

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

KVALITA ŽIVOTA TĚHOTNÉ ŽENY V SOUVISLOSTI
S VYŠETŘOVÁNÍM V PRENATÁLNÍ PORADNĚ

Bakalářská práce

Autor práce: **Zuzana Ježková**

Vedoucí práce: **Mgr. Eva Vachková, PhD.**

2017

CHARLES UNIVERSITY
FACULTY OF MEDICINE IN HRADEC KRALOVE
INSTITUTE OF SOCIAL MEDICINE
DIVISION OF NURSING

**THE QUALITY OF LIFE OF A PREGNANT WOMAN IN
CONNECTION WITH AN INVESTIGATION IN
PRENATAL CENTRE**

Bachelor's Thesis

Author: **Zuzana Ježková**

Supervisor: **Mgr. Eva Vachková, PhD.**

2017

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

V Hradci Králové

.....

podpis

Poděkování

Ráda bych zde poděkovala Mgr. Evě Vachkové, PhD. za odborné rady, trpělivost a pomoc při vzniku této práce.

Chtěla bych též poděkovat primářce Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Hradec Králové MUDr. Márii Šenkeříkové za umožnění provedení výzkumu na mém pracovišti a všem zúčastněným těhotným ženám za ochotu a spolupráci při vyplňování dotazníku.

Obsah

Úvod	7
Teoretická část	
1 Kvalita života.....	9
1.1 Přístupy měření a hodnocení kvality života	10
1.2 Rozsah pojetí kvality života	11
1.3 Metodiky měření	11
1.4 Kvalita života v ošetrovatelství	13
1.5 Metody hodnocení kvality života těhotných žen.....	13
2 Těhotenství	19
2.1 Oplození	19
2.2 Blastogeneze.....	20
2.3 Období embryonální organogeneze	20
2.4 Fetální období.....	21
3 Vliv biopsychosociálních změn na organismus ženy v období těhotenství	23
3.1 Průkaznost těhotenství	23
3.2 Tělesné změny v těhotenství	23
3.3 Psychické změny v těhotenství	25
3.4 Sociální změny v těhotenství	26
3.4.1 Partnerství.....	26
3.5 Zdravý životní styl v těhotenství	27
4 Standardní prenatální péče.....	30
4.1 Vstupní vyšetření.....	30
4.2 Pravidelná, nepravidelná a speciální vyšetření	31
4.3 Prenatální diagnostika	32
4.4 Metody neinvazivní diagnostiky	33
4.4.1 Biochemický screening I. trimestru.....	33
4.4.2 Biochemický screening II. trimestru (triple test).....	33
4.4.3 Neinvazivní prenatální diagnostika (NIPD)	34
4.5 Metody invazivní diagnostiky	34
4.5.1 Amniocentéza	35
4.5.2 Biopsie choria – CVS (Chorionic Villus Sampling)	35
4.5.3 Kordocentéza	36
5 Lidská genetika	37

5.1 Lékařská genetika.....	37
5.1.1 Klasifikace geneticky podmíněných chorob	37
5.2 Klinická cytogenetika.....	38
5.2.1 Stavba a druhy chromozomů	38
5.2.2 Buněčné dělení	39
5.3 Molekulární genetika.....	39
5.3.1 Molekulárněbiologická diagnostika	40
5.4 Genetické poradenství	40
6 Etická problematika související s prenatálním vyšetřováním	42
6.1 Etika obecně	42
6.2 Přehled etických kodexů týkajících se zdravotnictví	42
6.3 Etické aspekty lidské genetiky a prenatální diagnostiky.....	43
 Empirická část	
7 Cíle výzkumu	45
8 Použitá metoda	46
9 Výzkumný soubor	47
10 Vlastní zpracování dat.....	48
10.1 Demografické údaje	48
10.2 Problematika kvality života – dotazník QOL – GRAV	54
10.3 Genetická problematika.....	63
Diskuze	76
Závěr	84
Anotace	86
Annotation	87
Použitá literatura	88
Seznam tabulek	91
Seznam grafů.....	93
Seznam zkratk	94
Seznam příloh.....	96
Přílohy.....	97

Úvod

Za téma mé bakalářské práce jsem zvolila v současné době často zmiňovanou kvalitu života zaměřenou na těhotné ženy v souvislosti s prenatalním vyšetřováním. Protože pracuji jako sestra v genetické poradně, tato problematika je mi velmi blízká. Důvěrně znám pocity budoucích maminek toužících po narození zdravého potomka. Jsou plné očekávání a je na nás zdravotníků, abychom jejich životní pohodu příliš nenarušovali.

Možnosti genetických screeningů na vyhledávání rizikových skupin těhotných je velké množství. Testy lze různě kombinovat. Současným trendem je poskytování vyšetření neinvazivní cestou v raných stádiích gravidity. K tomu je zapotřebí znalosti problematiky, abychom ženě nabízeli takové testy, které pro ni budou mít co nejvyšší výtěžnost s co možná nejmenším zatížením kvality života.

Těhotenství je jedno z nejpřirozenějších a nejkrásnějších období života ženy. Zároveň však budoucí maminka prodělává mnoho psychických a fyzických změn organismu. Tuto problematiku zpracovává několik prací tuzemských i zahraničních. Ovšem oblast kvality života v souvislosti s prenatalním vyšetřováním mnoho studií nezmiňuje.

V teoretické části nastiňuji široký pojem kvality života a její měřicí metody. Mapuji možnosti měření kvality života v těhotenství i obecně. Následující kapitolu jsem věnovala těhotenství, jejímu vzniku a vývoji. Navazující část bakalářské práce rozebírá biopsychosociální aspekty gravidity. Nedílnou součástí života těhotných žen je prenatalní péče. V uvedené kapitole je podrobně popsána také otázka genetického prenatalního testování. Další část práce shrnuje etickou problematiku související s daným tématem.

Empirická část zkoumá kvalitu života těhotných žen a vzájemný vztah s prenatalní diagnostikou, sociodemografické, psychické a fyzické proměnné. Zjišťuje povědomost pacientek o screeningových testech a jejich znalosti a představy, jaké nemoci se s jejich pomocí dají odhalit.

Naopak práce není zaměřena na problematiku invazivních prenatalních testování. Tato oblast je velmi široká a byla by vhodná jako samostatné téma.

Cíle výzkumu a bakalářské práce

Cílem mého výzkumu a této bakalářské práce má být především:

- zjistit kvalitu života těhotných žen s genetickou zátěží a porovnat ji s kvalitou života fyziologicky těhotných žen;
- zjistit, které oblasti života těhotné ženy ovlivňuje prenatální diagnostika;
- vypracovat doporučení týkající se těhotných žen s genetickou zátěží pro prenatální poradny.

Zkoumané okruhy problémů

V úvodu této práce si rovněž dovoluji vymezit okruhy problémů, kterým se hodlám věnovat, a s tím související způsoby, s jejichž pomocí chci dospět k výše uvedeným cílům:

- zmapování druhů genetických screeningových testů vyhledávajících vrozené vývojové vady plodu, které těhotné ženy preferují, event. odmítají;
- zaměření se na vliv sociodemografických proměnných (věk, vzdělání, zaměstnání, rodinný stav, gravidita/parita, počet dětí atp.) na názory a rozhodování těhotných žen;
- praktický dopad výsledků genetické zátěže na kvalitu života.

Teoretická část

1 Kvalita života

Překlad slova kvalita vychází z latinského qualis – jaký. Synonymem tohoto slova je žádoucí, přibližující se očekáváním, potřebám jednotlivců a skupin. Nejčastěji hodnoceným objektem zájmu je život, který není chápán jen jako protiklad smrti, ale jako komplex zahrnující oblasti lidské činnosti (Gurková, 2011, s. 21).

První zmínky o termínu kvalita života byly zaznamenány již ve 20. letech minulého století v souvislosti se státním plánováním finanční podpory chudších vrstev. V Americe v poválečných letech užil tento termín president Johnson jako cíl domácí politiky (Hnilicová in Payne, 2005, s. 205).

Výzkumy kvality života v medicíně byly iniciovány v 70. letech minulého století. Důvody, proč sledovat kvalitu života, byly dva. Jedním faktorem byla finanční náročnost v návaznosti na efektivitu léčby a druhým hodnotícím faktorem byl dopad léčby na zdravotní stav pacienta (Gurková, 2011, s. 41).

Již z výše uvedeného je zřejmé, že pojem kvality života je pro svůj široký záběr těžko uchopitelný a definovatelný. Od mnoha tuzemských a zahraničních autorů existují různé definice z různých pohledů. Některé z nich níže uvádím.

Definice kvality života podle WHO: *„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 hodnocení, 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 multidimenzionální pojem (WHO Quality of life Group, 1993, s. 1).“*

Hnilicová (in Payne, 2005, s. 207) se zmiňuje, že neexistuje definice kvality života, která by za posledních 30 let neprodělala změny. *„Lze shrnout, že na nejobecnější úrovni je kvalita života*

chápana jako důsledek interakce mnoha různých faktorů. Jsou to sociální, zdravotní, ekonomické a environmentální podmínky, které kumulativně a velmi často neznámým (či neprobádaným) způsobem interagují, a tak ovlivňují lidský rozvoj na úrovni jednotlivců i celých společností (Payne 2005, s. 207). “ Pohled na kvalitu života má dvě pojetí, a to subjektivní a objektivní. Subjektivní v sobě zahrnuje otázku spokojenosti v životě. Objektivním pohledem je myšleno materiální zabezpečení a zdraví.

Také Křivohlavý (2003, s. 40) spojuje kvalitu života se zdravím. „Zdraví je celkový (tělesný, psychický, sociální a duchovní) stav člověka, který mu umožňuje dosahovat optimální kvality života a není překážkou obdobnému snažení druhých lidí. Kvalita života je definována s ohledem na spokojenost daného člověka s dosahováním cílů určujících směřování jeho života. Cíle směřování života jsou hodnoceny podle hierarchie hodnot (duchovního hlediska). Ta se týká cílů, k nimž je životní úsilí daného člověka zaměřeno.“

1.1 Přístupy měření a hodnocení kvality života

Názor Gurkové (2011, s. 21) je vyjádřen takto: *„Kvalita není absolutní, ale relativní kategorií, protože může být vyjádřena kvalitativními (vycházejícími z hodnotového systému toho, kdo ji posuzuje) a kvantitativními (objektivními, měřitelnými) indikátory. Tím zároveň zahrnuje proces hodnocení.“*

Podle Veenhovea (in Gurková, 2011, s. 23, 24) má každá vědní disciplína svůj koncept hodnocení kvality života. Poukazuje na problematickou aplikaci holistického přístupu měřících metod a dodává, že program kvality života si můžeme představit jako průsečík, ve kterém se prolínají všechny akcepty a roviny života.

Kvalita života není objektem zájmu pouze ekonomických nebo medicínských disciplín, ale její zhodnocení pozorujeme i v zemědělství, oblastech životního prostředí nebo ve stavebnictví a architektuře (Mareš, 2006).

Hnilicová (in Gurková, 2011, s. 29) popisuje 3 přístupy k individuální kvalitě života, a to psychologický, sociologický a medicínský (zdravotnický). V sociologickém pohledu se dostává do popředí životní úroveň. Z psychologického hlediska dominují okruhy spokojenosti, štěstí, pohody a smyslu života. Zdraví je nejvíce zkoumaná oblast v medicínské oblasti.

Ve zdravotnictví od 80. let zdomácněl koncept HRQoL - Health Related Quality of Life. Jako první jej uveřejnili Kaplan a Bush. V různých úpravách se používá u pacientů onkologických, kardiologických, s diabetem, HIV pozitivních aj. Hodnocení je prováděno pomocí generických nástrojů (Gurková, 2011, s. 45).

1.2 Rozsah pojetí kvality života

Engel a Bergsma v roce 1988 popisují 3 roviny rozsahu pojetí kvality života. Kvalitu života pojímají jako rovinu makro, mezo a personální (osobní). Makro-rovina se zabývá vztahy celých zemí a kontinentů. Hlavní téma je boj proti chudobě, terorismu, hladomoru a epidemiím. Mezo-rovina hodnotí morální vztahy mezi lidmi na úrovni škol, nemocnic, pečovatelských zařízení apod. Osobní rovina pak popisuje subjektivní hodnocení vlastního života (in Křivohlavý, 2002).

1.3 Metodiky měření

V současnosti se nabízí možnosti měření kvality života subjektivní, objektivní a smíšené. Jednou z metod subjektivního zkoumání je individualizované hodnocení kvality života, SEIQoL – Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life . Tato metoda byla popsána O'Boylem, Mc Geem a Joycem v roce 1994. Výběr aspektů života a jejich důležitost je volen dotazovanou osobou. Metoda počítá s tím, že se kritéria v průběhu života mohou měnit. SEIQoL je vedena formou strukturovaného rozhovoru s pěti zvolenými životními cíli (tzv. cues), např. duchovní život, rodina, manželství atd. (Křivohlavý, 2003, s. 243). Tuto metodiku v roce 2001 uvedl do České republiky a blíže ji zde představil Jaro Křivohlavý.

Dalšími subjektivně hodnotícími metodami, které jsou používány v České republice, je SWLS – Subjective Well-Being Life Scale, tedy tzv. Škála spokojenosti životem (Hnilicová in Payne, 2005, s. 210).

Objektivní metody měření kvality života byly využívány spíše u chronicky nemocných nebo lidí ante finem (nedlouho před smrtí). Nemocných v chronických či nevléčitelných stádiích

chorob přibývá. Tedy je snaha zachytit jejich celkový stav co nejdříve. Mezi pojmy objektivního hodnocení kvality života Křivohlavý (in Payne, 2005, s. 282) řadí:

- „- *QWS – Quality of Well-Being Scale (Patrick, Bushe a Chena)*,
- *HRQoL – Health Related Quality of Life (Patrick a Ericksona)*,
- *SIP – Sickness Impact Profile*,
- *NHP – Nottingham Health Profile*,
- *DDRS – Distress and Disability Rating Scale (Rossera)*,
- *APACHE II.*“

Uvedené pojmy (metodiky měření kvality života) pro přehlednost shrnuji v následující tabulce.

Tab. 1 Metodiky měření kvality života

Nástroj	Autoři	Zkoumaný problém
QWS – Quality of Well-Being Scale	Patrick, Bush a Chen	Fyzická aktivita, společenská aktivita, mobilita a příznak během posledních 3 dnů
HRQoL – Health Related Quality of Life	Kaplan a Bush, r. 1982	Fyzické aspekty zdraví
SIP – Sickness Impact Profile	Bergner et al., r. 1981	Spánek, oddech, emocionální život, péče o tělo, pohybová aktivita, péče o domácnost, mobilita, sociální interakce, komunikace, práce, rekreační aktivity, stravování
NHP – Nottingham Health Profile	Hunt et al., r. 1981	Spánek, bolest, emocionální reakce, sociální izolace, tělesná mobilita, úroveň energie
DDRS – Distress and Disability Rating Scale	Rosser	Stres a nespokojenost
APACHE II - Acute Physiological and Chronic Health Evaluation System	Knaus et al., 1985	Závažnost zdravotního stavu pacienta 24 hodin po přijetí

Metody MANSA (Manchester Short Assessment of Quality of Life) a LSS (Life Satisfaction Scale) jsou příkladem smíšené techniky měření kvality života. „Cílem autorů MANSA je vystihnout celkový obraz kvality života daného člověka tak, jak ten se mu jeví v dané chvíli (Křivohlavý, 2001, s. 176).“ Hodnocení probíhá pomocí předdefinovaných oblastí vlastní spokojenosti. Měření LSS se vizuálně vyjadřuje pomocí 7 stupňové škály.

1.4 Kvalita života v ošetrovatelství

Nejvíce citovanou definicí kvality života v ošetrovatelství a medicíně je ta vytvořená skupinou WHOQOL. Podle ní je kvalita života to, „*jak lidé vnímají svoje místo v životě, v kontextu kultury a hodnotných systémů, ve kterých žijí, a ve vztahu ke svým cílům a očekáváním, standardům a zájmům (WHOQOL – Group, 1995, s. 1405) (in Gurková, 2011, s. 51).*“

1.5 Metody hodnocení kvality života těhotných žen

Kvalitu života v těhotenství lze posuzovat třemi přístupy:

- kvalitativně;
- kvantitativně;
- smíšeně.

„*Kvalitativní metody se používají ještě méně často, přestože už sám termín kvalita života naznačuje, že jej lze jen omezeně postihnout dotazníkovými metodami v celé bohatosti (Vachková, 2014, s. 37).*“

Mnohem častěji se používá kvantitativní výzkum. Je výhodný pro širokou použitelnost v populaci zdravých i nemocných. Kategorie a oblasti lze porovnávat. Nevýhodou je nízká citlivost na specifické příznaky nemocí. Šetření probíhá pomocí generických dotazníků – WHOQOL 100 (pracovní skupina odbor duševního zdraví WHO, 1991; autor české verze Dragomirecká, Bartoňová, 2006), WHOQOL – BREF (pracovní skupina odbor duševního zdraví WHO, 1998; autor české verze Dragomirecká; Bartoňová, 2006), SF 36 (autor Ware et al., 1992), EQ – 5D autor (Brooks et al., 2003) (in Vachková, 2014).

WHOQOL 100 (World Health Organization's Quality of Life Scale) je dotazník o 100 položkách se 6 diagnostickými oblastmi kvality života (fyzické zdraví, psychologická oblast, úroveň nezávislosti, sociální vztahy, prostředí, spiritualita) (Vachková, 2014).

WHOQOL – BREF měří 4 oblasti kvality života – fyzickou, psychologickou, sociální a oblast prostředí. Dále hodnotí celkovou kvalitu života a zdraví v pětistupňové škále (Vachková, 2014).

SF 36 (Short Form 36 Health Subject Questionnaire) zjišťuje v 8 diagnostických oblastech omezení fyzické, společenské a běžné denní aktivity v důsledku tělesných zdravotních potíží,

vnímání bolesti a celkové zdraví. V okruhu mentálního zdraví mapuje omezení výkonu sociálních a běžných denních aktivit v důsledku emočních potíží a vnímání celkového duševního zdraví (Vachková, 2014).

EQ – 5D (European Quality of Life Questionnaire – Version EQ – 5D). V tomto druhu dotazníku respondent hodnotí 5 oblastí kvality života (pohyblivost, sebepečce, obvyklé činnosti, bolest/ potíže a úzkosti/ deprese v třístupňové škále) (Vachková, 2014).

Kvantitativní zkoumání specifické kvality života se zaměřuje na pacienty s konkrétní nemocí. Výhodou je citlivost na zachycení změn, nevýhodou je obtížné srovnávání. Šetření se provádí pomocí dotazníku např. PUQE, NVP QOL, PQOL, MAPP QOL, který zjišťuje odezvu těhotenství (specifických potíží) – mateřství na kvalitu života (Vachková, 2014).

Smišené metody využívají kombinaci přístupu jak kvalitativního, tak kvantitativního měření. Příkladem je metoda MANSa (autor Priebe, 1999).

Zahraniční publikace s tématem kvality života těhotných žen přehledně zpracovává Vachková (2014). Autoři se zabývají spíše konkrétními potížemi v těhotenství než celkovou pohodou ženy a její kvalitou života. Tématu vztahu mezi fyziologicky probíhajícím těhotenstvím a kvalitou života dosud nebyla věnovaná velká pozornost.

Tab. 2 Dotazníkové metody, které se používají v zahraničí pro zjišťování kvality života těhotných žen

Zkoumaný problém	Nástroj	Autoři
Nauzea a zvracení	NVP QOL	Magee, Chandra, Mazzotta et al., 2002, Kanada
	PUQE	Koren, Maltepe, Navioz et al., 2004, Kanada; Lacasse et al., 2008, Kanada
	Mc Gill Nausea Questionnaire	Lacroix, Eason, Melzack, 2010, Kanada
	Rhodes' Scores (RI)	Attard, Kohli, Coleman, 2002, Kanada
	SF - 36	Chan, 2010, Čína
	SF - 12, NVP specific QOL	Lacasse & Berrard, 2008, Kanada
	NVP QOL, SF – 36, SCL 90	Munch et al., 2011, USA
Dráždivý močový měchýř	Incontinence Impact Questionnaire (IIQ), Urogenital Distress Inventory (UDI)	Van Brummen, Bruinse, Van De Pol et al., 2006, Holansko

	Incontinence Questionnaire Short Form (ICIQ – SF)	Kocaöz et al., 2010, Turecko
Bolesti zad	HHP Disability Rating Index (DRI)	Olson Nilson – Wikmar, 2004, Švédsko
	PMI	Van De Pol, De Leeuw, Van Brumen et al., 2006, Holansko
	WHOQOL - BREF	Coban et al., 2011, Turecko
Úzkost a deprese	Finnish Modification of SF of the Beck Depression Inventory and Anxiety	Kurki, Hiilesmaa, Raitsalo et al., 2000, Finsko
	Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)	Sjöström, Languis - Eklof, Hjetberg, 2004, Švédsko
	Edinburgh Postnatal Depression Scale (EPDS), SF – 36 v 2	Li et al., 2012, Čína
	WHOQOL - BREF, EPDS	Mautner et al., 2009, Rakousko

Zdroj: (Vachková, 2014, s. 38)

V České republice se výzkumem života těhotných zabývala Andělová (2004), která popisuje riziková těhotenství, ovšem bez vyjádření ke kvalitě života. Baďurová (2005) studovala kvalitu zdravotní péče těhotných. První podrobné zmapování kvality života fyziologicky těhotných žen je popsáno v práci Vachkové (2014). Skutilová (2013) zpracovávala téma psychologických aspektů diagnostických metod v graviditě.

Ošetrovatelskou stránku této problematiky mapovaly práce Veselé (2009) a Tomsové (2015), které hodnotí vliv těhotenství na kvalitu života. Žitná - Matulová (2008) se věnovala problematice stresu těhotných v souvislosti s prenatální diagnostikou (in Tomsová, 2015).

Tab. 3 Bližší specifikace vybraných studií zaměřených na zkoumání kvality života v těhotenství

Autor a rok	Metoda	Zkoumaný soubor	Zkoumané proměnné	Výsledky
Veselá, 2009	Vlastní nestandardizovaný dotazník	90 těh. žen v I. t.t. 80 těh. žen v II. t.t. Věk 18 – 40 let	Pocity Zábrany Životní okolnosti Emoce Somatická omezení	Těhotenství bylo většinou plánované. Pocity spjaté se zjištěním těhotenství byly ve většině případů pozitivní. Nejvíce žen v prvním trimestru obtěžovala únava a nauzea. V druhém bolest zad a hmotnostní přírůstek. Tato zjištěná skutečnost byla vnímána ve většině případů

				<p>pozitivně. Pozitivní emoce v obou trimestrech – těšení se z těhotenství a mateřství. Negativní emoce v obou trimestrech – citová a emoční labilita. Rodinu a zdraví považovaly za nejdůležitější v životě. Největší strach měly z odběru plodové vody ve spojitosti s rizikem potratu plodu při tomto vyšetření.</p>
Dušová, Tulisová, 2011	Dotazník WHOQOL - BREF	80 žen po spontánním otěhotnění 80 žen po umělém otěhotnění - opakovaně v II. a III. t.t.	Fyzické zdraví Prožívání Sociální vztahy Prostředí	<p>Kvalita života byla v obou případech a v obou trimestrech hodnocena jako dobrá. Největší rozdíly zaznamenány v doméně posuzující fyzické zdraví. Ženy po spontánním otěhotnění zde zhodnotily své fyzické zdraví lépe v druhém trimestru než před termínem porodu. U žen po umělém oplodnění nebyly tak výrazné rozdíly popisovány. Ve zbylých třech doménách (prožívání, sociální vztahy, prostředí) nebyly tak výrazné změny zaznamenány. Výsledná kvalita života nesouvisí tedy přímo se způsobem otěhotnění je velmi individuální.</p>
Jiříčková, 2011	Dotazník WHOQOL - BREF doplněný nestandardizovaný dotazník	80 žen po spontánním otěhotnění 80 žen po umělém otěhotnění - opakovaně v II. a III. t.t.	Pocity Zábrany Životní okolnosti Emoce Somatická omezení	<p>V obou případech byla kvalita života hodnocena jako dobrá. Ze zjištěných výsledků nelze říci, že by kvalita života závisela na způsobu otěhotnění a to lze říci i o výskytu nepříjemných pocitů provázejících těhotenství.</p>
Balíková, Bužgová, 2014	Specifický dotazník NVP – QOL Dotazník SF - 12	179 těhotných žen v I. t.t. trpících nauzeou a zvracením	Fyzické zdraví Prožívání Sociální vztahy Prostředí	<p>Omezení v oblasti psychické a fyzické. Nauzea v jisté míře také ovlivňuje společenský a rodinný život těhotných žen.</p>

				Nižší kvalita života byla zjištěna u žen s vyšší závažností nauzey a zvracení. Vyšší kvalitu života prokazovaly ženy prvorodičky s nauzeou a zvracením a ženy od 10. týdne těhotenství.
Vachková, 2014	Metoda ohniskových skupin	Kvalitativní fáze studie 23 těh. žen v II. a III. t.t.	Fyzické zdraví Prožívání Sociální vztahy Prostředí Věk Vzdělání	Zjištěno 6 proměnných: příprava na roli matky, změna hodnot, sebereflexe, akceptace změn, obohacení života, pocit zodpovědnosti.
	Dotazník WHOQOL – BREF - Těhotenský dotazník (původní verze – 12 položek)	Kvantitativní fáze studie 161 netěh. žen (kontrolní skupina) 223 těh. žen v I. trim. 204 těh. žen v II. trim.	Zaměstnání Rodinný stav Tělesné změny Psychické změny	Kvalita života a spokojenost se zdravím byla vyšší u žen těhotných než u žen netěhotných. Prokázán vliv demografických proměnných (věk, vzdělání, zaměstnání, rodinný stav) na kvalitu života těhotných žen. Kvalita života a spokojenost se zdravím se v průběhu těh. neměnily. Změny jen v oblastech WHOQOL – BREF (sociální vztahy, prostředí, nejnižší průměr v III. trim) 9 položková těhotenská škála QOL – GRAV
	Individualizovaná metoda SEILQoL	Navazující retrospektivní studie. 48 žen zpětně hodnotících svou kvalitu života v I. t.t. 6 – 8 měsíců po porodu		Hodnocení kvality života odpovídalo více II. trimestru, než I. trimestru.

Zdroj: (Tomsová, 2015, s. 37)

Pro tuto práci byl vytvořen dotazník QOL – GRAV – GENET (Vachková, Ježková, 2016). Dotazník vznikl z půdního QOL – GRAV (Vachková, Mareš, Ježek, 2013), který obsahuje 9 položek souvisejících s biopsychosociálními změnami v období těhotenství. Dotazník byl

doplněn o dalších 12 otázek týkajících se genetické zátěže, pro kterou byly odesílány ke genetické konzultaci. Podrobněji je metoda popsána v empirické části.

První kapitola byla věnovaná aspektům kvality života, která je v popředí zájmu odborné veřejnosti. Protože je tato práce zaměřená na období těhotenství, následující kapitola jej podrobněji popisuje.

2 Těhotenství

Existuje mnoho různých definic těhotenství. Dovolují si citovat některé z nich, neboť jsou výstižné a popisují vše důležité. „*Těhotenství je období života ženy, kdy v jejím organismu dochází k vývoji plodu. Toto období trvá v průměru 10 lunárních měsíců po 28 dnech, tj. 280 dní. Těhotenství začíná splynutím mužské a ženské pohlavní buňky a je ukončeno porodem plodu. Období těhotenství se dělí na oplození, implantaci a nidaci a vývoj plodového vejce. Přejdem z intrauterinního života do mimomateršského prostředí v době porodu se z plodu stává novorozenec* (Roztočil, 2008, s. 86).“

Podle Zwingera (2004, s. 77): „*Těhotenství je výstižně lidově označeno »jako jiný stav«.* *Adaptace na těhotenské změny je různá, variace jsou možné od plného zdraví až do pochodů vysloveně chorobných. Postupný nárůst hmotnosti, přestavba cirkulace, změny krevní distribuce, změny termoregulační, metabolické se projevují na těžišti, změněnou pohyblivostí, strategií chování, což se dotýká tělesného i psychického citění, motoriky, interakce s partnerem, v rodině, v práci atd.*“

Shneider graviditu popisuje takto: „*Těhotenství a porod představují fyziologické procesy, které jsou spojeny s dalekosáhlými změnami funkce různých orgánových systémů. Tyto adaptační jevy jsou v ženském organismu časově omezeny dobou trvání těhotenství. Po porodu se organismus vrací zpět k výchozímu stavu. Účelem změn je přizpůsobit mateřský organismus specifickým požadavkům podmíněným těhotenstvím* (Martius, 1997)“.

2.1 Oplození

Menstruační cyklus ženy trvá obvykle 28 dní. Třináctý až čtrnáctý den dochází k uvolnění vajíčka z vaječníku (ovulace) a jeho vycestování vejcovodem směrem k děloze. Ve vejcovodu dochází po ejakulaci k oplodnění vajíčka spermií a ke vzniku zygoty. Pokud není do 24 hodin vajíčko oplozeno, zaniká (Roztočil, 2008).

2.2 Blastogeneze

Oplodněné vajíčko se pomocí peristaltiky vejcovodu několik hodin posouvá k děloze a zároveň se rýhuje na 16 buněk (tzv. morula). Čtvrtý den se v morule objevuje dutina, vzniká blastocysta. Ta je tvořena dvěma vrstvami buněk. Ze zevní vrstvy – trofoblastu se vytváří zárodečná část placenty a plodové obaly. Vnitřní masu buněk – embryoblast tvoří pluripotentní (kmenové) buňky, díky kterým vznikají všechny ostatní tkáně.

Šestý den po ovulaci se blastocysta uchycuje ve vysoké a prosáklé děložní sliznici – říká se tomu nidace. Otvor po zanoření blastocysty se zacelí fibrinem a přeroste epitelem – dochází k tzv. implantaci (Roztočil, 2008).

Buňky trofoblastu penetrují děložní sliznici a její cévy, čímž tvoří základ uteroplacentární cirkulace zajišťující přísun živin a kyslíku pro zárodek.

Z buněk embryoblastu vzniká základ budoucího embrya – zárodečný terčík. Jedná se o okrouhlé místo, kde na sebe naléhají zárodečné listy ektoderm a entoderm. Z ektodermu se diferencuje nervový systém, kůže, oči a uši. Entoderm tvoří základ srdce a aorty, plic, trávicího ústrojí, jater, žlučových cest, žlučníku, štítné žlázy, slinivky břišní a dalšího ústrojí. Na straně entodermu je tvořen žlutkový váček. Mezi ektoderm a entoderm dále proniká třetí zárodečný list – mezoderm. Tvoří základ kostí, vaziva, cév, ledvin a svalů (Skutilová, 2016).

2.3 Období embryonální organogeneze

Embryonální období trvá od 3. do 8. týdne vývoje jedince. V této fázi vzniká základ všech budoucích orgánových soustav. Od 3. týdne vývoje lze pozorovat probíhající gastrulaci, tj. invaginaci buněk epiblastu. Vzniká ocasní hrbol, somity (prvosegmenty dávající základ kostem, svalům a vazivu), neurální ploténka a neurální brázda. Ve 4. týdně je zahájena tvorba hlavového a kaudálního záhybu. Je patrné vyklenutí mozku nad srdcem. Pozorujeme obličejové výklenky, sluchové váčky a plakody oční čočky. Je zřetelný základ srdce s probíhajícím čerpáním krve. Založena je orofaryngová dutina. Dochází k proděravění orofaryngové membrány, čímž je založena primitivní trávicí soustava. Viditelný je též základ míchy. Jsou zřetelné končetinové pupeny. V 5. týdně dochází k rychlému růstu hlavové části zárodka. Obličejové výrůstky jsou

v kontaktu se srdcem. Končetiny rostou do délky. Jsou založeny všechny obratle. Je patrná mezonefrická lišta. Od 6. týdne se napřimuje trup a krk, hlava se stále zvětšuje a překrývá srdeční hrbol. Je zřetelné oko díky pigmentaci sítnice. V 7. týdnu dochází k umbilikální herniaci. Počíná formování obličeje. Je patrná osifikace horních končetin. Mezi digitálními paprsky vznikají zářezy. V 8. týdnu těhotenství je rozlišitelná hlavová část ohnutá dopředu, trup a končetiny, které jsou v poměru k ní menší. Jsou rozděleny prsty na horní končetině. Dochází k uzavěru oční štěrbin. Délka zárodku je 2 cm (Skutilová, 2016; Zwinger et al., 2004).

V 9. týdnu těhotenství se napřimuje trup. Na obličeji jsou znatelné výrůstky jako základ uší. Oči se posouvají směrem k sobě. V břišní dutině je patrné tenké střevo. Prstíky jsou spojeny blanou. Mizí ocásek, zůstává jen malá část – kostrč. Plod na konci 9. týdne váží 4 g a měří 25 mm. V 10. týdnu je patrné ztenčení přechodu hlavové a trupové části. Prsty rostou do délky a mizí spojovací blány. Mezi nožkami jsou zřetelné dva otvory. Přední je vyústěním močových a pohlavních orgánů. Pohlaví ještě není zřetelné. Zadní otvor je pak vyústěním trávicího ústrojí. Na konci 10. týdne váží plod 5 g a měří 30 mm. V 11. týdnu dochází k prudkému růstu plodu do délky. Hlava je v poměru k tělu velká. Přes kůži plodu lze vidět vyvíjející se kostru. V místě rozšířeného odstupu pupečníku nejsou dosud zanořeny střešní kličky. Délka fětu je 4 cm a hmotnost 8 g (Skutilová, 2016; Zwinger et al., 2004).

2.4 Fetální období

U plodu ve 12. týdnu lze rozpoznat pohlaví. U chlapeckého genitálu je patrný pohlavní hrbol rostoucí do délky. Dívčí genitál svým tvarem připomíná kávové zrno. V tomto týdnu se provádí měření temeno – kostrční délky, tzv. CRL. Délka odpovídá zhruba 6 cm. Plod váží 13 g. Ve 13. týdnu je růst hlavičky pomalejší. V ústech jsou založeny zuby. Abdominální dutina se zvětšuje, střevo je již uloženo uvnitř břicha. CRL je nyní 7 cm a hmotnost 14 – 20 g. Ve 14. týdnu nastává progresivní růst horních končetin a vývin genitálu. Tělo je pokryto ochlupením – lanugem. Je patrný pohyb plodu, ale žena jej ještě necítí. Začínají pracovat ledviny. Množství plodové vody se odhaduje cca na 30 ml. V období mezi 15. – 22. těhotenským týdnem nastává rychlý růst plodu do délky. Je zahájen růst vlasů. Ušní boltec má konečný vzhled. Mozkovou tkáň pokrývá tenká vrstva šedé hmoty. Kůže je pokryta mázkem, který slouží jako

ochranný faktor proti působení plodové vody. Její množství kolem 20. týdne těhotenství se udává 350 ml. Jsou jasně rozlišitelné pohlavní orgány. Oční víčka jsou od sebe oddělena. Plod pohybuje ústy, cucá palec, hýbe rukama i nohama. Tyto pohyby již žena cítí. Hmotnost plodu na konci 22. týdne je přibližně 300 g. Plod dosahuje poloviny porodní délky, tj. 25 cm. V období od 23. do 30. týdne gravidity mizí nepoměr mozkové a obličejové části hlavy. Oční víčka jsou od sebe oddělena. Plod reaguje na světlo, rozpoznává zvuky, vnímá rytmus matčina srdce. Tvoří se podkožní tuk. Nehty jsou dorostlé k okrajům prstů. Hmotnost fétu dosahuje 1200 g a délka 37 cm. V 31. – 36. gestačním týdnu pokračuje dozrávání vnitřních orgánů a kostry. Pohyby plodu jsou intenzivnější. Množství plodové vody je 1000 ml, hmotnost fétu 2500 g a délka 45 cm. Mizí lanugo. V poslední fázi těhotenství do 40. týdne je dokončen vývoj plodu. Jeví známky zralosti. Mozek přebírá řídicí funkci orgánů umožňujících přežití. Plod zaujímá definitivní polohu. Má ohnutou hlavu a bradu přitisknutou na hrudník, nohy i ruce zkřížené přes sebe a přitaženy k bříšku. Jeho hmotnost se pohybuje okolo 3000 g a délka kolem 50 cm (Roztočil, 2008; Macků, 1998).

Tato kapitola předkládá základní údaje o těhotenství a zrodu lidského jedince. Z výše uvedeného textu plyne, že jde o nepřeborné množství na sebe navazujících biologických pochodů, které na těhotnou ženu působí a které i ona sama individuálně pociťuje. Hodnocení, do jaké míry ji tento proces ovlivňuje po stránce psychické a fyzické, je věnovaná následující část práce.

3 Vliv biopsychosociálních změn na organismus ženy v období těhotenství

3.1 Průkaznost těhotenství

Na možné těhotenství je nutno pomyslet v případě ranních nevolností, nezvyklých chutí, častějšího nucení na močení, při zvýšené únavě a náladovosti ženy. Tyto a podobné příznaky nazýváme nejisté, neboť mohou indikovat různé problémy a mít původ v různých jiných fyziologických potřebách či psychických pohnutkách matky.

K pravděpodobným příznakům řadíme amenoreu, zvětšování dělohy a prsů. Za jisté známky těhotenství pokládáme vyhmatání části plodu, jeho pohyby a slyšitelnou srdeční akci (Čepický, Herle, 2012).

V současné době je na trhu velké množství těhotenských testů, které stanovují přítomnost choriového gonadotropinu v moči. Choriový gonadotropin (hCG) je hormon tvořený placentou již od nidace. Gynekolog ověřuje těhotenství laboratorním stanovením hladiny hCG v krvi ženy pomocí imunochemických metod. Ultrazvukové vyšetření je dalším častým způsobem potvrzení těhotenství (Macků, 1998).

3.2 Tělesné změny v těhotenství

Změny těhotné ženy se týkají zejména pohlavních orgánů. Objem těhotenské dělohy se v průběhu gravidity zvětší z 3 ml na 4500 ml. Její hmotnost stoupne z 50 na 1000 g. Stáčí se do extroverze a dextrotorze. Mění se tvar i struktura děložní stěny.

Tab. 4 Změny velikosti dělohy v těhotenství

Stáří gravidity	Výška fundu
konec 3. měsíce	horní okraj spony
konec 4. měsíce	1/3 vzdálenosti spona – pupek
konec 5. měsíce	2/3 vzdálenosti spona – pupek

konec 6. měsíce	pupek
konec 7. měsíce	1/3 vzdálenosti pupek – processus xiphoideus
konec 8. měsíce	2/3 vzdálenosti pupek – processus xiphoideus
konec 9. měsíce	processus xiphoideus
konec 10. měsíce	asi 3 prsty pod processus xiphoideus (břícho je vyklenutější)

Zdroj: (Čepický, Herle, 2012, s. 104)

Funkcí děložního hrdla je uzavřít děložní dutinu. Jeho tvar se liší. U primipary je konické, u multipary válcovité.

Při gynekologickém vyšetření těhotné ženy provádí porodník tzv. cervix skóre. Zjišťuje délku a konzistenci děložního hrdla. Každý údaj označuje číslem a srovnává s délkou gravidity.

Vulva je překrvená a zbytnělá. Kolem konečníku a hráze lze pozorovat bohatší pigmentaci.

Další významné změny lze pozorovat na prsou. Změny v prsní tkáni vedou k přípravě na laktaci. Dochází ke zvětšení žláзовého parenchymu a zbytnění tukové tkáně. Je patrná zvýšená pigmentace dvorců.

Určité transformace se týkají také krevního a kardiovaskulárního systému matky. Během těhotenství stoupne objem krve o 1,2 – 2 litry. Důsledkem je hydrémie. Klesá množství erytrocytů a hemoglobinu. Naopak hladina leukocytů a srážecích faktorů stoupá. Díky zvýšenému objemu krve v krevním řečišti se postupně zvyšuje minutový srdeční výdej až na 7,2 l/min.

Přeměny jsou přirozeně znatelné také v oblasti břišní stěny. Důsledkem zvětšování dělohy se napíná kůže břicha. Mohou vzniknout pajizévky – strie. Od pupku ke sponě stydké se rýsuje tmavohnědá středová čára – linea fusca. Pupek je vystouplý nad běžnou úroveň.

Další ze změn lze pozorovat u dýchacího systému. Dechový objem se zvyšuje o 20 %. Hladina pO₂ je vyšší, ale hladina pCO₂ je nižší. Dýchání bývá mělké, při tělesné aktivitě se může dostavit dušnost.

Ohledně vylučovacího systému se v těhotenství zvyšuje průtok krve ledvinami, čímž se zvyšuje glomerulární filtrace a tvorba moči. Vylučování vápníku a hořčíku stoupá a naopak klesá hladina draslíku a sodíku.

U zažívacího systému klesá tonus svalových vláken dolního jícnového svěrače, proto je častým jevem v těhotenství pálení žáhy při návratu žaludečních šťáv. Snížená motilita střevní vede často k zácpě (Macků, 1998).

Změny jsou samozřejmě znatelné také u hormonálního systému matky. Po dobu prvních třech měsíců je hormonální řízení těhotenství placentoovariální. Žluté tělísko po oplození nezaniká, mění se na těhotenské a produkuje steroidní hormony (estrogeny a progesteron). To má za následek amenoreu a útlum sekrece hormonů v adenohipofýze. Trofoblast produkuje gonadotropiny (folikulostimulační a luteinizační hormon). Po třetím měsíci těhotenství plně přebírá funkci těhotenského tělíska placenta. V neurohypofýze se shromažďuje oxytocin a vasopresin. Oba hormony jsou však inaktivovány placentárními enzymy, které působí až do konce těhotenství, kdy jsou inaktivovány, což umožní nástup kontrakcí (Hájek, Čech, Maršál, 2014).

U těhotné ženy dochází ke změnám pohybového systému a nárůstu váhy. Ideální hmotnostní přírůstek je okolo 10 – 13 kg. Fyziologicky dochází k bederní lordóze (Čepický, Herle 2012; Macků, 1998).

3.3 Psychické změny v těhotenství

Těhotná žena prodělává mnoho fyzických, ale také psychických změn. Jsou na ni kladeny vysoké nároky. Minimum žen přistupuje k těhotenství bez obav. Tošner popisuje existenci přímé úměry mezi plánovaností těhotenství, stálostí vztahu a psychickými obtížemi ženy. Změny psychiky se projevují podrážděností, nervozitou, neadekvátními reakcemi na stres, poruchami spánku, plačtivostí, ale i zvýšenými somatickými obtížemi jako jsou obstipace, nauzea a zvracení. Některé ženy trpí obavou ze ztráty partnera z důvodu nepřitažlivosti. Jiné mají úzkostlivý strach o plod a odmítají pohlavní styk. U těhotných žen, které v minulosti prodělaly léčbu sterility nebo těhotenských ztrát, roste strach z potratu nebo z poškození plodu. Ženy též trápí obavy z toho, že se nebudou umět dobře postarat o své dítě. „*Jediným možným a správným přístupem je trpělivé vysvětlování všech fyziologických změn organismu v graviditě bez agrese vůči těhotné* (Hájek, Čech, Maršál, 2014, s. 63).“

Za dané situace je velmi vhodná účast partnerského párů na psychoprofylaktické přípravě k porodu a na přednáškách porodníka, pediatra, psychologa a sociálního pracovníka. Relaxační techniky, jóga, těhotenská gymnastika i plavání jsou vhodné aktivity, jak se vyrovnat s psychickými obtížemi v těhotenství.

Podstatnou část stresu tvoří strach z bolesti. „*Průběh porodu a jeho bolestivost ovlivňuje nejen dospělost a vyzrálost ženy, ale i její vztah k partnerovi. Žena, která miluje svého partnera a těhotenství si přeje, lépe spolupracuje a lépe se k porodu připravuje než žena osamělá* (Tošner In Hájek, Čech, Maršál, 2014, s. 63).”

3.4 Sociální změny v těhotenství

„*Schopnost rozmnožování a rozhodnutí stát se matkou se složitým způsobem promítá do života současné ženy. Ženy více vzdělané vykazují větší kontrolu nad tím, kdy a zda vůbec a kolik mají mít děti. Kariéra, vzdělanost, více seberealizace v profesním životě přináší nezávislost, autonomii, což má za následek nižší porodnost. Mateřství je velký úkol, skrývá v sobě radost, ale je i úkolem obtížným* (Roztočil, 2008, s. 359).“

Mateřství je formováno již v probíhajícím těhotenství. Vágnerová (2007) podotýká, že role matky je jednou ze základních dílů identity ženy. Toto období ženě poskytuje mnoho nových zážitků, pocitů uspokojení a štěstí. Zároveň poukazuje na vysokou časovou náročnost. Podle Tržilové (2008) mateřství život ženy úplně změní a již se nikdy nevrátí do stejných kolejí.

3.4.1 Partnerství

Partneři musí zvážit, zda jsou na mateřství dostatečně připraveni. Z gynekologického a genetického hlediska je ideální věk pro početí u ženy od 20 do 25 let. Současným trendem je však pravý opak. Mladí lidé nejprve budují sociální zázemí a kariéru. Je patrné, že věková hranice pro zakládání rodiny se prudce posouvá až k věku 40 let.

„*Životní prostředí těhotné ženy tvoří nejenom byt, vzduch a výživa, nýbrž také osoby, s nimiž se budoucí maminka denně stýká: manžel, rodiče manželky nebo manžela, lidé v zaměstnání* (Trča, 2004, s. 11).“

Důležitou osobou pro těhotnou ženu je především partner. Trča (2009) se zmiňuje o nemožnosti účasti otce u porodu ještě v průběhu minulého století. Situace se radikálně změnila od konce 90. let 20. století, kdy je otec u porodu vítán. Rodička je jistější, klidnější, sebevědomější. Klidná, pozitivně laděná a správně připravená žena zvládá porod snadněji.

3.5 Zdravý životní styl v těhotenství

Životní styl matky jistě ovlivňuje to, jakým způsobem se stravuje a zda dbá na správnou výživu. Zdravá výživa těhotné spočívá v pestrosti a vyváženosti stravy. Základní potraviny tvoří čerstvá zelenina a ovoce, celozrnné pečivo, lehce stravitelná masa a mléčné výrobky s omezeným zastoupením tuku. Úprava potravin by měla probíhat těsně před konzumací. Jako náhradní alternativu lze použít jídlo zmrazené. Ostatní druhy příprav, jako je např. uzení nebo konzervování, nejsou vhodné.

Energetická náročnost metabolismu se v těhotenství zvyšuje cca o 15 %, tj. na 2100 – 2200 kcal/24 hod. Ideální je energetický příjem rozložit do pěti denních dávek. Těhotná by denně měla sníst 70 – 80 g bílkovin, 350 – 400 g sacharidů a 50 g tuků.

Bílkoviny jsou základním stavebním kamenem pro tvorbu buněk a tkání plodu. V průběhu těhotenství stoupá jejich potřeba. Do organismu těhotné ženy se dostává v podobě živočišných produktů (rybí, kuřecí či libové hovězí maso, vejce a mléčné výrobky). Menší zastoupení proteinů lze najít v rostlinných produktech, především v luštěninách.

Sacharidy přijímá těhotná ve formě jednoduchých cukrů (fruktóza, maltóza, laktóza a galaktóza). Proto do jejího jídelníčku patří mléko, ovoce a med. Složené cukry, obsažené v bramborách, vločkách a luštěninách, jsou cenným zdrojem vlákniny a vitamínů.

Tuky slouží jako zásobní látky. Jsou v nich rozpustné vitamíny A, D, E a K. Těhotná žena je přijímá v mase, mléčných výrobcích a v přírodních formách olivového oleje použitého za studena.

Denní příjem tekutin by měl činit minimálně 2 – 3 l. Vhodné jsou neslazené minerální vody, bylinné a ovocné čaje, popř. mléko nebo podmáslí. Těhotná by se měla vyvarovat požívání alkoholických nápojů a omezit příjem silného černého čaje a kávy.

Vitamíny jsou nezbytnou součástí různých biochemických pochodů. Tradičním zdrojem je ovoce a zelenina.

Také potřeba minerálů se v průběhu těhotenství zvyšuje. Vápník zajišťuje pevnost kostí a zubů, udržuje optimální funkci nervů a svalů. Obsahují jej mléčné výrobky a zelenina. Dalším nezanedbatelným prvkem je železo, které ovlivňuje krvetvorbu. Potravinovým zdrojem je tmavé maso, vejce, fazole a sušené ovoce (Trča, 2009; Macků, 1998).

Další oblastí, nad kterou by budoucí maminka měla uvažovat, je oblečení. Těhotná žena preferuje pohodlnost. Při pořizování těhotenského oblečení musí počítat se zvětšováním objemu břicha. Vhodné jsou kalhoty s bavlněným nápletem nebo volné šaty. Spodní prádlo se doporučuje bavlněné. Obuv je vhodná se širokým podpatkem.

Důležitým prvkem životního stylu je tělesná aktivita. Těhotné ženě nelze doporučit cvičení s vysokou fyzickou námahou, pobyt v nadmořské výšce nad 2500 m a sporty, kde hrozí pády nebo úrazy. Naopak vhodné je plavání a rychlá chůze. V současné době je velmi oblíbená těhotenská gymnastika. Jejím základem je dechové cvičení, posilování svalů dna pánevního a břicha. Nacvičuje též relaxační techniky a správné polohy ve spánku. Aby cvičení plnilo svoji funkci, je vhodné jej provádět dvakrát denně asi 20 minut.

V těhotenství je velmi důležité pamatovat na kvalitní spánek. V tomto období se doporučuje spát 8 hodin vcelku. Je velkou výhodou, jestliže může nastávající maminka odpočívat i přes den 1 hodinu. Ložnice by měla být v klidné lokalitě a před spánkem čerstvě vyvětraná. Vhodná poloha ke spánku je na boku s pokrčenou spodní nohou (Trča, 2009; Mikulandová, 2007).

Nezanedbatelnou součástí života těhotné je vyprazdňování stolice. Nejlepší prevencí zácpy je vypěstovat si pravidelný defekační návyk. Stolicí nikdy nezadržovat. Dále by měla maminka v období gravidity zvýšit příjem ovoce se slupkou, vláknin a dodržovat dostatečný pitný režim se zařazením ovocných šťáv. Neměla by zapomínat na přiměřenou pohybovou aktivitu. Je důležité myslet i na řádné vyprázdnění močového měchýře. Těhotná žena má nutkání na močení častěji, a to vzhledem ke zvětšující se děloze. Ani u moče není vhodné zadržování. Mohlo by dojít k přemnožení bakterií a vzniku zánětu dolních i horních močových cest.

Další zásadní oblastí, o které je třeba se zmínit, je tělesná hygiena. Těhotná žena by měla věnovat čistotě těla velkou pozornost. Přiměřenou očišťováním předchází vzniku kandidóz. Maminkám se doporučuje denně sprchovat. Voda by neměla být příliš horká. Mýdla jsou vhodná s úpravou pH, která respektují fyziologickou rovnováhu povrchu kůže. Na trhu je v současné době k dispozici mnoho přípravků, zajišťujících dostatečnou péči o kůži celého těla, především břicha a prsou.

Sliznice dutiny ústní je v období gravidity překrvená. Při nešetrném čištění zubů může dojít k drobnému krvácení. Zastavit ho lze výplachem úst studenou vodou. Malé zubní kazy se mohou rychleji zvětšit. Proto je zvýšená péče o chrup namístě. Stomatology je doporučeno čištění zubů

dvakrát za den 3 minuty kartáčkem s jemnými štětinkami. Po večerním čištění není vhodné jíst a pít sladké nápoje. Správnou techniku lze konzultovat se zubní hygieničkou. Pro lepší komfort mohou maminky používat ústní vodu (Macků, 1998).

V této kapitole bylo popsáno období těhotenství. Péči o těhotné ženy zajišťují prenatální poradny.

4 Standardní prenatalní péče

„Smyslem prenatalní péče je všestranné zabezpečení těhotné ženy, zejména důsledná prevence všech možných stavů a včasný záchyt odchylek od normálního průběhu gestace, se zajištěním všech dostupných diagnostických a terapeutických opatření (Čech, 2006, s. 104).“

V České republice je prenatalní péče pro rodičky povinná. Je organizovaná formou gynekologů specialistů v primární zdravotní péči, porodních asistentek, následně porodnických oddělení a perinatologických center. Žena navštíví prenatalní poradnu za dobu těhotenství zhruba desetkrát. Vyšetření dělíme na pravidelná, prováděná při každé návštěvě a nepravidelná, prováděná v určitém gestačním týdnu a speciální.

4.1 Vstupní vyšetření

První návštěva těhotné u gynekologa by se měla uskutečnit při dvoutýdenním zpoždění menstruace. Při nově diagnostikované graviditě lékař provádí celkové vyšetření těhotné. Zjišťuje konstituční typ postavy, zaznamenává výšku a hmotnost. Podrobně se doptává těhotné na rodinnou a osobní anamnézu. Středem zájmu jsou případná celková onemocnění těhotné (diabetes mellitus nebo další endokrinní choroby, astma bronchiale, epilepsie, tumory, vrozené vývojové vady – VVV, dědičné choroby, dětské nemoci, tuberkulóza atd.). Dále gynekolog zjišťuje podrobnou gynekologickou anamnézu, kam patří datum prvního dne poslední menstruace, menarche, pravidelnost a síla menstruačního cyklu, bolestivost při menzes, prodělané záněty, počet předešlých těhotenství, případně spontánní aborty či umělé přerušování těhotenství, předčasný porod nebo císařský řez. Dále se zajímá o rodinnou a sociální anamnézu. Dle zjištěných anamnestických dat stanovuje míru rizika komplikací.

Gynekolog provádí palpační vyšetření, kontroluje pánevní rozměry, zkontroluje prsní žlázy, stanovuje cervix skóre (CS) a mikrobiální obraz poševní (MOP). Z laboratorních vyšetření provádí cytologické stěry, výtěr z pochvy na kultivaci a citlivost a vyšetření moči + sedimentu. Porodní asistentka odebírá krev na krevní obraz, BWR, stanovení krevní skupiny a Rh faktoru, HIV a australského antigenu. Vše zaznamená do těhotenské průkazky (Vachková, 2014).

4.2 Pravidelná, nepravidelná a speciální vyšetření

V rámci pravidelných vyšetření lékař kontroluje hodnotu krevního tlaku, pulzu, hmotnostní přírůstek, výsledky analýzy moči na přítomnost bílkoviny, cukru a ketolátek. Dále provádí CS a měření horního okraje spony a děložního hrdla (FS).

K nepravidelným vyšetřením patří poslech ozev plodu. Jsou to rytmické zvuky o frekvenci 100 – 150 ozev/min. Jsou nesynchronní s tepem matky. Porodník nebo porodní asistentka ozvy plodu monitorují přes stěnu břišní rodičky.

Stetoskopem jsou slyšitelné od 16. – 18. týdne. Místo nejlepší slyšitelnosti je třeba hledat. Od ukončeného 7. měsíce těhotenství lze ozvy poslouchat při poloze podélné v levém předním postavení vlevo pod pupkem. Je třeba se vyvarovat nepravým fenoménům, jako je střevní peristaltika, pulz aorty nebo dotyky nožek plodu na obaly.

Kardiotokografie je další vyšetřovací metoda sloužící ke sledování ozev srdce plodu v závislosti na děložních stazích. Pomocí snímače, umístěného na břiše těhotné, je prováděn dvoukřivkový grafový záznam. Používá se nejčastěji od 32. týdne gravidity. Toto vyšetření napomáhá stanovení případné hypoxie plodu.

Dalším nepravidelným vyšetřením je ultrazvuk (UZ). Monitoring je možný již od 5. týdne gravidity. Stanoví se přítomnost gestačního váčku. Od 7. týdne se zjišťuje srdeční akce. V 8. týdnu lze zobrazit embryo a uložení placenty.

Od 12. týdne se provádí tzv. prvotrimestrální screening. Vyšetření určuje počet plodů, rozměr CRL – temeno – kostrční délka, délku femuru, přítomnost nosní kůstky, rozměr nuchální translucence – šíjového projasnění, průtoky krve cévami. Dále se provádí měření objemu hrudníku, stanovení rozměru hlavičky. UZ ve 20. týdnu je zaměřen na detekci možných VVV. Provádí se měření různých částí plodu k porovnání proporcionality. Stanoví se množství plodové vody a uložení placenty. Screeningové ultrazvukové vyšetření ve 30. týdnu je zaměřeno na detekci vrozených vývojových vad s pozdním rozvinutím, jako je hydrocefalus, vrozené zhoubné trpaslivity a také obtížně detekovatelné vrozené srdeční vady. Dále je určována poloha plodu, jeho srdeční frekvence, průtok krve cévami a množství plodové vody.

V rámci nepravidelných vyšetření cca ve 14. týdnu těhotenství je prováděn screening antierytrocytárních protilátek a stanovení glykémie na lačno. U žen, které nepodstoupily

prvotrimestrální screening VVV, se po ukončeném 16. týdnu provádí tzv. triple test. Stanovuje se hodnota alfafetoproteinu, choriového gonadotropinu a nekonjugovaného estriolu z krve těhotné. Oba screeningové testy lze spojit do tzv. integrovaného testu. V rozmezí 24. – 27. týdne se provádí orální glukozotoleranční test a u žen s Rh negativním faktorem se stanovuje množství protilátek. V 35. – 38. týdnu se provádí vaginální výtěr na detekci případné streptokokové infekce (Vachková, 2014; Macků, 1998).

Mezi speciální vyšetření v těhotenství se řadí neinvazivní a invazivní výkony s odběrem biologického materiálu k detekci VVV, chromozomálních vad nebo infekce plodu. Tyto detekční testy se provádí na základě zvýšeného rizika vady plodu při vyšším věku těhotné nebo partnera, při pozitivních screeningových testech, při patologickém ultrazvukovém nálezu, prokázané VVV plodu na UZ, u přítomnosti chromozomální aberace rodičů či blízkých příbuzných, při podezření na působení teratogenu na plod, či podezření na infekci plodu (Pařízek, 2015).

Prenatální diagnostická vyšetření zažívají velký boom. Nové technologie nabízejí nepřehledné množství různých testů. Pro ženu je velmi důležité zorientovat se v možnostech testů tzv. povinných, dobrovolných, hrazených pojišťovnami či osobou jako samoplátcem. Zdravotnický personál, účastníci se na péči o těhotnou ženu, jí k tomuto napomáhá. Právě interakce zdravotníka s těhotnou ženou je velmi důležitou složkou při prenatálních vyšetřeních.

4.3 Prenatální diagnostika

„Rodičovský pár zvažující prenatální diagnostiku potřebuje informace, které mu umožní porozumět jeho situaci a dát nebo odepřít souhlas s tímto výkonem. Personál centra prenatální diagnostiky (lékaři, sestry, pracovníci genetické poradny) navíc musí zhodnotit situaci, odhadnout genetické riziko a zjistit, zda v úvahu nepřipadají ještě jiné genetické vlivy (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004, s. 345).“

Cílem prenatální diagnostiky je včas detekovat případnou VVV plodu. Poskytnout co nejširší informaci o vadě, určit závažnost, prognózu a progresi. Páry, u kterých je diagnostikováno riziko narození postiženého dítěte, mají svobodnou volbu dalšího akceptovatelného postupu, včetně ukončení těhotenství.

4.4 Metody neinvazivní diagnostiky

Screeningem se rozumí vyhledávání rizikových osob v populaci za účelem včasného rozpoznání nemoci a zmírnění jejího průběhu. Existují různé druhy screeningů, které popisují níže.

4.4.1 Biochemický screening I. trimestru

Biochemický screening I. trimestru se provádí od 10. týdne gravidity. Stanovuje plazmatickou hladinu PAPP – A a free β – hCG z krve rodičky. Plazmatický protein A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) a volná podjednotka β hCG je glykoprotein, jehož atypické hladiny charakterizují zvýšené riziko Morbus Down.

Do screeningu I. trimestru patří provedení ultrazvuku v 11. – 14. týdnu těhotenství. Toto vyšetření provádí lékař s certifikací Fetal Medicine Foundation (FMF). Měří se temeno – kostrční délka – CRL. Nuchální translucence je rozměr ztlustění záhlaví. Ke správnému změření je nevyhnutelný sagitální řez. Při měření se bere na zřetel etnikum, kouření, parita, atd. Dalším sledovaným markerem je přítomnost nosní kosti. Její absence nebo hypoplazie se pojí v 73 % případů s Morbus Down. Ukazatelem pro vyšší riziko chromozomální nebo srdeční vady je průkaz abnormálního toku krve srdcem – trikuspidální regurgitace (Hájek, Kulovaný, Macek, 2000).

4.4.2 Biochemický screening II. trimestru (triple test)

Zahrnuje odběr srážlivé krve po ukončeném 16. týdnu gravidity, v níž se hodnotí hladina alfa – fetoproteinu, lidského choriového gonadotropinu a nekonjugovaného estriolu. Zvýšená hodnota alfa – fetoproteinu je signálem pro možnou rozštěpovou vadu plodu. Naopak významně nižší hladina může značit postižení plodu chromozomální vadou (Downův syndrom, Edwardsův syndrom) stejně tak, jako zvýšené hCG. Extrémně nízké koncentrace nekonjugovaného estriolu mohou být markerem pro metabolickou vadu steroidní sulfatázy Smith-Lemli-Opitz syndrom (Panczak, 2013). Tento test lze kombinovat s hodnotami z I. trimestru. Tím dosáhneme až 97 % senzitivity (Skutilová, 2013).

4.4.3 Neinvazivní prenatalní diagnostika (NIPD)

Do popředí zájmu zdravotníků i budoucích rodičů se v posledních letech dostává screeningová metoda stanovení volné fetální DNA (deoxyribonukleové kyseliny) – cff DNA (cell free fetal DNA). Získání vyšetřovacího materiálu je velmi komfortní a rychlé. Pro NIPD postačí cca 10 ml žilní krve odebrané do příslušného media. Není třeba žádná příprava ani lačnění.

Cff DNA se v neinvazivní prenatalní diagnostice využívá ke stanovení pohlaví plodu, které je detekovatelné od 5. týdne těhotenství.

Největší skupinu s indikací NIPD tvoří vyšetření k vyloučení nebo potvrzení aneuploidií, tzn. ztráty (monozomie) či zmnožení (trizomie) genetického materiálu. Mezi trizomické chromozomální vady detekovatelné pomocí NIPD patří Downův syndrom – trizomie 21. chromozomu, Patauův syndrom – trizomie 13. chromozomu a Edwardsův syndrom – trizomie 18. chromozomu. Nejběžněji detekovaná monozomie pohlavního chromozomu X je Turnerův syndrom (Rozehnalová, 2015).

Rozšířené testy NIPD mohou vyloučit nebo potvrdit některé druhy mikrodeleci (chybění části chromozomů). Každý patologický nálezn musí být ověřen invazivním vyšetřením a následnou karyotypizací, ev. dalším podrobnějším vyšetřením array CGH (komparativní genomová hybridizace) (podrobněji viz např. <http://www.clg.cz>).

NIPD má velkou budoucnost. Na trhu je široké množství testů v různých cenových relacích. Při poskytování tohoto druhu screeningových testů je třeba spolupráce gynekologů a genetiků a individuálního přístupu. Je nutné těhotnou ženu objektivně informovat o všech možnostech prenatalního testování dosud nenarozeného dítěte a posoudit, zda je NIPD vhodná. Je na místě zmínit, že matky by měly být důsledně informovány o tom, že NIPD nenahrazuje invazivní vyšetření.

4.5 Metody invazivní diagnostiky

Ke standardním metodám prenatalní invazivní diagnostiky řadíme odběr plodové vody (amniocentéza), odběr choriové tkáně (biopsie choria) a odběr pupečnickové krve (kordocentéza). I když v poslední době dochází k útlumu a nižšímu počtu indikací, jsou tato vyšetření nezastupitelnou součástí prenatalního genetického testování. Klasický materiál, získaný invazivní

technikou, je stále nenahraditelným zdrojem pro vyšetřování genetické výbavy plodu. V současné době jsou těhotenské ztráty pod hranicí 1 %. Další výhodou je možnost odebrání většího množství materiálu a jejich eventuální zálohování. Neopomenutelná je 100% spolehlivost, zvýšení senzitivity a snížení falešné pozitivivity oproti screeningovým testům.

Nevýhodou je stres a bolest těhotné ženy, technická náročnost na vybavení laboratoří, nedostatek zkušeného personálu, nebezpečí zavlečení infekce a 14denní čekací doba na výsledek.

Genetickou indikací k provedení invazivního vyšetření je nález patologických screeningových testů, podezření nebo detekce VVV plodu, přítomnost chromozomální aberace a dědičná vada u matky či v rodině, expozice mutagenů a v neposlední řadě vyšší věk matky i otce.

Mezi porodnické indikace k invazivnímu vyšetření patří stanovení hladiny bilirubinu u Rh izoimunizace, vyšetření indexu zralosti plic plodu a bakteriologické vyšetření.

4.5.1 Amniocentéza

Odběr plodové vody je nejčastěji vykonávané invazivní vyšetření, které se provádí od ukončeného 16. do 21. týdne gravidity. Jednorázová odběrová jehla je vedena transabdominálně za aseptických podmínek a pod ultrazvukovou kontrolou do amniové dutiny. Lékař aspiruje 20 až 30 ml plodové vody. Malá část nativního materiálu se zasílá do laboratoře nukleární medicíny na stanovení hladiny alfafetoproteinu.

Vzorek se nasazuje na kultivaci. Další fází zpracování je zhotovení mikroskopického preparátu a barvení. Cytogenetik provádí karyotypizaci – stanoví počet a strukturu chromozomů. V mikroskopu hodnotí 20 až 25 mitóz (stadium buněčného dělení, kdy je možno pozorovat chromozomy) (Kočárek, Pánek, Novotná, 2010).

Dodání výsledků karyotypu trvá 14 dní. Těhotným ženám je nabízeno tzv. FISH vyšetření (fluorescenční in situ hybridizace) nebo QF PCR (kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce). Za 24 hodin od odběru lze vyloučit z nepatrného množství plodové vody trizomii 13, 18, 21 a určit pohlaví (blíže viz např. <http://www.prediko.cz>).

4.5.2 Biopsie choria – CVS (Chorionic Villus Sampling)

Odběr placentární tkáně je možný od 11. do 14. týdne těhotenství. Výhoda je možnost získání materiálu k vyšetření v raných obdobích těhotenství z indikace pozitivního prvotrimestrálního

screeningu nebo stanovené VVV plodu. Technický přístup je transabdominální. Lékař nasaje přibližně 10 až 20 mg tkáně.

Překážkou výkonu je uložení chorion ve fundu dělohy, extrémní obezita, přítomnost myomů a uložení střevních kliček před stěnou břišní. Nevýhodou je možnost vzniku mozaicismu (tj. více buněčných linií).

4.5.3 Kordocentéza

Odběr pupečnickové krve je technicky náročný výkon, který vyžaduje zručnost gynekologa. Je též spojen s nepatrně vyšším 2% rizikem spontánního potratu. Provádí se od 22. do 23. týdne.

Do punkční jehly jsou nasáty 4 ml fetální krve. Odběr se provádí z umbilikální žíly v místě placentárního úponu (Kočárek, Pánek, Novotná, 2013).

Nejčastější indikací k vyšetření fetální krve je stanovení karyotypu, ev. DNA analýzy. Materiál se dále používá na vyšetření virologické, imunologické, stanovení krevní skupiny a Rh faktoru, vyšetření krevních plynů aj. (Hájek, Kulovaný, Macek, 2000).

Invazivní metody s následným genetickým vyšetřením získaného materiálu indikuje klinický genetik.

5 Lidská genetika

Lidská genetika zažívá v posledních letech prudký rozvoj. Jako uznaná vědní disciplína se zabývá léčbou a komplexní péčí o pacienta s dědičným onemocněním. Specifikum tohoto oboru je péče nejen o pacienta, ale o jeho širší rod.

K historii uvedené vědy lze uvést následující. V roce 1900 Vries potvrdil Mendelovy zákony dědičnosti a založil klasickou genetiku. Avery ve 40. letech určil DNA jako nositelku dědičné informace. Watson a Crick v roce 1954 popsali strukturu DNA a tím položili základ molekulární biologii. V roce 1977 se vědcům podařila první izolace lidských genů. V roce 2001 byl dokončen projekt Lidský genom, kde vědci získali veškerou informaci o lidském genomu (Kočárek, Pánek, Novotná, 2013).

5.1 Lékařská genetika

„Obor lékařské genetiky v sobě soustřeďuje mnoho zájmových oblastí odrážejících různé směry vývoje genetiky. Hlavní specializační oblasti představuje studium chromozomů (cytogenetika), studium struktury a funkce jednotlivých genů (molekulární a biochemická genetika), studium genetické proměnlivosti lidských populací a faktorů ovlivňujících frekvenci alel (populační genetika), studium genetického řízení vývoje (vývojová genetika) a aplikace genetiky v diagnostice a léčebně preventivní péči (klinická genetika) (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004, s. 16).“

5.1.1 Klasifikace geneticky podmíněných chorob

Podkladem každé nemoci je vzájemné působení genů a prostředí. Podle genů rozdělujeme dědičné choroby na tři typy – monogenní, chromozomální a multifaktoriální. Příčina monogenních onemocnění je změna (mutace) jednoho genu. Skupina chromozomálních poruch je charakterizována nadbytkem nebo nedostatkem genů obsažených v celých chromozomech či jejich podstatných částí. Ke vzniku multifaktoriálního typu dědičné nemoci je nutné působení změněného genu, ev. genů a zároveň působení zevního prostředí (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004).

5.2 Klinická cytogenetika

Cytogenetika se zabývá studiem chromozomů (tyčinkovité organely uložené v jádře buňky), jejich strukturou a dědičností. Slovo chromozom vzniklo z řeckého názvu chroma – barva a soma – stavba. Tento obor vychází ze znalosti lidské buňky a jejího dělení.

Lidské tělo rozlišuje z hlediska cytogenetiky 2 druhy buněk. Tělesná buňka se nazývá somatická. Obsahuje 46 chromozomů – autosomů. Pohlavní buňka je označována jako gameta s polovičním počtem chromozomů, tj. 23 zvaných gonosomy. Chromozomy tvoří páry, tzn. 23 párů, ve kterých je vždy jeden darován od otce a druhý od matky.

Chromozomy jsou viditelné v mitotické fázi buněčného dělení jako pentličkovité útvary. Jsou tvořeny veškerou jadernou DNA – deoxyribonukleovou kyselinou. Jednotlivý chromozom nese specifické lineární uspořádání genů.

Gen (vloha) je úsek DNA kódující určitý znak. Soubor všech genů se nazývá genom (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004).

5.2.1 Stavba a druhy chromozomů

Soubor všech lidských chromozomů nazýváme karyotyp. Každý chromozom je označen číslem od 1 do 22. Mužský pohlavní chromozom se značí Y a ženský X.

Chromozom je tvořen dvěma sesterskými chromatidami, které jsou spojeny tzv. centromerou. Ta rozdělí chromozom na horní a dolní raménka. Chromatida obsahuje DNA, histony a nehistonové proteiny. Na konci obou ramének jsou umístěny telomery. Jsou to opakující se speciální sekvence DNA, které jsou důležité pro zachování integrity chromozomu při dělení.

Podle umístění centromery dělíme chromozomy na 4 druhy. Metacentrický, který dělí chromatidy na stejně dlouhá ramena, submetacentrický, kde je centromera umístěna na konci jedné či druhé raménka. Tzv. akrocentrik je chromozom s centromerou umístěnou tak, že tvoří jedno rameno malé uzlovité a druhé dlouhé. Telomerický chromozom obsahuje centromeru v oblasti telomer, takže chromozom má tvar písmene V.

Dle velikosti chromozomů je dělíme na 7 skupin. Do skupiny A řadíme velké metacentrické chromozomy 1, 2, a 3. Skupina B obsahuje velké submetacentrické chromozomy 4 a 5. Ve skupině C se nacházejí středně velké submetacentrické chromozomy 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12 a pohlavní chromozom X. Do skupiny D jsou zařazeny chromozomy středně velké akrocentrické

13, 14 a 15. Chromozomy 16, 17 a 18 (krátké metacentrické či submetacentrické) jsou zahrnuty do skupiny E. Skupina F obsahuje krátké metacentrické chromozomy 19 a 20. Poslední skupina G sdružuje krátké akrocentrické chromozomy 21, 22 a mužský pohlavní chromozom Y (Kočárek, Pánek, Novotná, 2013).

5.2.2 Buněčné dělení

V lidském organismu rozlišujeme 2 druhy buněčného dělení. Mitotické a meiotické. Mitotickým označujeme běžné dělení somatických buněk. Proto organismus roste a zajišťuje tkáňovou obnovu. Buňka se rozdělí ve dvě dceřiné, se stejnou výbavou jako měla buňka původní. Dělení probíhá v několika fázích. Okamžitě po mitóze nastává fáze G1. Tato fáze trvá různě dlouho. Některé buňky v ní mohou setrvat dny až měsíce. G1 je charakteristická opravami chyb, zjištěných v kontrolních mitotických bodech. Při rozsáhlém poškození genomu je aktivován proces odumření buňky – apoptóza. Po G1 nastupuje S fáze. V tomto období dochází k namnožení (replikaci) DNA. Každý chromozom se zdvojí a vytvoří svou sesterskou chromatidu spojenou centromerou. Následuje krátká G2 fáze, jež je dobou přípravy na jaderné dělení. Končí další mitózou, kdy dojde k rozdělení chromatid.

Meiotické dělení je pozorováno pouze u buněk zárodečné řady. Zjednodušeně se meióza skládá z jednoho cyklu množení DNA a pokračuje dvěma cykly meiotického dělení chromozomů. V prvním meiotickém dělení dochází k výměně segmentů nesesterských chromatid (meiotický crossing-over). Tato výměna zaručí jedinečnost gamet. V průběhu druhého meiotického dělení se odděluje vždy jedna chromatida každého chromozomu a putuje do dceřiné buňky (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004).

5.3 Molekulární genetika

Podle Berga: „*V současné době medicína vyžaduje podrobnou znalost klasické anatomie, fyziologie a biochemie. V budoucnosti však bude nezbytné navíc pochopení molekulární anatomie, fyziologie a biochemie lidského genomu... Budeme potřebovat lékaře, kteří budou znát molekulární anatomii chromozomů a genů, tak jako kardiochirurgové znají strukturu a fungování našeho srdce* (in Nussbaum, McInnes, Willard, 2004, s. 29).“

Obor molekulární genetiky se zabývá podrobným zkoumáním genů, mutací (změny v genetické výbavě), nukleových kyselin a jejich produktů. Molekulární genetici řeší dva zásadní problémy. Nedostatek příslušných sekvencí DNA nebo RNA a obtížné očištění vyšetřované části od nepotřebných segmentů (Nussbaum, McInnes, Willard, 2004).

5.3.1 Molekulárněbiologická diagnostika

„Pro stanovení konečné genetické diagnózy, popř. výše rizika pro další rodinné příslušníky pacienta je zpravidla nutno provést větší počet vyšetření. V mnoha případech mají rozhodující význam výsledky molekulárněbiologických analýz, které umožní velmi citlivě odhalit poruchu již na základě rozboru příslušného úseku DNA ze vzorku pacienta. Uvedené pracovní postupy se často souhrnně označují jako DNA – diagnostika, i když nejde o zcela přesné pojmenování. V některých případech totiž používáme k analýzám také ribonukleovou kyselinu (RNA) a někdy lze mutaci odvodit i z odchylek ve složení proteinu či z jeho změněné funkce (Kočárek, 2007, s. 17).“

Nejnámějšími používanými laboratorními technikami jsou PCR (polymerázová řetězová reakce) a sekvenování DNA. PCR se používá k namnožení určitých úseků DNA. Pomocí sekvenace se provádí stanovení pořadí nukleotidů v DNA (Kočárek, 2007).

K vyloučení chybění (delece) či zmnožení (duplikace) genetického materiálu slouží metoda MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (blíže viz např. <http://www.cba.muni.cz>).

Jak cytogenetické, tak molekulárně genetické analýzy jsou indikovány klinickým genetikem v rámci genetické konzultace.

5.4 Genetické poradenství

Klinická genetiky je multidisciplinární medicínský obor zabývající se diagnostikou, prevencí a kompletní péčí o pacienty s dědičnou chorobou a VVV. Kauzální léčba v podobě genové terapie se rozvíjí. Momentálně je dostupná pouze omezeně (Maříková, Seemanová, 2013).

Cílem je stanovit diagnózu, vyjádřit rizika dalšího vzniku a určit prognózu onemocnění. Ke genetické konzultaci jsou odesílány rodiny s výskytem dědičného onemocnění, chromozomálních aberací nebo výskytem VVV. Další skupinu pacientů tvoří partnerské páry

s poruchami reprodukce či žijící v příbuzenském svazku. Do této skupiny se začleňují dárci gamet. Další velkou skupinu klientek tvoří těhotné ženy s vyšším rizikem postižení plodu. Genetické poradenství je poskytováno dětem postiženým VVV, sensorickými vadami, psychomotorickou retardací, vadami růstu a dalším. V poslední době tvoří podstatnou část pacienti s nápadným nakupením onkologických onemocnění v rodině či vznikem onemocnění v mladém věku.

Součástí genetické konzultace je klinické vyšetření pacienta, vč. antropometrie, vzhledu kůže a svalového tonu, provedení fotodokumentace, sestavení 3. generačního rodokmenu, diferenciálně diagnostická rozvaha, stanovení klinické diagnózy, laboratorní vyšetření, určení prognózy, prevence, výpočet míry rizika, vyhledání dalších osob v riziku a nabídnutí ostatní péče specializovaných pracovišť. Důraz je kladen na nedirektivní přístup. Rodinám je nabízena možnost různého genetického testování dle příznaků.

Mezi preventivní metody v genetice patří preimplantační diagnostika. Jde o metodiku in vitro fertilizace (IVF) s předem vyšetřenou blastomerou na danou dědičnou nemoc. Párům s potřebou vyloučení vlastní gamety lze nabídnout dárcovství oocyty, spermie nebo embrya.

Dalšími vyšetřovacími metodami, které klinický genetik nabízí, jsou metody prenatalní a postnatální diagnostiky, tj. sestavení karyotypu, NIPD a DNA analýza.

V případě potvrzení závažné VVV plodu lékař seznamuje budoucí rodiče s možností umělého přerušování těhotenství.

Prediktivní diagnostika je indikovaná u dosud zdravých jedinců, v jejichž rodinách se vyskytuje známá mutace.

Při genetických konzultacích lékaři často naráží na řadu etických, právních a psychologických otázek. Právě tato problematika by měla být v odborných i širších kruzích diskutována.

6 Etická problematika související s prenatálním vyšetřováním

6.1 Etika obecně

Podle Kutnohorské (2007, s. 11) slovo etika má základ v řečtině, latině a staroslověnštině. Jeho význam je způsob jednání, postoj, obyčej, něco, co se líbí. Etika se vyskytuje ve vědeckém zkoumání morálních obsahů. Předpokladem morální odpovědnosti je svobodná a rozumná volba jedince.

„Etika nestanoví, co smíme a co nesmíme. Etika nám pomáhá hledat a rozlišovat za všech okolností co je mravné, co je nemravné a podle toho jednat správně či nesprávně. Etika je úzce spojena s teorií hodnot. Jelikož za nejvyšší lidskou hodnotu bývá z etického hlediska pokládáno dobro, etika nás učí rozpoznávat, co je dobré a co není dobré (Kutnohorská, 2007, s. 15).“

6.2 Přehled etických kodexů týkajících se zdravotnictví

Hippokratova přísaha položila základ lékařské etiky. Obsahem je myšlenka ctít a podporovat své učitele, léčit ve prospěch nemocného, vystříhat se všeho, „co by nebylo správné“ a zachovávat mlčenlivost.

Kutnohorská (2007) zmiňuje Ženevskou deklaraci, ve které je definováno lékařské poslání. Světová lékařská asociace v roce 1981 v Lisabonu formuluje práva pacientů. Helsinská deklarace již v roce 1964 upravuje principy biomedicínského výzkumu.

Etický kodex lékařské komory České republiky z roku 1996 upravuje vztahy lékař – nemocný, lékař – lékař, lékař – nelékař.

Etický kodex sester vzniká v Ženevě v roce 1953. Zatím poslední úprava vypracovaná Mezinárodní radou sester je z roku 2012.

V roce 1991 byl Českou asociací sester (ČAS) předložen Kodex sester a v roce 2002 ČAS vydává Kodex profesionálního chování zdravotnických pracovníků registrovaných v ČAS.

Porodní asistence je z etického hlediska v České republice alespoň rámcově ukotvena od roku 1991.

6.3 Etické aspekty lidské genetiky a prenatální diagnostiky

V roce 1992 signují přednostové a primáři genetických pracovišť prohlášení o respektování postupného vzniku konkurenčního prostředí a zachování korektní spolupráce. Dále zaručují provedení genetické konzultace lékařem specialistou, ev. lékařem připravujícím se k získání specializace podléhajícím přednostovi nebo primáři. Genetická konzultace je vedena nedirektivně a individuálně. Genetická pracoviště úzce spolupracují se sociálními službami a jsou napojena na různá občanská sdružení. Při prenatální diagnostice je respektováno právo těhotné ženy vyjádřené zákonem s vědomím vlivu prenatální diagnostiky na rozhodování o úctě, životě či smrti dosud nenarozeného člověka. Prenatální diagnostika se zásadně použije jen k potvrzení nebo vyloučení chorobného stavu. Je nepřijatelné prenatální diagnostiku podmiňovat souhlasem s ukončením gravidity při patologickém nálezu (Kutnohorská, 2007).

Od 1. 4. 2012 má obor lékařská genetika oporu v zákoně č. 373/2011 Sb., o specifických zdravotních službách, ve znění pozdějších předpisů. Jak uvádí Kotlas, tento zákon „*se v § 28 zabývá genetickým vyšetřením. Zákon definuje důvody, pro které může být genetické vyšetření indikováno. Stanovuje praktická pravidla při jeho indikaci a hovoří o písemném souhlasu pacienta s genetickým vyšetřením* (in Panczak, Otová, 2013, s. 135).“

K etickým otázkám prenatální diagnostiky se vyjadřuje Calda (2003) v souvislosti s rychle se rozvíjejícími technikami a možnostmi v tomto oboru. Celosvětově je výrazná snaha o neinvazivní metodiky prenatálního testování v co možná nejranějším stádiu těhotenství. Diagnostická vyšetření mají za etický cíl zohledňovat, zda jejich užitečnost nepřevyšuje možné komplikace. Dalším etickým problémem je omezená možnost léčby plodu. Existuje jen málo výkonů v oblasti fetální medicíny, které jsou schopny plod léčit, např. transfúze krve u anemizovaného plodu. Naopak plod s diagnostikovanou Downovou chorobou vyléčit nelze (Calda, 2003).

Prenatální vyšetřování musí zaručit bezpečnost. Samozřejmostí je konzultace s poskytnutím co nejširší informace rodičům tak, aby všemu rozuměli. Je třeba získat důvěru obou z rodičovského páru.

Přístup zdravotníků a budoucích rodičů musí zvážit fakt ušetření plodu budoucí invalidity, ev. bolesti. Další velký etický problém stran prenatální diagnostiky je, zda poskytovat diagnostiku u chorob s nástupem obtíží v pozdním věku člověka, i když laboratorní technologie toto umožňují (Calda, 2003).

Jiný pohled (Hájek, Kulovaný, Macek, 2000) se zabývá etickou otázkou prenatálních nálezů. Fenotypová variabilita chromozomálních odchylek je široká, od těžkých poruch intelektu a plodnosti až po normu. Je též zmíněna finanční kalkulace prenatálního testování a péče o postižené dítě se závěrem vyznívajícím ve prospěch testování.

Citterbart (2001, s. 240) se zabývá myšlenkou prospěšnosti a autonomie pacienta a významu informovaného souhlasu. *„Co se týká respektování autonomie pacienta, je formulována do »informovaného souhlasu«. Ten zahrnuje a) poskytnutí přiměřené a dostatečné informace pacientovi o jeho zdravotním stavu a možnostech léčby, b) porozumění lékařské informovanosti pacientem, c) volní rozhodnutí pacienta přijmout nebo odmítnout navrhovaný postup. Není nutno dodávat, že odmítnutí postupu nikterak nezbavuje lékaře povinnosti poskytnout jinou, »druhou nejadekvátnější« péči.“*

Dle výše uvedených názorů je patrné, že s etikou se ve zdravotnictví setkáváme každý den a je nutné s ní stále pracovat a nevyhýbat se konfrontaci s ní v běžných situacích. Dá se předpokládat její další významný rozvoj a stále větší důraz na její zohlednění v rámci prenatální péče.

Empirická část

7 Cíle výzkumu

Jak již bylo vymezeno v úvodu této práce, cílem výzkumu a této bakalářské práce má být zejména:

- zjistit kvalitu života těhotných žen s genetickou zátěží a porovnat ji s kvalitou života fyziologicky těhotných žen;
- zjistit, které oblasti kvality života ovlivňuje prenatalní diagnostika; a
- vypracovat doporučení pro prenatalní poradny týkající se těhotných žen s genetickou zátěží.

S ohledem na zvolenou metodu a způsob zkoumání je nezbytné uvést, že výzkumné šetření bylo schváleno Etickou komisí, náměstkyní pro ošetrovatelskou péči a primářem Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Hradci Králové.

8 Použitá metoda

Pro výzkum byla zvolena metoda kvantitativního šetření s použitím dotazníku QOL - GRAV (© originální verze: Vachková, Mareš, Ježek, 2013), který byl upravený pro účely zjišťování genetické problematiky.

Modifikovaný dotazník s pracovním názvem QOL - GRAV – GENET (Vachková, Ježková, 2016) má celkem 29 položek. Ženy odpovídaly na 5 stupňové Likertově škále. U doplněných položek měly jednak možnost více odpovědí a jednak odpovídaly vlastními slovy. Škálování věcně odpovídá školnímu známkování, tzn. čím nižší skóre, tím lepší hodnocení položky.

Prvních 7 otázek bylo všeobecných demografických, týkajících se délky těhotenství, věku, dosaženého vzdělání, zaměstnání, rodinného stavu, počtu těhotenství a porodů a plánovanosti těhotenství.

Následující proměnné byly zaměřeny na psychické prožívání těhotenství v souvislosti s fyziologickými změnami organismu. Dále byly ženy dotazované, nakolik jim těhotenstvím změněná psychika znemožňuje dělat to, co potřebují. Třetí dotaz se týkal zvládnání chodu domácnosti. Čtvrtý a pátý byl zaměřen na obavu donosit plod a zvládnout porod. Šestý dotaz zkoumal, jak byla žena omezená ve fyzické aktivitě v průběhu gravidity. Sedmá, osmá a devátá otázka zjišťovala spokojenost těhotné s partnerským a společenským životem a do jaké míry je schopná se přizpůsobit svému těhotenství.

Otázky v další části dotazníku byly již zaměřeny na genetickou problematiku. Zajímalo nás, jaké se v populaci dotazovaných žen vyskytují vrozené vady. Dále ženy odpovídaly, pro jaký druh screeningového testu se rozhodly a kdo je informoval o možnostech výběru. V následujících otázkách měla žena možnost odpovědět, jaké chorobné stavy lze zachytit screeningovými testy, zda jim testování způsobilo psychickou nebo fyzickou újmu. V posledních otázkách dotazníku byla zjišťovaná oblast opory v partnerství, ev. jinde a duchovní stránka.

9 Výzkumný soubor

Výzkum probíhal v době od listopadu 2016 do února 2017 na Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Hradci Králové. Osloveno bylo 85 respondentek ve věku od 20 do 47 let. Dotazník kompletně vyplnilo 52 těhotných žen a 5 jich vyplnění odmítlo. 28 dotazníků muselo být vyřazeno pro nekompletní vyplnění informací. Návratnost byla 61,17 %.

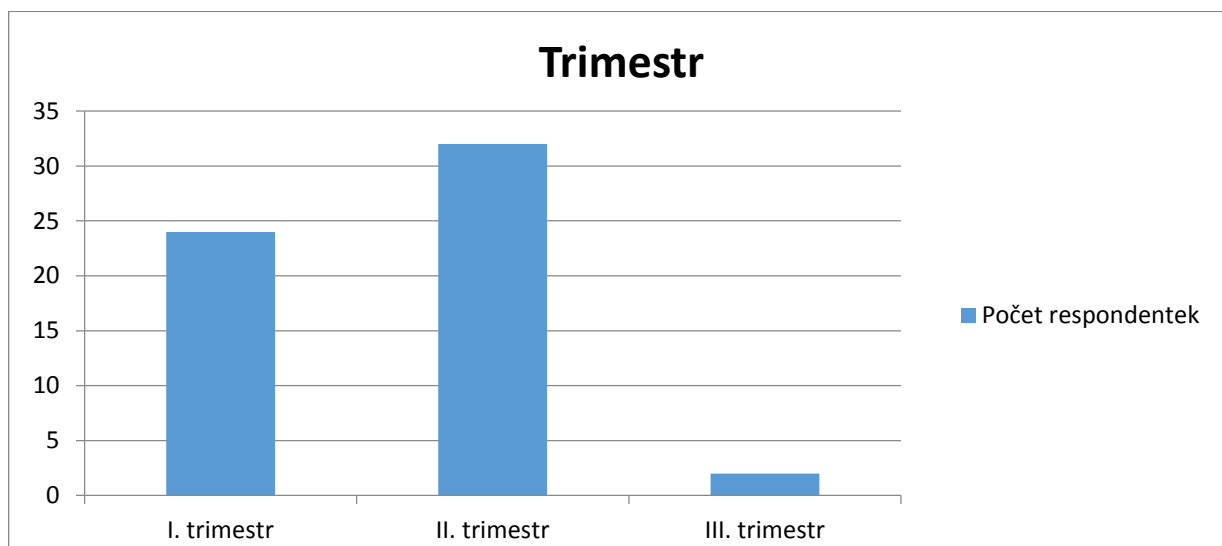
10 Vlastní zpracování dat

10.1 Demografické údaje

Tab. 5 Trimestr

Trimestr	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta ¹ %
I. trimestr	18	34
II. trimestr	32	62
III. trimestr	2	4
Celkem	52	100

Graf 1 Trimestr

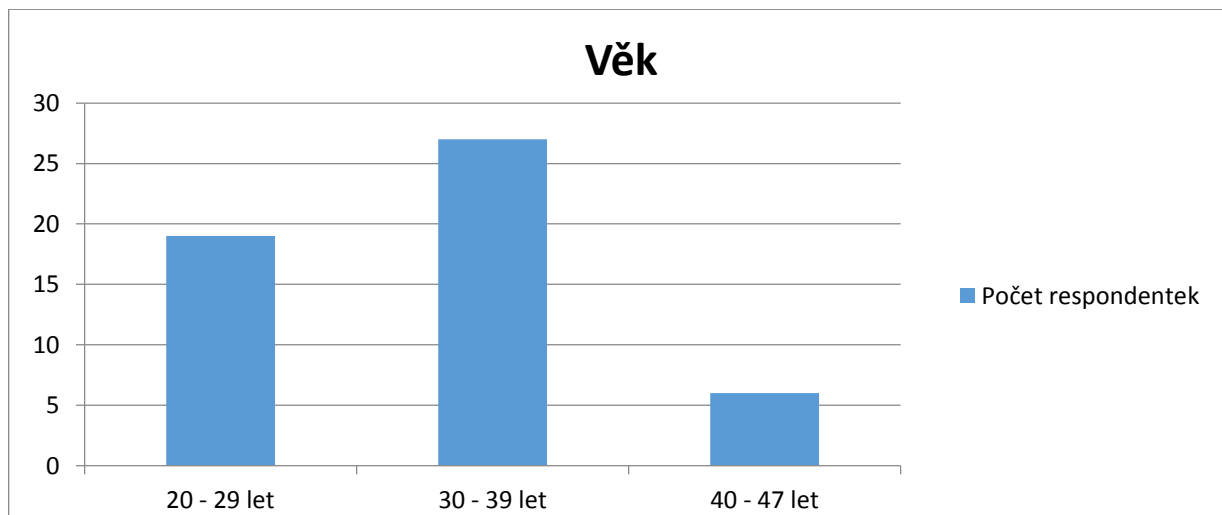


V daném souboru více jak polovina respondentek – 32 (62 %) do genetické poradny přišla ve II. trimestru. 18 respondentek (34 %) navštívilo poradnu v I. trimestru. Dvě ženy (4 %) se dostavily ve 3. trimestru.

¹ Procentuální údaje jsou z důvodu přehlednosti ve všech tabulkách empirické části zaokrouhlovány na celá čísla bez desetinné čárky.

Tab. 6 Věk

Věk	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
20 - 29 let	19	36
30 – 39 let	27	52
40 – 47 let	6	12
Celkem	52	100

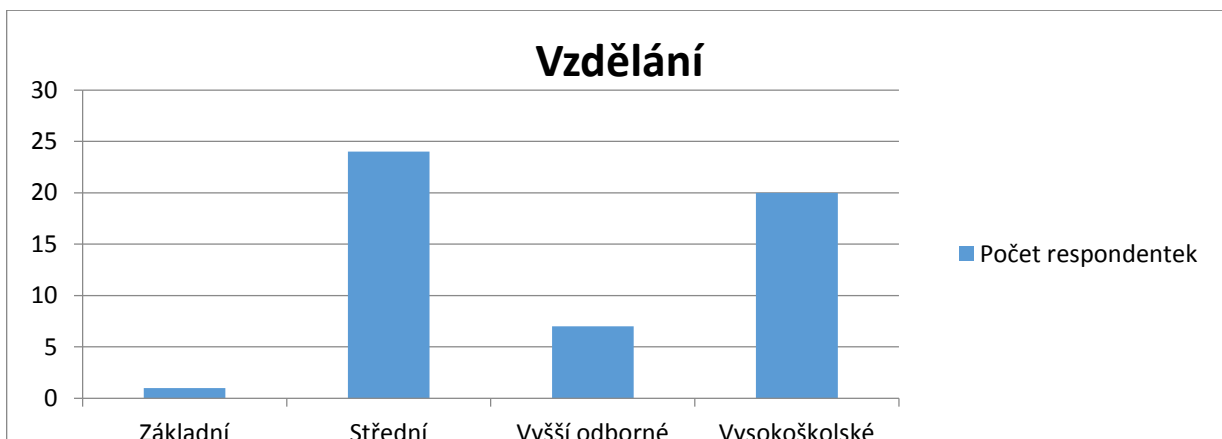
Graf 2 věk

Ve zkoumaném souboru bylo 19 žen ve věku od 20 – 29 let (36 %), 27 žen ve věku od 30 – 39 (52 %) a 6 žen ve věku od 40 – 47 let (12 %). Nejmladší rodička byla 20letá, nejstarší ve věku 47 let. Průměrný věk těhotných žen v daném souboru byl 32,4 let.

Tab. 7 Nejvyšší dosažené vzdělání

Vzdělání	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Základní	1	2
Střední	24	46
Vyšší odborné	7	14
Vysokoškolské	20	38
Celkem	52	100

Graf 3 Vzdělání

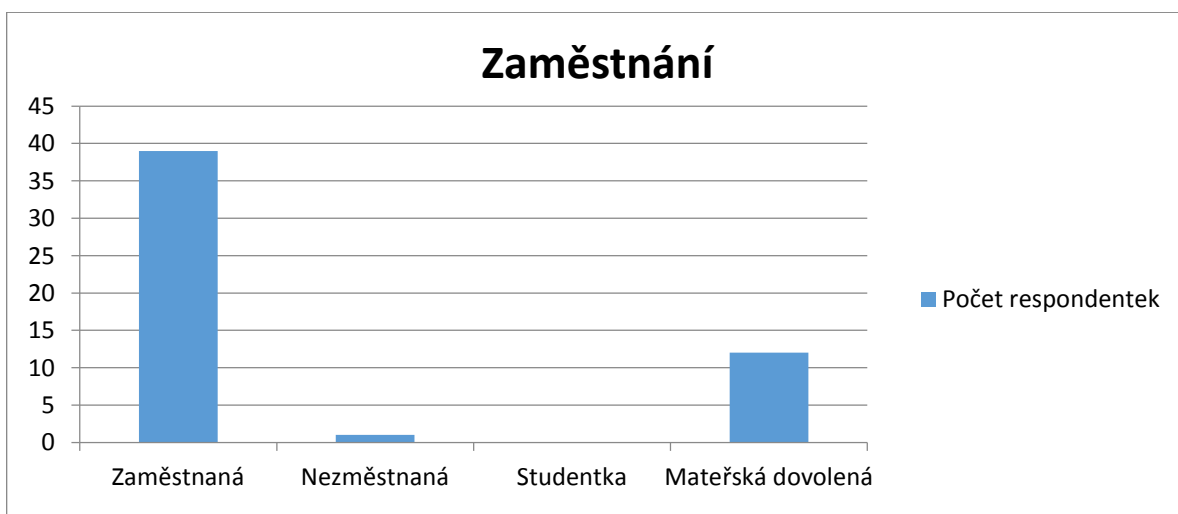


Vysokoškolačky byly ve zkoumané skupině zastoupeny ve 20 případech (38 %). Žen s vyšším odborným vzděláním bylo 7 (14 %), středoškolaček bylo nejvíce – 24 (46 %). Základní vzdělání měla pouze 1 žena (2 %).

Tab. 8 Zaměstnání

Zaměstnání	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Zaměstnaná	39	75
Nezaměstnaná	1	2
Studentka	0	0
Mateřská dovolená	12	23
Celkem	52	100

Graf 4 Zaměstnání

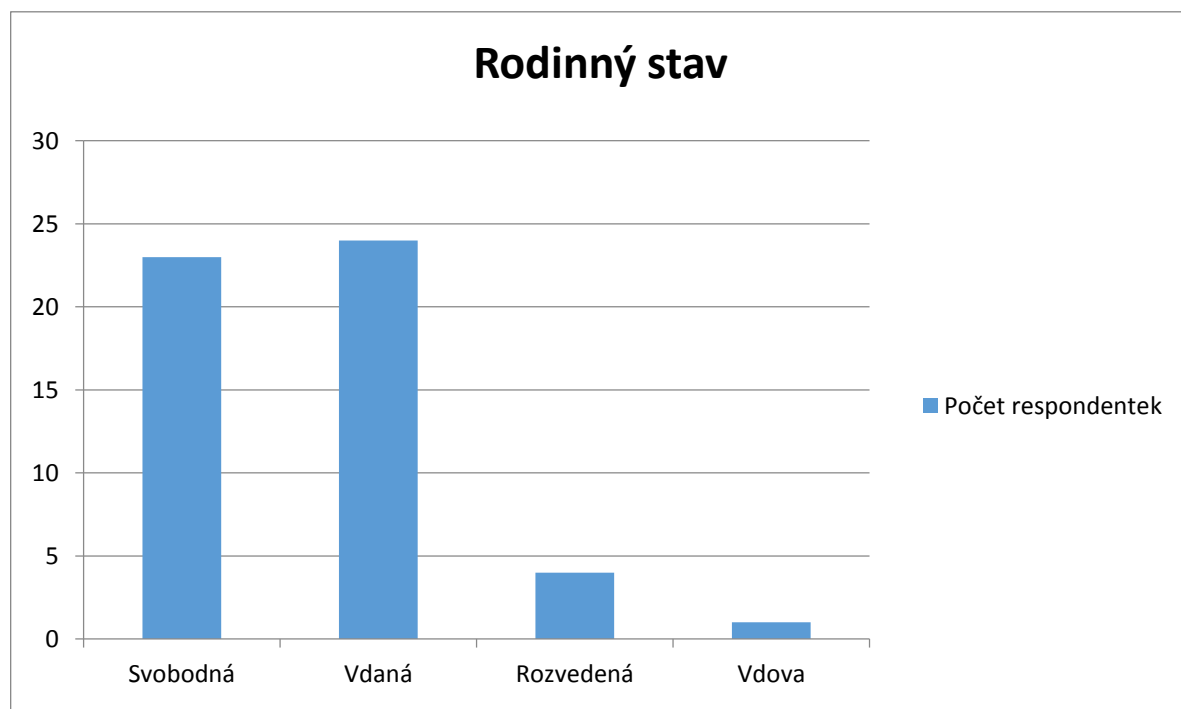


Převážná většina žen – 39 (75 %) byla zaměstnaných. Další nejvíce zastoupenou skupinou byly ženy na mateřské nebo rodičovské dovolené – 12 (23 %). Nezaměstnaných žen ubývá. V daném souboru byla pouze 1 (2 %). V souboru nefigurovala žádná studentka.

Tab. 9 Rodinný stav

Rodinný stav	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Svobodná	23	44
Vdaná	24	46
Rozvedená	4	8
Vdova	1	2
Celkem	52	100

Graf 5 Rodinný stav

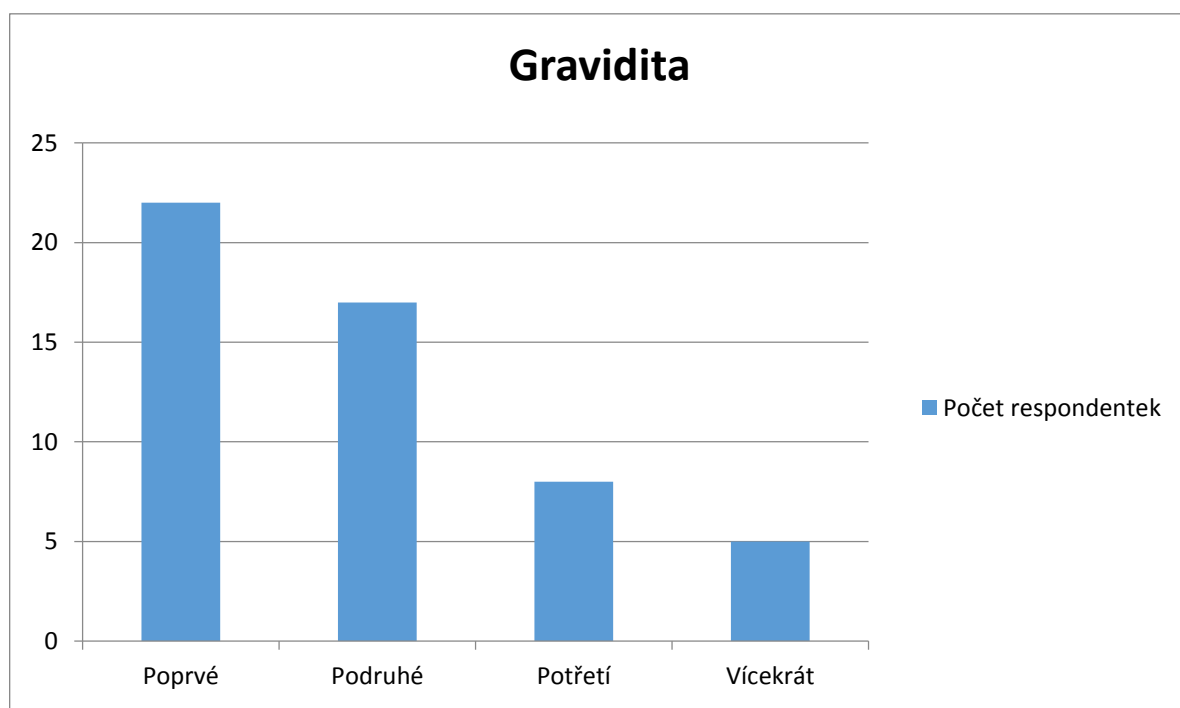


23 (44 %) respondentek nebylo dosud provdaných, 24 bylo vdaných (46 %), rozvedené ženy byly 4 (8 %) a jedna respondentka byla vdova (2 %).

Tab. 10 Počet těhotenství

Těhotenství	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Poprvé	22	42
Podruhé	17	33
Potřetí	8	15
Vícekrát	5	10
Celkem	52	100

Graf 6 Gravidita

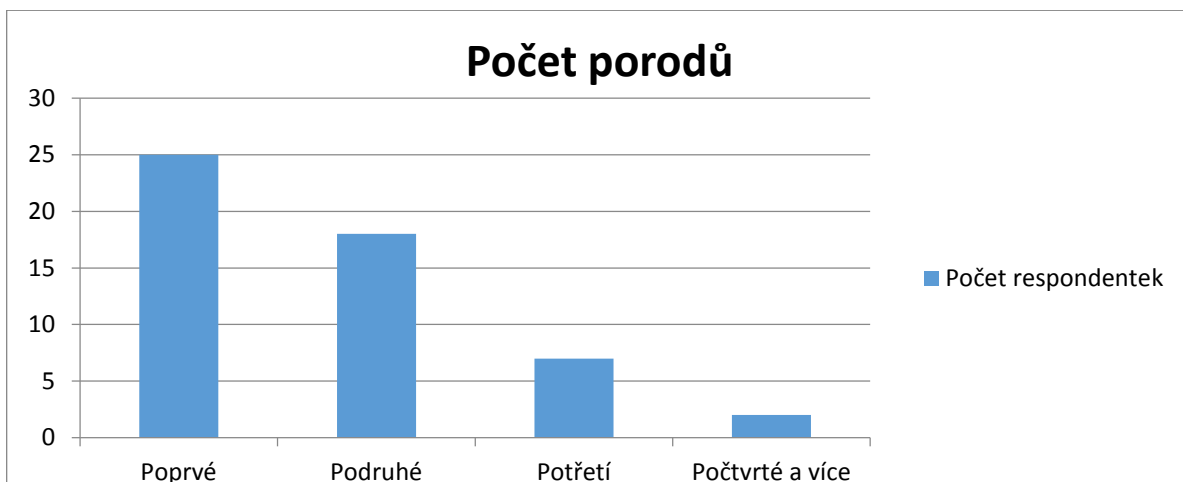


Prvorodiček bylo 22 (42 %). Druhorodiček bylo 17 (33 %). Žen, které byly těhotné potřetí, bylo 8 (15 %). Více než potřetí bylo těhotných 5 žen (10 %).

Tab. 11 Počet porodů

Počet porodů	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Poprvé	25	48
Podruhé	18	35
Potřetí	7	13
Počtvrté a více	2	4
Celkem	52	100

Graf 7 Počet porodů

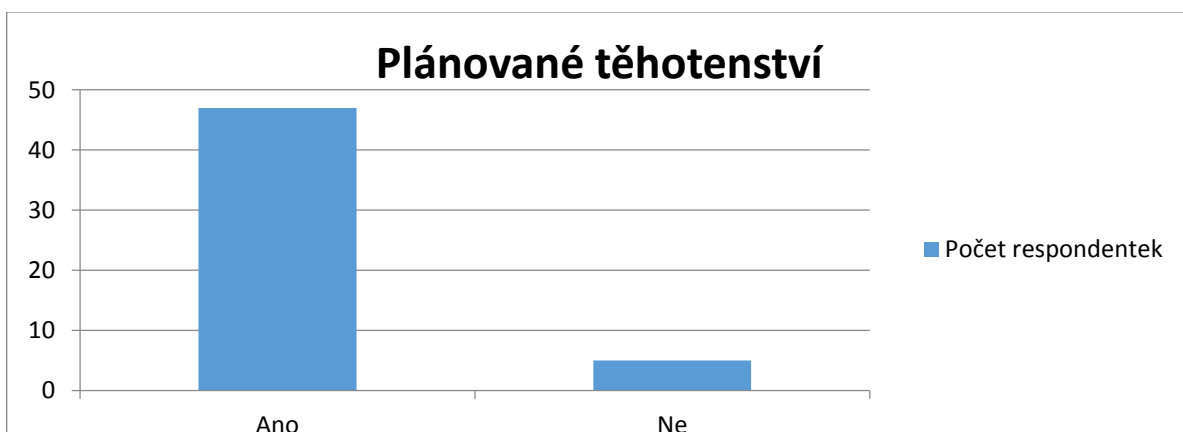


V 25 (48 %) případech byly ženy prvorodičky, 18 žen (35 %) byly druhorodičky. V 7 (13 %) případech ženy očekávaly narození třetího dítěte a 2 (4 %) ženy čekaly narození čtvrtého dítěte.

Tab. 12 Plánované těhotenství

Plánované těhotenství	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Ano	47	90
Ne	5	10
Celkem	52	100

Graf 8 Plánované těhotenství



V převážné většině ženy udaly, že jejich těhotenství bylo plánované – 47 (90 %). V 5 (10 %) případech byla gravidita neplánovaná.

10.2 Problematika kvality života – dotazník QOL – GRAV²

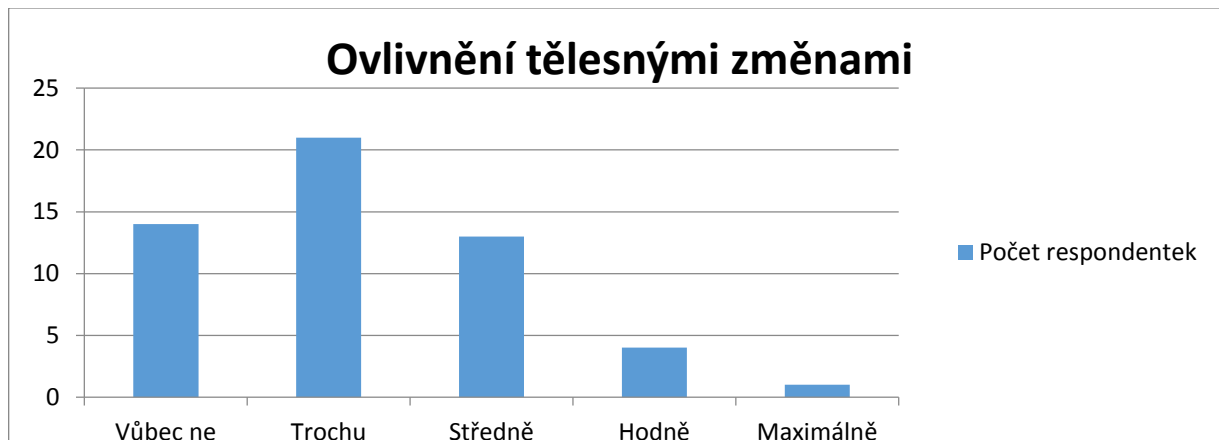
Následující otázky zjišťují, jak moc jste během posledních dvou týdnů prožívala určité změny v těhotenství.

Otázka č. 1. Do jaké míry máte pocit, že Vám tělesné změny související s tímto těhotenstvím neumožní dělat to, co potřebujete? (např. nauzea, zvracení, pálení žáhy, otoky, varixy, bolesti zad, dušnost, zácpa, hmotnostní přírůstek, omezená pohyblivost, výtok)

Tab. 13 Tělesné změny

Ovlivnění tělesnými změnami	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	14	27
Trochu	21	40
Středně	13	25
Hodně	3	6
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór³	2,15	

Graf 9 Ovlivnění tělesnými změnami



² Formulace otázek je v textu práce ponechána v takovém formátu, v jakém byla předkládána respondentkám v rámci dotazníku.

³ Skór je vyjádřením průměru odpovědí žen na Likertově 5 stupňové škále, která věcně odpovídá školnímu známkování (podrobněji viz kapitolu 9 této práce).

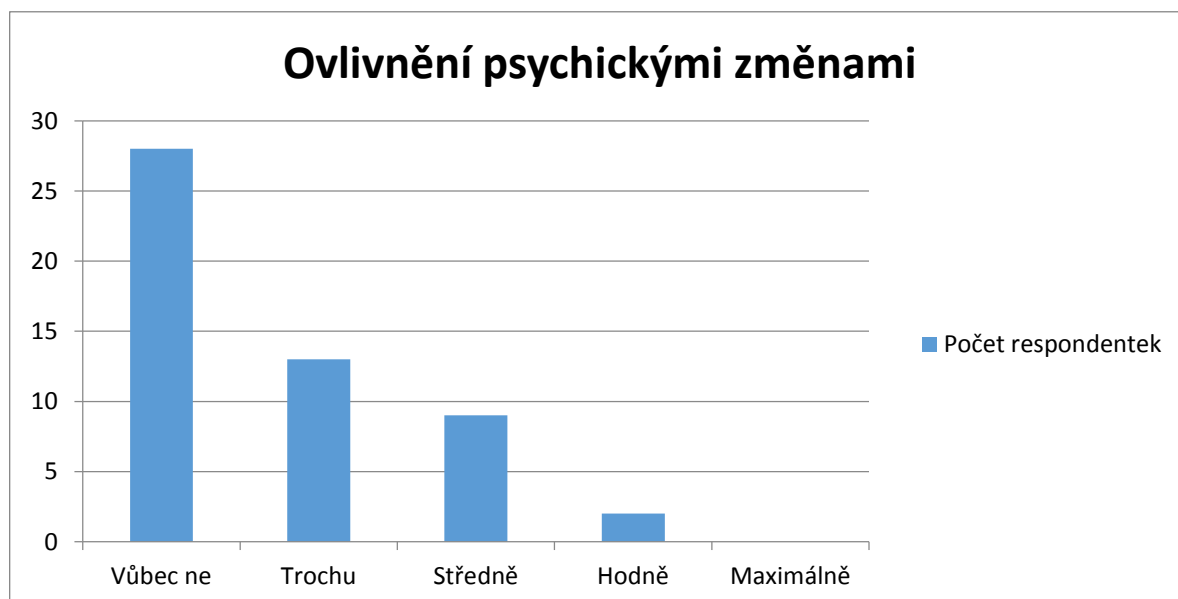
Tělesnými změnami v těhotenství nebylo dotčeno 14 žen (27 %). Na pětistupňové škále jako ovlivnění tělesnými změnami jen trochu označilo 21 žen (40 %). 13 žen (25 %) bylo ovlivněno středně. Omezení, které je označeno jako hodně velké, určily 3 ženy (6 %). Maximální vliv označila 1 žena (2 %).

Otázka č. 2. Do jaké míry máte pocit, že Vám psychické změny související s tímto těhotenstvím neumožní dělat to, co potřebujete? (např. poruchy spánku, plačtivost, přecitlivělost, strach, nervozita, úzkost, deprese, zvýšená agresivita)

Tab. 14 Psychické změny

Ovlivnění psychickými změnami	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	28	54
Trochu	13	25
Středně	9	17
Hodně	2	4
Maximálně	0	0
Celkem	52	100
Skór	1,71	

Graf 10 Ovlivnění psychickými změnami



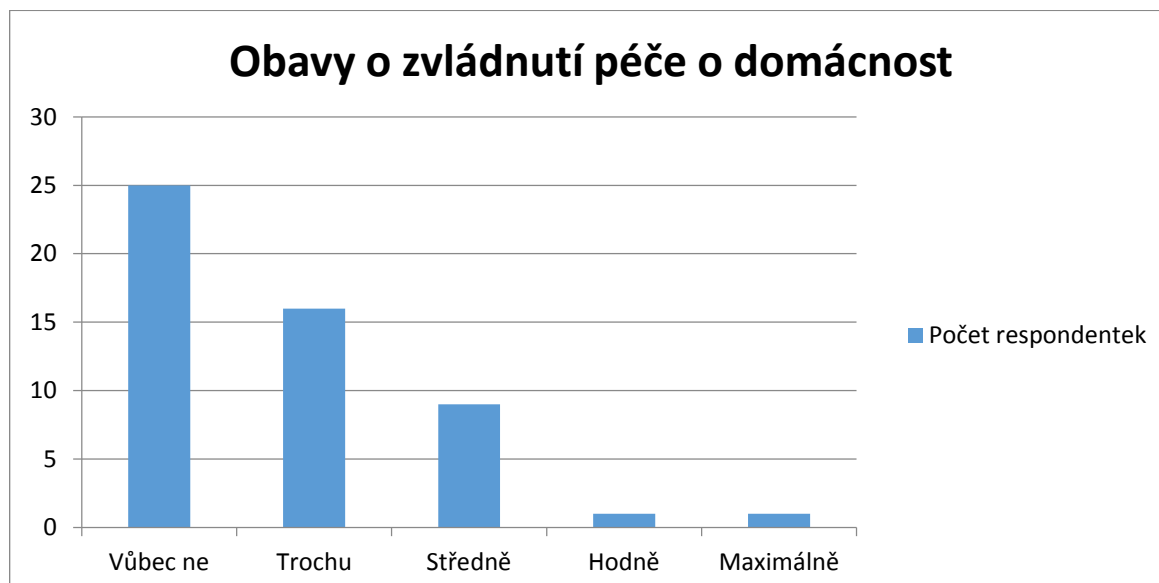
V 28 případech (54 %) se cítily ženy nedotčené žádnými psychickými změnami. Trochu ovlivněné byly ženy v 13 případech (25 %). Střední psychickou zátěž cítilo 9 respondentek (17 %). Na pětistupňové škále jako hodně velké ovlivnění vyplnily 2 ženy (4 %). Maximální zátěž necítila žádná žena.

Otázka č. 3. Jak moc se obáváte, že nezvládnete péči o domácnost?

Tab. 15 Zvládání domácnosti

Obavy o zvládnutí péče o domácnost	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	25	48
Trochu	16	31
Středně	9	17
Hodně	1	2
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór	1,78	

Graf 11 Obavy o zvládnutí péče o domácnost



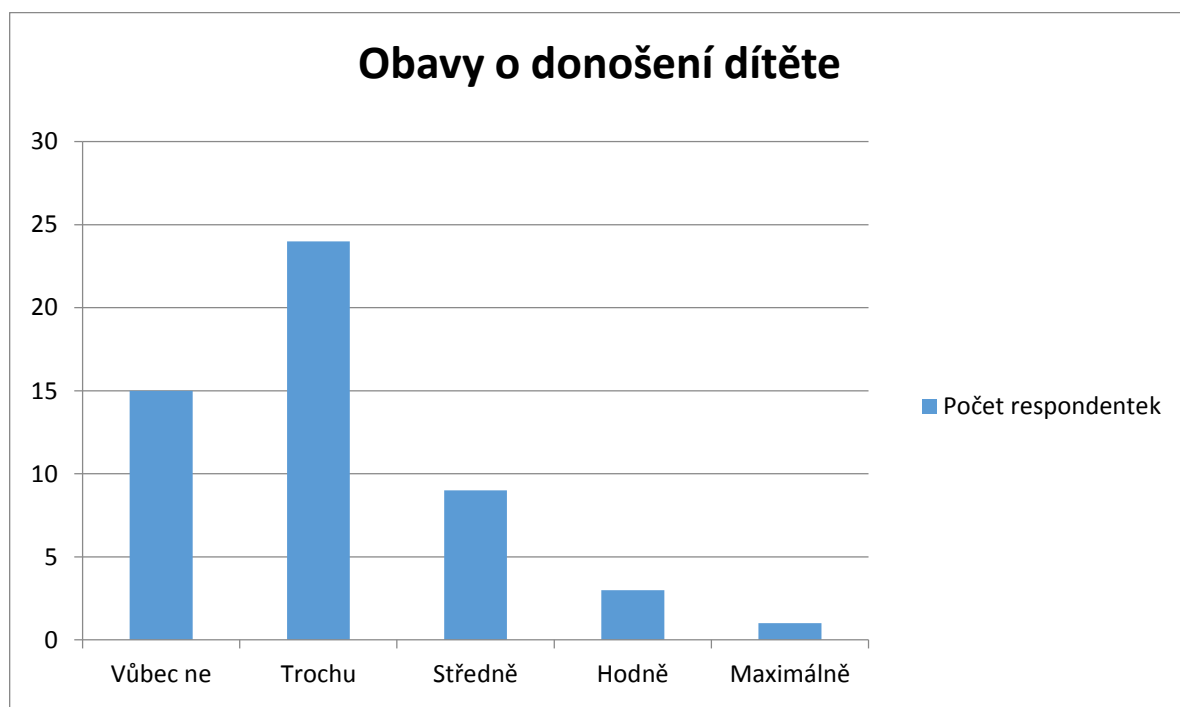
25 žen (48 %) nemělo obavy o zvládnutí domácnosti. Trochu mělo obavu 16 žen (31 %). 9 žen mělo obavy o zvládnutí domácnosti střední (17 %). Hodně velké obavy měla jen 1 žena (2 %). Maximální obavy měla 1 žena (2 %).

Otázka č. 4. Jak moc se obáváte, že nezvládnete donosit dítě?

Tab. 16 Obavy o donošení dítěte

Obavy o donošení dítěte	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	15	29
Trochu	24	46
Středně	9	17
Hodně	3	6
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór	2,05	

Graf 12 Obavy o donošení dítěte



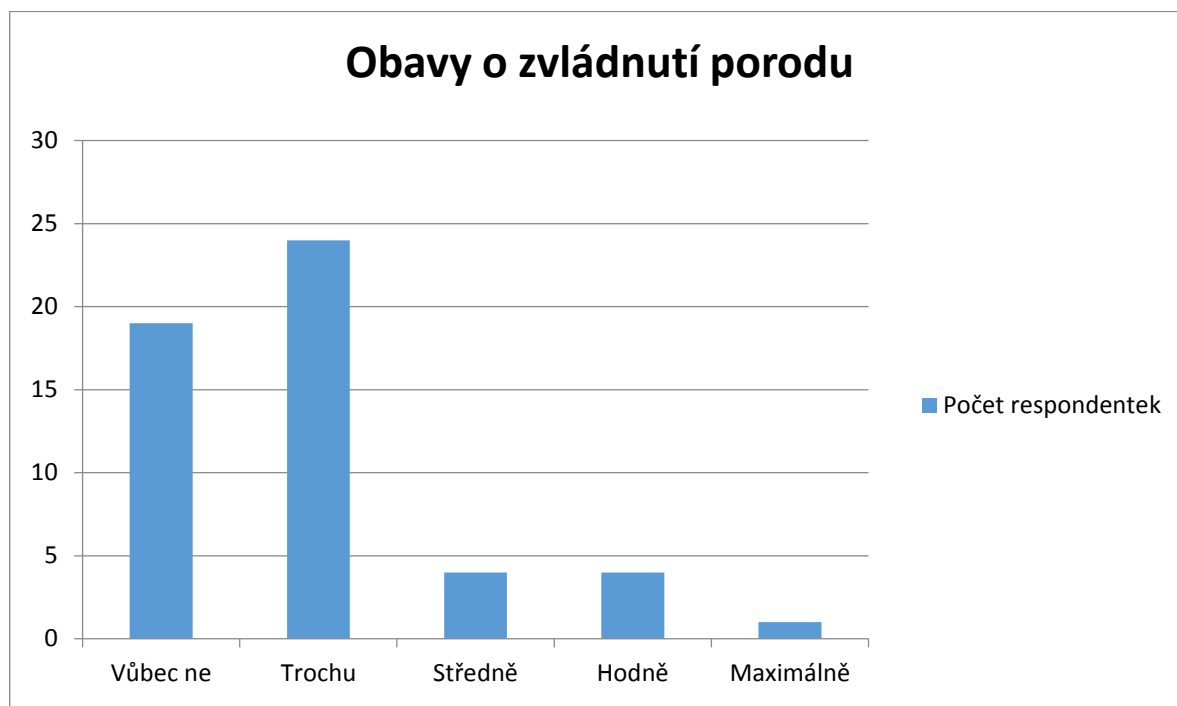
Žádnou obavu o donošení dítěte nemělo 15 žen (29 %). 24 žen mělo strach jen trochu (46 %). 9 žen (17 %) cítilo středně velkou starost o donošení dítěte. Hodně se obávaly 3 respondentky (6 %). Maximálně se obávala 1 žena (2 %).

Otázka č. 5. Jak moc se obáváte, že nezvládnete porod?

Tab. 17 Obavy o zvládnutí porodu

Obavy o zvládnutí porodu	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	19	36
Trochu	24	46
Středně	4	8
Hodně	4	8
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór	1,92	

Graf 13 Obavy o zvládnutí porodu



Obavy o zvládnutí porodu nemělo 19 žen (36 %), 24 respondentek (46 %) se trochu obávala o zvládnutí porodu. Středně velkou starost měly 4 ženy (8 %). Hodně se obávaly 4 ženy (8 %). Maximální obavu měla 1 respondentka (2 %).

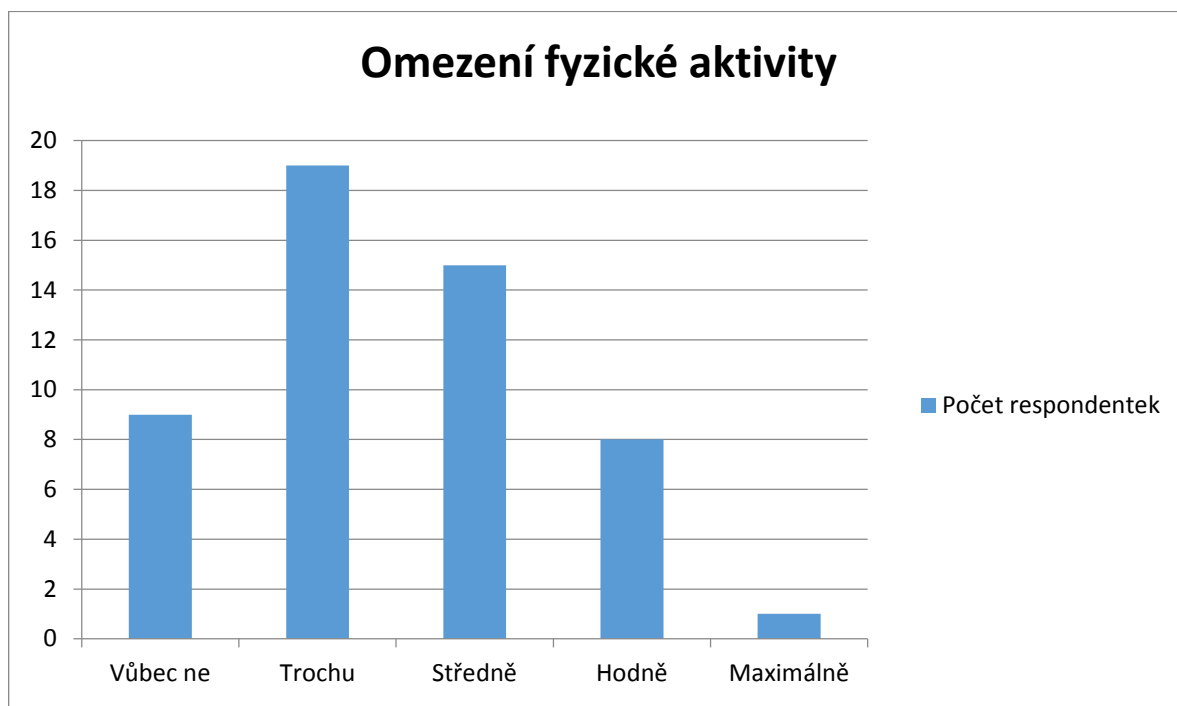
Následující otázka zjišťuje, v jakém rozsahu jste prováděla určité aktivity.

Otázka č. 6. Byla jste nucena v tomto těhotenství omezit fyzickou aktivitu?

Tab. 18 Omezení fyzické aktivity

Omezení fyzické aktivity	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	9	17
Trochu	19	37
Středně	15	29
Hodně	8	15
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór	2,48	

Graf 14 Omezení fyzické aktivity



Fyzické omezení necítilo 9 respondentek (17 %). Trochu se obávalo 19 žen (37 %). Střední zátěž udávalo 15 respondentek (29 %). Hodně velké obavy mělo 8 žen (15 %). Maximálně se obávala 1 žena (2 %).

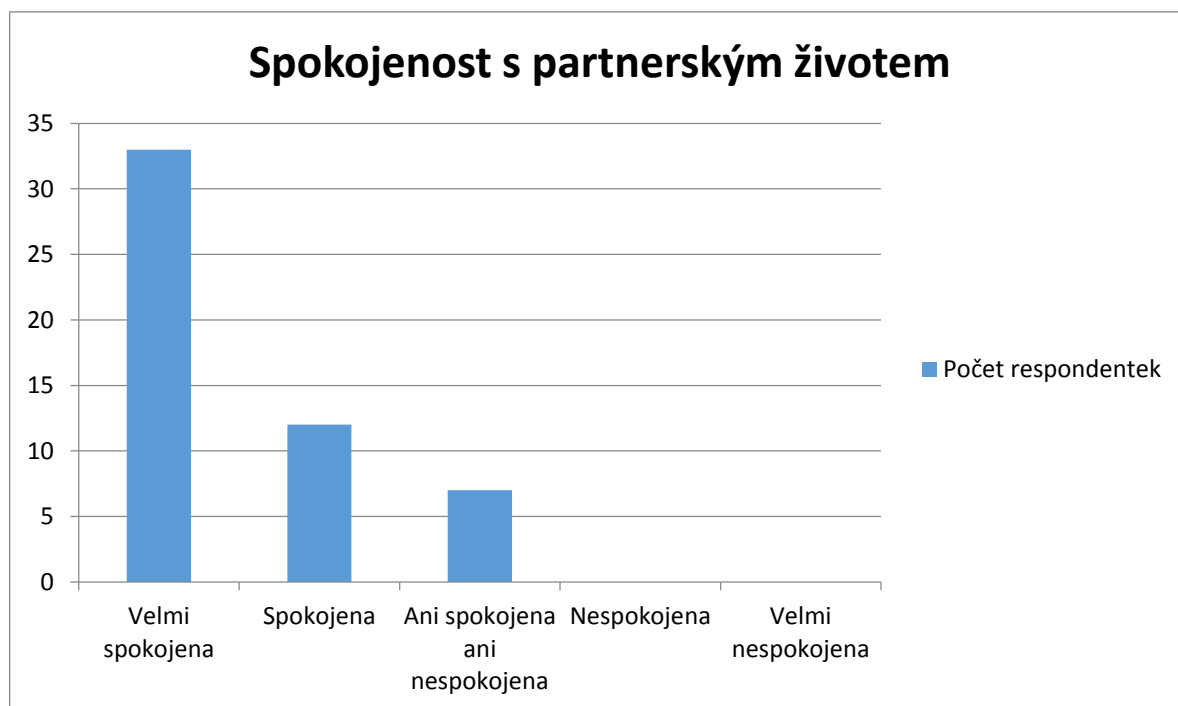
Další otázky se zaměřují na to, jak jste byla spokojená s některými oblastmi života v posledních dvou týdnech?

Otázka č. 7. Jak jste teď spokojena s partnerským životem?

Tab. 19 Spokojenost s partnerským životem

Spokojenost s partnerským životem	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Velmi spokojena	33	64
Spokojena	12	23
Ani spokojena ani nespokojena	7	13
Nespokojena	0	0
Velmi nespokojena	0	0
Celkem	52	100
Skór	1,5	

Graf 15 Spokojenost s partnerským životem



V této kategorii byla velmi spokojena většina žen – 33 (64 %). Spokojeno se cítilo 12 žen (23 %). 7 žen uvedlo, že se necítily ani spokojené nebo ani nespokojené (13 %). V dalších kategoriích nehodnotily žádné respondentky.

Otázka č. 8. Jak jste teď spokojena se svým společenským životem?

Tab. 20 Spokojenost se společenským životem

Spokojenost se společenským životem	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Velmi spokojena	17	33
Spokojena	21	40
Ani spokojena ani nespokojena	9	17
Nespokojena	5	10
Velmi nespokojena	0	0
Celkem	52	100
Skór	2,03	

Graf 16 Spokojenost se společenským životem



Velmi spokojeno se společenským životem bylo 17 respondentek (33 %). 21 žen se cítilo spokojeno (40 %), 9 těhotných (17 %) označilo kategorii ani spokojena a ani nespokojena. Nespokojeno se cítilo 5 žen (10 %). Nikdo nevyznačil kolonku velmi nespokojena.

Otázka č. 9. Jak jste spokojena s tím, jak se Vám daří přizpůsobit se tomuto těhotenství?

Tab. 21 Přizpůsobení se těhotenství

Přizpůsobení se těhotenství	Počet respondentek N - absolutní četnost	Procenta %
Velmi spokojena	18	34
Spokojena	27	52
Ani spokojena ani nespokojena	4	8
Nespokojena	2	4
Velmi nespokojena	1	2
Celkem	52	100
Skór	1,86	

Graf 17 Přizpůsobení se těhotenství



Celkové hodnocení přizpůsobení se těhotenství jako velmi spokojena hodnotilo 18 žen (34 %). 27 žen (52 %) hodnotilo tuto kategorii jako spokojena. Do kategorie ani nespokojena ani spokojena se zařadily pouze 4 ženy (8 %). Nespokojeny se cítily 2 ženy (4 %). Velmi nespokojena 1 žena (2 %).

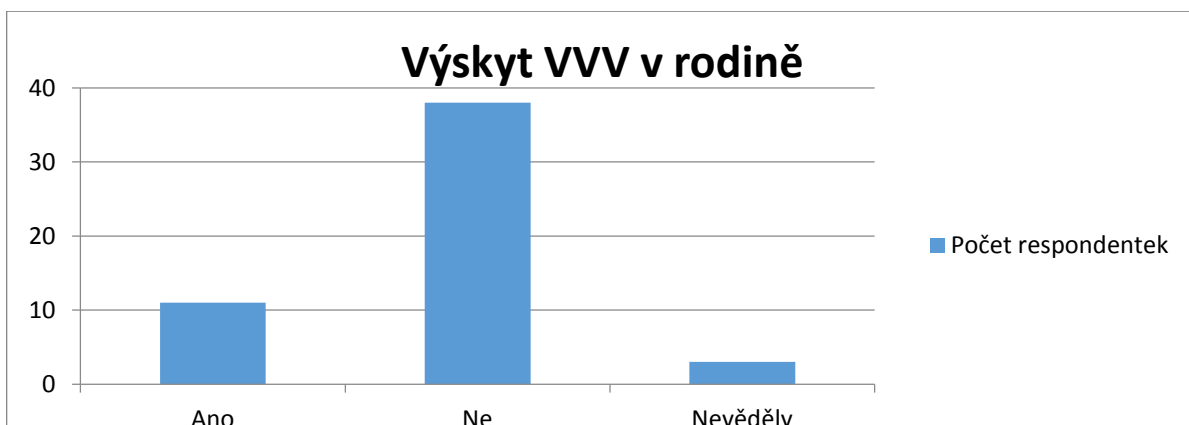
10.3 Genetická problematika

Otázka č. 10. Vyskytují se ve Vaší rodině nějaké vrozené vývojové vady či dědičné choroby?

Tab. 22 Výskyt VVV a dědičných chorob

Výskyt VVV a dědičných chorob	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Ano	11	21
Ne	38	73
Nevěděly	3	6
Celkem	52	100

Graf 18 Výskyt VVV v rodině



U 11 žen se v rodině nacházela nějaká vrozená vada nebo dědičná choroba (21 %). 38 žen (73 %) neudávalo genetickou rodinnou zátěž. 3 ženy (6 %) nevěděly.

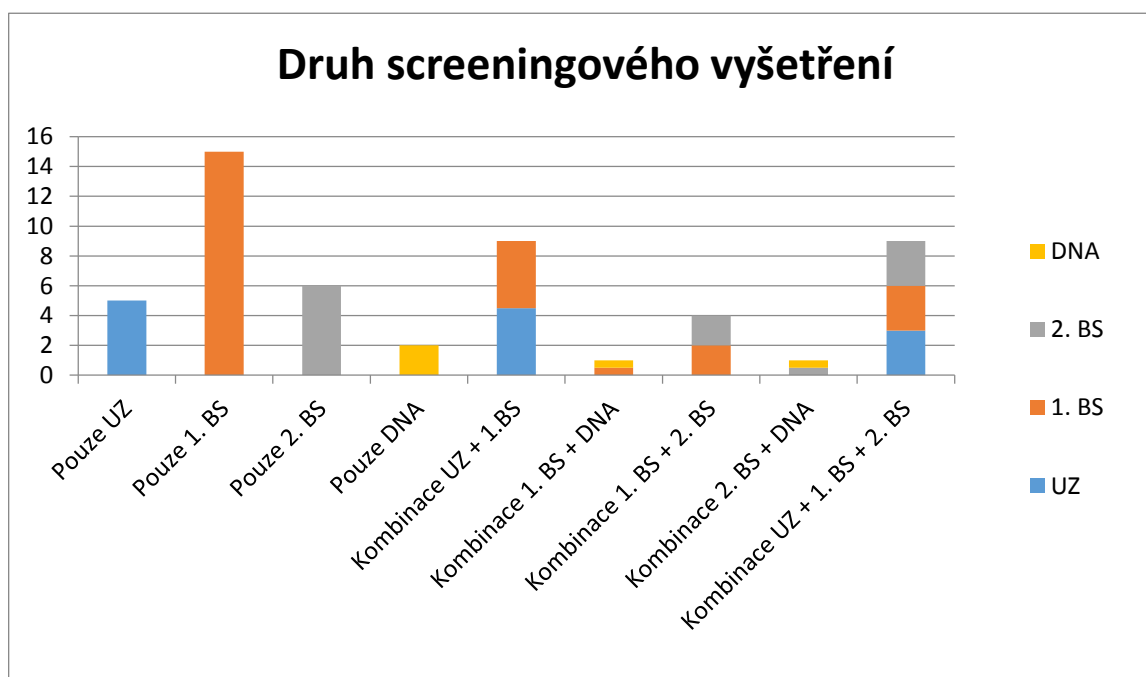
Otázka č. 11. Pro jaký druh screeningového vyšetření jste se rozhodla? (můžete označit i více odpovědí)

Tab. 23 Druh screeningového vyšetření

Druh screeningového vyšetření	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
UZ	5	10
Screening v I. trimestru (1. BS)	15	29
Screening v II. trimestru (2. BS)	6	11

Analýza volné fetální DNA (Prenascan, Harmony, CF DNA aj.)	2	4
Kombinace UZ + 1. BS	9	17
Kombinace 1. BS + DNA	1	2
Kombinace 1. BS + 2. BS	4	8
Kombinace 2. BS + DNA	1	2
Kombinace UZ + 1. BS + 2. BS	9	17
Celkem	52	100

Graf 19 Druh screeningového vyšetření⁴



Pouze ultrazvukové vyšetření podstoupilo 5 žen (10 %). Jen biochemický screening v I. trimestru podstoupilo 15 žen (29 %), nejvíc z možného výběru. K biochemickému screeningu II. trimestru se rozhodlo 6 žen (11 %). Novou metodu analýzy volné fetální DNA podstoupily 2 respondentky (4 %). Kombinaci UZ a biochemický screening I. trimestru podstoupilo 9 žen (17 %). Metody analýzy volné fetální DNA v kombinaci s prvotrimestrálním screeningem využila 1 respondentka (2 %). Kombinaci I. a II. trimestrálního biochemického screeningu podstoupily 4 ženy (8 %). Další nabízenou kombinaci biochemického screeningu v II. trimestru

⁴ U následujících otázek bylo možné zvolit více odpovědí, tzv. multiplte choice. Svislá stupnice a výška grafu znázorňuje počet respondentek, které tu kterou možnost či kombinaci odpovědí uvedly. Barvy v grafech ukazují, jaké odpovědi či jejich kombinace příslušný počet odpovídajících žen uvedl.

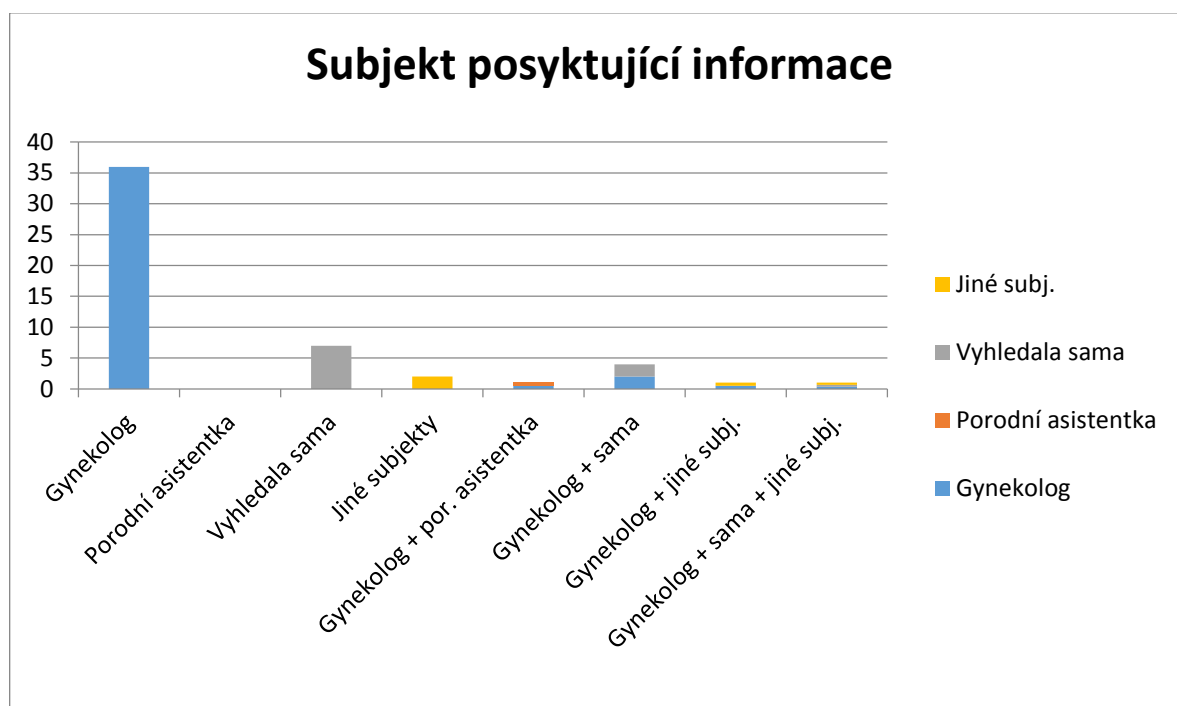
a analýzy volné fetální DNA zvolila jedna respondentka (2 %). Pro kombinaci UZ a obou biochemických screeningů se rozhodlo 9 respondentek (17 %).

Otázka č. 12. Kdo Vám poskytl nejvíce informací o výše uvedených vyšetřeních?

Tab. 24 Subjekt poskytující informace

Subjekt poskytující informace	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Gynekolog	36	69
Porodní asistentka	0	0
Respondentka si vyhledala sama	7	13
Jiné subjekty	2	4
Kombinace gynekolog + porod.as.	1	2
Kombinace gynekolog + sama	4	8
Kombinace gynekolog + jiné subjekty	1	2
Kombinace gynekolog + sama + jiné subj.	1	2

Graf 20 Subjekt poskytující informace



Převážnou většinu respondentek informoval gynekolog – 36 (69 %). V 7 případech si žena vyhledala informace sama (13 %). Dvěma ženám (4 %) poskytly informace jiné osoby

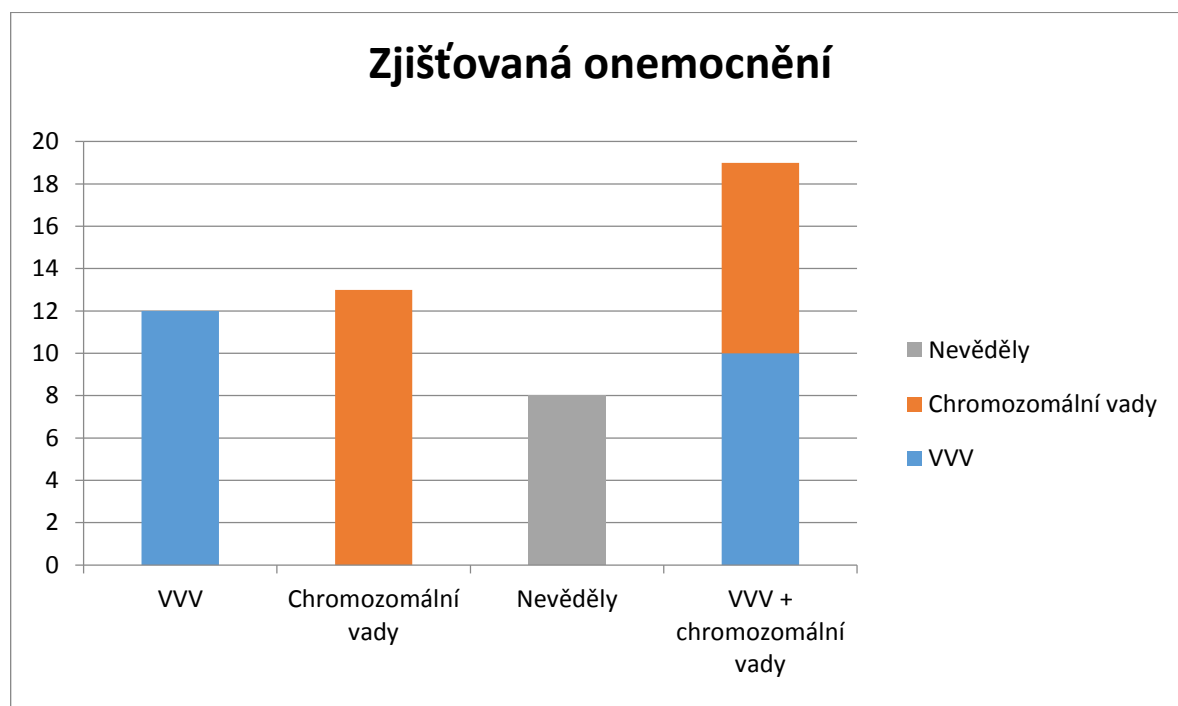
(kamarádky...). Zároveň s gynekologem i porodní asistentka informovala 1 ženu (2 %). Informace od gynekologa a od jiné osoby dostala také 1 respondentka (2 %). V jednom případě klientku informoval o možnosti screeningů jak gynekolog a jiná osoba, tak si žena vyhledala údaje sama (2 %). 4 určily skupinu gynekologa a vyhledání informací ženou samotnou (8 %). Ani v jednom případě nebyla zdrojem informací porodní asistentka.

Otázka č. 13. Jaká onemocnění se podle Vás pomocí těchto vyšetření zjišťují?

Tab. 25 Zjišťovaná onemocnění

Zjišťovaná onemocnění	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
VVV	12	23
Chromozomální vady	13	25
Nevěděly	8	15
VVV + chromozomální vady	19	37
Celkem	52	100

Graf 21 Zjišťovaná onemocnění



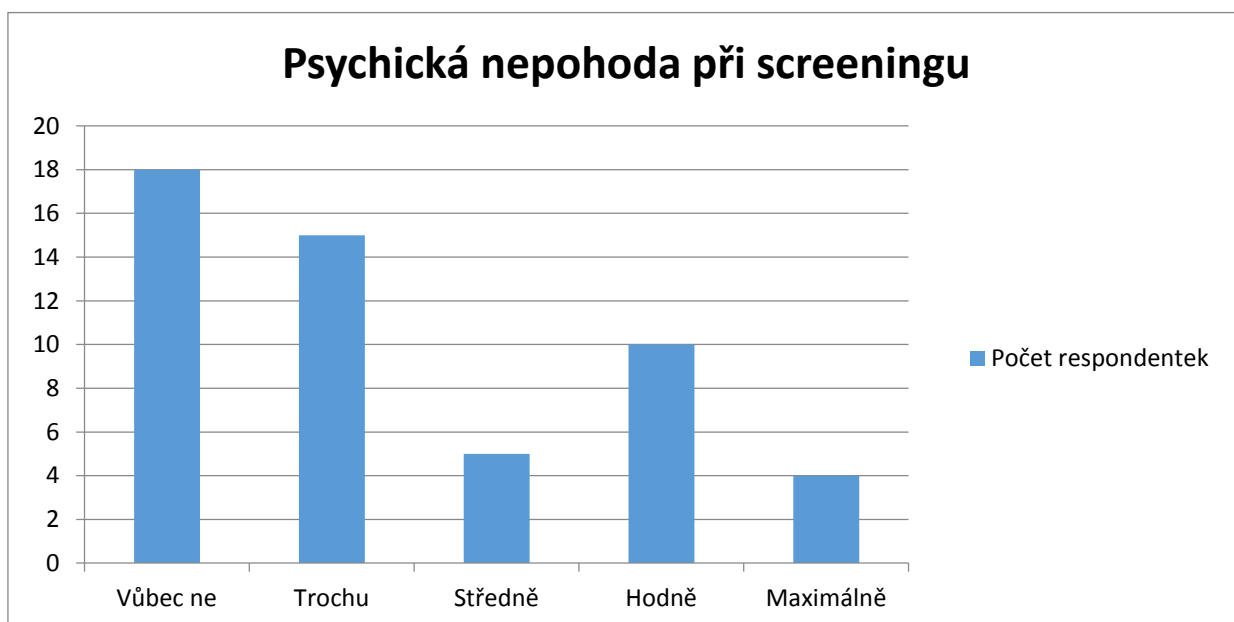
12 (23 %) žen se domnívala, že zachytí vrozené vývojové vady. Téměř stejně žen – 13 (25 %) si představovala možnost zachycení chromozomálních vad. Kombinace obojího určilo 19 (37 %) žen. 8 žen odpověď nevědělo (15 %).

Otázka č. 14. Přivodilo Vám screeningové vyšetření psychickou nepohodu?

Tab. 26 Psychická nepohoda při screeningu

Psychická nepohoda při screeningu	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	18	35
Trochu	15	29
Středně	5	9
Hodně	10	19
Maximálně	4	8
Celkem	52	100
Skór	2,36	

Graf 22 Psychická nepohoda při screeningu



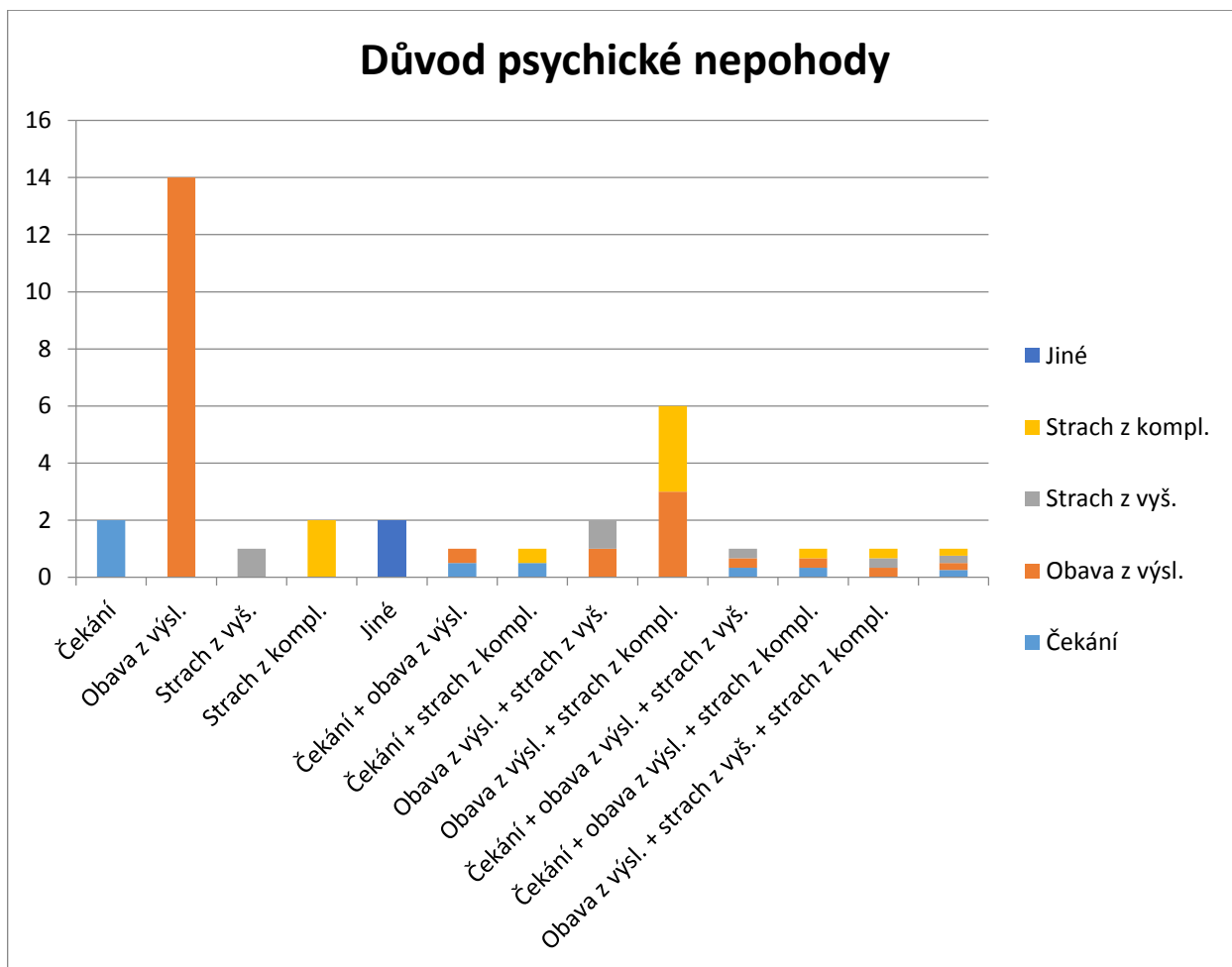
Ženy nepocítovaly žádný psychický diskomfort v 18 případech (35 %). Trochu screening ovlivnil psychiku u 15 žen (29 %). Středně bylo omezeno 5 respondentek (9 %). Ve škále hodnocení kolonku hodně označilo 10 těhotných (19 %). Maximálně psychiku screening ovlivnil 4 ženám (8 %).

Otázka č. 15. Pokud ano, důvodem bylo (můžete označit i více odpovědí):

Tab. 27 Důvod psychické nepohody

Důvod psychické nepohody	Počet respondentek N –absolutní četnost	Procenta %
Dlouhé čekání na výsledek	2	6
Obava z výsledků	14	38
Strach z vyšetření	1	3
Strach z komplikací	2	6
Jiné	2	6
Kombinace čekání + obava z výsl.	1	3
Kombinace čekání + strach z kompl.	1	3
Kombinace obava z výsl. + strach z vyš.	2	6
Kombinace obava z výsl. + strach z kompl.	6	17
Kombinace čekání + obava z výsl. + strach z vyš.	1	3
Kombinace čekání + obava z výsl. + strach z kompl.	1	3
Kombinace obava z výsl. + strach z vyš. + strach z kompl.	1	3
Kombinace čekání + obava z výsl. + strach z vyš. + strach z kompl.	1	3
Celkem	34	100

Graf 15 Důvod psychické nepohody



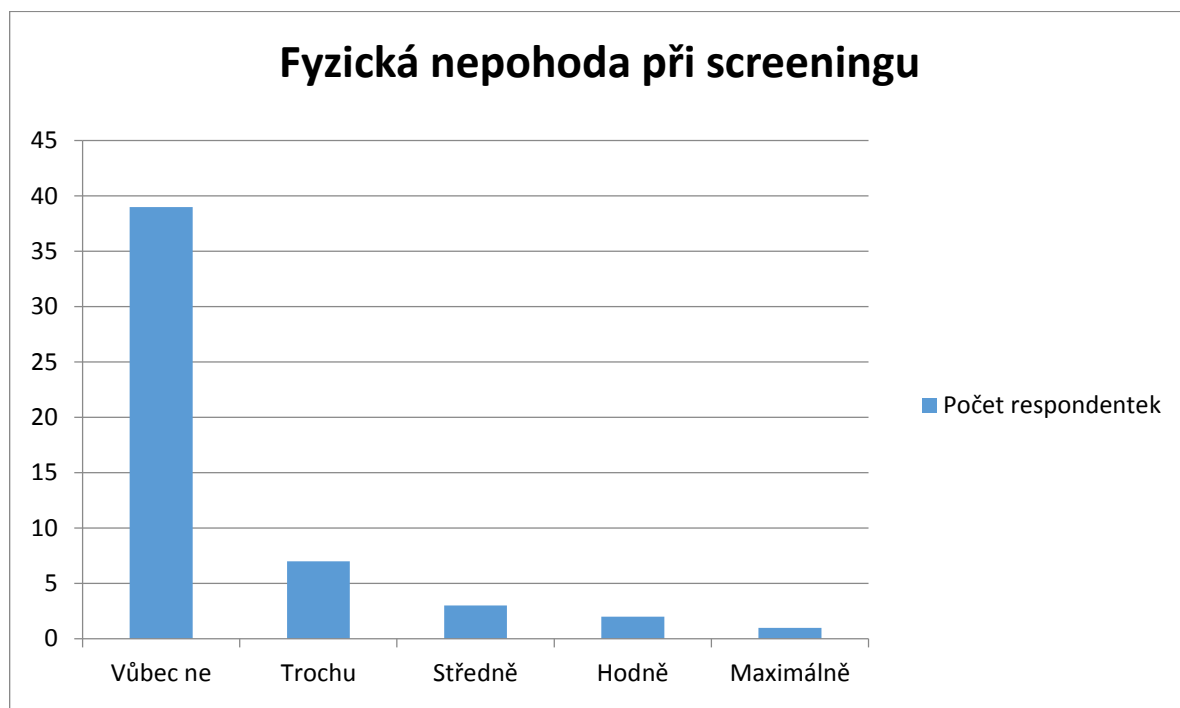
Dlouhé čekání jako důvod nepohody popsaly 2 (6 %) těhotné. 14 žen (38 %) se bálo výsledků. Strach z vyšetření měla 1 žena (3 %). Strachem z komplikací trpěly 2 ženy (6 %). Jiné důvody k obavám měly 2 ženy (6 %). Kombinaci dlouhého čekání a obavy z výsledků označila 1 žena (3 %). Čekání a strach z komplikací zvolila jako důvod nepohody 1 žena (3 %). Obavu z výsledků a strach z vyšetření měly 2 ženy (6 %). Obava z výsledků a strach z komplikací označilo jako stresor 6 žen (17 %). Čekání, obava z výsledků, strach z vyšetření trápilo 1 ženu (3 %). Čekání, obavu z výsledků a strach z komplikací zažívala 1 žena (3 %). Obavu z výsledků, strach z vyšetření a strach z komplikací prožila také jedna žena (3 %). Jedna žena trpěla všemi možnostmi nepohody (3 %).

Otázka č. 16. Přihodilo Vám screeningové vyšetření fyzickou nepohodu?

Tab. 28 Fyzická nepohoda při screeningu

Fyzická nepohoda při screeningu	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	39	75
Trochu	7	13
Středně	3	6
Hodně	2	4
Maximálně	1	2
Celkem	52	100
Skór	1,44	

Graf 24 Fyzická nepohoda při screeningu



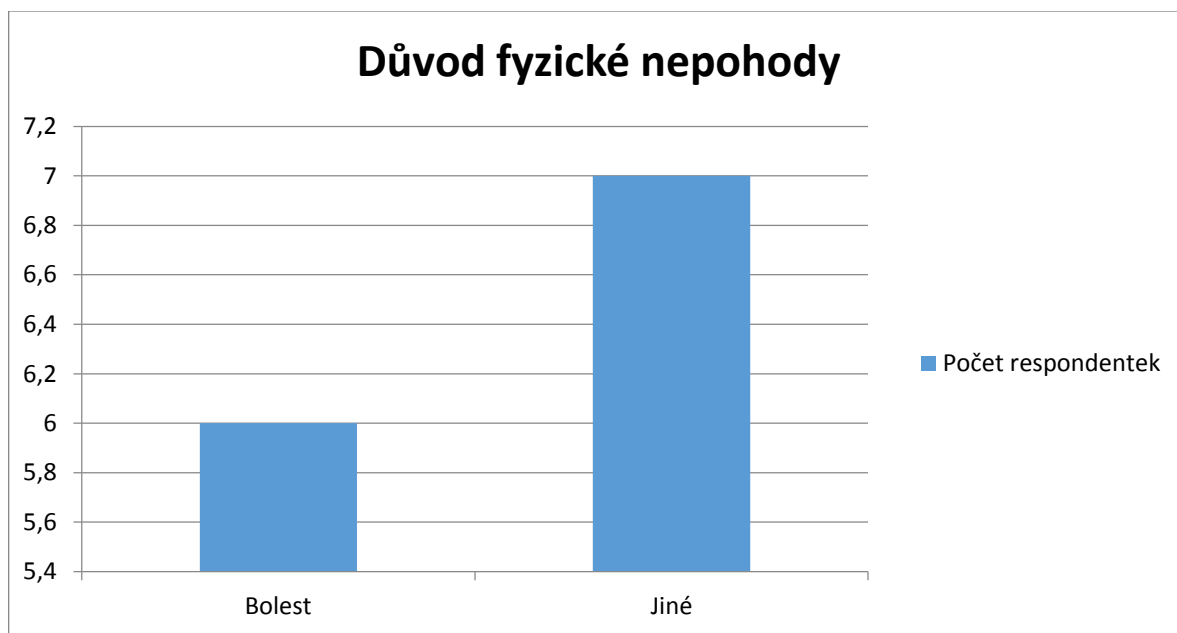
39 respondentek (75 %) neuvvedlo žádný problém s fyzickou nepohodou. Trochu se cítilo omezeno 7 žen (13 %). Střední omezení uvedly 3 ženy (6 %). Hodně velkou zátěž cítily 2 ženy (4 %). Jedna žena označila zátěž jako maximální (2 %).

Otázka č. 17. Pokud ano, důvodem byla:

Tab. 29 Důvod fyzické nepohody

Důvod fyzické nepohody	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Bolest	6	46
Jiné (nevolnost, zvracení, mdloba)	7	54
Celkem	13	100

Graf 25 Důvod fyzické nepohody



Bolestí trpělo 6 žen (46 %). Jiné důvody k fyzickému diskomfortu označilo 7 žen (54 %).

Otázka č. 18. Kdo se Vám stal největší oporou?

Tab. 30 Opora

Největší opora	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Partner/manžel	32	61
Rodina	5	10
Kombinace partner + rodina	10	19
Kombinace partner + lékař	3	6
Kombinace partner + rodina + jiní	2	4
Celkem	52	100

Graf 26 Opora



Největší oporou pro ženy v období těhotenství se stali partneři či manželé u 32 žen (61 %). Druhá největší skupina byla tvořena kombinací podpory partnera či manžela a rodinou. Zvolilo ji 10 respondentek (19 %). Samotná rodina byla oporou 5 ženám (10 %). Skupinu partner či manžel a lékař označily jako pomocníky 3 ženy (6 %). Partnera či manžela, rodinu a jiné osoby jako podporu zvolily 2 ženy (4 %).

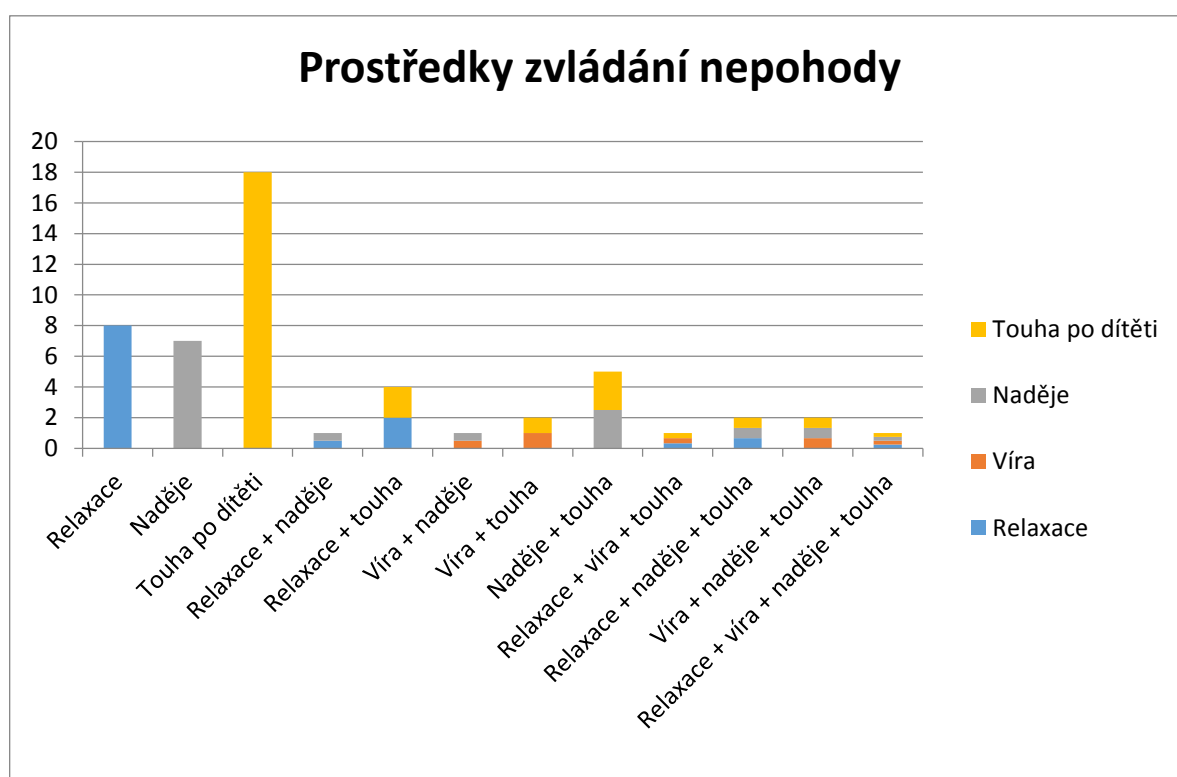
Otázka č. 19. Co dalšího Vám pomáhalo zvládat fyzickou a psychickou nepohodu (můžete označit i více odpovědí)?

Tab. 31 Prostředky zvládnání nepohody

Prostředky zvládnání nepohody	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Relaxace	8	15
Naděje	7	13
Touha po dítěti	18	34
Kombinace relaxace + naděje	1	2
Kombinace relaxace + touha po dítěti	4	8
Kombinace víra + naděje	1	2

Kombinace víra + touha po dítěti	2	4
Kombinace naděje + touha po dítěti	5	10
Kombinace relaxace + víra + touha po dítěti	1	2
Kombinace relaxace + naděje + touha po dítěti	2	4
Kombinace víra + naděje + touha po dítěti	2	4
Kombinace relaxace + víra + naděje + touha po dítěti	1	2
Celkem	52	100

Graf 27 Prostředky zvládnání nepohody



18 ženám (34 %) pomáhala touha po dítěti. 8 žen (15 %) zvládalo nepohodu relaxací. Naděje ženy povzbuzovala v 7 (13 %) případech. Relaxace a naděje povzbuzovala 1 ženu (2 %). Kombinaci relaxace a touha po dítěti označily 4 ženy (8 %). Víra a naděje pomohla jedné ženě (2 %). Víra a touha po dítěti se stala oporou pro 2 ženy (4 %). Naději a touhu po dítěti si přálo 5 žen (10 %). Relaxací, vírou a touhou po dítěti překonávala problémy jedna respondentka (2 %). Relaxací, naději a touhu po dítěti označily 2 respondentky (4 %). Víra, naděje a touha po dítěti

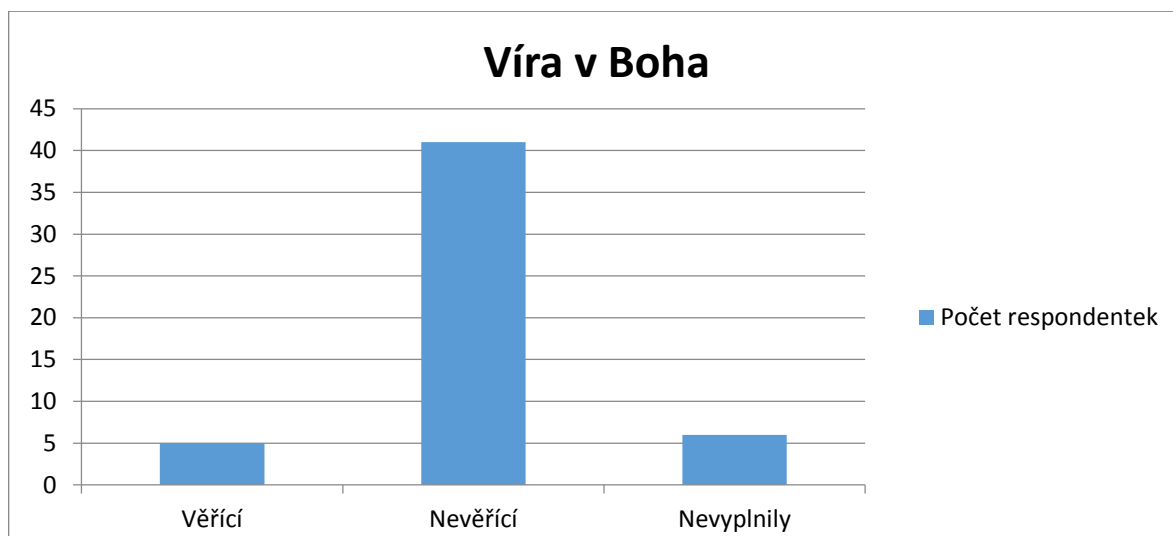
pomáhala překonat problémy dvěma respondentkám (4 %). Relaxaci, víru a touhu použila 1 respondentka (2 %).

Otázka č. 20. Jste věřící (pokud nechcete, nemusíte odpovídat)?

Tab. 32 Víra v Boha

Víra v Boha	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Věřící	5	10
Nevěřící	41	79
Nevyplnily	6	11
Celkem	52	100

Graf 28 Víra v Boha



Tuto položku nevyplnilo 6 respondentek (11 %). 41 respondentek víru v Boha nepotvrdilo (79 %). Věřících žen bylo 5 (10 %).

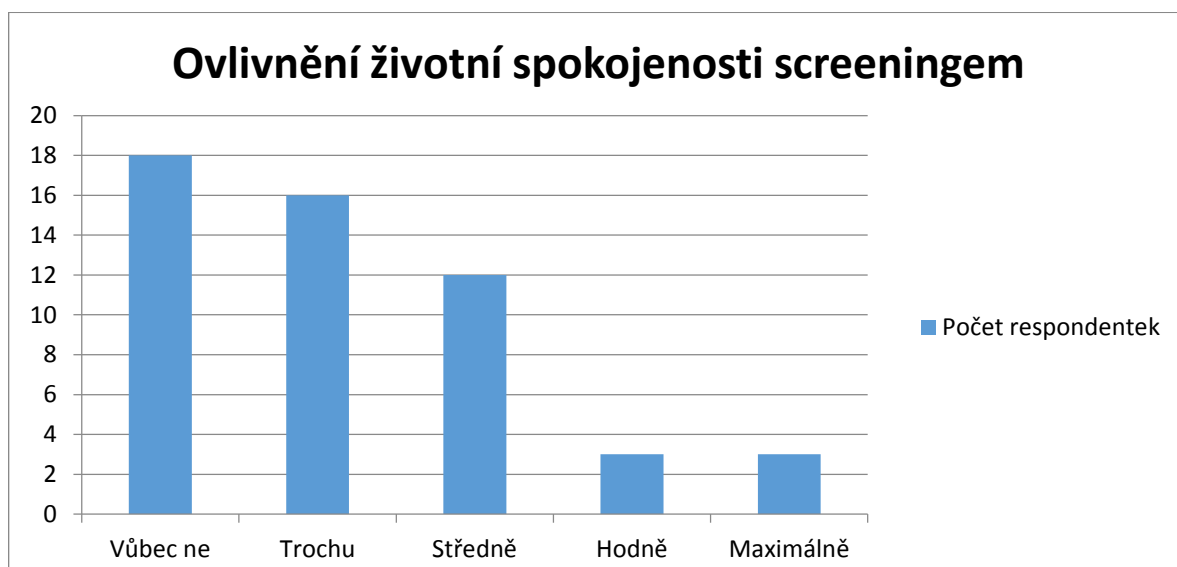
Otázka č. 21. Ovlivnilo screeningové vyšetření Vaši celkovou životní spokojenost?

Tab. 33 Ovlivnění životní spokojenosti screeningem

Ovlivnění životní spokojenosti screeningem	Počet respondentek N – absolutní četnost	Procenta %
Vůbec ne	18	34

Trochu	16	31
Středně	12	23
Hodně	3	6
Maximálně	3	6
Celkem	52	100
Skór	2,01	

Graf 29 Ovlivnění životní spokojenosti screeningem



V této kategorii uvedlo 18 žen (34 %), že z důvodu screeningového vyšetřování neutrpěly žádnou újmu. Hodnotu trochu označilo 16 žen (31 %). Hodnotu středně označilo 12 žen (23 %). Hodně ovlivnilo životní spokojenost 3 těhotných (6 %). Maximálně screening život narušil 3 ženám (6 %).

Diskuze

Úkolem mé bakalářské práce bylo zjistit kvalitu života těhotné ženy v souvislosti s vyšetřováním v prenatální poradně. Pro hodnocení souboru žen jsem zvolila kvantitativní metodu pomocí dotazníku QOL - GRAV, který byl uzpůsoben pro ženy s genetickou zátěží s pracovním názvem QOL - GRAV - GENET.

První výzkumný cíl

Prvním výzkumným cílem bylo zmapovat kvalitu života těhotných žen s genetickou zátěží a porovnat ji s kvalitou života fyziologicky těhotných.

Dotazník QOL – GRAV obsahuje 9 položek, které těhotné ženy hodnotily na pětistupňové Likertově škále. Pro snadnější hodnocení bodování odpovídá školnímu známkování (1-nejlepší, 5-nejhorší). Na závěr byly spočítány průměrné skóry, které byly interpretovány a následně porovnány s výsledky studie Vachkové (2016), která byla provedena na souboru 51 těhotných žen hodnotících pomocí elektronické verze dotazníku QOL – GRAV (© originální verze: Vachková, Mareš, Ježek, 2013).

Další komparaci výsledků mi umožnila práce Tomsové (2015), která zkoumala kvalitu života zdravých těhotných v průběhu fyziologické gravidity na souboru 135 žen.

Tělesnými změnami těhotných s genetickou zátěží celkově nebylo dotčeno 14 žen (27 %). Na pětistupňové škále jako ovlivnění tělesnými změnami jen trochu označilo 21 žen (40 %). 13 žen (25 %) bylo ovlivněno středně. Omezení, které je označeno jako hodně velké, určily 3 ženy (6 %). Maximální vliv označila 1 žena (2 %). Skór činil **2,15**. U žen v II. trimestru těhotenství s genetickou zátěží byl skór **2,18**. Vachková (2016) uvádí, že těhotné, které hodnotily pomocí elektronické verze, měly skór **2,53**. V odpovědích žen s fyziologickým těhotenstvím v práci Tomsové (2015) ve II. trimestru nebyly žádné s fyzickým omezením v 45,6 %. Do označení trochu se zařadilo 38,6 % žen. Střední omezení uvedlo 10,5 % těhotných. Hodně velké omezení cítilo 5,2 % respondentek. Skór u žen v II. trimestru byl na hodnotě **1,75**. **Ze zjištěných informací vyplývá, že ženy s genetickou zátěží v mém souboru oproti ženám**

s fyziologickým těhotenstvím hodnotily tuto kategorii hůře. Naopak ve srovnání se ženami hodnotícími kvalitu života v elektronické formě byl výsledek mého souboru lepší.

Žádnými **psychickými změnami** celkově nebylo dotčeno 28 žen s geneticky zatíženým těhotenstvím (54 %). Trochu ovlivněné byly ženy v 13 případech (25 %). Střední psychickou zátěž cítilo 9 respondentek (17 %). Na pětistupňové škále jako hodně velké ovlivnění vyplnily 2 ženy (4 %). Maximální zátěž necítila žádná žena. Skór byl **1,71**. Ženy hodnotící v II. trimestru geneticky zatížené gravidity měly skór **1,68**. Těhotné ženy hodnotící pomocí elektronické verze v souboru Vachkové (2016) uvedly skór **2,27**. Ženy s fyziologickou graviditou v souboru Tomsové (2015) v II. trimestru neuvedly žádné omezení v 56,1 %. Omezení označené jako trochu vyplnilo 33,3 % žen. Střední zátěž byla prokázána u 8,7 % těhotných. Hodně velkou zátěž zaznamenaly těhotné v 1,75 %. Skór u těchto žen byl naměřen **1,56**. **Data ukazují, že soubor žen s geneticky zatíženým těhotenstvím hodnotil tuto položku hůře, než ženy fyziologicky těhotné, ale zároveň lépe než soubor žen hodnotících elektronicky.**

Ženy s genetickou zátěží celkově necítily obavy **o zvládnutí domácnosti** v 25 případech (48 %). Trochu měla obavu 16 žen (31 %). 9 žen mělo obavy o zvládnutí domácnosti střední (17 %). Hodně velké obavy měla jen 1 žena (2 %). Maximální obavy měla 1 žena (2 %). Skór byl **1,78**. Skór žen v II. trimestru z této kategorie měl hodnotu **1,90**. Skór souboru žen elektronického šetření byl **2,29**. Ženy fyziologicky těhotné v II. trimestru necítily obavy v 43,8 %. Trochu strach měly ženy v II. trimestru v 45,6 %. Střední zátěž uvedly těhotné v II. trimestru v 5,26 %. Maximální strach o chod domácnosti označily respondentky z 5,2 % pouze v II. trimestru. Skór činil v II. trimestru hodnotu **1,77**. **Údaje v této otázce jsou téměř totožné u žen v mém souboru a žen s fyziologickým těhotenstvím v práci Tomsové (2015). Oproti ženám v mém souboru ženy hodnotící elektronicky v souboru Vachkové (2016) tuto položku hodnotily hůře.**

Žádnou **obavu o donošení dítěte** nemělo 15 žen z 52 s genetickou zátěží (29 %). 24 žen mělo strach jen trochu (46 %). 9 žen (17,30%) cítilo středně velkou starost o donošení dítěte. Hodně se obávaly 3 respondentky (6 %). Maximálně se obávala 1 žena (2 %). Celkový skór činil **2,05**. U žen v II. trimestru zatíženého těhotenství je skór **1,84**. Ženy hodnotící v elektronické verzi QOL – GRAV (Vachková, 2016) zaznamenaly skór **2,57**. Ve II. trimestru normálního těhotenství (Tomsová, 2015) žádné obavy z donošení dítěte neměly ženy v 54,3 %. Trochu se obávalo 22,8 % žen v II. trimestru. Střední strach měly těhotné v II. trimestru v 14,04 %. Velké obavy zužovaly ženy stejně v II. trimestru v 7,02 %. Maximální obavy o donošení dítěte trápily v II. trimestru

5,26 % žen. Skór byl: **1,82**. **Závěr v této kategorii vypovídá, že ženy s genetickou zátěží a ženy souboru Tomsové (2015) měly výsledky téměř totožné. Těhotné ženy s geneticky zatíženým těhotenstvím v porovnání se ženami hodnotícími pomocí elektronické verze (Vachková, 2016), cítily menší obavy o donošení dítěte.**

Obavy o zvládnutí porodu nemělo 19 žen z 52 žen s genetickou zátěží (36 %), 24 respondentek (46 %) se trochu obávalo o zvládnutí porodu. Středně velkou starost měly 4 ženy (8 %). Hodně se obávaly 4 ženy (8 %). Maximální obavu měla 1 respondentka (2 %). Skór činil **1,92**. U 32 žen z II. trimestru této kategorie činil skór 1,90. Elektronicky hodnotící těhotné ženy souboru Vachkové (2016) dosáhly skóru **2,27**. Ženy v II. trimestru fyziologického těhotenství ve vzorku Tomsové (2015) se neobávaly o porod ve 42,1 %. Trochu mělo obavy 29,8 % v II. trimestru. Středně velkou starost označily maminky v II. trimestru v 19,3 %. Hodně se obávalo v II. trimestru 5,2 % žen. Maximální obavy se objevily u žen v II. trimestru v 3,5 %. Zdravé těhotné v II. trimestru dosáhly skóru **1,98**. **Nejlepšího hodnocení dosáhly ženy s geneticky zatíženým těhotenstvím jak celkově, tak i v II. trimestru.**

Respondentky s geneticky zatíženým těhotenstvím **fyzické omezení** necítily vůbec v 9 případech z 52 (17 %). Trochu se obávalo 19 žen (37 %). Střední zátěž udávalo 15 respondentek (29 %). Hodně velké obavy mělo 8 žen (15 %). Maximálně se obávala 1 žena (2 %). Celkový skór byl **2,48**. Skór u těchto žen jen v II. trimestru činil **2,68**. Respondentky hodnotící elektronicky (Vachková, 2016) dosáhly skóru **2,59**. Respondentky s fyziologickým těhotenstvím (Tomsová, 2015) neměly žádný pocit omezení v II. trimestru v 35,09 %. Trochu větší omezení fyzické aktivity cítily respondentky v II. trimestru v 28,07 %. Středně velké omezení měly ženy v II. trimestru v 24,5 %. Kolonku hodně označilo v II. trimestru 10,5 % těhotných. Maximální restrikcí ve fyzické aktivitě zaznamenalo v II. trimestru 1,75 % respondentek. Skór byl naměřen na hodnotě **2,16**. **Fyzickou aktivitu musely nejvíce omezit ženy souboru s geneticky zatíženým těhotenstvím, a to v II. trimestru.**

V kategorii **spokojenosti s partnerským životem žen** s geneticky zatíženým těhotenstvím byla velmi spokojena většina žen – 33 z celkových 52 (64 %). Spokojeno se cítilo 12 žen (23 %). 7 žen uvedlo, že se necítily ani spokojeny nebo ani nespokojeny (13 %). V dalších kategoriích nehodnotily žádné respondentky. Skór byl **1,5**. V této kategorii ženy v II. trimestru měly skór **1,53**. Výzkumný soubor žen s hodnocením v elektronické verzi (Vachková, 2016) měl hodnotu **1,94**. V souboru fyziologicky těhotných (Tomsová, 2015) byla velmi spokojena 45,3 % skupina

v II. trimestru. Spokojenost cítily ženy v této kategorii v 40,3 %. Pocity ani nespokojena ani spokojena mělo v II. trimestru 8,7 % respondentek. V další kolonce nespokojenosti hodnotilo v II. trimestru 5,2 % žen. Skór činil v II. trimestru **1,74**. **Záznamy hovoří o tom, že plnohodnotnější partnerský život prožívaly ženy s genetickým rizikem, neboť žádná respondentka neuvedla záznam v kolonce nespokojena a nejvyšší procento bylo dosaženo ve skupině velmi spokojena. Celkový skór byl nejlépe naměřeným výsledkem ve všech 3 výzkumných skupinách.**

V oblasti **společenského života** hodnotily ženy s geneticky zatíženým těhotenstvím takto: Velmi spokojeno je 17 z 52 respondentek (33 %). 21 žen se cítila spokojena (40 %), 9 těhotných (17 %) označilo kategorii ani spokojena a ani nespokojena. Nespokojeno se cítilo 5 žen (10 %). Nikdo nevyznačil kolonku velmi nespokojena. Skór byl **2,03**. Skór spočítaný jen na ženy v II. trimestru této kategorie činil **2,15**. Skupina těhotných žen hodnotících elektronicky (Vachková, 2016) dosáhla skóru **2,33**. Ženy ve fyziologickém těhotenství (Tomsová, 2015) hodnotily v kategorii velmi spokojena v II. trimestru v 26,3 %. Spokojena se cítila skupina 48,1 % v II. trimestru. Ani nespokojena ani spokojena byla kategorie 21,05 % žen. Pocit nespokojenosti uvedlo 8,7 % žen v II. trimestru. Skór dosáhl hodnoty **2,07**. **Ze zjištěných okolností vyplývá, že lepší společenský život vedly respondentky mého souboru s genetickým rizikem.**

Následující otázkou bylo **celkové přizpůsobení tomuto těhotenství**. Hodnocení žen s genetickou zátěží jako velmi spokojena udalo 18 žen (34 %). 27 žen (52 %) hodnotilo tuto kategorii jako spokojena. Do kategorie ani nespokojena ani spokojena se zařadily pouze 4 ženy (8 %). Nespokojeny se cítily 2 ženy (4 %). Velmi nespokojena byla 1 žena (2 %). Skór činil **1,86**. U těhotných respondentek v II. trimestru této kategorie byl skór **1,96**. Skupina žen s fyziologicky probíhajícím těhotenstvím Vachkové (2016) hodnotící elektronicky dosáhla skóru **2,23**. Druhá skupina žen Tomsové (2015) s nezatíženým těhotenstvím hodnotila jako velmi uspokojivé v 42,1 % v II. trimestru. Spokojeno se cítilo 47,3 % žen v II. trimestru. Ani nespokojeno ani spokojeno bylo 8,7 % žen v II. trimestru. Nespokojeno se cítilo být 1,75 % žen v II. trimestru. Maximální nespokojenost neuvedla žádná respondentka. Skóry byly sečteny v II. trimestru na **1,67**. **Nejvíce ze všech respondentek se cítily spokojené zdravé těhotné v II. trimestru.**

Další zkoumanou oblastí byla otázka **vlivu sociodemografických proměnných** (věk, vzdělání, zaměstnání, rodinný stav, gravidita/parita, počet dětí) a praktický dopad výsledků genetické zátěže na celkovou těhotenskou škálu kvality života. K interpretaci výsledků byla

použita hodnotící tabulka elektronické verze QOL – GRAV (© originální verze: Vachková, Mareš, Ježek, 2013).

Tab. 34 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s délkou gravidity

skór	I. trimestr	II. trimestr	III. trimestr
9 - 18	14	18	1
19 - 27	4	13	1
28 - 36			

Nejlepší kvalitu života udávaly ženy v II. trimestru těhotenství. Stejně tomu bylo i ve výzkumu Vachkové (2014), v případě souboru hodnotícího elektronickou verzí byla nejlépe hodnocena kvalita života v I. trimestru.

Věk: Těhotenství je v mnoha případech odkládáno do pozdějších let, než tomu bylo v průběhu minulého století. V 90. letech nejvíce žen rodilo ve věku 20 - 24 let. Dle Českého statistického úřadu v roce 2010 rodily prvorodičky ve věku 27,6 a celkově všechny ženy ve věku 29 – 32 let (Závodníková, 2015). V našem souboru bylo zastoupeno nejvíce žen ve věku od 30 – 39 let. Věkový průměr rodiček byl 32,4 let.

Tab. 35 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s věkem

skór	věk	počet respondentek
9 - 18	20 -29	11
19 - 27		7
28 -36		1
9 -18	30 -39	18
19 - 27		9
9 - 18	40 - 47	4
19 - 27		2

Z tabulky vyplývá, že nejlepší kvalitu života hodnotily ženy ve věkové skupině 30 – 39 let.

Vzdělání: Nejvíce žen, které hodnotily, bylo středoškolaček.

Tab. 36 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná se vzděláním

skór	vzdělání základní	vzdělání střední	vzdělání vyšší odborné	vzdělání vysokoškolské
9 - 18	1	16	4	12

19 - 27		8	3	7
28 - 36				1

Nejvyšší kvalitu života v našem souboru vykazovaly středoškolačky.

Zaměstnaní: Převážná většina žen bylo zaměstnaných. Překvapením bylo, že žádná nebyla studující.

Tab. 37 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná se zaměstnaností

skór	zaměstnaná	nezaměstnaná	student	mateřská dovolená
9 - 18	25	1		6
19 - 27	12			7
28 - 36	1			

Nejvyšší kvalitu života měly v našem souboru ženy zaměstnané.

Rodinný stav: V souboru hodnocených žen byly skupiny svobodných a vdaných téměř vyrovnané.

Tab. 38 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná k rodinnému stavu

skór	svobodná	vdaná	rozvedená	vdova
9 - 18	14	15	3	1
19 - 27	10	7	1	
28 - 36	1			

Nejlepší kvalitu života v této kategorii a v tomto souboru hodnotily ženy vdané.

Počet těhotenství:

Tab. 39 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s počtem těhotenství

skór	Poprvé těhotná	Podruhé těhotná	Potřetí těhotná	Vícekrát těhotná
9 - 18	14	9	5	4
19 - 27	6	9	3	1
28 - 36	1			

Výbornou kvalitu života v souboru nejčastěji uváděly ženy, které byly poprvé těhotné.

Počet porodů:

Tab. 40 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s počtem porodů

skór	první porod	druhý porod	třetí porod	Čtvrtý porod a více
9 - 18	16	10	5	2
19 - 27	7	9	2	
28 - 36	1			

Nejvíce zastoupeny byly prvorodičky, které měly též nejlepší kvalitu života. Nejméně bylo žen, které rodily čtyřikrát a více.

Plánované těhotenství:

Tab. 41 Kvalita života porovnaná s plánovaným těhotenstvím

skór	Plánované těhotenství	Neplánované těhotenství
9 - 18	28	5
19 - 27	16	2
28 - 36	1	

Většina žen graviditu plánovala. Výborné kvality života bylo hodnoceno ženami s plánovaným těhotenstvím.

Genetická problematika:

Je zajímavé, pro které screeningové testy se respondentky rozhodly. Zejména podstupovaly prvotrimestrální screening. Měly dobré informace o celé škále možností hlavně od svého gynekologa. Ženy měly uspokojivou představu o limitech záchyty VVV pomocí těchto testů. Diskomfort z důvodů provádění neinvazivních screeningů nebyl významný. Psychickou zátěž jim pomáhala překonat touha po dítěti. Oporu nacházely nejčastěji u manžela nebo partnera. Víra v Boha pomáhala 10 % žen.

Posledním výzkumným cílem bylo vypracovat doporučení pro prenatalní poradny.

Tab. 42 Doporučení pro prenatalní poradny

Porodní asistentka	<ul style="list-style-type: none">- Do genetické poradny je vhodné odeslat těhotnou ženu při zjištění dědičné nemoci v anamnéze.- Jaké choroby a VVV zajímají genetika a jsou
---------------------------	--

	<p>potřeba v těhotenství řešit? Senzorické vady (především hluchota a nedoslýchavost), malý nebo disproportionální růst postavy, metabolické vady (např. fenylketonurie, mukopolysacharidoza, adrenogenitální syndrom...), chromozomální aberace, nejasná úmrtí v raném věku, psychomotorická retardace, svalová onemocnění ve více generacích, cystická fibróza, opakované potraty či missed abort, poruchy srážlivosti krve.</p> <p>- Těhotnou ženu, pokud je to možné, odesílat co nejdříve. DNA diagnostika je časově náročná. Jestliže víme, že v anamnéze ženy, která chce otěhotnět, je nějaká zátěž, je vhodné odeslat ještě před těhotenstvím.</p> <p>- Pacientky ke genetické konzultaci objednávat, vyšetření trvá cca 1 – 1,5 hodiny.</p> <p>- Informovat ženy o limitech neinvazivních testů (senzitivita max. 97 %), nelze jimi nahradit invazivní vyšetření (senzitivita 100 %).</p>
Těhotná žena	<p>- Z genetického hlediska je ideální věk pro graviditu od 20 do 25 let.</p> <p>- Dodržovat všechny stanovené kontroly.</p> <p>- Není třeba se obávat nátlaku k podstoupení invazivních metod prenatální diagnostiky.</p> <p>- Před jakýmkoliv genetickým testováním nebo invazivním výkonem není třeba lačnit. Sytost nemá vliv na výsledky DNA analýz.</p>

Závěr

Hlavním cílem bakalářské práce bylo zjistit kvalitu života těhotné ženy v souvislosti s vyšetřováním v genetické poradně. Vyhledávala jsem shody a naopak rozdíly v kvalitě života fyziologicky těhotných a žen s genetickou zátěží. Zajímala mě informovanost budoucích maminek o neinvazivních screeningových testech. Pro odpovědi na tyto otázky jsem použila modifikovaný dotazník s pracovním názvem QOL – GRAV – GENET. Na komparaci výsledů populace fyziologicky těhotných žen jsem aplikovala elektronickou verzi dotazníku QOL – GRAV.

Při porovnání výsledků respondentek s genetickou zátěží v těhotenství bylo zjištěno, že lépe než ženy se zdravým těhotenstvím, na které se zaměřila Tomsová (2015), hodnotily oblast zvládnutí porodu, partnerského a společenského života. Zdravé ženy v průběhu fyziologického těhotenství (Tomsová, 2015) dosáhly lepších hodnotících skóre v pěti otázkách QOL – GRAV (tělesné a psychické změny, zvládnutí domácnosti, donošení dítěte a oblast fyzického omezení), než ženy v mém souboru.

Nejvyšší celkovou kvalitu života uváděly ve skupině geneticky zatížených těhotenství zaměstnané vdané ženy, stejně jako v souboru respondentek Vachkové (2016). Rozdílně respondentky vyplnily otázku kvality života v návaznosti na délku těhotenství. Ženy v genetickém riziku hodnotily nejlépe ve II. trimestru, a to oproti ženám s fyziologickým těhotenstvím souboru Vachkové (2016), které označily I. trimestr. Dále nejvyšší kvalita života byla naměřena středoškolačkám a prvorodičkám ve věku 30 – 39 let.

Ženy s genetickou zátěží nejvíce využívaly prvotrimestrálního screeningu. Čtyři ženy z 52 využily neinvazivního testu analýzy volné fetální DNA. Psychickou zátěž způsobenou screeninem jim pomáhala překonat touha po dítěti. Při zvládání duševní nepohody se ženy nejvíce obracely na manžely a partnery.

Těhotenství je jedno z nejzásadnějších životních období ženy. Budoucí maminka prochází mnohými proměnami. Je pro ni velmi důležité, aby toto náročné období prožívala bez stresu a strachu o své nenarozené dítě. Je nutné ze strany zdravotníků zachovat dostatečnou péči a informovanost. Přes obrovské množství různých testů v oblasti prenatální diagnostiky je

na místě zorientovat se v nich a nabízet ženě pouze ty, které jsou pro ni vhodné. Tím eliminujeme zbytečný stres z čekání a obavy z výsledků.

Na závěr jsem shrnula základní body týkající se prenatálního genetického testování do několika doporučení pro porodní asistentky i budoucí maminky. Naším společným cílem je spokojená těhotná žena.

Anotace

Autor:	Zuzana Ježková
Instituce:	Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Hradci Králové, Ústav sociálního lékařství, Oddělení ošetrovatelství
Název práce:	Kvalita života těhotné ženy v souvislosti s vyšetřováním v prenatální poradně
Vedoucí práce:	Mgr. Eva Vachková, Ph.D.
Počet stran:	100
Počet příloh:	5
Rok obhajoby:	2017
Klíčová slova:	kvalita života, těhotenství, prenatální diagnostika, klinická genetika

Těhotné ženy mají v současné době možnost využití velkého množství vyhledávacích testů, odhalujících případný vznik vrozené vývojové vady dosud nenarozeného dítěte. Ač jde medicína spolu s laboratorními technikami rychle kupředu, otevírá se zde otázka, do jaké míry dostupné testy ovlivňují jejich psychiku.

Bakalářská práce zjišťuje, jaká je informovanost žen o možnostech screeningových vyšetření v těhotenství. Dále mapuje, které oblasti života těhotných žen jsou nejvíce ovlivněny prenatální diagnostikou. Práce srovnává kvalitu života zdravých žen s fyziologickým těhotenstvím a těhotných žen s genetickou zátěží.

Annotation

Author: Zuzana Ježková
Institution: Charles University, Faculty of Medicine in Hradec Králové, Department of Social Medicine, Division of Nursing
Title: The Quality of Life of a Pregnant Woman in Connection with an Investigation in Prenatal Centre
Supervisor: Mgr. Eva Vachková, Ph.D.
Number of pages: 100
Number of Annexes: 5
Year: 2017
Key words: quality of life, pregnancy, prenatal screening, clinical genetics

Currently, pregnant women have a lot of possibilities regarding searching tests which can reveal possible existence of congenital malformations of an unborn child. Medicine and laboratory techniques development is moving very fast. This raises the question to what extent the available tests and techniques can affect psyche of pregnant women.

The bachelor's thesis is focused on awareness of pregnant women regarding screening tests in pregnancy. Furthermore, it deals with areas of life which are most affected by prenatal diagnosis. The thesis compares quality of life between healthy, pregnant women and pregnant women with a genetic load.

Použitá literatura

Monografie

CITTERBART, K. *Gynekologie*. 1. vyd. Praha: Galén, Karolinum, 2001. 278 s. ISBN 80-72-62-094-0

ČEPICKÝ, P., HERLE, P. *Gynekologie pro praktické všeobecné lékaře*. 1. vyd. Praha: Raabe, 2012, 162 s. ISBN 978-80-87553-60-2

GURKOVÁ, E. *Hodnocení Kvality života*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011. 224 s. ISBN 978-80-247-3625-9

HÁJEK, Z., ČECH, E., MARŠÁL, K. *Porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada, 2014, 576 s. ISBN 978-80-247-4529-9

HÁJEK, Z., KULOVANÝ, E., MACEK, M. *Základy prenatalní diagnostiky*. 1. vyd. Praha: Grada, 2000, 424 s. ISBN 80-7169-391-X

KOČÁREK, E. *Molekulární biologie v genetice*. 1. vyd. Brno: NCO NZO, 2007, 218 s. ISBN 978-80-7013-450-4

KOČÁREK, E. *Genetika*. 2. vyd. Praha: Scientia, 2008, 211 s. ISBN 978-80-86960-36-4

KOČÁREK E., PÁNEK M., NOVOTNÁ D. *Klinická cytogenetika I*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 2013, 133 s. ISBN 978-80-246-1880-7

KŘIVOHLAVÝ, J. *Psychologie nemoci*. 1. vyd. Praha: Grada, 2002, 200 s. ISBN 80-247-0179-0

KŘIVOHLAVÝ, J. *Psychologie zdraví*. 2. vyd. Praha: Portál, 2003, 279 s. ISBN 80-71-78-4

KUTNOHORSKÁ, J. *Etika v ošetrovatelství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2007, 164 s. ISBN 978-80-247-2069-2

MACKŮ, F., MACKŮ, J. *Průvodce těhotenstvím a porodem*. 1. vyd. Praha: Grada, 1998, 328 s. ISBN 80-7169-589-0

MAREŠ, J., *Kvalita života u dětí a dospívajících I*. Brno: MSD, 2006, 228 s. ISBN 80-86633-65-9

MARTIUS, G. *Gynekologie a porodnictví*. 1. čes. vyd. Martin: Osveta, 1997, s. ISBN 80-88824-56-7

- MAŘÍKOVÁ T., SEEMANOVÁ E. *Klinická genetika: praktická aplikace*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2013, 59 s. ISBN 978-80-246-2318-4
- MIKULANDOVÁ, M. *Těhotenství a porod*. 1. vyd. Brno: Computer Press, 2004, 160 s. 978-80-251-1676-0
- NUSSBAUM R. L., MC INNES R. R., WILLARD H. F. *Klinická genetika*. 1. vyd. Praha: Triton, 2004, 426 s. ISBN 80-7254-475-6
- PANCZAK, A., OTOVÁ, B. *Lékařská biologie a genetika*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2013, 144 s. ISBN 978-80-246-2415-0
- PAŘÍZEK, A. *Těhotenství*. 5. vyd. Praha: Galén, 2005, 481 s. ISBN 978-80-7492-214-5
- PAYNE, J. *Kvalita života a zdraví*. 1. vyd. Praha: Triton, 2005. 629 s. ISBN 80-7254-657-0
- ROZTOČIL, A. *Moderní porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 408 s. ISBN 978-80-247-1941-2
- SKUTILOVÁ, V. *Jak na strach a úzkost v těhotenství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2016, 160 s. ISBN 978-80-247-5469-7
- TRČA, S. *Partner v těhotenství a při porodu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 108 s. ISBN 80-247-0869-8
- TRČA, S. *Plánované rodičovství: Nejlepší cesta k narození zdravého dítěte*. 1. vyd. Praha: Grada, 2009, 160 s. ISBN 978-80-247-2794-3
- TRŽILOVÁ, Jana. *Manuál pro začínající maminky: maminky radí maminkám*. 1. vyd. Praha: Smart Press, 2008, 209 s. ISBN 978-80-87049-15-0
- VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie: dětství, dospělost, stáří*. 1. vyd. Praha, Portál, 2000, 522 s. ISBN 80-7178-308-0
- VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie II: dospělost a stáří*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2012, 461 s. ISBN 978-80-246-1318
- VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie: dětství a dospívání*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 2012, 531 s. ISBN 978-80-246-2153-1
- ZWINGER, A. *Porodnictví*. 1. vyd. Praha: Galén, 2004, 532 s. ISBN 80-7262-257-9

Elektronické zdroje

CALDA, P. *Etické problémy prenatalní diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí* [online]. Dostupné na <http://www.internimedicina.cz/pdfs/int/2003/03/12.pdf>

Centrum lékařské genetiky s.r.o. [online]. Dostupné na: http://www.clg.cz/cz_index.html

Integrované laboratoře molekulární cytogenetiky FN Brno. *Metoda MLPA* [online]. Dostupné na <http://www.cba.muni.cz/cytogenlab/index.php?pg=metody--mlpa>

PREDIKO, s.r.o. *Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF-PCR (tzv. Amnio-PCR)* [online]. Dostupné na: <http://www.prediko.cz/invazivni-vykony/vysetreni-aneuploidii-metodou-qf-pcr>

Příspěvky ve sbornících z konferencí

VACHKOVÁ, E. Ošetrovatelský výzkum a praxe založená na důkazech. In BUŽGOVÁ, R. SIKOROVÁ, L. (ed.) *Elektronická verze specifického dotazníku QOL – GRAV*. Ostrava: Ostravská univerzita, 2016. 247 s. ISBN 978-80-7464-826-7

Kvalifikační práce

ROZEHNALOVÁ, K. *Postoje žen v reprodukčním věku ke sluchovému postižení a k možnostem jeho diagnostiky před narozením dítěte*. Bakalářská práce obhájená na Masarykově univerzitě v Brně v r. 2015. 47 s. Depon in: Archiv závěrečných prací, Přírodovědecká fakulta Masarykovy univerzity v Brně

SKUTILOVÁ, V. *Psychologické aspekty a compliance diagnostických metod v těhotenství*. Disertační práce obhájená na Lékařské fakultě Univerzity Palackého v Olomouci v r. 2013. 125 s. Depon in: Archiv Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci

TOMSOVÁ, P. *Kvalita života zdravých těhotných žen v průběhu fyziologického těhotenství*. Bakalářská práce obhájená na Lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Hradci Králové v r. 2015. 116 s. Depon in: Archiv Ústavu sociálního lékařství Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Hradci Králové

VACHKOVÁ, E. *Kvalita života žen v období těhotenství*. Disertační práce obhájená na Lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Hradci Králové v r. 2014. 233 s. Depon in: Archiv Ústavu sociálního lékařství Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Hradci Králové

ZÁVODNÍKOVÁ, D. *Kvalita života ženy v období mateřství*. Bakalářská práce obhájená na Lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Hradci Králové v r. 2015. Depon in: Archiv Ústavu sociálního lékařství Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Hradci Králové

Seznam tabulek

Tab. 1 Metodiky měřící kvalitu života

Tab. 2 Dotazníkové metody, které se používají v zahraničí pro zjišťování kvality života těhotných žen

Tab. 3 Bližší specifikace vybraných studií zaměřených na zkoumání kvality života v těhotenství

Tab. 4 Změny velikosti dělohy v těhotenství

Tab. 5 Trimestr

Tab. 6 Věk

Tab. 7 Vzdělání

Tab. 8 Zaměstnání

Tab. 9 Rodinný stav

Tab. 10 Počet těhotenství

Tab. 11 Počet porodů

Tab. 12 Plánované těhotenství

Tab. 13 Tělesné změny

Tab. 14 Psychické změny

Tab. 15 Zvládnutí domácnosti

Tab. 16 Obavy o donošení dítěte

Tab. 17 Obavy o zvládnutí porodu

Tab. 18 Omezení fyzické aktivity

Tab. 19 Spokojenost s partnerským životem

Tab. 20 Spokojenost se společenským životem

Tab. 21 Přizpůsobení se těhotenství

Tab. 22 Výskyt VVV a dědičných chorob

Tab. 23 Druh screeningového vyšetření

Tab. 24 Subjekt poskytující informaci

Tab. 25 Zjišťovaná onemocnění

Tab. 26 Psychická nepohoda při screeningu

Tab. 27 Důvod psychické nepohody

Tab. 28 Fyzická nepohoda při screeningu

Tab. 29 Důvod fyzické nepohody

Tab. 30 Opora

Tab. 31 Prostředky zvládnání nepohody

Tab. 32 Víra v Boha

Tab. 33 Ovlivnění životní spokojenosti screeningem

Tab. 34 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s délkou těhotenství

Tab. 35 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s věkem

Tab. 36 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná se vzděláním

Tab. 37 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná se zaměstnáním

Tab. 38 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná k rodinnému stavu

Tab. 39 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s počtem těhotenství

Tab. 40 Kvalita života žen s genetickou zátěží v těhotenství porovnaná s porodů

Tab. 41 Doporučení pro prenatální poradny

Seznam grafů

Graf 1 Trimestr

Graf 2 Věk

Graf 3 Vzdělání

Graf 4 Zaměstnání

Graf 5 Rodinný stav

Graf 6 Gravidita

Graf 7 Počet porodů

Graf 8 Plánované těhotenství

Graf 9 Ovlivnění tělesnými změnami

Graf 10 Ovlivnění psychickými změnami

Graf 11 Obavy o zvládnutí péče o domácnost

Graf 12 Obavy o donošení dítěte

Graf 13 Obavy o zvládnutí porodu

Graf 14 Omezení fyzické aktivity

Graf 15 Spokojenost s partnerským životem

Graf 16 Spokojenost se společenským životem

Graf 17 Přizpůsobení se těhotenství

Graf 18 Výskyt VVV v rodině

Graf 19 Druh screeningového vyšetření

Graf 20 Subjekt poskytující informace

Graf 21 Zjišťování onemocnění

Graf 22 Psychická nepohoda při screeningu

Graf 23 Důvod psychické nepohody

Graf 24 Fyzická nepohoda při screeningu

Graf 25 Důvod fyzické nepohody

Graf 26 Největší opora

Graf 27 Prostředky zvládnutí nepohody

Graf 28 Víra v Boha

Graf 29 Ovlivnění životní spokojenosti screeningem

Seznam zkratek

APACHE – Acute Physiological an Chronic Health Evaluation System

array CGH – komparativní genomová hybridizace

BWR – Bordetova-Wassermannova reakce

cff DNA – Cell Free Fetal

CRL – temeno-kostrční délka

CS – cervix skóre

CVS – Chorionic Villus Sampling

ČAS – Česká asociace sester

DDRS – Distress and Disability Rating Scale

DNA – deoxyribonukleová kyselina

EQ – European Quality

FMF – Fetal Medicine Foundation

FS – symfýza fundus

hCG – choriový gonadotropin

HIV – Humam Immunodeficiency Virus

HRQoL – Health Related Quality of Life

IVF – In vitro fertilizace

LSS – Life Satisfaction Scale

MANSA – Manchester Short Assessment of Quality of Life

MAPP QOL – Maternal Postpartum Period – Quality of Life

MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

MOP – Mikrobní obraz poševní

NHP – Nottingham Health Profile

NIPD – nervazivní prenatalní diagnostika

NVP QOL – Nausea and Vomiting of Pregnancy Quality of Life

PAPP A – Pregnancy Associated Plasma Protein A

PCO₂ – parciální oxid uhličitý

PO₂ – parciální kyslík

PUQE – Pregnancy Unique Quantification of Emesis

QOL – Quality of Life

QWS – Quality of Well-Being Scale

Rh – Rhesus faktor

RNA – ribonukleová kyselina

SEIQol – Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life

SF – Short Form

SIP – Sickness Impact Profile

SWLS – Subjective Well-Being Life Scale

UZ – ultrazvuk

VVV – vrozená vývojová vada

WHO – World Health Organization

WHOQOL - World Health Organization's Quality of Life

Seznam příloh

Příloha 1. Dotazník QOL - GRAV

Přílohy

Příloha 1. Dotazník QOL – GRAV

Vážené budoucí maminky,

jmenuji se Zuzana Ježková a jsem posluchačkou 3. ročníku bakalářského studia Ošetřovatelství na Lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Hradci Králové. Dovoluji si Vás oslovit s žádostí o vyplnění upraveného dotazníku QOL - GRAV, který je součástí mé bakalářské práce na téma: Kvalita života těhotné ženy v souvislosti s vyšetřováním v prenatalní poradně.

Cílem výzkumu je zjistit kvalitu života těhotných žen s genetickou zátěží a vypracovat doporučení ke zlepšení informovanosti pro prenatalní poradny.

Dotazník je anonymní. Prosím, zakřížkujte, ev. doplňte z nabídnutých možností většinou jen jednu Vám nejbližší odpověď. Uvedená data budou sloužit pouze pro výše zmíněnou práci.

Za vyplnění dotazníku předem děkuji.

Dotazník QOL-GRAV

(© originální verze: Vachková, Mareš, Ježek, 2013)

doplňný o otázky vztahující se k problematice genetického screeningu

Označte, v kterém trimestru jste nyní:

1. I. trimestr
2. II. trimestr
3. III. trimestr

Uveďte svůj věk: _____

Nejvyšší dosažené vzdělání:

1. základní
2. střední
3. vyšší odborné
4. vysokoškolské

Zaměstnání:

1. ano
2. ne
3. studuji
4. jsem na MD

Rodinný stav:

1. svobodná
2. vdaná
3. rozvedená
4. vdova

Těhotná jste:

1. poprvé
2. podruhé
3. potřetí
4. vícekrát

Rodit budete:

1. poprvé
2. podruhé
3. potřetí
4. počtvrté a více

Plánované těhotenství:

1. ano
2. ne

Následující otázky zjišťují, **jak moc jste během posledních dvou týdnů** prožívala určité změny v těhotenství.

	vůbec ne	trochu	středně	hodně	maximálně
1. Do jaké míry máte pocit, že Vám tělesné změny související s tímto těhotenstvím neumožní dělat to, co potřebujete? (např. nauzea, zvracení, pálení žáhy, otoky, varixy, bolesti zad, dušnost, zácpa, hmotnostní přírůstek, omezená pohyblivost, výtok)	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
2. Do jaké míry máte pocit, že Vám psychické změny související s tímto těhotenstvím neumožní dělat to, co potřebujete? (např. poruchy spánku, plačtivost, přecitlivělost, strach, nervozita, úzkost, deprese, zvýšená agresivita)	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
3. Jak moc se obáváte, že nezvládáte péči o domácnost?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
4. Jak moc se obáváte, že nezvládnete zdárně donosit plod ?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
5. Jak moc se obáváte, že nezvládnete porod?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

Následující otázka zjišťuje, v **jakém rozsahu** jste prováděla určité aktivity.

	vůbec ne	spíše ne	středně	většinou ano	zcela
6. Byla jste nucena v tomto těhotenství omezit fyzickou aktivitu?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

Další otázky se zaměřují na to, jak jste byla **spokojená** s některými oblastmi života v **posledních dvou týdnech**.

	velmi spokojena	spokojena	ani spokojena ani nespokojena	nespokojena	velmi nespokojena
7. Jak jste teď spokojena s partnerským životem?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
8. Jak jste teď spokojena se svým společenským životem?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
9. Jak jste spokojena s tím, jak se Vám daří přizpůsobit se tomuto těhotenství?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

10. Vyskytují se ve Vaší rodině nějaké vrozené vývojové vady či dědičné choroby?

1. Ano

2. Ne

Pokud ano, jaké?.....

A u koho?.....

11. Pro jaký druh screeningového vyšetření jste se rozhodla (můžete označit i více odpovědí)?

1. UZ

2. Screening v 1. trimestru
3. Screening ve 2. trimestru
4. Analýza volné fetální DNA (Prenacsan, Harmony test, cfDNA nebo jiné.....)
5. Žádný

12. Kdo Vám poskytl nejvíce informací o výše uvedených vyšetřeních?

1. Váš gynekolog
2. Porodní asistentka
3. Vyhledala jsem si je sama
3. Jiní (.....)

13. Jaká onemocnění se podle Vás pomocí těchto vyšetření zjišťují?.....

	vůbec ne	trochu	středně	hodně	maximálně
14. Přivodilo Vám screeningové vyšetření psychickou nepohodu?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

15. Pokud ano, důvodem bylo (můžete označit i více odpovědí):

1. Dlouhé čekání (doba čekání v hod.....)
2. Obava z výsledků
3. Strach z vyšetření
4. Strach z komplikací
5. Jiné (.....)

	vůbec ne	trochu	středně	hodně	maximálně
16. Přivodilo Vám screeningové vyšetření fyzickou nepohodu?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

17. Pokud ano, důvodem byla:

1. Bolest
2. Jiné.....

18. Kdo se Vám stal největší oporou?

1. Partner /manžel
2. Rodina
3. Lékař
4. Jiní.....

19. Co dalšího Vám pomáhalo zvládat fyzickou a psychickou nepohodu (můžete označit i více odpovědí)?

1. Relaxace
2. Víra
3. Naděje
4. Touha po dítěti

20. Jste věřící (pokud nechcete, nemusíte odpovídat)?

1. Ano
2. Ne

	vůbec ne	trochu	středně	hodně	maxim álně
21. Ovlivnilo screeningové vyšetření Vaši celkovou životní spokojenost?	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

Celkový součet bodů QOL-GRAV	Interpretace výsledku
9-18	Podle toho, jak jste zodpověděla otázky v dotazníku, je Vaše kvalita života v těhotenství výborná , těhotenství pro vás nepředstavuje zátěž. V těhotenství u Vás převažují pozitivní změny a pocity .
19-27	Podle toho, jak jste zodpověděla otázky v dotazníku, Vaše kvalita života v těhotenství je velmi dobrá . Těhotenství vám přináší jen mírnou zátěž. Není nutná konzultace s lékařem.
28-36	Podle toho, jak jste zodpověděla otázky v dotazníku, Vaše kvalita života v těhotenství je dobrá . Těhotenství pro Vás představuje střední zátěž, měla byste se poradit se svým lékařem.
37-45	Podle toho, jak jste zodpověděla otázky v dotazníku, Vaše kvalita života v těhotenství není příliš dobrá . Těhotenství je pro Vás zátěží, která negativně ovlivňuje kvalitu života. Obraťte se se svými problémy na svého lékaře.