

UNIVERZITA KARLOVA

1. lékařská fakulta

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2018

Bukáčková Daniela

Univerzita Karlova

1. lékařská fakulta

Studijní program: Porodní asistence

Studijní obor: Porodní asistentka



Bukáčková Daniela

Péče o ženu při ukončení těhotenství pro vrozenou vývojovou vadu plodu

Care of woman during termination of pregnancy for congenital developmental defect

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: Mgr. Markéta Školoudová

Praha, 2018

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literaturu. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 30. 04. 2018

Daniela Bukáčková

Podpis

Identifikační záznam:

BUKÁČKOVÁ, Daniela. *Péče o ženu při ukončení těhotenství pro vrozenou vývojovou vadu plodu. [Care of woman during termination of pregnancy for congenital developmental defect]*. Praha, 2018. 61 s., 5 příl. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Gynekologicko-porodnická klinika. Vedoucí závěrečné práce Mgr. Školoudová Markéta.

Poděkování

Děkuji tímto Mgr. Markétě Školoudové za cenné rady, podněty a připomínky, které mi pomohly při zpracování této práce. Děkuji také své rodině za trvalou podporu.

Abstrakt

Tato bakalářská práce se zabývá prenatalní diagnostikou, vrozenými vývojovými vadami, jejich screeninem a následnou ošetrovatelskou péčí o pacientku, u které byla zjištěna vývojová vada plodu. Práce je rozdělena do dvou částí, na teoretickou a praktickou. Teoretická část se zabývá poznatky o prenatalní diagnostice, její důležitosti a následnými screeningovými vyšetřeními, které jsou její součástí.

V práci jsou popsány součásti ultrazvukových vyšetření, biochemických vyšetření a vyšetření invazivních i neinvazivních. Práce informuje o vrozených vývojových vadách jak na úrovních chromozomálních, tak na úrovních morfologických. Jsou zde popsány příčiny výskytu těchto vad, jejich dělení, ale i jejich projevy. Na konci teoretické části jsou zmíněné možnosti ukončení těhotenství.

Případovou studií se zabývá druhá, praktická, část práce, do které byla vybrána pacientka na Gynekologicko-porodnické klinice, Všeobecné fakultní nemocnice v Praze. Je zde popsán vývoj ošetrovatelské péče, která byla pacientce poskytnuta.

Cílem práce bylo sledovat, jak probíhá ošetrovatelská péče u ženy při ukončení těhotenství z důvodu vrozené vývojové vady plodu, ošetrovatelskou péčí popsat a vyhodnotit. Následně vytvořit doporučení pro praxi, jak se v těchto situacích chovat a jak s pacientkou komunikovat.

Klíčová slova: prenatalní screening, vrozené vývojové vady, těhotná žena, chromozomální vady, péče o ženu při ukončení těhotenství, ukončení pro abnormality

Abstract

The bachelor thesis deals with prenatal diagnosis, congenital developmental defects and their screening examination and subsequent nursing care of a female patient who has been diagnosed with developmental defects of the fetus. This thesis is divided into two parts, theoretical and practical. The theoretical part is focused on knowledge about prenatal diagnosis and its importance and subsequent screening examinations, which are part of it.

There are the components of ultrasound examinations, biochemical examinations and invasive and non-invasive examinations described in the thesis.

This thesis reports on congenital developmental defects at both – chromosomal and morphological – levels. There are causes of the occurrence of these defects, their division and their manifestations described in the thesis. There are also possibilities of termination of pregnancy mentioned in the end of the theoretical part.

The second part of the thesis, the practical part, is focused on a case study. There was a female patient of Gynecology and Obstetrics Clinic, General Teaching Hospital in Prague, selected to the thesis. The content of the practical part is the development of nursing care which was provided to the female patient.

The aim of the thesis was, firstly, to monitor the nursing care which is provided to the female patient at the termination of her pregnancy due to a congenital developmental defect of the fetus and to describe and evaluate the nursing care which was provided. Secondly, the aim of the thesis was to make several recommendations for practice – how to behave in similar situations and how to communicate with the female patient.

Key words: prenatal screening, congenital fetal defects, pregnant woman, chromosomal defects, nursing care a woman at the termination of the pregnancy, termination for abnormality

Obsah

Úvod.....	10
1 Prenatální diagnostika.....	11
2 Screening v prvním trimestru	13
2.1 Screening chromozomálních aberací	13
2.1.1 Biochemické markery	14
2.2 Kombinovaný test	15
2.2.1 Sekvenční integrovaný test	15
2.3 Ultrazvukový screening	15
2.3.1 Morfologické defekty v 1. trimestru	17
3 Vrozené vývojové vady	19
3.1 Chromozomální aberace.....	19
3.1.1 Downův syndrom.....	20
3.1.2 Edwardsův syndrom	20
3.1.3 Patauův syndrom.....	20
3.1.4 Turnerův syndrom.....	21
3.1.5 Triploidie	21
3.2 Monogenně podmíněná onemocnění	22
3.3 Multifaktoriálně dědičná onemocnění.....	22
3.4 Rizikové faktory.....	22
4 Screening v druhém trimestru	24
4.1 Ultrazvukové vyšetření	24
4.1.1 Celková morfologie plodu	25
4.1.2 Vrozené srdeční vady.....	26
5 Invazivní metody	29
5.1 Lékařská genetika.....	29
5.1.1 Genetická konzultace	29
5.2 Biopsie choriových klků	30
5.3 Amniocentéza.....	31
5.4 Kordocentéza.....	32
5.5 Neinvazivní metody	32
6 Ultrazvukové vyšetření v třetím trimestru	34
7 Možnosti ukončení těhotenství	36
7.1.1 UUT na žádost ženy.....	36

7.1.2	UUT ze zdravotních důvodů.....	36
7.2	Metody umělého ukončení těhotenství	36
8	Kazuistika	38
8.1	Základní údaje.....	38
8.1.1	Anamnéza	38
8.1.2	Genetické vyšetření.....	40
8.1.3	Odběr choriových klků	40
8.1.4	Průběh hospitalizace	41
	Diskuze	49
	Závěr a doporučení pro praxi.....	51
	Seznam použité literatury	52
	Seznam příloh	55

Úvod

Tématem bakalářské práce je péče o ženu při ukončení těhotenství z důvodu vrozené vývojové vady plodu. Prenatální diagnostika je důležitou součástí fetální medicíny. Díky prenatální diagnostice jsou vrozené vývojové vady v 85 % včas odhaleny. Součástí toho oboru jsou screeningová vyšetření, která se skládají z ultrazvukových (UZ) a biochemických vyšetření. Pomocí těchto vyšetření můžeme včas diagnostikovat vrozené vývojové vady plodu.

Toto téma jsem si zvolila na základě článku, jež jsme dostali k prostudování v rámci předmětu psychologie, a jehož název po překladu zní: Zvládání starostí (obav) při čekání na diagnostické výsledky: kvalitativní studie o zkušenostech párů, které v těhotenství spadaly do skupiny vysoce rizikových během prenatálního screeningu. Článek mě velmi zaujal, neboť poměrně podrobně zachycuje rozhovory s páry, které popisují, co v té době prožívaly, jakou strategii si při čekání na výsledky zvolily a rovněž jak se s výsledkem vyrovnávaly. Tato studie byla provedena v Dánsku, a protože jsem se s obdobnou studií u nás v České republice zatím nesetkala, tak jsem se rozhodla tomuto tématu věnovat ve své bakalářské práci.

Cílem práce je popsat a zhodnotit, jak probíhá ošetrovatelská péče při ukončení těhotenství z důvodu vrozené vývojové vady plodu a následně vytvořit doporučení pro praxi, jak by v takto psychicky náročných situacích měl zdravotnický personál k pacientce přistupovat a jak by s ní měl jednat.

Teoretická část se zabývá prenatální diagnostikou, jejíž součástí je prenatální screening v prvním a druhém trimestru těhotenství. Průběh prenatálního screeningu je v práci podrobně popsán. Jsou zde vysvětleny jednotlivé části tohoto vyšetření, které slouží k detekci těhotenství a jeho vývoje. Dále jsou stručně popsány chromozomální aberace, které můžeme pravděpodobně považovat za spouštěče vrozených vývojových vad. Následující kapitoly se zabývají morfologickými defekty v rámci prvního a druhého trimestru těhotenství, do kterých spadá jak invazivní, tak neinvazivní vyšetření, kterému předchází pozitivní výsledek screeningu, genetické vyšetření a jeho náležitosti. Poslední kapitola teoretické části se zabývá ukončením těhotenství, což bývá nejnáročnější situace v životě ženy. Spolu s ukončením těhotenství vyvstává hned několik etických otázek.

Praktická část neboli případová studie je zaměřena na péči o konkrétní pacientku při ukončení těhotenství z důvodu genetické vady plodu. Tato část práce podrobně popisuje nejen průběh ukončení těhotenství, ale též péči zdravotnického personálu o pacientku s tím spojenou. Stěžejní částí případové studie tvoří mnou vytvořené doporučení pro praxi neboli návod, jak by se v takto náročných situacích měl člověk zachovat a například i jaký způsob komunikace by měl zvolit. Obzvláště těžké jsou tyto situace pro zdravotnický personál, neboť ten se s těmito situacemi setkává denně, a proto není překvapivé, že právě u něj hrozí velké riziko syndromu vyhoření, které tuto ošetrovatelskou péči může ovlivnit.

1 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Prenatální diagnostika je obor moderní medicíny zvaný fetální medicína. Účelem prenatální diagnostiky je jednak zajistit rodičovskému páru veškeré dostupné informace o možném riziku výskytu dědičné vady a zmírnit jejich obavy okolo početí, dále pak možnost podílet se na plánovém rodičovství u párů s rizikem postiženého dítěte, či minimalizovat riziko postiženého dítěte a včasnou diagnózou se případně podílet na postnatální léčbě plodu.

Prenatální vyšetření můžeme z pohledu plodu rozdělit na neinvazivní (vyšetření z krve matky, UZ vyšetření) a invazivní (ultrazvukem asistované metody, embryo- a fetoskopie). Invazivní metody musí splňovat přísné bezpečnostní podmínky jak pro matku, tak pro plod. Riziko a spolehlivost výsledku se s invazivními a neinvazivními metodami liší. Indikace metody by měla být individuální v závislosti na gestačním stáří plodu. Dále by měla být zvažena jak rizika odběru a zpracování vzorku, tak i rizika pro plod.¹

Prenatální vyšetření jsou spojená s řadou etických otázek, jako jsou například *„řádné informování a souhlas těhotné s výkonem, řádná indikace k vyšetření, způsob interpretace výsledků, zachování soukromí, lékařského tajemství a nemožnost zneužití zjištěných skutečností, dostupnost návazných vyšetření a možnosti následné léčby na nejvyšším stupni dosažených vědomostí.“*²

Z hlediska prenatální diagnostiky, která se týká jak plodu, tak matky, vyvstávají další etické otázky. Jakmile dojde k diagnostikování postiženého plodu, je to právě matka, která je zodpovědná za dané rozhodnutí, zda v graviditě pokračovat či ji v souvislosti s platnou legislativou ukončit. Pro těhotnou ženu je to velký fyzický a psychický stres.

Přínos prenatálního vyšetření je vidět především v ujištění, že těhotenství a vývoj plodu probíhá normálně.

V prenatální diagnostice je nejdůležitější UZ vyšetření. Ultrazvukový screening je schopen odhalit až 85 % vrozených vývojových vad (VVV) plodu a měl by splňovat několik podmínek: být dostupný pro všechny; splňovat vysokou senzitivitu a specificitu UZ vyšetření; být ekonomicky nenáročný; nezatěžovat organismus matky ani plodu; a preventivně předcházet nemoci.

¹ SONNEK, J.D., K.H. NICOLAIDES a P. JANKU. Screening at 11-13+6 weeks' gestation: Screening v 11.–13.+6 týdnu těhotenství. *Česká gynekologie* [online]. 2012, 27. 03. 2012, 77(2), s. 92–104 [cit. 2018-01-14]. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:6e55dea0-0611-11e5-b183-d485646517a0>.

² CALDA, Pavel. Etické problémy prenatální diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2003, 5(S2), s. 7 [cit. 2017-04-20]. ISSN 1803-5256. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:b1c58a19-69bf-11e3-93fe-d485646517a0>.

UZ vyšetření by měl provádět řádně proškolený lékař či porodní asistentka s certifikací FMF³, a to v doporučených termínech:

- 11.–14. gestační týden – měření / sledování ultrazvukových markerů, s nejvyšší citlivostí pro Downův syndrom;
- 18.–22. gestační týden – velké množství sono-anatomických detailů, záchyt morfologických defektů;
- 30.–32. gestační týden – průkaz fetoplacentární cirkulace, nitroděložní růstovou retardaci plodu nebo patologické polohy plodu.⁴

³ FMF – Fetal Medicine Foundation.

⁴ POLÁK, Petr a. Ultrazvukový screening. POLÁK, Petr, Jaroslav KOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 27–28. ISBN 978-80-7345-499-9.

2 SCREENING V PRVNÍM TRIMESTRU

V těhotenství je první trimestr kritickým obdobím. V mnoha ohledech je to doba, kdy je rozběhnutá řada procesů, která určuje průběh celého těhotenství. První trimestr byl považován za čas, ve kterém jsme v oblasti prenatalní péče mohli udělat jen velmi málo. Nicméně, vyspělejší technologie, především ultrazvukové a biochemické, naše vědomosti o vyvíjejícím se plodu – nám nyní dovolují provést podrobné a informativní vyšetření plodu, placenty a krevního zásobení dělohy. Tato vyšetření, spolu s biochemickými markery, které zjistíme z krevního odběru matky, nám poskytují informace o tom, zda těhotenství probíhá normálně.⁵

Screening v prvním trimestru se provádí v časném stádiu těhotenství a to v 11. až 13.+6 týdnu těhotenství. Součástí screeningu je tzv. kombinovaný test.

V České republice (ČR) podstoupí tzv. plošný screening většina těhotných žen. Určitý počet vyšetřených žen podstupuje sekundární (specializovaný) screening, který je realizován na základě předchozích pozitivních výsledků z plošného screeningu. V ČR se provádí především screening na VVV. Využívají se různá vyšetření, která se navzájem kombinují:

- screening chromozomálních aberací (kombinace věku matky, anamnestických údajů a biochemických markerů z krve matky; měření nuchální translucence (NT)), ultrazvukové markery chromozomálních aberací; kombinace věku matky, ultrazvukové a biologické markery prvním a druhém trimestru – tzv. integrovaný antenatální screening Downova syndromu),
- screening otevřených defektů neurální trubice a břišní stěny,
- ultrazvukový screening ostatních malformací plodu,
- imunologický screening, a
- screening dědičných onemocnění.⁶

2.1 SCREENING CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ

Screening chromozomálních aberací v prvním trimestru gravidity je nejčastějším vyšetřením u těhotných žen. Využívá se zde kombinace biochemických markerů s ultrazvukovými, které mohou odhalit konkrétní genetická onemocnění. Biochemické testy se provádějí v prvním trimestru. Biochemický screening, tzv. triple test ve druhém

⁵ SONNEK, J.D., K.H. NICOLAIDES a P. JANKU. Screening at 11-13+6 weeks' gestation: Screening v 11.–13.+6 týdnu těhotenství. *Česká gynekologie* [online]. 2012, 27. 03. 2012, 77(2), s. 92–104 [cit. 2018-01-14]. Dostupné z: <http://kramerus.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:6e55dea0-0611-11e5-b183-d485646517a0>.

⁶ MÁRA, M. Screeningové metody v perinatologii. HÁJEK, Zdeněk a kolektiv. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004, s. 39–42. ISBN 80-247-0418-8.

trimestru, má mnohem nižší senzitivitu a bohužel vyšší falešnou pozitivitu, ale na některých pracovištích v ČR je stále provádějí.⁷

2.1.1 BIOCHEMICKÉ MARKERY

Biochemické markery jsou biochemické látky, které produkuje fetoplacentární jednotka. U těhotných žen, které mají například plod s Downovým syndromem, jsou tyto hodnoty odlišné od těhotenství, kde je plod zcela v pořádku. Běžně je využíváno šest biochemických látek, které mají různou senzitivitu pro záchyt Downova syndromu. Konkrétně se jedná o AFP – α -1-fetoprotein, hCG – lidský choriogonadotropin, free- β -hCG, PAPP-A – pregnancy associated plasma protein A, uE3 – nekonjugovaný estriol a inhibin A.⁸

2.1.1.1 hCG a free β -hCG

Lidský choriogonadotropin neboli hCG je glykoprotein, který vzniká v syncytiotrofoblastu placenty. Molekula hCG se skládá ze dvou podjednotek α , β , kde β podjednotka určuje biologickou specifitu. hCG se nachází jak v moči, tak v krvi. hCG a free β -hCG se vyšetřuje v prvním i ve druhém trimestru těhotenství, kdy je při zjištění Downova syndromu jeho hodnota u plodu zvýšená, a zároveň je tato hodnota mírně zvýšená i u těhotenství, které vzniklo pomocí asistované reprodukce. Naopak snížené hodnoty hCG můžeme zjistit v případě trisomie 18. a 13. chromozomu.⁹

2.1.1.2 PAPP-A

Pregnancy associated plasma protein A – specifický těhotenský plazmatický protein A vzniká, jak už je patrné z názvu, v placentě. Funkce tohoto proteinu není přesně známá, avšak se předpokládá, že by se mohl účastnit fetoplacentárního růstu. Hodnoty PAPP-A, jsou při průkazu chromozomálních aberací u plodu nízké.¹⁰

2.1.1.3 AFP (α -1-fetoprotein)

α -1-fetoprotein je produkován žlutkovým vajíčkem a fetálními játry. Zvýšené hodnoty AFP markeru, spolu s UZ vyšetřením nám předpovídají nejen chromozomální aberace, ale i defekty otevřené neurální trubice.¹¹

⁷ LOUCKÝ, Jaroslav a. Biochemické markery ve screeningu vrozených vývojových vad. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 28–36. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁸ Tamtéž, s. 28–36.

⁹ Tamtéž, s. 28–36.

¹⁰ Tamtéž, s. 31.

¹¹ Tamtéž, s. 31–32.

2.1.1.4 Nekonjugovaný estriol uE3

Estrogen je steroidní hormon, který vzniká, stejně jako PAPP-A, v placentě. Před porodem má změkčovací účinek na cervix. Také se podílí na přípravě mléčné žlázy. Z hlediska vyšší senzitivity je vhodnějším markerem pro průkaz Downova syndromu, než je AFP.¹²

2.1.1.5 Inhibin A

Inhibin A je protein produkovaný hypofýzou, vaječníky a placentou. Jeho funkce spočívá v regulaci produkce FSH (folikulostimulační hormon) a GnRH (gonadotropin-releasing hormone). V těhotenství inhibuje produkci FSH. Zvýšená hodnota inhibinu A signalizuje vyšší riziko Downova syndromu u plodu.¹³

2.2 KOMBINOVANÝ TEST

Jedná se o vyšetření dvou biochemických markerů PAPP-A a free β -hCG a vyšetření různého počtu ultrazvukových markerů – konkrétně měření nuchální translucence, srdeční frekvence plodu s kombinací věku. Základem je správné stanovení temenokostrční délky, protože na základě gestačního stáří se vypočítávají MoM (násobky mediánu) PAPP-A a free Beta hCG. Pokud tento kombinovaný test vyjde pozitivní, doporučuje se genetická konzultace a následný odběr choriových klků (CVS). Tento postup musí být akceptovaný těhotnou.¹⁴

Těhotná žena, která nepodstoupí prenatální screening v prvním trimestru, je poslána na druhý screening (biochemický). Pokud tento screening dopadne pozitivně, je pacientce doporučena genetická konzultace a následně aminocentéza (AMC).

2.2.1 SEKVENČNÍ INTEGROVANÝ TEST

Sekvenční integrovaný test je kombinací vyšetření z prvního a druhého trimestru těhotenství. Tento test má pouze jeden výsledek. Nedoporučuje se z důvodu náročnosti, a z důvodu dlouhého časového intervalu, který uplynul od prvního vyšetření. Falešná pozitivita u tohoto testu dosahuje 5 %.¹⁵

2.3 ULTRAZVUKOVÝ SCREENING

UZ vyšetření má hlavní a nenahraditelnou roli mezi vyšetřeními. K výhodám UZ vyšetření patří provedení ultrazvuku u lůžka pacienta, v reálném čase a dynamicky s pohybem orgánů. Díky ultrazvuku můžeme zjistit a diagnostikovat, v jakém stavu se

¹² LOUCKÝ, Jaroslav a. Biochemické markery ve screeningu vrozených vývojových vad. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 32. ISBN 978-80-7345-499-9.

¹³ Tamtéž, s. 33.

¹⁴ Tamtéž s. 37–42.

¹⁵ Tamtéž, s. 40.

těhotenství nachází. Toto vyšetření se provádí v pravidelných či nepravidelných intervalech, avšak záleží na průběhu těhotenství. V České gynekologické a porodnické společnosti jsou nastaveny určité doporučené postupy, které se vztahují na jednočetnou graviditu, vícečetnou graviditu a na graviditu s poruchou růstu plodu. V časném těhotenství je použita sonda endokavitální, v pozdějším těhotenství se doporučuje spíše sonda transabdominální. První UZ vyšetření by měla těhotná žena podstoupit do 14. týdne.

Během vyšetření zaznamenáváme určité parametry, ke kterým patří:

- Temenokostrční délka neboli CRL (crown-rump length). Měříme ji od C (crown) – od mezencefalické flexury do konce plodu – kostrče. Při hodnotě CRL mezi 20–40 mm je nepřesněji zjistitelný termín porodu. Během 11. až 14. gestačního týdne je CRL plodu mezi 45–84 mm. CRL je nejdůležitějším parametrem pro zjištění rizika chromozomálních aberací a dále je důležitý pro zhodnocení ultrazvukových markerů fetálních abnormalit.¹⁶
- Šíjové projasnění neboli nuchální translucence je vyobrazena na ultrazvuku jako úzký ostře ohraničený prostor v týlní oblasti plodu, jehož šířka se mění s gestačním stářím plodu – přibližně o 0,2 mm za týden. Při měření NT je nutné dodržovat určité podmínky, které jsou zapsány v londýnské metodice FMF, jako například CRL plodu musí být 45–84 mm, plod musí být zobrazen v mediosagitální rovině, hlavička plodu nesmí být v hyperflexi či hyperextenzi apod. Pokud je naměřená hodnota šíjového projasnění více než 4 mm, obecně je známo, že je zde vyšší riziko patologického vývoje plodu. Při vyšší hodnotě NT vznikají další rizika, jako např. riziko spontánního potratu, nitroděložní úmrtí plodu v prvním trimestru nebo riziko srdečních vývojových vad. Nuchální translucence u Downova syndromu je výrazně vyšší než u plodů, které nejsou postiženy trisomií 21. chromozomu. Kombinovaný test v prvním trimestru spolu s věkem matky, gestačním stářím, hodnotami PAPP-A a free β -hCG a NT zaznamená až 90 % postižených plodů Downovým syndromem při 5% falešné pozitivitě. Zvýšené NT je zřejmou indikací k superkonziliárnímu UZ vyšetření v prvním a druhém trimestru, doplněné o fetální echokardiologické vyšetření.¹⁷
- Nosní kůstka neboli nasal bone (NB) vyšetřujeme v prvním trimestru těhotenství, a to v mediosagitální rovině, kdy musíme dodržet určité zásady stejné jako při měření NT. Pokud zjistíme absenci nosní kůstky u plodu v prvním trimestru, často se jedná o genetickou vadu plodu. Pokud je zobrazení nosní kůstky hypoechogenní nebo identické s kožním povrchem, NB je zhodnocena jako chybějící. Chybějící NB je častým ukazatelem Downova

¹⁶ POLÁK, Petr. Ultrazvukové vyšetření mezi 11. a 14. gestačním týdnem. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 47–94. ISBN 978-80-7345-499-9.

¹⁷ Tamtéž, s. 49–58.

syndromu a dalších autozomálních trisomií. Tento marker se často využívá v kombinaci s vyšší hodnotou fronto-maxilo-faciálního úhlu.¹⁸

- Při měření fronto-maxilo-faciálního úhlu (FMF) vycházíme z identických podmínek pro měření NT a NB. Hodnota FMF úhlu se v těhotenství snižuje. Při CRL 45 mm je FMF úhel 83,6° a při CRL 85 mm je úhel 76,4°, z toho vyplývá, že se úhel postupně v těhotenství snižuje. U chromozomálních aberací jsou hodnoty fronto-maxilo-faciálního úhlu vyšší. Pokud do screeningu, kdy měříme NT s biochemií séra matky, zařadíme i FMF úhel, bude senzitivita pro Downův syndrom 94 % s 5% falešnou pozitivitou.¹⁹
- Dopplerovské vyšetření krevních průtoků v prvním trimestru hodnotí abnormální průtoky ve velkých cévách a v srdci. Konkrétně se soustředí na tzv. trikuspidální regurgitaci (TR) a na ductus venosus (DV).
- Pokud je při trikuspidální regurgitaci zjištěn reverzibilní tok, označujeme TR jako pozitivní marker a zvyšuje se tak riziko srdečních anomálií.
- Venózní duktus je cévní spojka mezi pupečnickovou žílou a dolní dutou žílou. Skrz tuto spojku prochází přibližně 50 % okysličené krve, která projde nejprve přes foramen ovale a následně vstupuje do fetálního řečiště. Pokud je vše v pořádku, pak má během Dopplerovského měření tato spojka určitý tvar. Při zjištění abnormálního průtoku v DV se zvyšuje riziko chromozomálních aberací, srdečních vad a fetoplacentárních oběhových komplikací. Při vyšetření dodržujeme určitá pravidla. Jestliže zjistíme, že abnormality nesouvisí s chromozomálními vadami, je doporučeno další echokardiografické vyšetření, a to v 20. až 22. gestačním týdnu, kdy dojde k vyloučení vrozených vývojových vad srdce.²⁰
- Srdeční frekvence plodu se postupně snižuje během prvního trimestru. Vyšší frekvence se nachází u plodů s trisomií 13. chromozomu a Turnerovým syndromem. Naopak nižší srdeční frekvence je u Edwardsova syndromu a triploidie.²¹

2.3.1 MORFOLOGICKÉ DEFEKTY V 1. TRIMESTRU

V období prvního trimestru, tedy mezi 11. a 14. týdnem gravidity můžeme diagnostikovat několik morfologických anomálií například anencefalus, orofaciální rozštěpy, defekty přední stěny břišní, srdeční vady či končetinové defekty.

¹⁸ POLÁK, Petr. Ultrazvukové vyšetření mezi 11. a 14. gestačním týdnem. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 59–64. ISBN 978-80-7345-499-9.

¹⁹ Tamtéž, s. 64–66.

²⁰ Tamtéž, s. 47–94.

²¹ Tamtéž, s. 71–72.

- Anencefalus je vrozená vada, která spadá mezi poruchy uzávěru neurální trubice. Incidence vady je 1 : 10 000. Mezi 23. a 26. dnem dochází k uzávěru rostrálního konce neurální trubice. V případě, že k uzávěru anencefalu nedojde, fetálnímu mozku chybí lební kryt a mozek je dysplastický nebo chybějící. Prognóza je v tomto případě nepříznivá. Zvýšené riziko anencefalu je u těhotných diabetiček a u těhotných žen, které mají nedostatečný příjem kyseliny listové v potravě. UZ vyšetřením bychom měli být schopni tuto vadu rozpoznat.²²
- Orofaciální rozštěpy se vyskytují u 1 : 1 000 plodů. Vznikají nedokonalým spojením fronto-nazálních výběžků během 5. až 6. gestačního týdne. Rozštěpové vady jsou často doprovázeny dalšími anomáliemi, konkrétně defekty CNS. Riziko chromozomální aneuploidie se zvyšuje spolu s rozštěpy.²³
- Defekty přední břišní stěny – omfalokéla a gastroschisis. Prevalence omfalokély je 1 : 4 000. Jde o vrozenou vadu, kdy nitrobřišní obsah se nachází mimo abdominální dutinu, kdy je kryt peritoneálním vakem. Na rozdíl od gastroschisis, kde peritoneální obal nenacházíme. S omfalokélou se mohou objevit další přidružené vady – u 50 % případů se objeví srdeční vady, u 40 % plodů se vyskytne porucha uzávěru neurální trubice. V případě gastroschisis je tento stav výjimečný. Detailní UZ vyšetření této vady je provedeno jak v prvním, tak druhém trimestru.²⁴
- Srdeční defekty vyšetřujeme především v druhém trimestru. V prvním trimestru vyšetřujeme, co se srdce týče: anatomii srdce a velkých cév v 4CH projekci, dopplerovské vyšetření trikuspidální regurgitace a venózní duktus s jejich abnormální průtoky.²⁵
- Končetinové defekty – UZ vyšetřením hodnotíme všechny čtyři končetiny, jejich tvar a pohyblivost, jejich obraz musí být jasný. Končetinové deformity jsou patrné, již v prvním trimestru (11. až 14. týden), dysplazie končetin je naopak prokazatelná až po 20. týdnu.²⁶

²² POLÁK, Petr. Ultrazvukové vyšetření mezi 11. a 14. gestačním týdnem. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 75–76. ISBN 978-80-7345-499-9.

²³ Tamtéž, s. 83–84.

²⁴ Tamtéž, s. 85–88.

²⁵ Tamtéž, s. 47–94.

²⁶ Tamtéž, s. 94.

3 VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

Vrozené vývojové vady (VVV) jsou odchylky od normálního vývoje embrya. Patologické příznaky se mohou projevit v prenatalním či postnatalním období. Vrozeným vývojovým vadám v prenatalním období můžeme předcházet pomocí plánovaného rodičovství, prenatalní diagnostiky v průběhu těhotenství, genetickým poradenstvím, ultrazvukovým a biochemickým vyšetřením. VVV jsou nejčastější příčinou spontánních potratů v prvním trimestru. Bývají ovlivněny genetickými faktory, faktory zevního prostředí či jejich kombinací.²⁷ V příloze č. 2 je uveden procentuální výčet nejčastěji se vyskytujících vrozených vad u plodů v letech 2000–2004. K nejčastějším VVV plodu patří vrozené vady oběhové soustavy.

VVV, které jsou geneticky podmíněné, dělíme do tří skupin:

1. Chromozomální aberace,
2. Monogenně podmíněná onemocnění, a
3. Multifaktoriálně dědičná onemocnění.

3.1 CHROMOZOMÁLNÍ ABERACE

Jedná se o poruchy, kdy dochází k nadbytku nebo nedostatku genů obsažených v chromozomech. Chromozomální aberace dělíme na numerické a strukturální. Tyto poruchy se týkají jak autozomálních chromozomů, tak gonozomálních chromozomů. Výskyt chromozomálních abnormalit je asi 0,7 % u živě narozených dětí.

Numerické chromozomální aberace spočívají v nadbytku nebo nedostatku celých chromozomů nebo celých chromozomálních sad. Tento případ označujeme jako aneuploidie. Numerické chromozomální aberace se objevují přibližně u 3 % těhotenství.

Mezi nejčastější aneuploidie, které jsou vyšetřovány, patří:

1. Downův syndrom – trisomie 21. chromozomu (incidence 1 : 1 000),
2. Edwardsův syndrom – trisomie 18. chromozomu (incidence 1 : 6 000),
3. Patauův syndrom – trisomie 13. chromozomu (incidence 1 : 15 000),
4. Turnerův syndrom – monosomie pohlavního chromozomu X (incidence 1 : 5 000),
5. Triploidie.

²⁷ POLÁK, Petr a. Vrozené vývojové vady plodu. POLÁK, Petr, Jaroslav KOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 10–18. ISBN 978-80-7345-499-9.

3.1.1 DOWNŮV SYNDROM

Downův syndrom je trisomií 21. chromozomu, karyotyp jedince numericky zapisujeme jako 47, XX, + 21 nebo 47, XY, + 21. Prevalence tohoto syndromu je 1 : 700 narozených dětí. Mezi charakteristické rysy tohoto syndromu jsou zpomalený vývoj, mentální retardace, malá postava, široká plochá tvář, ploché záhlaví, oční řasa, krátké široké ruce, objevují se VVV srdce i jiných orgánů.²⁸ Ultrazvukové příznaky Downova syndromu jsou především ztluštění kožní řasy v oblasti zátylku, hypoplasie nosní kůstky, hyperechogenní střevní kličky, makroglosie, zkrácený femur a srdeční vady. Riziko Downova syndromu se zvyšuje 5–6krát při výskytu hypoplasie či absence nosní kůstky.²⁹

3.1.2 EDWARDSŮV SYNDROM

Syndrom vyznačující se trisomií 18. chromozomu, jeho karyotyp 47, XX, +18 nebo 47, XY, +18. Incidence 1 : 6 000. Edwardsův syndrom doprovází malformace několika orgánů. Typické jsou pro tento syndrom zdvojené ledviny, malé uši a ústa, deformity prstů a duševní zaostalost. Zhruba 90 % jedinců umírá do půl roku po narození.³⁰ Mezi ultrazvukové příznaky spadají zvýšené NT, stejně jako u Downova syndromu, cysty choroidních plexů, anomálie centrální nervové soustavy, septální defekty srdce, porucha uzávěru přední břišní stěny (omfalokéla) a rovněž anomálie ledvin. K nitroděložnímu úmrtí dochází u Edwardsova syndromu v 70 % případů.³¹

3.1.3 PATAŮV SYNDROM

Pataův syndrom se vyskytuje v poměru 1 : 10 000, a to u jedinců majících karyotyp 47, XX, +13 či 47, XY, +13. Mezi příznaky tohoto syndromu patří mentální retardace, hluchota, rozštěpové vady, vývojové anomálie srdce, ledvin a pohlavních orgánů. Novorozenci často umírají do jednoho měsíce od narození.³² Při UZ vyšetření jsou viditelné anomálie centrálního nervového systému, rozštěpové vady dutiny ústní, nuchální edém, patrné jsou též septální defekty srdce, omfalokéla, defekty ledvin či nitroděložní růstová retardace. In utero zemře až 90 % plodů s trisomií 13. chromozomu.³³

²⁸ Cytogenetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum, 2012, s. 98–105. ISBN 978-80-246-2109-8.

²⁹ Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberací a genetických syndromů. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 240. ISBN 978-80-7345-499-9.

³⁰ Cytogenetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum, 2012, s. 99. ISBN 978-80-246-2109-8.

³¹ Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberací a genetických syndromů. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 241–242. ISBN 978-80-7345-499-9.

³² Cytogenetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum, 2012, s. 99. ISBN 978-80-246-2109-8.

³³ Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberací a genetických syndromů. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 242. ISBN 978-80-7345-499-9.

3.1.4 TURNERŮV SYNDROM

Jedná se o aneuploidii heterochromosomu, konkrétně o monosomii chromosomu X, karyotyp 45, X. Incidence 1 : 5 000 narozených dívek. Dívky jsou malého vzrůstu, na krku mají patrné kožní řasy, nevyskytují se u nich sekundární pohlavní znaky, většinou jsou sterilní, mají narušený sexuální vývoj a nemenstrují.³⁴ Ultrazvukové příznaky Turnerova syndromu jsou univerzální fetální hydrops, hypoplazie levého srdce, koarktace aorty, zkrácená délka femuru a vady ledvin.³⁵

3.1.5 TRIPLOIDIE

Triploidie je trojnásobné zmnožení celé sady chromosomů. Vyskytuje se například při oplození vajíčka dvěma spermii, kdy vzniká triploidní zygota, která je neslučitelná se životem. Během těhotenství dochází k potratu.³⁶ Incidence u plodu je 1 : 2 500 až 1 : 5 000. U triploidie je důležitý původ nadpočetné chromosomální sady. Pokud je sada chromosomů od matky, dochází k asymetrické růstové retardaci, kdy je hlavička větší než trup, k srdečním vadám a k hypoplastické placentě – k hladina hCG v séru matky je v normě. Zatímco paternální chromosomální sada se projevuje symetrickou růstovou retardací a placenta degeneruje, což znamená, že hladina hCG v séru matky je vyšší.³⁷

Strukturální chromozomální aberace jsou takové vady, u kterých dojde ke změně morfologie chromozomu. Základem této změny je chromozomální zlom. Vznikají různé abnormality jako je např. delece, translokace, inserce, inverze, izochromozom a ring-chromozom.³⁸

Ke screeningu strukturálních vad plodu řadíme screening srdečních vad. Absolvují ho těhotné, které jsou indikovány k superkonziliárnímu echokardiologickému vyšetření. Nesrdeční anomálie, věk nad 35 let, pozitivní biochemický screening, intrauterinní úmrtí plodu v anamnéze, vrozená srdeční vada v anamnéze, to jsou obecné rizikové faktory. Zvýšená nuchální transluscence zvyšuje též riziko vrozených srdečních vad a to o 5–16 %.

Rozštěpy neurální trubice a břišní stěny plodu taktéž spadají do screeningu strukturálních vad. Tyto defekty můžeme prokázat v rámci vyšetření AFP při biochemickém screeningu ve druhém trimestru těhotenství. Pokud se prokáže zvýšená hladina AFP, pak

³⁴ Cytogenetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum, 2012, s. 100. ISBN 978-80-246-2109-8.

³⁵ Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberací a genetických syndromů. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 242. ISBN 978-80-7345-499-9.

³⁶ Cytogenetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum, 2012, s. 98. ISBN 978-80-246-2109-8.

³⁷ Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberací a genetických syndromů. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 242–243. ISBN 978-80-7345-499-9.

³⁸ POLÁK, Petr a. Vrozené vývojové vady plodu. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 12–13. ISBN 978-80-7345-499-9.

tento výsledek můžeme podpořit ještě UZ vyšetřením, kde budou patrné morfologické defekty. U 30 % plodů je průkazná omfalokéla v 18. až 20. gestačním týdnu.³⁹

3.2 MONOGENNĚ PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

Monogenně podmíněné vady mají familiární charakter. Vznikají na základě dědičnosti nebo novou mutací a podléhají Mendelovské dědičnosti. Mutace může být přítomna na jednom chromozomu či na celém páru chromozomů. Monogenní onemocnění postihuje asi 0,5 % novorozenců. Riziko přenosu dědičného onemocnění závisí na typu dědičnosti. Existují čtyři typy monogenní dědičnosti: autozomálně dominantní a recesivní dědičnost a gonozomálně dominantní a recesivní dědičnost. Mezi autozomálně dominantní onemocnění řadíme achondroplasií a Marfanův syndrom. Recesivně dominantní onemocnění jsou například cystická fibróza či fenylketonurie. Pod gonozomálně recesivní dědičnost spadá hemofilie A a B nebo Duchennova-Beckerova svalová dystrofie. Do gonozomálně dominantního onemocnění řadíme D vitamin rezistentní rachitis neboli křivici, kdy dochází k postižení skeletu.⁴⁰

3.3 MULTIFAKTORIÁLNĚ DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ

Příčinou multifaktoriálních onemocnění je kombinace několika faktorů, a to jak vnitřních, kam řadíme geny malého účinku, tak i faktory zevního prostředí. Mezi multifaktoriální vady patří například srdeční defekty, rozštěpové vady, poruchy vývoje ledvin a močových cest atd. Tyto vývojové vady se objevují přibližně u 5 % dětské populace.⁴¹

3.4 RIZIKOVÉ FAKTORY

Rizikové faktory mohou zapříčinit patologický průběh těhotenství. Řadíme sem vyšší věk matky (nad 35 let), genetické predispozice k vývojové vadě, ženy s vyšším počtem potratů, těhotné s diabetem, systémovým onemocněním, abúzem návykových látek a vícečetným těhotenstvím.⁴² V grafu č. 3 (*Výskyt Downova, Edwardsova a Patauova syndromu mezi živě narozenými, ČR, 2000–2014*) v příloze č. 3, je zobrazena zvyšující se incidence chromozomálních aberací, a to zejména kvůli stoupajícímu věku těhotných žen. V roce 2014 byl až u poloviny žen, které se rozhodly otěhotnět, zjištěn průměrný věk 30 a více let. Graf č. 1 (*Efektivita prenatální diagnostiky Downova syndromu, ČR, 1994–*

³⁹ ROZTOČIL, Aleš a kolektiv. *Moderní porodnictví*. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2017. ISBN 978-80-271-9757-6.

⁴⁰ GAILLYOVÁ, Renata. Genetické vyšetření. VACUŠKOVÁ, Miluše a kolektiv autorů. *Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii 1. část*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2009, s. 113–119. ISBN 978-80-7013-491-7.

⁴¹ POLÁK, Petr a. Vrozené vývojové vady plodu. POLÁK, Petr, Jaroslav KOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 13. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁴² Rizikové faktory. POLÁK, Petr, Jaroslav KOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 15–16. ISBN 978-80-7345-499-9.

2014) ve stejné příloze ukazuje prenatalní záchyt celkového počtu Downova syndromu. V letech 2008–2014 byl pomocí prenatalní diagnostiky v 80 % případů zjištěn Downův syndrom. Efektivita prenatalní diagnostiky v České republice stoupá i u dalších vad podmíněných chromozomální aberaci.

4 SCREENING V DRUHÉM TRIMESTRU

Screening druhého semestru je screeningem biochemickým. Jsou provedena různá biochemická vyšetření z mateřského séra, kdy výsledky můžeme hodnotit samostatně nebo jako součást integrovaného testu. Pokud výsledky hodnotíme samostatně, jedná se o tzv. triple test, který se dnes již neprovádí z důvodu nedostatečnosti. Druhou možností je integrovaný test. Jak už bylo výše zmíněno, je to test, který hodnotí výsledky biochemického a UZ vyšetření z prvního trimestru, až na základě dalších biochemických vyšetření, která jsou provedena až v druhém trimestru těhotenství. Výpočet rizika postižení plodu se provádí na základě stanovení hodnot z biochemického vyšetření, tedy v období mezi 15. až 22. týdnem, kdy určíme hodnoty hCG (celkového hCG nebo volné podjednotky beta hCG), α -fetoproteinu, nekonjugovaného estriolu či inhibinu A. Pokud je výsledek pozitivní, neznamena to, že plod musí být jistě postižen, je to však indikace k cílenému vyšetření karyotypu plodu. Jestliže je zvýšená hladina AFP, znamená to zvýšené riziko výskytu rozštěpových vad neurální trubice, což vede k dalšímu pečlivému UZ vyšetření. Naopak nižší hladina AFP a zvýšená hladina hCG varuje před rizikem chromozomální aberace. Senzitivita biochemických markerů se během druhého trimestru nijak nemění oproti markerům prvního trimestru.⁴³

4.1 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ

UZ vyšetření v druhém trimestru se provádí mezi 18. a 22. týdnem těhotenství. Během tohoto vyšetření zhodnotíme: biometrii plodu, celkovou morfologii plodu, ultrazvukové markery jak chromozomálních aberací, tak genetických syndromů; množství plodové vody, uložení a popis placenty, provedeme dopplerovské vyšetření cévních průtoků a provedeme screening vrozeých vad srdce.⁴⁴

- Biometrie plodu – ve druhém trimestru jsou pro nás důležité čtyři základní parametry: BPD neboli biparietální průměr hlavičky plodu. Měření provádíme v transverzální rovině, kdy musí být patrné cavum septi pellucidi. BPD měříme od zevního okraje hlavičky k okraji vnitřnímu, kolmo na střed thalamu.
- HC neboli obvod lebky, který má tvar elipsy, měříme v kolmé rovině k rozměru BPD.
- AC – obvod břicha, měříme také v transverzální rovině, stejně jako u obvodu lebky má tvar elipsy. Při správném měření měříme pod srdcem a nad ledvinami, je zobrazen žaludek plodu a tzv. portální sinus umbilikální žíly.
- FL – délka stehenní kosti je změřena od kondylů femuru.

⁴³ LOUCKÝ, Jaroslav. Screening ve 2. trimestru, integrovaný test, triple test, kvadruple test. *Prenatální diagnostika vrozeých vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 43–46. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁴⁴ POLÁK, Petr. Ultrazvukové vyšetření mezi 18. a 22. gestačním týdnem. *Prenatální diagnostika vrozeých vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 95–240. ISBN 978-80-7345-499-9.

- Všechny tyto údaje musí mezi sebou korelovat. V případě, že se biometrické údaje liší o dva a více týdnů, můžeme pomýšlet nad patologickým vývojem plodu.⁴⁵

4.1.1 CELKOVÁ MORFOLOGIE PLODU

Při hodnocení morfologie plodu postupujeme systematicky, kdy začínáme u hlavy a pokračujeme kaudálním směrem. Ve druhé části vyšetření kontrolujeme placentu (její umístění), množství plodové vody a provedeme dopplerovské vyšetření. Během vyšetření hlavičky se soustředíme také na centrální nervový systém (CNS), konkrétně na jeho anatomii. Provádíme dvě vyšetření, základní, které se týká všech těhotných, a speciální, kdy se provede fetální neurosonogram, a to pouze u těhotných s vyšším rizikem pro nepravidelnost CNS.⁴⁶

- Poruchy uzávěru neurální trubice (NTD) – incidence u plodu je 1–2 : 1000. Poruchy souvisí s chromozomálními aberacemi v 8–16 %, s vnějšími teratogeny, polygenní dědičností a také s nedostatkem kyseliny listové v potravě během těhotenství. Mezi tyto poruchy řadíme anencefalus a encefalokélu, které jsou většinou diagnostikovány v prvotrimestrálním screeningu, a spinu bifidu.
- Spina bifida neboli rozštěp páteře, je defekt, kdy dochází k prolapsu obsahu páteřního kanálu. Spinu bifidu dělíme podle toho, zda je defekt kryt kůží či nikoli. Jedná se o otevřený typ – spina bifida aperta a uzavřený typ – spina bifida occulta. Dále ji dělíme podle obsahu výhřezu. Pokud vyhřeznou pouze míšní obaly, označujeme tento stav jako meningocele (25 %), jestliže však dojde k vyhřeznutí míchy, pak se jedná o meningomyelokélu, která je častější (75 %). Nejčastěji se tento defekt objevuje v oblasti lumbo-sakrální části páteře (65–90 %).⁴⁷
- U placenty hodnotíme její umístění a strukturu. Placenta může být za normálních okolností uložena na přední či zadní stěně, v hranách děložních nebo ve fundu dělohy. Při patologických stavech rozeznáváme na ultrazvuku placentu praevia marginalis, partialis a totalis (centralis). Abychom správně diagnostikovali lokaci placenty vůči vnitřní brance, doporučuje se užití vaginální sondy. Během vyšetření placenty můžeme zkontrolovat úpon pupečníku z placenty a zjistit, zda je zde přítomna patologie jako marginální úpon či velamentózní úpon pupečníku. Pokud budeme hodnotit strukturu placenty jako např. její tvar, který však není stěžejní, pak je jako jediná abnormalita tzv. přídatná placenta. Placenta musí být po porodu pečlivě

⁴⁵ POLÁK, Petr. Invazivní metody prenatální diagnostiky. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 95–98. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁴⁶ Tamtéž, s. 247–252.

⁴⁷ Tamtéž, s. 105–109.

zkontrolována porodníkem, a stejně tak dutina děložní, kterou porodník kontroluje ultrazvukem. V případě, že by nějaká část zůstala v dutině děložní, provádí se její revize. Při vyšetření placenty můžeme též narazit na tzv. retroplacentární hematom, kdy se jedná o možné podezření krvácení pod placentu. Hranici mezi fyziologickým a patologickým nálezem stanoví zkušený lékař, který rozhodne, zda abnormální nález bude dále pouze sledován či bude indikován konec gravidity.⁴⁸

- Hodnocení plodové vody je subjektivní. U vyšetření můžeme zjistit normální množství plodové vody (300 až 1 000 ml) – euhydramnion, zvýšené množství (nad 1 500 ml) – polyhydramnion, snížené množství (méně než 300 ml) – oligohydramnion či úplná ztráta vody plodové – anhydramnion. Polyhydramnion může značit neprůchodnost trávicího traktu plodu nebo diabetes mellitus matky. Anhydramnion a těžký oligohydramnion signalizuje vrozenou vývojovou vadu plodu, a to v urologické oblasti, předčasný odtok vody plodové nebo nedostatečnou funkci placenty.⁴⁹

4.1.2 VROZENÉ SRDEČNÍ VADY

Fetální echokardiografie neboli vyšetření srdce plodu, je součástí druhotrimestrálního screeningu. Vyšetření provádí zkušený sonografista nebo lépe dětský kardiolog. Při vyšetření se využívá čtyřdutinové projekce (4CH) v příčné rovině, která prochází kolmo hrudníkem plodu. To nám umožní získat informace o prostorovém uložení srdce, zda se srdce nachází v hrudní dutině a na správně straně, tedy vlevo. Při normálním nálezů by mělo mít srdce všechny čtyři srdeční oddíly stejně velké, síňová přepážka by měla obsahovat foramen ovale, které je kryto chlopní. Síň a komory jsou odděleny atrioventrikulárními chlopněmi, které jsou navzájem odděleny síňovým a komorovým septem. Podrobnější vyšetření srdce je nutné v případě několika indikací ať už ze strany plodu, matky či z důvodu rodinné anamnézy.⁵⁰

Indikace k fetální echokardiografii ze strany matky: věk nad 35 let, infekce (především v prvním trimestru), vrozená srdeční vada, metabolické onemocnění (diabetes mellitus), expozice teratogeny (alkohol, antidepresiva), zvýšené titry mateřských protilátek (anti-Ro, anti-La). Mezi rizikové faktory plodu patří: chromozomální aberace, zvýšená nuchální translucence, pozitivní biochemický screening v prvním nebo druhém trimestru, ageneze jedné umbilikální artérie (dvoucévný pupečník), a jakákoli další vrozená vada plodu. Rizikovými faktory rodiny jsou pak: vrozená srdeční nebo jiná vývojová anomálie

⁴⁸ KOLIBA, Peter, David MATURA, Marcel GÄRTNER a Jiří BOŠOTA. *Základy ultrazvukové diagnostiky v porodnictví a gynekologii pro porodní asistentky*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Zdravotně sociální fakulta, 2005, s. 30–31. ISBN 80-7368-051-3.

⁴⁹ Tamtéž, s. 32–34.

⁵⁰ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 278–280. ISBN 978-80-903706-2-3.

u předchozího dítěte, otce či jiných členů rodiny, spontánní potrat či mrtvě narozené děti v rodině nebo genetické postižení v rodině.⁵¹

Incidence u vrozených srdečních vad (VSV) při narození je 6 : 1 000 na živě narozených dětí.⁵²

- Defekt atrioventrikulárního septa (AVSD) – je detekován u 16 % in utero diagnostikovaných VSV, po narození asi u 4 %. Jedná se o abnormality atrioventrikulární chlopní (AV) a oddělení jednotlivých oddílů srdce. Rozlišujeme kompletní, inkompletní a přechodnou separaci. Kompletní defekt AV septa je ohraničen dolním okrajem síňového sekundárního septa. Tento defekt může vést až k hydropsu plodu a jeho úmrtí. Inkompletní AVSD označujeme jako defekt primárního síňového septa. AVSD je operativní vada, většinou s dobrou prognózou. Asi 50 % jedinců s trisomií 21. chromozomu má vrozenou srdeční vadu, z toho 40 % má defekt AV septa.⁵³
- Syndrom hypoplazie levého srdce (HLHS) – spolu s AV defektem patří mezi nejčastější VSV, a to přibližně u 16 % prenatalně diagnostikovaných, postnatální výskyt HLHS je přibližně 3,4 %. Typické pro HLHS je nevyvinuté levé srdce. Levá komora je menší a nefunkční. S touto vadou je dále spojena stenóza mitrální nebo aortální chlopně a koarktace aorty. V aortálním oblouku je zaznamenán retrográdní tok z tepenné dučejce. Postnatálně hypoplazie levého srdce je neslučitelná se životem.⁵⁴
- Defekt komorového septa – v prenatalním období se vyskytuje asi u 8 % diagnostikovaných, postnatálně však patří mezi nejčastější VSV (40 %). Většinou se projeví až po narození. Prognóza je u tohoto onemocnění dobrá. Většina pacientů operaci nepotřebuje, a to z důvodu spontánního uzávěru defektu intrauterinně. Z toho u 27 % dojde k uzávěru v průběhu dětství.⁵⁵
- Transpozice velkých arterií – výskyt přibližně u 5 % prenatalně diagnostikovaných VSV. Při transpozici dochází k tomu, že aorta odstupuje z pravé komory a plicnice z komory levé, nikoli naopak, jak je běžné u normálně vyvíjejících se plodů. Po narození dochází k uzavření fetálních spojek, což u plodu způsobí kritickou cyanózu, která by mohla vést až ke smrti plodu. Proto je důležité, aby během prenatalního screeningu, kdy je tato vada

⁵¹ KOLIBA, Peter, David MATURA, Marcel GÄRTNER a Jiří BOŠOTA. *Základy ultrazvukové diagnostiky v porodnictví a gynekologii pro porodní asistentky*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Zdravotně sociální fakulta, 2005, s. 34–35. ISBN 80-7368-051-3.

⁵² TOMEK, Viktor. *Vrozené srdeční vady. Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 142–195. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁵³ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 287–288. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁵⁴ Tamtéž, s. 287.

⁵⁵ Tamtéž, s. 290–291.

zjištěna, byl zajištěn porod ve specializovaném dětském kardiocentru, kde bude bezprostředně po porodu provedena operace plodu.⁵⁶

- Fallotova tetralogie (TOF) – prenatalně diagnostikována přibližně u 5 %, postnatálně u 3,4 % pacientů s VSV. TOF je kombinací atrézie plicnice, komorového defektu, nasedající aorty a hypertrofií pravé komory. TOF je možné vyšetřit v 4CH projekci. Fallotovu tetralogii je možné operovat, ale vyskytují se u ní převážně pozdější komplikace jako cyanóza, dušnost, slabosti či synkopy. Až 1/3 případů je spojena s dalšími anomáliemi.⁵⁷

⁵⁶ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 292–293. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁵⁷ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 293. ISBN 978-80-903706-2-3.

5 INVAZIVNÍ METODY

Pozitivní výsledky screeningových vyšetření, věk matky nad 35 let, morfologické abnormality při UZ vyšetření, genetické vady v rodinné anamnéze a další rizikové faktory – všechny tyto faktory směřují k cílenému vyšetření plodu. Současnou snahou je samozřejmě invazivní metody eliminovat. Při indikaci invazivních metod se postupuje individuálně, hodnotí se především rizika pro matku a plod a gestační stáří plodu.⁵⁸ V příloze č. 4 lze na grafu č. 4 (*Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1994–2014*) pozorovat snižující se tendenci využívání invazivních metod. Je to dáno především vysokou efektivitou screeningových vyšetření. Na grafu č. 5 (*Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1998–2014*) v příloze č. 5 je pak v závislosti na snižujícím se počtu provedených invazivních vyšetření vidět pokles využívání konkrétních invazivních metod vyšetření. Zatímco odběr plodové vody spolu s kordocentézou klesl, u odběru choriových klků počet využití této metody naopak stoupá. Zřejmě se tak děje z důvodu časové proveditelnosti zákroku, kdy se CVS obvykle provádí o měsíc dříve než AMC.

5.1 LÉKAŘSKÁ GENETIKA

Je samostatný medicínský obor, který se zaměřuje na léčebně preventivní péči.

Dle Otové a Mihalové se zabývá: „posuzováním rizika, prevencí, diagnostikou, registrací a dispenzarizací a v některých případech i léčbou geneticky podmíněných nemocí a vrozených vad.“⁵⁹

S lékařskou genetikou se můžeme setkat na genetických pracovištích fakultních nemocnic, krajských nemocnic, ale i v soukromých centrech. Lékařská genetika využívá poznatků obecné a experimentální genetiky a zjišťuje, jak moc se podílí genetické a vnější faktory na vzniku vrozených vývojových vad.⁶⁰

5.1.1 GENETICKÁ KONZULTACE

Genetická konzultace probíhá rozhovorem mezi lékařem a klientem. Je rozdělena do tří částí:

- v první části stanovíme diagnózu, kde provedeme genealogické vyšetření, klinicko-genetické vyšetření, cytologické vyšetření a DNA analýzu,
- ve druhé části vysvětlíme klinickou prognózu, a
- ve třetí části určíme možnosti prevence případně léčbu.

⁵⁸ CALDA, Pavel. *Invazivní metody prenatální diagnostiky. Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004, s. 63–66. ISBN 80-247-0418-8.

⁵⁹ Lékařská genetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum Press, 2013, s. 211–217. ISBN 978-80-246-2109-8.

⁶⁰ Tamtéž, s. 211.

Na genetickou konzultaci by se měli dostavit oba partneři, aby mohly být zodpovězeny veškeré otázky a abychom se ujistili, že oba daným informacím porozuměli. Rozhovor by měl mít nedirektivní vedení, tzn., že lékař informace sděluje neutrálním tónem, tak, aby se proband sám nebo s partnerem zvážil veškeré možnosti a následný postup.

Genetickou prevenci máme primární (prekoncepční), sekundární (prenatální), případně terciální (perinatální a postnatální).⁶¹

5.2 BIOPSIE CHORIOVÝCH KLKŮ

Biopsie choriových klků (chorionic villus sampling – CVS) se provádí mezi 11. a 14. gestačním týdnem. Jedná se o punkční metodu, kdy odebíráme vzorky fetálních buněk transabdominální cestou, tenkou sterilní jehlou (v průměru 18–20 gauge, tj. délka 80–90 mm) pod přísnou ultrazvukovou kontrolou. Vzorky odebíráme v tomto období z důvodu zřetelně diferencovaného choria na chorium frondosum a chorium leave. Odebraná tkáň je vhodná pro DNA diagnostiku. Podle gestačního stáří plodu dělíme biopsii choriových klků na časnou (9. až 12. týden) a pozdní (po 12. týdnu).⁶²

Mezi výhody této metody patří: včasnost, rychlost – konečný výsledek je vyhotoven do týdne, předběžný výsledek máme do 48 hodin, a především úspěšnost této metody, která je 99,7 %.

Kontraindikace CVS jsou extrémní obezita, abortus imminens, krvácení, dráždivá děloha, a uterus myomatosus.

Komplikace CVS:

- Krvácení – 7 % pacientek po transabdominální CVS vaginálně krvácí nebo špiní, se špiněním může být spojen těž choroidální hematom,
- Infekce – pouze 0,3 % pacientek potratilo kvůli výkonu, který podstoupily,
- Elevace AFP – po CVS dochází ke zvýšení AFP v krvi matky,
- Rh izoimunizace – po výkonu se Rh-negativním matkám podává anti-Rh(D) imunoglobulin 250 µg intramuskulárně,
- Abort – riziko po výkonu do 2 týdnů je 0,5–1 %.⁶³

⁶¹ Lékařská genetika. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Karolinum Press, 2013, s. 211–217. ISBN 978-80-246-2109-8.

⁶² POLÁK, Petr. *Invazivní metody prenatalní diagnostiky. Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 247–252. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁶³ CALDA, Pavel. *Invazivní metody prenatalní diagnostiky. Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004, s. 63–66. ISBN 80-247-0418-8.

Tento výkon se provádí ambulantně a po zákroku pacientka zůstává krátký čas v nemocnici, neboť se kontroluje vitalita plodu a případná hemoragie. Po CVS se nedoporučuje minimálně 14 dní zvýšená tělesná aktivita.⁶⁴

5.3 AMNIOCENTÉZA

Amniocentéza (AMC) neboli odběr plodové vody je jednou z punkčních metod. Optimální doba pro tento zákrok je od 15. do 22. týdne těhotenství nejpozději. Tuto invazivní metodu volíme v případě pozitivního výsledku UZ a biochemického vyšetření. Mezi další indikace patří vyšší věk matky, ale také otce (nad 50 let), výskyt vývojových vad a chromozomálních abnormalit u předchozích těhotenství či abnormální karyotyp rodičů. Amniocentézu dělíme na dva typy, a to podle termínu jejího provedení: na časnou (11. až 14. gestační týden), od které ale bylo upuštěno z důvodu velkého rizika potratu, a konvenční (15. až 17. gestační týden) běžně prováděnou.⁶⁵ Vzorek je odebrán transabdominální cestou pomocí sterilní jehly velikosti 9–12 cm, v průměru 20–22 gaufe, pod simultánní ultrazvukovou kontrolou, bez anestezie matky. Množství odebrané plodové vody je 10–20 ml. První mililitr se nepoužije z důvodu možné kontaminace mateřskými buňkami. Pokud jsou dodrženy všechny podmínky odběru jako nepunktovat skrz placentu, pak je riziko kontaminace nízké. Odebraný materiál je odeslán do laboratoře, kde je použit pro cytogenetickou nebo molekulární DNA analýzu. Využíváme epiteliální buňky plodu, amniocyty, ze kterých získáme celý karyotyp. Jejich detekcí zjistíme anomálie strukturální i numerické. Mezi nevýhody AMC můžeme zařadit nutnost kultivace buněk alespoň 10 dní před kompletním získáním karyotypu.⁶⁶ Amniocentéza se provádí stejně jako CVS ambulantně. Po ultrazvukové kontrole, kdy je zkontrolována vitalita plodu a vyloučené krvácení, je pacientka propuštěna domů s doporučeným klidovým režimem, především co se fyzické aktivity týče. Zvýšené riziko potratu u tohoto vyšetření je 0,5–1 %. U Rh-negativních žen podáváme 250 µg anti-Rh(D) imunoglobulinu.⁶⁷

K častým komplikacím druhého trimestru řadíme krvácení, infekci matky, riziko ruptury dělohy, ale největší zátěží je především zátěž emocionální.

Plodovou vodu lze odebrat i ve třetím trimestru, a to při předčasném odtoku plodové vody, kdy je prokázána intraamniální infekce.⁶⁸

⁶⁴ POLÁK, Petr. Invazivní metody prenatalní diagnostiky. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 247–252. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁶⁵ CALDA, Pavel. Invazivní metody prenatalní diagnostiky. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004, s. 63–66. ISBN 80-247-0418-8.

⁶⁶ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s. 105–106. ISBN 978-80-247-4529-9.

⁶⁷ POLÁK, Petr. Invazivní metody prenatalní diagnostiky. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 247–252. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁶⁸ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s. 105–106. ISBN 978-80-247-4529-9.

5.4 KORDOCENTÉZA

Kordocentézu (KDC) neboli odběr fetální krve z pupečnickové vény volíme po 20. týdnu těhotenství. Tato metoda patří mezi nejbezpečnější invazivní metody v přístupu k fetální cirkulaci. Jedná se o punkční metodu provedenou transplacentárně ve sterilním prostředí pod ultrazvukovou kontrolou. Indikace k punkci pupečnicku jsou erytrocytární aloimunitace, stanovení karyotypu, stanovení infekčních agens, neimunitní hydrops plodu, hematologické poruchy nebo diagnostika disproporciálních dvojčat.

Karyotyp stanovíme na základě neúspěšné aminocentézy nebo naopak k jejímu ověření, dále kvůli pozitivnímu výsledku biochemického screeningu a jeho pozdnímu záchytu či výskytu chromozomální mozaiky.⁶⁹

Odebíráme 2–4 ml pupečnickové krve do předem heparinizované stříkačky. Místo vpichu volíme co nejbližší placentárnímu úponu pupečnicku, z důvodu nejvíce přehledné oblasti. K cytogenetickému vyšetření využíváme lymfocyty z fetální krve. Výsledek vyšetření máme k dispozici během 48–72 hodin. Jedná se o ambulantní výkon jako u jiných invazivních výkonů. Opět je pacientkám doporučeno se 14 dní tělesně šetřit.⁷⁰

Mezi komplikace KDC patří: zvýšená dráždivost dělohy, bradykardie plodu (pouze 1 % bradykardií končí císařským řezem), placentární hematom, podráždění dělohy, krvácení z a. umbilicalis při náhodné punkci, fetální infekce, chorioamnionitida, předčasný odtok plodové vody, potrat či abrupce placenty.

Tento výkon můžeme též využít při fetální terapii, např. u anémie plodu či arytmie, kdy plodu intravaskulárně aplikujeme léky.⁷¹

5.5 NEINVAZIVNÍ METODY

Podstatou neinvazivního prenatalního testování je získání genetické informace plodu při odběru matčiny krve. Mezi neinvazivní metody spadá již zmiňovaný ultrazvukový a biochemický screening a cytogenetický screening. Jedná se o laboratorní diagnostiku, kdy je provedena cytogenetická analýza chromozomů plodu.

Při diagnostice používáme volnou extracelulární fetální DNA (cfDNA), kterou označujeme jako fetální frakci, jež je získána z rozpadlých placentárních buněk. Prokázalo se, že separovat genetickou výbavu matky a plodu není vůbec jednoduché. Proto jsou užívány především metody molekulární genetiky – tzv. FISH metoda (fluorescenční in situ hybridizace) a QF PCR (kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce), které detekují chromozomální abnormality. U těchto metod není nutná předchozí kultivace

⁶⁹ ROZTOČIL, Aleš a kolektiv. *Moderní porodnictví*. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2017, s. 141. ISBN 978-80-271-9757-6.

⁷⁰ POLÁK, Petr. *Invazivní metody prenatalní diagnostiky. Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017, s. 247–252. ISBN 978-80-7345-499-9.

⁷¹ CALDA, Pavel. *Invazivní metody prenatalní diagnostiky. Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004, s. 63–66. ISBN 80-247-0418-8.

fetálních buněk, což nám umožňuje získat a interpretovat výsledky dříve než při běžné kultivaci. Tím se vyhneme problému překročení 24. týdne gravidity, který je limitní pro ukončení gravidity z důvodu genetické indikace.⁷²

Fetální DNA se využívá k zjištění a určení rozdílných genetických znaků od mateřské DNA. K určení pohlaví plodu, k zjištění rizika inkompatibility u Rh D negativních matek nebo k ověření výskytu paternální alely z důvodu určitých dědičných onemocnění jako je např. Huntingtonova chorea, Beta-thalasémie či achondroplazie.⁷³

Výsledky cfDNA testu mohou být zkreslené, jestliže nemáme dostatečný vzorek fetální DNA. Limity vyšetření bychom měli ozřejmit. Proto je nejdříve těhotným ženám nabízen kombinovaný screening v prvním trimestru. Pokud výsledky nejsou negativní a žena nechce podstoupit invazivní vyšetření, lze zvolit tuto variantu neinvazivní metody, která může prokázat, že se u plodu nejedná o chromozomální abnormalitu. Naopak pokud se pozitivita výsledku potvrdí, je těhotné ženě doporučeno invazivní vyšetření.⁷⁴

⁷² NOVOTNÝ, Dalibor, Tomáš ADAM, Kateřina ADAMOVÁ, Lucie ROUBALOVÁ a Ivana FELLNEROVÁ. *Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2913-7.

⁷³ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 342–345. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁷⁴ SKUTILOVÁ, Vladana. *Jak na strach a úzkost v těhotenství*. Praha: Grada, 2016, s. 68. ISBN 978-80-247-5469-7.

6 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ V TŘETÍM TRIMESTRU

Ve třetím trimestru lze též podstoupit UZ vyšetření, kterým většinou vyloučíme poruchy růstu plodu či jinou patologii plodu. UZ vyšetření se provádí mezi 30. až 32. týdnem těhotenství. Jeho součástí je zjištění biometrie plodu, anatomie plodu, uložení plodu, uložení a morfologie placenty, kontrola množství plodové vody a provádí se dopplerovské vyšetření fetoplacentární cirkulace, stejně jako při druhém UZ vyšetření. Při biometrii plodu vyšetřujeme již zmíněné čtyři základní parametry jako je biparietální průměr – BPD, HC – obvod hlavičky, AC – obvod břicha a délku femuru – FL. Během dopplerovského vyšetření měříme průtoky krve ve venózním duktu a pupečnickových cévách. Dále hodnotíme, zda nedošlo k centralizaci oběhu, tedy průtoky v arteria cerebri media. Ve třetím trimestru se mohou vyskytnout též vrozené vývojové vady, které v předchozím screeningu nemusely být patrné. Kontrolujeme centrální nervový systém a jeho části, ledviny a celý gastrointestinální trakt. Při vyšetření můžeme zcela vyloučit včestné lůžko, dále kontrolujeme jizvu na děloze po předchozích operacích a okolí dělohy.⁷⁵

Vrozené vývojové vady uropoetického traktu jsou většinou spojené s kritickou prognózou a s brzkým rozvojem renální insuficience. Urologové doporučují předčasný porod, a to hned, jakmile dojde k rozvinutí plic plodu. Je nutné zvážit veškerá rizika spojená s časným porodem per sectionem caesaream a sice z důvodu zvýšeného rizika neonatální a mateřské morbidit.⁷⁶

Pokud se objeví brániční hernie (kýla) jejíž největší komplikací je hypoplazie plic, vysoká plicní cévní rezistence a přetrvávající fetální cirkulace, je nutná spolupráce neonatologů a specializovaných dětských chirurgů. Před porodem musí být zjištěna veškerá rizika související s tímto onemocněním a následně zajištěna veškerá dostupná postnatální péče.⁷⁷

Hydrocefalus se převážně vyskytuje ve druhém trimestru těhotenství. Incidence je 1 : 1 000. Typickým znakem hydrocefalu je městnání mozkomíšního moku v dutině lební, kdy dochází k utlačování mozku a míchy, a tím vzniká překážka při jeho odvádění. S hydrocefalem jsou spojeny ve 40 % případů další malformace CNS. Při UZ vyšetření se hodnotí šíře postranních komor, šíře předních nebo zadních rohů postranních komor k šíři stejnostranných mozkových hemisfér. Můžeme stanovit 3 typy hydrocefalu: obstrukční, kdy dochází k zúžení Sylviova kanálu; komunikující hydrocefalus; a Dandyho-Walkerův

⁷⁵ CALDA, Pavel. Ultrazvukové vyšetření v graviditě. *Medicína pro praxi*. 2005, 2005(3), s. 117–119.

⁷⁶ CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK, Daniela FISCHEROVÁ a kolektiv. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. rozšířené a kompletně přepracované. Praha: Aprofema, 2010, s. 130. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁷⁷ Tamtéž, s. 130–131.

syndrom, u kterého jsou patrné změny na mozečku a mohou se též vyskytnout cysty v zadní lební jámě.⁷⁸

Jakmile dojde k potvrzení hydrocefalu, je ihned indukován porod (potrat), a to z důvodu dostatečné konformace hlavy plodu. Pokud se jedná o zcela donošený plod (při pokročilém porodnickém nález), musíme mozkomíšni mok odpustit pomocí jehly, skrz lebeční šev či fontanelu, což zapříčiní zmenšení hlavičky a následně může proběhnout vaginální porod.⁷⁹

⁷⁸ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s. 130–131. ISBN 978-80-247-4529-9.

⁷⁹ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s. 266. ISBN 978-80-247-4529-9.

7 MOŽNOSTI UKONČENÍ TĚHOTENSTVÍ

V případě umělého ukončení těhotenství (UUT) se jedná o legální potrat, který spadá mezi operační výkony. V České republice je potrat legislativně ošetřen zákonem České národní rady č. 66/1986 Sb., ve znění pozdějších předpisů, a vyhláškou MZd ČSR č. 15/1986 Sb, ve znění pozdějších předpisů. UUT je možné provést na žádost ženy nebo ze závažných zdravotních důvodů. Pokud se žena rozhodne ukončit těhotenství na vlastní žádost, výkon si musí uhradit, pokud jde o ukončení ze zdravotních důvodů je výkon hrazen pojišťovnou. V zákoně č. 66/1986 Sb. je ustanovena výjimka, kdy o UUT může rozhodovat žena, které již bylo 16let, samostatně. Dále je ustanoveno nařízení, že o zdravotnickém zákroku musejí být srozuměni rodiče nebo právní zástupce, a to zdravotnickým zařízením.⁸⁰

S umělým ukončením těhotenstvím vyvstávají komplikované etické otázky. Kdy a jak máme právo rozhodovat o plodu? Jedná se o člověka hned po oplodnění nebo až po porodu? Má plod svá práva, svobodu rozhodování?⁸¹

7.1.1 UUT NA ŽÁDOST ŽENY

Umělé ukončení těhotenství na žádost ženy lze provést nejpozději do 12. týdne těhotenství. O UUT žena požádá u svého obvodního gynekologa. Opětovné přerušení těhotenství lze podstoupit až po půl roce od posledního výkonu. Tuto dobu lze zkrátit pouze v případě, že má žena dvě a více dětí, u žen nad 35 let a u těhotenství, které vzniklo v souvislosti s trestným činem.⁸²

7.1.2 UUT ZE ZDRAVOTNÍCH DŮVODŮ

Ukončit těhotenství ze zdravotních důvodů lze ve třech případech. Buďto do 12. týdne, z důvodu určitých onemocnění, nebo do 22. týdne z důvodu vážných genetických a vývojových vad, či kdykoli během těhotenství, z důvodu vážného poškození zdraví ženy či jejího ohrožení.⁸³

7.2 METODY UMĚLÉHO UKONČENÍ TĚHOTENSTVÍ

- Miniinterrupce lze provést do 49. dne od poslední menstruace. Jedná se částečně o ambulantní výkon v krátkodobě anestezii, která je podána intravenózně. Výkon je proveden v gynekologické poloze, kdy dojde k odsátí

⁸⁰ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s 461. ISBN 978-80-247-4529-9.

⁸¹ Tamtéž, s. 509.

⁸² Tamtéž, s. 461.

⁸³ Tamtéž, s. 461–462.

plodového vejce. Po dokončení výkonu je provedena revize dutiny děložní pomocí kyrety.⁸⁴

- Další metodou je medikamentózní potrat, kdy se při první návštěvě gynekologie nejdříve perorálně užije mifepriston (steroid s antiprogesteronovým účinkem). Do 36–48 hodin po užití mifepristonu je aplikován vaginálně misoprostol, který spadá mezi prostaglandiny, které podporují děložní kontrakce. V dalších dnech proběhne krvácení, během kterého dojde k vypuzení plodového vejce. Po 14 dnech by měla proběhnout kontrolní návštěva u gynekologa.⁸⁵
- Instrumentální potrat se provádí do 12. týdne těhotenství. Ženu je krátkodobě hospitalizována z důvodu podání celkové anestezie. Při zákroku se nejprve dilatuje děložní hrdlo pomocí prostaglandinů, užitím vaginálních tablet nebo vaginálního gelu. Následně se použije kyreta k vyprázdnění děložní dutiny a jsou aplikována uterotonika.⁸⁶
- Pokud těhotenství překročilo již 12. týden těhotenství, dilatujeme hrdlo pomocí vaginálně zavedených prostaglandinů či syntetických dilatátorů. Postup je stejný jako u instrumentálního potratu do 12. týdne. Aplikují se prostaglandiny, aby byla indukce urychlena, a je podáván oxytocin. Vše podléhá epidurální analgezii. K vypuzení plodového vejce dochází většinou do 24 hodin. Opět musí být provedena revize děložní dutiny, což probíhá instrumentálně, pomocí kyrety či vakuumaspirací. Po výkonu podáme uterotonika, která snižují krevní ztráty.⁸⁷

⁸⁴ ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014, s. 462. ISBN 978-80-247-4529-9.

⁸⁵ Tamtéž, s. 462–463.

⁸⁶ Tamtéž, s. 463.

⁸⁷ Tamtéž, s. 246.

8 KAZUISTIKA

Tato pacientka byla vybrána z důvodu ukončení těhotenství v druhém trimestru na gynekologicko-porodnické klinice VFN a 1. LF UK, kde podstoupila invazivní vyšetření. Na kliniku byla odeslána od své gynekologické lékařky z důvodu pozitivního nálezu při UZ vyšetření. Pacientku zde budu uvádět pod iniciály A. B. z důvodu zachování ochrany osobních údajů. Pacientka ústně souhlasila se zpracováním osobních údajů.

Metodika

Cílem kazuistiky (případové studie) je ošetrovatelská péče o ženu při ukončení těhotenství. Jedná se o kvalitativní výzkum, u kterého byla zvolena metoda pozorování a účast při klinických vyšetřeních. Tuto případovou studii jsme vybraly spolu se staniční sestrou Mgr. Školoudovou. V práci je popsána ošetrovatelská péče, která byla pacientce poskytnuta v rámci ultrazvukového screeningu, při genetickém vyšetření a během hospitalizace při ukončení těhotenství z důvodu vývojové vady plodu.

Při zpracování praktické části jsem chtěla zjistit a zhodnotit, jak je s pacientkou zacházeno během sdělování negativních informací, jak lékaři a zdravotnický personál komunikovali s pacientkou během výkonů a zda byli dostatečně kvalifikováni v rámci komunikace s pacientkou.

8.1 ZÁKLADNÍ ÚDAJE

Jméno a příjmení: A. B.

Věk, výška, tělesná hmotnost: 36 let, 170 cm, 68 kg

Bydliště: Odolena Voda

Stav: vdaná, bydlí s manželem

Vzdělání: vyšší odborné

Povolání: účetní

Alergie: neudává

8.1.1 ANAMNÉZA

- Rodinná anamnéza

Matka: diabetes mellitus 2. typu na inzulínu

Otec: zdrav

Sestra: Thyreopatie

Bratr: zdrav

- Osobní anamnéza
 Běžné dětské nemoci: ano
 Interní onemocnění: neudává
 Dispenzarizace: CAR Gynem
 Otoky: dolních končetin
 Operace: RCUI 2008
 Abusus: nekuřačka, alkohol minimálně, drogy neguje
- Farmakologická anamnéza
 Pacientka žádné léky neudává
- Alergologická anamnéza
 Pacientka alergii na léky a dezinfekci neguje
- Sociální a pracovní anamnéza
 Vdaná, pracuje jako účetní a bydlí s manželem
- Gynekologická anamnéza
 Menarche: od 14 let, měla dlouho nepravidelné – PCOS – syndrom polycystických ovarií, nyní 2 roky cyklus 28/5, pravidelný, nebolestivá, krvácení střední
 PM: 25. 11. 2017
 Antikoncepce: HAK asi 2 roky
 Graviditas extrauterina, UPT: neudává
 Zákroky na děložním hrdle: neudává
 Porod: ne
 Potraty: 1x missed abort v roce 2008
 Malé výkony: RCUI
 Gestace: II/0, 13+6
 Gynekologické onemocnění: infertilita již 12 let, PCOS – syndrom polycystických ovarií
 Gravidita: II/0, stav po IVF, prvotrimestrální screening pozitivní, následně CVS – trisomie 21

Pacientka A. B. byla sledována s nynějším těhotenstvím u své obvodní gynekologické lékařky, kam docházela na pravidelné kontroly. V prvním trimestru ji bylo

provedeno UZ vyšetření. Jedná se o tzv. plošný screening, který by měla podstoupit každá žena. Výsledek tohoto testu vyšel pozitivní. Hodnoty biochemických a ultrazvukových markerů, které vyšly, nebyly možné k nahlédnutí.

Předpoklad: Zvýšené množství PAPP-A

Hodnota MoM u Downa nad 0,4–0,51

Riziko 1 : 250–300, snížené afp, zvýšené hCG, snížený estriol u E3

Proto byla pacientka A. B. po domluvě s paní doktorkou odeslána na specializované pracoviště Všeobecné fakultní nemocnice do Prahy, konkrétně do Centra fetální medicíny a gynekologické ultrazvukové diagnostiky 1. LF UK a VFN na Gynekologicko-porodnické klinice. Následně pacientce A. B. doporučila genetickou konzultaci a odběr choriových klků. Lékařka by měla stručně vysvětlit pacientce, jak bude invazivní vyšetření probíhat.

8.1.2 GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Pacientka A. B. se zúčastnila genetického vyšetření na oddělení lékařské genetiky dne 26. 2. 2018 na Praze 4 v Modřanech, na základě doporučení gynekologické lékařky, z důvodu věkové indikace a pozitivního výsledku z prvotrimestrálního screeningu. Probandka podstoupila genealogické vyšetření. Pozitivní prvotrimestrální screening určil riziko Downova syndromu 1 z 5. Pacientce byla odebrána krev, ze které se stanovil karyotyp plodu. Na základě pozitivního screeningu bylo doporučeno invazivní vyšetření – CVS, které proběhlo 27. 2. 2018.

Po zákroku CVS se pacientka A. B. dostavila na oddělení lékařské genetiky, konkrétně dne 1. 3. 2018, kde byl metodou QF PCR stanoven trizomický profil 21. chromozomu. Dále bylo zjištěno ženské pohlaví plodu a nebyly prokázány žádné další aneuploidie 13., 18., X a Y chromozomu. Cytogenetické vyšetření následně doplnilo kompletní karyotyp plodu. Pacientka byla podrobně seznámena s riziky a dalším vývojem plodu s diagnostikovanou trisomií 21. chromozomu podmiňující Downův syndrom. Hlavním znakem tohoto onemocnění je psychomotorická retardace, některé strukturální abnormality a zkrácená délka přežívání. Z pohledu plodu je prognóza nepříznivá. Lékařem byla nabídnuta možnost předčasného ukončení těhotenství.

Pacientka byla s výsledkem QF PCR, s dalším vývojem plodu a s riziky postnatálního vývoje takto postiženého dítěte seznámena, a proto se rozhodla předčasně ukončit graviditu.

8.1.3 ODBĚR CHORIOVÝCH KLKŮ

Pacientka A. B. se dne 27. 2. 2018 dostavila k invazivnímu výkonu, odběru choriových klků, který byl proveden ambulantně. V této době bylo těhotenství v 13.+3 gestačním týdnu. Indikací k biopsii choria byl pozitivní screening v prvním trimestru. K zákroku se pacientka dostavila v ranních hodinách do ambulance, kde podepsala souhlas s výkonem, znovu byla poučena o vyšetření, poučení porozuměla a neměla další otázky k zodpovězení. Po podepsání a přečtení potřebných dokumentů byla pacientka převedena

do kabinky, kde si odložila a poté ji porodní asistentka odvedla na odběrový sálek. V této fázi ji mohla doprovodit osoba blízká. Porodní asistentka pacientku uložila na lůžko do správné polohy. Poté se pacientce změřil krevní tlak, jehož hodnota byla 127/79 mmHg, pulz 88/minutu. Subjektivně se pacientka cítila dobře, žádné bolesti ani obtíže neudává. Nebyly zjištěny žádné známky infekčního onemocnění ani krvácení. Děloha byla před výkonem normotonická. Před začátkem vyšetření byla zkontrolována identifikace pacientky, a to otevřenými otázkami, kdy pacientka řekla svoje jméno a udala své rodné číslo. Po provedení kontroly identifikačních údajů pacientky následovala dezinfekce a zarouškování. Pod ultrazvukovou kontrolou přístroje Voluson E8 v. č. D18466 se transabdominálně pomocí jehly Somatex 18G – 1,2x120mm, č.š. 49950, exp. 02/22 za přísně sterilních podmínek odebraly vzorky choriových klků. Vpich se pacientce nezdál bolestivý, spíše nepříjemný. Vzorek, který byl získán, byl odeslán na genetické vyšetření. Po odběru bylo provedeno kontrolní UZ vyšetření.

Výkon proběhl bez komplikací, pacientka se cítila v pořádku. Po výkonu čekala dvě hodiny v čekárně s doprovodem, kdyby se u ní objevily nějaké komplikace, jako je například krvácení.

Lékař doporučil po invazivním výkonu dvou denní pracovní neschopnost s klidovým režimem. Klidový režim by měl nadále přetrvávat po dobu 14 dní, kdy by měla být dodržena snížená fyzická zátěž. Pacientka odešla domů v celkově dobrém stavu.

Výsledek vyšetření choriových klků metodou PCR 13, 18 a 21 byl do dvou dnů a výsledek karyotypu z klků byl do dvou až tří týdnů poslán na oddělení lékařské genetiky, kde byl výkon doporučen.

8.1.4 PRŮBĚH HOSPITALIZACE

Pacientka se dostavila 1. 3. 2018 na Gynekologicko-porodnickou kliniku Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, kam byla odeslána k ukončení gravidity z genetické indikace. V centru fetální medicíny a gynekologické ultrazvukové diagnostiky byl pacientce vysvětlen následující postup při ukončení těhotenství před hospitalizací. Nejprve však pacientka vyplnila s porodní asistentkou žádost o ukončení těhotenství. V rámci ošetrovatelské postupu se odebrala krev, která byla poslána na hematologii, kde bylo provedeno koagulační vyšetření – Quickův test a krevní obraz. Krevní skupina pacientky byla již stanovena – B, Rh pozitivní. V den příjmu se pacientka dostaví na interní předoperační vyšetření na klinice. Poté bude hospitalizována na oddělení G3 – konzervativní oddělení.

Dále byla pacientka poučena o předoperačním režimu, kdy od půlnoci nesměla jíst, kouřit a žvýkat. Ráno v den výkonu mohla do 6:00 hod. vypít sklenici neochucené neperlivé vody. Vzhledem k tomu, že žádné léky neužívala, byla informace o užití ranní dávky léčiv opomíjena. Pacientka dostala rovněž informace o tom, co všechno s sebou přinést do nemocnice jako např. kompresivní elastické punčochy, kvůli prevenci tromboembolické nemoci, noční košili, župan, přezůvky a hygienické potřeby.

Pacientka A. B. byla přijata k hospitalizaci dne 2. 3. 2018 v 7:30 hod. na oddělení G3 k ukončení těhotenství z genetické indukce v 13.+6 gestačním týdnu, kdy byla potvrzena diagnóza Downova syndromu. Lékař sepsal s pacientkou A. B. veškerou dokumentaci, včetně informovaných souhlasů, souhlasů s hospitalizací, s anestezií, a s revizí dutiny děložní. Subjektivně se pacientka cítila adekvátně k dané situaci, ale emočně byla stabilní, problémy s močením neudávala, stolice byla bez obtíží, nachlazená nebyla, herpes neměla, byla afebrilní, nekrvácela a bolest neudávala. Objektivně byla pacientka při plném vědomí, orientovaná časem i prostorem a spolupracovala. Pacientka byla soběstačná, dostatečně hydratovaná a samostatně pohyblivá.

Pacientku si následně převzala porodní asistentka, která změřila fyziologické funkce: tlak 117/80 mmHg, pulz 81/min, teplotu 36,4 °C a vyplnila s pacientkou ošetrovatelskou dokumentaci. V rámci ošetrovatelské dokumentace se hodnotí biologické, psychické a sociální potřeby, případně potřeby duchovní. Při příjmu též posuzujeme stav ženy.

Na základě získaných informací jsme schopni pojmenovat určité obtíže ženy a stanovit si tak ošetrovatelské diagnózy. Po vyplnění ošetrovatelské dokumentace byla pacientka převedena na pokoj, dovolují-li to možnosti zdravotnického zařízení, pacientce byl poskytnut samostatný pokoj. Z důvodu zajištění soukromí, pacientce poskytneme dostatek času a prostoru k truchlení a vyrovnání se s danou situací. Další výhodou je nepřetržitá přítomnost osoby blízké. Jakmile byla pacientka uložena, byla odeslána k internímu vyšetření na klinice. Předoperační interní vyšetření neshledalo žádnou patologii, proto pacientce mohl být proveden malý operační výkon v celkové anestezii.

Po návratu na oddělení pacientka podstoupila gynekologické vyšetření. Vaginální nález odpovídal velmi sakrálnímu polotuhému hrdlu pro špičku prstu, klenby byly prázdné. Dle ordinace lékaře byly v 9:15 hod. do zadní klenby poševní zavedeny 2 tablety 200µg Cytotecu a zároveň s nimi byly podány tablety i sublingválně. Následně byla pacientka uložena na pokoj, kde dodržovala klidový režim. Byl sledován celkový stav pacientky, její fyziologické funkce, krvácení a nástup děložní činnosti.

Lékařem byla stanovena diagnóza indukce abortu prostaglandiny, Cytotec byl podáván po 3 hodinách, od druhé dávky byl užíván sublingválně. Druhá dávka Cytotecu byla naordinována na 12:00 hod. a dále po třech hodinách, tedy v 15:00, 18:00, 21:00, 0:00 a v 06:00 hod. Lékař také naordinoval anxiolytika a léky na uklidnění jako je Frontin a Prothazin, ale pouze pokud by pacientka potřebovala. Pacientce byly též nabídnuty analgetika.

Po podání prostaglandinů byl zajištěn periferní žilní katetr na předloktí levé horní končetiny. Po dohodě s pacientkou a dle zvyklostí oddělení byl též zaveden epidurální katetr (EDA). Po dvou hodinách od zavedení EDA byla aplikována 1 ampule Fraxiparine 0,3 ml subkutánně po 24 hodinách.

V případě, že by pacientka udávala bolest podle hodnotící škály NRS více než 3 byl by ji podán Diclorem 50 mg supp. rect. maximálně po 8 hodinách, který lze též

kombinovat s Novalginem 500 mg per os maximálně po 6 hodinách či Paralenem 500 mg 2 tablety per os, které může pacientka užít co 4-6 hodin, maximálně však 4 g za 24 hodin.

Po potratu nebylo pacientce třeba ordinovat Dostinex, který je vhodný pro zástavu laktace, a to z důvodu brzkého gestačního týdne těhotenství během ukončení. Pacientka ani její partner si nepřáli pohřeb plodu. Aplikace anti-D globulinu nebyla indikována, jelikož pacientka má krevní skupinu B, Rh pozitivní.

V rámci ošetrovatelské péče bylo stanoveno několik ošetrovatelských diagnóz.

- Porucha integrity kůže z důvodu zavedení permanentního žilního katetru a epidurálního katetru
- Smutek a strach z důvodu ukončení těhotenství a ztráty dítěte
- Bolest z důvodu vyskytujících se děložních kontrakcí

1. Porucha integrity kůže z důvodu zavedení permanentního žilního katetru a epidurálního katetru

Cíl:

Zajistit správné hojení rány a předejít možnému vzniku infekce.

Kritéria:

- Oblast invazivních vstupů je bez známek infekce.
- Pacientka nepocítuje bolest v oblasti zavedených katetrů.
- Pacientka zná preventivní opatření před vznikem infekce.

Intervence:

- Asepticky pečuj o invazivní vstupy a kontroluj okolí rány, bolesti či zarudnutí.
- Kontroluj průchodnosti a polohy katetru.
- Sleduj klinické známky infekce. V případě otoku přilož studený obklad.
- Změny zaznamenávej do dokumentace a informuj lékaře.

Realizace:

- Pacientka byla seznámena s péčí o poškozenou tkáň a byla edukována ohledně možných známek počínající infekce.
- Invazivní vstupy byly zkontrolovány, asepticky ošetřeny a jejich průchodnost zajištěna.
- Pacientka neudávala žádné nepříjemné pocity ani bolest v oblasti vstupů.

Hodnocení:

Cíl byl splněn, pacientka nevykazovala žádné známky zánětu v oblasti porušené tkáně.

2. Smutek a strach z důvodu ukončení těhotenství a ztráty dítěte**Cíl:**

Zmírnit strach pacientky, podpořit ji, aby mluvila o svých pocitech. Zajistit, aby měla pacientka dostatek informací ohledně následujícího výkonu a aby spolupracovala se zdravotnickým personálem.

Kritéria:

- Pacientka nechává volným průchod svým emocím, prožívá veškerá stádia smutku.
- Pacientka je dostatečně informována o průběhu výkonu, pooperačním režimu.
- Pacientka udává zmírnění strachu z důvodu přítomnosti osoby blízké.

Intervence:

- Podávej pacientce informace o následující péči, tak aby se sama účastnila na péči – sledování akutního stavu jako je bolest, krvácení.
- Zajisti přítomnost osoby blízké a dostatečné soukromí.
- Provázej pacientku danou situací – zodpověz veškeré otázky, nezlehčuj danou situaci, umožni pacientce dát průchod emocím, vytvoř bezpečné a klidné prostředí, udržuj kontakt s pacientkou – mluv klidně, pomalu, bez cizích pojmů.
- Poskytni podporu a útěchu.
- Poskytni pacientce komplexní péči – nabídni možnost psychologického vyšetření a možnost rozloučení s dítětem.

Realizace:

- Pacientka byla seznámena s veškerými informacemi, které souvisejí s výkonem, s následnou péčí i péčí pooperační.
- Pacientka byla edukována o spolupráci se zdravotnickým personálem, kdy bude hlásit případné změny, které se týkají jejího stavu.
- Byla umožněna přítomnost osoby blízké po celou dobu hospitalizace.
- Dále byla pacientka informována o možné spolupráci s klinickým psychologem a s možností rozloučení s dítětem.

Hodnocení:

Cíl byl částečně splněn. Pacientka měla podporu ze strany rodiny i zdravotnického personálu. Se zdravotnickým personálem spolupracovala, jak to jen bylo možné. Strach a obavy u ní nadále přetrvávaly, a to z důvodu velmi těžké situace, ve které se nacházela.

Pacientka dostala několik dávek Cytotecu, v odpoledních hodinách se u ní začaly vyskytovat děložní kontrakce. Proto jsme stanovily další ošetrovatelskou diagnózu.

3. Bolest z důvodu vyskytujících s děložních kontrakcí**Cíl:**

Zmírnění bolesti a její intenzity.

Kritéria:

- Pacientce udává zmírnění bolesti, byla seznámena s úlevovými polohami. Mezi kontrakcemi dokázala pacientka relaxovat. Pacientka umí správně dýchat během kontrakcí i mezi nimi. Pacientka je informována o možnosti podání analgetik či přidání do epidurálního katetru dle ordinace lékaře.

Intervence:

- Seznam pacientku s úlevovými polohami během bolesti.
- Edukuj pacientku o možnosti přidání do epidurálního katetru či podej jiná analgetika.
- Sleduj intenzitu bolesti, zaznamenávej účinek analgetik.
- Zapoj osobu blízkou do spolupráce s pacientkou (dýchání, úlevové polohy).

Realizace:

- Intenzita bolesti byla neustále sledována, zároveň došlo k zavedení škály bolesti NRS. Bolest byla pravidelně zaznamenána a hodnocena.
- Pacientce bylo přidáno analgetikum do epidurálního katetru, pacientka byla poučena o úlevových polohách.

Hodnocení:

Cíl byl splněn, pacientka cítila zmírnění bolesti. Využívala úlevových poloh. Pacientčina rodina se spolupodílela na její péči.

Ve večerních hodinách došlo k potratu plodu. Lékařská diagnóza stanovila, že se jedná o neúplný potrat bez komplikací. Definice neúplného potratu je taková, kdy dojde k úplnému potracení plodového vejce, ale bez jeho částí, které zůstávají v dutině děložní. Pokud by se zbytky plodových obalů neodstranily, mohlo by dojít ke krvácení, sekundární

infekci, případně by tento stav mohl vést až k sepsi. Pacientka proto byla převezena dne 2. 3. 2018 na malý sálek, který je též součástí oddělení G3 a následně byla plně informována o zákroku, který následoval. Jednalo se o instrumentální revizi dutiny děložní neboli RCUI. Operace byla zahájena ve 23:48 hod. Tento zákrok byl proveden v epidurální anestezii. Na začátku operace došlo k dezinfekci rodidel, děložní čípek byl zachycen do amerických kleští. Následně došlo k vybavení placenty a tupou kyretou byla dutina děložní vyčištěna. Po výkonu byla dutina děložní prázdná, spodina byla hladká a krvácení bylo minimální. Po revizi dutiny děložní byly podány uterotonika – 0,2 mg Methylergometrine Maleate intravenózně. Krevní ztráta byla během výkonu minimální. Doba trvání operace byla 5 minut, skončila tedy 2. 3. 2018 ve 23:53 hod. Pacientka byla po operaci převezena na pokoj, kde byla kontrolována porodní asistentkou. Porodní asistentka sledovala jednak fyziologické funkce, krvácení a jeho intenzitu, a také bolest. Teprve po dvou hodinách mohla pacientka přijímat tekutiny a živiny.

Plod byl po potratu poslán na patologicko-anatomickou pitvu. Výsledek patologicko-anatomické pitvy plodu byl zaslán na adresu trvalého bydliště pacientky.

Spolu s ním byla poslána placenta na histologii. Dimise pacientky byla naplánována na 3. 3. 2018.

V rámci pooperační péče byly stanoveny další ošetrovatelské diagnózy, jak aktuální, tak potencionální.

1. Riziko hrozící infekce způsobené po operačním výkonu

Cíl:

Zajistit, aby se u pacientky se neprojevila žádná infekce.

Kritéria:

- Pacientka ví, jak předcházet infekci či jak sníží její riziko.
- Pacientka dodržuje správnou hygienu.

Intervence:

- Edukuj pacientku o správných hygienických postupech.
- Edukuj pacientku o správných postupech, jak předejít infekci.
- Informuj pacientku, aby veškeré zdravotní změny sdělila zdravotnickému personálu.
- Zajisti, aby byly dodrženy při vyšetřeních aseptické podmínky.

Realizace:

- Pacientka byla poučena o zvýšených hygienických nárocích.
- Pacientka byla informována o prevenci nozokomiálních nákaz.

- Byly sledovány veškeré možné rizikové faktory, které by mohly způsobit infekci.
- U veškerých vyšetření byl dodržen aseptický způsob.

Hodnocení:

Pacientka nejevila známky infekce, cíl byl splněn.

2. Riziko krvácení z důvodu operačního výkonu

Cíl:

Udržet krvácení na takové úrovni, které neohrožuje pacientku na životě.

Kritéria:

- Krvácení je zastaveno a byla zjištěna jeho příčina.
- Vitální funkce byly normalizovány.

Intervence:

- Informuj pacientku o dostatečném příjmu tekutin a udržuj objem tekutin v normě.
- Pravidelně sleduj a zapisuj fyziologické funkce.
- Zjisti možnou příčinu krvácení, zaznamenej jeho intenzitu a informuj lékaře.

Realizace:

- Pravidelně byly sledovány a zaznamenávány fyziologické funkce pacientky.
- Krvácení a retrahování dělohy bylo kontrolováno, případná krevní ztráta byla změřena a zapsána do dokumentace.
- Byla sledována a zaznamenávána bilance tekutin.

Hodnocení:

Děloha byla retrahována, pacientky krvácení bylo přiměřené danému výkonu a krevní ztráta byla minimální. Cíl byl proto splněn.

3. Únava a porucha spánku z důvodu nadměrné duševní zátěže

Cíl:

Pacientka spí alespoň 6 hodin, cítí se odpočatá.

Kritéria:

- Pacientka bude mít více energie a nebude se cítit ospalá.
- Pacientka zná příčiny únavy, verbalizuje je.

Intervence:

- Zajisti vhodné podmínky pro odpočinek a spánek – uprav lůžko, vyvětrej, omez návštěvy na pokoji, zvol tlumené noční osvětlení.
- Pravidelně monitoruj fyziologické funkce a spánek.
- Zajistit pravidelný přísun potravin a pravidelný pitný režim.

Realizace:

- Pacientce byl zajištěn pitný režim.
- Fyziologické funkce byly pravidelně měřeny a zapisovány do dokumentace.
- Pokoj byl vhodně přizpůsoben k odpočinku pacientky.

Hodnocení:

Pacientka se cítila lehce odpočínutá, noc prospala, přesto cíl nebyl splněn. Na pacientce byla znát únava a emoční vyčerpání.

Druhý den hospitalizace, dne 3. 3. 2018, se pacientka subjektivně cítila dobře, slabě krvácela, bolesti neudávala. Závratě, bolest hlavy, nevolnost pacientka negovala. Vyprazdňování bez obtíží. Objektivně měla pacientka břicho měkké, volně prohmatné, aperitoneální, slabě krvácela, dolní končetiny měla bez otoků či známek tromboembolické nemoci.

Při propuštění byla pacientka ve stabilizovaném stavu, oběhově kompenzována, nekrvácela, vyprazdňování bylo bez obtíží a bolesti neuváděla. Dále lékař doporučil, aby se pacientka A. B. hlásila u svého obvodního gynekologa, a to do 3 pracovních dnů od propuštění z nemocnice. Před propuštěním byla pacientka také edukována o pooperačním režimu, ale i o dietním režimu.

Po přerušení těhotenství by se mělo též dodržet období šestinedělí. To znamená zvýšený hygienický režim, kdy je doporučeno se sprchovat neparfémovaným mýdlem, nekoupat se ve stojatých vodách, ani v bazénu a neprochladnout, a to všechno z důvodu prevence infekce. Při krvácení by měla pacientka používat převážně vložky, opět z důvodu prevence infekce. Krvácení by mělo ustát do 14 dní po propuštění z nemocnice. Krvácení by nemělo být silnější než menstruace, někdy může pacientka špinit až do první menstruace. Menstruace by se měla obnovit do 4–6 týdnů od zákroku. Pokud cítí pacientka bolest, může si vzít běžně dostupná analgetika. Pokud se stav pacientky zhorší, dostaví se ke svému ošetřujícímu gynekologovi či na ambulanci kliniky.

V období šestinedělí se musí také dodržovat omezení pohlavního styku po dobu 6 týdnů. Návrat do zaměstnání po interrupci je velmi složitý, ale je možný do 1–2 dnů. Vše je individuální a záleží na psychickém stavu ženy. Pacientka by o citlivém tématu měla mluvit, měla by mít podporu rodiny a neuzavírat se do sebe, proto se i po hospitalizaci doporučuje možnost navštívit psychologa.

DISKUZE

Ukončení těhotenství patří mezi nejnáročnější situace, které žena může prožít. Důležité v této situaci je pro ni dostatek informací, empatický přístup ze strany personálu, a především velká podpora partnera a rodiny, a to nejen během ukončení těhotenství, ale i poté.

Péče o pacientku by měla být komplexní, a to již od rané fáze, tedy před UZ vyšetření. Těhotné ženy a jejich partneři by si měli uvědomit výhody, kterou prenatalní diagnostika zajišťuje jako například dozvědět se veškeré informace o miminku, sledovat jeho vývoj a případně včas diagnostikovat potíže. Současně je s ní spojená, ale i negativní stránka, a to stres, se kterým se těhotné ženy musejí vypořádat, než podstoupí patřičná vyšetření. Těhotné ženy, které podstoupí UZ vyšetření si často myslí, že se jedná o rutinní vyšetření, pokud ale není vše v pořádku, dostávají se do velikého stresu. Často nastává fáze šoku, popírání či pochybnosti, zda se lékař nespletl. V tuto chvíli je nutné, aby zdravotničtí pracovníci podali dostatek informací o tom, co bude následovat. Vysvětlili jí další možnosti, a především nechali dostatečný čas na rozhodnutí. Na pacientku by se nemělo nijak naléhat. Lékař by měl sdělit pouze doporučení. Svoje rozhodnutí by pacientka měla probrat s partnerem a s rodinou. Pokud se žena rozhodne pro invazivní vyšetření, které potvrdí pozitivní výsledek, dostaví se další pocity jako selhání, beznaděj, pocit viny, smutek. Pacientka A. B. byla informována svojí obvodní lékařkou při UZ vyšetření, s pacientkou byly probrány veškeré možnosti následujícího postupu a byl doporučen odběr choriových klků, se kterým pacientka souhlasila. Před samotným zákrokem byla pacientka opět informována o výkonu, možných rizicích a byl ponechán dostatečný prostor pro dotazy a otázky. Před výkonem pacientka pociťovala určitý strach či obavy z výkonu, lékař během vyšetření pacientce vysvětloval, co právě dělá, a to pacientku uklidňovalo. Prodleva od zákroku a výsledků byla 14 dní, pro páry je to velice složitá situace, a to z důvodu, kdy danou situaci nemohou nijak ovlivnit. Těhotné ženy v tomto období často přemýšlejí o kvalitě života a prognóze dítěte. Důležitý je pro ně též názor partnera. Rozhodnutí bývá často společné.

Ošetřovatelská péče spojená s následnou hospitalizací pacientky se nikterak neliší od dosavadní péče. Lékař pacientku seznámil s následujícím průběhem hospitalizace, s následnými vyšetřeními a léčbou. Je důležité, aby byl veškerý zdravotnický personál na oddělení informován o stavu pacientky, aby se předešlo nežádoucím situacím, jako je např. otázka: „Copak se vám narodilo, maminko?“ na porodním sále, kde musí žena potratit.

Porodní asistentka, která se stará o pacientku by měla mít adekvátní přístup k ženě, měla by být empatická, vysvětlit pacientce, že za to nemohou, že příčina bývá často neznámá, měla by využít také nonverbálních projevů jako je dotek, pohlazení. Dále by měla porodní asistentka poskytnout pacientce útěchu, podporu a pochopení pro zármutek. Důležitá je otevřená komunikace mezi porodní asistentkou a pacientkou. Porodní asistentka komunikuje lidsky, neodborně, měla by nechat prostor pro dotazy a přání pacientky. Rozhodně by neměla poskytovat planou útěchu, zlehčovat situaci a uklidňovat,

měla by nechat prostor pacientce pro vyjádření pocitů a emocí. Pokud si pacientka přeje být sama, splnit jí to. Každá pacientka má individuální potřeby a takto bychom měli ke každé pacientce přistupovat. Během pozorování byla většina těchto dovedností u porodních asistentek zaznamenána.

ZÁVĚR A DOPORUČENÍ PRO PRAXI

Teoretická část popisuje prenatalní diagnostiku a její součásti, kterými jsou jednotlivá vyšetření během prvního a druhého prenatalního screeningu, výskyt možných vad při pozitivním výsledku screeningu a možná řešení při prokázání vrozené vývojové vady plodu. Praktickou část bakalářské práce tvoří kazuistika, která se zaměřuje na průběh ošetrovatelského procesu u ženy, která se rozhodla ukončit těhotenství z důvodu genetické příčiny plodu. Kazuistika zahrnuje několik ošetrovatelských diagnóz.

Cílem práce bylo popsat a zhodnotit průběh ošetrovatelské péče při ukončení těhotenství z důvodu vrozené vývojové vady plodu a následně vytvořit doporučení pro praxi, jak by v takto psychicky náročných situacích měl zdravotnický personál k pacientce přistupovat a jak by s ní měl jednat. Bakalářská práce má v úmyslu upozornit na důležitou součást ošetrovatelské péče, kterou je komunikace zdravotnického personálu s pacientkou a individuální přístup k pacientce a jejím potřebám. Každá porodní asistentka by měla být empatická a schopná využívat nonverbálních projevů komunikace. Především by však měla být schopna poskytnout pacientce dostatečnou podporu a oporu.

Domnívám se, že by potraty měly probíhat v samostatném pokoji či oddělených porodních boxech. Obecně se nedoporučuje provádět potraty na porodním sále, kde pacientka nemá soukromí, klid a prostor k truchlení.

Pacientce by měla být nabídnuta možnost psychologického vyšetření nejenom, v případě, kdy si o něj pacientka sama zažádá, ale také v rámci prenatalní péče, kdy pacientku čeká těžké rozhodnutí po sdělení negativní diagnózy plodu, a rovněž pak v rámci pooperační péče. Jelikož může být proces truchlení dlouhodobý, může přejít až v porodní depresi.

Porodní asistentky, které mají jak teoretické, tak praktické zkušenosti s péčí o ženy, které prodělaly potrat, by měly nejen edukovat partnera a rodinu, ale také předávat své zkušenosti dále svým kolegyním. Porodní personál vnímá smutek rodičů velmi intenzivně, a proto se u porodních asistentek často mluví o velké pravděpodobnosti výskytu syndromu vyhoření. Součástí syndromu vyhoření je emoční vyčerpání, nezájem o práci, o pacientku a její potřeby, cynismus a únava. Všechny tyto symptomy mají negativní dopad na ošetrovatelskou péči o pacientky. Proto by měly, dle mého názoru, porodní asistentky v praxi podstoupit odborná školení o tom, jak se vypořádat se stresem v zaměstnání, případně se obrátit na oddělení pracovního a osobního života. Za předpokladu, že na sobě již pozorují známky syndromu vyhoření, měly by požádat o odbornou pomoc.

Celkové hodnocení bylo získáno během účasti a pozorování na klinických vyšetřeních a rovněž z ošetrovatelské dokumentace.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. CALDA, Pavel, BŘEŠŤÁK Miroslav a FISCHEROVÁ Daniela. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. kompletně přeprac. a rozš. vyd. Praha: Profema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.
2. CALDA, Pavel. Etické problémy prenatalní diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2003, 5(S2), s. 6–10. [cit. 2017-04-20]. ISSN 1803-5256. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:b1c58a19-69bf-11e3-93fe-d485646517a0>.
3. CALDA, Pavel. Ultrazvukové vyšetření v graviditě. *Medicína pro praxi*. 2005, 2005(3), s. 117–119.
4. COLEMAN, Priscilla K. Diagnosis of Fetal Anomaly and the Increased Maternal Psychological Toll Associated with Pregnancy Termination. *Issues in Law & Medicine*. 2015, 30(1), s. 3–23.
5. CZEIZEL, A. E., Z. INTÔDY and B MODELL. What proportion of congenital abnormalities can be prevented? *BMJ: British Medical Journal* [online]. 1993, 306(6876), s. 499–503. [cit. 2018-02-13]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1676767/pdf/bmj00008-0035.pdf>.
6. ČECH, Evžen, Zdeněk HÁJEK a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3., zcela přepracované a doplněné. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9.
7. Decision-Making after Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormality. *Reproductive Health Matters* [online]. 2008, 02 Sept 2008, 16(31), s. 82–89. [cit. 2018-01-21]. ISSN 1460-9576. Dostupné z: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1016/S0968-8080%2808%2931372-X>.
8. DHAIFALAH, I. a J. ZAPLETALOVA. Safety and risks associated with screening for chromosomal abnormalities during pregnancy: Bezpečnost a rizika spojená se screeningem chromozomálních abnormalit během těhotenství. *Česká gynekologie*. 2012, 77(3), s. 236–241.
9. DOLEŽAL, Ladislav a kolektiv. *Základy sonografie v porodnictví a gynekologii*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 1998. ISBN 80-7067-835-6.
10. HÁJEK, Zdeněk. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0418-8.
11. KOHOUTOVÁ, Milada a kolektiv. *Lékařská biologie a genetika (II. díl)*. Praha: Karolinum, 2012. ISBN 978-80-246-1873-9.
12. KOLIBA, Peter, David MATURA, Marcel GÄRTNER a Jiří BOŠOTA. *Základy ultrazvukové diagnostiky v porodnictví a gynekologii pro porodní asistentky*.

- Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Zdravotně sociální fakulta, 2005. ISBN 80-7368-051-3.
13. KUTNOHORSKÁ, Jana. *Etika v ošetrovatelství*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-2069-2.
 14. MILUNSKY, Aubrey. *Genetic disorders and the fetus: diagnosis, prevention and treatment*. 4th ed. Baltimore and London: Johns Hopkins, 1998. ISBN 0-8018-5801-1.
 15. NICOLAIDES, Kypros H. *UZ screening v 11.–13.+6. gestačním týdnu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 80-244-0885-6.
 16. NOVOTNÝ, Dalibor, Tomáš ADAM, Kateřina ADAMOVÁ, Lucie ROUBALOVÁ a Ivana FELLNEROVÁ. *Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2913-7.
 17. OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. *Základy biologie a genetiky*. Praha: Karolinum, 2012. ISBN 978-80-246-2109-8.
 18. PAŘÍZEK, Antonín a kolektiv. *Analgezie a anestezie v porodnictví*. Druhé, rozšířené a přepracované. Kamenice: MCC Publishing, 2012. ISBN 978-80-7262-893-3.
 19. POLÁK, Petr, Jaroslav KOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017. ISBN 978-80-7345-499-9.
 20. RATISLAVOVÁ, Kateřina. *Aplikovaná psychologie porodnictví*. Praha: Reklamní atelier Area, 2008. ISBN 978-80-254-2186-4.
 21. SKUTILOVÁ, Vladana. *Jak na strach a úzkost v těhotenství*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-5469-7.
 22. SONNEK, J. D., K. H. NICOLAIDES a P. JANKU. Screening at 11-13+6 weeks' gestation: Screening v 11.–13.+6 týdnu těhotenství. *Česká gynekologie* [online]. 2012, 27. 03. 2012, **77**(2), s. 92–104. [cit. 2018-01-14]. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:6e55dea0-0611-11e5-b183-d485646517a0>.
 23. TAKÁCS, L. a J. SEIDLEROVÁ. Psychosociální klima porodnice očima rodiček II.: Prediktory spokojenosti s perinatální péčí v České republice. *Česká gynekologie* [online]. 2013, **78**(3), s. 269–275. [cit. 2018-02-13]. ISSN 1210-7832. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:7a596e71-0611-11e5-b183-d485646517a0>.
 24. TAKÁCS, Lea, SOBOTKOVÁ Daniela a ŠULOVÁ Lenka. *Psychologie v perinatální péči: praktické otázky a náročné situace*. Praha: Grada Publishing, 2015. ISBN 978-80-247-5127-6.

25. VACUŠKOVÁ, Miluše a kolektiv autorů. *Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii 1. část*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2009. ISBN 978-80-7013-491-7.
26. VYMĚTAL, Jan. *Lékařská psychologie*. 3., aktualizované. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-740-X.

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 – Graf č. 1 Efektivita prenatální diagnostiky Downova syndromu, ČR, 1994–2014

Příloha č. 2 – Graf č. 2 Zastoupení jednotlivých skupin diagnóz na celkovém počtu vrozených vad za období 2000–2014

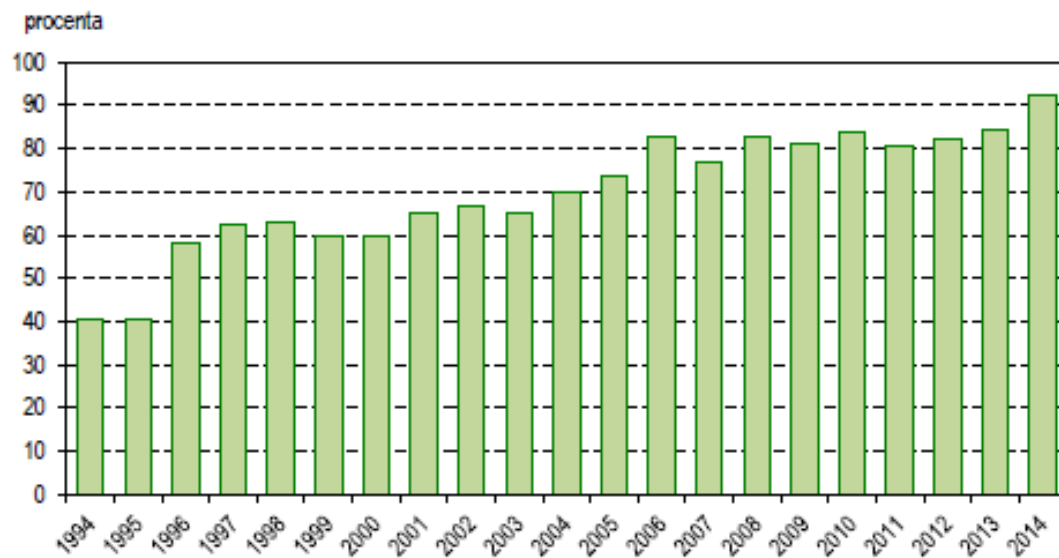
Příloha č. 3 – Graf č. 3 Výskyt Downova, Edwardsova a Patauova syndromu mezi živě narozenými, ČR, 2000–2014

Příloha č. 4 – Graf č. 4 Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1994–2014

Příloha č. 5 – Graf č. 5 Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1998–2014

Příloha č. 1

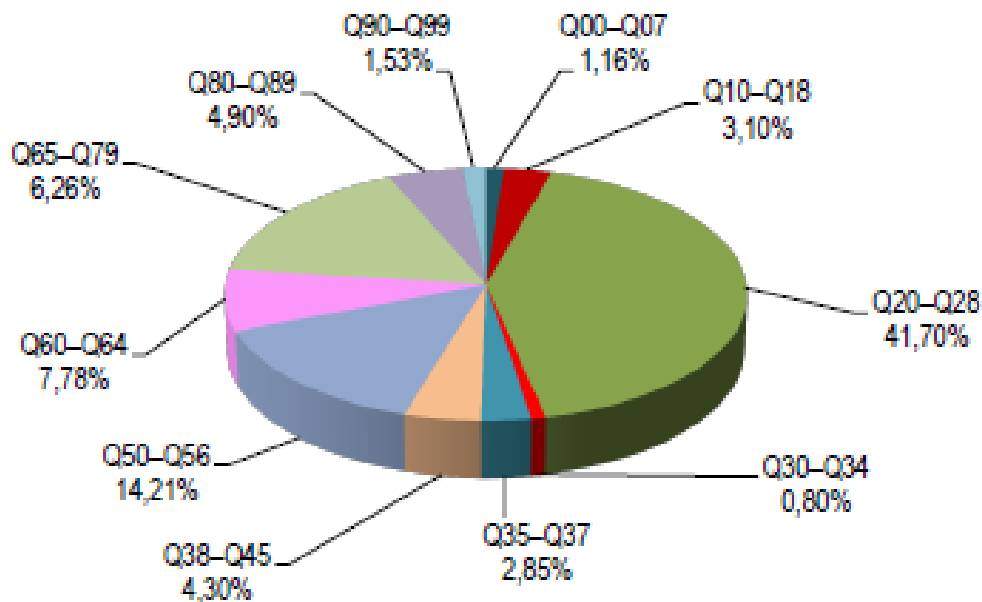
Graf č. 1 Efektivita prenatální diagnostiky Downova syndromu, ČR, 1994–2014



Zdroj: *Vrozené vady u narozených v roce 2013–2014* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2017 [cit. 2018-04-21]. ISBN 1801-4798. ISSN 978-80-7472-159-5. Dostupné z: file:///C:/Users/asus/Downloads/vrozvnr2013_2014.pdf

Příloha č. 2

Graf č. 2 Zastoupení jednotlivých skupin diagnóz na celkovém počtu vrozených vad za období 2000–2014



Q00-Q07 – vrozené vady nervového systému

Q10-Q18 – vrozené vady oka, ucha, obličeje a krku

Q20-Q28 – vrozené vady oběhové soustavy

Q30-Q34 – vrozené vady dýchací soustavy

Q35-Q37 – rozštěp rtu a rozštěp patra

Q38-Q45 – jiné vrozené vady trávicí soustavy

Q50-Q56 – vrozené vady pohlavních orgánů

Q60-Q64 – vrozené vady močové soustavy

Q65-Q79 – vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy

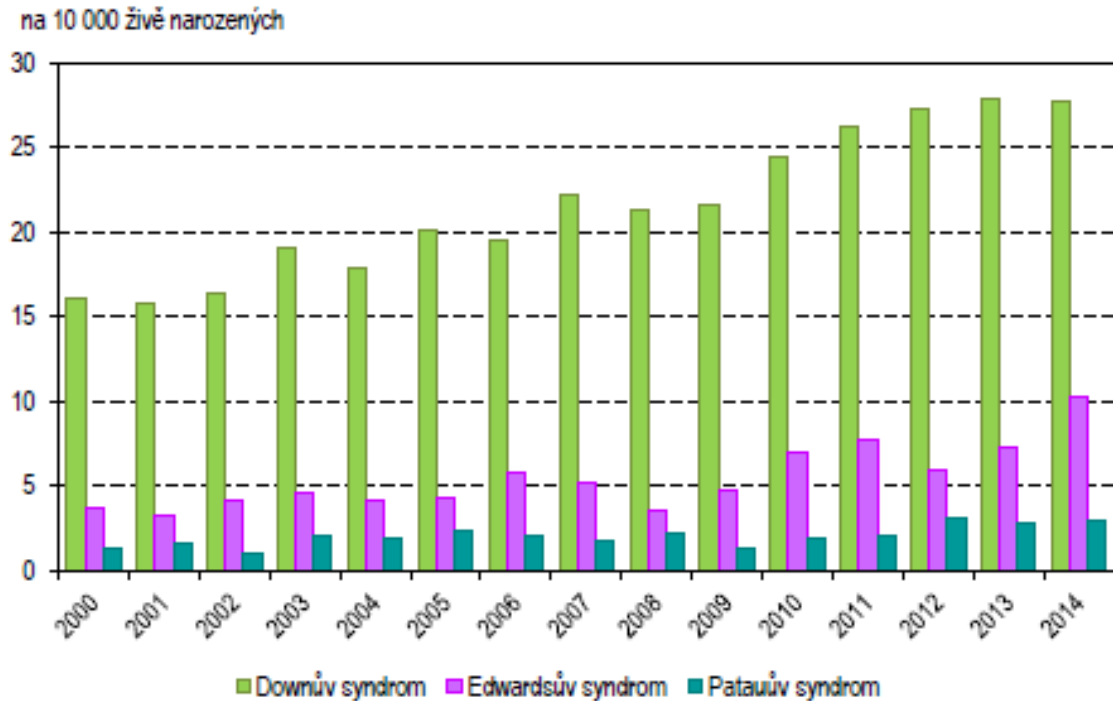
Q80-Q89 – jiné vrozené vady

Q90-Q99 – abnormality chromozomů nezařazené jinde

Zdroj: *Vrozené vady u narozených v roce 2013–2014* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2017 [cit. 2018-04-21]. ISBN 1801-4798. ISSN 978-80-7472-159-5. Dostupné z: file:///C:/Users/asus/Downloads/vrozvnar2013_2014.pdf

Příloha č. 3

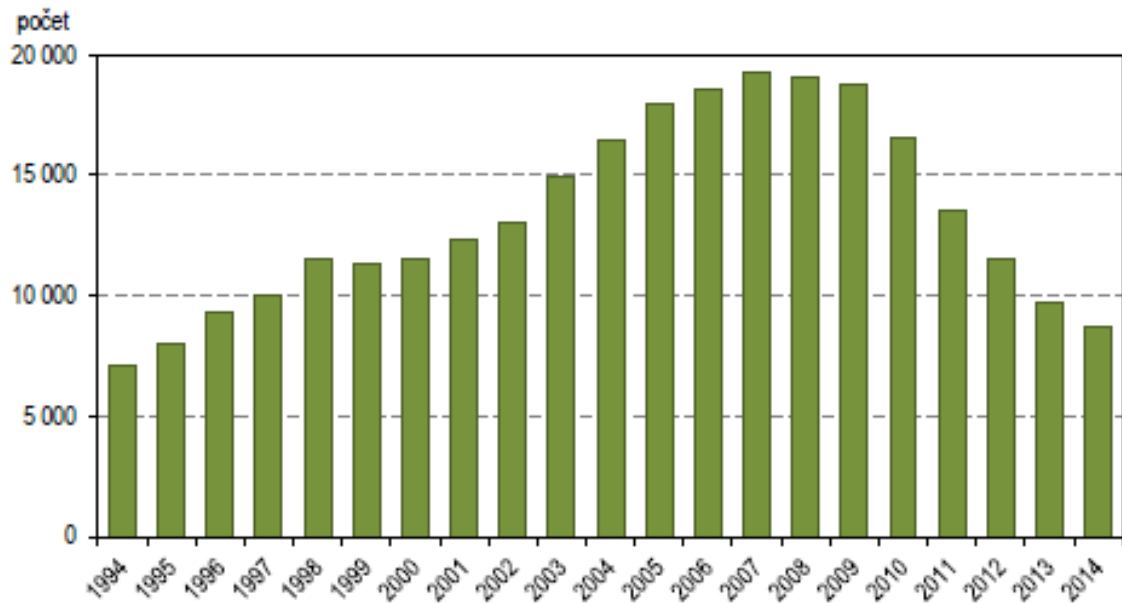
Graf č. 3 Výskyt Downova, Edwardsova a Patauova syndromu mezi živě narozenými, ČR, 2000–2014



Zdroj: *Vrozené vady u narozených v roce 2013–2014* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2017 [cit. 2018-04-21]. ISBN 1801-4798. ISSN 978-80-7472-159-5. Dostupné z: file:///C:/Users/asus/Downloads/vrozvnar2013_2014.pdf

Příloha č. 4

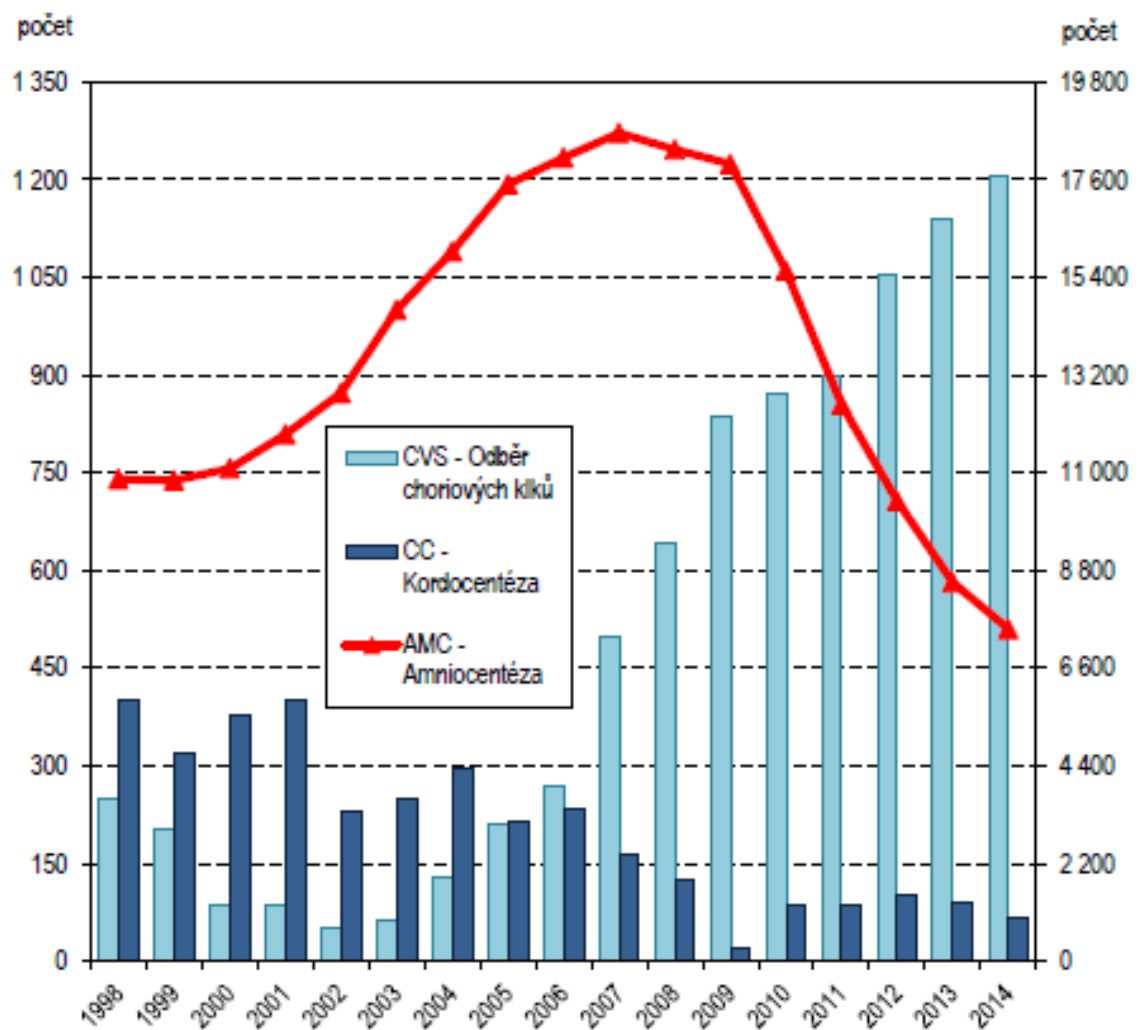
Graf č. 4 Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrožených vad v ČR, 1994–2014



Zdroj: *Vrozené vady u narozených v roce 2013–2014* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2017 [cit. 2018-04-21]. ISBN 1801-4798. ISSN 978-80-7472-159-5. Dostupné z: file:///C:/Users/asus/Downloads/vrozvnr2013_2014.pdf

Příloha č. 5

Graf č. 5 Vývoj prenatalní diagnostiky vrožených vad v ČR, 1998–2014



Zdroj: *Vrozené vady u narozených v roce 2013–2014* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2017 [cit. 2018-04-21]. ISBN 1801-4798. ISSN 978-80-7472-159-5. Dostupné z: file:///C:/Users/asus/Downloads/vrozvnar2013_2014.pdf

**Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta
Kateřinská 32, Praha 2**

**Prohlášení zájemce o nahlédnutí
do závěrečné práce absolventa studijního programu
uskutečňovaného na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy**

Jsem si vědom/a, že závěrečná práce je autorským dílem a že informace získané nahlédnutím do zpřístupněné závěrečné práce nemohou být použity k výdělečným účelům, ani nemohou být vydávány za studijní, vědeckou nebo tvůrčí činnost jiné osoby než autora.

Byl/a jsem seznámen/a se skutečností, že si mohu pořizovat výpisy, opisy nebo kopie závěrečné práce, jsem však povinen/a s nimi nakládat jako s autorským dílem a zachovávat pravidla uvedená v předchozím odstavci.

Příjmení, jméno (hůlkovým písmem)	Číslo dokladu totožnosti vypůjčitele (např. OP, cestovní pas)	Signatura závěrečné práce	Datum	Podpis