

Obsah

Úvod

Prenatální diagnostika

Podmínky pro provádění prenatálního screeningu

Jak hodnotit těhotenské screeniny ženy a jak zdravotníci?

Doporučení

Úvod

V ČR v současné době zákon řadí těhotenství mezi nemoci nebo stavy ohrožující zdraví, neboť péče o těhotnou je péčí dispenzární nikoli preventivní. Tento postoj se automaticky promítá i do množství vyšetření, přístupu k nim a ceny péče během těhotenství.

Prenatální diagnostika (vyšetřování v těhotenství) se mimo jiné zabývá i zjišťováním vrozených vad dítěte tzv. screeningovým vyšetřením, které slouží k vyhledání osob s významným rizikem určité choroby, v případě těhotenství se jedná o vrozené vývojové vady.

Na rozdíl od jiných států, více či méně vyspělých, je genetický screening v ČR prováděn plošně, často bez souhlasu, ba dokonce vědomí, ženy. Těhotná žena je tak postavena tváří v tvář těžkému rozhodování co dál.

V EU je běžné, že se genetický screening provádí pouze v odůvodněných případech (např. vyskytuje-li se v rodině vrozená vada). Pokud si žena sama přeje, aby jí byl screening proveden, musí si ho obvykle zaplatit. Tato skutečnost vychází z rozdílné filozofie pohledu na těhotenství. Těhotenství není choroba, ale jen „jiný“ fyziologický (normální) stav v životě ženy.

Mnohé studie ukazují, že pokud je dítě postiženo vrozenou vadou, je pro psychiku ženy lepší, porodí-li takové dítě, i když jsou jeho vady neslučitelné se životem a ono třeba několik hodin po porodu zemře. Poskytnutí šance a možnosti důstojného rozloučení pomáhá ženě lépe se vyrovnat s nelehkou situací. V opačném případě se velmi často žena dostává do střetu s „postinterrupční depresí“ z pocitu, že zabila a s tímto pocitem většinou žije až do konce života.

Pokud uvažujeme o genetickém screeningu, ptáme se:

- **máme právo rozhodovat za těhotné ženy?**
- **přejí si těhotné ženy plošné genetické screeniny?**
- **co nám vyšetření prozradí?**
- **je spolehlivé?**

Prenatální diagnostika

Jak již bylo řečeno výše, prenatální diagnostika se mimo jiné zabývá i zjišťováním vrozených vad dítěte, tzv. screeningovým vyšetřením. Vrozené vady provázejí 3 - 5% všech diagnostikovaných těhotenství. Cílem primárního screeningu je identifikace těhotenství s vyšším rizikem vrozené vady.

Lékařský screening slouží k vyhledání osob s významným rizikem určité choroby před klinickou manifestací (projevení příznaků). Pozitivní výsledek screeningového vyšetření jednoduše, dostupnou a levnou screeningovou metodou zahajuje sérii specifických a náročnějších diagnostických vyšetření nebo preventivních opatření.

Před zahájením screeningového programu by měly být posouzeno, zda:

- je screenovaná choroba jasně definována
- má významnou incidenci
- časná diagnóza nebo preventivní režim pozitivně ovlivňují prognózu
- mají parametry screeningu vysokou senzitivitu a specificitu
- jsou náklady na screening nižší než náklady na léčení choroby v dané populaci
- je test jednoduchý a snadno proveditelný
- není test spojen s nepříjemnými pocity či bolestí
- je bez vedlejších negativních vlivů

Podmínky pro provádění prenatálního screeningu

- souhlas těhotné
- odběr v přesně (ultrazvukově) zjištěné délce gravidity
- údaje o hmotnosti těhotné
- údaje o četnosti těhotenství

Nyní se podívejme na jednotlivé okolnosti a podmínky podrobněji. **Je screenovaná choroba jasně definována a má významnou incidenci?**

Prenatálním screeningem zjišťujeme především riziko

- defektů neurální trubice (NTD) a stěny břišní (AWD)
- chromozomálních aberací
- komplikací ve III. trimestru

Defekty neurální trubice (NTD) a stěny břišní (AWD)

Neurální trubice vzniká ve 4. týdnu těhotenství. Poruchy uzávěru neurální trubice jsou spojeny s poruchami přilehlého skeletu a patří k nejčastějším vrozeným morfologickým vadám s incidencí 0,3 - 3‰.

Polovinu NTD tvoří anencefalie, kdy je z lebky postiženého plodu vytvořena pouze obličejová část. Druhou polovinu NTD tvoří porucha uzávěru páteřního kanálu. Jde o poruchu, při níž část neurální trubice není uzavřena a plošně zeje. Defekt neurální trubice vzniká nejčastěji v bederní oblasti a může být kryt kůží.

Anencefalie je vada neslučitelná s životem, zatímco v případě poruchy uzávěru páteřního kanálu záleží na typu a lokalizaci defektu. Asi 85% postižených má otevřený defekt. Většina (80%) postižených, kteří přežijí, mají významné neurogení postižení (paraplegie, inkontinence) a 20% je postiženo i mentálně.

Screeningovým markerem (ukazatelem) pro defekty kožního krytí je alfafetoprotein v krevním séru matky (AFP). Obecně platí, že riziko postižení stoupá s rostoucí hodnotou AFP.

Při otevřených defektech neurální trubice dochází také k významnému zvýšení AFP v plodové vodě, avšak souvislost byla prokázána i u jiných vrozených vývojových vad a porodnických komplikací.

Zvýšenou hodnotu AFP nalézáme přibližně u 2 - 4% výsledků biochemického screeningu ve II. trimestru.

AFP se používá jako screeningový test NTD mezi 16. - 19. týdnem gravidity od roku 1977. Při samotném vyšetření AFP je možno detekovat přes 70% otevřených NTD a spolu s ultrazvukem je senzitivita až 90%.

1/ *Nemocnost, demografický ukazatel počtu nových onemocnění k počtu obyvatel.*

Chromozomální aberace

- trisomie chromozomu č. 21 - Downův syndrom
- trisomie chromozomů č. 13 a 18 – Patauův syndrom (výskyt 1:5000 novorozenců) a Edwardsův syndrom (výskyt 1:3500 novorozenců)
- aberace pohlavních chromozomů, nejčastěji XXY nebo XO (Klinefelterův syndrom a syndrom Turnerové)
- méně obvyklé nálezy

Downův syndrom (DS), dříve označovaný jako mongolismus, je nejčastější chromozomální aberací. Označení získal po anglickém lékaři Langdonu Downovi, který jej na základě společných znaků vrozené mentální retardace popsal v roce 1866. Vlastní příčina DS – ztrojení chromozomu 21, je známa od roku 1959. Postižení se často pojí s dalšími vrozenými vadami (srdce, zažívací ústrojí). Lidé s DS se dnes dožívají cca 60 let věku.

Více než polovinu patologických nálezů při invazivní prenatalní diagnostice (amniocentéze - AMC) z indikace vyššího věku matky (věk 35 let v době porodu) tvoří trisomie chromozomu č. 21 - Downův syndrom (DS). Dalších asi 15% patologických nálezů tvoří skryté numerické aberace (odchylka v počtu), např. trisomie chromozomů č. 13, Patauův č. 18 - Edwardsův syndrom. Ve 25% jsou diagnostikovány aberace pohlavních chromozomů, nejčastěji XXY (Klinefelterův syndrom) a XO (syndrom Turnerové). Asi 10% připadá na méně obvyklé nálezy.

Věk těhotné nad 35 let v době porodu je platným indikačním kritériem AMC nebo alespoň indikací ke genetické konzultaci. Riziko porodu dítěte s DS 35 leté matky je 1:380, riziko ostatní populace je asi 1:800. Se zvyšujícím se věkem toto riziko stoupá. Hranice 1:100 dosáhne riziko DS asi ve věku 40 let matky. Rodičky ve věku nad 35 let tvoří v České republice necelých 6% všech rodiček s 0,25% nárůstem v posledních letech. Při předpokladu, že všechny těhotné této věkové kategorie podstoupí invazivní vyšetření, bychom mohli očekávat prenatalní detekci asi 20 - 30% plodů s DS. Zbýlých 70 - 80% postižených plodů by se v této situaci narodilo matkám mladším.

Porodnické komplikace a vrozené vývojové vady (VVV) při abnormálních hodnotách screeningových markerů.

Riziko komplikací a vrozených vývojových vad při abnormálních výsledcích v I. - II. trimestru, především zvýšení hodnoty nuchální translucence (NT), může znamenat zvýšené riziko

- spontánního potratu
- vrozených srdečních vad - je indikací k fetálnímu echokardiografickému vyšetření (speciální vyšetření srdce)

Riziko komplikací ve III. trimestru spočívá v postižení dítěte zejména následujícími vadami

- intrauterinní (nitroděložní) růstová retardace (IUGR)
- nízká porodní hmotnost obecně
- perinatální (během těhotenství) smrt plodu
- další komplikace gravidity
- nespécifické vrozené vady

Obecně se má za to, že riziko komplikací stoupá se zvyšováním hodnot AFP a hCG ve II. trimestru. Významným ukazatelem ohrožení gravidity ve III. trimestru se zdá být specifický těhotenský protein SP1, vyšetřovaný ve II. trimestru.

Nízká porodní hmotnost obecně

Zvýšení hodnot markerů ve II. trimestru identifikuje pouze asi 10% z celé skupiny plodů nízké porodní hmotnosti ať již následkem hypotrofie, nebo předčasného porodu.

Intrauterinní růstová retardace

Hypotrofie znamená zaostání ve váhovém přírůstku ve III. trimestru. Děti dosahují při normální délce nízké porodní hmotnosti. Relativní riziko pro extrémní IUGR při současném zvýšení MS AFP a hCG bylo 10,9.

Perinatální smrt plodu

Relativní riziko perinatální smrti při zvýšení MS AFP je 4,7. Vaginální krvácení v průběhu gravidity toto relativní riziko zvyšuje na hodnotu 12,6.

Další komplikace gravidity

Některé studie vykazují u 13% těhotných se zvýšeným AFP gestózu EPH (otoky + bílkovina v moči + zvýšený krevní tlak). Další komplikací spojenou s elevací AFP může být předčasné odloučení placenty.

Nespecifické vrozené vady

Další studie zaznamenaly při zvýšení AFP u 6,2% plodů alespoň jednu vrozenou vadu jinou než defekt neurální trubice nebo chromozomální aberaci.

Co pozitivně ovlivňuje prognózu: včasná diagnóza, nebo preventivní režim?

Diagnóza Downova syndromu je klinicky nejobtížnější a **úspěšnost sekundární prevence** této chromozomální vady, stejně jako u ostatních chromozomálních vad a defektů neurální trubice, **je dána možnostmi genetické prenatalní péče**. Poruchám tedy nelze předcházet ani je nijak léčit, těhotenství lze pouze ukončit potratem v poměrně pokročilém stádiu gravidity.

U ostatních porodnických komplikací a vrozených vývojových vad se přes veškerou snahu prenatalní diagnostiky incidence nedaří dlouhodobě snížit.

Mají parametry screeningu vysokou senzitivitu a specificitu?

Ve všech současných antenatálních (těhotenských) screeningových systémech je nutno počítat s falešnou pozitivitou, což znamená, že test identifikuje většinou těhotenství se zdravým plodem. V optimálně vyladěných systémech je skutečně postižen vrozenou vadou jen asi každý dvacátý plod s pozitivním výsledkem screeningu. Naopak určitá část skutečně postižených těhotenství má výsledek screeningu negativní. Falešná negativita u vrozených vad činí 10 – 30%.

Z výše uvedeného vyplývá, že z 20 matek, které podstoupí screeningové vyšetření krve ve druhém trimestru, v probíhajícím 17. týdnu těhotenství, a které mají pozitivní výsledek, znamená pouze jeden z těchto „pozitivních“ testů skutečně postižené dítě. U ostatní žen je výsledek falešně pozitivní. Naopak jedno ze tří dětí s Downovým syndromem není vyšetřením rozpoznáno. Detekční citlivost Triple testu pro rozštěpové vady páteře se pohybuje okolo 70%.

Další příčinou falešně pozitivních výsledků bývá nepřesné datování těhotenství. Po upřesnění stáří plodu podle UZ se často zjistí, že původně patologické hodnoty hormonů jsou v normě. Takto falešně pozitivních výsledků bývá nalezeno 20 – 40%. Falešná pozitivita znamená pro těhotnou ženu poměrně velkou psychickou zátěž.

V praxi je situace taková, že většina gynekologů nemá dostatečně kvalitní přístroje a dostatek zkušeností ke spolehlivé detekci vrozených vad.

Dále je třeba vzít v úvahu to, že neexistují informace, které by svědčily o teratogenním či mutagenním vlivu diagnostického použití ultrazvuku. Užití ultrazvuku v I. trimestru je považováno za bezpečné, ale přesto je žádoucí vyšetřovat co nejkratší dobu a co nejnižší zvukovou intenzitou. Nadále trvá potřeba nových studií dlouhodobých biologických efektů použití ultrazvukových vln.

Parametry screeningu definují, zda screeningový test identifikuje významnou část postižených nebo ohrožených (má vysokou senzitivitu) a zároveň zda má nízkou faleš-

nou pozitivitu (tedy vysokou specificitu).

- falešná pozitivita je procentuální část screeningů s pozitivním výsledkem testu, který však specifická diagnostická vyšetření ani pozdější průběh onemocnění nepotvrdí (jednotka = %).
- skutečná pozitivita vyjadřuje, kolik specifických diagnostických vyšetření je nutno provést u žen s pozitivním screeningem ke stanovení jedné diagnózy (jednotka = 1: n).
- senzitivita je procentuální část všech skutečně postižených, kteří byli detekováni pomocí screeningu (jednotka = %)

V praxi se užívají dva typy screeningu vrozených vývojových vad, doplněné anamnestickými údaji s ohledem na věk těhotné ženy

- časný – ultrazvukové měření NT a biochemické markery v krevním séru matky v I. trimestru
- pozdní – biochemické markery v krevním séru matky ve II. trimestru – Triple test

Kombinovaný screening vrozených vývojových vad pomocí ultrazvukového měření nuchální translucence a biochemických markerů v séru matky v I. trimestru je hlavně zaměřen na zjištění rizika

- chromozomálních aberací plodu, nejvýznamnější jsou trisomie chromozomu č. 21 (Downův syndrom) a trisomie chromozomu č. 18 (Edwardsův syndrom)
- morfologických vad – hlavně vad kardiovaskulárních
- porodnických komplikací (hrozící potrat)

Test se provádí v období mezi 8. - 13. týdnem těhotenství, kdy se v období mezi 8. - 11. týdnem těhotenství vyšetřuje krev těhotné ženy na plazmatický protein A (PAPP-A) a volnou beta podjednotku hCG (FB-hCG) a následuje ultrazvuková nuchální translucence (NT). Předpokládáme téměř 90% záchyt postižených při 5% falešné pozitivitě.

Ultrazvuková nuchální translucence – novější metoda genetického screeningu

Ultrazvuková nuchální translucence (NT) je novější metodou screeningu vrozených vývojových vad, která se doplňuje vyšetřením z krve. Provádí se v období mezi 11. a 13. týdnem těhotenství. Vyšetření specializovaným ultrazvukem měří tloušťku kožní řasy na dorsální (zadní) straně krku dítěte. Děti s Downovým syndromem a některými jinými méně obvyklými odchylkami mívají právě v tomto období těhotenství kožní řasu vzadu na krku silnější.

Stejně jako při ostatních vyšetřeních získáme i nuchální translucencí pouze odhad rizika Downova syndromu, nikoli jeho diagnózu. NT má vyšší senzitivitu než Triple test. Je však prováděno v období, kdy je plod ještě málo vyvinutý, takže přesná diagnóza abnormalit těla, kůže, ledvin, srdce a páteře při tomto testu není možná. Proto je nutné provést nové UZ vyšetření mezi 18. a 20. týdnem. NT může odhalit až 85% chromozomálních aberací 21. chromozomu – Downův syndrom, i některé vzácnější aberace - trisomie 18 (Edwardsův syndrom), trisomie 13 (Patauův syndrom).

Prenatální screening vrozených vývojových vad pomocí biochemických markerů v séru matky ve II. trimestru je hlavně zaměřen na zjištění rizika

- defektů kožního krytí plodu (defekty neurální trubice, rozštěpy břišní stěny)
- chromozomálních aberací plodu, nejvýznamnější jsou trisomie chromozomu č. 21 (Downův syndrom) a trisomie chromozomu č. 18 (Edwardsův syndrom)
- porodnických komplikací ve III. trimestru

Vyšetření se provádí z krevního séra matky, v němž zjišťujeme hladiny lidského gonadotropinu (Total hCG), fetálního proteinu MS AFP a estriolu (uE3), tzv. Triple test.

Amniocentéza – odběr plodové vody

Tzv. screeningově pozitivní ženy následně obvykle absolvují amniocentézu (AMC). AMC je invazivní metoda, při které se většinou v období mezi 17. a 18. týdnem těhotenství pod kontrolou UZ odebírá jehlou přes břišní stěnu malé množství plodové vody a poté je provedeno genetické vyšetření buněk dítěte. Genetické abnormality se zjišťují zkoumáním chromozomů, které jsou součástí jádra buněk. AMC je nabízena ženám, jejichž riziko, že budou mít postižené dítě, je 1: 250 – 300, často ale i 1 : 500. Výsledky jsou známy zhruba za dva týdny.

Tento test má svá rizika jak pro dítě, tak pro matku. Obecně lze provádět operaci či jakýkoliv jiný zákrok pouze tehdy, není-li riziko zákroku vyšší než riziko vlastního onemocnění. Cca v 1% případů končí těhotenství potratem z důvodu předčasného odtoku plodové vody, krvácení nebo infekce. K potratu dochází až tři týdny po vyšetření i déle. Velmi vzácně se také stává, že vyšetřující jehla poškodí plod a následky, někdy i velmi závažné, se mohou objevit až při porodu.

V ČR je ročně statisticky počato 150 dětí s Downovým syndromem, cca v 70 případech je těhotenství přerušeno tzv. pozdní interrupcí kolem 20. týdne těhotenství a cca 70 dětí se narodí obvykle proto, že žena screeningu z různých důvodů unikla. K dobrovolnému informovanému donošení se rozhoduje minimum žen.

Je test skutečně jednoduchý, snadno proveditelný a bez vedlejších negativních vlivů? Není spojen s nepříjemnými pocity či bolestí?

Prenatální screening se provádí sběrem anamnestických dat, odběrem krve těhotné ženy a ultrazvukovým vyšetřením. Obecně se dá říci, že všechny kroky screeningu jsou jednoduché, snadno proveditelné a nejsou spojené s pocity bolesti. To vše za předpokladu, že laboratorní zpracování vzorků krve odpovídá stanoveným kvalitativním požadavkům a laboratoř úzce spolupracuje s oddělením prenatální diagnostiky a lékařské genetiky.

Otázkou zůstává, zda je genetický screening bez vedlejších negativních vlivů a zda není spojen s nepříjemnými pocity.

V současné době neexistuje žádný univerzální screeningový test, který by byl schopen odhalit všechny druhy možného postižení plodu.

Před odběrem krve na biochemický screening by měl být těhotné ženě srozumitelně vysvětlen smysl vyšetření. Zejména proto, že test je v 5 – 7% pozitivní. V případě špatné informovanosti může dojít k psychickému stresu z obav o normální průběh těhotenství.

Nedostatkem biochemického screeningu ve II. trimestru je také to, že jeho výsledky jsou k dispozici až v poměrně pokročilém stadiu těhotenství a případné ukončení gravidity je pro těhotnou velkou zátěží.

V případě pozitivního výsledku je ženám doporučována konzultace genetika a invazivní diagnostika – amniocentéza.

Dodatečně se zjistilo, že v praxi je provádění biochemického screeningu velkým problémem. Test je velkou psychickou zátěží pro těhotné. Právě tento aspekt byl při zavádění biochemického screeningu podceněn. Těhotná většinou buď není seznámena s podstatou testu nebo jeho smysl nechápe. Lékař často zaměňuje výsledek testu diagnostického, který přímo ukazuje na přítomnost choroby, za výsledek testu screeningového, který pomáhá jen vyčlenit skupinu žen s vyšším rizikem postižení plodu.

Problémem screeningu na základě věku matky se jeví neochota starších žen k prenatální invazivní diagnostice. Starší žena může odmítnout nést riziko amniocentezy či odběru choria, protože se může jednat o její poslední těhotenství, zejména otěhotněla-li po léčbě sterility či nepovažuje-li ukončení těhotenství za akceptovatelné z důvodů náboženských. U nás je zatím procento odmítnutí vyšetření 5 – 10%. (Calda P. – *Moderní gynekologie, Screening vrozených vad v graviditě*)

Kromě toho se zdá být velkým problémem, že zdravotníci/-ce nejsou ochotni a schopni

akceptovat svobodné rozhodnutí ženy nepodstoupit vyšetření spojená s prenatální diagnostikou, popř. s předčasným ukončením gravidity.

Jak hodnotí těhotenské screeniny ženy a jak zdravotníci/-ce?

Pro potřeby tohoto sdělení bylo použito dotazníkové šetření, kterého se zúčastnilo 47 žen, náhodných návštěvnic A-centra, Vítkova 10, Praha 8, a 46 zdravotníků/-ic, dobrovolných respondentů z řady oslovených prostřednictvím e-mailu. Z tohoto počtu bylo 6 lékařek, 9 lékařů a 31 porodních asistentek. Každá skupina, ženy a zdravotníci/-ce, obdržela jiný dotazník.

Průměrný věk žen byl 31,72 let. 31 žen dosáhlo vysokoškolského vzdělání a 16 žen ukončilo střední vzdělání s maturitou. 34 žen bylo vdaných, 9 svobodných, 2 rozvedené a 2 vdovy.

- Jen 11 žen odpovědělo správně, co se vyšetřením zjišťuje.
- Přestože si 45 ze 46 zdravotníků/-ic myslí, že by měla mít žena právo svobodné volby, bylo o odběru krve na genetický screening informováno jen 37 žen; pouze 9 z celkového počtu 47 bylo požádáno o souhlas s odběrem.
- 38 zdravotníků si myslí, že by měl být screening prováděn plošně.
- 25 zdravotníků ze 46 rutinně doporučuje AMC z důvodu věku a 36 při pozitivním výsledku Triple testu, přičemž 2 neinformují o možných rizicích AMC, z toho v 1 případě, protože se AMC neprovádí přímo u nich.
- 24 zdravotníků preferuje screening časný, 2 pozdní, 19 oba současně, v 1 případě není možnost volby a je možné provádět pouze pozdní screening.
- V případě pozitivního výsledku biochemických markerů doporučují 3 zdravotníci konzultaci s matkou dítěte, eventuálně partnerským párem, 1 další vyšetření, 6 genetickou konzultaci, 4 opakovat screening a provést další vyšetření, 2 specializované UZ vyšetření, 7 AMC, 3 AMC společně s genetickou konzultací, 2 AMC se specializovaným UZ vyšetřením, 1 zvážit dopady a ukončit těhotenství, 1 interrupci, 6 zdravotníků doporučuje postup dle konkrétního výsledku, 1 nedoporučuje nic a 9 neodpovědělo.
- 27 zdravotníkům z celkového počtu 46 se stalo, že žena odmítla Triple test, a 40 se stalo, že žena odmítla AMC.
- V případě pozitivního výsledku AMC volí ženy u 40 zdravotníků většinou ukončení těhotenství, u 3 vždy, 3 zdravotníci neodpověděli.
- Celkem 41 žen ze 47 absolvovalo odběr krve na genetický screening, 6 žen test odmítlo.
- V 7 případech byl výsledek pozitivní.
- Všem ženám byl pozitivní výsledek sdělen telefonicky, 3x výsledek sdělila porodní asistentka či sestra v ordinaci a 4x lékař. Z toho 2x se musela sama žena zajímat o výsledky vyšetření.
- 1 žena na otázku „Co vám bylo sděleno?“ odpověděla: „...volá kvůli tomu, jak jsme o tom mluvili. Já jsem ale nic netušila. Pak mi řekli, že mám zavolat do Genetu a mám jít na AMC. Že oni už mi řeknou.“
- 3 ženám byla nabídnuta genetická konzultace, 1 AMC s genetickou konzultací, 3 AMC a 1 ženě AMC z důvodu věku
- 3 ženy odmítly AMC, ostatní s návrhem souhlasily, u všech bylo rozhodnutí respektováno.

Na otázku „Proč se domníváte, že by žena měla mít právo svobodné volby?“ 5 zdravotníků neodpovědělo, ostatní odpovídali v duchu citací, které zde uvádíme.

- *Žena by měla mít právo se rozhodnout, zda genetické vyšetření a AMC podstoupit, protože jsou ženy, pro které by i v případě pozitivního nálezu nepřicházelo ukončení gravidity v úvahu, přijmou jakékoliv dítě. To je třeba respektovat (s obdivem). Ženě pouze vysvětlit situaci, rozhodnutí nechat na ní a dále ženu podporovat, ať už se rozhodne jakkoliv.*
- *Protože pokud se rozhodne si dítě ponechat, bude to ona, kdo se o něj bude celoživotně starat.*
- *Jedná se o její dítě, o její život a psychické trauma si ponese ona sama. Je to její volba, zda ukon-*

čí těhotenství, nebo porodí postižené dítě a bude se o něj starat či zvolí jiný způsob péče. Jedná se o velice citlivou otázku a my nemáme právo ženě diktovat, jak má postupovat. V takovou chvíli nejvíce potřebuje psychickou podporu a pochopení.

Poněkud rozporuplně se pak jeví odpovědi zdravotníků na otázku, co udělají, když žena odmítne Triple test či AMC:

- Vysvětlím jí podstatu vyšetření, abych si byla jistá, že ví, co odmítá. Zaznamenám situaci do dokumentace a dále o ženu pečuji.
- Vysvětlím jí možná rizika, ale plně respektuji její rozhodnutí.
- Toleruji její názor. Přijímá děcko takové, jaké bude.
- Vysvětlím rizika, když se neodebere na vyšetření.
- Vysvětlím možná rizika, vhodnost testu. Je na ní, aby si uvědomila závažnost situace, rozhodla se a byla ochotna nést zodpovědnost za své rozhodnutí.
- Vysvětlím jí rizika plynoucí z odmítnutí testu a odkáži ji s podrobným vysvětlením na lékaře.
- Snažíme se vysvětlit důsledky.
- Snažím se jí vysvětlit důležitost tohoto vyšetření, aby sama svého rozhodnutí nelitovala.
- Vysvětlím jí důsledky a zjistím, proč tak činí. Snažím se jí vysvětlit důvody, proč tento test podstoupit. Konečné rozhodnutí je na ní.
- Napíšeme do dokumentace, že pacientka odmítá vyšetření. Vysvětlíme jí všechna pro a proti a dále se rozhodne sama.
- Znovu vysvětlím, proč je test důležitý. Potom respektuji její rozhodnutí.
- Zavolám lékaře, který se jí pokusí znovu objasnit důvod odběru. Má větší pravomoce.
- Vysvětlím, jaké jiné možnosti odhalení VVV jsou k dispozici. Jedná se o často věřící páry, které akceptují jakékoliv, i poškozené dítě a diagnostiku neuznávají.
- Zvýším pozornost při UZ, poučím ji. Jinak nic.
- Ženě znovu vysvětlím možné důsledky jejího rozhodnutí, přesvědčím se, že mi porozuměla, případně jí poskytnu čas na rozmyšlení, radu s rodinou atd. Dále pak budu respektovat její rozhodnutí. Vše zdokumentuji a nechám si dotyčnou podepsat.
- Sama si zhodnotím, zda je z hlediska rodinné anamnezy genetická zátěž a podle toho postupuji dál.
- Je velice důležitá dokonalá informovanost ženy. Porodní asistentka má za úkol umět ženu kvalitně informovat. Důvody proč se vyšetření provádí, postup...a vše co s tím souvisí.
- Nechám si podepsat negativní revers do dokumentace. Dále ji nabídnu konziliární UZ vyšetření.
- Nabídnu jí jiné testy.
- Nenaberu ho, zapíši do dokumentace a respektuji její přání.
- Nechám si podepsat revers.
- Pokusím se jí to rozmluvit a uvedu jí rizika, která mohou nastat.
- Poučím ji o rizicích a problémech s výchovou postiženého jedince a zátěži pro společnost.

...na rozdíl od žen, které v části „Chcete ještě něco dodat?“ odpovídaly téměř jednoznačně:

- Informovaná jsem byla asi 2 vteřiny před odběrem. Každá žena by měla být předem plně informovaná o tom, co test obnáší a měla by mít právo se sama rozhodnout, zda ho chce podstoupit. Rozhodně by to neměl být test lékařem nařízený.
- Poté, co jsem odmítla Triple test, jsem na UZ dostala vynadáno, že jsem nezodpovědná, moje gynekoložka neměla problém, respektovala naše rozhodnutí.
- Test by měl být prováděn na vyžádání, ne rutinně.
- Matka by si měla postup zvolit sama svobodně. Podle mého názoru je to psychicky náročný postup pro všechny, ale někdo jej radši podstoupí, aby měl potvrzení od vědy.
- Přijde mi zbytečný, protože bych si dítě stejně nenechala vzít.
- Každá žena by měla mít právo test odmítnout.
- Mám informace, že test je nespolehlivý, pokud bych mohla, neabsolvovala bych ho. Nicméně

- vítám možnost testu kombinovaného, i tento mi byl proveden bez vyžádání souhlasu.
- Pouze rozřídovací test, zbytečně stresující.
 - Test jsem odmítla a svému lékaři vysvětlila, proč odmítám. Řekl, že se s tím ještě nesetkal, ale netlačil na mě.
 - Po výsledcích jsem se musela pít, ani sestry ani lékař by mi sami o sobě neřekli, jak výsledek dopadl.
 - Ženy by měly mít možnost si vybrat, zda tento test podstoupí, vzhledem k velkému množství chybných výsledků, které je pak zbytečně stresují.
 - S testem souhlasím, pokud je matka předem o všem informována a souhlasí. V naší rodině bylo děcko s Downovým syndromem, test jsem přivítala.
 - Myslím, že vyšetření nemá smysl.
 - Nejhorších 14 dní mého života.
 - Odběry byly podruhé negativní. Období, které žena prožívá mezi 1. a 2. testováním, je velice stresující. Hlavou prochází vše hrozné, proč se to stalo zrovna mně, proč nemůže být vše v pohodě, co všechno mě čeká, strach z AMC.
 - Doporučila bych jen jako dobrovolný.
 - Test by měl být dobrovolný a žena by měla být předem informována o jeho důsledcích. O tom, že není 100% a že v případě pozitivního výsledku může být postavena před rozhodnutí nechat si ukončit těhotenství.
 - Jsem molekulární biolog a vím o tom vše, znám i princip a proč se to dělá. Ale stejně si myslím, že je to zbytečné a stresující.
 - Dítě mělo zablokovanou krční páteř, takže nehýbalo jednou rukou, ale to se stalo během porodu, tak by se to stejně nezjistilo. Jinak Triple test ano, ale ne paušálně všem, pouze pokud je třeba ho udělat.
 - Nebylo mi nic vysvětleno, já jsem pouze odmítla, moc informací jsem neměla, vím, že to nechci. Moje sestra se dozvěděla, že její chlapeček je nemocný. Lékaři jí doporučovali potrat a dnes je synovci 8 let a je zdravý jako řípa.
 - Týká se 2. těhotenství, při prvním mi test byl udělán, odmítnutí AMC bylo bez problémů akceptováno, podruhé jsem odmítla i AFP a také to prošlo bez problémů.
 - Můj gynekolog mě předem upozornil, že výsledky mohou dopadnout špatně, ale abych se neděsila, že to může být jen tím, že mám o pár dní jinak termín a tím pádem se jim nevejdou do tabulek.
 - V případě, že by výsledek byl špatný, hodně bych se stresovala a nevedlo by to k ničemu. Dle mého je to zbytečné, stresující v případě špatného výsledku. Kamarádka má zkušenost, že výsledek byl špatný, byla z toho hotová, dítě je v naprostém pořádku.
 - Přikláním se k tomu, aby se žena mohla sama rozhodnout, zda test podstoupí a sdělovat by to měl i někdo jiný než jen lékař (snad porodní asistentka).
 - Tento test jsem odmítla v 1. i 2. těhotenství, poprvé se gynekoložka zlobila, podruhé jsem se vymluvila, že budu 2 měsíce v cizině.
 - Myslím, že je velmi prospěšné informovat veřejnost o této problematice, protože by tím spousta maminek – těhotných mohla předejit stresu, strachu, nepříjemností ... A opravdu hodně maminek, kterých jsem se ptala, si tímto prošlo (z 10 těhotných 7). A každé z nich se narodilo zdravé dítě. Kamarádce, které nezjistili během těhotenství nic takového, se narodila holčička s Downovým syndromem. Triple test vzhledem k nízkým procentům úspěšnosti je podle mne nesmysl a velmi škodlivý. Potvrdil mi to dokonce lékař na ultrazvuku. Je to zbytečné strašení maminek. I když já sama jsem se předem více méně informovala, přesto to pro mne byl stres a tíživé chvíle, nemluvě o prožívání děťátka. Považuji za důležité, či přímo nutné, o tomto ženy předem informovat, požádat je o souhlas a ze strany lékařů respektovat životní postoj maminek, rodičů.
 - **Jen 1 žena napsala, že chtěla test absolvovat.**

Závěr

Mým cílem nebylo zhodnotit ani rozhodnout, zda plošné genetické screeniny ANO nebo NE.



Spíše jsem chtěla upozornit na problematiku plošného screeningu a pokusit se vyvolat veřejnou diskuzi na toto téma.

Ve vyspělých státech je běžnou praxí, že se screening provádí pouze na výslovné přání ženy nebo je-li k tomu zvláštní zdravotní indikace, což znamená, že žena má primárně vyšší riziko vrozené vady např. z důvodu rodinné zátěže.

Dotazníkové šetření poukázalo na to, že:

- samotný test je velkou psychickou zátěží pro těhotné.
- těhotná většinou buď není seznámena s podstatou testu, nebo jeho smysl nechápe.
- zdravotníci často zaměňují výsledek testu diagnostického, který přímo ukazuje na přítomnost choroby, s výsledkem testu screeningového, který pomáhá jen vyčlenit skupinu, v tomto případě žen s vyšším rizikem postižení plodu.
- výsledky jsou k dispozici až v poměrně pokročilém stadiu těhotenství a rozhodování o případném ukončení gravidity je pro těhotnou opět velkou zátěží.
- dalším problémem screeningu na základě věku matky je neochota starších žen k prenatalní invazivní diagnostice. Starší žena může odmítnout nést riziko amniocentezy.
- zdravotníci/-ce nejsou ochotni a schopni akceptovat svobodné rozhodnutí ženy nepodstoupit vyšetření spojená s prenatalní diagnostikou, popř. s předčasným ukončením gravidity.

Zároveň je třeba vzít v úvahu, že:

- v současné době neexistuje žádný univerzální screeningový test, který by dokázal odhalit všechny druhy možného postižení plodu.
- v praxi je situace taková, že většina gynekologů nemá dostatečně kvalitní přístroje a dostatek zkušeností ke spolehlivé detekci vrozených vad.
- ve všech současných antenatálních (těhotenských) screeningových systémech je nutno počítat s falešnou pozitivitou.
- příčinou falešně pozitivních výsledků bývá také nepřesné datování těhotenství.
- chromozomální poruchám nelze předcházet ani je léčit, lze pouze těhotenství ukončit potratem v poměrně pokročilém stadiu gravidity. U ostatních porodnických komplikací a vrozených vývojových vad přes veškerou snahu prenatalní diagnostiky se incidence nedaří dlouhodobě snížit.
- cca 1% těhotenství po AMC končí potratem z důvodu předčasného odtoku plodové vody, krvácení nebo infekce. K potratu dochází až tři týdny po vyšetření i déle. Velmi vzácně se také stává, že vyšetřující jehla poškodí plod a následky, někdy velmi závažné, se mohou objevit až při porodu.

Doporučení

Ptejte se zdravotníků

- co Vám dělají?
- proč to dělají?
- co se tím zjistí?
- chci to vědět?
- co z toho vyplývá?
- jaká existují řešení?
- jaké jsou výhody a nevýhody?
- jaké mohou nastat komplikace?

Ptejte se samy sebe

- budu chtít v případě pozitivního výsledku ukončit těhotenství?
- budu schopná se případně o postižené dítě starat?
- budu schopná se vyrovnat s důsledky interrupce?

Přemýšlejte, informujte se a rozhodujte. Vezměte odpovědnost za sebe a své děti do vlastních rukou. Nakonec rozhodnutí bude stejně na Vás a důsledky svých rozhodnutí si neseme každý sám, resp. každá sama.

A zcela na závěr nezbyvá než citovat

„Záleží na rozhodnutí každé těhotné, zda podstoupí doporučené prenatální diagnostické vyšetření. My můžeme nabídnout provedení prenatální diagnostiky všem ženám se zvýšeným rizikem postižení plodu, vyjádřeným již na základě anamnesy, věkového, biochemického či ultrazvukového screeningu. Narození dítěte postiženého těžkou mentální retardací je nesdělitelnou zkušeností v životě rodiny, která se s nepřízní osudu vyrovnává jen velmi obtížně. Děti, které jsou vychovávány doma ve spolupráci se specializovanými centry, mají lepší naději na úspěšnou integraci. Horší prognózu mají trizomici vychovávaní od narození v ústavech. Komplexní péče o trizomiky po porodu a pomoc jejich rodičům ve zvládnutí nelehké situace se sice zlepšuje, vyžaduje však větší míru tolerance a pochopení jak v postižených rodinách, tak i ve společnosti. Vzorem nám může být stav integrace trizomiků v evropských západních zemích. Nelze očekávat, že v blízké budoucnosti se podaří zcela vyřešit primární prevenci Downovy choroby, takže vedle sebeúspěšnější prenatální diagnostiky bude stát i stejně důležitá adekvátní péče o narozené trizomiky.“

(Calda P. – *Moderní gynekologie, Screening vrozených vad v graviditě*)

Zdroje

Sarah J. Buckley: Prenatal Diagnosis – Technological Triumph or Pandora’s box?, *Midwifery Today*, jaro 2006.

Moderní gynekologie a porodnictví, vol. 7, číslo 2, únor 1998

Kompendium/Prenatální diagnostika a zobrazovací metody/: Screening VVV v I. a II. trimestru - přehled, www.gynstart.cz - zpracováno dle zahraničních materiálů.

Gender Studies, o.p.s.

Gender Studies, o.p.s. je nevládní neziskovou organizací, která slouží především jako informační, konzultační a vzdělávací centrum v otázkách vztahů mužů a žen a jejich postavení ve společnosti. Cílem organizace je shromažďovat a dále zpracovávat a rozšiřovat informace související s genderovou tematikou. Prostřednictvím specifických projektů GS aktivně ovlivňuje změny týkající se rovných příležitostí v různých oblastech, mezi něž patří např. institucionální mechanismy, trh práce, politická participace žen, informační technologie apod. GS také provozuje knihovnu obsahující množství publikací a materiálů k feminizmu, gender studies, právům žen a mužů atp.

Poskytujeme

- konzultace v oblasti sladování rodinného a pracovního života (work/life balance), postavení žen a mužů na trhu práce a oblasti rovných příležitostí pro ženy a muže
- informační servis pro genderovou problematiku: sladování rodinného a pracovního života, postavení žen v řídicích pozicích, vzdělávání v oblasti rovných příležitostí pro ženy a muže, účast žen v rozhodovacích procesech a politice
- vydávání a distribuce zpravodajů Rovné příležitosti do firem a Rovné příležitosti ve strukturálních fondech
- knihovnické a informační služby v oblasti genderové tematiky: největší knihovna zaměřená na genderovou tematiku a rovné příležitosti pro ženy a muže ve střední Evropě (7 tisíc titulů)
- přednášky, školení a semináře na téma rovné příležitosti pro ženy a muže (trh práce, politika, ICT apod.)

Kontakt

Gender Studies, o.p.s., Gorazdova 20, 120 00 Praha 2, tel./fax: +420 224 915 666, e-mail: office@genderstudies.cz

<http://www.genderstudies.cz>

<http://www.rovneprilezitosti.cz>

<http://www.feminismus.cz>

Unie porodních asistentek

Profesní sdružení porodních asistentek, ve kterém se mohou porodní asistentky sdružovat i na základě individuálního členství. Všechny údaje, které potřebujete k tomu, abyste se mohla rozhodnout pro členství naleznete ve stanovách. UNIPA se pravidelně účastňuje dohodovacích řízení. Spolupracuje s časopisem Porodní asistence a Sestra. Pořádá odborné konference, na které zve přední odborníky z oboru.

Kontakt

unipa@unipa.cz, www.unipa.cz



Infobalíček „Genetický screening“ vznikl díky podpoře nadačního fondu Slovak-Czech Women's Fund.

V roce 2006 jej vydala obecně prospěšná společnost Gender Studies, o.p.s., Gorazdova 20, 120 00 Praha 2, tel./fax: 224 915 666, office@genderstudies.cz, <http://www.genderstudies.cz>.