

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2023

Kateřina Habrová

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Porodní asistence B0913P360005

Kateřina Habrová

**PRŮBĚH TĚHOTENSTVÍ V PŘÍPADĚ DOWNOVA
SYNDROMU U PLODU**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. et Mgr. Hana Hrachovcová, DiS.

PLZEŇ 2023

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 31.3.2023

.....

vlastnoruční podpis

Abstrakt

Příjmení a jméno: Kateřina Habrová

Katedra: Ošetrovatelství a porodní asistence

Název práce: Průběh těhotenství v případě Downova syndromu u plodu

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. et Mgr. Hana Hrachovcová, DiS.

Počet stran – číslované: 65

Počet stran – nečíslované: 23

Počet příloh: 4

Počet titulů použité literatury: 37

Klíčová slova: downův syndrom, mentální postižení, trizomie chromozomu 21, těhotenství, porod, chromozomální aberace, mentální retardace, průběh těhotenství, porodní asistentka

Souhrn:

Bakalářská práce se zaměřuje na průběh těhotenství v případě Downova syndromu u plodu. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část se zabývá Downovým syndromem jako takovým, potřebnými vyšetřeními v těhotenství u matky a u novorozence po porodu. Závěr teoretické práce je věnován psychice ženy a péči porodní asistentky.

Praktická část je zpracována formou kvalitativního výzkumu. Obsahuje tři polostrukturované rozhovory, ve kterých participantky věděly o diagnóze Downova syndromu již v těhotenství. Hlavním cílem této studie je prozkoumat prožitky a bio-psycho-sociální a spirituální potřeby žen v těhotenství s diagnózou Downova syndromu u plodu.

Abstract

Surname and name: Kateřina Habrová

Department: Nursing and Midwifery

Title of thesis: The course of pregnancy in the case of Down syndrome in the fetus

Consultant: PhDr. Mgr. et Mgr. Hana Hrachovcová, DiS.

Number of pages – numbered: 65

Number of pages – unnumbered: 23

Number of appendices: 4

Number of literature items used: 37

Keywords: down syndrome, mental disability, trisomy of chromosome 21, pregnancy, childbirth, chromosomal aberration, mental retardation, course of pregnancy, midwife

Summary:

The bachelor thesis focuses on the course of pregnancy in the case of Down syndrome in the fetus. The thesis is divided into theoretical and practical parts. The theoretical part deals with Down syndrome as such, necessary examinations in pregnancy in the mother and in the newborn after birth. The conclusion of the theoretical work is devoted to the psyche of the woman and the care of the midwife.

The practical part is elaborated in the form of qualitative research. It includes three semi-structured interviews in which the participants knew about the diagnosis of Down syndrome already in pregnancy. The main aim of this study is to explore the experiences and bio-psycho-social and spiritual needs of women in pregnancy with a fetal diagnosis of Down syndrome.

Poděkování

Děkuji PhDr. Haně Hrachovcové, DiS. za odborné vedení práce, poskytování rad, materiálních podkladů a cenných připomínek. Dále děkuji zúčastněným participantkám za jejich čas a ochotu podělit se o svůj příběh. V neposlední řadě děkuji své rodině a přátelům za podporu během studia a při psaní bakalářské práce.

OBSAH

SEZNAM OBRÁZKŮ	10
SEZNAM TABULEK.....	11
SEZNAM ZKRATEK.....	12
ÚVOD	14
TEORETICKÁ ČÁST	15
1 DOWNŮV SYNDROM	15
1.1 Historie.....	15
1.2 Etiologie	16
1.3 Charakteristické znaky	16
1.4 Formy syndromu.....	17
1.4.1 Trizomie 21. chromozomu	18
1.4.2 Translokace	18
1.4.3 Mozaicismus.....	19
1.5 Četnost výskytu	19
1.6 Doprovodná onemocnění	20
2 VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ	23
2.1 Prenatální diagnostika	23
2.2 Neinvazivní metody	23
2.2.1 Kombinovaný prenatální screening v I. trimestru	24
2.2.2 Prenatální screening ve II. trimestru	25
2.2.3 Neinvazivní prenatální testování (NIPT).....	26
2.3 Invazivní metody	26
2.3.1 Amniocentéza	27
2.3.2 Odběr choriových klků	27
2.3.3 Kordocentéza.....	27
2.4 Genetika	28
2.4.1 Prenatální genetické poradenství.....	28
3 VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE S DOWNOVÝM SYNDROMEM.....	29
3.1 Vyšetření po porodu.....	29
3.1.1 Celoplošný screening.....	29
3.1.2 Selektivní screening.....	30
3.2 Další potřebná vyšetření.....	30
4 PSYCHIKA ŽENY	32
4.1 Vývoj a průběh psychiky v těhotenství.....	32
4.2 Lidské potřeby	33

4.2.1	Uspokojení potřeb.....	34
4.2.2	Neuspokojení potřeb	35
4.2.3	Posouzení potřeb ženy	35
4.3	Sdělení diagnózy.....	35
4.4	Fáze šoku, popření a následné přijetí diagnózy.....	36
4.5	Narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou	37
5	PORODNÍ ASISTENTKA	38
5.1	Péče porodní asistentky.....	38
5.1.1	Péče zaměřená na rodinu.....	39
	PRAKTICKÁ ČÁST.....	40
6	FORMULACE PROBLÉMU	40
7	CÍL VÝZKUMU A VÝZKUMNÉ OTÁZKY	41
7.1	Hlavní cíl.....	41
7.2	Dílčí cíle	41
7.3	Výzkumné otázky	41
8	CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU	42
9	METODIKA PRÁCE.....	43
10	ORGANIZACE VÝZKUMU	44
11	ZPRACOVÁNÍ DAT	44
12	ANALÝZA A INTERPRETACE VÝSLEDKŮ	45
12.1	TEREZA.....	45
12.1.1	Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu.....	45
12.1.2	Potřeby v těhotenství	48
12.1.3	Porod a šestinedělí	50
12.1.4	Informovanost a vztah s porodní asistentkou.....	52
12.2	KLÁRA	53
12.2.1	Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu.....	53
12.2.2	Potřeby v těhotenství	54
12.2.3	Porod a šestinedělí	56
12.2.4	Informovanost a vztah s porodní asistentkou.....	57
12.3	LUCIE	59
12.3.1	Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu.....	59
12.3.2	Potřeby v těhotenství	62
12.3.3	Porod a šestinedělí	63
12.3.4	Informovanost a vztah s porodní asistentkou.....	63
	DISKUZE.....	65
	ZÁVĚR	78

SEZNAM LITERATURY	79
SEZNAM PŘÍLOH.....	83
PŘÍLOHY.....	84
Příloha č. 1 – Informovaný souhlas	84
Příloha č. 2 – Okruhy k rozhovoru.....	85
Příloha č. 3 – Trizomie chromozomu 21.....	87
Příloha č. 4 – Četnost výskytu	88

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Trizomie chromozomu 21	87
---	----

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Dílčí cíl č. 1.....	65
Tabulka 2: Dílčí cíl č. 2.....	67
Tabulka 3: Dílčí cíl č. 3.....	71
Tabulka 4: Dílčí cíl č. 4.....	73
Tabulka 5: Výzkumná otázka č. 10	74
Tabulka 6: Okruhy k rozhovoru	85
Tabulka 7: Četnost výskytu lidí s Downovým syndromem	88

SEZNAM ZKRATEK

DS.....	Downův syndrom
TSH.....	tyreotropní hormon stimulující štítnou žlázu
FT4	hormon produkováný štítnou žlázou
CT	počítačová tomografie
RTG	rentgen
NIPT	neinvazivní prenatální testování
CVS	chorius villus sampling
AMC.....	aminocentéza
t.g.....	týden gravidity
OGTT.....	orálně toleranční glukózový test
UZ.....	ultrazvuk
NT.....	nuchální translucence
hCG.....	lidský choriový gonadotropin
PAPP-A.....	pregnancy associated plasma protein A
AFP.....	alfa-1-fetoprotein
uE3.....	nekonjugovaný estriol
MS-AFP.....	mateřský sérový alfafetoprotein
LH.....	luteinizační hormon
FSH.....	folikulostimulační hormon
cffDNA	Cell-Free fetal DNA
ml.....	mililitry
VCC.....	vrozené srdeční vady

AVSD defekt atrioventrikulárního septa
IQ..... inteligentní kvocient
CTG kardiokografie
PEG..... Perkutánní endoskopická gastrostomie
ECHO Fetální echokardiografie
JIP/JIRP jednotka intenzivní a resuscitační péče
VVV vrozené vývojové vady
PA..... porodní asistentka

ÚVOD

O těhotenství se obecně říká, že se jedná o jedno z nejkrásnějších období v životě ženy. Takto to ale nemusí vnímat ženy, kterým je v průběhu těhotenství diagnostikované zvýšené riziko Downova syndromu u jejich nenarozeného dítěte. Downův syndrom je jednou z nejčastějších chromozomálních odchylek, která se pojí s různým stupněm tělesného a mentálního postižení. V takovém případě může být těhotenství dost náročné, plné stresu a strachu. Některé ženy mohou chtít na základě diagnostiky tohoto syndromu těhotenství ukončit.

Důležitou roli zde sehrávají právě porodní asistentky, které mohou ženě podat důkladné množství potřebných informací, které mohou ženám pomoci se finálně rozhodnout. Na ženu by v žádném případě neměl být vyvíjen nátlak, aby podstoupila všechna doporučená vyšetření, jelikož se stále jedná pouze o doporučení a ne povinnost. Dále by ženy neměly být přesvědčovány k ukončení těhotenství s tímto syndromem.

Na problematiku tohoto tématu jsem se zaměřila především proto, že se dnes v médiích běžně prezentuje názor, že se v České republice snížil počet lidí s Downovým syndromem na základě kvalitní prenatalní diagnostiky. Přitom Downův syndrom, je jedním z nejméně zatěžujících syndromů (alespoň takto je syndrom popisován většinou rodičů, kteří se o takové dítě starají), kdy má dítě velkou šanci dožít se vysokého věku a prožít kvalitní život, neboť se tyto děti vyvíjí stejně, pokud nemají přidružené komplikace, jako je např. srdeční vada, jako děti zdravé, jen jde vše o něco pomaleji.

V úvodu mé bakalářské práce se zabývám Downovým syndromem, dále důležitými vyšetřeními v těhotenství, které mají za úkol odhalit riziko tohoto syndromu, následně vyšetřeními, které musí podstoupit novorozenec u kterého bylo vysloveno podezření na možnou diagnózu DS a v neposlední řadě se věnuji psychice ženy a péči porodní asistentky. Hlavním cílem této práce bylo zjistit, jaké jsou prožitky a potřeby žen v těhotenství s touto diagnózou.

Informace využitá v bakalářské práci jsem si vyhledávala v odborné literatuře, internetových a vědeckých článcích, a také v kvalifikačních pracích. Na základě klíčových slov, která jsem si stanovila, jsem si nechala vypracovat ve Studijní a vědecké knihovně v Plzni rešerši, dále jsem si zde náležitou odbornou literaturu opatřila.

TEORETICKÁ ČÁST

1 DOWNŮV SYNDROM

Předmětem této kapitoly je Downův syndrom, tj. genetická porucha, známá též jako trizomie (*ztrojení*) 21. chromozomu. Je to anomálie, která vzniká již v samotném počátku vývoje nového jedince. Dříve se jedinci s Downovým syndromem označovali za „mongoloidní“, neboť se svým vzhledem velice podobají Asiatům. (Selikowitz, 2011, s. 38). Zabýváme se zde historií, etiologií, četností, formami, charakteristickými rysy a doprovodnými onemocněními.

1.1 Historie

Jednou z abnormalit, které jsou po narození snadno patrné, je Downův syndrom (dále DS). Vzniká důsledkem abnormálního vývoje plodu. Vrozených syndromů je celá řada a každý měsíc se objevují nové. (Selikowitz, 2011, s. 37).

Tato specifická genetická porucha prošla v průběhu let významným historickým vývojem. První popis DS zaznamenala v roce 1838 Jean Etienne Dominique Esquirol společně s Edouardem Seguinem, avšak za původního objevitele DS považujeme Johna Langdona Downa, který poskytl důkladnější popis ve své přelomové práci zvané „Observations on an Ethnic Classification of Idiots“ v roce 1866. (Wajuihian, 2016).

John Langdon Down ve své práci popisuje, že jsou si lidé s DS podobní, jako kdyby se jednalo o sourozence, byť každý má jiný stupeň mentálního postižení. Přesnou příčinu tohoto syndromu Down neznal, a tak na základě obličejové a fyzické podobnosti pacientů s lidmi mongolského původu je označil jako „*Mongolian idiots*“, což přineslo pouze mnoho kontroverzí, jelikož tento popis považovali lidé mongolské rasy za urážlivý. (Wajuihian, 2016).

V roce 1932 přišel doktor Waardenburg s myšlenkou, že příčinou by mohla být chromozomální odchylka. Nějaký čas ale trvalo, než se toto tvrzení opravdu potvrdilo. Lejeune demonstroval v roce 1959 se svými kolegy v Paříži, že syndrom vzniká právě kvůli nadbytečnému chromozomu. (Selikowitz, 2011, s. 38).

1.2 Etiologie

DS vzniká v případě, že se na 21. chromozomu nachází jeden nadbytečný. Vzhledem ke genetickému obsahu nadbytečného chromozomu dochází k vyšší tvorbě bílkoviny, což je příčinou poruchy normálního růstu těla u plodu. Doposud se ale nezjistilo, jaký mají bílkoviny přímý vliv a o který typ se přesně jedná. Buňky v těle plodu jsou zpomalené, a to způsobuje menší počet tělových buněk. Migrace buněk, které utvářejí různé části těla, je narušena, a to nejvíce v mozku. (Roztočil, 2017, s. 376).

Všechny rozdíly, které má jedinec s DS od zdravého jedince, vznikají před narozením a jsou nezvratné. Všeobecně je známo, že DS nezpůsobuje přímo celý 21. chromozom, ale stačí, aby bylo přítomné jen kriticky malé množství. Zbytek chromozomu pravděpodobně nehraje při vzniku žádnou roli i přesto, že často převyšuje kritickou mez. (Selikowitz, 2011, s. 48).

Jasná příčina vzniku nadbytečného chromozomu nebyla stále odhalena. Za jediný faktor, který pojíme se zvýšenou pravděpodobností vzniku DS je věk matky. Žádný vědecký výzkum doposud jednoznačně nepotvrdil, že by byl syndrom způsoben vlivem životního prostředí nebo jednáním rodičů před těhotenstvím a následně v jeho průběhu. Víme, že DS se může přenést v rámci DNA od matky či otce. (více rozebráno v podkapitole 2.4 – Genetika). (www.ndss.org/about, 2023).

1.3 Charakteristické znaky

Na základě vzhledu dítěte, je lékař obvykle schopen diagnostikovat novorozence s vysokou mírou jistoty, již po porodu. Ne vždy jsou ale charakteristické znaky tolik zjevné. U DS bylo obecně popsáno přibližně 120 charakteristických znaků. Každé dítě s touto chromozomální vadou mívá maximálně šest až sedm těchto znaků. Neexistuje žádný specifický příznak, který by musely vykazovat všechny osoby s postižením, s výjimkou určité formy mentálního postižení. Když si rodiče přečtou o typických příznacích DS, někdy se cítí znepokojeni, protože některé z těchto příznaků vidí u sebe samých nebo u svých předchozích dětí. Jeden nebo dva příznaky DS se mohou objevit u každého zdravého jedince. Jedná se o přirozený stav, který se syndromem nijak nespojuje. Neznamena to, že by daný jedinec byl syndromem jakkoli postižen nebo že by ho dokonce „přenášel“. (Selikowitz, 2011, s. 40).

DS postihuje jedince po fyzické, psychické a zdravotní stránce. Jedná se o multisystémovou poruchu. Nejčastější a nejvíce rozpoznatelné znaky nalezneme na hlavě, obličeji

a krku – patří sem plošší temeno hlavy (brachycefalie), nízko posazené, malé uši, neobvykle kulatý obličej, zešíkmené (mandlové) oči, které způsobuje tzv. bilaterální epikantus. plochý nosní můstek, krátký, široký krk. (Opatřilová, Nováková, 2012, s. 182). Dalšími charakteristickými znaky jsou kratší končetiny, jedna příčná dlaňová rýha (místo dvou na jedné či obou dlaních), silné nohy s širokou mezerou mezi palcem a ukazováčkem, suchá kůže a svalová ochablost. (Selikowitz, 2011, s. 42-43). Co se týče zraku, lidé s DS často trpí strabismem, glaukomem, kataraktou a spoustou dalších zrakových vad. Typické jsou pro tyto osoby Brushfieldovy skvrny. Jedná se o bílé až lehce nažloutlé tečky, které se objevují na okraji duhovky. Lidem s DS ve vidění nijak nebrání a měly by časem vymizet. (Wajuhian, 2016).

Mentální retardace – pojem pochází z latinského „*mens*“ (mysl) a „*retardare*“ (zpomalit, opozdit). Přesný překlad zní „*opozděná mysl*“. Mentální retardace ve skutečnosti postihuje nejen psychické (mentální) schopnosti, ale také celou lidskou osobnost ve všech jejích složkách. Jedná se o mnohem složitější syndromatický stav. Má významný vliv nejen na intelektuální růst a úroveň, ale také na emoce, komunikační schopnosti, kvalitu sociálních interakcí, společenské a pracovní šance a další faktory. Příčiny mentální retardace jsou různé, ale vždy se jedná o závažné poškození mozku. Konkrétně u DS víme, že je mentální retardace způsobená genovou mutací 21. chromozomu. U mentální retardace se stále vyskytuje potřeba „měřit“ inteligenci tzv. inteligenčním kvocientem (IQ). Projevy a výkony člověka s DS mohou odpovídat věku devítiletého dítěte i přes to, že je jedinec plnoletý. IQ takového jedince bude dosahovat hodnoty 50, což definujeme jako dolní hranici lehkého stupně mentální retardace. Existuje klasifikace mentálního postižení dle ICDH-10 (Mezinárodní klasifikace nemocí, postižení a handicapů), která rozděluje postižení na: lehkou, středně těžkou, těžkou a hlubokou mentální retardaci. (Slowík, 2016, s. 109-114).

S DS se také pojí významné zdravotní potíže, se kterými se jedinec buď narodí, nebo vzniknou v průběhu života. Přestože neexistuje žádná známá léčba tohoto syndromu, lidé s DS se dnes dožívají mnohem vyššího věku, než tomu bylo kdysi. Hlavním důvodem je pravděpodobně vývoj léčebných metod a postupů u všech onemocnění, které mohou vzniknout v důsledku DS. (Wajuhian, 2016). Všechna onemocnění, která jsou pro tento syndrom charakteristická, jsou dále popsána níže v podkapitole 1.6 – Doprovodná onemocnění.

1.4 Formy syndromu

Každý jedinec s DS má ve svých buňkách nadbytečné množství 21 chromozomu. Záleží ale na množství a způsobu, jímž vzniká porucha, podle toho rozlišujeme tři formy DS.

Je důležité tyto formy rozlišovat, protože pokud by se rodiče rozhodli pro dalšího potomka, závisí především na tom, jako formu poruchy má jejich první dítě s DS, což nám může v nízkém % říci, proč k DS došlo. (Selikowitz, 2011, s. 49).

1.4.1 Trizomie 21. chromozomu

Tento typ se vyskytuje nejčastěji (až v 95 % případů.). (www.ndss.org/about, 2023). Jedná se o nadbytečný 21. chromozom. Karyotyp zahrnuje přesně 47 chromozomů, včetně dvou XY (muž) či XX (žena) chromozomů a jeden nadpočetný 21. chromozom. Cytogenetický zápis by tedy byl 47, XY/XX, +21. Trizomii může způsobit nondisjunkce (*proces chybného rozestupu chromozomů při mitóze nebo meióze.*) chromozomů v I. nebo II. fázi meiotického dělení. Na nondisjunkci se mohou podílet oba rodiče, ale většinou k ní dochází při meióze u matky. O meiotickém dělení víme, že u žen začíná již v prenatálním období a dokončí se až při oplození vajíčka. To znamená, že primární oocyty zůstávají ve stádiu profáze prvního dělení a čím delší je časové období před oplozením, tím větší riziko na poškození v párování homologických chromozomů zde vzniká. Proto je riziko aneuploidní sestavy chromozomů u starších žen vyšší než u mladších. (Snustad, Simmons, 2017, s. 121). Obrázek č. 1 v příloze znázorňuje, jak tento typ vady vypadá.

1.4.2 Translokace

Pouze ve 4 % případů není celý nadbytečný chromozom příčinou DS, avšak nadbytečná je pouze část 21. chromozomu. K tomuto jevu dochází v případě, že se odlomí malé vrcholové části chromozomu 21 a jiného chromozomu, a ty se následně spojí. Tento jev adheze chromozomálních segmentů se nazývá „translokace“. Dosud nebyla objasněna příčina, proč k tomuto jevu dochází, ale je prokázáno, že věk rodičů v tomto případě nehraje žádnou roli na rozdíl od trizomie. Význam určení, zda dítě má DS způsobený trizomií či translokací, tkví pouze v tom, že můžeme v jedné třetině určit, který z rodičů v sobě tento gen nosí. To je důležité obzvláště v případě, že by se rodiče rozhodli pro dalšího potomka, jelikož jeden z nich je „nositel“ DS. „Držitel“ tohoto genu je zdravý, protože vlastní 23 normálních párových chromozomů. Jádro problému tkví v tom, že jeden jeho 21. chromozom, je spojený s nějakým dalším (nejčastěji 13., 14., 15. nebo 22. chromozom). To nositeli nepůsobí žádné obtíže, ale při produkci spermie či vajíčka, je náročné rozdělit chromozomy rovnocenně, díky dvěma spojeným chromozomům u nositele. Je ale důležité myslet na fakt, že ve dvou třetinách není přenašečem ani jeden z rodičů, a v takovém případě je tedy translokace samostatnou poruchou, která nastala až při tvorbě spermie či vajíčka, z nichž se dítě počalo. (Selikowitz, 2011, s. 52-54).

1.4.3 Mozaicismus

Pouze 1 % dětí se narodí s touto formou DS. Za mozaicismus označujeme stav, kdy se nadbytečný chromozom vyskytuje pouze v některých buňkách v těle, a zbytek buněk je normální. Buňky v těle takového dítěte jsou poskládané jako mozaika. (Selikowitz, 2011, s. 54).

Výzkumy poukazují na to, že jedinci s touto formou DS mívají méně charakteristické znaky DS, než je tomu u trizomie a translokace. Hlavním důvodem je to, že proti sobě stojí narušené a zdravé buňky. (www.ndss.org/about, 2023). Vývoj a projevy této formy dosahují k obecnému průměru. Na druhou stranu, k standardní intelektové schopnosti dochází jen velmi zřídka. (Selikowitz, 2011, s. 54).

V průběhu mitózy, může dojít ve vyvíjejícím se organismu, k chybě v rozdělení mezi dceřinými buňkami a chromozomy. Jedinec může být tvořen ze dvou či více linií buněk, které mají odlišný karyotyp. (Brdička, Didden, 2014, s. 27).

1.5 Četnost výskytu

Sherman a kol. říká: „*Spolehlivé odhady prevalence jsou základem pro stanovení zdrojů potřebných pro zdravotní péči a vzdělávání, jakož i pro základní vědu a výzkum v oblasti veřejného zdraví. Zkoumání rozdílů v prevalenci mezi populacemi nebo v čase pomáhá identifikovat potencionální rizikové faktory a také hodnotit zásahy v oblasti veřejného zdraví.*“ (Sherman a kol., 2007, s. 222).

Epidemiologie je vědní obor, který zkoumá příčiny zdravotních příznaků a jejich zákonitost v definovaných populacích. Výsledky výzkumu slouží jako základ pro intervenční medicínu. V 19. století, začaly vznikat epidemiologické studie DS. (Sherman a kol., 2007, s. 221).

Vzhledem k výskytu DS v naší společnosti a medicínskému významu, se jedná o genetické onemocnění, které bylo podrobena nejrozsáhlejšímu výzkumu. Od doby, kdy byl DS před 150 lety poprvé identifikován jako samostatná jednotka, se výrazně zdokonalily epidemiologické techniky, klinické diagnostické technologie a molekulární a bioinformatické nástroje. Přestože došlo k pokroku v pochopení rizikových faktorů a příčin DS, je třeba vykonat ještě mnoho práce. Je třeba provést rozsáhlé komunitní studie zahrnující různorodou rasovou a etnickou populaci, aby bylo možné posoudit rizikové faktory pro jednotlivé formy nespojitosti a prozkoumat možná řešení. Pro zjištění četnosti a rizikových faktorů

zdravotních problémů, o nichž je známo, že souvisejí s trizomií 21, by se takové studie měly v ideálním případě provádět po celý život osob s DS. (Sherman a kol., 2007, s. 226).

Prevalence DS u novorozenců v České republice se výrazně snížila díky současným prenatalním diagnostickým technikám. Podle výzkumů se počet novorozenců s DS pohybuje mezi 1 z 500 až 1 z 1000. V roce 2007 připadalo v České republice více než 1 narozené dítě na 2500 obyvatel. Nicméně prevalence Downova syndromu obecně (včetně případů, které byly rozpoznány a léčeny prenatalně) v České republice začíná znovu stoupat. Je to pravděpodobně způsobeno nepříznivým trendem – kdy se zvyšuje průměrný věk rodiček – a také lepší a časnější diagnostikou, která umožnila identifikovat a registrovat případy, které by předčasně potratily a oficiální registrace by jim unikla. (www.vrozene-vady.cz).

S věkem ženy narůstá riziko vzniku DS – věk 25 let – 1 na 1500 porodů, 40 let – 1 na 100 porodů. (Snustad, Simmons, 2017, s.121). Tabulka č. 7 v příloze zobrazuje podrobnější přehled četnosti výskytu lidí s DS.

1.6 Doprovodná onemocnění

Většina dětí s DS má dobrý zdravotní stav. Pokud dojde na nějaké onemocnění u těchto dětí, jedná se ve velké většině o běžná dětská onemocnění, která se syndromem nijak nesouvisí, a pravděpodobně není potřebná ani žádná specifická léčba. Nicméně existují určité choroby, které se vyskytují u dětí s DS častěji. (Selikowitz, 2011, s. 82).

Pro osoby s DS jsou charakteristické především onemocnění kardiovaskulárního, dýchacího, gastrointestinálního, imunitního, endokrinního, hematologického a muskuloskeletálního systému. Mortalita je u osob s DS mnohonásobně vyšší než u běžné populace. U dětí bývá zvýšené riziko leukémie a rakoviny varlat, přesto se maligní onemocnění nedají označit jako hlavní příčina úmrtí v této populaci. Jakmile je potřebná hospitalizace, ve velké míře je důvodem právě respirační onemocnění (časté infekce, zápal plic) a vrozené srdeční vady. (Arumugam a kol., 2015).

Kardiovaskulární onemocnění – vrozené srdeční vady (VCC), jsou jednou z hlavních příčin morbidit a mortality, a postihují přibližně polovinu osob s DS. Spektrum VCC je velmi různorodé a zahrnuje všechny anatomické anomálie srdce a velkých cév.

Nejčastějšími zjištěnými vadami jsou defekty atrioventrikulárního septa (AVSD). Pacienti s DS jsou ohroženi téměř v 50 % případů AVSD. Existují tři podtypy AVSD –

neúplný, přechodný a úplný. Tyto defekty jsou důsledkem abnormálního vývoje endokardiálních polštářů, které se začínají tvořit na konci čtvrtého týdne života plodu. (Plaiasu, 2017).

Otevřená Botallova dučej – jedná se o třetí nejčastější srdeční vadu u osob s DS. Vyskytuje se přibližně u jednoho z 50 dětí. V těhotenství získává plod kyslík z krve matky prostřednictvím placenty. Botallova dučej je speciálně velká tepna, která odvádí krev z nevyužitých plic a zásobuje tělo plodu. Po porodu by se tato tepna měla postupně uzavřít. Problém nastává, pokud se Botallova dučej neuzavře. „*Vyšší krevní tlak, který je v tepnách tělního oběhu v porovnání s tlakem plicního oběhu, způsobí, že určité množství krve určené tělu proniká dučejí zpět do plic. Plíce tuhnou nadbytkem protékající krve, a je-li dučej velká, může docházet k dušnosti, dítě špatně jí a trpí infekcemi dolních cest dýchacích.*“ (Selikowitz, 2011, s. 101).

Respirační onemocnění – kvůli nervové regulaci, imunitním buňkám s přeepsanými geny 21. chromozomu, a neefektivní aktivitě mitochondriálních proteinů v respiračním epitelu, se u dětí s DS často vyskytují různé respirační potíže. Příkladem častých respiračních obtíží jsou infekce horních (sinusitida, rinitida, infekce středního ucha, tonzilitida) a dolních (pneumonie a bronchiolitida) dýchacích cest, a také obstrukční spánková apnoe, která postihuje 30 až 50 % osob s DS. Nejtypičtější příčinou infekcí dolních cest dýchacích je respirační syncytiální virus. Opakované sepse a pneumonie mohou být vyvolány nedostatečnou ústní hygienou, vrozenou apoptózou granulocytů, oslabeným imunitním systémem a opakovanou aspirací. (Arumugam a kol., 2015).

Gastrointestinální onemocnění – řadíme sem duodenální atrezie (3,9 %), anální atrezie (1,0 %), Hirschsprungovu chorobu (0,8 %), atrezii jícnu s tracheoezofageální píštělí (0,4 %) a pylorostenózu (0,3 %). Všechny výše jmenované vady postihují až 12 % osob s DS. (Aruguman a kol., 2015). *Duodenální atrezie* je způsobena zúžením dvanáctníku v tenkém střevu – v takovém případě nemůže požitá jídla projít střevem dál a dostaví se zvracení. Řešení tohoto problému bývá operativní, kdy se vyjme zúžená část střeva. (Selikowitz, 2011, s. 94). *Hirschsprungova choroba* – v části tlustého střeva dochází k obstrukci, jelikož zde chybí buňky myenterického ganglia. Distální část střeva se z tohoto důvodu nemůže správně uvolnit. Mezi nejčastější příznaky po porodu patří distenze břicha, zadržení mekonie, enterokolitida a zvracení žluče. (Ambreen, 2015).

Endokrinní onemocnění – u osob s DS se vyskytuje mnohem více autoimunitních onemocnění než u lidí bez této chromozomální odchylky. Především u dětí je vysoké riziko

autoimunity štítné žlázy. (Aversa a kol., 2016). V několika studiích se prevalence pohybuje od 7 do 50 % v závislosti na demografických a diagnostických standardech. Existují přesvědčivé důkazy, že riziko stoupá s věkem, a nezdá se, že by existovaly rozdíly v závislosti na pohlaví. Nejčastějším onemocněním štítné žlázy je hypotyreóza, zatímco hypertyreóza je také poměrně častá. Všichni lidé s DS by měli jednou ročně podstoupit vyšetření funkce štítné žlázy. (Albertsen Malt, 2013).

Hematologické a imunitní onemocnění – leukémie a solidní nádory jsou dvě ze vzácných malignit, které se vyskytují u pacientů s DS. Podle studií mají lidé s DS 10 až 20krát vyšší relativní riziko leukémie (1 ze 100 dětí). Tvoří asi 2 % všech případů akutní lymfoblastické leukémie a asi 10 % případů dětské akutní myeloidní leukémie. Mezi projevy nemoci řadíme nápadnou bledost kůže, bolest kostí a krvácivost. V krvi najdeme abnormální množství bílých krvinek. V dnešní době existují dobré léčebné metody, díky kterým se minimálně polovina dětí zcela vyléčí. (Ambreen, 2015).

Muskuloskeletální onemocnění – vzhledem k faktu, že lidé s DS předčasně stárnou, zvyšuje se u nich rapidně riziko vzniku muskuloskeletálních onemocnění. Přibližně u 1 až 2 % dospívajících s DS se vyvine artropatie, která se podobá juvenilní artritidě. U dospělých s DS byla zjištěna vyšší míra výskytu artritidy středního krčního obratle než u běžné populace, také se u nich častěji vyskytuje dysplazie kyčelních kloubů s vykloubením a pronace chodidla, pravděpodobně v důsledku sníženého svalového tonu. (Albertsen Malt, 2013).

2 VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ

Těhotenství obecně označujeme jako fyziologický děj, ale i přesto se v jeho průběhu může objevit nespočet patologických stavů, které mohou na životě ohrozit jak matku, tak i plod. Proto je velmi důležité, aby žena pravidelně navštěvovala prenatální poradnu, kde se podrobuje různým vyšetřením. (Roztočil, 2017, s. 120).

Právě Downův syndrom je syndromem, který by měl být v rámci optimálních podmínek, zachycen již v rámci prenatální diagnostiky, a proto se v této kapitole věnuji prenatálním vyšetřením, která mají za cíl tento syndrom včas odhalit.

2.1 Prenatální diagnostika

Prenatální vyšetřovací metody by měly absolvovat všechny těhotné ženy, které pravidelně docházejí do prenatální poradny. Cílem je selektovat ženy se zvýšeným rizikem výskytu genetického onemocnění. Základní prenatální screening zahrnuje ultrazvukové a biochemické vyšetření. Screeningové testy nám pomáhají určovat „individuální riziko“ postižení plodu, které nám definují tři základní parametry, jež jsou doprovázeny:

- **hranice positivity** – maximální „individuální riziko“ stanovené testem, při kterém je považován za „pozitivní“.
- **falešná pozitivita** – kolik jedinců bude na základě testu klasifikováno za „pozitivní“, ale nebudou postižení
- **senzitivita** – jaký podíl osob, které jsou celkově zasaženy, bude skupině „pozitivních“, kterou určí test.

Pokud těhotné vyjde test s pozitivním výsledkem, nabízí se dále **test diagnostický**, ten dokáže určité onemocnění vyvrátit nebo naopak potvrdit (senzitivita u těchto testů je až 100 %, falešná pozitivita 0 %). (Brdička, Didden, 2015, s. 140).

Prenatální diagnostika využívá neinvazivní a invazivní vyšetřovací metody, které jsou v následujících podkapitolách rozepsány více dopodrobna.

2.2 Neinvazivní metody

Od svého vzniku v 70. letech 20. století, se metodiky testování, doporučení a možnosti screeningu rozšířily o anatomickou ultrasonografii, screening mateřského séra a neinvazivní prenatální testování. Porodní asistentka může poskytnout svým pacientům veškeré znalosti, které potřebují k informovanému rozhodnutí o své léčbě, tím, že důkladně

porozumí každé technologii a možným alternativám. (Smith, Visootsak, 2022). Tato podkapitola poskytuje přehled všech v současnosti známých metod neinvazivní diagnostiky Downova syndromu.

2.2.1 Kombinovaný prenatalní screening v I. trimestru

Screening v prvním trimestru se provádí v týdnu od 11.-14. t.g. Účelem tohoto vyšetření je diagnostikovat některé vrozené vady plodu a zajistit včasný prenatalní screening chromozomálních aneuploidií. (Procházka a kol., 2020, s. 379). Diagnostiku, jak už bylo zmíněno výše, provádíme za pomoci biochemických testů a ultrazvukového vyšetření. (Polák a kol., 2017, s. 37).

Ultrazvukové vyšetření

Ultrazvuková diagnostika je v perinatologii nezastupitelnou složkou. Jde o neinvazivní metodu, při které se využívá ultrazvuk, a je nedílnou součástí screeningových vyšetření. Ultrasonografie by se v rámci těhotenství měla provádět minimálně třikrát, konkrétně v 11.-14. t.g., v 18.-22. t.g. a v 30.-32. t.g. (Roztočil, 2017, s. 129).

Riziko aneuploidie plodu se určuje s ohledem na věk matky, hladiny PAPP-A, volné betapodjednotky hCG v krvi (rozebráno podrobněji v biochemickém vyš.) a posouzení nuchální translucence plodu (šijové projasnění). Kromě toho, je vysoká hodnota NT spojena s řadou vrozených abnormalit, genetických poruch, vyšším rizikem morbidity a mortality plodu. Další UZ markery, které se používají k výše uvedeným problémům, je přítomnost nosní kosti, nosního skeletu, průtoku ductus venosus a průtoku trikuspidální chlopní. Řádně provedené UZ vyšetření v tomto období, může odkrýt 60-70 % závažných vrozených abnormalit plodu. (Procházka a kol., 2020, s. 379).

Biochemické vyšetření

Při prenatalním screeningu nejvíce vyskytovaných chromozomálních abnormalit, se nejčastěji testuje pět biochemických ukazatelů. Do těchto markerů řadíme v prvním trimestru: free-beta hCG a PAPP-A. Druhý trimestr zahrnuje: total hCH, AFP, uE3. (Procházka, 2020, str. 200). Nižší hladina MS-AFP byla prvním rozpoznávaným sérologickým ukazatelem zvýšeného rizika DS. Původně se předpokládalo, že citlivost screeningu na základě tohoto jediného znaku bude dostatečná, a to nezávisle na věku nastávající matky. Specifické riziko každého těhotenství, lze nyní vypočítat na základě všech dostupných údajů, včetně věku a výsledků UZ vyšetření vedle dalších biochemických markerů. Ukázalo se, že tento postup je účinnější. (Roztočil, 2017, s. 137).

V syncytiotrofoblastu placenty se syntetizuje **lidský choriový gonadotropin (hCG)**, glykoprotein. Molekulu hCG tvoří podjednotky alfa a beta. Biologickou specifičnost hormonu určuje podjednotka beta a podjednotka alfa je analogická podjednotce alfa lidského LH, FSH a TSH. Během těhotenství podporuje molekula hCG činnost žlutého tělíska. Ve srovnání s normálním těhotenstvím byly u těhotenství s trizomií plodu chromozomu 21. zjištěny vyšší hladiny hCG v prvním a druhém trimestru. Stanovení hladiny free-beta-hCG se nejvíce uplatňuje právě při včasném záchytu diagnózy DS v prvním trimestru. (Procházka a kol., 2020, s. 200).

Během těhotenství se v placentě vytváří také **glykoprotein PAPP-A**. Ačkoli jeho úloha v těhotenství není zcela objasněna, spekuluje se, že by mohl hrát roli v regulaci fetoplacentárního vývoje. Hladiny v prvním trimestru jsou nižší u těhotenství s chromozomálními abnormalitami a extrémně nízké hladiny mohou potencionálně signalizovat hrozící smrt plodu nebo nástup placentární insuficience s růstovou retardací plodu. (Brdička, Didden, 2015, s. 151).

Dalším glykoproteinem je **AFP**. Během těhotenství je vytvářen žloutkovým váčkem a játry plodu. AFP je marker, který se používá ke kontrole chromozomálních abnormalit (fetální trizomie 21., 18. a 13. – snížené hodnoty) a také k záchytu otevřených defektů břišní stěny a neurální trubice (zvýšené hodnoty). (Brdička, Didden, 2015, s. 151).

Nekonjugovaný estriol se řadí mezi hormony steroidní. V průběhu celého těhotenství je to hormon s největším estrogením dopadem. Je vytvářen placentou plodu a také jeho játry a nadledvinami. Snížené hladiny uE3 v krevním oběhu matky se vyskytují v případě syndromů fetální trizomie. (Procházka a kol., 2020, str. 200).

2.2.2 Prenatální screening ve II. trimestru

Jedná se o screening, který se provádí mezi 15. a 17. týdnem těhotenství (možno provést až do 20. t.g.). Zakládá se na provádění biochemického a ultrazvukového vyšetření. Dnes je možné tento druh screeningu provádět a hodnotit samostatně nebo ve spojení s kombinovaným testem prvotrimestrálního screeningu. Polák a kol., uvádí: „*Samostatné provádění, zejména v případě triple testu, je dnes už považováno za nedostatečnou screeningovou metodu a pokud neexistuje možnost integrace výsledků, je upřednostňován kombinovaný test v I. trimestru.*“ (Polák a kol., 2017, s. 43).

V druhém trimestru je nejdůležitější případné zachycení vrozených vad u plodu. Při UZ kontrole se určí počet plodů a zhodnotí se jejich vitalita (pohyby, akce srdeční). Při biometrii plodu se změří biparietální průměr plodu (BPD), obvod břicha (AC), obvod hlavičky (HC) a délka stehenní kosti (FL). Důkladně se provede sonoanatomické vyšetření plodu, kde se zkoumají přímé a nepřímé známky vrozených abnormalit. V neposlední řadě se zhodnotí vzhled placenty, její lokalizace a množství plodové vody. V této fázi těhotenství, má ultrazvuk úspěšnost až 90 % v odhalení závažných odchylek u plodu. (Procházka a kol., 2020, s. 379).

2.2.3 Neinvazivní prenatální testování (NIPT)

Neinvazivní prenatální testování (NIPT) pomocí bezbuněčné fetální DNA (cffDNA) cirkulující v krvi matky, je vysoce přesným screeningovým testem DS. Míra detekce DS se pohybuje kolem 99 %. V důsledku toho NIPT nabízí šanci zlepšit diagnostiku aneuploidii a snížit potřebu invazivních diagnostických postupů a s tím spojených potratů. Podle několika studií používání NIPT výrazně snížilo tuto potřebu ve srovnání s nyní používanými screeningovými postupy. (Nshimyumukiza a kol., 2020).

I přes fakt, že je NIPT velice přesné vyšetření, je nutno brát v potaz jeho limitace. Mezi nejzásadnější biologickou limitaci patří původ volné DNA, která nepochází přímo z plodu, ale z placenty. V takovém případě nemusí být volná DNA, v důsledku placentárního mozaicismu, mizejícího dvojčete a tumoru, shodná s DNA plodu. Vzhledem k limitacím tohoto testu se vyšetření neobejde bez kvalitního UZ vyšetření v I. a II. trimestru. (Putzová a kol., 2017).

Míra informací poskytovaných před testem by se neměla snižovat, protože má NIPT výrazně lepší výsledky než tradiční screening. Naopak, každá těhotná žena by měla být konkrétně poučena o výhodách i nevýhodách tohoto druhu testování. Polák a kol.: „*NIPT by mělo podléhat kontrole kvality, která by měla zahrnovat také nelaboratorní aspekty celého procesu – poskytování informací, konzultace, vzdělávání pracovníků, systematické vyhodnocování všech aspektů screeningového procesu, zajištění rovnosti přístupu a ustanovení strategie pro další inovace prenatálního screeningu.*“ (Polák a kol., 2017, s. 264).

2.3 Invazivní metody

Jedná se o invazivní vyšetření, která mají za úkol odhalit vrozené abnormality plodu, za pomoci odběru biologického materiálu jako je plodová voda, trofoblast a fetální krev.

V následující podkapitole se podrobněji věnuji právě těmto metodám: amniocentéza, odběr choriových klků, kordocentéza.

2.3.1 Amniocentéza

Voda plodová je čirá tekutina obsahující živé buňky plodu a biochemické látky, které se dají využít pro genetické vyšetření od 15. týdne gravidity. Odběr se provádí pod ultrazvukovou kontrolou transabdominálně a využíváme k tomu tenkou odběrovou jehlu, která pronikne skrz plodové obaly do vnitřního vaku. Při každém odběru se odebere 10-20 mililitrů vody. (Procházka a kol., 2020, s. 201).

Ze vzorku plodové vody se za pomoci centrifugace získávají fetální buňky, které jsou následně pěstovány v řádu několika dnů až týdnů, v tomu určených médiích. Chromozomová analýza těchto buněk po zhotovení a obarvení cytogenetických preparátů, může identifikovat potencionální aneuploidii plodu. (Snustad, Simmons, 2017, s. 711).

2.3.2 Odběr choriových klků

Zkráceně CVS, anglicky chorionic villus sampling. Za choriové klky označujeme výběžky placentárního původu. Odebírají se především z toho důvodu, že placenta má totožný genetický materiál jako plod. Vyšetření se nejčastěji provádí v rozmezí 11. a 15. týdnu těhotenství. (Procházka a kol., 2020, s. 201).

Jde o metodu, při které se transabdominálně (v ČR) nebo transcervikálně provede za pomoci speciální jehly či katetru, biopsie choriových klků. Ty dále lze zpracovávat přímo bez kultivace nebo obdobně jako amniocyty. Velkou výhodou oproti amniocentéze, jsou brzké výsledky, naopak nevýhodou tohoto vyšetření, jsou méně spolehlivé výsledky, proto se většinou odběr klků kombinuje s amniocentézou. Pouze v 1 % případech se stane, že dojde k takzvanému omezenému placentárnímu mozaicismu. To znamená, že plod je v pořádku a mozaika se týká pouze placenty. Dále, jak bylo zmíněno výše, je potřeba potvrdit výsledek amniocentézou. Riziko u odběru choriových klků, je v rukou zkušeného lékaře téměř minimální. Dle statistik, se pohybuje kolem 0,22 %. V České republice, se tento typ vyšetření provádí velmi zřídka, proto je počet lékařů, kteří jsou odborně způsobilí odběr provést, velmi nízký. (Roztočil, 2017, s. 140).

2.3.3 Kordocentéza

Kordocentéza neboli odběr fetální krve z pupečnickové vény, se dnes vzhledem k prenatálnímu screeningu, který se provádí v časných fázích gravidity, skoro nevyužívá. Aby odběr mohl být proveden spolehlivě, měl by se provádět až po 20. t.g., protože v tomto

období je pupečnicková vena dostatečně široká. Jako u amniocentézy a CVS, se i zde punkce provádí pod UZ kontrolou transabdominálně. Standardně se odeberou 2-4 ml pupečnickové krve, která se následně může zaslat na biochemické, hematologické, mikrobiologické či imunologické vyšetření. Odběr se provádí ambulantně a těhotná žena by po výkonu měla setrvat ještě nějaký čas v centru. Riziko abortu se pohybuje kolem 1-2 %. (Polák a kol., 2017, s. 251).

2.4 Genetika

DNA, je genetickým materiálem, který se nachází v buněčných organismech. Aby mohlo dojít k přenosu „dat“, z rodiče na dítě, musí být tento materiál schopný reprodukce. Během buněčného dělení, se genetický materiál organismu přenáší z mateřských buněk do dceřiných. Přenáší se také reprodukcí z rodičů na jejich děti. Informace v molekulách DNA, regulují funkce buněk, růst, fungování a chování organismů, které obsahují. (Snustad, Simmons, 2017, s. 6).

2.4.1 Prenatální genetické poradenství

Je především indikováno v případě, že žena trpí specifickým genetickým onemocněním, nebo pokud má někoho takového v rodině (důležité je znát i rodinu otce dítěte). Další možná indikace může být případ, kdy je žena vystavena rizikovým vnějším jevům s teratogenním či mutagenním účinkem (ionizační záření – CT, RTG; léky; infekční onemocnění). Hlavním cílem, je stanovit, jak velké může být „individuální riziko“ pro plod, a doporučit optimální diagnostický postup. Rovněž může být poradenství indikováno v případě, je-li při ultrazvukovém vyšetření diagnostikována specifická abnormalita plodu, která by mohla vést k provedení laboratorního genetického vyšetření, či k indikaci k umělému přerušení těhotenství. (Brdička, Didden, 2015, s. 139).

Před každým genetickým vyšetřením, by měla žena být důkladně informována o podstatě, a možných rizicích s ním spojených, a především o spolehlivosti výsledku. Základní podmínkou u genetického poradenství, je bezpodmínečná důvěra ve zdravotnický personál a dodržení mlčenlivosti. Další otázkou je, zda by měl zdravotnický personál poskytnout informace o genetických predispozicích ostatním členům rodiny. Na toto téma se stále vede diskuse a vychází se z toho, že by stále mělo být respektováno pacientovo soukromí. Z etického hlediska, je porušení mlčenlivosti přípustné jen tehdy, jedná-li se o závažné onemocnění, které by mohlo závažně poškodit další zúčastněné osoby (blízkou rodinu). (Hájek, Čech, Maršál, 2014, s. 352).

3 VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Děti s Downovým syndromem vyžadují po narození zvýšenou lékařskou péči, kvůli významným zdravotním problémům. Po narození jsou všechna vyšetření soustředěna především na potvrzení diagnózy a potencionální výskyt přidružených vad. (Kašparová, 2015). Dnes mají děti s DS lepší vyhlídky na kvalitnější a delší život díky neustálému vývoji léčebných metod a díky včasné diagnostice. (Selikowitz, 2011, s. 77).

V této kapitole se zaměřuji na první screeningová vyšetření novorozence po porodu. Rozdělila jsem je na celoplošné, které musí podstoupit každý novorozenec, a selektivní, které mají za úkol potvrdit DS. Následně se zde zabývám dalšími potřebnými vyšetřeními, které by mělo každé dítě s DS absolvovat.

3.1 Vyšetření po porodu

Mezi základní vyšetření novorozence po porodu patří takzvaná screeningová vyšetření. Jejich cílem je zjistit nemoci a případné poruchy, které se zatím neprojevily, ale jsou klinicky významné. Aby byl screening účinný, měl by splňovat následující podmínky:

1. Test by měl být jednoduchý, snadno dostupný a dostatečně citlivý;
2. Měl by být finančně nenáročný;
3. Test nesmí mít falešnou negativitu;
4. Včasná léčba nově zjištěných poruch by měla mít větší efekt než léčba u rozvinutých onemocnění a musí být snadno dostupná.

Screeningy můžeme rozdělit na základní neboli celoplošný, který musí absolvovat každý novorozenec bezprostředně po narození (klinický screening) nebo maximálně do 72 hodin po porodu (laboratorní screening). Dále na selektivní, který absolvuje pouze ten novorozenec, jenž má predispozice pro určitý typ poruchy či onemocnění. (Fendrychová, 2012, s. 137).

3.1.1 Celoplošný screening

Mezi laboratorní screening zařadíme vyšetření „suché kapky krve“, které pátrá po endokrinních onemocněních (kongenitální adrenální hyperplazie – CAH, kongenitální hypotyreóza – CH), dědičných poruchách metabolismu (fenylketonurie – PKU a dalších 9 vzácnějších vrozených vad metabolismu) a také cystické fibróze – CF. Do klinického screeningu nám spadá vyšetření dysplázie kyčelních kloubů, screening kongenitální katarakty,

screening vrozených vad ledvin a močových cest a v některých porodnicích i screeningové vyšetření sluchu (Fendrychová, 2012, s. 137-142).

3.1.2 Selektivní screening

Cytogenetické vyšetření je postnatální vyšetření karyotypu u novorozence, které nám pomáhá potvrdit diagnózu DS, ale také určit přesnou změnu počtu nebo struktury chromozomů. **Kardiologické vyšetření** nám potvrzuje či vylučuje vrozenou srdeční vadu u novorozence. Pokud se srdeční vada zjistí, dítě je dále sledováno kardiology. Při zjištění kritické srdeční vady musí novorozenec ihned po narození podstoupit operaci, ostatní vady jsou sledovány a případně operovány v pozdějším věku. **Neurologické vyšetření** hodnotí reflexy, případnou hypotonii či záchvatovité projevy. (Kašparová, 2015).

3.2 Další potřebná vyšetření

Po propuštění z porodnice pečuje o děti s DS pediatr, kterého si rodička sama zvolila ještě v těhotenství. Každé dítě musí docházet na pravidelné preventivní prohlídky a také v případě nemoci. Na preventivních prohlídkách je sledován růst, vývoj a hodnotí se i celkový zdravotní stav. U dětí s DS je nutné sledovat vývoj jejich zdravotního stavu dlouhodobě. Vyšetření, která provádíme u dětí s DS:

Zrakové vyšetření – zaměřuje se na strabismus a refrakční vady, do dvou let by mělo být dítě vyšetřováno dvakrát do roka, dále jedenkrát za rok. (Kašparová, 2015).

Sluchové vyšetření – děti s DS bývají náchylné na středoušní záněty, které mohou vést ke ztrátě sluchu, proto by se mělo do tří let věku provádět dvakrát ročně, dále jednou ročně. Vyšetření je potřeba provádět i když se zdá, že dítě slyší dobře. Pokud by dítě neabsolvovalo vyšetření pravidelně, mohlo by dojít k negativnímu dopadu na porozumění jazyku, zvládnutí řeči a schopnosti učit se na základě nezjištěné mírné nedoslýchavosti některých zvukových frekvencí. (Selikowitz, 2011, s. 80).

Vyšetření poruch štítné žlázy neboli thyreopatií – při celoplošném screeningu se kontroluje hladina hormonů TSH a FT4. U dětí s DS se tyto hladiny kontrolují v půl roce a roce života, dále jednou ročně. Pokud se zjistí zvýšená hladina TSH, je důležitá konzultace s endokrinologem. (Kašparová, 2015).

Rentgenové vyšetření páteře – je potřeba vyloučit nestabilitu prvních dvou krčních obratlů neboli atlantoaxiální nestabilitu. (Selikowitz, 2011, s. 80). Standardně se doporučuje

vyšetření provést jedenkrát u dětí v předškolním věk nebo pokud děti pravidelně sportují či mají symptomatologii. (Kašparová, 2015).

Stomatologie – první vyšetření by mělo proběhnout po prvním roce, následně od dvou let minimálně dvakrát ročně. Preventivní kontroly jsou důležité především pro děti se srdeční vadou, protože u takových dětí by mohlo dojít k infekci v zubech a k následnému pomnožení bakterií v srdci. (Selikowitz, 2011, s. 81).

4 PSYCHIKA ŽENY

V předposlední kapitole se zabývám především vývojem psychiky ženy v těhotenství, fázemi šoku a popření, následným přijetím nevyhnutelné reality a co to vlastně znamená, když se do rodiny narodí dítě s vrozenou vývojovou vadou.

4.1 Vývoj a průběh psychiky v těhotenství

Vedle radosti a štěstí vyvolává těhotenství také strach a úzkost. Nervozita je oprávněná, protože mateřství znamená novou pozici v životě ženy, zejména poprvé. Až 90 % žen pociťuje příznaky vegetativní úzkosti, mezi něž patří únava, obavy, strach, pocity slabosti, náladovost, problémy s pozorností, depersonalizace, nejednoznačné pocity vůči dítěti a pochybnosti o sobě samých. Ačkoli jsou tyto příznaky často považovány za normální, mohou také představovat počáteční stádia úzkostného stavu. (Skutilová, 2016, s. 20). Na změny psychického stavu těhotné ženy má vliv její osobnost, věk, zralost osobnosti, postoj k těhotenství, připravenost na novou roli matky, sociální a ekonomické zázemí, současná životní situace a podobně. (Ratislavová, 2008, s. 16).

Rodinný systém musí projít určitou přestavbou. Žena postupně ztrácí schopnost finančně se uživit, její kariérní růst je pozastaven, stává se stále závislejší na svém partnerovi a může začít zažívat pocity viktimizace. V tomto přechodném období snad každá žena potřebuje podporu a pozornost svého partnera, rodiny a přátel. Během těhotenství se mohou znovu objevit starší, nevyřešené nebo nevědomé psychické problémy. Potlačené psychické problémy mohou zatěžovat mysl a vést ke vzniku různých těhotenských komplikací. Osobnost ženy získává těhotenstvím a porodem nový potenciál, který účinně řeší vývojovou krizi a podporuje osobní růst. (Ratislavová, 2008, s. 16-17).

Dle somatologického hlediska, lze těhotenství rozdělit do tří trimestrů. Stejně takto se dá těhotenství rozdělit i z hlediska psychologického. Nastávající žena se v první třetině těhotenství soustředí sama na sebe, stává se uzavřenější a pečlivě zkoumá své tělo, aby zjistila, zda skutečně je těhotná. Přijetí těhotenství je hlavním úkolem prvního trimestru. Z hlediska afektivity jsou běžné náladovost, nejistota a rozladěnost. Když žena zpozoruje pohyby plodu, vstupuje do druhé psychologické třetiny těhotenství. Po celou tuto dobu si je plodu dobře vědoma, cítí se v pořádku a vynakládá veškeré úsilí, aby zajistila hladký průběh těhotenství. Přijetí plodu jako samostatné, autonomní osoby je odpovědností druhé fáze. Interval mezi tím, kdy se žena obává předčasného porodu, a tím, kdy chce porodit co nejdříve,

představuje přechod mezi druhou a třetí psychologickou třetinou. Závěrečná fáze ženského cyklu je charakterizována "stavěním hnízda". (Roztočil a kol., 2017, s. 113-114).

4.2 Lidské potřeby

Potřeba je nadbytek nebo nedostatek něčeho velmi konkrétního a pro člověka zjevně významného, jehož odstranění je žádoucí. Lidské potřeby se neustále mění, vyvíjejí, kultivují a jsou jedinečné. Každý má jedinečný způsob, jak své požadavky vyjadřuje. Existují rozdíly jak v chování, tak ve způsobech jejich uspokojování. Jsou ovlivněny zkušenostmi, výchovou, prostředím, výchovou a sociokulturními ideály člověka. Jedná se o dynamický a cyklický děj probíhající v určitých dobách. Způsob uspokojování potřeb se vyvíjí spolu s přáními, touhami a ideály každého člověka či skupiny. Všechny potřeby jsou naplňovány na základě motivace jedince. (Dušová, 2019, s. 11).

Svatošová říká: „Z definice zdraví, která říká, že jde o plné tělesné, duševní, sociální a duchovní blaho člověka, jsou odvozovány i čtyři okruhy potřeb pacienta“. (Svatošová, 2012, s. 21).

Život vyžaduje určité biologické potřeby. Ty existují již od samého počátku jedince. Vyskytují se pravidelně a často mají podobu návyků spojených s uspokojováním potřeb potravy, tekutin, dýchání, vylučování, spánku a sexuality. Když je touha delší dobu neuspokojena, pud sílí, a nakonec člověk přijme jakékoli řešení, které by jeho potřebu uspokojilo. (Dušová, 2019, s. 12). Většina biologických potřeb bývá v nemocnici kvalitně a odborně splněna. (Svatošová, 2012, s. 21-22).

Prožívání psychických stavů a jevů je způsob, jakým jsou psychické potřeby předávány. Vycházejí z osobní zkušenosti světonázoru a požadavku na rozvoj osobnosti. Zohledňujeme potřebu psychického bezpečí, vnitřní harmonie, úcty k sobě i druhým a nezávislosti na nich. Psychické potřeby jedince se vyvíjejí nezávisle na biologických potřebách od narození až do konce života. (Dušová, 2019, s. 12). Pacienti potřebují komunikovat se svým okolím a my často zapomínáme, že naše držení těla, pohled, pohyby, gesta, mimika a další neverbální signály někdy sdělují více než slova. To označujeme jako neverbální komunikaci. Každý se potřebuje cítit v bezpečí. I z tohoto důvodu je zásadní nikdy pacientovi nelhat – mohlo by dojít ke ztrátě důvěry mezi pacientem a ošetřujícím personálem. (Svatošová, 2012, s. 22).

Kulturní prostředí, ve kterém člověk žije, ovlivňuje jeho sociální potřeby. Ty jsou ovlivňovány sociálním zázemím a společností jedince. Nejdůležitější je potřeba mít moc a dominanci nad ostatními, následuje respekt k autoritám, touha kontaktu s ostatními a komunikace s nimi, své místo ve společnosti, potřeba, aby nás ostatní lidé uznávali, a potřeba fyzické a duševní způsobilosti a zdatnosti. Lidé s vyšší motivací k výkonu jsou obvykle ambicióznější, ale vyhýbají se riziku a odmítají činnosti, které jsou buď příliš jednoduché, nebo příliš náročné. Naopak ti, kteří mají nižší výkonovou motivaci, mohou přijímat rizikovější situace a náročnější úkoly. (Dušová, 2019, s. 13). Pacient má potřebu, aby ho někdo navštěvoval v době jeho pobytu. Není tomu tak ale vždy a rozhodně nepotřebuje, aby ho navštěvoval úplně každý. Každý pacient by měl mít právo regulovat si své návštěvy, a zdravotnický personál by ho v takových rozhodnutích měl plně respektovat. (Svatošová, 2012, s. 22).

Lidské bytí nebo existence, obavy ze smrti a neštěstí, potřeba náboženských obřadů a praktik, touha po svobodě a odpuštění, stejně jako otázky týkající se smrti a utrpení jsou příklady duchovních potřeb, které souvisejí s duchovní cestou člověka. Je to dimenze, kterou lze vnímat jako životní sílu, jež člověka pohání vpřed, jako sílu, která dává životu smysl a v jejímž středu se nachází naděje. (Dušová, 2019, s. 13). Duchovní potřeby pacienta byly donedávna víceméně tabu. Není tedy překvapující, že si mnozí jedinci, včetně zdravotnického personálu, nadále myslí, že jde o způsob uspokojování potřeb věřících. Většina věřících osob ví, jak má své spirituální potřeby uspokojit, kdežto nevěřící ne. Obzvláště v případě nemoci, kdy se nevěřící zabývají otázkami smyslu života a potřebují vědět, zda jim bylo odpuštěno či zda měl jejich život nějaký smysl a jestli byl naplněn. (Svatošová, 2012, s. 23).

4.2.1 Uspokojení potřeb

Každá potřeba v nás vyvolává určité napětí. Takové napětí se uvolní ve chvíli, kdy jsou potřeby řádně uspokojeny. Má-li člověk uspokojené všechny potřeby tzv. nižší (biologické, sociální), může následně uspokojovat potřeby vyšší (psychické). Pokud je jedinec spokojený v mezích biologických a sociálních, nastává fáze, kdy jedinec nemá žádnou motivaci, a proto vystupují na povrch vývojově vyšší potřeby růstu. Dochází k tzv. sebezdokonalování. Uspokojení každé potřeby podléhá řadě faktorů, mezi něž patří: individualita jedince, kultura, rodina, onemocnění. Všechny zmíněné faktory mohou zcela zásadně ovlivnit proces uspokojování potřeb. Například co se týče faktoru onemocnění – pokud se u jedince vyvine nějaké nově vzniklé onemocnění, mohou se u jedince vyvinout nové potřeby. (Dušová, 2019, s. 17-18).

4.2.2 Neuspokojení potřeb

Pokud nejsme schopni uspokojit některé své potřeby, pravděpodobně nám v tom něco/někdo brání. Může se jednat o osobní bariéry, psychické bloky, neschopnost požádat o pomoc či ji přijmout, bariéry z prostředí, jazykové a tělesné bariéry, pocit nedůvěry a tak podobně. Jakmile nejsou potřeby řádně uspokojeny, může dojít ke změně chování a k tělesným potížím. Neuspokojení potřeb, může způsobit při nejlepším lehký stres či při nejhorším skončit depresí. Práce porodní asistentky zahrnuje pomoc ženám bariéry odstranit a případně je předvídat. Dušová říká: „*Uspokojování jednotlivých potřeb probíhá jako jedinečný proces a jejich neuspokojení vyvolá frustraci a deprivaci, což má nepříznivé důsledky pro duševní rovnováhu ženy ve všech věkových obdobích*“. (Dušová, 2019, s. 18-19).

4.2.3 Posouzení potřeb ženy

Zhodnocení zdravotních potřeb a stavu ženy je prvním krokem v ošetrovatelském procesu. Ten zahrnuje shromažďování, ověřování a třídění údajů o zdravotním stavu a specifických potřebách ženy. Zdrojem informací pro ošetrovatelskou anamnézu a hodnocení funkčních potřeb je žena, vlastní pozorování, zdravotnická dokumentace, rodina, přátelé a zdravotníci. Porodní asistentka bere v úvahu jak subjektivní, tak objektivní údaje. Ideálním přístupem k získávání informací je strukturovaný rozhovor, který zahrnuje biologickou, psychologickou, sociální a duchovní sféru. Dokumentace obsahuje záznam o následném hodnocení. Mezi základní způsoby získávání údajů patří: pozorování, rozhovor, použití měřicích přístrojů a screeningové hodnocení. (Dušová, 2019, s. 21).

4.3 Sdělení diagnózy

Mezi nejobtížnější úkoly zdravotníka patří sdělování špatných zpráv. Pro většinu těhotných žen může být nepříznivá zpráva – například doporučení o provedení invazivního vyšetření – traumatizující. V tomto okamžiku ošetřující lékař informuje ženu, že je zde možnost, že její budoucí dítě bude trpět nějakou závažnou nemocí či postižením. Přestože se u většiny prokáže normální nález, toto sdělení je šokuje a v jistém smyslu ohrožuje jejich cíle nebo sny. (Skutilová, 2016, s. 69).

Pokud dojde na podezření na závažnou diagnózu neměl by být okamžitě sdělen nejhorší možný scénář. Je vhodnější začít méně závažnými diagnózami, které přicházejí v úvahu, a na závěr pouze dodat, že je nutná opatrnost, protože existuje možnost, že by se mohl vyskytnout závažnější problém. Je důležité vyvarovat se unáhlenému sdělování vážné diagnózy. Čas na sdělení přichází, jakmile jsme si opravdu jistí. I přesto je nutné vyhradit si na sdělení spoustu času. Při sdělování diagnózy by měli být přítomní pouze rodiče

nenarozeného dítěte a lékaři, kteří zprávu sdělují, event. klinický psycholog a porodní asistentka. Porodní asistentka může po sdělení diagnózy ženě pomoci porozumět všem informacím, které dostala od lékaře. Některé ženy si po sdělení diagnózy potřebují promluvit, poptat se a vysvětlit určité termíny, kterým nerozuměly. Porodní asistentka by také měla vyjádřit soucit a lítost, případně rozptýlit možný hněv. Všechny zprávy by měly být sděleny velice jasně a stručně, není dobré využívat různých odborných názvů a pojmů. Zpočátku bychom měli také myslet na fakt, že žena pravděpodobně nebude vnímat všechno, co jí řekneme, proto je dobré nezatěžovat ženu všemi různými informacemi hned naráz. Je naprosto nevhodné sdělovat závažné zprávy po telefonu či e-mailu, ale existují situace, kdy si těhotnou ženu potřebujeme pozvat do ambulance a probrat s ní výsledky (např.: z genetiky), a v takovém případě může žena chtít znát výsledky okamžitě. V tomto případě je dobré si na telefonát vyhradit dostatek času a zjistit, zda má žena ve své blízkosti někoho, kdo ji může být oporou. (Takács, Sobotková, Šulová, 2015, s. 30).

4.4 Fáze šoku, popření a následné přijetí diagnózy

Po sdělení nepříznivé zprávy přichází jako první fáze šoku s iracionálním myšlením a cítěním. Může dojít k pocitu derealizace (porucha vnímání, při které dochází k subjektivní disociaci osoby od okolí). Dále se mohou dostavit pocity zmatku, či nepřiměřená reakce (agrese, pláč). Tuto fázi následně vystřídá fáze popření, kdy jedinec od problému uteče, popře jej, nevnímá jej. Dostavují se myšlenky o tom, že se nejedná o realitu, že jde jen o zlý sen nebo, že se někde musela stát chyba. V těchto dvou fázích rodiče nedokáží plně vnímat své okolí, natož jakkoliv zpracovat informace a další navrhované postupy. V takovém případě je důležité dát rodičům najevo, že na ně není vyvíjen žádný nátlak a mají čas vše postupně vstřebat a případně promyslet. (Skutilová, 2016, s. 69).

Pokud v této fázi dojde k agresivnímu chování vůči zdravotníkům ze strany ženy, či jejího partnera, musí na to být zdravotnický personál připraven a mít adekvátní reakci. Jestliže se nám podaří zmírnit hněv u pacientky, víme, že rozhovor vedeme kvalitně a dobře. Velice důležité je ženu vyslechnout a nechat ji říci vše, co zrovna říci potřebuje. Dále musíme dát najevo pochopení a náš zájem, že ženu bereme vážně. Pokud se těhotná žena zlobí kvůli chybě, za kterou jsme prokazatelně odpovědní, měli bychom pochybení přiznat a omluvit se za něj. V případě, že pocítujeme, že si na nás žena vybíjí svůj vztek neoprávněně, neměly bychom se chovat defenzivně a zlostně. Je důležité nahlížet na ženu z její perspektivy a dát ji najevo naše pochopení. V závěru je dobré shrnout proč měla žena takovou

reakci a nabídnout další možný postup (další setkání, postup léčby). (Takács, Sobotková, Šulová, 2015, s. 28-29).

S akutním stresem u těhotné se snažíme vyrovnat podobně, jako s agresí. Zde je důležité od ženy zjistit, zda o svém trápení chce vůbec mluvit a pokud žena souhlasí, měli bychom najít vhodné místo, kde nás nebude nikdo rušit. Nejvhodnější je, pokud se rozhovoru může účastnit především zdravotník, kterému žena nejvíce důvěřuje. Během rozhovoru by měla žena mít dostatek prostoru na vyjádření svých emocí a na případný pláč. V této situaci není vhodné poskytovat ženě ihned různé rady. Důsledná komunikace s těhotnou ženou je velice důležitá, protože často přináší úlevu a může se zmírnit psychické napětí, které žena pociťuje. (Takács, Sobotková, Šulová, 2015, s. 29-30).

4.5 Narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou

O DS víme, že se dá diagnostikovat již v průběhu těhotenství. Díky prenatalním vyšetřením se tedy žena může připravovat na péči o dítě s DS v průběhu těhotenství. Existuje ale malé procento, že i přes kvalitu všech prenatalních screeningů se syndrom v těhotenství neobjeví a přijde se na něj až po porodu plodu. Jak bylo zmíněno výše, sdělování nepříznivé diagnózy může vyvolat nepřiměřené reakce obou rodičů. Obzvláště v situaci, kdy se partnerům narodí jejich potomek s nečekanou vrozenou vývojovou vadou. Žena po porodu svého dítěte prožívá pocity euforie, dojetí a radosti. V takový moment je velice obtížné sdělit ženě, že její „původně zdravé“ dítě, trpí DS. Sdělení diagnózy bychom neměli odkládat, protože ženy většinou vytuší, když je s jejich dítětem něco v nepořádku, a dlouhým mlčením a utajováním diagnózy by byla podpořena bujná, hrozivá fantazie obou rodičů. (Ratislavová, 2008, s. 75).

Narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou způsobuje zvýšenou zátěž, narušuje rodinný systém a rodiče takového dítěte prochází životní zkouškou. Rodiče mají pocit selhání a někteří si dávají postižení dítěte za vinu. Následuje také ztráta důvěry ve zdravotníky a přichází mnoho otázek, jak k něčemu takovému mohlo dojít, aniž by si toho někdo všiml nebo jak je možné, že to dané testy neodhalily včas. (Ratislavová, 2008, s. 75).

5 PORODNÍ ASISTENTKA

„*Porodní asistentka je uznávaná jako plně zodpovědný zdravotnický pracovník.*“ (www.mzcr.cz., 2021). Hlavní náplní práce porodní asistentky je vytvoření důvěrného vztahu se ženami, díky kterému může následně poskytovat potřebnou péči, podporu a radu v průběhu tří období – těhotenství, porod a šestinedělí. Porodní asistentka může také poskytovat péči ženám již před otěhotněním a v době klimakteria. (www.mzcr.cz, 2021).

5.1 Péče porodní asistentky

Porodní asistentka vede porod z vlastní iniciativy a stará se o novorozence a děti v kojeneckém věku. Do této péče patří preventivní úsilí, podpora přirozeného porodu, rozpoznání obtíží matky nebo dítěte, zajištění přístupu k lékařskému ošetření nebo jiné vhodné pomoci a provedení potřebných příprav v případě nouze. Porodní asistentka hraje významnou roli v péči o zdraví a vzdělávání žen, ale i jejich rodin, komunit a celého světa. Tato práce může zahrnovat také zdraví žen, sexuální nebo reprodukční zdraví a péči o děti. Měla by také zahrnovat prenatální přípravu a přípravu na mateřství. Pro práci porodní asistentky je přijatelné jakékoli místo, včetně domácností, ambulantních zdravotnických zařízení, nemocnic, klinik nebo zdravotnických středisek. (www.mzcr.cz., 2021).

Edukace má v porodní asistenci význam nejen pro zdravotníky, ale především pro ženy. Řádně provedená edukace vede ke zvýšení spokojenosti žen, působí preventivně na výskyt komplikací a zajišťuje kontinuitu péče. Edukace se dá rozdělit dle fází, ve kterých se žena zrovna nachází – těhotenství, porod, šestinedělí, specifické onemocnění. (Dušová, 2019, s. 22). Pro porodní asistentky je zásadní mít teoretické znalosti o potřebách, protože jim pomáhají porozumět ženám, o které pečují, i sobě samým. Pro účely plánování péče v porodní asistenci slouží jako základ pro hodnocení chování a životních priorit žen. Porodní asistentka by měla ke každé ženě přistupovat jako k individuální bytosti. (Dušová, 2019, s. 20).

V první řadě je dobré si uvědomit, že porodní asistentka není primárně asistentkou lékaře, ale těhotné/rodící ženy. Měla by ženu umět vyslechnout, podporovat a případně bránit všechna její rozhodnutí. Zásadním úkolem je ženu neustále o všem informovat a ujistovat se, že těhotná se vším souhlasí a všemu rozumí. (Mazúchová, Porubská, 2022, s. 36).

Žena by měla být dostatečně informovaná o předpokládaných výhodách a možných rizicích screeningu VVV ještě před jeho provedením, aby se mohla svobodně s plným

vědomím rozhodnout, zda chce testování podstoupit, či nikoli. V případě DS u plodu má porodní asistentka za úkol poskytnout ženám emocionální podporu, vzdělávat je o procesu vyšetření. Dále komunikuje s dalšími zdravotnickými odborníky, nabízí krizovou intervenci a provází rodiče perinatální ztrátou. (www.unipa.cz). Také může doporučit, případně zajistit, rodičům kontakt či setkání s odborníky, kteří jsou na podobné situace specializovaní. Dále by měla rodičům předat kontakt na různé podpůrné skupiny a sdružení. (Ratislavová, 2008, s. 75).

5.1.1 Péče zaměřená na rodinu

Family-centered care – jedná se o termín, který se zabývá péčí o nemocné či předčasně narozené děti a zároveň i o jejich rodiče. U nedonošených a nemocných novorozenců je velmi důležitý kontakt s rodiči. Proto je hlavním úkolem zdravotníka rodiče co nejvíce v péči podporovat, dále je v této oblasti vzdělávat, dostatečně informovat, seznamovat je s možným vývojem a chováním jejich dítěte, a především učit je rozeznávat různorodost signálů, které jejich dítě vysílá a naučit je na ně co nejlépe reagovat. Zdravotnický personál se také snaží podpořit rodičovskou roli a dát rodičům najevo, že právě oni rozhodují o tom, jak se jejich dítě bude vyvíjet v oblasti sociální, fyzické a emoční. (Takács, Sobotková, Šulová, 2015, s. 122-123).

PRAKTICKÁ ČÁST

6 FORMULACE PROBLÉMU

Jednou z nejkrásnějších fází života ženy je těhotenství. Avšak ne vždy ho žena může takto označit. Naopak pro některé ženy může být jejich těhotenství traumatizující, zejména pokud mají komplikace ony, či jejich nenarozeného dítěte. Žádná žena si nedokáže představit scénář, v němž se dozví, že dítě, které čeká, má Downův syndrom.

Kdysi byl rozhodovací proces o pokračování těhotenství spíše směřovaný k jeho ukončení. Dnes se klade důraz na dostatečnou informovanost ženy, a na její pravomoc se rozhodnout, zda bude v těhotenství pokračovat, a naopak se plně podporuje jakákoliv volba. V životě ženy se otevírá náročná kapitola, zda chce takové dítě donosit a následně se o něj celý život starat. Většinou se předpokládá, že si žena vybere možnost ukončit těhotenství. Ne každá žena dokáže s takovým rozhodnutím žít, pro některé ženy je přijatelnější možnost zasvětit zbytek svého života jejich nenarozenému dítěti. Řekla bych, že v minulosti společnost nahlížela na tyto ženy negativně. Dnes ale nalezneme několik podpůrných skupin, kde si ženy vzájemně pomáhají a podporují se.

Porodní asistentka může výrazně ovlivnit rozhodovací proces. Je důležité ženu vyslechnout, vcítit se do její situace, poskytnout ji veškeré informace a respektovat její následující rozhodnutí. Porodní asistentka musí poznat, kdy je žena připravena o své situaci hovořit, neměla by na ženu vyvíjet zbytečný nátlak či ji vnucovat své vlastní názory na situaci, které by mohli rozhodování ženy ovlivnit. K situaci se musí stavět objektivně, ale zároveň je důležité ženě dát najevo, že je tu porodní asistentka pro ni a že se na ni žena může s čímkoliv obrátit, případně je dobré odkázat ženu na psychologa či již zmíněnou podpůrnou skupinu. Porodní asistentka by měla považovat sebevzdělávání v této oblasti za samozřejmost a být pro takovou příležitost náležitě vyškolená. Především proto, že se jedná o neobvyklou a velmi citlivou situaci.

Hlavní otázka, kterou se praktická část bakalářské práce zabývá je: „Jaké měli participantky bio-psycho-sociální, spirituální potřeby a prožitky v průběhu těhotenství s diagnózou Downova syndromu u plodu?“.

7 CÍL VÝZKUMU A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

7.1 Hlavní cíl

Hlavním cílem šetření bylo zjistit, jaké měly participantky bio-psycho-sociální, spirituální potřeby a prožitky v průběhu těhotenství s diagnózou Downova syndromu u plodu.

7.2 Dílčí cíle

1. Zmapovat prožitky participantek v průběhu těhotenství.
2. Charakterizovat potřeby participantek po sdělení diagnózy a při pokračování těhotenství.
3. Zjistit, jak v průběhu těhotenství, porodu a šestinedělí vnímaly participantky porodní asistentky.
4. Zjistit, jaká byla informovanost participantek ze strany zdravotnického personálu v případě Downova syndromu u jejich dítěte.

7.3 Výzkumné otázky

1. Jaké byly prožitky participantek v těhotenství?
2. Zpozorovaly participantky rozdíly mezi prvním a druhým těhotenstvím?
3. Které potřeby označují participantky jako zásadní po sdělení diagnózy?
4. Jaké byly biologické potřeby participantek?
5. Jaké byly psychické potřeby participantek?
6. Jaké byly sociální potřeby participantek?
7. Jaké byly spirituální potřeby participantek?
8. Jak vnímaly participantky porodní asistentky?
9. Jaká byla informovanost participantek o Downově syndromu ze strany zdravotnického personálu?
10. Považují participantky informovanost personálu za dostatečnou?

8 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU

Výběr participantek pro mou bakalářskou práci byl záměrný.

Kritéria, které měly participantky splňovat, byla:

1. žena, která čekala dítě s Downovým syndromem a rozhodla se ho donosit
2. žena, která porodila dítě s Downovým syndromem
3. dobrovolnost a ochota podělit se o svůj příběh

Participantky jsem vyhledala na Facebooku ve skupině, kde se sdružují rodiče s dětmi s Downovým syndromem. Ozvaly se mi tři ženy, které v průběhu těhotenství zjistily, že čekají dítě s Downovým syndromem. První kontakt s participantkami proběhl pomocí facebookové komunikace, kde jsme se domluvily na termínech, kdy rozhovory proběhnou. Se dvěma participantkami proběhl rozhovor formou videohovoru, z důvodu vzdálenosti a časové vytíženosti. S třetí participantkou jsem měla možnost setkat se osobně.

Participantky byly ujištěny o anonymitě výzkumu, se vším souhlasily a podepsaly dobrovolně informovaný souhlas, který je prázdný, z důvodu ochrany osobních údajů, přiložen k práci.

9 METODIKA PRÁCE

Ke zpracování praktické části této bakalářské práce byl zvolen kvalitativní výzkum.

Nematematickou analytickou technikou je kvalitativní výzkum. Ten může zahrnovat zkoumání života, vyprávění a chování jednotlivců, stejně jako fungování organizací, sociálních hnutí nebo mezilidských vazeb. Součástí kvalitativního výzkumu je analýza zkoumaných jevů, identifikace jejich základních částí, ukázka vztahů a vzájemných vazeb mezi nimi, popis jejich celkové struktury a zhodnocení jejich významu či účelu. Z kvalitativní prezentace faktů a studia skutečností, událostí nebo procesů jsou vyloučeny veškeré numerické a statistické výpočty. Tyto studie se někdy označují jako etnografické, terénní, alternativní, antropologické výzkumy, životní příběhy a podobně. Při kvalitativním výzkumu může výzkumník pochopit jevy, které ho zajímají, v širším kontextu a v jejich přirozeném prostředí. (Kutnohorská, 2009, s. 22).

Cílem výzkumu bylo zjistit hloubkové informace od všech zúčastněných participantek, zmapovat prožitky v průběhu těhotenství, charakterizovat potřeby participantek po sdělení diagnózy a při pokračování těhotenství, zjistit, jak v průběhu těhotenství, porodu a šestinedělí vnímaly porodní asistentku a jaká byla informovanost participantek ze strany zdravotnického personálu v případě DS u jejich dítěte. Pro doplnění informací byly prostudovány lékařské zprávy z genetiky a porodnice.

Výzkum se skládal především z polostrukturovaných rozhovorů. Okruhy rozhovoru jsou přiloženy v příloze této práce. Rozhovory se soustředily na ženy, které se rozhodly donosit dítě s DS. Rozhovory se skládaly z otevřených otázek a jejich průběhy byly se souhlasem participantek nahrány na diktafon a následně přepsány do elektronické podoby.

10 ORGANIZACE VÝZKUMU

Výzkumné šetření probíhalo střídavě formou videohovoru a osobního setkání od ledna 2023 do března 2023. Participantky jsem oslovila skrz příspěvek na Facebooku ve skupině, kde se sdružují rodiče dětí s Downovým syndromem. Vzhledem ke vzdálenosti a časovému vytížení participantek bylo více využito videohovorů, a to především z důvodu, že bylo možné šetření kdykoliv zahájit a kdykoliv přerušit.

Se všemi participantkami proběhly průměrně dvě až tři setkání, a to formou osobní či za pomoci videohovoru. První setkání trvalo vždy asi 60 minut. Probíraly jsme především průběh jejich těhotenství. Zajímala jsem se, jakým způsobem byl ženám diagnostikován Downův syndrom u jejich plodu, jakým způsobem zdravotnický personál tuto diagnózu sdělil a zda byly ženy dostatečně informovány o tom, co Downův syndrom obnáší. Při dalších setkáních jsme se zaměřily na doplnění informací, které byly pro výzkum zásadní. Každé další setkání trvalo různě dlouho, dle časových možností participantek.

11 ZPRACOVÁNÍ DAT

Během každého hovoru či setkání byly rozhovory nahrávány na diktafon. Výsledky byly zpracovány formou přepisu rozhovoru z hlasové nahrávky do programu MS Word. Následně byla využita metoda kódování a kategorizace dat k obsahové analýze textu.

Seznam kategorií: průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu, potřeby v těhotenství, porod a šestinedělí, informovanost a vztah s porodní asistentkou

12 ANALÝZA A INTERPRETACE VÝSLEDKŮ

Participantkami v následujících rozhovorech jsou: paní Tereza, Klára a Lucie. Se všemi participantkami jsem se zkontaktovala v průběhu ledna 2023 skrz skupinu, kde se sdružují rodiče s dětmi s Downovým syndromem. Všechny participantky se o Downově syndromu dozvěděly v průběhu těhotenství. Jména participantek, partnerů, dětí a jiných osob, jsou pro zachování anonymity nahrazena pseudonymy.

12.1 TEREZA

Paní Tereze je 38 let, je vdaná, má tři děti a žije v menší vesnici na okraji Brna. S Terezou jsme se poznaly díky facebookové skupině, kde se sdružují rodiče s dětmi, které mají Downův syndrom. V průběhu prosince jsem do této skupiny přidala příspěvek, ve kterém zmiňuji, že hledám maminku, které byl Downův syndrom u jejich nenarozeného dítěte, diagnostikován v těhotenství. Tereza se mi ozvala sama s tím, že mi s výzkumem ráda pomůže, protože si myslí, že byt' dnes existují sebelepší vyšetření, které mají za cíl odhalit Downův syndrom, tak zdravotnický personál stále nedokáže dostatečně informovat a podpořit kterékoliv rozhodnutí každé ženy. Dokonce i na Terezu byl zpočátku vyvíjen nátlak ohledně jejího rozhodnutí. 11.12.2014 se jí v 37. týdnu těhotenství narodil syn David.

Vzhledem k tomu, že Tereza žije na okraji Brna a má tři menší děti, domluvily jsme se, že spolu rozhovor provedeme za pomoci videohovorů. Našich hovorů se skoro pokaždé účastnil i Terezy syn, který má Downův syndrom. Davidovi je skoro 9 let a je to velmi milý a chytrý chlapec. Kdyby neměl charakteristické obličejové rysy, které mají děti s Downovým syndromem, tak bych na první pohled nepoznala, že tímto syndromem trpí.

12.1.1 Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu

Tereza poprvé otěhotněla ve svých 30 letech, po dvou úporných letech snažení. Na budoucí roli maminky se velmi těšila: „*No já jsem měla strašnou radost, když to konečně vyšlo.*“ Terezy gynekolog ji často upozorňoval, že čím více bude na těhotenství myslet, tím hůře to vše půjde: „*Doktoři mi pořád říkali, že se na to až moc soustředím a že bych měla přestat. Měli pravdu, ve chvíli, kdy jsem to vzdala a řekla manželovi, že pokud máme mít dítě, tak jednoho dne to prostě přijde samo, se to stalo, a vyšel mi pozitivní test. Co jsem ale nečekala, bylo to, že nám brzy oznámí, že Davídek má Downův syndrom.*“ Ve 12. týdnu těhotenství podstoupila Tereza kombinovaný prvotrimestrální screening na genetické klinice v Olomouci, který překvapivě pro Terezu, nevyšel dobře: „*Tak trochu jsem jako očekávala, vzhledem k mému věku, že by to nemuselo vyjít na 100 % v pořádku, ale to si jakožto bezdětný*

člověk nechcete vůbec připustit.“ Při další návštěvě gynekolog Tereze sdělil, že screening vyšel pozitivní (riziko Downova syndromu) a že by měla ještě podstoupit další vyšetření – konkrétně aminocentézu: **„Nejdřív mi doktor řekl, že nenaměřili tu nosní kost, což je vlastně typické pro ty downáčky a že nějaké ty výpočty vyšly špatně. Pak mi řekl, že bych měla podstoupit aminocentézu, abychom měli jistotu. Já jsem na něj koukala jak na blázna zpočátku. Vůbec jsem nevěděla, co to vlastně je a ani jsem ho nedokázala moc vnímat. Jediné, co mi utkvělo tenkrát v hlavě bylo to, že jde o nějaké invazivní vyšetření, u kterého jsou samozřejmě rizika potratu. Nevnímala jsem, jak je to riziko vysoké nebo nízké, ale vím, že jsem v první moment odběr plodovky odmítala, právě kvůli tomu. Měla jsem strach, že o Davídka přijdu.**“ Gynekolog Terezu trochu vystrašil, když se ji snažil k aminocentéze přemluvit: *„No nakonec jsem to po dlouhém popisu všech možných vad podstoupila, jelikož mě hrozně děsila představa, že by naše dítě trpělo nějakou smrtelnou vadou a já bych na to přišla třeba až po porodu nebo bych o něj přišla v průběhu těhotenství nečekaně. Řekla jsem si, že bude lepší něco takového vědět, abych se na to mohla psychicky připravit.*“ Tereza byla před odběrem hrozně nervózní, ale díky přítomnosti svého manžela a maminky z ní nervozita lehce opadla: *„Já jsem byla strašně špatná z toho už týden dopředu. V hlavě se mi před vyšetřením, a i po něm, honily jen špatné myšlenky a extrémní scénáře. Dnes jsem zpětně ráda, že tam se mnou tenkrát byla máma i Petr, bez nich bych se tam během čekání asi zbláznila. Nedokázala jsem myslet na nic pozitivního ani na to, že by všechno nakonec mohlo dopadnout třeba dobře. Petr seděl tenkrát se mnou na té chodbě držel mě za ruku a řekl mi, že prostě ať se stane cokoliv, ať prostě se já rozhodnu jakkoli, vždycky bude stát za mnou.*“ Nejhorší bylo pro Terezu čekání na výsledky, pořád čekala, kdy zazvoní telefon: *„Na výsledek jsme čekali tak nějak dva až tři dny, ale mně to přišlo, jak kdyby to trvalo měsíce. Manžel mě vytáhnul do společnosti mezi naše přátele, abych alespoň na chvíli přestala myslet jen na to.*“

Osudný den, kdy byly Tereze sděleny výsledky, si pamatuje jako by to bylo včera: *„Páni, je to už skoro 9 let, co je Davídek na světě, ale já na ten den, kdy nám oznámili, že má Downův syndrom asi nikdy nezapomenu. Jeli jsme s manželem zrovna na myčku, což normálně nikdy nejezdíme, a najednou zazvonil telefon, a paní doktorka nám do telefonu řekla, že se máme zítra dostavit, že má Davídek nějak chromozomy navíc nebo tak něco. Nejdřív jsem pořádně nevěděla, o co se teda vlastně jedná, ale další den to konečně padlo... finální diagnóza zněla, že čekáme dítě s Downovým syndromem. Byla jsem nejdřív hrozně v šoku a vlastně jsem nevěděla, co to pro nás tedy znamená.*“ Doktorka na klinice začala Tereze a Petrovi ukazovat fotky dětí s Downovým syndromem: *„Vytáhla tenkrát pár fotek,*

abychom věděli, jak ty děti vlastně vypadají. Potom nám zkráceně řekla, co to obnáší mít takové dítě a trochu jsem z toho všeho pocítovala, jako kdyby se nám snažila zamlženě říct – **Běžte na potrat.**“ Tereza si potom jen matně vzpomíná co následovalo první týdny po sdělení diagnózy: „Hlavní, co si pamatuju je to, že mě manžel v ten den vzal na velkou zmrzlinu, protože věděl, že to bude v ten moment to jediný, co budu chtít. **Pak si všechno pamatuju jen v mlze.**“ Dění v následujících týdnech nám pomohl popsat Terezy manžel Petr: „Tereza byla nejdřív hrozně smutná, **pořád jen brečela a nechtěla se vůbec ukazovat mezi lidmi.** Zbytek rodiny byl samozřejmě zvědavý, jak jsme dopadli, takže jsem se s Terezkou domluvil, že jim to oznámím stručně sám, a že všechny poprosím, aby nás nechali zatím být, než se dáme trochu do kupy.“ Tereza doplňuje: „Já jsem byla fakt rozbitá úplně na součástky.“ Když se Tereza dala do pořádku, začala s Petrem mluvit o tom, že si dítě nechají i přes jasnou diagnózu. Petr je podle Terezy velmi podporující manžel, což dokazoval po celou dobu těhotenství a dokazuje vlastně dodnes: „Během těch dvou týdnů, kdy jsem to všechno vstřebávala, jsem si o Downově syndromu hodně četla a přidala jsem se na Facebooku do skupiny, kde jsem poznala svoji kamarádku Lenku. Ta mi pomohla asi nejvíc. Sdílela se mnou některé momenty z jejího života a **já měla 100 % jasno, že si Davidka prostě nechám.** I kdyby se Petr stavěl proti tomu rozhodnutí, věděla jsem, že radši budu sama, než abych šla na potrat. Díky bohu jsem si tenkrát vybrala dobře. **Petr moje rozhodnutí podporoval, a tak jsme se společně začali na našeho Davidka těšit.**“

Následující měsíce si Tereza těhotenství snažila co nejvíce užít a myslela jen pozitivně. Soustředila se na myšlenku, že existují i další páry s dětmi s Downovým syndromem a že to všechno zvládne. Jediné, co jí dělalo obavy, bylo kardiologické vyšetření u Davida, jelikož z internetu věděla, že děti s Downovým syndromem často trpí nějakou vrozenou vadou srdce: „**Bylo to během těhotenství vlastně druhé stresující vyšetření, protože jsem z té vrozené vady srdce měla fakt strach.** Sice jsem četla, že se většina vad dá operovat a spravit, ale přišlo mi, že by to byla od života další podpásovka. Naštěstí vše dopadlo dobře a srdíčko bylo v pořádku, což znamenalo, že se Davídek narodí bez vady srdce – tedy skoro zdravý.“ Zeptala jsem se Terezy, zda se k ní personál po jejím rozhodnutí si Davida nechat, choval nějak odlišně než předtím: „**Bohužel jo, nikdo to za celé těhotenství neřekl nahlas upřímně, ale cítila jsem, že se na mě dívají jinak.** Šlo to poznat především proto, že se mě při každé návštěvě jak můj gynekolog, tak další personál ptal, zda opravdu rozumím tomu, co péče o takové dítě obnáší. Nikdo mě doslovně netlačil do potratu ani nikdo neřekl, že bych ho po narození měla dát do ústavu, ale já to prostě vycítila. **Hrozně mě to zpočátku štválo, přišlo mi, jak kdybych se musela vlastně pořád před každým obhajovat.** Po čase jsem si na to už

zvykla a přestala to řešit. Řekla jsem si, že do toho nikomu nic vlastně není a že je to naše věc.“ Tereza si v následujících měsících těhotenství opravdu užívala a těšila se na příchod nového člena. Kolem 30. týdne těhotenství se Tereza zpětně označila za trochu naivního člověka, jelikož po jejím rozhodnutí si Davida nechat, označoval její gynekolog Davida jako zdravé miminko, že se vyvíjí v normě a všechna další vyšetření jsou v pořádku: „*On doktor vždycky nějak naznačil, že všechno je v pořádku vzhledem k tomu, že má malej downa, že se vyvíjí podle tabulek v normě. Jenže já se začala v ten moment přesvědčovat, že se nám nakonec narodí zdravý mimčo jako každému a že ten Down je přece jen riziko. V posledních týdnech těhotenství jsem o tom byla fakt přesvědčená. No ale nakonec opravdu máme Davidka s Downovým syndromem.*“

12.1.2 Potřeby v těhotenství

V následující fázi rozhovoru jsem se podrobněji zaměřila na lidské potřeby – biologické, psychické, sociální a spirituální.

Jelikož se děti s Downovým syndromem dnes dožívají vyššího věku, nebylo těhotenství pro Terezu tolik psychicky náročné, jako by tomu bylo u jiných závažných vad či onemocnění: „*Tak samozřejmě nějak jednoduché to těhotenství nebylo, ale myslím si, že ten down je asi ta lepší varianta, když už v těch testech vyjde nějaký to riziko pozitivní.*“ Zeptala jsem se Terezy, zda se jí v průběhu těhotenství změnily biologické (fyzické) potřeby. Konkrétně jsem zmínila hlavně stravu a tekutiny, jelikož by při nedostatečné výživě a pitném režimu mohlo dojít k růstové restrikci u plodu: „*Než jsem absolvovala ten první screening, tak jsem toho moc nejedla, protože na mě každé ráno přišla nevolnost a zvracení a bylo mi nejlíp, když jsem snědla jen něco málo večer. Časem mě to zvracení přešlo, takže jíst jsem jako zvládala, ale po tom screeningu to zase moc nešlo. Tady si myslím, že za to mohl ten stres a nejistota co bude dál.*“ Zajímala jsem se, zda měla celá situace vliv na kvalitu Terezinu spánku: „*Já si myslím, že ani moc ne, nebo teda ne nějak zásadně. Samozřejmě po sdělení diagnózy jsem měla se spaním trochu problém, ale ve chvíli, kdy jsem to všechno vstřebala, jsem spala zase normálně.*“ Biologické potřeby se u Terezy měnily podle fáze těhotenství, zpočátku byla nevolnost a menší příjem jídla způsobená ranním zvracením, následně sama Tereza označila zvracení a nedostatečný příjem potravy za údel psychického stresu kvůli všem absolvovaným vyšetřením.

Dále jsme se zaměřily na psychiku, kde jsem se Terezy ptala, jestli pociťovala nějaké zásadní změny, kdo ji byl největší oporou, zda nepotřebovala pomoc nějakého odborníka

a jestli ji taková možnost byla vůbec nabídnuta: „*Já jsem **odjakživa docela citlivá** a všechno jsem si kdysi brala dost k srdci. Když jsem přišla na to, že jsem těhotná, tak jsem byla jen šťastná i přes to, že jsem každé ráno zvracela a nebylo mi úplně dobře. Nejhorší období přišlo, když mi gynekolog oznámil, že je ten screening pozitivní. **To jsem myslela, že se mi zhroutil celý svět**, což jsem ještě nikdy předtím jako nezažila. Bylo to poprvé, co mě něco tak moc trápilo a bolelo.*“ Tereza při každém našem hovoru vychvalovala svého manžela a říkala, že si ho velmi váží a je šťastná, že ho má: „*Petr je fakt úžasný chlap, až je mi vlastně líto všech ženských, který si nenašly perfektního chlapa jako já a musely na všechno být samy. Pro mě by to bylo nepředstavitelný.*“ Tady jsem se Terezy zeptala, zda si myslí, že by to bez svého muže opravdu nezvládla, jelikož ve fázi, kdy se rozhodla si Davida nechat zmiňuje, že by Petra klidně opustila v případě, že by se jí snažil dotlačit k ukončení těhotenství: „*Ono **je to takový těžký**, já jsem v té době, kdy jsem se rozhodla, byla jako fakt přesvědčená, že pro Davídka udělám všechno na světě, hlavně když se budeme mít dobře a on se mnou zůstane. Dneska bych řekla, že by to **bez toho Petra tenkrát asi úplně nešlo**. On byl od začátku hodně aktivní a zapojoval se do té péče a se vším mi pomáhal, na všechny vyšetření a prohlídky jezdil s námi a byl prostě připravený obětovat pro našeho syna celý svůj život. **Největší oporou mi určitě byl a pořád je právě on.***“ Tereza dále popisuje, že se nikdy necítila tak moc na dně, že by se sama nedokázala zvednout. Vždy se z každé situace dostala po nějakém čase sama, když vše vstřebala a promyslela: „*To, že mi **Petr i rodina dávaly docela dost prostoru a respektovaly každé moje rozhodnutí a potřeby**, tak jsem nikdy **nepocítovala jako nutnost chodit k psychologovi**.*“ Následně mě zajímalo, zda Tereze vůbec někdy její gynekolog, porodní asistentka nebo kdokoliv další ze zdravotnického personálu, se kterým se v těhotenství setkala, nabídl možnost setkání s psychologem či jiným krizovým interventem: „*Ne, nikdy ani jednou nepadla zmínka, že můžu využít takových služeb. Já bych to teda stejně asi nevyužila jo, ale mě vlastně tenkrát nikdo ani neodkázal na žádnou podpůrnou skupinu nebo někoho kdo má s Downovým syndromem zkušenost a mohl by mi třeba pomoci. **Na to došlo až v porodnici, kde mi to nabídla porodní asistentka, která mě měla na starost.***“

Sociální potřeby se u Terezy také střídavě měnily: „*Tak ze začátku jsem se jako vídala hodně s kamarádkami a řešila s nimi moje těhotenství, jelikož všechny už děti měly. V průběhu, kdy tam padla ta diagnóza, **tak jsem se odmlčela**, ale holky to chápaly. Měla jsem štěstí nejen na chlapa ale i na kámošky. Holky věděly, že až budu potřebovat, tak se jim prostě ozvu.*“ Konkrétně mě zajímalo, zda Tereza přerušila kontakt i se svou rodinou, když

došlo na diagnózu: „*S Otcem nejsem v kontaktu už hodně dlouho, takže jsem byla v kontaktu jen se svým bráchou a mamkou. Co se týče máti, tak ona to těžko přizná, ale ona to nikdy ještě nezpracovala no. Ona vypadá jako, že by chtěla, ale ona to neumí, neví, i když se snaží a to všechno, tak to v sobě prostě pořád má. Jednou mi řekla, že si myslí, že ji to trochu poznamenalo, ale toho Davidka ráda má, neodstrkuje ho nebo tak, naopak chápe, že je s ním víc práce a že musí být trpělivá. Brácha mi zase řekl, že by si takový dítě nikdy nenechal a dal by ho pryč. Já ten jeho názor akceptuju, ale myslím si o něm, že je to prostě blbeček, ale tak každý jsme prostě jiný.*“ Tereza následně řekla, že více byla v kontaktu s manželovou rodinou, protože od nich od začátku měla plnou podporu a nikdo ji vlastně neříkal, že její rozhodnutí je špatné. Manžela Petra samozřejmě označila jako hlavní podporu, bez které by toto období asi těžce zvládala.

V neposlední řadě jsem se Terezy ptala, jestli je věřící či zda měla nějaké duchovní potřeby. Tereza odpověděla že oficiálně vlastně ne, ale že se v těhotenství občas obracela k nějakým vyšším sférám a přála si, aby bylo všechno v pořádku.

12.1.3 Porod a šestinedělí

Tereze začaly bolesti 9.12.2014: „*Večer to na mě nějak přišlo, tak jsem si myslela, že už rodím, a jelikož jsme to do porodnice měli daleko, tak jsme vyrazili. Na příjmu mi sestřička řekla, že jsem na úplném začátku a že se ty bolesti ještě nedají označit za kontrakce, ale že tam můžeme kvůli dojezdu být přes noc i s manželem. Přes noc se nic moc nedělo, takže jsem ráno dostala nějakou vyvolávačku a začalo pro mě peklo.*“ Tereze se kontrakce sice zesílily, ale podle porodních asistentek neměly kontrakce velký efekt na otevírání hrdla: „*Já myslela, že se zblázním, strašně mě bolely záda a nemohla jsem vůbec ležet, dělalo mi problém zvládat ty monitory. Nejlíp mi bylo v takový divný poloze ve vaně, ta teplá voda mi dělala dobře, ale i tak jsem měla pocit, že jestli brzo neporodím, že prostě umřu.*“ Porod popisuje Tereza jako traumatizující zážitek, kvůli špatné a skoro nulové komunikaci s nepříjemnými lékaři: „*Samotný porod byl pro mě dost traumatizující, protože jsem musela podstoupit akutního císaře a zpočátku se mnou skoro nikdo nekomunikoval. Jediné, co mi řekli bylo to, že už to všechno trvá moc dlouho, a že Davidkovi dochází kyslík.*“ Zde jsem se zajímala, zda se komunikace s personálem nějakým způsobem vyvinula v lepší, a kdo se Tereze vlastně začal věnovat, když se situace trochu uklidnila: „*Jo, po nějaký chvíli se mnou začala mluvit právě porodní asistentka, která se tam o mě starala, ale třeba doktoři na mě furt křičeli.*“ Tereza potřebovala kvůli silným bolestem v zádech při CTG monitorech stát, jenže lékaři ji pořád nutily, aby si lehla a zůstala ležet: „*Pamatuju si, že mi jeden z doktorů*

řekl, at' už si laskavě jako lehnu a přestanu tam hysterčit s těma zádama, že mě to určitě tak moc nebolí.“ Zajímala jsem se, zda Tereze porodní asistentka nabídla něco na ulevení od bolesti. Tereza si nevybavuje, že by ji někdo nabídl, jakkoliv bolest utlumit kromě nahřívání břicha teplou vodou ve vaně a různých poloh: *„Čekala jsem, že mi třeba něco dají, když jsem tam podle nich tak řvala, ale nikdo mi nic nenabídnul. Až když jsem si sama řekla, tak mi sestřička nabídla, co můžeme zkusit.*“ V průběhu odpoledne praskla Tereze voda, takže musela podstoupit další CTG záznam: *„Já už jsem ty monitory fakt nedávala, chtěla jsem, aby už byl malej venku.*“ Záznam se nevyvíjel moc dobře, Davidovi začala klesat tepová frekvence pod 100 tepů za minutu. V takový okamžik se na box seběhli oba lékaři společně s porodní asistentkou a jelikož nález měla Tereza bez většího progresu, indikovali akutní ukončení císařským řezem.

Když se Tereza probudila z narkózy myslela si, že David zemřel: *„Probudila jsem se na nějakým tom pooperačním pokoji, vím, že vedle mě ležely ještě dvě paní. V první chvíli jsem měla pocit, že se nemůžu hýbat a že mi nejde ani mluvit, cítila jsem se, jak kdybych byla paralyzovaná. Po chvíli se to začalo lepší a mě začalo docházet, co se vlastně stalo. Začala jsem hrozně brečet, takže ke mně přiběhla nějaká sestra a říkala mi, že jsem po císaři a musím se uklidnit. Já se ji hystericky ptala, kde je moje dítě a proč mi ho nepřinesou na poslední rozloučení.*“ Porodní asistentka běžela pro lékaře, ale bohužel byl k dispozici jen ten, který u Terezy operace nebyl a sdělil ji pouze to, že ji momentálně nemůže vůbec nic říct a že si musí počkat na lékaře, který ji operoval: *„No to jsem byla dost v šoku, vím, že jsem na něj určitě křičela několik minut o tom, at' mi laskavě řekne, co se s mým chlapečkem stalo.*“ Asi po hodině dorazil operující lékař a řekl Tereze, že ji moc gratuluje, že se jí narodil chlapeček: *„Já jsem prostě byla přesvědčená, že Davídek umřel, začala jsem na něj rvát co mi to tam vykládá za kraviny, at' mi konečně řekne pravdu, že to zvládnou.*“

David se narodil 11.12.2014 akutním císařským řezem s Downovým syndromem, ale vykazující známky života: *„Potom, co mě doktor přesvědčoval, že je Davídek na živu, jsem dostala nějaké léky na uklidnění, takže si dalších pár hodin moc nepamatuju, dost jsem asi pospávala.*“ Po pár hodinách donesla porodní asistentka Tereze ukázat fotku Davida: *„Byla jsem šťastná a konečně jsem věřila, že je opravdu naživu.*“

Druhý den se za Terezou stavil manžel a společně vyrazili na JIPku, kde jejich syn ležel: *„Po porodu už bylo všechno hrozně fajn, my jsme se seznamovali s Davídkem a v průběhu hospitalizace mu provedli všechny různé vyšetření, aby potvrdili Downův syndrom i*

přesto, že to bylo jasné podle obličeje.“ David prospíval dle normy, takže byly s Terezou po týdnu propuštěny do domácí péče.

12.1.4 Informovanost a vztah s porodní asistentkou

Tereza v průběhu rozhovoru zmínila, že ji v těhotenství nikdo kromě genetičky nepodal skoro žádné informace o tom, jak dítě s Downovým syndromem vypadá, natož co taková péče obnáší: *„Jak jsem říkala jo, nikdo z doktorů ani porodních asistentek mi k tomu neřekl skoro nic, všichni se furt jen zajímaly, jestli si ho fakt chci nechat, zda vím, co to obnáší, ale že by mi někdo předal nějaké kontakty, odkazy na podpůrné skupiny, to ne.“* O lékařce na genetice se Tereza vyjádřila, že jí sice ukázala nějaké fotky dětí s Downovým syndromem a zkráceně popsala, jak bude péče náročná, ale nevyjádřila prý soucit či pochopení, naopak Tereza z celého genetického poradenství měla pocit, jako kdyby ji lékařka chtěla donutit těhotenství přerušit: *„Nebyla vyloženě nepříjemná, ale rozhodně nebyla ani milá nebo empatická, což si myslím, že je hodně důležitý v takové situaci, protože člověk potřebuje slyšet nějakou i podporu a pochopení. Kdybych si sama nevyhledala informace, nikdy bych neobjevila svou kamarádku Lenku a pravděpodobně bych byla celé těhotenství dost nejistá v tom, co mě vlastně čeká.“* Informace dostala Tereza až po porodu od porodní asistentky, která se o ní v průběhu porodu starala: *„Ta porodní sestra byla skvělá, zpočátku se to sice nezdálo, ale než šlo do tuhého byla moc milá a nabízela mi, že mi pomůže ulevit od té bolesti bez léků. Jediné kdy sem z ní byla trochu zklamaná bylo ve chvíli, kdy se mě nezastala, když jsem nezvládla při těch monitorech ležet na zádech, což mi později po porodu řekla, že nebylo nutné, ale na druhou stranu jí chápu, nemůže se jen tak stavět proti doktorům. To stejné pochopení mám i v té situaci, kdy se kolem mě najednou seběhlo strašně lidí a začali s přípravou na sekci, nikdo se mnou nejdřív nemluvil, všichni jen křičeli, co mám dělat, ale nikdo neřekl proč. Až po nějaké době se ta moje porodní sestřička rozhodla, že to asi je potřeba, že to už přestávám zvládat, a že když na mě nezačne mluvit, že budu strašně hysterická a nespolupracující. I tak si ale myslím, že by se taková situace neměla dít a personál by měl všechno říkat hned na rovinu a ne, že se se mnou nikdo nebude bavit.“*

Po porodu se za Terezou stavila právě porodní asistentka, která o ni pečovala v průběhu porodu, aby jí ukázala fotky malého Davida v inkubátoru: *„Já jsem byla dost překvapená, že za mnou přišla právě ona, a že nepřišla nějaká sestra z té JIPky, ale to bylo právě úplně nejvíc. Byla tam se mnou celou dobu, takže vidět tu známou tvář, a ještě k tomu, když mi vlastně přišla ukázat fotky Davida... za to ji budu do smrti hrozně vděčná.“*

12.2 KLÁRA

Paní Kláře je 41 let, žije sama bez partnera se svými dvěma dcerami, maminkou a deseti psy, v domku se zahradou v Praze. Klára má celkem tři dcery – nejstarší Veronice je 21 let, je vdaná a má vlastní dvě děti, druhou dcerou je Karolína, které je 16 let a nejmladší je dcera Amálka, které budou 4 roky a která se narodila s Downovým syndromem. S Klárou jsme se poznaly také díky facebookové skupině, kde se sdružují rodiče s dětmi s Downovým syndromem. Klára zastává názor, že se o Downově syndromu dnes určitě ví více, než tomu bylo kdysi, ale i přesto si myslí, že je nedostatečná informovanost a jak ona sama, tak spoustu jejích přítelkyň se setkalo se zdravotnickým personálem, který se choval buď velmi neprofesionálně nebo nezvládl podat nějaká základní doporučení či kontakty a místo toho byly nastávající matky od těhotenství spíše odrazovány. Klára se bohužel také setkala s počátečním nepochopením a spíše byla naváděna k ukončení těhotenství. Klára se ale nenechala odradit a stála si pevně za svým, a tak se jí 25.6.2019 v 31. t. g., narodila dcera Amálka.

S Klárou jsme se poprvé setkaly 21. ledna tohoto roku v kavárně v Praze. Rozhovoru se účastnila i Amálka, které budou brzy 4 roky, jak je zmíněno výše, a jde o velmi zvědavou a učenlivou holčičku. Následně jsme doplňovali potřebné informace do rozhovoru prostřednictvím hovorů a zpráv. Klára mi také poskytla některé lékařské zprávy z těhotenství, které našla, pro přesnější doplnění všech získaných informací.

12.2.1 Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu

Klára otěhotněla s Amálkou neplánovaně ve svých 37 letech s tehdejšími partnerem. Před tímto těhotenstvím podstoupila Klára dvakrát farmakologické ukončení těhotenství se zdravým plodem: „*Já jsem vlastně šla na **preventivní prohlídku** ke svému gynekologovi a ten mi oznámil, že **jsem ve 4. měsíci těhotenství**.*“ Vzhledem ke Klárině věku a dvěma starším dcerám, jsem se zajímala, jaká byla její první reakce na zjištění, že je těhotná: „*Nejdřív jsem byla v šoku a nebyla jsem vůbec ráda. Uvědomovala jsem si, že už mi táhne na čtyřicet a že to bude náročné těhotenství, jestli do toho půjdu. Co se týká dcer, ty byly naopak obě nadšené a těšily se.*“ Jelikož se těhotenství zachytilo pozdě, tak Klára podstoupila rovnou druhotrimestrální screening a aminocentézu: „*Doktor mi řekl, že bych měla vzhledem k věku podstoupit určitě všechna vyšetření, která se ještě dají podstoupit pro vyloučení všech možných nemocí a vad, **protože už jsem prý prostě stará**.*“ Klára sice nejdříve nebyla ráda, že je těhotná a zpočátku uvažovala, že si dítě nenechá, ale vzhledem k tomu, že bylo těhotenství zachyceno až v 16. t.g., bylo jasné, že by Klára měla možnost na potrat jít jen v případě, že by plod trpěl nějakou závažnou genetickou vadou: „*Dneska už se tomu*

vlastně docela směju, protože tenkrát jsem věděla, že na potrat už můžu jen když vyjde něco špatně, ale nějak jsem počítala s tím, že bude určitě všechno v pořádku a že si pravděpodobně budu muset malou nechat, protože do adopce bych jí nikdy nedala.“ Překvapením pro Kláru bylo, když vyšetření vyšla s rizikem Downova syndromu: „Když mi doktor oznámil, že čekám holčičku, a ještě k tomu má 90 % riziko Downova syndromu, **tak jsem měla jasno, že si Amálku prostě nechám.**“ Lékař Klářino rozhodnutí ale vůbec nepodporoval, pravděpodobně z důvodu dvou předešlých interrupcí se zdravými plody: „On to vůbec nedokázal pochopit, že dvou zdravých dětí jsem se předtím vzdala, ale teď si to postižené vlastně chci nechat. Já jsem si teda stála za svým, že člověk do určitých rozhodnutí prostě dospěje a že mu do toho vlastně nic není, ale to víte, že mi nebylo příjemné poslouchat takový věci.“ Klára si těhotenství celkem užívala, počítala s tím, že se Amálka narodí s Downovým syndromem a moc se na ní těšila.

Hned zpočátku rozhovoru mi Klára řekla, že se Amálka narodila hodně předčasně (konkrétně v 31. t.g.), a tak se s neprofesionálním chováním svého gynekologa nemusela setkávat moc dlouho: „*Stihla jsem asi tak čtyři poradny v ambulanci. Na první návštěvě mi řekl, že jsem těhotná, provedli jsme testy a na dalších třech návštěvách na mě jen tlačil a cpal mi do hlavy, že bych měla malou dát do ústavu, že tu péči určitě nezvládnou ve svých letech. To se mě upřímně dost dotklo, protože mám doma 80letou maminku po mrtvici, která je ležák a musím ji krmit každé tři hodiny skrz PEG.*“ Klára si dodnes pamatuje, jak ji lékař na její rozhodnutí o tom, si Amálku nechat, řekl: „**No uvidíme, jak si s tím příroda pohraje.**“ Klára svoje těhotenství označuje za radostné a krásné, když pomine absurdní chování jejího lékaře.

12.2.2 Potřeby v těhotenství

Klára se doma stará o svou 80letou matku, jak je zmíněno výše, a tak ve svém těhotenství označila všechny vlastní potřeby za nedůležité: „*Já jsem hodně empatická a mám tendenci dávat všechny na první místo před sebe.*“ Klára popisuje, že neměla vyloženě problém s jídlem, pitím ani spánkem, ale že byly dny, kdy nezvládala jíst nebo spát. Všechny problémy s uspokojováním potřeb v průběhu těhotenství Klára spojuje spíše s péčí o svou matku: „*Nevybavuju si, že bych měla někdy problém se spaním či jídlem kvůli tomu, že čekám Amálku. Já se na ní fakt hrozně moc těšila.*“

Za to psychické potíže Kláru celkem trápily. Konkrétně jsem se Kláru ptala, zda by psychickou nespokojenost spojila s průběhem jejího těhotenství: „*Nemůžu říct, že bych byla*

úplně jako nespokojená, ale občas mě přepadaly myšlenky, kdy jsem měla pocit, že tu péči o mamku a Amálku nezvládnou skloubit.“ Klára si myslí, že jí takové myšlenky začaly přepadat právě díky neprofesionálnímu chování jejího gynekologa: „*On měl prostře potřebu mi to furt opakovat dokola a dávat mi najevo, že jako dělám chybu.*“ Vzhledem k předčasnému porodu nemusela Klára poslouchat nepříjemné narážky tak často, a proto pro ni nejspíš nebyl problém všechno špatné vypustit. Nakonec Klára zmiňuje, že se po porodu Amálky její lékař dokonce o dítě zajímal a stavil se za nimi podívat: „*Byla jsem překvapená, že tak najednou otočil, ale dost možná tomu pomohla sestřička v ambulanci, ta se na něj pokaždé hrozně nepříjemně tvářila, když měl na mě všechny ty kecy.*“ Za jeden z náročnějších okamžiků v těhotenství označuje Klára situaci, kdy musela podstoupit ECHO plodu: „*Doktorka v ambulanci mi řekla, že děti s Downovým syndromem často trpí srdečními vadami, takže jsem dostala strach, aby se nás to netýkalo. Bohužel zjistily vrozenou vadu srdce, ale doktorka mi slíbila, že až se malá narodí, půjde na operaci a vše by mělo být v pořádku.*“

Klára většinu svých útrap probírala se svou blízkou kamarádkou, která se pro ni stala největší oporou společně s dcerami: „*s Kájou se znám už od střední a vždycky věděla všechno jako první a taky tu pro mě vždy byla. V těhotenství se mnou jezdila k doktoru doprovázela mě kdekoliv, když jsem nechtěla být sama.*“ Kláry partner rodinu sice neopustil ani po jasné diagnóze, ale Klára ho celý rozhovor označovala spíš za přítěž v jejím životě, jelikož se o ní nikdy moc nezajímal a s ničím jí moc nepomáhal: „*Z těhotenství neměl radost vůbec, ale nikdy vlastně neprojevil ani trochu zájmu o malou. Všechno jsem si musela dělat sama nebo mi se vším pomáhala ta moje kámoška Kája.*“ Kláry partner byl o 15 let mladší a podle Kláry měl vždy sklony k alkoholismu a agresivnímu chování: „*Já vlastně nevím, proč jsem s ním vůbec zůstala tenkrát, asi jsem byla pořád zamilovaná a snažila jsem se přehlížet, jaký byl doopravdy.*“ Zeptala jsem se Kláry, zda podle její poslední odpovědi chápu správně, že s partnerem již netvoří pár: „*Ano, chápete to správně, rozešli jsme se loni v září, což se divím, že tak dlouho vydržel, ale byl to fakt hroznej debil. Alkoholismus měl asi po matce, ta na tom byla stejně. Dneska jsem ráda sama a vůbec nic mi nechybí. Mám své tři dcery, mám a kamarády okolo.*“ Dále jsem se zajímala, zda se Klára setkává často s nepochopením od okolí ohledně její dcery Amálky: „*Dnes už díky bohu ne, Amálka většinou baví všechny kolem nás svým chováním. Je veselá a ráda rozesmívá lidi kolem sebe.*“ Zpočátku měla Klára strach z reakce okolí a nevěděla co v takové situaci bude případně dělat: „*Nechtěla jsem s ní nejdřív chodit mezi lidi. Hrozně mi vadily ty pohledy ostatních, ale časem jsem se s tím vypořádala.*“

Konkrétně spirituální potřeby Klára považuje za nejméně podstatné. Neměla žádnou duchovní potřebu, ať už mluvit s nějakými vyššími sférami či si zajít do kostela nebo cokoliv jiného. Zajímala jsem se, kterou potřebu by Klára označila jako nejdůležitější: „*Určitě ta psychika, to prostě člověk potřebuje být v klidu, všechno ostatní si myslím, že se dá zvládnout nebo to závisí právě na té psychice.*“

12.2.3 Porod a šestinedělí

Kláře nečekaně odteklo trochu plodové vody v 31. t.g. Její kamarádka Karolína ji tedy odvezla do fakultní nemocnice na Bulovce odkud byla Klára následně transportována do Motola. Byla hospitalizovaná celkem 2 dny: „*Já jsem prostě nechtěla ležet v nemocnici, když se nic nedělo.*“ Lékaři na ultrazvuku našli méně plodové vody, ale stále tam ještě nějaká byla: „*Ve středu jsem podepsala revers a šla pod dvou dnech domů s tím, že mám v pondělí dorazit na kontrolu a že tam dost možná zůstanu a uvidí se, co bude.*“

V pondělí Klára dorazila do nemocnice a musela tam znovu zůstat, jelikož jí nejspíš odtekla všechna zbylá voda plodová: „*No já jsem to na sobě teda nějak nepoznala, ale prý mi musela voda odejít. Radost jsem z toho neměla, ale věděla jsem, že se domů pravděpodobně vrátím už bez břicha.*“ Hned první den byla zahájena léčba kortikoidy pro maturaci plic u Amálky. Další dva dny se nic nedělo, a tak lékaři indikovali ukončení těhotenství císařským řezem: „*Amálka byla hlavičkou nahoru a jelikož neměla už žádnou vodu, tak se doktoři shodli, že bude nejlepší těhotenství ukončit.*“ Klára popisuje, že pro ni první dva porody byly velmi náročné a bolesti špatně zvládala, takže byla za sekci ráda: „*Nedokážu si představit, že bych těma bolestma měla procházet znova. Samozřejmě nejsem zastávce primárně císařů, ale jelikož mám za sebou dva normální porody, tak jsem byla ráda, že naposledy si projdu jen rekonvalescencí po operaci bez těch dlouhých bolestí před porodem.*“ Klára popisuje nepříjemný zážitek s jednou porodní asistentkou, která měla na starost Kláry přípravu k sekci: „*Já jsem přišla na nějakou místnost, kde to vypadalo jak za války a nějaká stará sestra na mě zakřičela – Tak se svlíkněte laskavě! Já nebyla ani oholená ani nic, jelikož jsem s takovým závěrem nejdřív nepočítala a ona mi to teda ani moc neulehčovala. Byla jsem nervózní, protože bylo ještě dost brzo pro Amálku, ale teda to chování té sestry vůči mně mi vůbec nepřidalo.*“ Od operačního sálu, šestinedělí až po oddělení JIP/JIRP se Klára setkala s velice milým a empatickým zacházením: „*Díky bohu na mě pak byli všichni hodní, a to mi dost pomohlo v tom, že jsem se cítila klidná a neměla takový strach.*“ Císařský řez proběhl v pořádku bez jakýchkoliv komplikací a Kláře se narodila Amálka. Po 2 dnech strávených na šestinedělí podepsala Klára znovu revers a odešla domů zatím bez Amálky.

Amálka se narodila s váhou 1750 g a vzhledem k vrozené vadě srdce musela v nemocnici zůstat do doby, než proběhne operace a trochu se zotaví: „*Věděla jsem, že tam Amálka bude muset zůstat a počkat na operaci, ale já prostě musela domů kvůli mojí mamce. Nechtěla jsem jí dávat na několik dní do péče k někomu jinému, mám ráda tyhle věci pod kontrolou. Podepsala jsem tedy revers a každý den volala na oddělení, abych zjistila, jak to vypadá s Amálkou. Samozřejmě jsem za ní taky chodila, ale vždy jen na pár hodin.*“ Nejhorší okamžik pro Kláru nastal v den operace, kdy se ji ozvala lékařka s tím, že má Amálka po operaci, ale že musela být v průběhu resuscitována: „*Měla jsem pocit, že se mi zbořil celý svět a bála jsem se, zda to Amálka zvládne.*“ Amálka je ale dle operující lékařky velká bojovnice a od své operace se výrazně zlepšovala a měla chuť bojovat a žít. Po pár týdnech si mohla Klára vzít Amálku konečně domů, a tak začal jejich společný radostný život.

12.2.4 Informovanost a vztah s porodní asistentkou

Klára pravidelně dochází ke svému gynekologovi, kde se setkává i s porodními asistentkami. Vzhledem k tomu, že má stejného lékaře již přes 5 let, tak se s místní porodní asistentkou celkem zná: „*Já tam chodím běžně celkem ráda, doktor je většinou příjemný a kolikrát si se mnou dost povídá. Co se týče sestřičky, tak s tou pokaždé probírám Amálku, je zvědavá a ráda se dívá na její fotky a videa.*“ Zajímala jsem se, jaká byla komunikace ze strany porodní asistentky při sdělování diagnózy: „*On mi to všechno řekl převážně doktor, ale ten byl prostě proti mému rozhodnutí a odsuzoval to. Sestřička si před ním netroufla říct nic moc, ale po odchodu z jeho ordinace se mě vždy zastávala a říkala mi, že ho nemám brát vážně. Bylo fajn tu podporu slyšet, ale mrzelo mě, že přímo před doktorem mě nehájila a spíše mu přikyvovala.*“ Zeptala jsem se Kláry, zda by tedy komunikaci s porodní asistentkou označila za nedostatečnou: „*Určitě ano, myslím si, že ona o tom taky přece něco musí vědět a mohla mi říct i o všech pozitivních věcech, které mi říkala mimo ambulanci, před doktorem. Možná by i on sám nakonec usoudil, že to je přece okej.*“

Nejhorší vzpomínku na porodní asistentku Klára zmiňuje v souvislosti s porodem: „*Já si celkově nemám na co stěžovat, ale ta jedna sestra byla fakt hrozná. Ten její přístup a chování ke mně, byl hrozný.*“ Zajímala jsem se, zda si Klára myslí, že to bylo způsobeno nějakými předsudky, jako měl její lékař: „*To asi ne... ona vypadala, že takhle mluví s každým, jak kdyby pro ni každý pacient byl jenom stroj bez emocí.*“ Klára mi sdělila, že práci porodních asistentek velmi obdivuje, ale myslí si, že by se podobné situace neměly příliš často odehrávat. Stojí si za tím, že byť má člověk špatný den, neměl by to na sobě dát znát a pokud ho nebaví práce, neměl by v ní dále pracovat: „*Já chápu, že to je náročná práce*

*a naprosto Vás obdivuji, ale tohle by se přece nemělo vůbec dít. Lidská duše je křehká a nepřijde mi v pořádku takový chování. Obzvlášť ve zdravotnictví jo. To by se člověk měl prostě na to vykašlat, když už ho ta práce nebaví a spíš otravuje. **Proto jsem měla hrozný strach a šla jsem po dvou dnech domů na revers.** Představa, že by takto někdo zacházel s mojí maminkou... **no je mi zle.**“ Klára označila informovanost porodními asistentkami a celkově zdravotnickým personálem za vcelku nedostatečnou: „*Ne že bych nedostala žádný informace a je mi jasný, že jinde to může být lepší, ale v mém případě tomu tak nebylo. **Doktor mě odsuzoval, porodní asistentka v ambulanci se mě zastávala jen mimo ordinaci a v nemocnici se ke mně sestra před císařem chovala jak ke kusu hadru.**“ Zeptala jsem se Kláry, zda si vzpomíná na nějakou z porodních asistentek, se kterými se setkala po porodu a jaké bylo jejich chování, jelikož Klára zmínila, že setkání s nepříjemnou sestrou před sekci, bylo asi poslední, kdy se k ní personál choval neprofesionálně: „*Jo vzpomínám si, že když jsem se probudila z narkózy, tak za mnou přišla jedna sestřička, která mi vyprávěla, jak je na tom Amálka a co všechno se s ní bude pravděpodobně v následujících dnech dít. Byla tam ještě i další dva dny, než jsem šla domů na revers. Ta byla úžasná, všechno mi pořád vysvětlovala, snažila se ujistit, že všemu rozumím a jsem klidná. Stejně tak i některé její kolegyně. Nesetkala jsem se už asi s nikým, kdo by byl nepříjemnej, spíš bylo znát, kdo tu práci dělá fakt rád a baví ho to, a koho zase moc ne.*“**

Zpětně Klára hodnotí práci porodních asistentek spíše kladně, jelikož nepříjemnou situaci zažila jen jednou. Na to konto jsem se Kláry zeptala, zda má nějaký nápad či doporučení, co si myslí, že je potřeba zlepšit či v čem si myslí, že má personál stále nedostatky: „*Já si prostě myslím, že když tu práci máte ráda, tak se jí věnujete na 200 % a jste prostě dobrá v tom, co děláte. Určitě si ale myslím, že by se celkově všechen zdravotnický personál měl neustále vzdělávat v té komunikaci a v předávání informací.*“ Klára mi následně sdělila, že na to, že žije v Praze, kde by člověk očekával velice kvalitní péči a dokonalost, tak ji přijde tato oblast pořád nedostatečná: „*Myslela jsem si, že v Praze to vždycky jako je nejlepší všechno a tak, ale očividně vůbec. Ani některé moje kamarádky, které mají taky děti s downem, nemají nejlepší zkušenosti.. a to bohužel ani s porodními asistentkami. Jedna moje blízká kamarádka měla dost těžkej a náročnej porod a ta sestra místo toho, aby ji nějak slovně alespoň podpořila, **tak na ní pořád hejkala něco že kdyby si nechtěla nechat dítě s downem a šla radši na potrat, že by ted' měla klid.**“ S Klárou jsme následně rozebíraly porod její kamarádky a otrěsné chování porodní asistentky. Shodly jsme se obě na tom, že*

by se něco takového vůbec nemělo dít a že není vůbec překvapující, když se ženy rozhodnou pro riziko domácího porodu či když radši uposlechnou personál a přeruší těhotenství.

12.3 LUCIE

Lucie je třetí účastněnou participantkou mého výzkumu. Lucii je 42 let, má vystudovanou speciální pedagogiku, takže se dnes a denně setkává s lidmi s různým druhem postižení. Lucie má tři dcery – nejstarší Rozárce je 12 let, prostřední Viktorce je 8 a nejmladší je Natálie s Downovým syndromem, které je 6 let. Se třemi dcerami a manželem žije na okraji Prahy. Na Lucii jsem též získala kontakt ve skupině pro rodiče s dětmi s Downovým syndromem. Lucie se mi ozvala především s tím, že se podobných rozhovorů účastní celkem často a tak nemá s výzkumem sebemenší problém. Stejně jako Tereza a Klára, Lucie souhlasí s tím, že zdravotnický personál nezvládá podat dostatečné množství informací ohledně Downova syndromu, že jsou všechny ženy především syndromem zastrašovány a tlačeny do přerušování těhotenství. Lucie se s nepochopením se zdravotnickým personálem nemusela potýkat tak často, ale zase se jí dostalo nálepky „*To je speciální pedagožka, tak je jasno.*“

S Lucií jsme navázaly kontakt nejdříve skrz Facebook, následně jsme spolu komunikovaly přes videohovory, kde jsme rozebíraly okruhy rozhovoru. I u paní Lucie se jednoho našeho hovoru zúčastnila výše zmíněná dcera Natálie. Stejně jako tomu bylo u Kláry i zde jsme doplňovali informace dále skrz zprávy na Facebooku a Lucie mi též poskytla spoustu lékařských zpráv k prostudování.

12.3.1 Průběh těhotenství s diagnózou Downova syndromu

Lucie zjistila, že je po třetí těhotná ve svých 35 letech. Vzhledem k tomu, že měla doma již dvě dcery, si s manželem přáli chlapečka. Počátek těhotenství prožívala Lucie v klidu bez jakýchkoliv strastí a potíží, netrápily ji ani ranní nevolnosti. Lucie docházela pravidelně ke svému gynekologovi do prenatální poradny: „*Já jsem zjistila, že jsem těhotná doma díky testu, takže jsem volala doktorovi a domluvila jsem se s ním, že za týden mám přijít a opravdu jsme zjistily, že jsem těhotná.*“ Jelikož se jednalo o třetí dítě, měla Lucie s manželem radost. Na riziko Downova syndromu došlo již při prvotrimestrálním screeningu a vzhledem k vyššímu věku Lucie, ji byla nabídnuta aminocentéza: „*Na tom prvním screeningu mi vyšla pravděpodobnost asi 1:14, že tam bude Downův syndrom, takže mi doktor nabídnul ještě amniocentézu, ale tu jsem odmítla.*“ Zajímala jsem se, proč Lucie odmítla vyšetření plodové vody: „*Jelikož pracuji s lidmi, kteří trpí různým handicapem a postižením, tak jsem nechtěla na 100 % vědět, že tam ten syndrom je. Věděla jsem, že se nám nakonec může narodit i zdravé dítě, takže jsem chtěla celý těhotenství žít s tím vědomím, že tam je jen*

riziko. “ Po absolvování prvotrimestrálního screeningu absolvovala Lucie s manželem genetické poradenství: „*Já jsem se do té doby nesečkala s žádným dítětem, co by mělo downa, ani v práci, ale tak nějaký základní informace jsem o nich věděla díky mému vzdělání.*“ Vzhledem k tomu, že Lucie nechtěla znát dopodrobna vše, tak se zúčastnila jen jedné konzultace, a to převážně kvůli manželovi: „*Tak přišlo mi blbý ochudit manžela o ty informace, ale zase tam prostě člověk dostane takovou nalejvárnu informací, že nemá šanci si vše ani zapamatovat.*“ Lucii byly nabídnuty i další možnosti vyšetření jako je NIPT a genetické vyšetření krve obou rodičů pro případ dalšího těhotenství, ale i tyto možnosti Lucie odmítla: „*Neinvasivní vyšetření z krve jsem odmítla už především kvůli té ceně, která není malá a ta genetika mi zase přišla zbytečná, protože další děti už jsme neplánovali. Nechtěla jsem se tím prostě už vůbec zabývat, chtěla jsem si to poslední těhotenství užít.*“ Lucie byla prostě přesvědčená, že jejich dítě bude zdravé: „*I kdyby vlastně to riziko z toho screeningu vyšlo větší, tak bych se Natálky nikdy nevzdala, ne že by mi to nedovolily moje morální zásady jako kvůli práci, ale prostě nedokázala bych se jí vzdát.*“ Kamarádka Lucie měla ve svém těhotenství stejnou pravděpodobnost, a nakonec se jí narodilo zdravé dítě, to Lucie označila za další bod, proč věřila, že Natálie se narodí bez syndromu: „*Tak chcete věřit, že to tam není, že se jen někdo spletl. A mně to tak prostě přišlo lepší.*“ Zajímala jsem se, zda Lucie chodila častěji do prenatalní poradny: „*Určitě jo, nevím, jestli to bylo proto, že jsem odmítla odběr plodovky, ale pamatuju si, že mi dělali často ultrazvuky a měřili často průtoky, protože byla Natálka menší, ale prý to nemělo nějak velký vliv na její vývoj, že se vešla do normy nějaký ty jejich tabulky.*“ Ptala jsem se Lucie, jak se tedy cítila celé své těhotenství, když neměla vlastně jistotu, zda se narodí Natálka se syndromem nebo bez něj: „*Já jsem ten typ člověka, kterému ta nevědomost dělala vlastně dobře. **Chovala jsem se celé těhotenství, jako kdybych čekala zdravou holčičku,** takže jsem si občas dala deci vína, kafe, dokonce jsme jeli na dovolenou. **Byla jsem ve větším klidu,** než bych byla s vědomím, že tam ten syndrom fakt je. Předtím jsem zažila spontánní potrat, takže jsem si říkala, že nemá cenu se stresovat něčím, co nedostanu na 100 %“*

Zajímala jsem se, jak se Lucie cítila, když se skoro každou poradnu setkávala s jinými lékaři a zda se setkala s nějakým nepříjemným chováním: „*Překvapivě mi to střídání úplně nevadilo, chápala jsem, že nemůže věčně sloužit jeden lékař. Co se týče toho chování, lékaři muži se ke mně chovali mnohem lépe než lékařky. Což člověka docela zarazí, protože od žen se očekává asi ta větší empatie a souznění mezi ženami. Tady tomu tak ale vůbec nebylo. Naneštěstí jsem se setkala jen se dvěma lékařkami a obě se chovaly naprosto strašně.*

Jedna mi řekla, že mám ještě možnost jako jít na potrat z genetické indikace, ať si to fakt promyslím, že mám přece doma dvě zdravý dcery... úplně jí to šlo vidět na očích, že mě odsuzuje.“ Lucie zastává názor, že pro prvorodičky může být takové chování velice zásadní v jejich rozhodnutích. Shodli jsme se na tom, že by lékaři měli ženy informovat dostatečně o tom, co Downův syndrom znamená, ale kromě všech negativ a toho, jak je taková péče náročná, by měli zmínit i ta pozitiva, a že se taková péče dá zvládnout. Dále, že by lékaři měli poskytnout ženě nějaké kontakty či ženy odkázat na podpůrné skupiny, kde jim můžou s rozhodnutím pomoci rodiče, kteří se v těchto skupinách vyskytují. Sama Lucie říká, že jí samotné nejvíce pomohlo, když se mohla setkat s maminkou, která má dceru s Downovým syndromem: *„Pro mě to znamenalo strašně moc, že jsem jako měla možnost nahlídnout do jejich soukromého života a viděla jsem, že to prostě jde. Doktor dokonce téhle moji dnes už kamarádce tehdy řekl – To Vaše dítě bude nevzdělaný, nebude mluvit, chodit, bude na Vás jenom závislý a nic víc, to chcete?“* Lucie pracovala jeden čas s duševně nemocnými dětmi v chráněné kavárně, kde zjistila, jak je duše člověka velice křehká a představa, že takto lékaři komunikují s mladšími matkami, kterým je teprve 20 let a jsou nuceny se rychle rozhodnout, pro ni byla otřesná: *„Myslím si, že za spoustu těch ukončených těhotenství můžou kolikrát opravdu lékaři. Že by do toho ty ženy klidně i šly, ale protože jim lékař – odborník řekl, že to nezvládnou, tak se o tom samy přesvědčí.“*

Lucii po celé těhotenství doprovázely dnes a denně otázky lékařů, proč vlastně aminocentézu odmítla, zda je věřící nebo jaký k tomu měla vlastně důvod: *„Přišlo mi absurdní, že jsem se musela skoro před každým obhajovat, nikomu do toho přece nic není. A to, že mi to vlastně psali do každé zprávy, to mě štválo ještě víc. Já chápu, že si to musí nějakým způsobem dokumentovat a předat dál, ale bylo to nutné psát do těch zpráv až do porodu?“*

Jediný okamžik, kdy se Lucie necítila v největší pohodě byl okamžik, kdy ji lékaři začali strašit vývojem Natálie: *„Já byla teprve v 17 týdnu a oni už na mě vytahovali věci jako že má menší mozek, špatná střeva, srdce a já si jen říkala, že je přece ještě brzy na takové závěry, že má čas ještě růst a nejvíc se bude stejně vědět po porodu. Takže to bych možná ocenila, kdyby prostě nezmiňovali nebo mi to řekli ve stylu, že to takhle zatím vypadá, ale že se to může zlepšit. Taky že se vše zlepšilo, kromě srdce bylo všechno v pořádku. I to srdce je dnes už v pořádku, Natálku operovali po narození a od té doby se s ničím jako neléčí.“* Vzhledem k menší váze Natálky se lékaři s Lucii domluvili, že těhotenství předčasně ukončí co nejdříve, kvůli horším průtokům.

12.3.2 Potřeby v těhotenství

Lucie označila potřebu psychickou za nejdůležitější ze všech potřeb. Je názoru, že bez zdravé psychiky nemůže tělo řádně fungovat. Z biologických potřeb jsem se u Lucie zaměřila na stravu, pití a především spánek: „*Co se týče jídla a pití, tak s tím sem neměla problém jako vůbec, naopak jak jsem říkala, v těhotenství jsem byla převážně tak v klidu, že jsem si klidně dopřála občas deci vína či kafe. V jídle jsem se nijak neomezovala ani s ním nebojovala, dala jsem si vždy všechno, na co jsem měla chuť. S tím spánkem to bylo občas trochu horší, jelikož byla Natálka v břiše v noci dost akční a ke konci těhotenství se mi hůře spalo s tím velkým břichem. Jinak si myslím, že jsem měla základní potřeby docela uspokojené.*“

Ani v oblasti psychických potřeb nepocítovala Lucie velké změny: „*Já jsem obecně citlivá a vnímavá osobnost. Myslím si, že to je znát i z té práce, že se jako dokážu vžít do lidí, abych líp každému porozuměla. Ale samozřejmě jsem měla dny, kdy mi nebylo nejlépe.*“ Zeptala jsem se Lucie, zda někdy měla potřebu si zajít k psychologovi či využít jiné pomoci: „*Ani jednou jsem nad tím nepřemýšlela, cítila jsem se fakt většinou dobře a když zrovna dobře nebylo, tak jsem to probírala s manželem, který mi se vším dost pomáhal. Dost mi asi pomáhalo taky setkávání se s tou mojí kamarádkou, co má taky dítě s downem... myslím, že to mi dávalo hodně.*“

Sociální potřeby byly u Lucie možná až nadmíru uspokojeny, dle jejích slov: „*Já jsem neztratila zájem vidat se se svými kamarádama a celkově se světem. Naopak jsem měla potřebu být mezi lidmi a užívat si to těhotenství. Manžel stál vždycky po mém boku, stejně tak moje i jeho rodina a naši kamarádi. Nic mi v těhotenství v této oblasti nechybělo. Naopak bych řekla, že jsem byla až dost společenská.*“

Spirituální potřeby Lucie celkem vnímala, protože se stala chvíli před tím věřící: „*Nechodím sice pravidelně do kostela a moje rodina věřící není, ale manželova rodina jo, takže jsem to prostě chtěla zkusit a našla jsem se v tom. Poznala jsem díky tomu taky spoustu nových přátel, kteří mě v těhotenství taky dost podporovali.*“ Lucie zmiňuje, že ji víra také pomohla se se vším vypořádat v klidu a všechno si nebrat moc vážně k srdci: „*Uvnitř jsem byla přesvědčená, že i kdyby se Natálka narodila se syndromem, tak se nám svět přece nezboří, protože nejdůležitější je to, že bude živá a v rámci možností zdravá.*“

12.3.3 Porod a šestinedělí

Lucie vzpomíná na svůj porod jako na velmi krásný zážitek: „*Porod jsem měla velmi rychlý a krásný. Měla jsem u porodu svou vlastní soukromou porodní asistentku a manžela, takže mi nic nechybělo.*“ Lucii začaly silné a pravidelné kontrakce kolem půlnoci 25.2.2017. S manželem vyrazili ihned do porodnice, jelikož měli obavu, aby Lucie neporodila ještě doma nebo po cestě. V porodnici se ukázalo, že porod nakonec tak akutní nebude, ale už si Lucii nechali na porodním boxu: „*Když jsme přijeli, tak mi říkali, že už se začínám otevírat, ale že to nebude hned. Já byla naopak dost ráda, protože jsem měla domluvenou porodní asistentku a mrzelo by mě, kdybych jejích služeb nakonec nevyužila.*“ Po příjmu na box Lucie zavolala porodní asistenci, která brzy dorazila a začala Lucii pomáhat s přirozenými metodami tlumení bolesti. Pro jistotu dostala Lucie kortikoidy na maturaci plic u Natálky, jelikož se porod rozběhl sám v 35. t.g.: „*Já jsem za to byla ráda, **doktoři mi chtěli porod vyvolat a takhle vlastně nebylo třeba.** Měla jsem trochu strach, jak to Natálka zvládne, jelikož odhad váhy podle ultrazvuku byl kolem dvou kil, ale na to jsem se snažila nemyslet a říkala jsem si, že v porodnici už jsme, takže ji případně bude poskytnutá první pomoc hned.*“

Natálka se narodila 26.2.2017 těsně před půlnocí a vážila 1 820 g. Ihned po porodu sdělil lékař Lucii, že se Natálka opravdu narodila s Downovým syndromem. Řekl jí, že ještě budou muset samozřejmě provést testy pro 100 % potvrzení, ale že Natálka vykazuje typické rysy tohoto syndromu. Lucie popisuje, že byla po porodu velmi šťastná, že má třetí holčičku konečně na světě, ale po sdělení diagnózy začala plakat: „*Byla jsem šťastná, že je živá a rámci možností zdravá, **měla jsem z ní radost to ano, ale nemůžu říct, že by mě nemrzela fakt, že se ten syndrom opravdu potvrdil.***“ Zajímala jsem se, za jak dlouho se s tím Lucie vypořádala: „*Celkem brzo, po porodu jsem si **pobřečela**, ale jakmile jsem za Natálkou začala chodit na JIPku, tak sem na to vlastně docela **zapomněla a nevnímala to, jako něco špatného.***“ Po porodu se soukromá porodní asistentka zeptala Lucie, zda nemá nějaké dotazy ohledně Downova syndromu a jestli dostala od někoho nějaké doporučení a kontakty na různé organizace.

Hospitalizace utekla Lucii vcelku rychle a jakmile Natálie začala řádně přibírat, byly obě propuštěny do domácí péče: „*Šla jsem domů šťastná s mojí krásnou Natálkou.*“

12.3.4 Informovanost a vztah s porodní asistentkou

V těhotenství označuje Lucie informovanost ze strany zdravotnického personálu za ne plně dostatečnou, ale ani nedostatečnou: „*Nějaké informace jsem prostě měla, ale **všechno jsem si převážně zjišťovala sama.** Dokonce i kontakt na organizaci a setkání s mojí*

*kamarádkou jsem si zařizovala sama. Vnímám to trochu špatně, protože si **myslím, že takovou informaci už by mohl předat zdravotnický personál** ženám v průběhu těhotenství.“*

Zeptala jsem se Lucie konkrétně na soukromou porodní asistentku a proč vlastně nevyužila jejích služeb již v těhotenství: „*Mně přišlo, že **nemám jako důvod a potřebu scházet se s ní už v těhotenství**. Všechno, co jsem neměla jsem si zajistila sama a nepociťovala jsem, že bych její služby mohla v těhotenství využít. Za to **u porodu jsem věděla, že se mi budou její služby hodit**, jelikož z předchozích porodů vím, že mi nebylo příjemný, když mi s ulevováním bolesti pomáhal manžel, ten mi tam stačil jen jako podpora tím, že tam prostě byl.“* Zajímala jsem se, jaký pohled měla na soukromou porodní asistentku porodnice, ve které Lucie rodila: „*Všichni s tím byli úplně v pohodě. Ona tam ta porodní asistentka fungovala spíš jako taková dula že jo. Takže jsem se nesetkala s nikým, kdo by s tím měl problém. Naopak mi přišlo, že jsou místní porodní asistentky rády, že mám u sebe celou dobu někoho kompetentního z jejich oboru. Já byla hlavně spokojená, že nebudu muset na nikoho furt zvonit, když si budu v něčem nejistá.“* Dále mě zajímalo, zda Lucie byla s porodní asistentkou spokojená a jestli by doporučila péči soukromých porodních asistentek i ostatním ženám: „***Určitě ano**. Já si myslím, že je to dost podceňovaná práce, přitom kdysi byly u porodu nejdůležitější právě ty porodní báby. Myslím, že ta soukromá péče, která může probíhat v těhotenství, a i v šestinedělí by u nás měla být standardem. Nevadilo mi, si za služby porodní asistentky zaplatit, ale ne každá žena si to může dovolit.“*

DISKUZE

Tato bakalářská práce se zaměřuje na průběh těhotenství v případě Downova syndromu u plodu. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část se zabývá Downovým syndromem jako takovým, dále vyšetřeními v těhotenství, které nám pomáhají odhalit tuto chromozomální vadu, následně vyšetřeními novorozence, jenž mají za úkol diagnózu Downova syndromu potvrdit a případně odhalit potencionální výskyt přidružených vad a v poslední řadě se práce zaměřuje na psychiku ženy a péči PA. Praktická část je zaměřena na kvalitativní výzkum – konkrétně byl výzkum proveden formou polostrukturovaných rozhovorů s vybranými participantkami a následně došlo i na prostudování lékařských zpráv.

Hlavním cílem bakalářské práce bylo zjistit jaké měly ženy bio-psycho-sociální a spirituální potřeby v těhotenství v případě Downova syndromu u plodu. Byly stanoveny čtyři dílčí cíle, a na jejich základě byly vytvořeny výzkumné otázky. Struktura rozhovorů byla provedena na základě stanovených cílů a otázek. Výzkumného šetření se účastnily celkem 3 participantky, které se rozhodly donosit dítě s Downovým syndromem.

Dílčí cíl č. 1

Zmapovat prožitky participantek v průběhu těhotenství.

Tabulka 1: Dílčí cíl č. 1

Prožitky v těhotenství
<ul style="list-style-type: none">• Diagnostika těhotenství• Strach po sdělení výsledků prvotrimestrálního screeningu• Odmítnutí amniocentézy• Nepříjemné zážitky z genetického poradenství• Obavy o zdraví dítěte• Příprava na porod• Porod a pobyt v nemocnici

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Ze tří participantek, plánovali těhotenství jen dvě – konkrétně Tereza a Lucie. Klára otěhotněla nechtěně. To se pravděpodobně odrazilo i v reakci všech participantek na diagnózu plodu. Tereza prožívala před diagnózou těhotenství s nevolnostmi, ale jinak ji nic

neobtěžovalo, byla naopak šťastná, že se jí po dvou letech podařilo konečně otěhotnět. Lucie z těhotenství byla také nadšená a doufala, že její třetí dítě bude vysněný syn. Jediná Klára neměla zpočátku vůbec radost a také jí bylo těhotenství diagnostikováno až v pozdější fázi – ve 4. měsíci, při preventivní prohlídce, kdežto Tereza i Lucie odhalily svá těhotenství na základě tušení a typických těhotenských příznaků.

Po pozitivních výsledcích prvotřimesrálního screeningu na riziko Downova syndromu u plodu, bylo všem třem těhotným nabídnuto důkladnější vyšetření – aminocentéza a pouze jedné byl nabídnut NIPT. Dle výzkumu Kolačné (2019, str. 61), byla aminocentéza nabídnuta pouze 5 ženám z 9 a jen jedna z těchto žen dostala navíc informaci o NIPT, který není hrazen pojišťovnou. Tereza a Lucie měly z prvotřimesrálního screeningu obavy ještě před jeho provedením, kvůli věku. Klára také tušila, že screening nemusí vyjít dobře, ale neměla z tohoto vyšetření strach. Amniocentézu podstoupila pouze Tereza a Klára, jelikož chtěly obě mít jistotu, že se u jejich nenarozených dětí Downův syndrom opravdu vyskytuje. Lucie odběr odmítla, především z důvodu, že jí nevědomost, zda u jejího dítěte syndrom hrozí (vyšší % potvrzení) vyhovovala. Lucie uvádí, že se nechtěla syndromem příliš zabývat a myslet na něj celé těhotenství.

Genetického poradenství se zúčastnily všechny tři participantky a všechny měly pocit, že je na ně ze strany zdravotníků vyvíjen velký nátlak, aby ukončily těhotenství. Ani jedna se tímto nenechala ovlivnit, ale všechny tři vzpomínají na genetické poradenství jako na nepříjemný zážitek, kterým by si nechtěly projít znovu. Tereza byla jediná, u které nebyla diagnostikována srdeční vada u jejího nenarozeného dítěte. U Kláry a Lucie byla diagnostikována srdeční vada za pomoci vyšetření ECHO plodu. U Lucie byly následně zkoumány ještě další zdravotní problémy u jejího dítěte, které se naštěstí po porodu vyvrátily.

Klára se na svůj porod neměla skoro šanci připravit, ale vzhledem k tomu, že to měl být její třetí porod, neměla ani pocit, že by to bylo nutné. Předčasně jí otekla plodová voda v 31. t.g. a musela podstoupit císařský řez. Lucie jakožto tercipara také neměla potřebu se na porod nějak speciálně chystat, ale zajistila si předem služby soukromé porodní asistentky. Tereza se na porod jako prvorodička připravovala pouze čtením knih a radami od přítelkyň. Bohužel Tereza vzpomíná na svůj porod jako na traumatický zážitek vzhledem k akutní sekci a téměř nulové komunikaci ze strany zdravotnického personálu. Po sekci měla Tereza pocit, že její syn v průběhu operace zemřel a měla potřebu se s ním rozloučit. Klára naopak věděla, že je její dcera zdravá a živá a moc se na ní těšila. Lucie si jako jediná prošla

vaginálním spontánním porodem, po kterém se potvrdila diagnóza DS a Lucie měla potřebu si první hodiny poplakat a vše vstřebat.

Co se týká šestinedělí v nemocnici, všechny tři participantky byly spokojené. Klára šla domů po dvou dnech na revers, jelikož musela pečovat doma o svou matku a pro dceru se vrátila ihned, co se její dcera zotavila z operace srdce, při které musela být resuscitována. Lucie byla do domácí péče propuštěna společně se svou dcerou Natálií po týdnu, kdy Natálie začala řádně přibývat na váze a bylo jisté, že to spolu doma zvládnou. Tereza byla se synem Davidem propuštěna domů po řádném zotavení po císařském řezu.

Dílčí cíl č. 2

Charakterizovat potřeby participantek po sdělení diagnózy a při pokračování těhotenství.

Lidské potřeby nám určují stav organismu, který je charakterizovaný napětím a dynamickou silou. To vše vzniká v případě přebytku či nedostatku naplnění lidských potřeb. Všechny potřeby se vzájemně ovlivňují a prolínají. Potřeby dělíme na: biologické, psychické, sociální a spirituální.

Tabulka 2: Dílčí cíl č. 2

Participantky	klíčové potřeby participantek
Tereza	<p><i>Biologické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • strava • tekutiny • spánek <p><i>Psychické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba opory – přítomnost partnera, rodiny, přátel • potřeba samoty – vstřebávání diagnózy • potřeba vědomosti – dostatečné informace, hledání kontaktů na rodiče s dětmi s DS

	<p><i>Sociální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba samoty • adekvátní reakce lékařů • podpora od partnera, rodiny, přátel a zdravotnického personálu <p><i>Spirituální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • komunikace s vyššími sférami
Klára	<p><i>Biologické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • strava • tekutiny • spánek <p><i>Psychické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba opory – přítomnost rodiny, přátel • potřeba vědomosti – dostatečné informace, hledání kontaktů na rodiče s dětmi s DS • potřeba jistoty – zvládnutí péče o imobilní matku a zároveň o postižené dítě <p><i>Sociální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba trávit čas s okolím • adekvátní reakce lékařů • podpora od rodiny, přátel a zdravotnického personálu <p><i>Spirituální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • víra ve zdraví dítěte
Lucie	<p><i>Biologické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • strava • tekutiny

	<ul style="list-style-type: none"> • spánek <p><i>Psychické:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba opory – přítomnost partnera, rodiny, přátel • potřeba vědomosti – dostatečné informace, hledání kontaktů na rodiče s dětmi s DS <p><i>Sociální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • potřeba trávit čas s okolím • adekvátní reakce lékařů • podpora od partnera, rodiny, přátel a zdravotnického personálu <p><i>Spirituální:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • víra • opora věřící komunity • naděje
--	--

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Do první kategorie spadají potřeby biologické nebo také fyzické. Všechny tři participantky se shodly v tom, že se jim biologické potřeby zdaleka neměnily. Pouze Tereza měla na začátku těhotenství problémy s jídlem a pitím, jelikož trpěla těhotenskými nevolnostmi, dále popsala, že měla obtíž se řádně najíst po sdělení diagnózy. Klára a Lucie změnu v potřebě stravy nepocit'ovaly ani před ani po sdělení diagnózy. Klára popisuje potlačení uspokojení biologických potřeb v souvislosti s péčí o svou matku, protože pohodlí a uspokojení potřeb u její matky pro ni bylo v těhotenství nejzásadnější. Lucie si jako jediná s biologickými potřebami nedělala starosti. Potřeba jíst a pít se u ní nezměnila, naopak se po oznámení rizika Downova syndromu rozhodla, že si dopřeje vše, na co bude mít chuť. Za to potřeba spánku se měnila převážně u Lucie, jelikož byla její dcera v těhotenství nejvíce aktivní v noci a ke konci těhotenství jí překáželo břicho. Tereza popsala, že měla chvíli problém s kvalitním spánkem v období po oznámení diagnózy Downovy syndromu, po smíření se s diagnózou ale tento problém ustal. Klára jako jediná neměla za celé těhotenství se spánkem problémem.

Druhou kategorií, je kategorie psychická, která se zaměřuje na psychické potřeby a změny. Všechny tři participantky označily tuto kategorii za klíčovou a nejdůležitější k uspokojení i ostatních potřeb. Jsou názoru, že bez zdravé a spokojené psychiky nemůže fungovat tělo na 100 %. Tereza popisuje, že se jí v těhotenství střídaly pocity radosti, smutku a strachu. Na začátku těhotenství byla šťastná, že se jí podařilo po dvou náročných letech otěhotnět, smutek přišel ve chvíli, kdy došlo na diagnózu Downova syndromu, a strach se dostavil před porodem a během něj, z důvodu neprofesionální komunikace ze strany personálu. Kláru přepadaly v těhotenství myšlenky, že nezvládne péči o svou nemocnou matku a postiženou dceru zároveň. Za vinu to v počátku dávala svému lékaři, který nesouhlasil s jejím rozhodnutím si dítě nechat. Lékař dával Kláře najevo, že dělá chybu a měla by se dcery vzdát. Za to Lucie nepocítovala výrazné změny v psychických potřebách. Má vedle sebe neustálou podporu svého manžela a dvou dcer, které jí pomáhaly se přes vše dostat.

Sociální potřeby jsou třetí rozebranou kategorií. I zde se potřeby jednotlivých participantek dost lišily. Tereza měla potřebu před diagnózou trávit spoustu času se svými kamarádkami, ale po sdělení diagnózy se od všech odmlčela, potřebovala být sama a mít dostatek prostoru pro vypořádání se se syndromem u jejího nenarozeného dítěte. Tereza popisuje důvod, proč si myslí, že se odmlčela i od vlastní matky – myslí si, že je to z důvodu, že její vlastní matka měla problém diagnózu řádně zpracovat, což ji velmi mrzelo, jelikož spíše potřebovala, aby jí byla oporou, než aby se sama uzavřela do sebe. Jediný člověk, kterého si Tereza pustila v tomto období k tělu byl její vlastní manžel. Klára zmiňuje, že měla o 15 let mladšího partnera, který ji sice neopustil kvůli diagnóze, ale nebyl jí podporou vlastně nikdy. Z toho důvodu vyhledávala Klára oporu především ve své kamarádce, která ji pomáhala překonat všechny překážky a strasti a také se zapojila do vyhledávání všech možných informací o Downově syndromu. Lucie měla po celé těhotenství sociální potřeby neustále uspokojené. Měla potřebu trávit naopak co nejvíce času se svými kamarádkami a rodinou.

Čtvrtou a poslední kategorií jsou potřeby spirituální. Tereza a Klára vyjádřili, že pro ně tato potřeba byla nejméně zásadní. Tereza zmiňuje, že není věřící, ale čas od času zkoušela mluvit s nějakými vyššími sférami a brala to jako pomoc ve fázi, kdy se s Downovým syndromem srovnávala. Klára jako jediná participantka neměla potřebu uspokojovat spirituální potřeby. Kdežto Lucie se několik měsíců před posledním těhotenstvím stala díky svému manželovi a jeho rodině věřící. Zjistila, že komunita věřících lidí ji vyhovuje. Víra v něco většího pomáhala Lucii uvědomit si, že všechno bude v pořádku a že si nesmí všechno brát doslovně k srdci. Dle výsledků studie Choi, Riper a Thoyre (2012) hraje náboženství

důležitou roli při rozhodování v pokračování těhotenství s plodem, který má Downův syndrom. Síla náboženského přesvědčení odpovídala přibližně 13 % rozptylu osob, které chtěly ukončit těhotenství s Downovým syndromem, což poukazuje na to, že čím více jsou účastníci věřící, tím méně jsou ochotní těhotenství přerušit.

Dílčí cíl č. 3

Zjistit, jak v průběhu těhotenství, porodu a šestinedělí vnímaly participantky porodní asistentky.

Tabulka 3: Dílčí cíl č. 3

Tereza	<ul style="list-style-type: none"> • proměna vztahu, nejdříve neutrální, poté negativní a následně pozitivní • nedostatečná informovanost • v těhotenství spíše nezájem • u porodu snaha podpořit • po porodu dobrá informovanost o stavu dítěte • důvěra
Klára	<ul style="list-style-type: none"> • až na jednu zkušenost pozitivní • v těhotenství neutrální • u porodu snaha podpořit • důvěra • po porodu dobrá informovanost o stavu dítěte
Lucie	<ul style="list-style-type: none"> • spíše pozitivní, zvolila si vlastní porodní asistentku • v těhotenství minimální zájem, spíše zvědavost • u porodu snaha podpořit • po porodu dobrá informovanost o stavu dítěte a zároveň o Downově syndromu • důvěra

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Všechny tři participantky uvedly, že se již v těhotenství setkávaly s porodními asistentkami, ale ani jedna nezmiňuje, že by se o ně porodní asistentka nějakým způsobem více

zajímala. Tereza, Klára i Lucie popsaly, že jim byla v prenatální poradně porodní asistentkou provedena běžná kontrola, která zahrnovala: změření tlaku, váhy, kontrola otoků a varixů a vyšetření moči za pomoci diagnostického papírku. Tereza uvádí, že se o ní porodní asistentka v poradně skoro vůbec nezajímala. Klára považuje poradny za neutrální. Lucie také nepociťuje výjimečný zájem ze strany porodní asistentky, naopak zmiňuje, že se po stanovení rizika a jejím odmítnutí odběru plodové vody, porodní asistentka zajímala, jaké k tomu měla důvody čistě ze zvědavosti.

U porodu nastal mírný vývoj zájmu všech porodních asistentek. Tereza vnímala soucit ze strany pečující porodní asistentky, ale byla zklamaná z jejího počátečního chování, které se ale následně zlepšilo. Klára popisuje nepříjemnou zkušenost s porodní asistentkou při přípravě na císařský řez, která se k ní dle jejích slov chovala „*jak ke kusu hadru*“. Lucie si jako jediná ze všech participantek zajistila péči soukromé porodní asistentky. Díky tomuto rozhodnutí vnímala porodní asistentky u svého porodu nejlépe, jelikož se místní porodní asistentky o Lucii zajímaly a nevnímaly ji pouze jako další rodící ženu v pořadí.

Po porodu se vnímání porodních asistentek participantkami výrazně zlepšilo na základě velkého zájmu ze strany porodních asistentek. Všechny tři participantky popisují po porodu nadšení ze zájmu porodních asistentek. V této fázi dostaly všechny participantky otázku, zda mají dostatečné informace o jejich dítěti, a co pro ně bude znamenat žít život s dítětem, které má Downův syndrom

Porodní asistentka by měla projevit zájem o ženu ve všech fázích. Tedy jak v těhotenství, u porodu, ale také po porodu. Zvýšený zájem o ženy, může pomoci vytvořit důvěrný vztah, který je velmi důležitý, jelikož ženy se v průběhu těhotenství, porodu a poporodním období mohou ocitnout v roli „oběti“ a porodní asistentka jim v takovém případě může pomoci obhajovat vlastní práva a rozhodnutí. Náplní péče porodní asistentky je být pro ženu průvodcem v průběhu všech zmíněných fází, čehož může porodní asistentka dosáhnout kvalitní komunikací, důslednou informovaností a celkovým empatickým a respektujícím chováním. Porodní asistentka by měla ženu vnímat jako individuální bytost s různorodými potřebami.

Dílčí cíl č. 4

Zjistit, jaká byla informovanost participantek ze strany zdravotnického personálu v případě Downova syndromu u jejich dítěte.

Tabulka 4: Dílčí cíl č. 4

Informace v oblastech	Tereza	Klára	Lucie
Dítě s DS (popis postižení, vzhled, přidružená onemocnění, ...)	ANO	ANO	ANO
Další možná vyšetření k potvrzení syndromu: <i>Amniocentéza</i> <i>NIPT</i> <i>Jiné</i>	Amniocentéza – podstoupila, NIPT – nedostala informace	Amniocentéza – podstoupila, NIPT – nedostala informace	Amniocentéza – odmítla, NIPT – odmítla, Genetické vyšetření obou rodičů – odmítla
Vývoj dítěte s DS	NE	NE	NE
Péče o dítě s DS	NE	NE	NE
Kontakty, podpůrné skupiny	NE	NE	ANO/NE
Informace podal: <i>Lékař</i> <i>Porodní asistentka</i>	Lékař a porodní asistentka	Lékař	Porodní asistentka

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Dostatečná informovanost žen, je jedním z nejdůležitějších úkolů ze strany zdravotnického personálu. Pokud žena nemá dostatečné informace hrozí, že se může rozhodnout nesprávně či unáhleně a později svých rozhodnutí litovat. Dále důkladná informovanost žen může vést ke zmírnění strachu, obav a předčasně unáhlených rozhodnutí. Porodní asistentka hraje v edukaci a podávání informací významnou roli. Převážná část její práce zahrnuje právě podávání dostatečných informací, správnou edukaci a spoustu dalšího. Samozřejmě existují situace, ve kterých musí prvotní informace předat především lékař. To ale neznamená, že porodní asistentka nemůže informace podané lékařem doplnit.

V tabulce č. 4 můžeme vidět oblasti, ve kterých by minimálně měly být ženy dostatečně informovány. Všechny tři participantky uvádí, že dostaly základní stručné informace

o tom, jak děti s Downovým syndromem vypadají, jaké vykazují typické charakteristické rysy, jaké jsou typy DS a kterými přidruženými onemocněními nejčastěji tyto děti trpí. V oblasti: *Další možná vyšetření k potvrzení syndromu* – dostala nejvíce informací Lucie. Tereza, Klára i Lucie dostaly informace o provedení aminocentézy, které podstoupily jen Tereza a Lucie, jelikož chtěli znát, jak moc velké riziko Downova syndromu je u jejich dítěte. Lucie dostala navíc informaci o neinvazivním prenatálním testování, které odmítla z důvodu, že ho nehradí pojišťovna a dále ji byla také nabídnuta možnost genetického vyšetření pro případné další těhotenství. Lucie odmítla všechny nabídnuté možnosti, protože nechtěla vědět, jako moc je riziko vysoké, nevědomost ji v tomto případě vyhovovala více. Co se týče oblastí: *Vývoj dítěte s DS, Péče o dítě s DS, kontakty a podpůrné skupiny* – nedostala ani jedna z participantek plnohodnotné informace z čehož byly všechny celkem zklamané, protože takové vědomosti by se jim hodily nejvíce. Dále jsem se zabývala, koho by participantky označily za hlavního edukátora v těchto oblastech. Tereza uvádí, že dostala prvotní informace od lékařky na genetice a následně se něco málo dozvěděla od porodní asistentky po porodu. Klára si díky neprofesionálnímu chování svého lékaře musela všechny informace vyhledat sama a po porodu se o ní též zajímaly porodní asistentky, které se staraly o Amálku. Lucie popisuje, že nějaké informace měla, díky svému vzdělání (vystudovala Speciální pedagogiku). Nejvíce informací dostala na genetickém poradenství, kterého se účastnil i její manžel. Dále ji lékaři neustále podávaly informace o dostupných možných vyšetřeních pro přesnější určení diagnózy, které Lucie několikrát odmítla. Lucie dále dostala nějaké informace od soukromé porodní asistentky, kterou si k porodu sama zvolila.

Na základě dílčího cíle č. 4, byla stanovena výzkumná otázka č. 10: Považují participantky informovanost personálu za dostatečnou?

Tabulka 5: Výzkumná otázka č. 10

Považujete informovanost ze strany zdravotnického personálu za dostatečnou?
Tereza: „ <i>Spíše ne, lékařka na genetice nám ukázala fotky dětí s DS, popsala velmi zkráceně, co to znamená, mít takové dítě, a to bylo vše. Naopak bylo z jejího sdělení jasné, že se nás snaží dotlačit k ukončení těhotenství. Nedostala jsem ani žádnou brožuru, kontakt či informace o existenci podpůrných skupin. Všechno, co mi pomohlo se s diagnózou smířit, jsem si musela vyhledat sama. Po porodu se mě akorát ta porodní asistentka, co se o</i>

mě starala v průběhu porodu, zeptala, zda mám nějaké informace a zda vůbec něco vím, na což jsem jí odpověděla, že jsem si vše vyhledala sama.“

Klára: „Vzhledem k mým předešlým dvěma potratům se zdravými dětmi, jsem od svého doktora nedostala informace skoro žádný. Naopak do mě pořád jenom ryl s tím, že těch zdravých jsem se vzdala a postižené si chci nechat a vykládal mi jen samá negativa. Někaké informace jsem dostala až po porodu, a to převážně od porodních asistentek, které se o Amálku staraly. Ty byly úžasné, přesvědčovaly se, jestli fakt všemu rozumím a všechno chápu. V těhotenství jsem si všechny informace a kontakty zjišťovala sama s pomocí mojí kamarádky.“

Lucie: „Někaké základní informace jsem věděla díky mojí práci, ale manžel neměl třeba nejmenší tušení o tom, jak děti s Downovým syndromem vypadají a co zahrnuje péče o takové dítě. V genetické poradně jsme dostali klasickou nalejvárnou informaci o tom, jak ty děti vypadají, ale co se týče péče, to třeba vůbec. Všichni mi jen cpali další možný vyšetření potom, co jsem odmítla aminocentézu. Převážně všechny informace jsem si zjišťovala sama. Po porodu se o moje znalosti zajímala soukromá porodní asistentka.“

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Dle výsledků průzkumné studie Koreonrompa a kol. (2007), která byla provedena s 71 ženami, které ukončily těhotenství z důvodu diagnózy Downova syndromu u plodu, mělo 44 % žen určitou míru pochybností o svém rozhodnutí, 21 % mělo velkou míru pochybností a zbylých 35 % žen žádné pochybnosti neměly. Jako nejčastější důvod byl uveden u 49 % rozpor s vlastními pocity, dalších 43 % mělo pocit, že zabíjí své vlastní dítě a zbylých 38 % říká, že se neshodli společně s partnerem.

Dle studie Choi, Riper a Thoyre (2012) uvedlo 27 % žen, že by chtěly podstoupit i další prenatalní diagnostické testy, pokud by prvotrimestrální screening vyšel pozitivní, ne z důvodu, že by uvažovaly o ukončení těhotenství, ale především proto, aby se mohly řádně připravit na porod a péči dítěte s Downovým syndromem. Dalších 17 % uvedlo, že by se zúčastnily dalšího testování z důvodu, aby se mohly při pozitivních výsledcích rozhodnout pro ukončení či pokračování těhotenství na základě přání partnera a aktuální životní situace.

Ve studii Robertse a kol. (2002) uvedlo 95,7 % žen očekávanou zvýšenou zátěž v péči o dítě s Downovým syndromem. 60 % žen bylo rozhodnuto ukončit těhotenství právě kvůli očekávané zvýšené zátěži v péči o dítě s Downovým syndromem. Jako nejčastější

důvody, pro ukončení těhotenství s tímto syndromem u plodu, uvádí ženy: zátěž pro ně samotné (64 %), zátěž pro ostatní sourozence (73 %), jejich vztah (55 %) a necht' mít postižené dítě (63 %).

Jak bylo zmíněno výše, dostatečná informovanost je základ pro dobré rozhodování. Obzvláště co se týče diagnózy Downova syndromu u plodu – zde je dostatečná komunikace předání důležitých informací/kontaktů velmi žádoucí. Především z důvodu, že spousta žen, se rozhodně těhotenství ukončit především proto, že tento syndrom vnímají jako velkou a nevladatelnou zátěž. Ve výzkumu jsme zjistili, že všechny vybrané participantky byly nedostatečně informovány zdravotnickým personálem, což by se vůbec nemělo dít. Minimálně každá žena, by měla dostat stručný přehled informací, pro doplnění následně brožuru či by měla být odkázána na podpůrné skupiny nebo dostat přímo kontakt. Dle výzkumu, je komunikace ze strany zdravotnického personálu v tomto případě nedostatečná a je potřeba tuto skutečnost zlepšit minimálně výše zmíněným.

Limity výzkumu

Na toto téma není dostatečné množství kvalitních knižních zdrojů. Musela jsem hodně pátrat v zahraničních internetových člancích. Nenašla jsem bohužel žádnou knihu či odborný článek, který by se konkrétně věnoval potřebám žen v případě Downova syndromu u plodu. Dalším limitem výzkumu je výběr participantek, které se o Downově syndromu dozvěděly již v těhotenství. Velice zajímavý by byl jistě pohled ženy, která se o diagnóze dozvěděla až po porodu. Posledním limitem je určitě provádění výzkumu skrz videohovory. Hůře se dala pozorovat neverbální komunikace a celkové pocity žen.

Pro další výzkum bych zvolila kombinaci těchto participantek, aby se dala porovnat rozdílnost potřeb a celkového vnímání zdravotnického personálu. Výsledek by byl jistě pestrý a zajímavý. Také by bylo nejvhodnější provést všechny rozhovory formou osobního setkání.

Sebereflexe výzkumníka

Výzkum pro mě byl velmi obohacující, jelikož jsem měla možnost překonat své vlastní hranice. Díky výzkumu jsem získala spoustu nových zkušeností a vědomostí. Výzkum vyžadoval kvalitní přípravu teoretickou, ale i psychickou, jelikož se jedná o citlivé téma. Zjištění diagnózy Downova syndromu u plodu bývá pro ženy velmi psychicky náročné, proto je velmi důležité ženy správně a důkladně informovat o možnostech, které mají,

ale také o tom, jak takové dítě s tímto syndromem vypadá, jak rychle a jakým způsobem se vyvíjí, a co obnáší péče o takové dítě. V období stanovení diagnózy, je na ženy kladen velký nátlak a porodní asistentka by zde měla sehrát svou roli v oblastech řádné informovanosti a nastavení terapeutického vztahu mezi ní a ženou.

Z důvodu vzdálenosti a časové vytíženosti žen se výzkum odehrával především formou videohovorů. Participantky byly ujištěny o tom, že nejsou povinné odpovídat na jakékoliv specifické otázky a že mohou kdykoliv z výzkumu odstoupit. Všechny participantky byly v rozhovorech velmi otevřené a výřečné. Sdělily, že se rády o svůj příběh podělí, protože sdílí stejný názor společně se mnou, že je nutné zlepšit podávání informací ženám, které mají riziko Downova syndromu. Před hovory a setkáním, jsem se snažila s participantkami blíže seznámit za pomoci facebookové komunikace. Zdálo se mi, že jsou ženy v rozhovorech více upřímné a nebojí se rozprávět o svém příběhu.

Při výzkumu jsem měla velice smíšené pocity, jelikož mi zjištění o tom, jak se dokáže někdy zachovat lékař (v horším případě porodní asistentka), nahánělo hrůzu. Člověk se přeci jen učí, jak správně komunikovat se ženou, co se hodí, co se nehodí, a slyšet poté, jak komunikace v praxi vlastně nefunguje, je dost hrozné. Mně osobně to dodalo velkou motivaci se na správnou komunikaci více zaměřit a zlepšit vlastní nedostatky.

Doporučení pro praxi

Po přezkoumání a analýze výzkumu vyllynulo několik následujících všeobecných doporučení pro praxi:

- Větší informovanost ze strany lékařů a porodních asistentek, jelikož důkladně podané informace mohou ženě pomoci se lépe rozhodnout.
- Řádně ženu edukovat v oblasti vývoje a péče o dítě s DS – tato oblast je jedna z nejdůležitějších, jelikož se ženy při rozhodování, zda v těhotenství pokračovat, či ne, zamýšlí především nad tím, zda takové dítě zvládnout a zda nebude péče příliš náročná a pro ně nezvladatelná.
- Zdravotnický personál by se měl více zaměřit na potřeby žen v těhotenství, porodu a v poporodním období.
- Porodní asistentky by měly znát různé organizace a mít po ruce letáčky či kontakty, které by mohly ženě předat

ZÁVĚR

V bakalářské práci jsem se zabývala průběhem těhotenství v případě Downova syndromu u plodu. První kapitola je věnována Downovu syndromu obecně. Je zde popsána historie, příčiny, formy syndromu, charakteristické znaky syndromu, četnost výskytu a také přidružená onemocnění, kterými lidé s Downovým syndromem často trpí. Druhá kapitola se zaměřuje na vyšetření v těhotenství, která mají za úkol odhalit sebemenší riziko vzniku Downova syndromu u plodu. Probírám zde podrobněji neinvazivní (prenatální screeningy, NIPT) a invazivní (aminocentéza, odběr choriových klků, kordocentéza) metody vyšetření a genetiku. Ve třetí kapitole se zabírám celoplošným a selektivním screeningem u novorozence s Downovým syndromem po porodu. Poslední kapitola zahrnuje psychiku ženy, lidské potřeby a jejich dělení, a péči porodní asistentky v případě vrozené vývojové vady u těhotné.

Cílem praktické práce bylo zjistit, jaké jsou prožitky a bio-psycho-sociální a spirituální potřeby těhotných žen v případě Downova syndromu u plodu. Popisuji zde jaký měly ženy průběh těhotenství, jaké byly jejich hlavní potřeby, porod, šestinedělí a jaká byla informovanost ze strany porodních asistentek. Formou výzkumu byl kvalitativní výzkum, který zahrnoval tři polostrukturované rozhovory se ženami, které se rozhodly donosit dítě s Downovým syndromem.

Na základě vyhodnocení výzkumného šetření byla zjištěna nedostatečná informovanost žen, což může v ženách vyvolat pocit, že je péče o dítě s Downovým syndromem příliš náročná. Rozhodně bych doporučila, aby ženy dostávaly více informací ohledně tohoto syndromu a aby to malé % informací, které ženy dostanou, nebylo zaměřeno pouze na negativa. Velmi důležité je také odkázání žen na nějaké podpůrné skupiny či předání konkrétního kontaktu. Kontakt s rodinami, které mají doma dítě/děti s Downovým syndromem, může ženám přinést pozitivní myšlenky a rozhodovací proces pro ně může být snazší.

Těhotenství s diagnózou Downova syndromu u plodu představuje pro ženu velkou zátěž, jelikož se žena musí rozhodnout, zda v takovém těhotenství chce pokračovat, či ho bude chtít ukončit. Na ženy je neustále vyvíjen velký nátlak, aby těhotenství ukončily, což může negativně ovlivnit jejich život, protože k finálnímu rozhodnutí mohou dojít na základě vyvíjeného tlaku a později svého rozhodnutí litovat.

Na závěr bych si přála, aby se zdravotnický personál zlepšil v komunikaci s těmito ženami a netlačil je do všech vyšetření a následně do případného ukončení těhotenství.

SEZNAM LITERATURY

Knižní zdroje

1. BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. *Genetika v klinické praxi*. Praha: Galén, 2014. ISBN 978-80-7492-107-0.
2. BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. *Genetika v klinické praxi II*. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-107-0.
3. DUŠOVÁ, Bohdana. *Potřeby žen v porodní asistenci*. Grada, 2019. ISBN 978-80-271-2788-7.
4. DUŠOVÁ, Bohdana, Martina HERMANNOVÁ, Eva JANÍKOVÁ a Radka SALOŇNOVÁ. *Edukace v porodní asistenci*. Praha: Grada Publishing, 2019. ISBN 978-80-271-0836-7.
5. FENDRYCHOVÁ, Jaroslava a Ivo BOREK. *Intenzivní péče o novorozence*. Vyd. 2., přeprac. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2012. ISBN 978-80-7013-547-1.
6. HÁJEK, Zdeněk, Evžen ČECH a Karel MARŠÁL. *Porodnictví: 3., zcela přepracované a doplněné vydání*. Grada, 2014. ISBN 978-80-247-9427-3.
7. KUTNOHORSKÁ, Jana. *Výzkum v ošetrovatelství*. Praha: Grada Publishing, 2009. ISBN 978-80-247-2713-4.
8. MAZÚCHOVÁ, Lucia a Andrea PORUBSKÁ. *Respekt a úcta v porodnictví*. Praha: Grada Publishing, 2022. ISBN 978-80-271-3508-0.
9. OPATŘILOVÁ, Dagmar a Zita NOVÁKOVÁ. *Raná podpora a intervence u dětí se zdravotním postižením*. Brno: Masarykova univerzita, 2012. ISBN 978-80-210-5880-4.
10. POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vroze-
ných vývojových vad*. Praha: Maxdorf, 2017. Jessenius. ISBN 978-80-7345-499-9.
11. PROCHÁZKA, Martin. *Porodní asistence*. Praha: Maxdorf, 2020. Jessenius. ISBN 978-80-7345-618-4.
12. RATISLAVOVÁ, Kateřina. *Aplikovaná psychologie porodnictví: psychologie tě-
hotenství, porodu a šestinedělí: psychosomatická medicína: učební texty pro po-
rodni asistentky*. Praha: Reklamní atelier Area, 2008. ISBN 978-80-254-2186-4.
13. ROZTOČIL, Aleš. *Moderní porodnictví: 2., přepracované a doplněné vydání*. Grada, 2017. ISBN 978-80-271-9757-6.

14. SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2011. Rádci pro zdraví. ISBN 978-80-7367-882-1.
15. SKUTILOVÁ, Vladana. *Jak na strach a úzkost v těhotenství*. Praha: Grada Publishing, 2016. ISBN 978-80-247-5469-7.
16. SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika: 2., aktualizované a doplněné vydání*. Grada, 2016. ISBN 978-80-271-9426-1.
17. SNUSTAD, D. Peter a Michael J. SIMMONS, Jiřina RELICHOVÁ ed. *Genetika*. Druhé, aktualizované vydání. Brno: Masarykova univerzita, 2017. ISBN 978-80-210-8613-5.
18. TAKÁCS, Lea, Daniela SOBOTKOVÁ a Lenka ŠULOVÁ. *Psychologie v perinatální péči: praktické otázky a náročné situace*. Praha: Grada, 2015. ISBN 978-80-247-5127-6.

Zahraníční zdroje

1. AMBREEN, Asim, ASHOK, Kumar, SRINIVASAN, Muthuswamy, SHALU, Jain a Sarita AGARWAL. *Down syndrome: an insight of the disease*. [online]. 2015 [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://jbiomedsci.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12929-015-0138-y>
2. ARUMUGAM, Ashokan a kol., *Down syndrome – a narrative review with a focus on anatomical features*. [online]. 2015 [cit. 12.2.2023]. Dostupné z: doi: <https://doi.org/10.1002/ca.22672>
3. AVERSA, Tommaso a kol., *In children with autoimmune thyroid diseases the association with Down syndrome can modify the clustering of extra-thyroidal autoimmune disorders* [online]. 2016 [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.degruyter.com/document/doi/10.1515/jpem-2016-0073/html>
4. KORENROMP, Marijke J. a kol. *Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome*. [online]. 2007 [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: 10.1016/j.ajog.2006.09.013
5. MALT ALBERTSEN, Eva a kol. *Health and disease in adults with Down syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://tidsskriftet.no/en/2013/02/health-and-disease-adults-down-syndrome#comments>

6. NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY. *About Down Syndrome* [online]. 2023 [cit. 6.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.ndss.org/about>
7. NSHIMYUMUKIZA, L., BEAUMONT, J.A., ROUSSEAU, F. a kol. *Introducing cell-free DNA noninvasive testing in a Down syndrome public health screening program: a budget impact analysis*. [online]. 2020 [cit. 16.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://doi.org/10.1186/s12962-020-00245-5>
8. PLAIASU, Vasilica. *Down Syndrome – Genetics and Cardiogenetics* [online]. 2017 [cit. 30.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5706761/>
9. ROBERTS, Christy D. a kol. *The role of genetic counseling in the elective termination of pregnancies involving fetuses with disabilities*. [online]. 2002 [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: [10.1177/00224669020360010501](https://doi.org/10.1177/00224669020360010501)
10. SHERMAN, L. Stephanie, ALLEN, G. Emily, BEAN, H. Lora a Sallie B. FREEMAN. *Epidemiology of Down syndrome*. [online]. 2007 [cit. 6.3.2023]. Dostupné z: doi: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/mrdd.20157?saml_referrer
11. SMITH, Meagan a Jeannie VISOOTSAK. *Noninvasive screening tools for Down syndrome: a review*. [online]. 2022 [cit. 27.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.2147/IJWH.S31183>
12. WOOLCOCK, Jane a Rosalie GRIVELL. *Noninvasive prenatal testing* [online]. 2014 [cit. 25.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.racgp.org.au/afp/2014/july/noninvasive-prenatal-testing/>
13. WAJUIHIAN, Otabor Samuel. *Down syndrome: An overview* [online]. 2016 [cit. 30.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.avehjournal.org/index.php/aveh/article/view/346/545>

Internetové zdroje

1. KAŠPAROVÁ, Martina. *Dítě s Downovým syndromem a péče o něj* [online]. 2015 [cit. 30.1.2023]. Dostupné z: doi: <https://sancedetem.cz/dite-s-downovym-syndromem-pece-o-nej>
2. MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY. *Kdo je porodní asistentka a jak se stát porodní asistentkou?* [online]. 2021 [cit. 20.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.mzcr.cz/kdo-je-porodni-asistentka-a-jak-se-stat-porodni-asistentkou/>

3. PUTZOVÁ, Martina, HASCH, Marcel, GOMOLČÁKOVÁ, Barbora, ŠUBRT, Ivan a Michal MICHAL. *Výhody využití cíleného sekvenování v neinvazivním prenatálním testování*. [online] 2017. [cit. 11.2.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.actualgyn.com/cz/clanek/2017/208>
4. UNIE PORODNÍCH ASISTENTEK. *Principy péče v porodní asistenci*. [online] 2021. [cit. 2.3.2023]. Dostupné z: doi: <https://www.unipa.cz/wp-content/uploads/2021/08/Principy-tehotenstvi.pdf>
5. VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY. *Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR*. [online]. 2008-2019 [cit. 15.3.2023]. Dostupné z: doi: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom

Kvalifikační práce

1. KOLAČNÁ, Nikola. *Těhotenství a porod u podezření na Downův syndrom*. Brno, 2019. Bakalářská práce. Masarykova univerzita Brno. Lékařská fakulta. Vedoucí práce Mgr. Blanka Trojanová, Ph.D.

SEZNAM PŘÍLOH

- Příloha č. 1 – Informovaný souhlas
- Příloha č. 2 – Okruhy k rozhovoru
- Příloha č. 3 – Trizomie chromozomu 21
- Příloha č. 4 – Četnost výskytu

PŘÍLOHY

Příloha č. 1 – Informovaný souhlas

INFORMOVANÝ SOUHLAS

PRŮBĚH TĚHOTENSTVÍ V PŘÍPADĚ DOWNOVA SYNDROMU U PLODU

STUDENT

jméno: Kateřina Habrová
Katedra ošetřovatelství a porodní asistence
Fakulta zdravotnických studií ZČU
e-mail: habrovak@students.zcu.cz

VEDOUcí BP:

jméno: PhDr. Mgr. et Mgr. Hana Hrachovcová, DiS.
Katedra ošetřovatelství a porodní asistence
Fakulta zdravotnických studií ZČU
e-mail: hanajosefa@gmail.com

CÍL STUDIE

Cílem studie je zjistit, jaké jsou prožitky a bio-psycho-sociální a spirituální potřeby participantky v těhotenství s diagnózou Downova syndromu u plodu

S Vaším svolením bude proveden rozhovor s Vámi, který bude zaznamenán na diktafon. Pořízený záznam nebude sdílen nikým jiným než studentem a vedoucím bakalářské práce. Záznamy budou ihned po kompletní studii vymazány. Úryvky z rozhovoru mohou být použity při prezentaci studie, ale tyto citace budou vždy anonymní. Vaše identita nebude rozpoznána, bude použit pseudonym.

Nemusíte odpovídat na žádné specifické otázky, pokud nebudete sám/sama chtít, a můžete také kdykoliv odstoupit od rozhovoru nebo studie.

SOUHLAS S VÝZKUMEM

Já
souhlasím s účastí ve výzkumné studii. Souhlasím se záznamem rozhovoru na diktafon. Rozumím, že mohu kdykoliv od rozhovoru nebo studie odstoupit a že citace rozhovoru budou použity anonymně, nebudu ve studii identifikována.

Podpis účastníka výzkumu:.....Datum:

Podpis studenta:.....Datum:

Příloha č. 2 – Okruhy k rozhovoru

Tabulka 6: Okruhy k rozhovoru

OKRUHY K ROZHOVORU	
Okruh	Téma rozhovoru
Těhotenství a žena	<i>Jak probíhalo Vaše těhotenství?</i> <ul style="list-style-type: none">• Diagnostika těhotenství (parita, věk)• Gestační stáří při určení diagnózy DS u plodu• Četnost návštěv v prenatální poradně• Nabídnutá vyšetření• Délka těhotenství• Rozdíly mezi prvním a dalším těhotenstvím (u vícero díčky)• Porod• Období šestinedělí
Prožitky, psychika	<i>Jak jste vnímala těhotenství po psychické stránce před a po sdělení diagnózy?</i> <ul style="list-style-type: none">• Změny v prožívání• Krize• Příprava na porod a šestinedělí
Potřeby ženy	<i>Jaké jste měla potřeby?</i> <ul style="list-style-type: none">• Biologické potřeby• Psychické potřeby a psychologická pomoc• Sociální potřeby, sociální kontakt/vazby• Spirituální potřeby• Proměna potřeb v průběhu těhotenství a po porodu• Uspokojení potřeb, zásadní potřeby

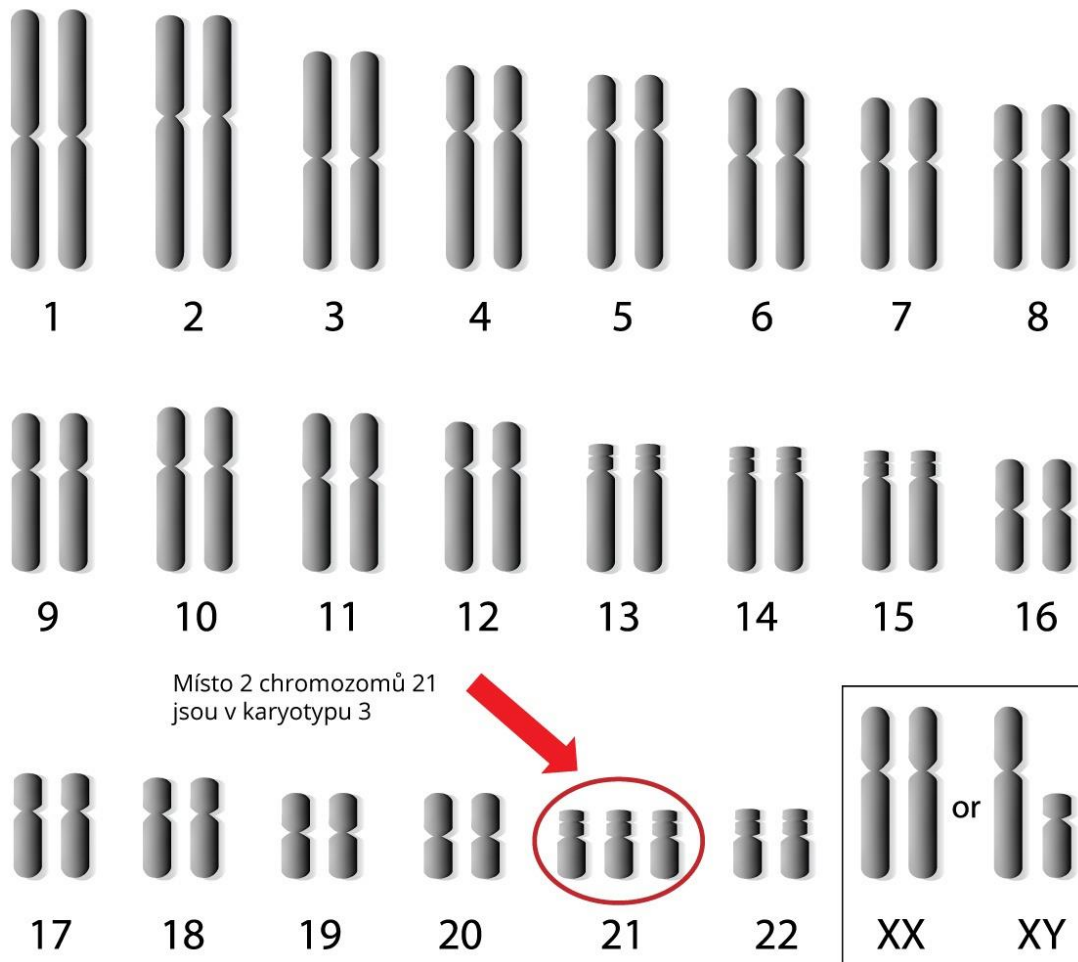
<p>Rozhodovací proces</p>	<p><i>Jak probíhal rozhodovací proces?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Dostatečná informovanost • Podpora (partner, rodina, okolí) • Možnosti variant • Kdy a jak došlo k definitivnímu rozhodnutí • Potřeby sdružené s rozhodovacím procesem
<p>Role zdravotníků</p>	<p><i>Dostala jste dostatek informací od zdravotnického personálu v oblasti péče o dítě s Downovým syndromem?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Přístup a vnímání zdravotníků • Vztah se zdravotnickým personálem • Podpora od zdravotníků • Přístup a chování porodních asistentek • Pomoc při zajištění některých potřeb • Odkázání na odborníky a podpůrné skupiny

Zdroj: vlastní zpracování, 2023

Příloha č. 3 – Trizomie chromozomu 21

Obrázek 1: Trizomie chromozomu 21

Downův syndrom – Trizomie chromozomu 21



Zdroj: www.symptom.cz/nemoc/downuv-syndrom

Příloha č. 4 – Četnost výskytu

Tabulka 7: Četnost výskytu lidí s Downovým syndromem

Rok	Naroz.	DS nar.	DS PrnDg.	DS celkem	Incid. nar.	Incid. celk.	Ef. PrnDg.
2001	90 878	47	94	141	5,17	15,50	66,67
2002	93 047	50	102	152	5,37	16,34	67,11
2003	93 685	63	116	179	6,72	19,11	64,80
2004	87 664	47	122	169	4,81	17,30	72,19
2005	102 498	54	152	206	5,27	20,10	73,79
2006	105 831	44	171	215	4,16	20,32	79,53
2007	114 642	42	196	238	3,66	20,76	82,35
2008	119 570	35	219	254	2,93	21,24	86,22

Zdroj: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom

Naroz. = Počet narozených v ČR; **DS nar.** = Případy Downova syndromu u narozených; **DS PrnDg.** = Případy Downova syndromu prenatalně diagnostikované; **DS celkem** = Případy Downova syndromu celkem; **Incid. nar.** = Incidence Downova syndromu u narozených (přepočteno na 10 000); **Incid. celk.** = Incidence Downova syndromu celková (přepočteno na 10 000); **Ef. PrnDg.** = Efektivita prenatalní diagnostiky (v procentech).