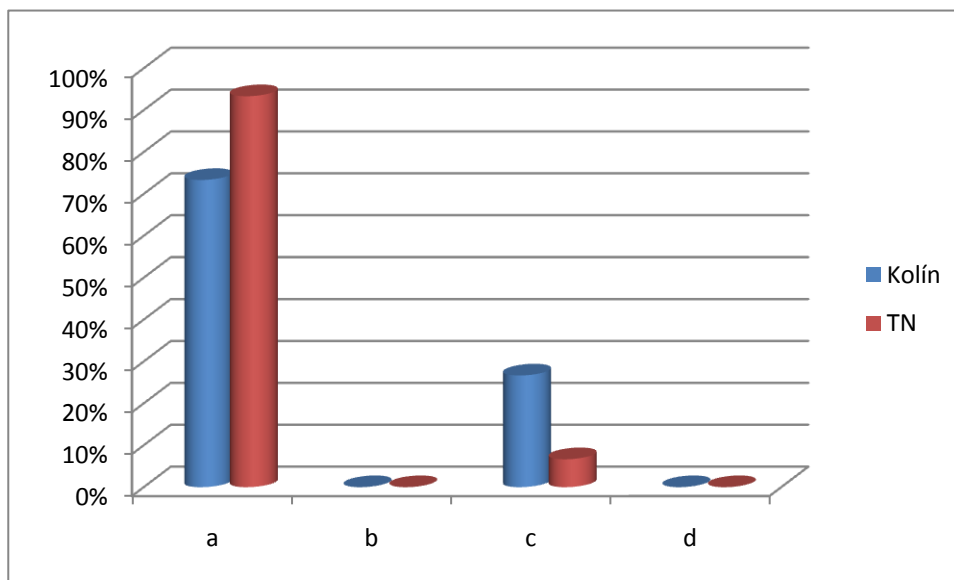
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 22 respondentek (73 %) odpovědělo, že se Patauův syndrom léčí speciálními chirurgickými výkony, gastrostomií, speciálními dietami, rehabilitačním cvičením a polohovacími technikami. 8 respondentek (27 %) naopak uvedlo, že se jedná o genetickou léčbu se zásahem do chromozomálního uspořádání. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 28 respondentek (93 %) odpovědělo, že se Patauův syndrom léčí speciálními chirurgickými výkony, gastrostomií, speciálními dietami, rehabilitačním cvičením, polohovacími technikami. Pouze 2 respondentky (7 %) uvedly, že se jedná o genetickou léčbu se zásahem do chromozomálního uspořádání. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 20: Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	22	73%	28	93%
b	0	0%	0	0%
c	8	27%	2	7%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo 20: Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 21

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co byste preferovali při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče?

- a) **kvalita poskytované péče**
- b) **pověst zařízení**
- c) **spokojenost rodičů**
- d) **příjemný ošetřující personál**
- e) jiné

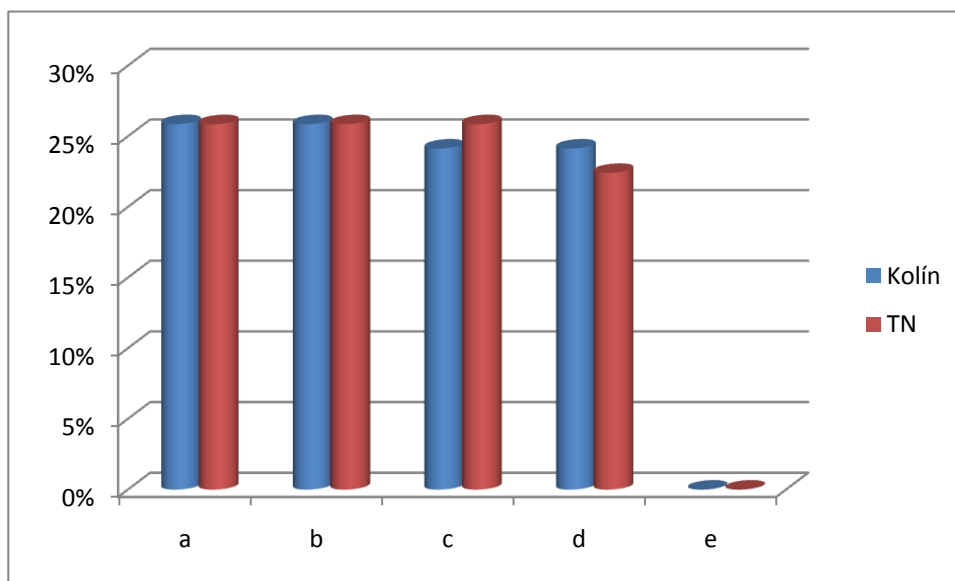
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 30 respondentek (26 %), uvedlo, že by v rámci umístění jedince s Patauovým syndromem do ústavní péče preferovalo kvalitu poskytované péče, 30 respondentek (26 %), odpovědělo, že by preferovalo pověst zařízení, 28 respondentek (24 %), odpovědělo, že by preferovalo spokojenost rodičů a 28 respondentek (24 %) odpovědělo, že by preferovalo příjemný ošetřující personál. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 30 respondentek (26 %) uvedlo, že by v rámci umístění jedince s Patauovým syndromem do ústavní péče preferovalo kvalitu poskytované péče, 30 respondentek (26 %) odpovědělo, že by preferovalo pověst zařízení, 30 respondentek (26 %) odpovědělo, že by preferovalo spokojenost rodičů, 26 respondentek (22 %) odpovědělo, že by preferovalo příjemný ošetřující personál. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 21: Co byste preferovali při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	30	26%	30	26%
b	30	26%	30	26%
c	28	24%	30	26%
d	28	24%	26	22%
e	0	0%	0	0%

Graf číslo 21: Co byste preferovali při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče?



Otázka číslo 22

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem?

- a) **multifunkční ošetrovatelská péče**
- b) **globální rehabilitační ošetrovatelství**
- c) **odborné poradenství**
- d) **respektování práv dítěte**
- e) sociální péče
- f) jiné

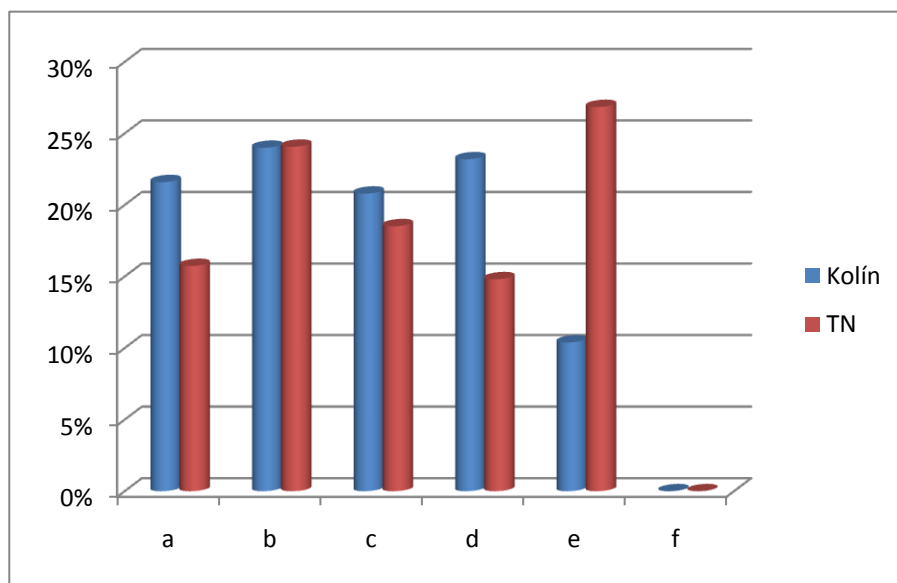
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 30 respondentek (24 %) odpovědělo, že ústavní péče může jedincům s Patauovým syndromem nabídnout globální rehabilitační ošetrovatelství, 29 respondentek (23 %) odpovědělo, že může nabídnout respektování práv dítěte, 27 respondentek (22 %), že ústavní péče může nabídnout těmto jedincům multifunkční ošetrovatelskou péči, 26 respondentek (21 %) odpovědělo, že může nabídnout odborné poradenství a 13 respondentek (10 %) odpovědělo, že může nabídnout sociální péči. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 29 respondentek (27 %) odpovědělo, že ústavní péče může jedincům s Patauovým syndromem nabídnout sociální péči, 26 respondentek (24 %) odpovědělo, že může nabídnout globální rehabilitační ošetrovatelství, 20 respondentek (19 %) odpovědělo, že může nabídnout odborné poradenství, 17 respondentek (16 %) odpovědělo, že může nabídnout multifunkční ošetrovatelství, 16 respondentek (15 %) odpovědělo, že určitě může nabídnout respektování práv dítěte. Jinou odpověď nikdo z respondentek nevyužil.

Tabulka číslo 22: Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	27	22%	17	16%
b	30	24%	26	24%
c	26	21%	20	19%
d	29	23%	16	15%
e	13	10%	29	27%
f	0	0%	0	0%

Graf číslo 22: Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem?



Otázka číslo 23

V případě této otázky je možnost i více správných odpovědí.

Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině?

- a) **psychické a ekonomické zatížení**
- b) **odvržení dítěte, přehnaná péče**
- c) **rozpadlá manželství**
- d) **větší zátěž pro matku**
- e) ztížené sociální postavení rodiny
- f) jiné

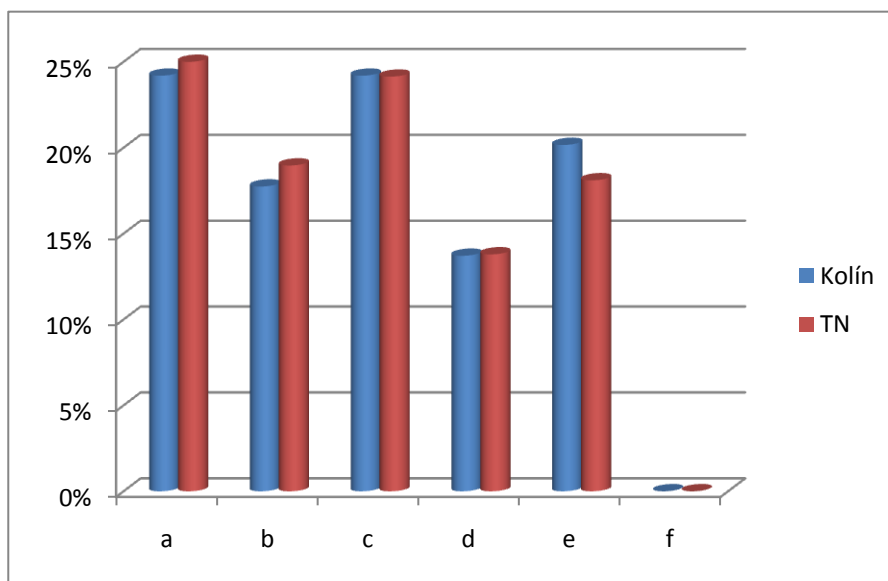
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 30 respondentek (24 %) odpovědělo, že péče o jedince s Patauovým syndromem znamená pro rodinu psychické a ekonomické zatížení, 30 respondentek (24 %) odpovědělo, že se rozpadají manželství, 25 respondentek (20 %) odpovědělo, že dochází ke ztíženému postavení rodiny, 22 respondentek (18 %), odpovědělo, že dochází k odvržení dítěte a k přehnané péči a 17 respondentek (14 %) uvedlo, že je to větší zátěž pro matku.

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 29 respondentek (25 %) odpovědělo, že péče o jedince s Patauovým syndromem znamená pro rodinu psychické a ekonomické zatížení, 28 respondentek (24 %) odpovědělo, že se rozpadají manželství, 22 respondentek (19 %) odpovědělo, že dochází k odvržení dítěte a k přehnané péči, 21 respondentek (18 %), odpovědělo, že dochází ztíženému sociálnímu postavení rodiny a 16 respondentek (14 %) uvedlo, že je to větší zátěž pro matku.

Tabulka číslo 23: Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	30	24%	29	25%
b	22	18%	22	19%
c	30	24%	28	24%
d	17	14%	16	14%
e	25	20%	21	18%
f	0	0%	0	0%

Graf číslo 23: Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině?



Otázka číslo 24

Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem?

- a) **ihned po propuštění z porodnice**
- b) do 3 měsíců od narození
- c) po ½ roce od narození
- d) jiné

Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z oblastní nemocnice 20 respondentek (67 %) odpovědělo, že následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem nastupuje do 3 měsíců

od narození, 10 respondentek (33 %) naopak odpovědělo, že nastupuje ihned po propuštění z nemocnice.

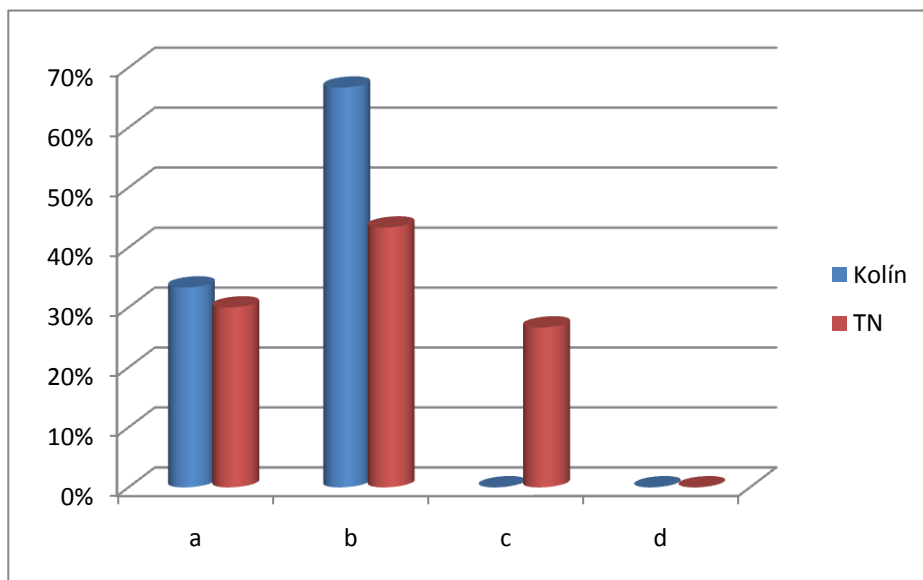
Z celkového počtu 30 respondentek (100 %) z fakultní nemocnice 13 respondentek (43 %) odpovědělo, že následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem nastupuje do 3 měsíců

od narození, 9 respondentek (30%) uvedlo, že nastupuje ihned po propuštění z porodnice a 8 respondentek (27 %) odpovědělo, že nastupuje po ½ roce od narození.

Tabulka číslo 24: Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem?

odpověď	Kolín		TN	
	absolutní četnost	relativní četnost	absolutní četnost	relativní četnost
a	10	33%	9	30%
b	20	67%	13	43%
c	0	0%	8	27%
d	0	0%	0	0%

Graf číslo 24: Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem?



5. DISKUSE

Celkem jsem vyhodnotila 60 dotazníků vyplněných od respondentek (všeobecných sester) ze dvou zdravotnických zařízení. Dotazník zkoumal především vědomosti všeobecných sester z oblasti genetiky – vrozených vývojových vad se zaměřením na Patauův syndrom. První část dotazníku (A – zaměřená na identifikační údaje respondentek) byla všeobecná, druhá část (B – zaměřená na vědomosti respondentek) vědomostní a třetí část (C – zaměřená na orientaci respondentek v ošetrovatelské a sociální péči o jedince s Patauovým syndromem) zjišťující. Při hodnocení dotazníku jsem zjistila, že dosažené výsledky u obou zařízení se od sebe jen mírně liší, patrná je jen velká odlišnost výsledků u otázky č.17, která jasně vypovídá o praktické zkušenosti v rámci ošetrovatelské péče s Patauovým syndromem. Pražská nemocnice v počtu odpovědí značně v tomto ohledu převyšovala kolínskou nemocnici.

Oslovená zdravotnická zařízení. byla téměř srovnatelná s věkem, pohlavím, mírně se lišila dosaženým vzděláním respondentek. Cílem bylo zhodnotit úroveň vědomostí respondentek mezi dvěma zdravotnickými zařízeními rozdílného typu. Data pořízená z dotazníku potvrdila vyšší úroveň znalostí respondentek z těchto obou zdravotnických zařízení. Pražské pracoviště vykazovalo navíc větší praktickou zkušenost s Patauovým syndromem.

Ráda bych zde vyzvedla i jiné dotazníky, které by se zabývaly stejnou problematikou – Patauovým syndromem, ale nedohledala jsem je ani v zahraničních materiálech.

Výstupem je, že obě zdravotnická zařízení mají celkem kvalitní znalosti z oblasti genetiky i z větší části o Patauově syndromu, přestože v kolínské nemocnici nemají s tímto syndromem téměř žádné ošetrovatelské zkušenosti. Ověřením úrovně vědomostí u obou zdravotnických zařízení ukázalo, že všeobecné sestry pracující na pediatrických lůžkových pracovištích jsou dobře vybaveny v rámci vědomostí pro ošetrovatelskou péči na těchto pracovištích a dokázaly by poskytnout ošetrovatelské péči jedinci s vrozenými vývojovými vadami. V rámci psychosociální pomoci rodinám dětí s vrozenými vývojovými vadami, by tyto všeobecné sestry dokázaly těmto rodičům poskytnout odpovídající informace.

6. ZÁVĚR

Ve své bakalářské práci jsem se pokusila zpracovat problematiku Patauova syndromu jak z pohledu teorie tak praxe. Cílem mé práce bylo poukázat na ošetrovatelskou péči, na nároky kladené na ošetrovatelský personál, jakož i na etickou stránku Patauova syndromu a sociální důsledky této choroby na rodinu. Zároveň jsem ve své práci prezentovala příběh své male pacientky s Patauovým syndromem, kde selhala prenatalní diagnostika z různých důvodů.

Patauův syndrom je vrozená vada, která vzniká již v samém počátku těhotenství a je způsobena chromozomálními aberacemi autosomů. Projevuje se četnými vrozenými vývojovými vadami. Léčba je složitá a vychází z jednotlivých typů této vrozené vady a druhu postižení. Mnoho těhotenství je potraceno nebo dochází k odumření plodu či k časnému úmrtí po narození. Významnou pomoc přináší v rámci diagnostiky genetické poradenství a prenatalní i postnatalní vyšetřovací metody. Včasný záchyt této choroby vede obvykle k ukončení těhotenství. Prognóza onemocnění je nejistá. Dopady na rodinu bývají drtivé, rodiny se rozpadají, větší zátěž spočívá na matce. Etická stránka poukazuje na problematiku adaptace, délku přežití jedinců s Patauovým syndromem, jakož i psychosociální pomoc těmto rodinám. Na praktické ukázce své male pacientky jsem demonstrovala alarmující příběh dítěte s Patauovým syndromem, u kterého v rámci prenatalní péče nebyl tento syndrom odhalen. Jednalo se o špatnou interpretaci výsledků nebo o méně zkušeného odborníka? Dítě bylo na základě žádosti rodičů umístěno do Dětského centra kde ve věku 3 let přežívá dosud a to i navzdory všem vrozeným vývojovým vadám, které má. Multifunkční ošetrovatelská péče a komplexní rehabilitační péče, která je mé pacientce v rámci Dětského centra věnována přináší zřejmé výsledky, zejména v prodloužení délky života.

V Empirické části jsem prostřednictvím kvantitativní metody (dotazníku), kterou jsem zvolila pro tento účel své výzkumné práce, analyzovala a porovnávala shody a rozdíly v úrovni všeobecné, vědomostní a zjišťující, která se týkala genetiky a Patauova syndromu. Podklady k posouzení (vyplněné dotazníky) jsem získala od respondentek (všeobecných sester) ze dvou typů zdravotnických zařízení.

Vyhodnocením dotazníků jsem si potvrdila, ale i vyvrátila své hypotézy ohledně úrovně vědomostí všeobecných sester z těchto dvou zařízení. Obě zařízení mají celkem kvalitní znalosti z oblasti genetiky i Patauova syndromu. V dotaznících se promítá

zkušenost s ošetrovatelskou péčí o jedince s Patauovým syndromem, která zejména u respondentek z pražské fakultní nemocnice značně převyšuje.

Mezi důležitá zjištění v mé práci řadím zejména skutečnost, že všeobecné sestry z obou typů zařízení by v rámci ošetrovatelské péče dokázaly tuto péči jedinci s Patauovým syndromem poskytnout. I když pražské pracoviště je s těmito jedinci více obeznámeno (speciální vybavení pracoviště) a ošetrovatelskou péči těmto jedincům poskytuje běžně. Velmi příjemným zjištěním pro mě bylo, že respondentky dokázaly odhadnout, že důležitým prvkem v rámci ošetrovatelské péče je dobrá znalost problematiky Patauova syndromu jakož i speciální praktická zkušenost (ošetrování a aplikace stravy do PEGu, resuscitace, odsávání...). Dále že by respondentky v rámci preference při umístění jedince s Patauovým syndromem dokázaly vybrat vhodné zařízení (kvalita poskytované péče, pověst zařízení, spokojenost rodičů), které by se o jedince s Patauovým syndromem postaralo (kojenecké ústavy, Dětské centrum), jakož i mají představu o tom, co tato ústavní péče může nabídnout za služby (multifunkční ošetrovatelská péče, globální rehabilitační ošetrovatelství, odborné poradenství, respektování práv dítěte) a jak se odráží narození jedince s Patauovým syndromem na rodině (rozpadlá manželství, větší zátěž pro matku, odmítání dítěte nebo přehnaná péče).

Myslím, že čím větší informovanost o této problematice bude nejen mezi všeobecnými sestrami, bude to přispívat k lepší kvalitě ošetrovatelské péče, jakož i ke zlepšení kvality života jedinců s Patauovým syndromem. Věřím, že informace o Patauově syndromu, které jsem ve své práci prezentovala mohou právě k této větší informovanosti přispět.

7. ANOTACE

- Autor:** Iveta Zalabáková
- Instituce:** Ústav sociálního lékařství LF UK v Hradci Králové
Oddělení ošetrovatelství
- Název práce:** **Patauův syndrom, když příroda nadělí o jeden chromozom navíc**
- Vedoucí práce:** MUDr. Soňa Dušková, PhDr. Michaela Schneiderová
- Počet stran:** 117
- Počet příloh:** 21
- Rok obhajoby:** 2010
- Klíčová slova:** Patauův syndrom, chromozomální aberace, vrozené vady

Bakalářská práce pojednává o vrozené vadě Patauově syndromu. Poukazuje na příčiny vzniku tohoto syndromu, jeho diagnostiku i prevenci, na náročnost ošetrovatelské péče, etickou stránku Patuova syndromu a sociální problematiku z hlediska rodiny i společnosti. Zvláštní zřetel je kladen na zdravotní důsledky a kvalitu života jedince s tímto syndromem.

Těžiště práce tvoří kvantitativní průzkumné šetření (dotazníková metoda), která má za úkol zjistit úroveň vědomostí z oblasti vrozených vad a Patuova syndromu u vybrané profese zdravotnických pracovníků (všeobecných sester) pracujících na lůžkových pediatrických pracovištích ve dvou zdravotnických zařízeních (Fakultní Thomayerovy nemocnice s Poliklinikou v Praze a Oblastní Nemocnice Kolín).

The thesis deals with congenital defect Patauově syndrome. Note the causes of this syndrome, its diagnosis and prevention, the intensity of nursing care, ethics Patuova syndrome and social problems in terms of family and society. Particular attention is paid to health consequences and quality of life of individuals with this syndrome. Focus of this work is quantitative survey (questionnaire method), which is to establish the level of knowledge in the field of birth defects and Patuova syndrome in selected professions, health workers (nurses) who are working on the inpatient pediatric departments of two medical facilities (Thomayer Teaching Hospital Prague and the Regional Hospital Cologne).

8. Literatura a prameny

1. ([online], 2005 [cit. 24. 9. 2010] <<http://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>>)
2. (<<http://www.genet.cz/vysetreni-aneuplodii-chromozomu-13-18-21-x-a-y-metodou-qf-pcr-1404036270.html>>) [online], [cit. 23. 9. 2010]
3. Akademik Houšťek, Josef, Dětské lékařství – učebnice pro lékařské fakulty, 3 vyd. Praha: Avicenum, 1990. 500 s. + 16 příloh. ISBN 80-201-0032-6
4. Bernstein BA, Pachet LM. Culture Consideration in Children's Pain. In: Schechter, N.L., Berde. C.B., Yaster, M. (Eds.) Pain in Infants, Children, and Adolescents. 2. vydání. Philadelphia, Lippincott Williams and Wilkins 2003: 143-156. ISBN 0-7817-2644-1.
5. Bolest a kvalita života u dětí, Mareš, Marešová [online]. 2003. Dostupné z <http://uhsl.wz.cz/elearning/3LSbolest.doc> [cit. 29. 9. 2010]
6. Dunovský, Jiří a kolektiv, Sociální pediatrie, 1. vyd. Praha: Grada, 1999. 284 s. ISBN 80-7169-254-9
7. Hájek, Zdeněk, et al. Základy prenatální diagnostiky 1. vyd. Praha: Grada, 2000. 424s. + 8 příloh. ISBN 80-7169-391-X
8. Hájek, Zdeněk a kolektiv, Rizikové a patologické těhotenství, 1 vyd. Praha: Grada 2004. 444 s. ISBN-10: 80-247-0418-8
9. Hassold, T. et al: Cytogenetic and molecular studies of trisomy 13. J. Med. Genet. 24, 1987, 725-732
10. <http://cs.wikipedia.org/wiki/Adaptace>
ISBN 978-80-247-2713-4
11. Jacobs, P.A. et al: Trisomy 13 ascertained in surfs of spontaneous abortions. J. Med. Genet. 24, 1987, 721-724
12. Jana Kutnohorská, Výzkum v ošetrovatelství, 1. vyd. Praha: Grada, 2009. 176 s.
13. Křivohlavý, Jaro. Psychologie nemoci 1. vyd. Praha: Grada 2002. 200 s. ISBN 80-247-0179-0
14. PhDr. Měťejček, Zdeněk Psychologie nemocných a tělesně postižených dětí, 1 vyd. Brno: Ústav pro další vzdělávání středních zdravotnických pracovníků 1974. 64 s. (učební text)

15. Rodriguez, J. I. et al: Trisomy 13 syndrome and neural tube defects. Am. J. Med. Genet. 36,1990,513-516
16. Sobotková, Daniela et.al. Narodilo se s problémy a co bude dál? 1. vyd. Praha: Triton ISBN 978-80-7287-141-3
17. Sobotková, Irena, Psychologie rodiny, 1 vyd. Praha: Portál, 2007. 224 s. ISBN: 978-80-7367-250-8
18. Tharapel, S. A. et al.: Phenotypa-karyotypacorrelations in patients trisomic for variol segment of chromosome 13. J. Med. Genet. 23,1986, 310-315
19. Vokurka, Martin et.al. Velký lékařský slovník 6. vyd. Praha: Maxdorf 80-7345-105-0
20. Vrozené vývojové vady [online],[2008-2010]. Dostupné z http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=indikace_k_vysetreni_karyotypu [cit. 20.9.2010]
21. Základy genetiky [online]. 2003-2010. Dostupné z <http://genetika.wz.cz/abrace.htm> [cit. 23. 9. 2010].

9. PŘÍLOHY

9.1 Textové přílohy

9.2. Obrazové přílohy

9.1 Textové přílohy

Příloha č. I. Slovníček pojmů

A

Alela

Konkrétní forma genu, vyskytující se ve specifickém lokusu

Aneuploidie

Stav, kdy v buňkách není přítomen celočíselný násobek kompletní sady chromozomů (tj. diploidní, resp. haploidní)

Anoftalmie

Vrozená nepřítomnost tkání tvořících oko

Amniocentéza

Invazivní zákrok využívající k získání plodové vody a buněk k cytogenetickému vyšetření plodu

Autosomy

Somatické chromosomy - všechny chromosomy mimo chromosomy pohlavní

C

Crossing-over

Proces rekombinace mezi homologními chromosomy během profáze meiotického dělení

CAN

Syndrom týraného, zneužívaného a zanedbávaného dítěte (syndrom CAN) je definován jako poškození tělesného, duševního i společenského stavu a vývoje dítěte, které vznikne v důsledku jakéhokoli nenáhodného jednání rodičů nebo jiné dospělé osoby, jež je v dané společnosti hodnoceno jako nepřijatelné. Jde o soubor negativních důsledků špatného zacházení s dítětem.

Cloboma duhovky - rozštěp duhovky

(<<http://www.uzis.cz/cz/mkn/Q10-Q18.html>>)

D

Defekty

Vada, porucha, poškození, nedostatek postižení

Denaturace

Proces, při kterém se dvoušroubovice DNA (vlivem teploty nebo iontů solí) rozpojí na jednotlivá vlákna (zrušení vodíkových můstků)

Disjunkce

Proces rozchodu chromosomů k opačným pólům buňky během buněčného dělení

Diverticulum Meckeli

Kongenitální anomálie tenkého střeva, vznikající v důsledku neúplného uzávěru ductus omfaloentericus , výchlípka je různě dlouhá, od několika cm až přes 20 cm. Je lokalizována v distální části ilea. Častěji jsou postiženi muži, s poměrem pohlaví k ženám 4:1

(<<http://medicinaprakticky.blogspot.com/2008/10/meckev-divertikl.html>>)

DNA

Kyselina deoxyribonukleová, nositelka dědičnosti

Dysplasie

Porucha prenatálního vývoje jedince, způsobená abnormálním uspořádáním buněk ve vyvíjejícím se orgánu

E

Epispadie

Atypické vyústění močové trubice na vrchní straně pohlavního údu. Druh vrozené vývojové vady, vrozený rozštěp ventrální stěny uretry. Může být spojen s ekstrofií močového měchýře. U žen vzniká v lehčích případech rozštěp klitorisu, v těžších případech je postižena rozštěpem celá přední stěna močové trubice.

(<<http://lekarske.slovniky.cz/pojem/epispadie>>)

Euploidie

Stav, kdy je v buňkách přítomna kompletní sada chromozomů nebo její celočíselný násobek. Normální stav v tělesných buňkách člověka, kde je přítomen dvojnásobek základní sady, tj. 46 chromozomů viz diploidní. V pohlavních buňkách je chromozomů 23 haploidní sada chromozomů. Opak aneuploidie.

(<<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/euploidie>>)

F

Fenotyp

Pozorovatelný vzhled či vlastnost jedince, který je výsledkem jeho dědičných vloh genotypu a působení prostředí.

<<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/fenotyp>>

Fetus

Plod; u člověka je jako plod označován vyvíjející se jedinec starší 3 měsíců

(<<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/fetus>>)

FISH

Fluorescent in situ hybridization - fluorescenční in situ hybridizace - metoda přímé detekce specifického úseku genomu pomocí fluorescenčně značené sondy

FAS

Fetal Alcohol Syndrom - fetální alkoholický syndrom

FOA

Foramen ovale

G

Gameta

Pohlavní buňka s haploidní sadou chromosomů; splynutím samčí a samičí gamety vzniká zygota

Gen

Specificky umístěná jednotka dědičné informace, kódující sekvenci pro tvorbu

proteinového produktu

Genom

Soubor veškeré dědičné informace buňky nebo jedince

Genotyp

Genetická výbava jedince; podmiňuje fenotyp

Gonosomy

Pohlavní chromosomy; nejsou homologní; jejich kombinace v buňce podmiňuje pohlaví jedince

H

Heterozygot

Jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou navzájem různé

Holoprezencefalie

je nevytvoření či neúplné oddělení jedné hemisféry mozku. wikipedie

Homozygot

Jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou stejné

Hybridizace

Proces spojování dvou komplementárních vláken DNA podle pravidel o párování bází; takto můžete například hybridizovat specifická sonda s vyšetřovaným vláknem DNA

Hydronefróza

Dilatace kalichopánvičkového systému (KPS) ledviny na podkladě obstrukce v odtoku moči.
<<http://www.medicabaze.cz/index.php?sec=search&type=sim>>

Hypertelorismus

nadměrná vzdálenost očí, součást řady vrozených vývojových a metabolických vad (Crouzonův syndrom, Greigův h., leprechaunismus, Robinowův syndrom, infantilní forma hypofosfatazemie aj.). Obv. bývá také oploštělý kořen nosu.

<<http://lekarske.slovníky.cz/lexikon-pojem/hypertelorismus-2>>

Hypotelorismus

Očnice umístěné anomálně: příliš blízko sebe

<<http://slovník-cizich-slov.abz.cz/web.php/slovo/hypotelorismus>>

Hypospadie

vrozený rozštěp močové trubice (u mužů)

<slovník-cizich-slov.abz.cz/web.php/slovo/hypospadie>

Hernie

Kýla (lat. hernia) je vakovitým vychlípěním pobřišnicové dutiny, obsahujícím část břišních orgánů. Souvislé vystlání pobřišnicí odlišuje kýlu od výhřezu. Kýly vznikají na místech snížené odolnosti břišní stěny. ...

<<http://www.google.cz/search?hl=cs&defl=cs&q=define:Hernia&sa=X&ei=sy2jTPDIGIL48AbU6cz4CQ&ved=0CBUQkAE>>

CH

Chromosom

Pentlicovitý útvar tvořený DNA a bílkovinami, nejlépe viditelný v kondenzovaném stavu během mitózy nebo meiózy eukaryotických buněk

Chromozomální aberace

Mutace, která zasahuje do chromozomů a mění jejich tvar a strukturu.

<<http://slovník-cizich-slov.abz.cz/web.php/slovo/chromozomalni-aberace>>

I

In situ hybridization - in situ hybridizace; metoda detekce specifické sekvence pomocí značené sondy in situ (třeba na podložitím sklíčku)

K

Karyotyp

Chromosomální výbava buňky nebo jedince

Katarakta - nebo-li šedý zákal znamená snížení průhlednosti oční čočky

<<http://www.zrak.cz/refrakcni-vady/kratkozrakost/katarakta.html>>

Kryptochismus

Jedno- nebo oboustranná porucha spočívající v retenci varlete různě vysoko v tříselném kanále.

<http://atlases.muni.cz/atlases/stud/atl_cz/main+uropatol+varle.html#kryp>

M

Malformace

Porucha prenatálního vývoje jedince, postihující zpravidla pouze jeden orgán; bývá podmíněna geneticky

Meióza

Redukční dělení (ve skutečnosti pouze I. meiotické dělení je redukční; II. meiotické dělení je stejně jako mitóza dělení ekvační); díky němu vznikají haploidní buňky (gamety)

Mikrocefalie

Abnormálně symetricky malá hlava daná primárně buď zpomaleným a nedostatečným vývinem mozku, nebo předčasnou synostózou v tomto případě je vždy zmenšen i mozek. Obě příčiny působí zpravidla již ve fetálním období, ale vyvíjejí se dále postnatálně v prvních dvou letech života. Škody na mozku snížení intelektu, psychomotorická retardace, slepota aj. jsou závislé na růstové aktivitě kostí ve švech a zvětšující se velikosti mozku.

< <http://lekarske.slovníky.cz/pojem/mikrocefalus> >

Mitóza

buněčné dělení; z jedné buňky vznikají dvě dceřinné buňky se zcela identickou dědičnou výbavou
(diploidní)

Mutace

Změna v sekvenci DNA; pokud neznemožňuje rozmnožování jedince, pak je dědičná

Mutagen

Faktor vnějšího prostředí, schopný zapříčinit mutace v genetické informaci organismu

N

Nondisjunkce

Proces chybného rozestupu chromosmů při mitóze nebo meióze

Nukleus

Jádro; buněčná organela obsahující naprostou většinu buněčné genetické informace

O

Odběr choriových klků

Invazivní metoda sloužící k získání buněk s genetickou informací plodu z choriových klků. Je zatížena vyšším rizikem než amniocentéza, ale buňky se rychleji kultivují.

Omfalokéla

Pupečnicková kýla

P

Polydaktylie

Zmnožení prstů horních nebo dolních končetin

<http://slovníkcizichslov.abz.cz/web.php/hledat?typ_hledani=prefix&typ_hledani=prefix&ciz_i_slovo=polydaktylie>

S

Secernující

vylučovat produkty tkáňové nebo buněčné

<<http://slovník-cizich-slov.abz.cz/web.php/slovo/secernovat>>

Stenóza

Abnormální zúžení. Chorobné zúžení otvoru, trubicového orgánu či vyústění s. cévy, srdeční chlopně, žaludku. Ztěžuje průchod příslušným orgánem a způsobuje hromadění obsahu před s. tráveniny v žaludku a nedostatek za ní krve potřebné k výživě orgánu. Příčinou s. mohou být záněty, nádory aj. Srov. chlopenní vady, pylorostenóza, aortální s., mitrální s., pulmonální s. <<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/stenoza>>

T

Teratogen

Látka (obecně vnější faktor), která je schopná v příslušném období těhotenství u matky s příslušným genotypem navodit příslušnou vrozenou vadu

Z

Zygota

Zygota je buňka, vznikající splynutím dvou gamet; gamety jsou haploidní buňky, zygota se tak stává opět buňkou diploidní

Ostatní medicínské pojmy bez označení jsou od Antonína Šípka jr. [Azrael] , [online] Praha: 2008 [citace 20.9.2010] Soupis kapitol ze stránek <<http://genetika.wz.cz>

Příloha číslo II.

Seznam tabulek

Tabulka číslo 1: Jaký je Váš věk? (str. 42)

Tabulka číslo 2: Pohlaví? (str. 44)

Tabulka číslo 3: Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání? (str. 46)

Tabulka číslo 4: Jaký je Váš pracovní úvazek? (str. 48)

Tabulka číslo 5: Kolik let pracujete ve zdravotnictví? (str. 50)

Tabulka číslo 6: Kolik si myslíte, že máme chromozomů? (str. 52)

Tabulka číslo 7: Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace? (str. 54)

Tabulka číslo 8: Jaké znáte vrozené vady? (Vymyslete odpověď) (str. 56)

Tabulka 9: Znáte prenatální screeningové vyšetřovací metody vrozených vad? (str. 58)

Tabulka číslo 10: Co je Patauův syndrom? (str. 60)

Tabulka číslo 11: Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili (str. 62)

Tabulka číslo 12: Co patří mezi symptomy Patauova syndromu? (str. 64)

Tabulka číslo 13: Co může být příčinou Patauova syndromu? (str. 66)

Tabulka číslo 14: Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem? (str. 68)

Tabulka číslo 15: Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu? (str. 70)

Tabulka číslo 16: Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem? (str. 72)

Tabulka číslo 17: Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu? (str. 74)

Tabulka číslo 18: Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem? (str. 76)

Tabulka číslo 19: Co považujete za důležité v celkové péči o jedince s Patauovým syndromem? (str. 78)

Tabulka číslo 20: Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem? (str. 80)

Tabulka číslo 21: Co byste preferovali při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče? (str. 82)

Tabulka číslo 22: Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem? (str. 84)

Tabulka číslo 23: Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině? (str. 86)

Tabulka číslo 24: Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem (str. 88)

Příloha číslo III.

Seznam grafů

Graf číslo 1: Jaký je Váš věk? (str. 42)

Graf číslo 2: Pohlaví? (str. 44)

Graf číslo 3: Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání? (str. 46)

Graf číslo 4: Jaký je Váš pracovní úvazek? (str. 48)

Graf číslo 5: Kolik let pracujete ve zdravotnictví? (str. 50)

Graf číslo 6: Kolik si myslíte, že máme chromozomů? (str. 52)

Graf číslo 7: Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace? (str. 54)

Graf číslo 8: Jaké znáte vrozené vady? (Vymyslete odpověď) (str. 56)

Graf 9: Znáte prenatální screeningové vyšetřovací metody vrozených vad? (str. 58)

Graf číslo 10: Co je Patauův syndrom? (str. 60)

Graf číslo 11: Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili (str. 62)

Graf číslo 12: Co patří mezi symptomy Patauova syndromu? (str. 64)

Graf číslo 13: Co může být příčinou Patauova syndromu? (str. 66)

Graf číslo 14: Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem? (str. 68)

Graf číslo 15: Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu? (str. 70)

Graf číslo 16: Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem? (str. 72)

Graf číslo 17: Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu? (str. 74)

Graf číslo 18: Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem? (str.76)

Graf číslo 19: Co považujete za důležité v celkové péči o jedince s Patauovým syndromem? (str.78)

Graf číslo 20: Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem? (str. 80)

Graf číslo 21: Co byste preferovali při umístění dítěte s Patauovým syndromem do ústavní péče? (str. 82)

Graf číslo 22: Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem? (str. 84)

Graf číslo 23: Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině? (str. 86)

Graf číslo 24: Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem (str. 88)

Příloha číslo IV.

Dotazník pro sestry pracující na lůžkovém pediatrickém oddělení

Vážení účastníci výzkumu,

jmenuji se Iveta Zalabáková, jsem studentkou závěrečného ročníku bakalářského programu Ošetřovatelství, obor Všeobecná sestra, kombinované formy studia na LF UK v Hradci Králové. Ráda bych Vás požádala o vyplnění dotazníku, jehož název je :

„Patauův syndrom, jak je známe a neznáme“

Dotazník se skládá ze čtyř částí (úvodní dopis, část informativní, zjišťující část a část vědomostní) a jeho náplň bude sloužit pouze k výzkumnému šetření v rámci bakalářské práce. Dotazník je anonymní a dobrovolný, prosím, vyplňte jej co nejpravdivěji.

Instrukce k vyplnění: Vámi zvolenou odpověď, prosím, zaškrtněte nebo zakroužkujte, popř. na vytečkované řádky odpověď doplňte. Na škálové otázce označenou číselnou stupnicí 1-5 zakroužkujte číslo. **V otázkách máte možnost pouze jedné volby, pokud není uvedeno jinak.**

Velmi Vám děkuji za Váš čas, který jste věnoval/a vyplněním tohoto dotazníku.

Iveta Zalabáková

Prosím Vás opravdivé a pečlivé vyplnění dotazníku, aby výstup z tohoto výzkumu byl věrohodný. Zároveň Vám zaručuji, že všechny Vámi poskytnuté informace jsou důvěrné a anonymní. Jednotlivé dotazníky nebudou nikde uveřejněny, neboť budou zpracovány v rámci bakalářské práce.

Vyplňování dotazníku: V případě otázek č. 3, 9, 12,13, 15,16,18, 19,21, 22,23 je možnost i více správných odpovědí. Pokud nevyužijete ani jednu z nabízených možností, na místa vyplněná tečkami doplňte jinou odpověď.

Předem Vám děkuji za velkou ochotu ke spolupráci a přeji Vám hodně trpělivosti při vyplňování.

Iveta Zalabáková,
Studium Ošetřovatelství, Lékařská fakulta HK

A – Všeobecná část

1. Kolik je Vám let?

..... let

2. Pohlaví?

- a) muž
- b) žena

3) Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) Střední zdravotnická škola
- b) Střední zdravotnická škola + Pomaturitní specializace
- c) Střední zdravotnická škola + Vyšší odborná škola
- d) Vyšší odborná škola
- e) Vysokoškolské studium - bakalářské
- f) Vysokoškolské studium - magisterské
- g) jiné:

4) Jaký je Váš pracovní úvazek v současné době?

- a) plný pracovní úvazek
- b) částečný pracovní úvazek (mateřská dovolená)
- c) vedlejší pracovní úvazek
- d) jiné:

5) Kolik let pracujete ve zdravotnictví?

.....let

B – Vědomostní část

6) Kolik si myslíte, že máme chromozomů?

- a) 43
- b) 44
- c) 46

7) Co si představíte pod pojmem chromozomální aberace?

- a) chromozomální mutace
- b) buněčné dělení
- c) genetická informace
- d) meióza

8) Jaké znáte vrozené vady ? (Vymyslete odpověď)

9) Znáte prenatální screeningové vyšetřovací metody vrozených vad?

- a) Amniocentéza, odběr klků choria, kordocentéza, neimplantační genetická diagnostika, ultrasonografie
- b) Amniocentéza, stanovení alfa-fetoproteinu v mateřském séru, screening mateřského séra, ultrasonografie, izolace fetálních buněk z mateřského oběhu
- c) Tripple test, ultrazvuk, vyšetření buněk trofoblastu z mateřské krve, amniocentéza, časná amniocentéza, biopsie choria, placentocentéza, vizuální embryoskopie a fetoskopie, odběry fetálních tkání – kordocentéza (krev z pupečníku plodu), kůže, punkce tělesných dutin

10) Co je Patauův syndrom?

- a) trisomie 13 chromozomu s nadpočetným chromozomem
- b) diplodie chromozomu se sudým počtem chromozomů
- c) euploidie chromozomu se zmnožením chromozomální sady

11) Mezi jaká onemocnění byste Patauův syndrom zařadili?

- a) klinické onemocnění
- b) vrozené vady
- c) geneticky podmíněné onemocnění

12) Co patří k symptomům Patauova syndromu?

- a) mikrocefalie, mikroftalmie, rozštěp rtu, patra, čelisti
- b) kyklopie, mikrognácie, opičí rýha na dlaních, polydaktylie, PM retardací
- c) defekty septa komor a síní, vrozená, katarakta, stenóza plicnice, mikrocystické ledviny, hluchota, zdvojené močovody, anomálie uší
- d) všechny předchozí odpovědi

C – Zjišťující část

13) Co může být příčinou Patauova syndromu?

- a) porucha genetické rovnováhy
- b) vyšší věk obou rodičů
- c) vyšší věk matky
- d) jiné:

14) Jakou si myslíte, že má životaschopnost jedinec s Patauovým syndromem?

- a) 90% umírá v 1 roce života
- b) 60% umírá v prvním roce života
- c) 86 % umírá v prvním roce života
- d) jiné:

15) Co přispívá ke snížení výskytu Patauova syndromu?

- a) plánované rodičovství
- b) věk rodičů
- c) genetická poradna a screeningové vyšetření vrozených vad
- d) jiné:

16) Kde se můžete setkat s Patauovým syndromem?

- a) v nemocnici
- b) v kojeneckém ústavu
- c) v ústavu sociální péče
- d) v dětském centru

17) Máte zkušenosti s ošetrovatelskou péčí Patauova syndromu?

- a) ano, jakou
- b) ne

18) Co vyžaduje ošetrovatelská péče o jedince s Patauovým syndromem?

- a) vyžaduje základní znalosti o této chorobě a zvládnutí základních ošetrovatelských úkonů
- b) vyžaduje speciální spektrum znalostí o této chorobě
- c) vyžaduje speciální dovednosti v ošetrovatelských postupech
- d) jedná se o standardní péči jako u každého jedince
- e) jiné:

19) Co považujete za důležité v péči o jedince s Patauovým syndromem?

- a) dobrou informovanost v rámci provádění ošetrovatelské péče
- b) dobrou informovanost o možnosti umístění tohoto jedince v rámci zdravotnických služeb
- c) kvalitní ošetrovatelskou péči
- d) kvalitní rehabilitaci
- e) jiné:

20) Jak se léčí jedinci s Patauovým syndromem?

- a) speciální chirurgické výkony, gastrostomie, speciální diety
- b) polohovací techniky
- c) genetická léčba se zásahem do chromozomálního uspořádání
- d) jiné:

21) Co byste preferovali při umístění jedince s Patauovým syndromem do ústavní péče?

- a) kvalita poskytované péče
- b) pověst zařízení
- c) spokojenost rodičů
- d) příjemný ošetřující personál
- e) jiné:

22) Co může nabídnout ústavní péče jedincům s Patauovým syndromem?

- a) multifunkční ošetrovatelská péče
- b) globální rehabilitační ošetrovatelství
- c) odborné poradenství
- d) respektování práv dítěte
- e) sociální péče
- f) jiné:

23) Jak se odráží péče o jedince s Patauovým syndromem na rodině?

- a) psychické a ekonomické zatížení
- b) odvržení dítěte, přehnaná péče o dítě
- c) rozpadlá manželství
- d) větší zátěž na matku
- e) ztížené sociální postavení rodiny
- f) jiné:

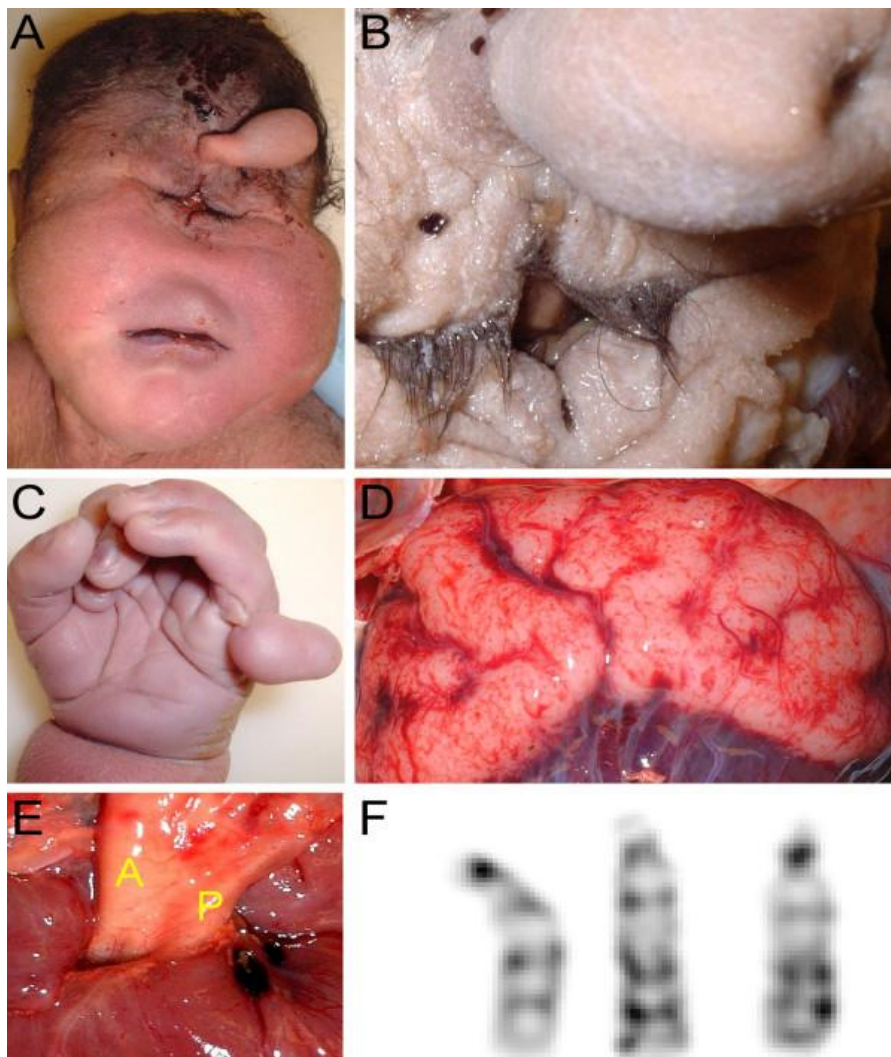
24) Kdy nastupuje následná ústavní péče o jedince s Patauovým syndromem?

- a) ihned po propuštění z porodnice
- b) do 3 měsíců od narození
- c) po ½ roce od narození
- d) jiné

9.2 Obrazová příloha

Příloha č. I.

Patauův syndrom a jeho vrozené vývojové vady



Příloha číslo II.

Ptauův syndrom na jednotce intenzivní péče



Patauův syndrom – trizomie 13 chromozomu



Příloha číslo III.

Patauův syndrom

