

Diagnostika vrozených vývojových vad v prvním trimestru těhotenství

Andrea Pustějovská

Bakalářská práce
2014



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav zdravotnických věd

akademický rok: 2013/2014

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Andrea Pustějovská**

Osobní číslo: **H11251**

Studijní program: **B5349 Porodní asistence**

Studijní obor: **Porodní asistentka**

Forma studia: **prezenční**

Téma práce: **Diagnostika vrozených vývojových vad v prvním trimestru těhotenství**

Zásady pro vypracování:

Sběr dat a odborné literatury týkající se prenatalní diagnostiky.

Stanovení a formulace cílů.

Volba výzkumné metody a výběr vhodné skupiny respondentů.

Vypracování teoretické části bakalářské práce.

Sestavení dotazníku a realizace výzkumného šetření.

Provedení výzkumu zvolenou metodou.

Zpracování získaných dat a jejich interpretace.

Prezentace výsledků výzkumu.

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

CALDA, Pavel. **Ultrazvuková diagnostika v těhotenství: pro praxi**. 1.vyd. Praha: Aprofema, 2007. ISBN 978-80-903706-1-6.

CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK a Daniela FISCHEROVÁ. **Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii**. 2. vyd. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.

ČECH, Evžen a Zdeněk HÁJEK. **Porodnictví**. 2. vyd. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1313-9.

NICOLAIDES, Kypros. **UZ screening v 11.-13+6 gestačním týdnu**. 1. české vyd. Editor Ishraq A Dhaifalah. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004. ISBN 80-244-0885-6.

VACEK, Zdeněk. **Embryologie: Učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka**. 1. vyd. Praha: Grada, 2006. ISBN 978-80-247-1267-3.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Dagmar Moravčíková**
Ústav zdravotnických věd


Datum zadání bakalářské práce: **15. ledna 2014**

Termín odevzdání bakalářské práce: **23. května 2014**

Ve Zlíně dne 15. ledna 2014


doc. Ing. Anežka Lengalová, Ph.D.
děkanka




Mgr. Zlatica Dorková, Ph.D.
ředitelka ústavu

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, bez ohledu na výsledek obhajoby ¹⁾;
- beru na vědomí, že bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému dostupná k nahlédnutí;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3 ²⁾;
- podle § 60 ³⁾ odst. 1 autorského zákona má UTB ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60 ³⁾ odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci - nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům.

Prohlašuji, že

- elektronická a tištěná verze bakalářské práce jsou totožné;
- na bakalářské práci jsem pracoval samostatně a použitou literaturu jsem citoval. V případě publikace výsledků budu uveden jako spoluautor.

Ve Zlíně 17.2.2014

.....
Pavla Andrea

¹⁾ zákon č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, § 47b Zveřejňování závěrečných prací:

(1) Vysoká škola nevdělečně zveřejňuje disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce, u kterých proběhla obhajoba, včetně posudků oponentů a výsledku obhajoby prostřednictvím databáze kvalifikačních prací, kterou spravuje. Způsob zveřejnění stanoví vnitřní předpis vysoké školy.

(2) *Disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce odevzdané uchazečem k obhajobě musí být též nejméně pět pracovních dnů před konáním obhajoby zveřejněny k nahlížení veřejnosti v místě určeném vnitřním předpisem vysoké školy nebo není-li tak určeno, v místě pracoviště vysoké školy, kde se má konat obhajoba práce. Každý si může ze zveřejněné práce pořizovat na své náklady výpisy, opisy nebo rozmnoženiny.*

(3) *Platí, že odevzdáním práce autor souhlasí se zveřejněním své práce podle tohoto zákona, bez ohledu na výsledek obhajoby.*

2) *zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 35 odst. 3:*

(3) *Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užitje-li nikoli za účelem přímého nebo nepřímého hospodářského nebo obchodního prospěchu k výuce nebo k vlastní potřebě dílo vytvořené žákem nebo studentem ke splnění školních nebo studijních povinností vyplývajících z jeho právního vztahu ke škole nebo školskému či vzdělávacímu zařízení (školní dílo).*

3) *zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 60 Školní dílo:*

(1) *Škola nebo školské či vzdělávací zařízení mají za obvyklých podmínek právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla (§ 35 odst.*

3). *Odjírá-li autor takového díla udělit svolení bez vážného důvodu, mohou se tyto osoby domáhat nahrazení chybějícího projevu jeho vůle u soudu. Ustanovení § 35 odst. 3 zůstává nedotčeno.*

(2) *Není-li sjednáno jinak, může autor školního díla své dílo užití či poskytnout jinému licenci, není-li to v rozporu s oprávněnými zájmy školy nebo školského či vzdělávacího zařízení.*

(3) *Škola nebo školské či vzdělávací zařízení jsou oprávněny požadovat, aby jim autor školního díla z výdělku jim dosaženého v souvislosti s užitím díla či poskytnutím licence podle odstavce 2 přiměřeně přispěl na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložily, a to podle okolností až do jejich skutečné výše; přitom se přihlídáne k vyšší výdělku dosaženého školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.*

ABSTRAKT

Bakalářská práce na téma diagnóza vrozených vývojových vad v prvním trimestru těhotenství se zabývá screeningem, který je prováděn v prvních třech měsících těhotenství.

První trimestr je období největšího rizika pro vrozené vývojové vady, jelikož dochází k vývoji orgánů.

Práce je rozdělena na dvě části – teoretická a praktická.

Teoretická část je zaměřena na historii prenatální diagnostiky, embryologii, průběh prvotrimestrálního screeningu a vybrané vrozené vývojové vady.

Cílem praktické části je zjistit rizikové faktory, které mohou ovlivnit pozitivitu screeningu v prvním trimestru.

Klíčová slova: první trimestr, těhotenství, vrozené vývojové vady, prenatální diagnostika

ABSTRACT

The topic of the bachelor thesis is called Diagnosis of Congenital Anomalies in the First Trimester of Pregnancy. It deals with screening, which is performed in the first three months of pregnancy that is of the greatest risk for congenital anomalies because it is the time of organ development.

The work is divided into two parts a theoretical and a practical.

The theoretical part focuses on the history of prenatal diagnosis, embryology, screening methods in the first trimester and selected congenital anomalies.

The goal of the practical part is to identify risk factors that may affect the positive screening in the first trimester.

Keywords: the first trimester, pregnancy, congenital anomalies, prenatal diagnosis

PODĚKOVÁNÍ

Ráda bych poděkovala Mgr. Dagmar Moravčkové za její cenné rady a připomínky při vedení této bakalářské práce. Děkuji MUDr. Michaele Sukupové z centra fetální medicíny a lékařské genetiky OSCAR a prim. MUDr. Petru Polákovi CSc. z centra prenatální diagnostiky PREDIKO za odborné konzultace a odborné vedení mé bakalářské práce. Mé díky také patří porodním asistentkám, které rozdávaly dotazníky a ženám, které byly ochotné jej vyplnit. Touto cestou bych chtěla poděkovat své rodině a mému příteli za podporu, kterou mi byli po celou dobu mého studia.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem vypracovala bakalářskou práci samostatně, a že odevzdaná verze bakalářské práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou totožné.

Ve Zlíně dne:

.....

Pustějovská Andrea

OBSAH

ÚVOD.....	10
I. TEORETICKÁ ČÁST	11
1 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA	12
1.1 HISTORIE A VÝVOJ ULTRAZVUKOVÉ DIAGNOSTIKY V ČESKÉM PORODNICTVÍ A GYNEKOLOGII.....	12
1.2 METODY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	13
1.3 KRITÉRIA SCREENINGU	13
2 EMBRYOLOGIE	14
2.1 GAMETOGENEZE	14
2.1.1 Spermatogeneze	14
2.1.2 Oogeneze.....	15
2.2 OPLOZENÍ	15
2.3 RÝHOVÁNÍ.....	16
2.4 VZNIK BLASTOCYSTY, EMBRYOGENEZE	16
2.4.1 Sonoembryologie	17
2.5 FETOGENEZE	18
3 PRVOTRIMESTRÁLNÍ SCREENING	19
3.1 PRŮBĚH VYŠETŘENÍ VE 12. TÝDNU GRAVIDITY	20
3.2 BIOCHEMICKÝ SCREENING	21
3.2.1 Alfa-fetoprotein.....	22
3.2.2 Lidský choriový gonadotropin	22
3.2.3 Protein SP ₁	22
3.2.4 Protein PAPP-A	23
3.2.5 Nekonjugovaný estriol	23
3.3 VYŠETŘENÍ KARYOTYPU	23
3.4 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ PLODU.....	23
3.4.1 Temeno - kostrční vzdálenost	23
3.4.2 Šíjové projasnění.....	23
3.4.3 Nosní kost	24

3.4.4	Fronto - maxilární obličejový úhel	24
3.4.5	Délka femuru a humeru	24
4	NEJČASTĚJŠÍ VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY PLODU	25
4.1	SCREENINGOVÉ OBDOBÍ 11 ⁺³ – 13 ⁺⁶ TÝDEN TĚHOTENSTVÍ.....	25
4.1.1	Chromozomální aberace	26
5	RIZIKOVÉ FAKTORY PRENATÁLNÍHO VÝVOJE	28
5.1	FYZIKÁLNÍ TERATOGENY	28
5.2	CHEMICKÉ TERATOGENY.....	29
5.3	BIOLOGICKÉ TERATOGENY	29
5.4	METABOLICKÉ TERATOGENY	29
II.	PRAKTICKÁ ČÁST	31
6	METODIKA PRÁCE	32
6.1	CÍLE PRÁCE	32
6.2	UŽITÁ METODA VÝZKUMU	32
6.3	CHARAKTERISTIKA SOUBORU.....	33
7	PREZENTACE VÝSLEDKŮ	34
8	DISKUZE	58
8.1	POROVNÁNÍ VÝSLEDKŮ S JINÝMI VÝZKUMY.....	58
8.2	DOPORUČENÍ PRO PRAXI	59
	ZÁVĚR	60
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	62
	SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK	66
	SEZNAM TABULEK.....	67
	SEZNAM GRAFŮ	68
	SEZNAM PŘÍLOH.....	69

ÚVOD

Těhotenstvím začíná ženě nová etapa života, kterou provází řada povinných a nepovinných vyšetření.

V prenatální péči o těhotnou ženu lze využít mnoho metod, které umožňují sledování růstu a vývoje plodu v děloze. Můžeme zde zahrnout vyšetření krevního séra matky, ultrazvuk a následné invazivní vyšetření jako například amniocentézu či odběr choriových klků. Při provedení těchto vyšetření můžeme přesně datovat těhotenství, zjistit celkový růst plodu či jeho odchylky, genetické abnormality plodu a detekovat vícečetná těhotenství.

V této práci se zaměřujeme na prenatální diagnostiku v prvním trimestru těhotenství. První trimestr je období od početí do konce 12. týdne těhotenství, kdy vzniká největší riziko pro vrozené vývojové vady, jelikož dochází k vývoji orgánů. Pokud je zjištěna vada plodu, je více času se rozhodnout o dalším postupu a případné ukončení těhotenství v prvním trimestru je pro ženu i partnera méně traumatizující.

Žena má svobodné rozhodnutí, zda vyšetření podstoupí nebo ne. Měla by být informována svým gynekologem o všech možných vyšetřeních, která může podstoupit. Při rozhodnutí tyto vyšetření nepodstoupit by měla klientka být upozorněna na situaci, která může po porodu nastat.

U ženy, která se rozhodla vyšetření v prvním trimestru podstoupit je také nutná informovanost, jelikož výsledek může být pozitivní či negativní. U žen s pozitivním screeningem jsou provedena s jejím souhlasem podrobnější vyšetření. Pokud se výsledek potvrdí, nastává pro ženu a partnera těžká situace, kdy se musí rozhodnout, zda žena bude pokračovat těhotenstvím či těhotenství ukončí interrupcí. Pro ženu a partnera je to velká psychická zátěž, proto je velice důležitá psychická podpora ze strany lékařů a porodních asistentek.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Prenatální diagnostika slouží k poznání zdravotního stavu vyšetřované těhotné ženy i plodu. Upřesní diagnózu a umožní zahájení účinné léčby (Čech, 2006, s. 383).

V zemích jako je Česká republika podstoupí těhotná žena v ambulancích prenatální péče mnoho vyšetření, z nichž velká část má preventivní, vyhledávací charakter. Tato vyšetření lze označit za plošný (primární, všeobecný) screening (Hájek, 2004, s. 40).

1.1 Historie a vývoj ultrazvukové diagnostiky v českém porodnictví a gynekologii

Ultrazvukové vyšetření patří mezi základní vyšetřovací metody v gynekologii a porodnictví, jehož počátky praktického využití se datují od konce 50. let 20. století díky výzkumu Iana Donalda (Neruda, Moderní babictví, č. 5, 2004).

Při získávání prvních domácích zkušeností bylo zpočátku využito průmyslových defektoskopů, které umožňovaly pouze vyšetření jednorozměrným obrazem A. První práce z domácích pracovišť se zabývaly především měřením biparietálního průměru hlavičky. Až později byla klinická pracoviště vybavována dvourozměrným obrazem B (Calda, 2007, s. 19).

V roce 1972 byla založena při České gynekologické a porodnické společnosti komise UZ diagnostiky, která sdružila české odborníky, kteří se zabývali novou diagnostickou disciplínou. V tomtéž roce se čeští odborníci aktivně účastnili „X. mezinárodní akustické konference – ultrazvuk“ v Praze a navázali kontakt a následně dlouhodobou spolupráci s Akustickou sekcí ČSAV (Dostupné z: <http://zdravotnictvi.ultrazvuk.cz/index.php?mnu=3,0&PHPSESSID=444bd864da3737c2561dfedf823c1e69>).

Významným počinem se stalo v roce 1974 vydání monografie „Ultrazvuková diagnostika v porodnictví a gynekologii“ autorů Čecha, Papeže a Taraby. Velkou zásluhu na celostátním rozšíření, uvážlivém provádění UZ metod v návaznosti na ostatní diagnostické postupy a klinický obraz má Sekce ultrazvukové diagnostiky ČGPS a její výbor. Tím se ultrazvuková diagnostika stala jednou z nejdůležitějších disciplín, která se výrazně podílí na dlouhodobě příznivých výsledcích české perinatologie (Calda, 2007, s. 20-22).

1.2 Metody prenatální diagnostiky

Metody prenatální diagnostiky lze rozdělit do dvou skupin. První skupinou je neinvazivní diagnostika, která je založená na vyšetření fetálních buněk vyskytujících se v krevním oběhu matky a ultrazvukové vyšetření. Druhou skupinou jsou invazivní vyšetření, které jsou nezbytné ke zjištění chromozomálních abnormalit plodu. Do této skupiny se řadí amniocentéza, vyšetření choriových klků a kordocentéza (Nicolaidis, 2004, s. 12-14; Hájek, 2004, s. 63-65).

1.3 Kritéria screeningu

Aby byl test efektivní a v praxi realizovatelný, měl by dle autora Hájka (2004, s. 39) splňovat tyto kritéria:

- jednoduchost, snadná proveditelnost
- možnost jednoznačné interpretace výsledku
- vysoká senzitivita
- ekonomická nenáročnost
- neinvazivnost a bezpečnost pro pacienta
- možnost včasného odhalení nemoci, aby ji bylo možno odvrátit či léčit.

2 EMBRYOLOGIE

Embryologie pojednává o prenatálním vývoji. Prenatální vývoj člověka začíná spojením mužské a ženské pohlavní buňky neboli oplozením a končí porodem plodu (Vacek, 2006, s. 9).

2.1 Gametogeneze

„Vývoj člověka začíná oplozením, kdy se spojí ženská pohlavní buňka vajíčko – oocyt s mužskou pohlavní buňkou – spermii. Spojením vznikne útvar zvaný zygota. Aby k tomuto spojení mohlo dojít, pohlavní buňky – gamety musí projít složitými cytologickými pochody týkajícími se jádra i cytoplazmy. Hlavním smyslem těchto pochodů je snížení počtu chromozomů na poloviční neboli haploidní počet redukčním dělením“ (Vacek, 2006, s. 11).

Jádra lidských buněk obsahují 46 chromozomů, z nichž 44 jsou autozomy určující fyzické a psychické znaky a 2 jsou heterochromozomy determinující pohlavní znaky. Autozomy se dají seřadit do zcela identických dvojic zvaných páry homologických chromozomů. Z každého páru homologických chromozomů jeden pochází od otce a druhý od matky. U ženského pohlaví jsou přítomny dva pohlavní chromozomy XX, u mužského pohlaví XY (Vacek, 2006, s. 11).

2.1.1 Spermatogeneze

„Spermatogeneze, jež začíná v pubertě, zahrnuje všechny procesy, při nichž se spermatogonie mění ve spermie“ (Sadler, 2011, s. 29).

Při narození jsou pohlavní buňky v gonádě mužského pohlaví pozorovatelné v zárodečných pružích varlat jako velké světlé buňky obklopené buňkami podpůrnými. Krátce před pubertou se zárodečné pruhy luminisují, a stávají se tak semenotvornými kanálky. Přibližně v tutéž dobu vznikají z prvopohlavních buněk spermatogoniové kmenové buňky, z nichž se vydělují spermatogonie typu A, což je počátek spermatogeneze (Sadler, 2011, s. 29). Spermatogonie typu A mají krátký buněčný cyklus a rychle se dělí (Vacek, 2006, s. 16).

Podstupují určitý počet mitotických dělení a vytvářejí buněčné klony. Poslední buněčné dělení vede ke vzniku spermatogonií typu B, po jejichž dělení vzniknou primární spermatocyty, ze kterých vzniknou primární meiosou sekundární spermatocyty. Druhým meiotickým dělením vzniknou z těchto buněk haploidní spermatidy (Sadler, 2011, s. 29-30).

Dále následuje spermiogeneze, kdy dochází k přeměně spermatid ve spermie. Tyto změny zahrnují vytvoření akrosomu, který obsahuje enzymy pomáhající průniku do vajíčka a okolních vrstev během oplození. Dochází ke kondenzaci jádra, vytvoření krčku, středního oddílu a bičíku a ztrátě většiny cytoplazmy (Sadler, 2011, s. 30).

2.1.2 Oogeneze

Oogeneze znamená vývoj vajíčka ve vaječniku. Jakmile prvopohlavní buňky docestují do základu ovaria, diferencují se v oogonie. Tyto buňky prochází řadou mitotických dělení a koncem třetího měsíce se seskupují do shluků. Některé oogonie zastaví buněčné dělení a mění se v primární oocyty, jejichž množství dosahuje maxima kolem pátého měsíce prenatalního vývoje, pak mnoho oocytů zaniká. Všechny přežívající primární oocyty vstupují do meiosis I, jsou obaleny neúplnou vrstvou plochých epitelových buněk a vzniká primordiální folikul (Sadler, 2011, s. 25).

„V pubertě se vytvoří skupina rostoucích folikulů, která je trvale doplňována z primordiálních folikulů. Každý měsíc začne z této skupiny vyžrávat 15 - 20 folikulů, které přitom procházejí třemi stádii: 1. primárním neboli preantrálním, 2. sekundárním neboli antrálním a 3. preovulačním.“ Když začíná primární oocyt růst, folikulární buňky se stávají kubické, množí se a vytvářejí epitel granuloso-vých buněk, který se nazývá primární folikul. V dalším vývoji se mezi granuloso-vými buňkami tvoří dutinky naplněné tekutinou, které splývají a vzniká antrum a folikul se označuje jako sekundární - Graafův folikul (Sadler, 2011, s. 28).

2.2 Oplození

Ke splnutí dvou pohlavních buněk (gamet), neboli oplození dochází v ampulárním oddílu vejcovodu, což je jeho nejširší část při vaječniku. Spermie nejsou schopné oplodnit vajíčko ihned po vstoupení do ženského pohlavního ústrojí. K tomu, aby mohly uplatnit svou oplo-zovací funkci musí projít kapacitací a akrosomovou reakcí (Sadler, 2011, s. 40-42).

Kapacitace je založena na interakci spermií s epitelem sliznice vejcovodu, kdy je z buněčné membrány kryjící akrosomový váček odplaven glykoproteinový povlak a spermie nabývá schopnost proniknout skrze zona pellucida a může zahájit akrosomovou reakci, která je výsledkem interakce proteinů na povrchové membráně hlavičky s proteiny obsaženými v zona pellucida (Sadler, 2011, s. 42).

Po splynutí se hlavička spermie přemění na samčí prvojádro (pronucleus) a jádro oocytu vytvoří prvojádro samičí. Poté dochází ke spojení, neboli fúzi obou pronukleů. Důsledkem oplození je obnovení diploidního počtu chromozomů, určení pohlaví a zahájení rýhování (Malínský, 2006, s. 36; Sadler, 2011, s. 44).

2.3 Rýhování

Zygota se rozdělí na dvě buňky dceřiny a zahájí se řada mitotických dělení. Množící buňky jsou po každém dělení menší a označují se jako blastomery. Od třetího rýhovacího dělení blastomery rozšiřují vzájemné kontakty, přikládají se k sobě co největší částí svého povrchu a vytvářejí kompaktní kulovitý útvar. Tento proces se nazývá stěsnání (kompakce). Zhruba 3 dny po oplození se po dalším dělení embryo sestávající ze 16 buněk nazývá morula. Tvoří jej vnitřní buněčná masa, ze které se vyvíjí vlastní embryo a vnější buněčná masa (trofoblast), ze které se vyvinou plodové obaly a placenta (Sadler, 2011, s. 46).

2.4 Vznik blastocysty, embryogeneze

Při vstupu moruly do děložní dutiny začne do mezibuněčných prostorů mezi buňkami trofoblastu a embryoblastu pronikat tekutina. Vznikající dutinky splývají v jednotnou dutinu a vzniklý útvar se nazývá blastocysta. Tam, kde se blastocysta stýká s endometriem se v trofoblastu diferencují dvě vrstvy:

- vnitřní vrstva kubických buněk nazývána cytotrofoblast;
- vnější vrstva tvořená souvislou cytoplasmatickou membránou zvaná syncytiotrofoblast

(Sadler, 2011, s. 46 - 53).

V průběhu 11. až 12. dne se vytváří uteroplacentrální cirkulace, kdy syncytiotrofoblast proniká stále hlouběji do endometria, kde nahlodává endotelovou výstelku mateřských sinusoidních kapilár (Sadler, 2011, s. 54).

Čtvrtý týden je charakterizován vytvářením a uzavíráním neurální trubice, během něhož probíhají výrazné změny, mezi které patří proces notogeneze, což je vývoj chorda dorsalis jako osového útvaru, proces gastrulace, kdy se vytváří třetí zárodečný list mezoderm a proces neurulace, v němž se diferencuje neuroektoderm, neurální trubice a crista neuralis jako základ cévní nervové soustavy (Malínský, 2006, s. 46 - 50).

Entoderm vzniká z hypoblastu, který se odštěpil ve vrstvě nízkých buněk z embryoblastu. Současně se vytváří v embryoblastu rozestupem buněk dutina amniového vaku, jehož spodinu vystýlá epiblast, ze kterého poté vzniká ektoderm. Ektoderm naléhá na entoderm a společně vytváří zárodečný terčík (Malínský, 2006, s. 42).

Embryonální období neboli období organogeneze probíhá od třetího do osmého týdne vývoje, v jehož průběhu vzniká z každého ze tří zárodečných listů řada specializovaných tkání a orgánů embrya (Sadler, 2011, s. 79).

2.4.1 Sonoembryologie

V diagnostice časného těhotenství je využívána transvaginální sonografie, kdy se zajímáme o přesné uložení plodového vejce a lze diagnostikovat vícečetnou graviditu (Neruda, Moderní babictví, č. 5, 2004). Vyšetření je důležité u žen, které trpí bolestmi nebo krvácením a u těhotných, které již mají v anamnéze mimoděložní graviditu (Dostupné z: <http://www.fetalmedicine.com/fmc/ultrasound/viability-scan/>).

Sonografická vizualizace počínajícího intrauterinního těhotenství spadá do období mezi 12. – 17. dnem po fertilizaci, což odpovídá 5. gestačnímu týdnu. V děložní dutině se zobrazuje dutinka gestačního vaku, která je lokalizována excentricky (Calda, 2010, s. 67-68). Uvnitř gestačního vaku v tomto časném období nelze pomocí ultrasonografie zobrazit žádné jiné embryonální struktury. Jako první embryonální struktura se zobrazuje sekundární žloutkový váček, u kterého lze vidět v polovině šestého týdne embryonální pól (Calda, 2010, s. 67-70).

V sedmém týdnu gravidity u fyziologicky probíhajících těhotenství lze zobrazit gestační váček pravidelného tvaru. Vždy je patrný žloutkový váček a embryonální pól, srdeční akce je přítomna. Koncem sedmého týdne lze pozorovat amniální dutinku, která těsně obklopuje embryo (Calda, 2010, s. 71-72).

Od sedmého týdne se také mění způsob ultrazvukového stanovování délky těhotenství. Do 7. týdne měříme průměr zárodečného vaku a do 15. týdne je nejpřesnějším údajem o stáří vzdálenost od vrcholu hlavičky ke konci zadečku (CRL) (Kudela, 2011, s. 266).

V osmém gestačním týdnu je srdeční akce zřetelná v rozmezí 130 – 160 tepů/min. Choriová dutina je pravidelná, spolehlivě lze zobrazit amniální dutinu. Na embryu lze bezpečně diferencovat hřbet a pupeny končetin (Calda, 2010, s. 72).

Embryogeneze je ukončena koncem 10. týdne po oplodnění, další vývoj plodu se nazývá fetogeneze (Čech, 2006, s. 39).

2.5 Fetogeneze

Fetální období začíná 9. týdnem po oplození a končí porodem. Období je charakterizováno intenzivním růstem, formují se orgány, orgánové systémy a jejich příprava na přechod z intrauterinního prostředí na extrauterinní (Vacek, 2006, s. 61).

Začátkem 9. týdne je nápadným znakem plodu nepoměr velikosti hlavy k tělu. Obličej je široký, oči vzdáleny daleko od sebe, ušní boltce posazeny nízko (Vacek, 2006, s. 81). Maximální délka embrya se pohybuje mezi 15 – 21 mm. Při sledování vývoje CNS můžeme sledovat nárůst mozkových hemisfér. Je možno zaznamenat pohyby embrya (Calda, 2010, s. 73).

Důležitým nálezem v 10. týdnu je fyziologická herniace, jelikož v důsledku růstu a rotace střeva dochází k jeho protruzi do oblasti pupečníku. Ve dvanáctém týdnu je fyziologická herniace uzavřena (Calda, 2010, s. 74).

V jedenáctém týdnu gravidity je možno na plodu získat profil obličeje, kde lze diferencovat nos, horní a dolní čelist. Spolehlivě lze posoudit horní i dolní končetiny, na nichž můžeme rozpoznat i prsty. Je možno změřit délku femuru. V 80 % případů lze zobrazit naplněný močový měchýř, což je indikátorem počínající funkce ledvin (Calda, 2010, s. 75 – 77; Sadler, 2011, s. 103).

Během čtvrtého a pátého měsíce plod intenzivně roste. Povrch těla je pokryt jemnými chloupky, zvanými lanugo. V průběhu pátého měsíce začínají pohyby plodu, které matka cítí. V šestém měsíci je barva plodu načervenalá a vrásčitá, což je podmíněné malým množstvím podkožního tuku. Toho nabývá až poslední dva měsíce těhotenství a koncem intrauterinního života je kůže kryta mázkem (vernix caseosa). V době narození je hmotnost fyziologického plodu 3000 – 3400 g. Zevní genitál je plně diferencován (Sadler, 2011, s. 103 – 107).

3 PRVOTRIMESTRÁLNÍ SCREENING

Screeningové vyšetření slouží k vyhledávání rizikové skupiny jedinců, u kterých je pravděpodobnost hledaného onemocnění či abnormality výrazně vyšší než v běžné populaci (Hájek, 2004, s. 39).

Snahou prenatalní diagnostiky je přesunout diagnostiku co největšího množství defektů a vad do I. trimestru těhotenství. Již v prvním trimestru se dá poměrně dobře posoudit anatomie plodu, což přispívá k časnému záchytu fetální anomálie a žena se může včas a svobodně rozhodnout o dalším průběhu gravidity a případné ukončení těhotenství je pro ženu i partnera nejsnáze akceptovatelné (Calda, 2010, s. 92-93; Kudela, 2011, s. 267).

První trimestr je ideálním obdobím pro výpočet rizika výskytu aneuploidií, a to především díky dostupnosti prvotrimestrálního kombinovaného testu. Nejdůležitější součástí testu je změření šíjového projasnění (nuchální translucence – NT). Mezi ostatní markery fetální aneuploidie patří dopplerovské měření průtoku krve přes trikuspidální chlopeč a venózním duktem a měření frontomaxilárního obličejového úhlu (Calda 2007, s. 51).

Tento test stanovuje riziko Downova, Edwardsova a Patauova syndromu na podkladu věku těhotné, nuchální translucence a nosní kůstky. Kombinovaný test v prvním trimestru je schopen identifikovat 90% plodů s Downovým syndromem (Belošovičová, Calda, 2012; Čech, 2006, s. 387).

Další součástí prvotrimestrálního screeningu je biochemický screening, taktéž k prevenci Downova syndromu a dalších chromozomálně podmíněných vrozených vývojových vad (Hájek, 2000, s. 47).

V období mezi 11. – 13.+6. týdnem těhotenství je fetální anatomie přehlednější a informativnější než vyšetření před tímto gestačním stářím. Některé strukturální změny obvyklé v embryonálním a časném fetálním období mají jen přechodný charakter, v pozdějších stádiích jsou však považovány za patologické, jako je například fyziologická omfalokéla, která je normálním nálezem před 11. týdnem gravidity (Calda, 2010, s. 92-93).

Při vyhodnocení prvotrimestrálního screeningu se dělí těhotné na tři skupiny. Do první skupiny se řadí ženy se screeningem negativním, kdy vypočtené riziko aneuploidií je nízké, menší než 1 : 1000. Ženám doporučíme obvyklé postupy a vyšetření v prenatalní poradně a podrobné ultrazvukové vyšetření kolem 20. týdne gravidity. Druhá skupina zahrnuje

ženy s rizikem menším než 1 : 100 a větší nebo rovno 1 : 1000, což je důvod pro další UZ vyšetření pro přeměření ultrazvukových markerů. Podle tohoto výsledku je pak screening přehodnocen jako negativní v případě normálního nálezu či jako pozitivní pokud je nález patologický. Pozitivní výsledek screeningového testu neurčuje přímo přítomnost choroby, ale pouze jedince řadí do určité rizikové skupiny. Třetí skupina je s rizikem větším nebo rovným 1 : 100, což je důvod pro konzultaci s genetikem, který s těhotnými probere vhodnost invazivní diagnostiky (Hájek, 2004, s. 39).

Takto provedený kombinovaný test má v optimálním případě potenciál zachytit 90 % všech plodů s patologickým karyotypem, za cenu pouze 2,5 % falešné positivity (Břešťák, 2007). Všechny v současnosti používané prenatalní diagnostiky mají nezanedbatelnou falešnou pozitivitu, což znamená, že většina plodů ve skupině screening pozitivních žen bude zdravá (Hájek, 2004, s. 53).

V neposlední řadě nesmíme opomenout důležitou úlohu porodní asistentky při provádění prenatalního screeningu. Porodní asistentka poskytuje těhotné ženě informace před testem a musí vyžádat souhlas s provedením screeningu. Poté zajistí ultrazvukové vyšetření a odběry krve spolu s transportem do laboratoře a zajistí informační kanál pro rychlé sdělení výsledku screeningu a zajistí následná vyšetření (Stejskal, Moderní babictví, č. 4, 2004).

3.1 Průběh vyšetření ve 12. týdnu gravidity

Vyšetření začíná prvním kontaktem klientky s lékařem, kdy je nutné navázat důvěru v lékaře. Dalším důležitým krokem je odebrání anamnézy. Ptáme se zejména na okolnosti, které by mohly mít vliv na průběh gravidity. Zajímá nás především výskyt vrozených vývojových vad u rodičů, dětí a sourozenců. Ptáme se také na dosavadní průběh současné gravidity, počet dosavadních těhotenství, závislost na nikotinu a dotaz na diabetes mellitus (Calda, 2010, s. 79).

„V rámci screeningu aneuploidí máme mít již k dispozici hodnoty biochemického vyšetření séra matky – hladinu volné beta podjednotky lidského choriového gonadotropinu (hCG) a plazmatického těhotenského proteinu A (PAPP – A). Optimální doba odběru předchází UZ cca o dva týdny“ (Calda, 2010, s. 79).

Poté těhotné vysvětlíme, co bude následovat, co je cílem a účelem vyšetření. Důležité je nechat si dostatečný prostor pro zodpovězení případných dotazů. Po „konverzační“ části

následuje samotné vyšetření. Začínáme ultrazvukovým vyšetřením a celkovým pohledem na plodové vejce a jeho lokalizaci, stanovení četnosti gravidity a vitality plodu. Zásadní je také určení staří těhotenství. V současné době je používána metoda změření temeno-hýžd'ového (CRL) parametru plodu (Calda, 2010, s. 79).

CRL se měří tak, že plod zastavíme v přísně mediasagitálním řezu v neutrální poloze (páteř není flektována ani v extenzi), nožky bývají přitaženy k bříšku plodu. Kalipery nakládáme do oblasti temene plodu a do oblasti hýždí plodu. Měření opakujeme třikrát, pokud se jednotlivé hodnoty příliš neliší, použijeme jejich průměr. Naměřenou hodnotu CRL je nutné uvést v milimetrech současně s datem, kdy bylo měření provedeno. Nejpresněji lze provést dataci těhotenství při hodnotě CRL 20 - 40 mm, což odpovídá gestačnímu stáří 8 - 10 týdnů, kdy se plod prakticky nepohybuje a je relativně snadno zobrazitelný (Calda, 2010, s. 79, Ľubušký, 2013, s. 27).

Po základní orientaci přistupujeme k morfologickému vyšetření plodu, které podává komplexní informace o plodu a jeho proporcích (Calda, 2010, s. 80).

Díky intrakraniální translucenci (NT) je vhodné období i pro diagnostiku většiny rozštěpových vad neurální trubice. Dle aktuální polohy plodu a možnosti zobrazení zobrazujeme jednotlivé ultrazvukové parametry prvotrimestrálního testu – vždy šíjové projasnění (NT), pokud je potřeba, tok přes trikuspidální chlopeň (TCR), fronto-maxilární-faciální úhel (FMF), nosní kost (NB) a průtok krve venosní dučejí (DV) (Calda, 2010, s. 80).

3.2 Biochemický screening

Biochemický screening se opírá především o vyšetření séra těhotných žen a vzájemně se doplňuje s ultrazvukovým vyšetřením tím, že zvyšuje jeho diagnostickou efektivitu. Jsou indikací nejen k invazivním metodám, ale také ke zvýšené klinické péči o tyto rizikové gravidity (Hájek, 2000, s. 41).

K markerům, které mohou signalizovat vyšší riziko postižení embrya či plodu těžkými chromozomálně podmíněnými VVV patří alfa-fetoprotein (AFP), placentární proteiny a nekonjugovaný estriol (uE_3) (Hájek, 2000, s. 41).

3.2.1 Alfa-fetoprotein

Alfa-fetoprotein (AFP) je glykoprotein, jehož syntéza probíhá ve žloutkovém vaku, v gastrointestinálním traktu a především v játrech. Ve 14. týdnu těhotenství dosahuje svého vrcholu a prochází placentou do krevního oběhu matky. Funkcí AFP je imunoregulační úloha, ochrana plodu před imunitní reakcí mateřského organismu (Hájek, 2000, s. 42; Sadler, 2011, s. 137).

Diagnostické využití AFP je založeno na patologicky zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry, například u poruch uzávěru nervové trubice, nebo na snížení biosyntézy AFP v játrech plodu a porušené vaskularizaci placenty (Hájek, 2000, s. 42-43).

3.2.2 Lidský choriový gonadotropin

Human chorionic gonadotropin (hCG) je glykoprotein složený z podjednotek alfa a beta. Diagnosticky je důležitá jeho beta-podjednotka. Lidský choriový gonadotropin je syntetizován v buňkách syncytiotrofoblastu. Hladina alfa-podjednotky se pozvolně zvyšuje v průběhu celého těhotenství. Hladina beta-podjednotky se zvyšuje do 10. týdne, poté klesá do 22. týdne, mírně se zvyšuje do 32. týdne a poté opět mírně klesá až do ukončení gravidity (Hájek, 2000, s. 43).

Snížení hladiny volné beta-podjednotky svědčí pro rizika vývoje ektopické gravidity či potratu. Vyšetřování volné alfa-podjednotky hCG je využíváno k diagnostice poruch vývoje trofoblastu a karcinomů (Sadler, 2011, s. 137).

3.2.3 Protein SP₁

Jedná se o specifický těhotenský protein syntetizovaný syncytiotrofoblastem, jehož hladiny stoupají od 12. do 34. týdne gravidity. Snížení proteinu na počátku těhotenství signalizuje riziko potratu. V pozdějších fázích vývoje je snížení hladin projevem intrauterinní růstové retardace (IUGR). Významné snížení tohoto proteinu znamená vysoké riziko vývoje plodu s trizomií 18. chromozomu (Edwardsův syndrom). Naopak zvýšení hladin SP₁ znamená riziko postižení trofoblastu a vývoje plodu s trizomií 21. chromozomu (Hájek, 2000, s. 45).

3.2.4 Protein PAPP-A

Jedná se o placentární protein, který je syntetizován rovněž v syncytiotrofoblastu. Hladiny PAPP-A narůstají od 5. do 18. týdne těhotenství a snížení jeho syntézy provází gravidity s vývojem plodu postiženým Downovým syndromem (Hájek, 2000, s. 45).

3.2.5 Nekonjugovaný estriol

Nekonjugovaný estriol (uE_3) je jediný marker abnormálního vývoje plodu, který odráží metabolickou aktivitu fetoplacentární jednotky. Snížená hladina uE_3 je přítomna u gravidit s vývojem plodu s Downovým syndromem, s hypofunkcí nadledvin a anencefalií. Příčinou je nezralost fetálních nadledvin a jater (Hájek, 2000, s. 45).

3.3 Vyšetření karyotypu

Vyšetření karyotypu je jednou ze základních metod klinické genetiky. Hlavním cílem je vyloučit u pacienta numerické či strukturní chromosomální aberace. Vyšetření indikuje klinický genetik. Vyšetřuje se karyotyp ještě nenarozeného plodu, kdy materiál je zapotřebí získat invazivní metodou, jako je amniocentéza či kordocentéza. Hlavní indikací je pozitivní výsledek screeningového vyšetření v I. nebo II. trimestru, věk ženy starší 35 let či výskyt vývojové vady v rodinné anamnéze (Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=indikace_k_vysetreni_karyotypu).

3.4 Ultrazvukové vyšetření plodu

3.4.1 Temeno - kostrční vzdálenost

Míra temeno - kostrční vzdálenosti (CRL) umožňuje vypočítat individuální riziko pro plod. Postupujeme tak, že získáme středový podélný pohled na plod, kdy plod vyplňuje většinu zorného pole. Měříme ho od vrcholu hlavy k zadečku. Měření by mělo probíhat v neutrální pozici, tj. ne v hyperflexi nebo extenzi (Calda, 2010, s. 94).

3.4.2 Šíjové projasnění

Šíjové projasnění, neboli nuchální translucence (NT) je tvořena vrstvou tekutiny pod kůží krku, sahající do různé vzdálenosti přes hlavu a krk. Tato vrstva je přítomna u všech plodů

mezi 11. – 13.+ 6 týdnem těhotenství, tedy v době, kdy se u plodu vyvíjí lymfatický systém (Calda, 2010, s. 94; Smith, 2006, s. 39).

Bylo prokázáno, že tak jak se zvětšuje množství této tekutiny, tak se zvyšuje riziko postižení plodu. Avšak i velmi významné zvětšení tloušťky plodu NT neznámá jisté postižení, to lze určit pouze dalším diagnostickým vyšetřením invazivního typu (Calda, 2010, s. 94).

Riziko 10 % závažné abnormality nastává, pokud je naměřeno více než 3 mm a riziko se zvyšuje na 90 %, pokud je naměřeno 6 mm. Jde o abnormality především chromozomální (Smith, 2006, s. 39).

3.4.3 Nosní kost

Nepřítomnost, resp. hypoplazie nosní kosti byla vyzorována u dospělých jedinců s Downovým syndromem. Přítomnost tohoto fenoménu byla prokázána i prenatalně. V prvním trimestru se hodnotí pouze přítomnost či nepřítomnost nosní kosti. Profil plodu by měl být v podélné rovině (Calda, 2010, s. 96).

3.4.4 Fronto - maxilární obličejový úhel

Plochý obličej je uznáván jako společný dysmorfický rys u jedinců s Downovým syndromem. Měření fronto - maxilárního obličejového úhlu (FMF) je objektivním způsobem zjištění obličejové hypoplazie. Čím hlubší je přední okraj horní čelisti ke vztahu k čelu, tím menší je FMF úhel. Příčinou obličejové hypoplazie u trizomie 21 je nejspíš abnormálně utvářená pojivová tkáň (Calda, 2010, s. 97).

3.4.5 Délka femuru a humeru

Měření délky dlouhých kostí patří k bazální biometrii plodu již na konci prvního trimestru. Délka femuru či humeru je dána vzdáleností konců diafýzy (Kučerová, Krofta, 2008, s. 172).

4 NEJČASTĚJŠÍ VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY PLODU

Vrozené vývojové vady (VVV) jsou odchylky od normálního prenatalního vývoje lidského jedince. Problematika prevence VVV je z pohledu zdravotní politiky velmi důležitá. Cílem je zabránit samotnému vzniku vývojové vady mnohem dříve, než se rozvine (Šípek, 2012).

Plod většinou nevyšetřujeme po soustavách (neurální, zažívací, urogenitální), ale v jednotlivých rovinách (suboccipitobregmatická, sagitální rovina). Prezentují se tedy ultrazvukové nálezy a nikoliv popisy jednotlivých syndromů (Calda, 2010, s. 179).

Abnormality plodu se dělí do tří skupin. Za prvé jsou to ty, které jsou vždy detekovatelné (anencefalie, omfalokéla, megacystika). Do druhé skupiny se řadí nezjistitelné odchylky v prvním trimestru, jelikož jejich známky se projevují až v průběhu druhého či třetího trimestru těhotenství (mikrocefalie, hypoplazie mozečku, hydrocefalus, střevní obstrukce). Třetí skupinu tvoří abnormality, které jsou potenciálně zjistitelné v závislosti na stanovených podmínkách jako je přesná doba vyšetření v prenatalní poradně, odbornost sonografisty a kvalita použitého zařízení (Nicolaidis, 2011, dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.2685/full>).

4.1 Screeningové období 11⁺³ – 13⁺⁶ týden těhotenství

Na hlavě v tomto období těhotenství můžeme diagnostikovat hrubé odchylky v utváření neurokrania. Lze diagnostikovat anencefalii a encefalokélu (Calda, 2010, s. 179). Anencefalie patří mezi defekty neurální trubice, kdy z lebky postiženého plodu je vytvořena jen obličejová část. Obnažená spodina lebni je pokryta cévnatou tkání s rudimenty nervové tkáně. Odhaduje se, že ve světě se vyskytuje 1 případ na 1000 těhotenství. Detekce ultrazvukem je téměř 100% (Hájek, 2004, s. 54; Obeidi, 2010, dostupné z: http://www.readcube.com/articles/10.1002%2Fpd.2490?r3_referer=wol).

Druhou závažnou odchylkou je spina bifida – porucha uzavření páteřního kanálu, která je obdobou anencefalie. Část neurální trubice není uzavřena a plošně zeje. Může být kryt kůží, nejčastěji v bederní oblasti (Hájek, 2004, s. 54).

Při patologiích nevidíme typické linie, které jsou charakteristické pro plod v tomto období. Prognóza je fatální (Calda, 2010, s. 179).

Na krku v tomto období hodnotíme zejména šíjové projasnění (NT). Z patologických nálezů rozlišujeme otok šíje, cystický hygrom a branchiogenní cysty. Otok šíje se od vysoké NT liší rozsahem. Otok se neomezuje většinou jen na nuchální oblast, ale přechází i na temeno a do frontálních částí. Prognóza bývá infaustní, jelikož může jít o projev oběhového selhávání při závažném systémovém onemocnění (Calda, 2010, s. 180). Cystický hygrom se omezuje na šíjovou oblast, šíří se laterálně na krku. V transverzálním řezu vidíme charakteristická septa. Tento nález je často spojován s monozomií X (Turnerův syndrom). Perzistující branchiogenní cysty jsou cystické formace kapkovitého tvaru, které se ventrálním směrem zužují (Calda, 2010, s. 180-181).

V břišní dutině můžeme zobrazit linie bránice, pod níž je vlevo pod srdečním hrotem lokalizován žaludek. Pokud je naplněn plodovou vodou, lze ho dobře vizualizovat. Pečlivou kontrolu si vyžaduje místo odstupu pupečníku od stěny břišní. V průběhu dvanáctého týdne lze vidět fyziologickou omfalokélu, která je důsledkem normální rotace střev. Musíme ji však odlišit od omfalokély patologické, kdy obsahem fyziologické herniace je jediná klička střevní. Na pupečníku si všímáme počtu umbilikálních artérií. Nepřítomnost jedné umbilikální artérie je nálezem benigním, pokud není sdruženo s jinými vadami (Calda, 2010, s. 181).

V retroperitoneu se zobrazují dvě ledviny uložené podél páteře. Ageneze obou ledvin je vada fatální. Močový měchýř se naplní v tomto stáří gravidity za 30 minut a měli bychom ho zobrazit. Příliš velký močový měchýř se označuje jako megacystis, jehož příčinou je obstrukce uretry, neboli posteriorní uretrální chlopeň u mužského pohlaví a uretrální atrezie u ženského pohlaví. Prognóza je fatální (Calda, 2010, s. 181-182; Smith, 2006, s. 46).

4.1.1 Chromozomální aberace

Chromozomální aberace jsou zapříčiněny strukturálními či numerickými odchylkami v karyotypu a často se projevují komplexně – jako syndromy (Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny).

Nejčastější patologické nálezy tvoří trizomie 21 (Downův syndrom), trizomie 13 (Patauův syndrom) a trizomie 18 (Edwardsův syndrom) (Hájek, 2011, s. 55).

V prenatalní diagnostice zhruba 75 % plodů s trizomií 21 vykazuje zvýšenou tloušťku prosáknutí záhlaví (NT – nuchal translucence) a 60 % případů absenci nosní kosti (Kypros, 2004, s. 11).

Downův syndrom lze diagnostikovat krátce po narození. Děti jsou hypotonické, znakem je šikmé postavení očních štěrbin, velký jazyk a zploštělý kořen nosu. Pro všechny jedince je charakteristické mentální postižení (Calda, 2007, s. 204). U některých to může být postižení lehké, u druhých citelnější a každý jedinec je jedinečnou osobností (Selikowitz, 2005, s. 37).

Děti s Edwardsovým syndromem jsou mentálně retardované, mají nízko posazené uši, často se vyskytuje rozštěp rtu a srdeční vada. Většinou umírají v kojeneckém věku (Calda, 2007, s. 205).

Patauův syndrom je charakterizován mikrocefálií, rozštěpem rtu a patra, uši jsou nízko posazeny, na mozku se odehrávají výrazné změny, což způsobuje těžkou mentální retardaci. Děti s tímto postižením umírají brzy, většinou pár dní po narození (Calda, 2007, s. 205).

5 RIZIKOVÉ FAKTORY PRENATÁLNÍHO VÝVOJE

Všeobecný screening je součástí všeobecné anamnézy, která uvádí rizikové faktory, které identifikují u žen rizikové těhotenství (Hájek, 2004, s. 26).

Vrozené vady vznikají jako následek narušení přirozeného prenatálního vývoje, na kterém se může podílet řada faktorů. Naše schopnosti ovlivňovat prenatální vývoj jsou stále velmi limitované a omezují se především na eliminaci známých rizikových faktorů, např. alkohol, léčiva, chemikálie, záření a podobně (Dostupné z: <http://www.gate2biotech.cz/prenatalni-diagnostika/>).

V období před třetím týdnem po koncepci se nepříznivý vliv teratogenu může projevit dvěma způsoby. Dojde-li k většímu poškození, zárodek odumře a potratí se. Dojde-li k menšímu poškození, může se jedna část buněk nahradit druhou, jelikož v této době jednotlivé buňky zárodku nejsou zcela diferencovány. V období od 3. – 9. týdne vznikají působením teratogenu morfologické vady (Gregor, 2001, s. 37-40).

Teratogeny mohou být povahy fyzikální (radiace), chemické (léky, těžké kovy, další chemické látky jako např. alkohol, nikotin, drogy), biologické (infekce) a metabolické, např. diabetes mellitus (Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/teratogeny>).

Z demografických faktorů to může být například věk. Věk těhotné nad 35 let je indikačním kritériem k invazivní prenatální diagnostice nebo alespoň indikací ke genetické konzultaci. Dále zde patří socioekonomický stav, výživa a zaměstnání těhotné (Hájek, 2004, s. 55).

5.1 Fyzikální teratogeny

Z fyzikálních teratogenů se nejvíce můžeme setkat se zářením či nadměrným teplem. Radioaktivní záření může způsobit zlomy chromosomů. Rentgenové záření může nepříznivě ovlivnit vývoj neurální trubice. Těhotné ženy by proto neměly první tři měsíce těhotenství rentgenové záření podstupovat. Hlavně ženy, které mají rizikové zaměstnání by měly být opatrné a v raném těhotenství myslet na důsledky (Dostupné z: <http://genetika.wz.cz/vady.htm>).

5.2 Chemické teratogeny

Osobní anamnéza nás nejvíce zajímá ze strany chemických teratogenů, kam patří všechny chemické látky, u kterých je prokázána mutagenní aktivita. Patří sem různá léčiva, kdy opatrnost v podávání léčiv v těhotenství je nutná, alkohol a drogy (Hájek, 2004, s. 56; dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny).

Nikotin přímo nezpůsobuje vrozené vady, ale má vliv na růst plodu. U matek kuřáček je velmi často známa intrauterinní růstová retardace nebo předčasný porod (Dostupné z: <http://www.columbia.edu/itc/hs/medical/humandev/2004/Chpt23-Teratogens.pdf>).

Alkohol způsobuje nedostatečný prenatální i postnatální růst, mentální retardaci a jiné malformace. U dětí narozených matkám, které pily v těhotenství alkohol, se může vyskytnout fetální alkoholový syndrom (Dostupné z: <http://www.columbia.edu/itc/hs/medical/humandev/2004/Chpt23-Teratogens.pdf>).

5.3 Biologické teratogeny

Do gynekologické anamnézy patří užívání antikoncepce a infekce. Když infekční agens projde placentou a dostane se do krevního oběhu plodu, může způsobit řadu vrozených vad a mentálních retardací (Dostupné z: <http://www.columbia.edu/itc/hs/medical/humandev/2004/Chpt23-Teratogens.pdf>).

Do porodnické anamnézy zahrnujeme paritu, kdy nejrizikovější je multipara. Dalším rizikovým faktorem může být ektopická gravidita v anamnéze, opakované spontánní potraty či umělé přerušení těhotenství. Z rodinné anamnézy nás nejvíce zajímají vrozené vývojové vady u těhotné ženy, partnera, sourozenců a rodičů z obou stran. (Hájek, 2004, s. 55).

5.4 Metabolické teratogeny

Z metabolických teratogenů se ptáme na onemocnění jako je diabetes mellitus a léčení hypertenze (Hájek, 2004, s. 56).

Diabetes I. typu komplikuje zdravotní stav ženy již před těhotenstvím a v těhotenství se stává vysokým rizikem pro samovolné potraty (Hájek, 2004, s. 31). Děti matek diabetiček mají zvýšené riziko pro vrozené vady srdce, ledvin, gastrointestinálního traktu a centrální-

ho nervového systému, jako např. rozštěp neurální trubice (Dostupné z: <http://www.columbia.edu/itc/hs/medical/humandev/2004/Chpt23-Teratogens.pdf>).

II. PRAKTICKÁ ČÁST

6 METODIKA PRÁCE

Součástí praktické části bakalářské práce je anonymní dotazníkové šetření a jeho zpracování. Dotazník je zaměřen na nejčastější rizikové faktory, které mohou ovlivnit screening v prvním trimestru. Průzkum probíhal na dvou pracovištích od února do dubna. Dotazník je uveden v příloze I.

6.1 Cíle práce

Celkem byly stanoveny tři cíle práce.

Prvním cílem bylo zjistit možné rizikové faktory, které se mohou podílet na pozitivním screeningu v prvním trimestru těhotenství.

Druhým cílem bylo zjistit procento falešné positivity z celkové skupiny respondentek s pozitivním screeninem.

Třetím cílem bylo zjistit rizikový faktor, který u dotazovaných respondentek nejčastěji ovlivňuje pozitivitu prvotrimestrálního screeningu.

6.2 Užitá metoda výzkumu

Výzkumné šetření bylo realizováno formou dotazníkového šetření a následné zpracování dat. Dotazník se skládal z 19 položek. Otázky byly směřovány na těhotnou ženu, její anamnézu a životní styl.

První část výzkumného šetření byla zaměřena na zjištění informací o rizikových faktorech, které mohou prvotrimestrální screening ovlivnit a seznámení se s průběhem vyšetření na specializovaných pracovištích, kde sběr dat probíhal po podepsání souhlasu s prováděním výzkumného šetření v obou těchto zařízeních.

Ve druhé části výzkumu, tj. od poloviny února do poloviny dubna 2014, probíhal sběr dat. Celkem bylo rozdáno 100 dotazníků, vráceno bylo celkem 70. Celková návratnost činí 70 %. Záměrně byl určen stejný počet vrácených dotazníků s negativním screeninem a s pozitivním screeninem kvůli lepšímu a objektivnímu porovnání dat. Získaná data byla následně analyzována a zpracována do příslušných tabulek a grafů, které jsou uvedeny níže.

6.3 Charakteristika souboru

Výběr výzkumného vzorku byl určen záměrně. Pro výzkumné šetření byla použita data těhotných žen, které navštívily specializovaná pracoviště prenatální diagnostiky. Do výzkumu bylo zařazeno celkem 70 respondentek. V položce číslo jedna byly respondentky rozděleny dle jejich odpovědí do dvou skupin, kde 35 respondentek bylo s negativním screeningem a 35 respondentek s pozitivním výsledkem prvotrimestrálního screeningu. Položky číslo tři a pět byly demografické otázky. V položce číslo tři uvedlo 100 % respondentek etnickou skupinu europoidní. Na položku číslo pět odpovědělo v obou případech stejný počet žen. České etniky bylo 89 % žen, ukrajinské 3 % a romské 9 %. Průměrný věk respondentek s negativním screeningem byl 25 let a s pozitivním screeningem 27 let. Nejmladší respondentka měla 18 let, nejstarší 39 let.¹

¹ Položky číslo jedna, čtyři a pět jsou zahrnuty v charakteristice souboru.

7 PREZENTACE VÝSLEDKŮ

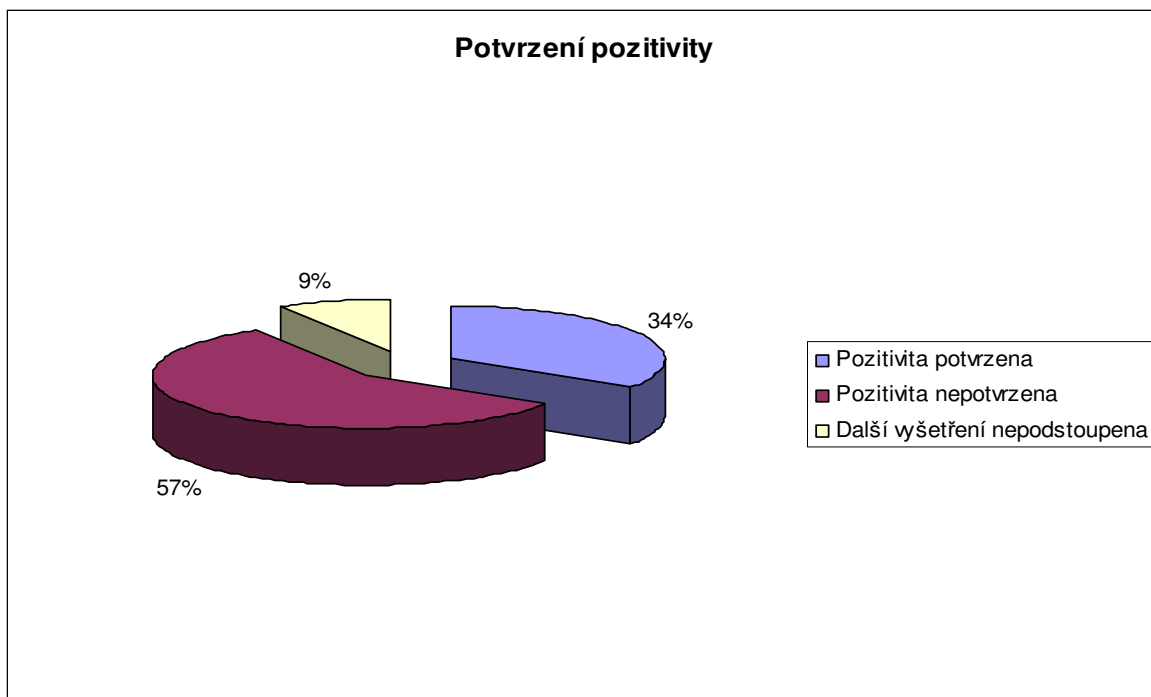
Položka 2: *Pokud byl výsledek screeningu pozitivní, potvrdila se pozitivita i v dalším vyšetření?*

Tabulka 1: Potvrzení positivity.

	Absolutní četnost- pozitivní screening	Relativní četnost- pozitivní screening
Pozitivita potvrzena	12	34%
Pozitivita nepotvrzena	20	57%
Další vyšetření nepodstoupena	3	9%
Celkem	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 1: Potvrzení positivity.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Analýza dat byla provedena pouze z respondentek s pozitivním screeninem, kdy se ukázalo, že u 57 % žen byla prokázána falešná pozitivita, u 34 % žen byla pozitivita potvrzena, a 9 % žen následující vyšetření nepodstoupila.

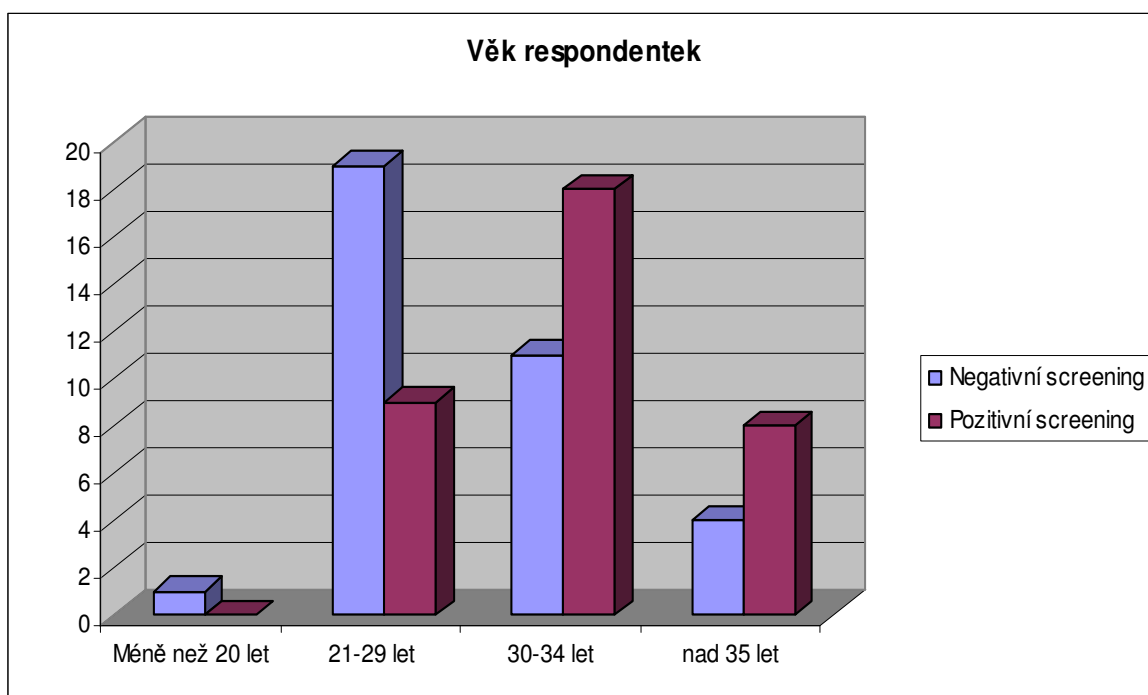
Položka 3: Uved'te prosím Váš věk.

Tabulka 2: Věk respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Méně než 20 let	1	3%	0	0%
21-29 let	19	54%	9	26%
30-34 let	11	31%	18	51%
nad 35 let	4	11%	8	23%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 2: Věk respondentek.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Výzkumného šetření se zúčastnilo nejvíce žen v rozmezí 21 - 29 let s negativním screeningem a v rozmezí 30 - 34 let s pozitivním screeningem. Analýzou dat bylo zjištěno, že nad 35 let bylo více žen s pozitivním screeningem, a to 23 %, než se screeningem

negativním (11 %). Z výsledků vyplývá, že věk již nad 30 let může být rizikovým faktorem pro pozitivní prvotrimestrální screening a vývoj vrozených vad.

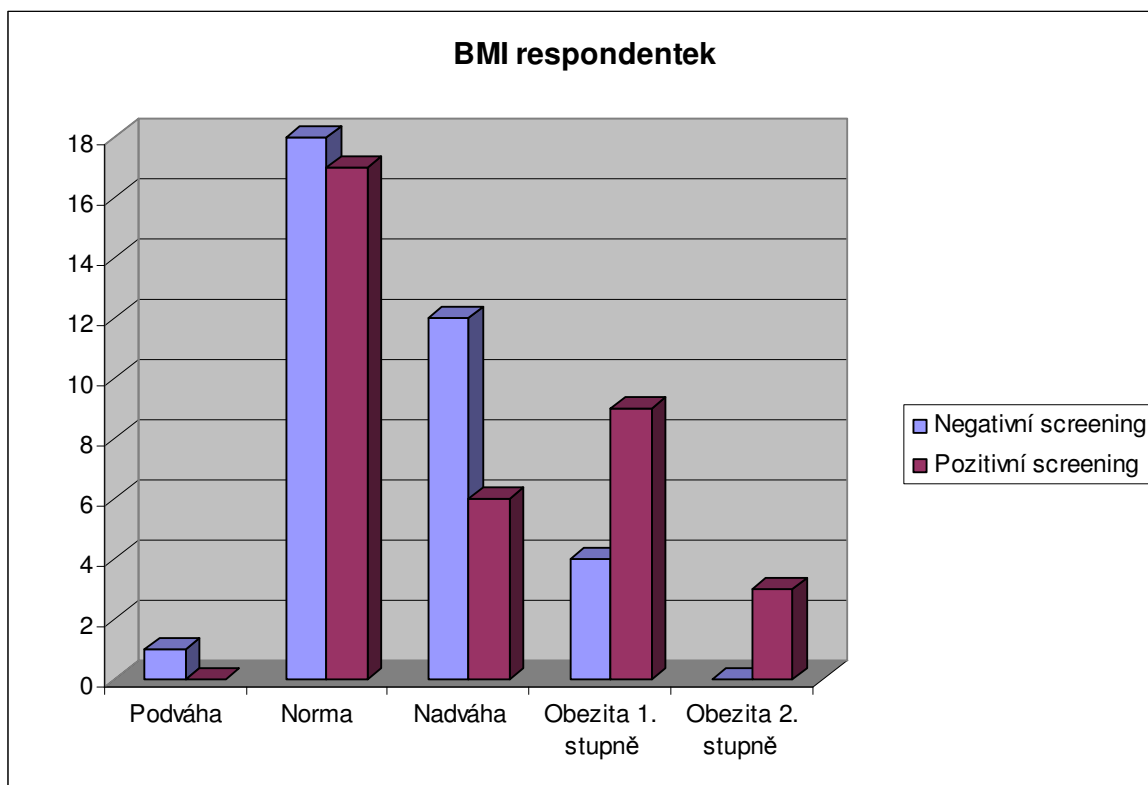
Položka 6: Uvedte prosím Vaši váhu před těhotenstvím a výšku.

Tabulka 3: BMI respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Podváha	1	3%	0	0%
Norma	18	51%	17	49%
Nadváha	12	34%	6	17%
Obezita 1. stupně	4	11%	9	26%
Obezita 2. stupně	0	0%	3	9%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 3: BMI respondentek.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Nejvíce respondentek spadá do skupiny BMI norma. Nadváhu mělo 34 % žen s negativním screeningem, avšak s obezitou 1. stupně mělo 26 % žen se screeningem pozitivním. Do obezity 2. stupně spadá 9 % žen s pozitivním screeningem, což lze považovat za rizikový faktor, který může mít vliv na pozitivitu screeningu v prvním trimestru. Obezita 3. stupně nebyla v odpovědích respondentek zaznamenána.

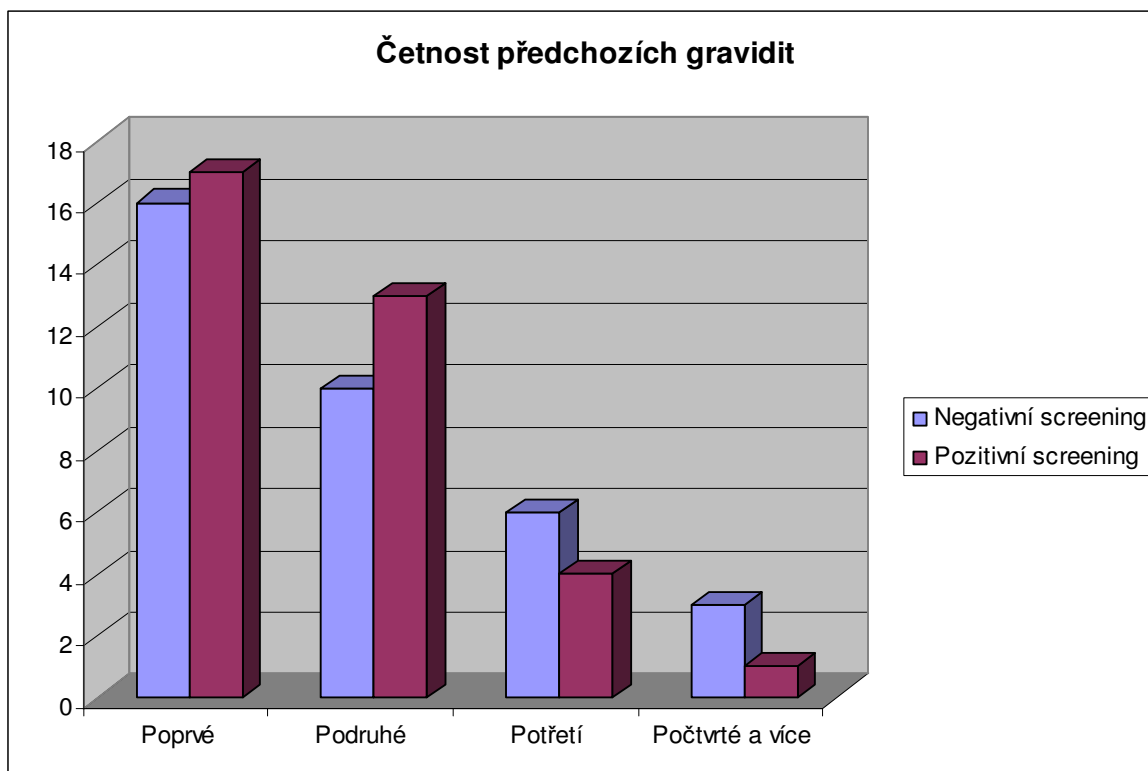
Položka 7: Po kolikáté jste nyní těhotná?

Tabulka 4: Četnost předchozích gravidit.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Poprvé	16	46%	17	49%
Podruhé	10	29%	13	37%
Potřetí	6	17%	4	11%
Počtvrté a více	3	9%	1	3%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 4: Četnost předchozích gravidit.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Dotazníkového šetření se zúčastnilo s negativním screeningem 46 % primigravid, 29 % sekundigravid, 17 % tercigravid a 9 % multigravid. V pozitivním screeningu mají zastoupení primigravidy 49 %, sekundigravidy 37 %, tercigravidy 11 % a multigravidy 3 %. Průměrný věk primigravid s negativním screeningem byl 26 let, s pozitivním screeningem 28 let.

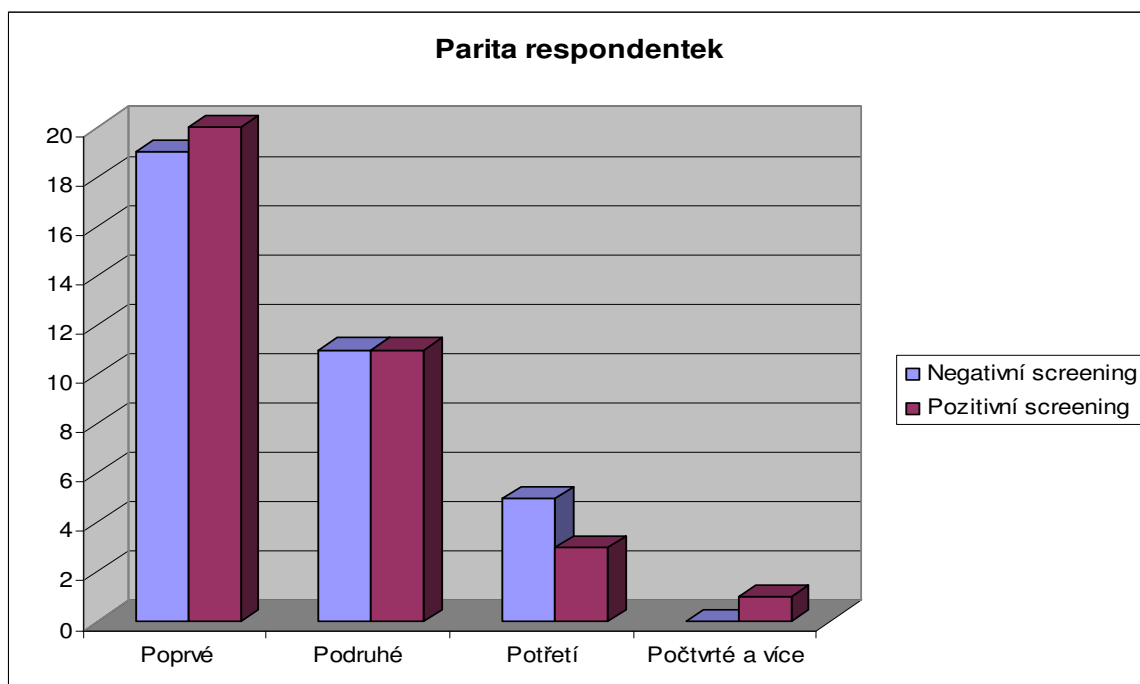
Položka 8: Po kolikáté budete nyní rodit?

Tabulka 5: Parita respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-positivní screening	Relativní četnost-positivní screening
Poprvé	19	54%	20	57%
Podruhé	11	31%	11	31%
Potřetí	5	14%	3	9%
Počtvrté a více	0	0%	1	3%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 5: Parita respondentek.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Nejvíce respondentek s negativním i pozitivním výsledkem screeningu spadá do kategorie prvorodiček. Druhorodiček bylo v obou případech stejný počet. Třetírodičky zaujímají vyšší počet s negativním screeninem, naproti tomu je více rodiček

rodících počtvrté a více se screeningem pozitivním, což je rizikový faktor, jelikož nejrizikovější skupinou jsou právě multipary. Průměrný věk prvorodiček s negativním screeningem je 27 let, s pozitivním screeningem 29 let.

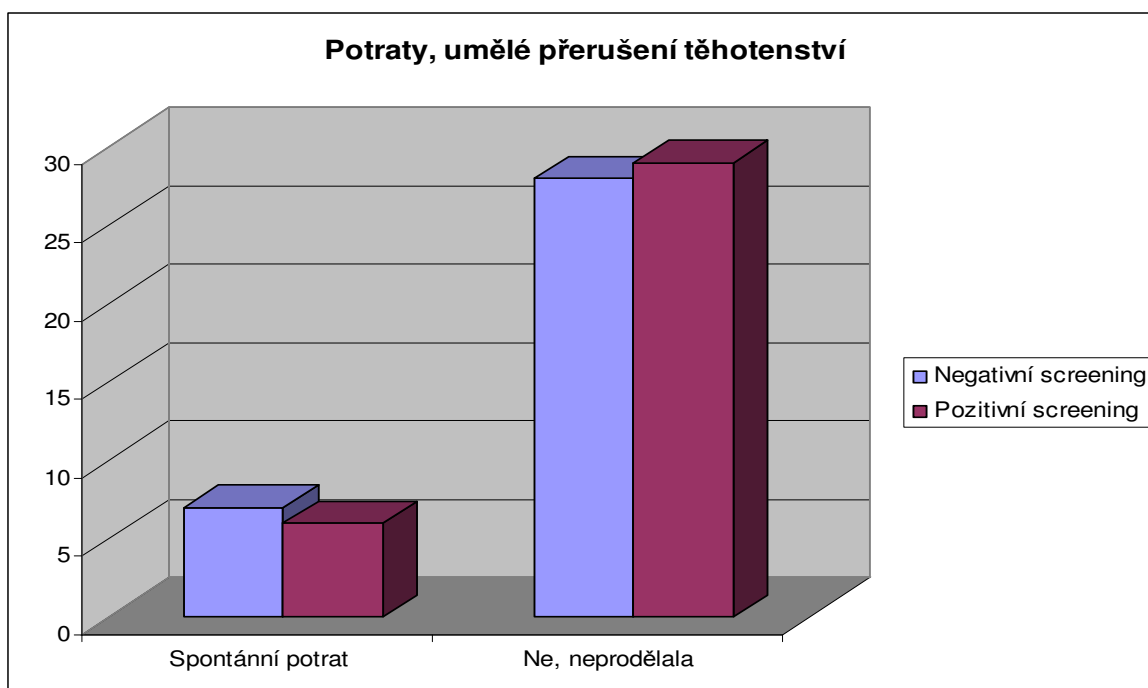
Položka 9: *Prodělala jste v minulých těhotenstvích spontánní (samovolný) potrat nebo umělé přerušování těhotenství?*

Tabulka 6: Potraty, umělé přerušování těhotenství.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Spontánní potrat	7	20%	6	17%
Ne, neprodělala	28	80%	29	83%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 6: Potraty, umělé přerušování těhotenství.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z grafu lze vyčíst, že většina respondentek neprodělala spontánní potrat ani umělé přerušování těhotenství. Spontánní potrat prodělalo 20 % žen s negativním screeningem a 17 % žen s pozitivním screeningem. V této problematice nelze jednoznačně říci, zda spontánní potraty mají přímý vliv na pozitivní screening prvního trimestru. Umělé přerušování těhotenství nezaznamenala do odpovědí žádná z respondentek.

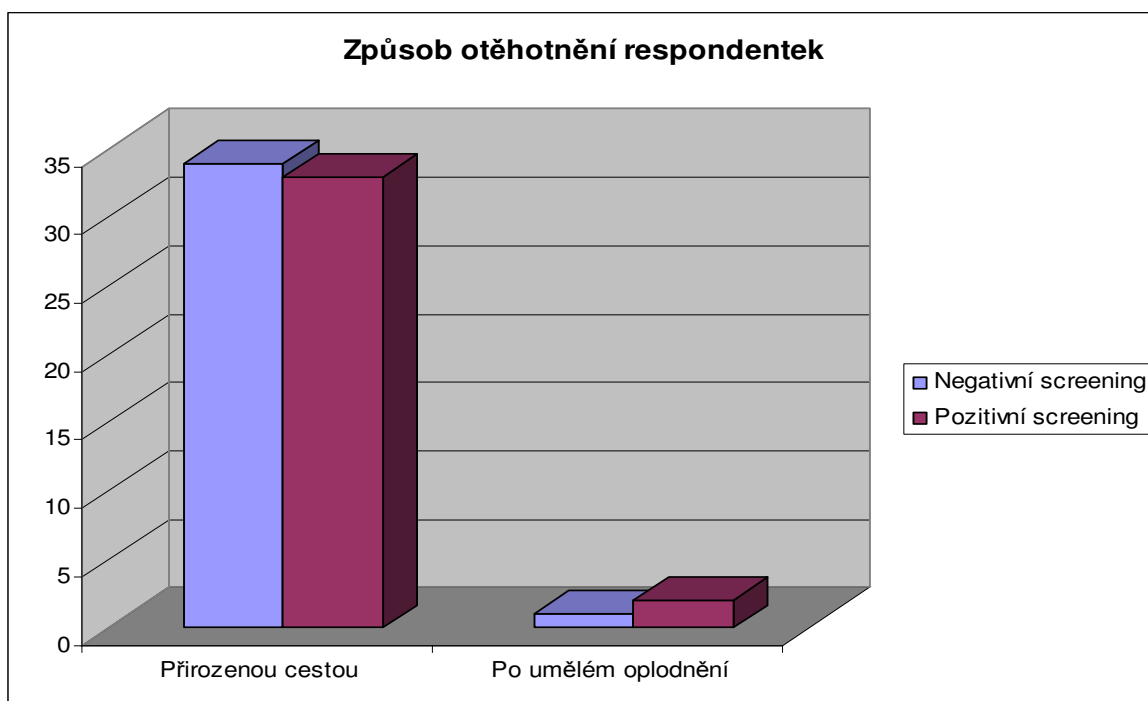
Položka 10: Jakým způsobem jste otěhotněla?

Tabulka 7: Způsob otěhotnění respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Přirozenou cestou	34	97%	33	94%
Po umělém oplodnění	1	3%	2	6%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 7: Způsob otěhotnění respondentek.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Dotazníkového šetření se zúčastnilo nejvíce žen, které otěhotněly přirozenou cestou, z toho 97 % žen s negativním screeningem a 94 % žen s pozitivním screeningem. S pozitivním screeningem otěhotnělo 6 % z dotázaných žen po umělém oplodnění, což je procentuálně více než u žen se screeningem negativním a způsob otěhotnění se dá považovat za možné riziko pozitivního screeningu.

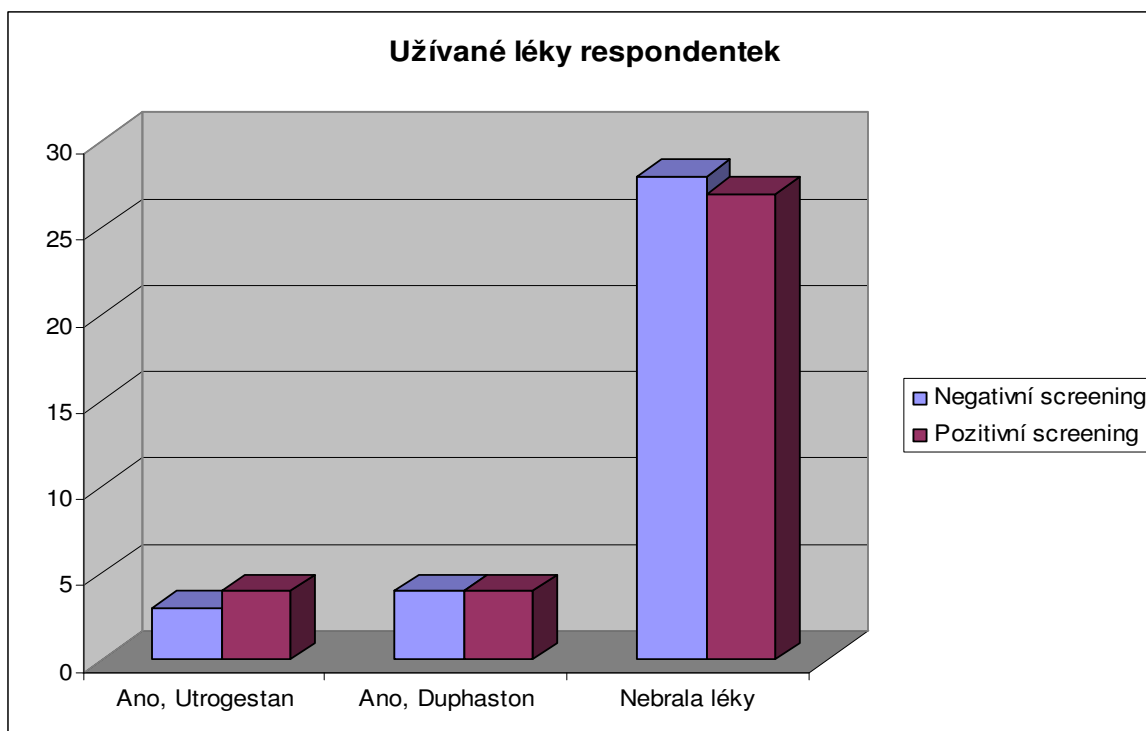
Položka 11: *Užívala jste v nynějším těhotenství léky na udržení těhotenství?*

Tabulka 8: Užívané léky respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Ano, Utrogestan	3	9%	4	11%
Ano, Duphaston	4	11%	4	11%
Nebrala léky	28	80%	27	77%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 8: Užívané léky respondentek.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Z grafu lze vyčíst, že převaha respondentek neužívala žádné léky na udržení těhotenství. Duphaston užívalo stejný počet žen v obou případech, tj. 11 %. Utrogestan užívalo 9 % žen s negativním screeninem a 11 % žen s pozitivním výsledkem screeningu, což je větší procento a lze jej považovat za možný rizikový faktor.

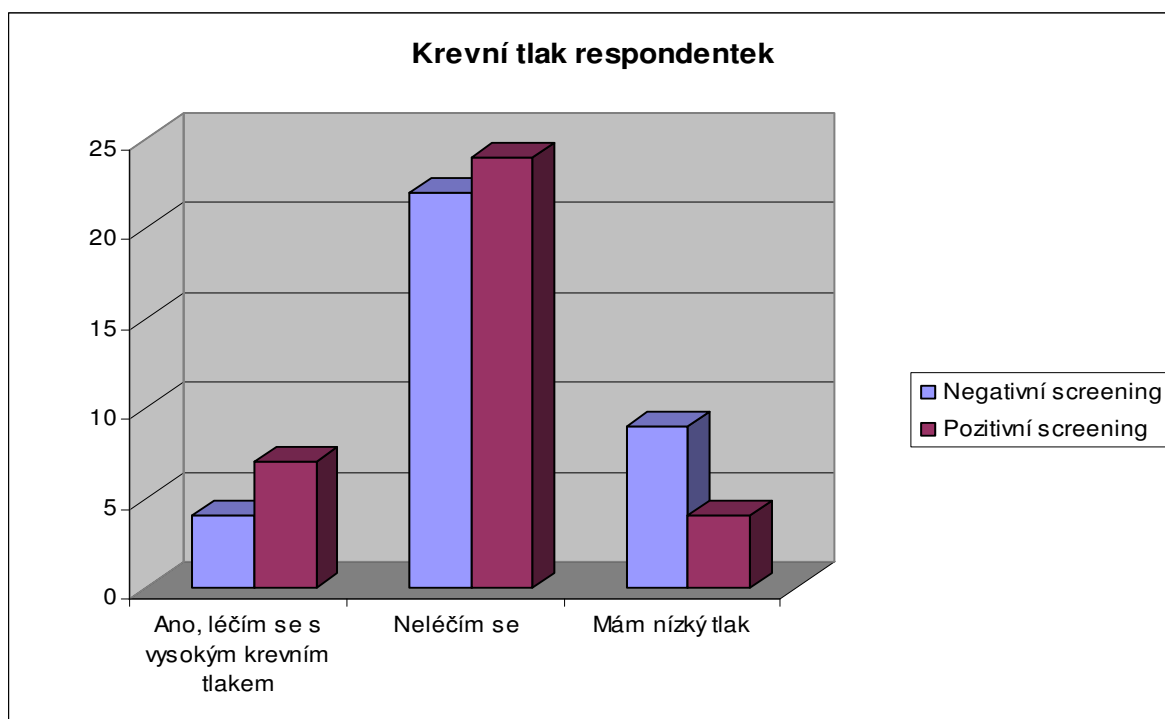
Položka 12: *Trpíte v nynějším těhotenství vysokým krevním tlakem?*

Tabulka 9: Krevní tlak respondentek

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Ano, léčím se s vysokým krevním tlakem	4	11%	7	20%
Nelčím se	22	63%	24	69%
Mám nízký tlak	9	26%	4	11%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 9: Krevní tlak respondentek.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Převaha respondentek s krevním tlakem se neléčí. Avšak 20 % žen s pozitivním screenin- gem se léčí s vysokým tlakem, což je větší procento než u žen se screeningem negativním,

proto lze hypertenzi považovat za možný rizikový faktor, který může ovlivnit výsledek screeningu v prvním trimestru. Naopak tomu 26 % žen s negativním screeninem má krevní tlak nízký.

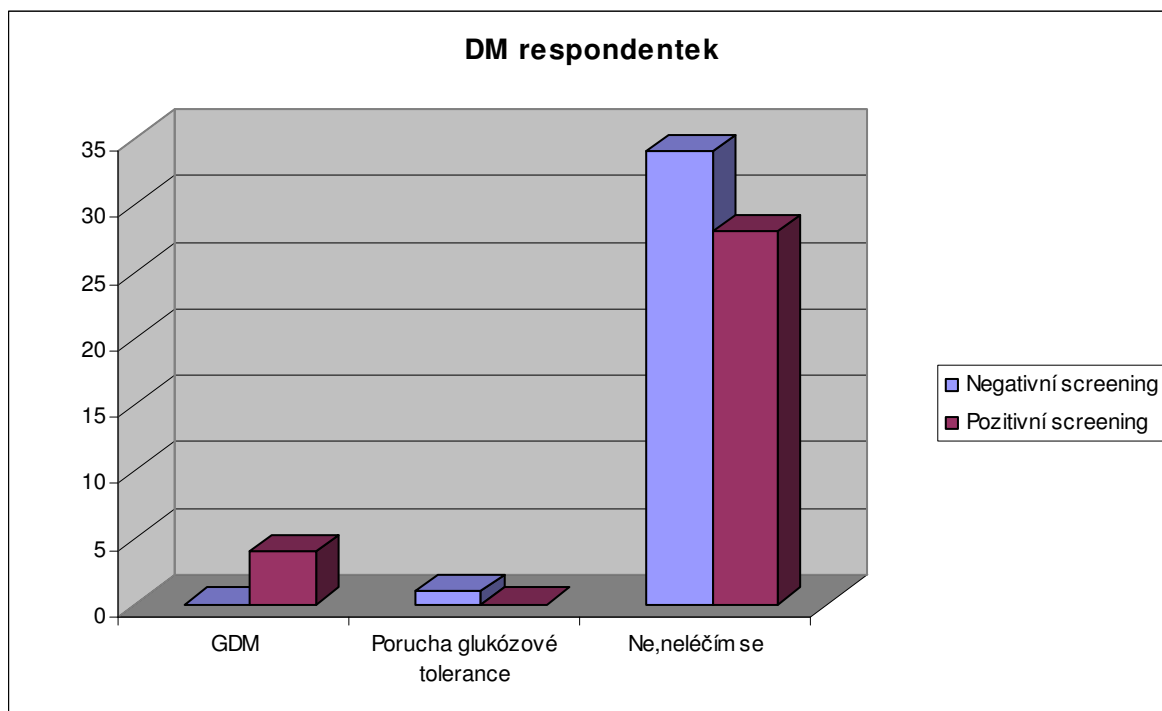
Položka 13: Léčíte se pro diabetes mellitus (cukrovku) či poruchu glukózové tolerance?

Tabulka 10: Léčba diabetu.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-positivní screening	Relativní četnost-positivní screening
GDM	0	0%	4	13%
Porucha glukózové tolerance	1	3%	0	0%
Ne,nelčím se	34	97%	28	88%
Celkem	35	100%	32	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 10: Léčba diabetu.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z grafu vyplývá, že 97 % žen s negativním screeningem a 88 % žen s pozitivním screeningem se neléčí s cukrovkou, gestačním diabetem ani s poruchou glukózové tolerance. S pozitivním screeningem uvedlo 13 % respondentek, že jim byla diagnostikována těhotenská cukrovka. Pro poruchu glukózové tolerance se léčí 3 % z dotazovaných žen

s negativním screenigem. V tomto případě lze určit, že diabetes mellitus či jiné podobné onemocnění může mít vliv na pozitivitu prvotrimestrálního screeningu.

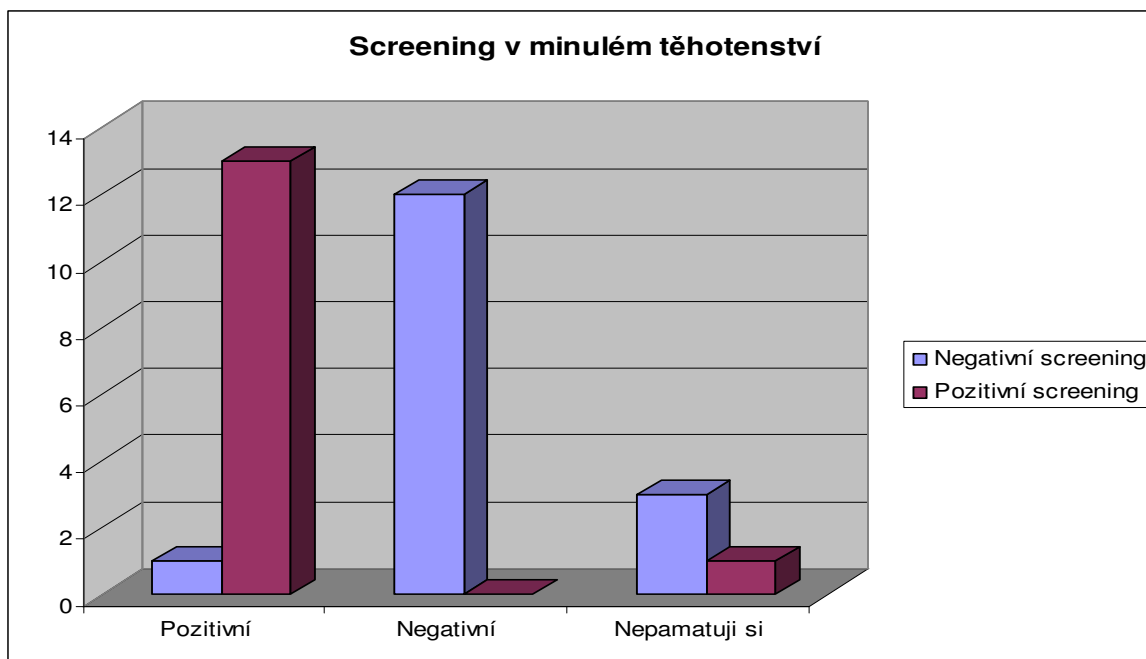
Položka 14: V minulém těhotenství byl screening v prvním trimestru:

Tabulka 11: Screening v minulém těhotenství.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Pozitivní	1	3%	13	37%
Negativní	12	34%	0	0%
Nepamatuji si	3	9%	1	3%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 11: Screening v minulém těhotenství.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Největší částí dotazovaných žen byly primigravidy, z čehož bylo 54 % s negativním screeningem a 60 % s pozitivním. Negativní screening se opakoval u 12 % žen. Pozitivní výsledek vyšel u 37 % dotázaných žen s pozitivním screeningem, což se může považovat jednoznačně za rizikový faktor, kdy pozitivita screeningu se může opakovat i v následujícím těhotenství.

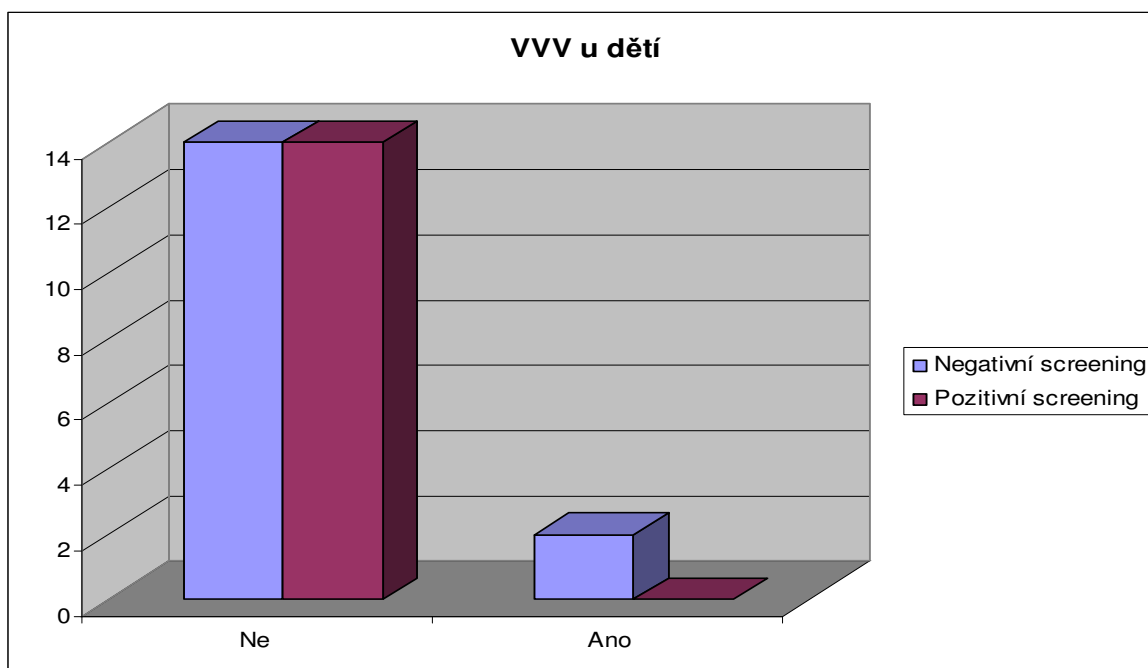
Položka 15: Má Vaše dítě/děti nějakou vrozenou vývojovou vadu?

Tabulka 12: VVV u dětí.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Ne	14	40%	14	43%
Ano	2	6%	0	0%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 12: VVV u dětí.

*Zdroj: Vlastní***Komentář:**

Nejvyšší zastoupení v této položce mají ženy prvorodičky. Vrozená vada se nevyskytuje u 40 % žen s negativním screeningem a 43 % žen s pozitivním screeningem. Výskyt vrozené vývojové vady zatrhlo 6 % dotázaných žen s negativním screeningem, kdy uvedly rozštěp rtu a zvětšení ledvinných pánviček. Z tohoto náhodného výběru respondentek vyplývá, že VVV u dětí nemá vliv na pozitivitu screeningu v dalším těhotenství, což však nedokazuje tvrzení odborné literatury a tento faktor nebyl potvrzen jako rizikový.

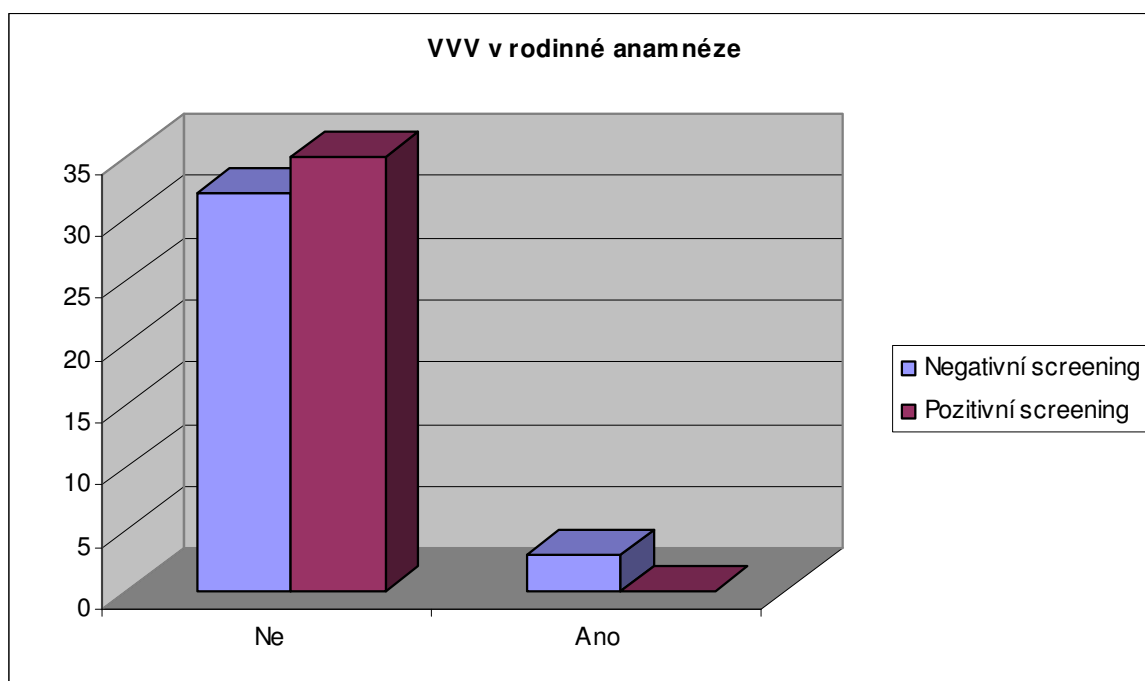
Položka 16: *Vyskytuje se ve Vaší rodinné anamnéze nějaká vrozená vývojová vada?*

Tabulka 13: VVV v rodinné anamnéze.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-positivní screening	Relativní četnost-positivní screening
Ne	32	91%	35	100%
Ano	3	9%	0	0%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 13: VVV v rodinné anamnéze.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Analýzou dat bylo zjištěno, že u 91 % žen s negativním screeningem a u 100 % žen s pozitivním screeningem se vrozená vada v rodinné anamnéze nevyskytuje. S negativním screeningem uvedlo 9 % výskyt vrozených vad, a to neprůchodnost močových cest, autismus a vrozenou vadu kyčelních kloubů. Také tato položka nemůže být prokázána jako rizikový faktor pro pozitivitu screeningu.

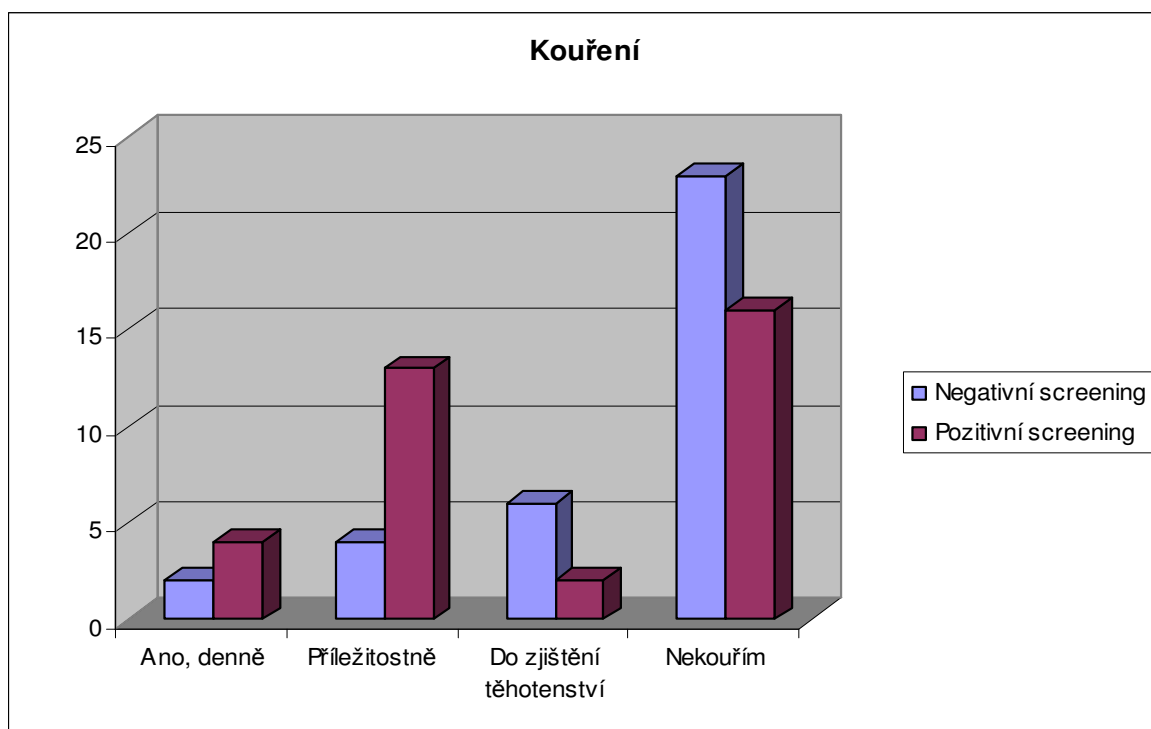
Položka 17: Kouříte v nynějším těhotenství?

Tabulka 14: Kouření respondentek.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Ano, denně	2	6%	4	11%
Příležitostně	4	11%	13	37%
Do zjištění těhotenství	6	17%	2	6%
Nekouřím	23	66%	16	46%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 14: Kouření respondentek.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Nejpočetnější skupinu tvoří ženy nekuřačky. S negativním screeningem denně kouří 6 % žen, příležitostně 11 % a do zjištění těhotenství 17 % respondentek. Kuřačky mají větší

převahu v pozitivním screening. Denně kouří 11 %, příležitostně 37 % a do zjištění těhotenství kouřilo 6 % z dotázaných žen. Kouření se dá určitě pokládat za vysoký rizikový faktor pro pozitivní prvotrimestrální screening.

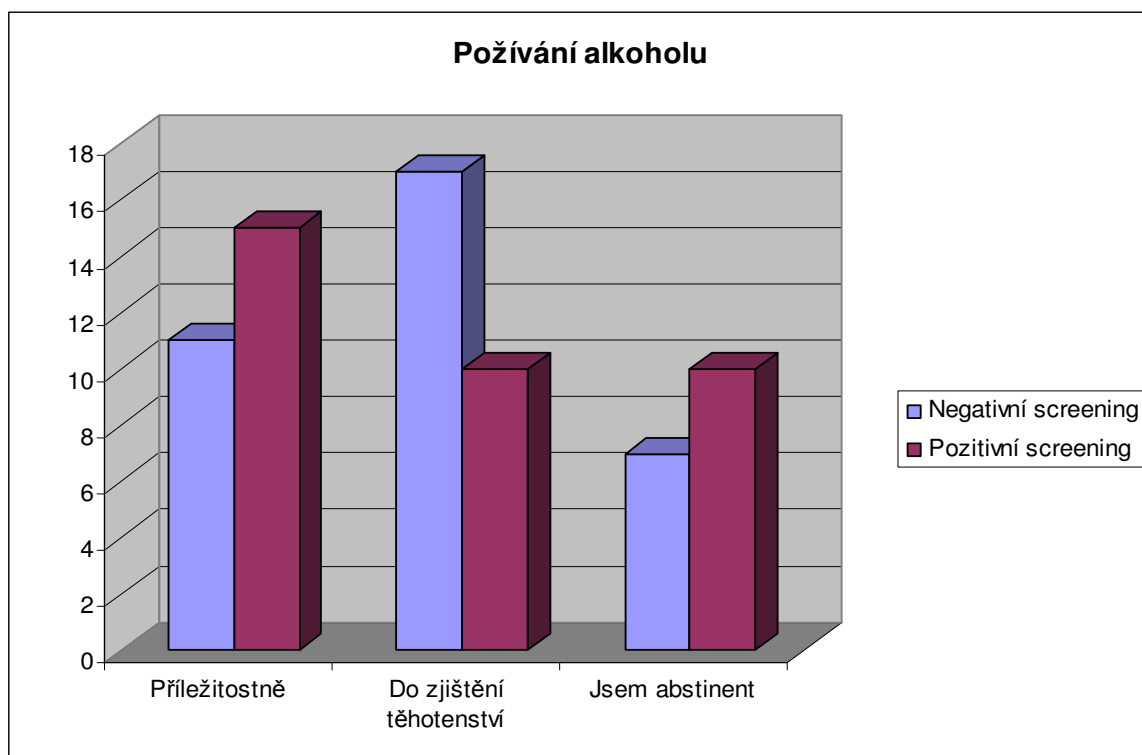
Položka 18: Pijete alkohol?

Tabulka 15: Požívání alkoholu.

	Absolutní četnost-negativní screening	Relativní četnost-negativní screening	Absolutní četnost-pozitivní screening	Relativní četnost-pozitivní screening
Příležitostně	11	31%	15	43%
Do zjištění těhotenství	17	49%	10	29%
Jsem abstinent	7	20%	10	29%
Celkem	35	100%	35	100%

Zdroj: Vlastní

Graf 15: Požívání alkoholu.



Zdroj: Vlastní

Komentář:

Z žen s negativním screeningem požívalo alkohol 49 % do zjištění těhotenství, 20 % žen je abstinentek a 31 % žen pije alkohol příležitostně. Z žen s pozitivním screeningem je procento vyšší při požívání alkoholu příležitostně, a to 43 %. Do zjištění těhotenství požívalo

alkohol 29 % a stejné procento je i abstinentek. Procentuálně vyšší je množství žen s pozitivním screeninem, které požívalo alkohol příležitostně. Z tohoto důvodu lze taky vyvodit závěr, že alkohol může hrát roli při pozitivním výsledku screeningu. Žádná z respondentek nevedla požívání alkoholu denně.

Položka 19: *Zde je prostor na Vaše připomínky. Pokud máte ještě informace, které byste chtěla sdělit a nebyla možnost odpovědi v dotazníku, prosím uveďte:*

Komentář:

Této možnosti využily pouze 2 respondentky. Jedna respondentka se podělila o informaci o tom, že ať je screening negativní či pozitivní, jednou je dítě, které nosí pod srdcem její, a nešla by na potrat, ani kdyby se vyskytla vrozená vývojová vada a je připravena starat se o dítě. Druhá respondentka uvedla, že prvotrimestrální screening podstoupila jen kvůli lepší fotce a výsledek screeningu pro ni nic neznamená.

8 DISKUZE

8.1 Porovnání výsledků s jinými výzkumy

Některé výsledky zjištěné tímto dotazníkovým šetřením byly porovnány s jinými pracemi, které se zabývají stejnou nebo podobnou problematikou.

Autor Tomáš Binder ve své práci uvádí, že optimální věk ženy, kdy je po všech stránkách připravena na mateřství, je okolo 24 let. Avšak ve svém článku poukazuje na pojem „odložené mateřství“, kdy se častěji setkáváme s prvorodičkami nad 30 let věku. V této bakalářské práci byl vypočítán **průměrný věk prvorodiček s negativním screeningem 27 let a se screeningem pozitivním 29 let**, což je velice blízko výsledkům MUDr. Tomáše Bindera.

Dle výzkumu autora Jana Pavlíčka se u žen po **umělém oplodnění** vyskytují ve větší míře vrozené vývojové vady (VVV). Z jeho celkového počtu 103 respondentek po umělém oplodnění se vyskytla VVV u 2,9 % žen. V této bakalářské práci byl pozitivní screening u tří žen z celkového počtu 35 respondentek s pozitivním screeningem. Tato čísla nelze objektivně porovnat, ale umělé oplodnění se dá považovat za **určité riziko pro pozitivní screening**.

Ve výzkumu MUDr. Jana Pavlíčka z roku 2011, který byl publikován v České gynekologii, byl uveden jako rizikový faktor výskyt vrozených vad v rodinné anamnéze. V jeho výzkumu bylo 350 respondentek a VVV se vyskytla u 2 žen, což je 0,6%. V této bakalářské práci nevedla ani jedna z respondentek s pozitivním screeningem výskyt vrozené vady v rodinné anamnéze. Respondentek ovšem bylo 35, nebyly vybírány záměrně, proto nelze jednoznačně říci závislost mezi tímto rizikovým faktorem a výsledkem screeningu.

Autoři Lashen, Fear a Sturdee ve své práci z roku 2003 uvádějí obezitu jako rizikový faktor pro vývoj plodu v prvním trimestru a zvýšené riziko opakujícího se potratu. Z jeho celkového počtu 4932 respondentek bylo obézních 1644. Riziko potratu a vývojové vady bylo významně vyšší u obézních žen, a to 6,5 %. V této bakalářské práci bylo zjištěno, že z celkového počtu respondentek s pozitivním screeningem mělo obezitu 1. stupně 26 % a obezitu 2. stupně 9% žen. Je velký rozdíl mezi počtem respondentek, ale v obou případech vyšlo najevo, že **obezita je rizikovým faktorem**.

Na webových stránkách týdeníku Zdraví a medicína byly publikovány výsledky amerického mezinárodního týmu v čele s Gabrielou Pavlínkovou. Tento vědecký tým prokázal, že diabetes matky zvyšuje riziko výskytu malformací vyvíjejícího se plodu až desetkrát. V tomto dotazníkovém šetření se zjistilo, že procentuálně bylo více žen s pozitivním screeningem a gestačním diabetem (13 %), což potvrzuje fakt, že **diabetes negativně ovlivňuje plod** a zvyšuje riziko vývojových vad.

8.2 Doporučení pro praxi

Z výsledků vyplývajících z tohoto dotazníkového šetření bychom mohli doporučit zlepšení životního stylu těhotných žen. Již prekoncepční péče je velice důležitá. Věk žen nelze ovlivnit, ale mohly by být více edukované o rizicích, které mohou nastat hlavně v období po 35 věku roku. Ke zlepšení životního stylu bychom mohly přispět edukací v prenatálních poradnách o možných rizikových faktorech a snažit se je redukovat na minimum. Také edukace dívek již na středních školách by mohla eliminovat tyto známé rizikové faktory a tím snížit procento pozitivity či falešné pozitivity, a tím snížit výskyt vrozených vývojových vad. V rámci doplňujících informací byl vytvořen nový edukační materiál hlavně pro ženy, které plánují těhotenství nebo jsou v jeho počátku. Letáky bychom umístili do čekáren gynekologických ambulancí, praktických lékařů, prenatálních poraden i do lékáren, aby byly ženy více informované o zdravém těhotenství a jeho bezproblémovém průběhem. Edukační materiál je uveden v příloze IV.

ZÁVĚR

Hlavním cílem této bakalářské práce bylo zjistit rizikové faktory, které se mohou podílet na pozitivním výsledku prvotrimestrálního screeningu. Aby bylo možné porovnání výsledků s negativním a pozitivním výsledkem, a tím zjištění možných rizikových faktorů, bylo nutné mít stejný počet respondentek v každé skupině. Rizikové faktory byly nastíněny již v teoretické části bakalářské práce a praktická část jej měla potvrdit či vyvrátit.

Prvním cílem bylo zjistit možné rizikové faktory, které se mohou podílet na pozitivitě výsledku screeningu v prvním trimestru.

Tento cíl byl zkoumán na základě životního stylu těhotné ženy, její osobní a rodinné anamnézy. Výsledky byly porovnány s negativním screeninem a tam, kde bylo vyšší procentuální zastoupení v pozitivním screeningu, dá se tento faktor považovat za rizikový. Rizikovými faktory, které vyplývají z dotazníkového šetření jsou: **věk nad 30 let**, BMI respondentek v kategorii **obezita 1. stupně a obezita 2. stupně**, způsob otěhotnění **po umělém oplodnění, užívání léků** na udržení těhotenství v jeho počátku, **léčba vysokého krevního tlaku, diabetes, pozitivní screening v minulém těhotenství, kouření** a požívání **alkoholu** dotazovaných žen.

Cíl 1 – splněn.

Druhým cílem bylo zjistit procento falešné positivity z celkové skupiny respondentek s pozitivním screeninem.

Tento cíl byl zkoumán ze 35 respondentek s pozitivním screeninem. Položka číslo 2 byla zaměřena na zjištění potvrzení či vyvrácení positivity výsledku v následujících vyšetřeních. Ze 35 respondentek nepodstoupilo další vyšetření 9 %. Pozitivita byla potvrzena u 34 % žen a nepotvrzena byla u 57 % žen, což je mírou falešné positivity.

Cíl 2 – splněn.

Třetím cílem bylo zjistit rizikový faktor, který u dotazovaných respondentek nejčastěji ovlivňuje pozitivitu prvotrimestrálního screeningu.

Analýzou dat byly zjištěny tři nejčastější rizikové faktory, na které odpovědělo kladně více jak polovina respondentek a mají vliv na pozitivitu screeningu. Patří zde **věk nad 30 let, požívání alkoholu a kouření** ať už denně, příležitostně či do zjištění těhotenství.

Opakovaný pozitivní screening i v následujícím těhotenství se vyskytl u 37 % respondentek.

Tento faktor lze považovat za rizikový. Třetím nejčastějším rizikovým faktorem je váha a výška respondentek, z čehož bylo vypočítáno BMI. Velké riziko pro pozitivní screening představují ženy v kategorii **obezita 1. stupně a obezita 2. stupně**. Do těchto kategorií se řadí 34 % respondentek.

Cíl 3 – splněn.

Tato bakalářská práce měla potvrdit nebo vyvrátit možné rizikové faktory, které jsou podloženy odbornou literaturou či výzkumy. Z výzkumného šetření se podařilo potvrdit devět položek z dotazníku za možné rizikové faktory. Tři položky nebyly potvrzeny, jelikož respondentky byly vybírány náhodně. Z této bakalářské práce vyplývá, že je velice důležitá již prekoncepční příprava na těhotenství, jelikož největší vliv na pozitivitu screeningu, a tím pádem i na výskyt vrozených vývojových vad má alkohol a kouření. Tyto faktory lze určitě eliminovat na minimum, a tímto i snížit výskyt VVV. V tomto případě má nezastupitelnou funkci porodní asistentka, která by měla ženy vést ke zdravému těhotenství a v tomto směru je nedůležitější součástí v rámci edukace.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- BELOŠOVIČOVÁ, Hana a Pavel CALDA, 2012. Screening Downova syndromu v prvním, druhém nebo obou trimestrech? *Actual Gyn* [online]. 16.1.2012, č. 4, s. 14-21 [cit. 2013-12-17]. ISSN 1803-9588. Dostupné z: <http://www.actualgyn.com/2012/67>.
- BINDER, Tomáš, 2000. Prenatální péče o ženy s rizikovým těhotenstvím. *Zdravotnictví a medicína* [online]. 25.2.2000, lékařské listy č. 08 [cit. 2014-05-13]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/prenatalni-pece-o-zeny-s-rizikovym-tehotenstvim-124456>.
- BOHUSLAVOVA et. al., 2013. Odhalování teratogenních vlivů diabetu na těhotenství. *Zdravotnictví a medicína* [online]. 26.8.2013, lékařské listy č. 7 [cit. 2014-05-15]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/odhalovani-teratogennich-vlivu-diabetu-na-tehotenstvi-471717>.
- BŘEŠŤÁK, Miroslav, 2007. Screening v I. trimestru. *Moderní babičtví* [online]. 2007, č. 13 [cit. 2013-12-28]. ISSN 1214-5572. Dostupné z: <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mb/2007-13/?pdf=29>.
- CALDA, Pavel, 2007. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství: pro praxi*. Praha: Aprofema. ISBN: 978-80-903706-1-6.
- CALDA, Pavel, Miroslav BŘEŠŤÁK a Daniela FISCHEROVÁ, 2010. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. 2. vyd. Praha: Aprofema. ISBN 978-80-903706-2-3.
- ČECH, Evžen, 2007. Historie a vývoj ultrazvukové diagnostiky. *Ultrazvuk – stránky o ultrazvuku* [online]. Červen 2007 [cit. 2014-05-06]. Dostupné z: <http://zdravotnictvi.ultrazvuk.cz/index.php?mnu=3,0&PHPSESSID=444bd864da3737c2561dfedf823c1e69>.
- ČECH, Evžen a Zdeněk HÁJEK, 2006. *Porodnictví*. 2. přepracované vydání. Praha: Grada. ISBN 80-247-1313-9.
- GREGOR, Vladimír, 2008. Prenatální diagnostika [online]. *Gate2Biotech*, 11.8. 2008 [cit. 2014-04-08]. Dostupné z: <http://www.gate2biotech.cz/prenatalni-diagnostika/>.

- GREGOR, Vladimír, 2001. Teratogenní rizika v graviditě. *Praktická gynekologie* [online]. 3/2001, s. 37 – 40 [cit. 2014-05-06]. Dostupné z: http://www.levret.cz/texty/casopisy/pg/files/praktgyn3_01gregor.htm.
- HÁJEK, Zdeněk, 2004. *Rizikové a patologické těhotenství*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0418-8.
- HÁJEK, Zdeněk, Eduard KULOVANÝ a Milan MACEK, 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada. ISBN 80-716-9391-X.
- KUČEROVÁ, Ivana a Ladislav KROFTA, 2008. Biometrie plodu. *Moderní gynekologie a porodnictví. Prenatální ultrazvuková diagnostika I.* [online]. Červen 2008, č. 2, s. 169 – 172 [cit. 2013-12-28]. ISSN 1211-1058. Dostupné z: <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mgp/vol17c2/clanek?c=1>.
- KUDELA, Milan, 2011. *Základy gynekologie a porodnictví: pro posluchače lékařské fakulty*. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 978-802-4419-756.
- LASHEN et al., 2004. Obesity is associated with increased risk of first trimester and recurrent miscarriage [online]. *Hum Reprod*, červenec 2004, s. 1664 – 1666. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15142995>.
- ĽUBUŠKÝ, Marek a Ladislav KROFTA a kol., 2013. *Doporučená ultrazvuková vyšetření v těhotenství*. Praha: Mladá fronta a.s. ISBN 978-80-204-3083-0.
- MALÍNSKÝ, Jiří a Václav LICHNOVSKÝ, 2006. *Přehled embryologie člověka v obrazech*. 3. přeprac. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 80-244-1273-X.
- NERUDA, Martin, 2004. Využití UZ diagnostiky v gynekologii a porodnictví. *Moderní babictví* [online]. Prosinec 2004, č. 5 [cit. 2013-12-28]. ISSN 1214-5572. Dostupné z: <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mb/2004-5/?pdf=121>.
- NICOLAIDES, Kypros, 2004. *UZ screening v 11.-13+6 gestačním týdnu*. 1. české vyd. Editor Ishraq A. Dhaifalah. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 80-244-0885-6.
- NICOLAIDES, Kypros, 2011. A model for a new pyramid of prenatal care based on the 11 to 13 weeks' assessment. *Prenat Diagn* [online].., 5. 1. 2011, s. 3 – 6 [cit. 2013-12-30]. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.2685/full>.

- OBEIDI Nidaa and kol., 2010. The Natural History of Anencephaly. *Prenat Diagn* [online]. 2. 3. 2010, s. 357 – 360 [cit. 2013-12-30]. Dostupné z: http://www.readcube.com/articles/10.1002%2Fpd.2490?r3_referer=wol.
- PAVLÍČEK, Jan, 2011. Rizikové faktory v anamnéze těhotných žen při prenatálních screeningů vrozených vad. *Česká gynekologie* [online]. 2011, č. 5, s. 386 – 392 [cit. 2014-05-12]. ISSN 1805-4455. Dostupné z: <http://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=bmc11042585>.
- SADLER, Thomas, 2011. *Langmanova lékařská embryologie*. 1. české vyd. Praha: Grada. ISBN 978-802-4726-403.
- SELIKOWITZ, Mark, 2011. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost*. Vyd. 2. Překlad Dagmar Tomková. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-882-1.
- SMITH, Norman a A. Pat M. SMITH, 2006. *Ultrazvuk v porodnictví: praktická příručka*. Praha: Grada. ISBN 80-247-1107-9.
- STEJSKAL, David, 2004. Prenatální screening vrozených vad. *Moderní babičtví* [online]. Červenec 2004, č. 4 [cit. 2013-12-28]. ISSN 1214-5572. Dostupné z: <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mb/2004-4/?pdf=130>.
- ŠÍPEK, Antonín a Milan MACEK, 2012. Primární prevence vrozených vývojových vad. *Praktický lékař* [online]. 1. 9. 2012, č. 9 [cit. 2013-12-16]. ISSN 1805-4544. Dostupné z: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=5&sid=42648a93-7fcd-433f-b32f-fe7a1791fdaf%40sessionmgr113&hid=128>
- ŠÍPEK, Antonín, 2008 – 2013. Vrozené vady - Důvody k vyšetření karyotypu. *Vrozené vady* [online]. 2013 [cit. 2013-12-17]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=indikace_k_vysetreni_karyotypu.
- ŠÍPEK, Antonín, 2008 – 2013. Vrozené vady – Příčiny vrozených vad a teratogeny. *Vrozené vady* [online]. 2013 [cit. 2013-12-17]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny.
- ŠÍPEK, Antonín, 2010 – 2014. Teratogeny. *Genetika – biologie* [online]. 2013 [cit. 2014-05-06]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/teratogeny>.

THE FETAL MEDICINE CENTRE, 2013. Viability scan. *Ultrasound scans* [online]. 2013 [cit. 2013-12-29]. Dostupné z: <http://www.fetalmedicine.com/fmc/ultrasound/viability-scan/>.

VACEK, Zdeněk, 2006. *Embryologie: Učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1267-3.

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

UZ	Ultrazvuk
ČGPS	Česká gynekologická a porodnická společnost
LH	Luteinizační hormon
CNS	Centrální nervová soustava
NT	Nuchální translucence
PAPP-A	Plasmatický specifický těhotenský protein
hCG	Human chorionic gonadotropin (lidský choriový gonadotropin)
NB	Nasal bone (nosní kost)
TCR	Tok přes trikuspidální chlopeň
CRL	Temenkostrční délka
FMF	Fronto-maxilární-faciální úhel
DV	Ductus venosus (venózní dučej)
AFP	Alfa-fetoprotein
VVV	Vrozené vývojové vady
SP ₁	Specifický těhotenský protein syntetizovaný syncytiotrofoblastem
IUGR	Intrauterinní růstová retardace
uE ₃	Nekonjugovaný estriol
tj.	To je
resp.	Respektive
BPD	Biparietální průměr (vzdálenost temenních kostí plodu)
HC	Obvod hlavičky plodu

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Potvrzení positivity.....	34
Tabulka 2: Věk respondentek.	35
Tabulka 3: BMI respondentek.....	37
Tabulka 4: Četnost předchozích gravidit.	39
Tabulka 5: Parita respondentek.....	41
Tabulka 6: Potraty, umělé přerušování těhotenství.....	43
Tabulka 7: Způsob otěhotnění respondentek.	44
Tabulka 8: Užívané léky respondentek.	45
Tabulka 9: Krevní tlak respondentek.....	46
Tabulka 10: Léčba diabetu.....	48
Tabulka 11: Screening v minulém těhotenství.....	50
Tabulka 12: VVV u dětí.....	51
Tabulka 13: VVV v rodinné anamnéze.	52
Tabulka 14: Kouření respondentek.....	53
Tabulka 15: Požívání alkoholu.	55

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1: Potvrzení positivity.	34
Graf 2: Věk respondentek.	35
Graf 3: BMI respondentek.	37
Graf 4: Četnost předchozích gravidit.	39
Graf 5: Parita respondentek.	41
Graf 6: Potraty, umělé přerušování těhotenství.	43
Graf 7: Způsob otěhotnění respondentek.	44
Graf 8: Užívané léky respondentek.	45
Graf 9: Krevní tlak respondentek.	46
Graf 10: Léčba diabetu.	48
Graf 11: Screening v minulém těhotenství.	50
Graf 12: VVV u dětí.	51
Graf 13: VVV v rodinné anamnéze.	52
Graf 14: Kouření respondentek.	53
Graf 15: Požívání alkoholu.	55

SEZNAM PŘÍLOH

PŘÍLOHA P I: DOTAZNÍK.....	70
PŘÍLOHA P II: ŽÁDOST O VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ – OSCAR.....	74
PŘÍLOHA P III: ŽÁDOST O VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ – PREDIKO.....	75
PŘÍLOHA P IV: EDUKAČNÍ MATERIÁL	76

PŘÍLOHA P I: DOTAZNÍK

Milá maminko,

jmenuji se Andrea Pustějovská a jsem studentkou 3. ročníku Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, oboru Porodní asistentka. Mým tématem bakalářské práce je „Diagnostika vrozených vývojových vad v prvním trimestru těhotenství“ a cílem této práce je zjistit rizikové faktory, které mohou ovlivnit výsledek screeningu v prvním trimestru. Proto bych Vás chtěla touto cestou poprosit o spolupráci následným vyplněním dotazníku. Tento dotazník je zcela anonymní a výsledky budou použity pouze pro účely mé bakalářské práce. Předem Vám děkuji za pravdivé vyplnění.

Andrea Pustějovská

1. Jaký byl výsledek Vašeho screeningu v prvním trimestru nynějšího těhotenství?

a) pozitivní

b) negativní

2. Pokud byl výsledek screeningu pozitivní, potvrdila se pozitivita i v dalším vyšetření?

a) ano, screening byl pozitivní i v následujících vyšetření

b) ne, pozitivita screeningu se v následujících vyšetřeních nepotvrdila

c) nevím, další vyšetření jsem nepodstoupila

3. Uveďte prosím Váš věk: _____

4. K jaké patříte etnické skupině?

a) europoidní (bílá rasa)

c) asijská etnika

d) afrokubánská etnika

d) jiná (prosím uveďte) : _____

5. K jaké národnosti/etniku náležíte?

a) česká

b) slovenská

c) vietnamská

d) ukrajinská

- e) kubánská
 - f) maďarská
 - g) romská
 - h) jiná (prosím uveďte):
-

6. Uveďte prosím Vaši váhu před těhotenstvím a výšku?

_____ kg _____ cm

7. Po kolikáté jste nyní těhotná?

- a) poprvé
- b) podruhé
- c) potřetí
- d) počtvrté a více

8. Po kolikáté budete nyní rodit?

- a) poprvé
- b) podruhé
- c) potřetí
- d) počtvrté a více

9. Prodělala jste v minulých těhotenstvích spontánní (samovolný) potrat nebo umělé přerušení těhotenství?

- a) ano, prodělala jsem spontánní potrat
- b) prodělala jsem umělé přerušení těhotenství
- c) ne, neprodělala jsem spontánní potrat ani umělé přerušení těhotenství

10. Jakým způsobem jste nyní otěhotněla?

- a) přirozenou cestou
- b) po hormonální léčbě
- c) po umělém oplodnění

11. Užívala jste v nynějším těhotenství léky na udržení těhotenství?

- a) ano, brala jsem Utrogestan
 - b) ano, brala jsem Duphaston
 - c) ne, nebrala jsem žádné léky
 - d) jiné (prosím napište): -
-

12. Trpíte v nynějším těhotenství vysokým krevním tlakem?

- a) ano, léčím se s vysokým krevním tlakem
- b) ne, nemám problém s vysokým krevním tlakem
- c) v nynějším těhotenství mám nízký tlak
- d) jiné (prosím uveďte): _____

13. Léčíte se pro diabetes mellitus (cukrovku) či poruchu glukózové tolerance?

- a) ano, léčím se pro cukrovku I. typu
- b) ano, léčím se pro cukrovku II. typu
- c) ano, léčím se pro gestační diabetes (těhotenská cukrovka)
- d) ano, léčím se s poruchou glukózové tolerance
- e) ne, neléčím se

14. V minulém těhotenství byl screenig v prvním trimestru:

- a) pozitivní
- b) negativní
- c) jsem těhotná poprvé
- d) nepamatuji si

15. Má Vaše dítě/děti nějakou vrozenou vývojovou vadu?

- a) ne, mé dítě/ děti jsou zdravé
 - b) ano, vyskytuje se VVV (prosím uveďte jaká):
-

c) nemám děti

16. Vyskytuje se ve Vaší rodinné anamnéze nějaká vrozená vývojová vada

- a) ne, nevyskytuje
- b) ano, vyskytuje se tato vrozená vývojová vada: _____

17. Kouříte v nynějším těhotenství?

- a) ano, denně
- b) příležitostně
- c) kouřila jsem do zjištění těhotenství, poté už ne
- d) ne, nekouřím


18. Pijete alkohol?

- a) ano, denně
- b) ano, příležitostně
- c) pila jsem alkohol do zjištění těhotenství, poté ne
- d) jsem abstinent

19. Zde je prostor na Vaše připomínky. Pokud máte ještě informace, které byste chtěla sdělit a nebyla možnost odpovědi v dotazníku, prosím uveďte:

Děkuji Vám za Váš čas a vyplnění dotazníku.

PŘÍLOHA P II: ŽÁDOST O VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ – OSCAR

 Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií
Ústav zdravotnických věd

Mostní 5139
760 01 Zlín

ŽÁDOST O UMOŽNĚNÍ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

Vážená paní doc. MUDr. I. Dhaifalah Ph.D.,

obracíme se na Vás s žádostí o umožnění výzkumného šetření na Vašem pracovišti Centrum fetální medicíny a lékařské genetiky - OSCAR, které bude podkladem pro zpracování empirické části bakalářské práce studentky 3. ročníku studijního programu Porodní asistence, oboru Porodní asistentka.

Děkujeme za vyřízení naší žádosti a těšíme se na další spolupráci

Téma bakalářské práce	Diagnostika vrozených vývojových vad v I. trimestru těhotenství
Metoda výzkumného šetření	Dotazník
Skupina respondentů	Těhotné ženy navštěvující Centrum fetální medicíny a lékařské genetiky - OSCAR ve Zlíně
Pracoviště	Centrum fetální medicíny a lékařské genetiky (OSCAR) – KNTB Zlín
Autor bakalářské práce	Andrea Pustějovská
Vedoucí bakalářské práce	Mgr. Dagmar Moravčíková

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií
Ústav zdravotnických věd

Z. Dorková

Ve Zlíně dne...5.2.2014.....


Mgr. Zlatica Dorková, Ph.D.
ředitelka Ústavu zdravotnických věd

Vyjádření instituce:

- Žádost povolena
 Žádost zamítnuta

I. Dhaifalah
Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Hlavní dveře nádraží 600, tel. 577 552 547
.....
.....
Razítko a podpis zástupce zařízení
Doc. MUDr. ICHMAD DHAIFALAH, Ph.D.

PŘÍLOHA P III: ŽÁDOST O VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ – PREDIKO

 Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií
Ústav zdravotnických věd

Mostní 5139
760 01 Zlín

ŽÁDOST O UMOŽNĚNÍ VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

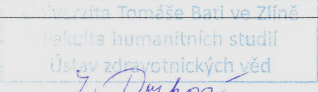
Vážený pane prim. MUDr. Poláku CSc.,

obracíme se na Vás s žádostí o umožnění výzkumného šetření na Vašem pracovišti Centrum prenatalní diagnostiky a genetiky PREDIKO s.r.o., které bude podkladem pro zpracování empirické části bakalářské práce studentky 3. ročníku studijního programu Porodní asistence, oboru Porodní asistentka.

Děkujeme za vyřízení naší žádosti a těšíme se na další spolupráci

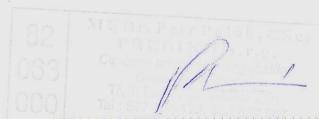
Téma bakalářské práce	Diagnostika vrozených vývojových vad v I. trimestru těhotenství
Metoda výzkumného šetření	Dotazník
Skupina respondentů	Těhotné ženy navštěvující Centrum prenatalní diagnostiky a genetiky PREDIKO s.r.o. ve Zlíně
Pracoviště	Centrum prenatalní diagnostiky a genetického poradenství PREDIKO s.r.o. Zlín
Autor bakalářské práce	Andrea Pustějovská
Vedoucí bakalářské práce	Mgr. Dagmar Moravčíková

Ve Zlíně dne 10.2.2019


Z. Dorková
Mgr. Zlatica Dorková, Ph.D.
ředitelka Ústavu zdravotnických věd

Vyjádření instituce:

- Žádost povolena
 Žádost zamítnuta


[Signature]

Razítko a podpis zástupce zařízení

ZDRAVÉ TĚHOTENSTVÍ

PREKONCEPČNÍ PÉČE

Prekoncepční péči lze definovat jako soubor terapeutických a diagnostických opatření, jejichž cílem je příprava ženského organismu na bezproblémový průběh těhotenství.

FAKTORY, KTERÉ OVLIVŇUJÍ TĚHOTENSTVÍ A ZDRAVÍ DÍTĚTE

FAKTORY OVLIVNITELNÉ

Stav výživy – zdravá výživa je klíčová. Snižuje riziko obezity, a tím zvýšené riziko vysokého krevního tlaku či výskytu těhotenské cukrovky. Je vhodné jíst 5 jídel denně, vypít za den 2,5 litru tekutin. Nejvhodnější je čistá voda, nejlépe s pár kapkami čerstvé citrónové šťávy pro správné zažívání.

Užívání léků – krátkodobé i dlouhodobé užívání léků může mít vliv na vývoj plodu. Vždy konzultovat s odborným lékařem a gynekologem.

Životní styl – změna rizikového zaměstnání (nadměrné teplo, radiační záření). Důležitý odpočinek, pohybový režim – denně alespoň krátké procházky či cvičení. Neopomenout psychohygienu a pozitivní myšlení.

Kouření – je dobré přestat kouřit 6 měsíců před otěhotněním. Nikotin, dehet a další nebezpečné zplodiny zaplavují tělo matky i plodu. U dítěte je zvýšeno riziko alergie, astmatu či poruchy imunity.

Alkohol – omezit příjem alkoholu. Matky alkoholičky častěji dítě potratí nebo rodí předčasně. Dítě se rodí s tzv. alkoholovým fetálním syndromem – pomalý růst, problémy s dýcháním a krevním oběhem.

FAKTORY NEOVLIVNITELNÉ

Věk matky – nad 35 let stoupá riziko Downovy choroby. Se stoupajícím věkem se zvyšují zdravotní rizika pro matku i plod.

Genetická anamnéza – výskyt vrozených vývojových vad v rodině je nutné konzultovat s genetikem. Ten určí pravděpodobnost výskytu u potomků.

Reprodukční anamnéza – výskyt spontánních potratů, umělých přerušení těhotenství, předčasné porody, patologie v minulém těhotenství, poruchy krevní srážlivosti – nutno konzultovat s gynekologem.

DOPORUČENÍ

Pro ženu, která plánuje těhotenství, by mělo být samozřejmostí optimalizovat váhu (důležitá je redukce obezity), nekouřit, nepožívat větší množství alkoholu či jiných návykových látek. Nejdůležitější jsou pravidelné gynekologické prohlídky minimálně jednou ročně u svého obvodního gynekologa!

