

Lubomír Kukla a kolektiv

Sociální a preventivní pediatrie

v současném pojetí



„... všem, kterým opravdu leží na srdci blaho a zájem dítěte...“

Poděkování

in memoriam mým učitelům

*prof. MUDr. Jiřímu Dunovskému, DrSc., který nás opustil v červnu loňského roku,
doc. MUDr. Marii Bouchalové, CSc., která nás opustila v březnu letošního roku.*

*Poděkování patří také všem spoluautorům,
především prof. MUDr. Miloši Velemínskému, CSc., dr. h. c.*

květen 2016

KATALOGIZACE V KNIZE – NÁRODNÍ KNIHOVNA ČR

Kukla, Lubomír

Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí /
Lubomír Kukla a kolektiv. -- Praha : Grada Publishing, a.s.,
2016. -- 456 stran. -- (MEDI)
ISBN 978-80-247-3874-1 (vázáno)

616-053.2 * 616-058-053.2 * 616-084

- pediatrie
- sociální pediatrie
- preventivní lékařství
- kolektivní monografie

616-053.2 - Pediatrie [14]

Lubomír Kukla a kolektiv

Sociální a preventivní pediatrie

v současném pojetí



Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude trestně stíháno.

Doc. MUDr. Lubomír Kukla, CSc., a kolektiv

SOCIÁLNÍ A PREVENTIVNÍ PEDIATRIE V SOUČASNÉM POJETÍ

Vedoucí autorského kolektivu:

doc. MUDr. Lubomír Kukla, CSc.

Autorský kolektiv:

doc. MUDr. Lubomír Kukla, CSc., Mgr. Dominika Průchová, Ph.D., MUDr. František Schneiberg, MUDr. et Mgr. Petr Struk, MUDr. Nora Struková, prof. MUDr. Miloš Velemínský, CSc., dr. h. c., MUDr. Miloš Velemínský, Ph.D.

Recenze:

prof. MUDr. Jaroslav Slaný, CSc.

MUDr. Mgr. Jolana Těšinová

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

© Grada Publishing, a.s., 2016

Cover Photo © Allphoto, 2016

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 6236. publikaci

Odpovědný redaktor Mgr. Marek Chvátal

Sazba a zlom Helena Mešková

Fotografii 20.1 laskavě poskytla Mgr. Lucie Sedláčková.

Ostatní fotografie dodal autor.

Počet stran 456

1. vydání, Praha 2016

Vytiskly Tiskárny Havlíčkův Brod, a.s.



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Publikace byla podpořena:

**Zdravotně sociální fakultou Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích (BOV 2012_001),
Národním programem udržitelnosti MŠMT ČR (LO1214)
a Výzkumnou infrastrukturou RECETOX (LM2015051).**

Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění však pro autory ani pro nakladatelství nevplývají žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-271-9224-3 (ePub)

ISBN 978-80-271-9223-6 (pdf)

ISBN 978-80-247-3874-1 (print)

Autorský kolektiv

doc. MUDr. Lubomír Kukla, CSc.

(vedoucí autorského kolektivu)

Ústav fyzioterapie a vybraných medicínských oborů Zdravotně sociální fakulty

Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích

RECETOX, Přírodovědecká fakulta Masarykovy univerzity v Brně

(Pracoviště autora jsou řazena chronologicky.)

Mgr. Dominika Průchová, Ph.D.

Ústav ošetrovatelství, porodní asistence a neodkladné péče Zdravotně sociální fakulty Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích

MUDr. František Schneiberg

Ústav veřejného zdravotnictví a medicínského práva 1. lékařské fakulty

Univerzity Karlovy v Praze

MUDr. et Mgr. Petr Struk

Dětské zdravotní středisko, Poliklinika Modřany, Praha-Modřany

MUDr. Nora Struková

Dětské zdravotní středisko, Poliklinika Modřany, Praha-Modřany

prof. MUDr. Miloš Velemínský, CSc., dr. h. c.

Ústav fyzioterapie a vybraných medicínských oborů Zdravotně sociální fakulty

Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích

MUDr. Miloš Velemínský, Ph.D.

Ústav fyzioterapie a vybraných medicínských oborů Zdravotně sociální fakulty

Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích

Autoři děkují Zdravotně sociální fakultě Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích za finanční podporu, díky níž mohly být zahájeny práce na přípravě publikace.

Seznam zkratk	XIII
Seznam obrázků	XIX
Seznam tabulek	XXI
Úvodní slovo	XXIII
OBCNÁ ČÁST	1
1 Vývoj a pojetí sociální pediatrie v České republice (Lubomír Kukla)	3
Literatura	7
2 Od biomedicínského k psychosociálnímu chápání nemoci a zdraví (František Schneiberg, Lubomír Kukla)	9
Literatura	10
3 Zdraví dětí a dospívajících – faktory ovlivňující zdraví (Lubomír Kukla, Miloš Velemínský sen., Miloš Velemínský jun.)	11
3.1 Genetické aspekty	11
3.1.1 Dělení genetických poruch	11
3.1.2 Vrozené vývojové vady	18
3.1.3 Péče o těhotnou ženu a rodičku včetně prenatální diagnostiky	24
3.1.4 Faktory ohrožující život plodu	28
3.2 Prostředí života dětí a dospívajících	32
3.2.1 Životní prostředí	32
3.2.2 Společenské prostředí: rodina a škola	37
3.3 Systém zdravotní péče	57
3.3.1 Kvalita zdravotní péče	59
3.3.2 Dostupnost zdravotní péče	59
3.4 Životní styl	59
3.4.1 Výživa	60
3.4.2 Pohybové aktivity	68
3.4.3 Denní režim	72
3.4.4 Spánek	74
3.4.5 Hygiena tělesná i duševní	77
3.4.6 Úskalí životního stylu	80
3.5 Další faktory ovlivňující zdraví	81
3.5.1 Sociální odlišnosti a nerovnosti ve zdraví	81
3.5.2 Sociální znevýhodnění a kulturní odlišnosti	84
3.5.3 Nezaměstnanost	85
3.5.4 Chudoba	89
3.5.5 Konzumní společnost a mediální konzum	91
Literatura	92

4	Prevence a včasná detekce nemocí (<i>Miloš Velemínský sen., Lubomír Kukla</i>)	99
4.1	Definice prevence	99
4.2	Primární prevence	99
4.3	Sekundární prevence	102
4.4	Terciární prevence	103
4.5	Podpora zdraví	104
4.6	Zdravotní výchova a zdravotní gramotnost a jejich role v péči o zdraví	106
	Literatura	109
5	Základy demografie v sociální pediatrii (<i>Lubomír Kukla</i>)	111
5.1	Vývoj a stav populace	112
5.2	Procesy demografické reprodukce	115
5.2.1	Porodnost a plodnost	116
5.2.2	Potratovost a úmrtnost	116
5.2.3	Sňatečnost a rozvodovost	117
5.3	Současné demografické trendy ve vztahu k dětské a dorostové populaci	120
	Literatura	122
6	Sociálně-pediatriká epidemiologie (<i>Lubomír Kukla</i>)	123
6.1	Statistiky mortality	123
6.2	Statistiky morbidity	126
6.3	Analýzy zdravotního stavu (survey)	128
6.4	Data pro činnost a rozhodování	128
	Literatura	130
7	Potřeby, práva a povinnosti dětí (<i>Lubomír Kukla</i>)	131
7.1	Potřeby dítěte	131
7.2	Práva dítěte	133
7.2.1	Století práv dítěte	133
7.2.2	Základní právní normy ve vztahu k dítěti	134
7.2.3	Zákon o sociálně-právní ochraně dětí	138
7.2.4	Nový občanský zákoník, zákon č. 89/2012 Sb.	139
7.3	Povinnosti dětí	140
	Literatura	141
	SPECIÁLNÍ ČÁST	143
8	Zdravotní charakteristika populace dětského věku (<i>Miloš Velemínský sen., Lubomír Kukla</i>)	145
8.1	Rozdělení dětského věku a stručná charakteristika jednotlivých období	145
8.2	Vývoj dítěte	147
8.2.1	Somatický vývoj	147
8.2.2	Psychomotorický vývoj	149
8.2.3	Smyslový vývoj dítěte	152
8.2.4	Sociální vývoj dítěte – vývoj komunikace s prostředím	153
8.3	Nejčastější onemocnění dětského a dorostového věku	154
8.4	Vzácná onemocnění dětského věku	159
8.5	Sexuální deviace a poruchy pohlavní identity u dětí a dospívajících	167

8.5.1	Sexuální deviace a jejich vývoj	167
8.5.2	Poruchy pohlavní identity u dětí a dospívajících	168
	Literatura	172
9	Rizikové skupiny v populaci z hlediska zdravotního stavu	
	a péče o zdraví (Lubomír Kukla)	175
	Literatura	176
10	Děti vyžadující speciální péči (Lubomír Kukla, Miloš Velemínský sen., František Schneiberg, Miloš Velemínský jun., Petr Struk, Nora Struková)	177
10.1	Ohrožené dítě	177
10.2	Rizikové dítě	178
10.3	Dítě se zdravotním postižením a péče o ně	178
10.4	Sociálně maladaptované dítě	181
10.5	Nemocné dítě	182
10.5.1	Akutně nemocné dítě	182
10.5.2	Chronicky nemocné dítě	182
10.5.3	Péče o rodinu a děti závažně nemocné a umírající	190
10.6	Nezaopatřené dítě	193
10.7	Sociální aspekty v činnosti praktického lékaře pro děti a dorost	199
10.7.1	Obecná charakteristika primární péče o děti a dorost	199
10.7.2	Hlavní partneři lékaře v primární péči	201
10.7.3	Zvláštnosti péče o dítě	203
10.7.4	Druhy péče o děti	203
10.7.5	Aktuální problematika	204
10.7.6	Perspektivy primární péče o děti a dorost	205
	Literatura	206
11	Děti a mladiství s psychickými poruchami a vývojovými nápadnostmi: vybrané závažné problémy (Lubomír Kukla, Miloš Velemínský sen.)	207
11.1	Poruchy příjmu potravy v dětství a adolescenci a jejich terapie	207
11.1.1	Poruchy krmení v raném dětství	207
11.1.2	Poruchy příjmu potravy v dětství a adolescenci (mentální anorexie a bulimie)	209
11.2	Pervazivní vývojové poruchy, autismus	214
11.3	ADHD syndrom	220
11.4	Tikové poruchy	224
11.5	Poruchy vyprazdňování: enuréza a enkopréza	225
11.6	Sebepoškozování a sebevražedné chování v dětství a adolescenci	232
	Literatura	239
12	Systém péče o děti vyrůstající mimo vlastní rodinu (Lubomír Kukla, František Schneiberg)	241
12.1	Náhradní rodinná péče	242
12.1.1	Svěření dítěte do péče jiné fyzické osoby než rodiče	244
12.1.2	Pěstounská péče	245
12.1.3	Adopce neboli osvojení dítěte	247
12.1.4	Pěstounská péče na přechodnou dobu (PPP)	250
12.1.5	Mezinárodní adopce	251

12.2	Poručenství a opatrovnictví	252
12.3	Přehled statistických údajů sociálně-právní ochrany dětí ve vztahu k NRP	253
12.4	Institucionální (ústavní) péče o dítě	255
12.4.1	Charakteristika systému ústavní péče o dítě v ČR	255
12.4.2	Zařízení v gesci MZ ČR	256
12.4.3	Zařízení v gesci MŠMT ČR	258
12.4.4	Zařízení v gesci MPSV ČR	262
12.4.5	ZDVOP – zařízení pro děti vyžadující okamžitou pomoc	262
12.5	Přehled statistických údajů sociálně-právní ochrany dětí ve vztahu k ústavní péči za rok 2014	263
12.6	Současný stav	264
	Literatura	265

13 Úrazy dětí a dospívajících (*Lubomír Kukla, Miloš Velemínský sen., Dominika Průchová*) **267**

13.1	Úrazy jako celospolečenský problém	267
13.2	Úrazy dětí a mládeže	268
13.3	Typy poranění	269
13.4	Místo úrazu	270
13.5	Rizikové faktory a aktivity	272
13.6	Věkové zvláštnosti	273
13.7	Péče o dítě po úrazu – role zdravotně-sociálního pracovníka	274
	Literatura	276

14 Romská problematika (*Lubomír Kukla*) **281**

14.1	Původ Romů	281
14.2	Příchod Romů do ČR	281
14.3	Charakteristiky a specifika romské populace	283
14.4	Zásadní problémy života romské populace	284
14.5	Romská rodina	289
14.6	Zdravotní problematika u Romů	291
	Literatura	294

15 Cizinci a národnostní menšiny (*Lubomír Kukla*) **297**

15.1	Cizinci	297
15.1.1	Specifika cizinecké problematiky	298
15.1.2	Přístup cizinců ke zdravotní péči – čerpání zdravotní péče	301
15.2	Národnostní menšiny	308
15.2.1	Specifika národnostních menšin	309
	Literatura	312

16 Migrace a azylová problematika (*Lubomír Kukla*) **313**

16.1	Mezinárodní migrace obyvatelstva – pohyb a pobyt	313
16.2	Migrační mobilita – tři základní síly	315
16.3	Definice uprchlíka a právo na azyl	315
16.4	Zákon o azylu, azylová procedura	316
16.5	Azylant	317

16.6	Dítě jako uprchlík	318
16.7	Psychosociální aspekty uprchlictví	319
16.8	Osoby žijící nelegálně na území ČR	320
	Literatura	323
17	Poruchy životního stylu – závislosti a možnosti prevence (<i>Lubomír Kukla</i>)	325
17.1	Rizikové chování	325
17.2	Kouření	328
17.3	Konzumace alkoholu	332
17.4	Užívání nelegálních drog	336
17.5	Sexuální chování	343
17.6	Patologické hráčství – gambling	347
17.7	Závislost na internetu	349
17.8	Rizikové a ochranné faktory úskalí životního stylu – problémového chování	357
	Literatura	359
18	Týrané, zneužívané a zanedbávané dítě (<i>Lubomír Kukla, František Schneiberg</i>)	363
18.1	Co je to syndrom CAN?	363
18.2	Historie násilí páchaného vůči dítěti	364
18.3	Charakteristika týrání	365
18.4	Rizikové faktory ve vztahu k syndromu CAN	365
18.4.1	Rizikové faktory ve vztahu k týrání a zanedbávání	365
18.4.2	Rizikové faktory ve vztahu k sexuálnímu zneužívání	366
18.5	Jednotlivé formy syndromu CAN	367
18.5.1	Zanedbávání	367
18.5.2	Týrání	368
18.5.3	Sexuální zneužívání	370
18.6	Zvláštní (neobvyklé) formy syndromu CAN	377
18.7	Nové formy syndromu CAN ve vztahu k informačním technologiím	378
18.8	Komplexní (vývojové) trauma	379
18.9	Diagnostika syndromu CAN	379
18.10	Terapie syndromu CAN	380
18.11	Prevence syndromu CAN	381
	Literatura	384
19	Současné sociálně-pediatrické aktuality (<i>František Schneiberg, Lubomír Kukla</i>)	385
19.1	Babyboxy	385
19.2	Utajený porod	387
19.3	„Diskrétní“ porod	388
19.4	Fiktivní otcovství	388
19.5	Náhradní mateřství (pronájem dělohy)	389
19.6	Generace dětí z ledu	394
19.7	Zkrášlující operace u dětí	396
	Literatura	398
20	Mezinárodní spolupráce v péči o děti (<i>Lubomír Kukla</i>)	399
20.1	Světová zdravotnická organizace – World Health Organization (WHO)	399

20.1.1	Úloha WHO k ovlivnění zdraví populace v jednotlivých členských státech	399
20.1.2	Nástroje WHO k prosazení přijatých strategií a doporučení	405
20.1.3	Vybrané významné projekty WHO s participací ČR	405
20.2	Nevládní organizace v péči o dítě: Dětský fond	
	Organizace spojených národů (UNICEF)	412
20.3	Sociální pediatrie dle mezinárodního pojetí	416
20.4	Mezinárodní organizace ve veřejném zdravotnictví a sociální pediatrii . .	417
20.4.1	ISSOP (ESSOP)	417
20.4.2	ISPCAN	418
20.4.3	ASPHER	418
20.4.4	Nordic School of Public Health	419
	Literatura	420
	Závěrem	421
	Rejstřík	423
	Souhrn	431
	Summary	432

Seznam zkratk

θ_0, θ_{65}	naděje za dožití při narození a ve věku 65 let
ACE	Averse Childhood Experiences (studie)
ADD	syndrom snížené pozornosti (Attention Deficit Disorder)
ADHD	hyperkinetický syndrom, porucha pozornosti s hyperaktivitou (Attention Deficit/Hyperactivity Disorder)
ADPKD	autozomálně dominantní polycystické onemocnění ledvin (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease)
AIDS	syndrom získaného selhání imunity (Acquired Immune Deficiency Syndrome)
AISS	Anatomic Index of Injury Severity
ALSPAC	Avon Longitudinal Study of Parenthood and Childhood (Avonská longitudinální studie rodičovství a dětství)
AMC	amniocentéza
APHEA	Agency for Public Health Education Accreditation (Belgie)
ARPKD	autozomálně recesivní polycystické onemocnění ledvin (Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease)
AS	Aspergerův syndrom
ASPHER	Asociace škol veřejného zdravotnictví evropského regionu (Association of Schools of Public Health in the European Region)
CAH	kongenitální adrenální hyperplazie (Congenital Adrenal Hyperplasia)
CC	kordocentéza
CEHAPE	Strategie životní prostředí a zdraví dětí (Children's Environment and Health Action Plan for Europe, WHO)
CESD	nemoc ze strádání esteru cholesterolu (Cholesteryl Ester Storage Disease)
CF	cystická fibróza
CINDI	Integrovaný intervenční program prevence a podpory zdraví (Contrywide Integrated Noncommunicable Diseases Intervention Programme)
CNS	centrální nervová soustava
CP	Cizinecká policie
CPT	karnitinpalmitoyltransferáza
CSc.	kandidát věd
CVS	odběr choriových klků (Chorionic Villus Sampling)
ČGPS	Česká gynekologická a porodnická společnost
ČLS JEP	Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
ČNR	Česká národní rada
ČR	Česká republika
ČSFR	Česká a Slovenská Federativní Republika
ČSSR	Československá socialistická republika
ČSÚ	Český statistický úřad
ČŠI	Česká školní inspekce
DCI	Sdružení zastánců dětských práv (Defence for Children International)
DFR	dotazník funkčnosti rodiny

DG SANCO	Generální ředitelství Evropské komise pro zdraví a ochranu spotřebitele (Directorate-General for Health and Food Safety)
Dg.	diagnóza
DMO	dětská mozková obrna
DNA	deoxyribonukleová kyselina
DNZS	dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav
doc.	docent
DSM-IV	Diagnostický a statistický manuál mentálních poruch, 4. vydání (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4 th Edition)
DSMS	dílčí sexuálně motivační stavy
DTD	vývojové trauma (Developmental Trauma Disorder)
DZP	domácí zdravotní péče
E	celkový energetický příjem
E %	procent z celkového energetického příjmu
EAGHA	European Academic Global Health Alliance
ECSA	Evropská aliance pro bezpečnost dětí (European Child Safety Alliance)
EHEMU	European Health Expectancy Monitoring Unit
EHIS	Evropské výběrové šetření o zdraví (European Health Interview Survey)
EHP	Evropský hospodářský prostor
EHS	Evropské hospodářské společenství
ELSPAC	Evropská dlouhodobá studie rodičovství a dětství (European Longitudinal Study of Parenthood And Childhood)
EMCDDA	Evropské monitorovací centrum pro drogy a drogovou závislost (European Monitoring Centre for Drugs and Drug Addiction)
ENWHP	Evropská síť pro podporu zdraví na pracovišti (European Network for Workplace Health Promotion)
ERT	enzymová substituční terapie (Enzyme Replacement Therapy)
ESPAD	Evropská školní studie o alkoholu a jiných drogách (European School Survey Project on Alcohol and Other Drugs)
ESSOP	Evropská společnost sociální pediatrie (European Society for Social Paediatrics)
ETS	tabákový kouř v prostředí, zakouřené prostředí (Environmental Tobacco Smoke)
EU	Evropská unie
FCTC	Rámcová úmluva o kontrole tabáku WHO (WHO Framework Convention on Tobacco Control)
FISH	fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace (Fluorescent In Situ Hybridisation)
FSS MU	Fakulta sociálních studií Masarykovy univerzity v Brně
GA I	glutarová acidurie typ I
GCS	glasgowská stupnice hloubky bezvědomí (Glasgow Coma Scale)
GD	Gaucherova nemoc (Gaucher Disease)
GID	poruchy pohlavní identity (Gender Identity Disorder)
GP-HESME	Dobrá praxe v řízení zdraví, prostředí a bezpečnosti při práci v průmyslových a jiných podnicích (Good Practice in Health, Environment and Safety Management in Enterprise), dokument
GYTS	Global Youth Tobacco Survey (studie)
HBSC	Health Behaviour in School-Aged Children (studie)

HDP	hrubý domácí produkt
HELEN	Health, Life Style and Environment (studie)
HEPCA	Zdravotní politika pro děti a adolescenty (Health Policy for Children and Adolescents)
HFA	European Health for All database (WHO)
HIV	virus lidské imunitní nedostatečnosti (Human Immunodeficiency Virus)
HLY	zdravá délka života (Healthy Life Years)
HN	Huntingtonova nemoc
HPA	hyperfenylalaninemie
HPH	Nemocnice podporující zdraví (Health Promoting Hospital), projekt
CH	kongenitální hypotyreóza
CHOPN	chronická obstrukční plicní nemoc
ILF	Institut doškolení lékařů a farmaceutů
ISFE	Interactive Software Federation of Europe
ISS	skóre závažnosti poranění (Injury Severity Score)
ISSOP	Mezinárodní organizace ve veřejném zdravotnictví a sociální pediatrii (International Society for Social Pediatrics and Child Health)
IUD	injekční uživatel drog
IUGR	intrauterinní růstová retardace plodu (Intrauterine Growth Retardation)
IVA	izovalerová acidurie
KHS	krajská hygienická stanice
LF	lékařská fakulta
LH	lutropin, luteinizační hormon
LIC	Lékařské informační centrum
LSD	diethylamid kyseliny lysergové
LSD	lyzozomální stárádává onemocnění (Lysosomal Storage Diseases)
m.	morbus (nemoc, choroba)
MA	mentální anorexie
MB	mentální bulimie
MDMA	extáze (droga)
MeHg	methylderivát rtuti
MHI	index duševního zdraví (Mental Health Index)
MISS	Modified Injury Severity Score
MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 10. revize
MM	mateřské mléko
MMORPG	Massively Multiplayer Online Role Playing Game (druh počítačových her)
MPS	mukopolysacharidózy
MPSV ČR	Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR
MS ČR	Ministerstvo spravedlnosti ČR
MSSZ	Městská správa sociálního zabezpečení
MSUD	leucinóza, nemoc javorového sirupu (Maple Syrup Urine Disease)
MŠ	mateřská škola
MŠMT ČR	Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy ČR
MU	Masarykova univerzita

MUD	Multi User Dungeon (druh počítačových her)
MUDr.	doktor medicíny
MV ČR	Ministerstvo vnitra ČR
MZ ČR	Ministerstvo zdravotnictví ČR
MZV ČR	Ministerstvo zahraničních věcí ČR
NF	neurofibromatóza, Recklinghausenova choroba
NM	náhradní mateřství
NMS	Národní monitorovací středisko pro drogy a drogové závislosti
NNO	nestátní nezisková organizace
NOZ	nový občanský zákoník
NPC	Niemannova-Pickova nemoc, typ C
NREM	fáze spánku bez rychlých pohybů očí (Non-Rapid Eye Movement)
NRP	náhradní rodinná péče
NSZM ČR	Národní síť Zdravých měst ČR
OAMP	Odbor azylové a migrační politiky (MV ČR)
OECD	Organizace pro hospodářskou spolupráci a rozvoj (Organisation for Economic Co-operation and Development)
OSN	Organizace spojených národů (United Nations, UN)
OSPDL	Odborná společnost praktických dětských lékařů
OSPOD	orgány sociálně-právní ochrany dětí
OSSZ	okresní správa sociálního zabezpečení
OÚNZ	Okresní ústav národního zdraví
PAH	polycyklické aromatické a polyhalogenované uhlovodíky
PCB	polychlorované bifenyly
PCP	Psychiatrické centrum Praha
PKU	fenylketonurie
PLDD	praktický lékař pro děti a dorost
PP	pěstounská péče
PPM	peněžitá pomoc v mateřství
PPP	pěstounská péče na přechodnou dobu
prof.	profesor
PSSZ	Pražská správa sociálního zabezpečení
PTS	Pediatric Trauma System
PZ	podpora zdraví
RA	rodinná anamnéza
RECETOX	Centrum pro výzkum toxických látek v prostředí Přírodovědecké fakulty Masarykovy univerzity v Brně
REM	fáze spánku s rychlými pohyby očí (Rapid Eye Movement)
RHN	síť Regiony pro zdraví (Region for Health Network)
RO	rodičovská odpovědnost
RPG	počítačové hry na hrdiny (Role-Playing Games)
RSI	poškození z opakovaného namáhání (Repetitive Strain Injury)
RTG	rentgen, rentgenový
ŘS CP	Policie ČR – Ředitelství Služby cizinecké policie
SAR	Symposium asistované reprodukce
SASTIPEN	Snižování nerovností přístupu k péči o zdraví v romských komunitách (Reduction of Health Inequalities in the Roma Community), program

SC	císařský řez (<i>sectio cesarea</i>)
SCP	Služba cizinecké policie
SDR	standardizovaná úmrtnost (Standardized Death Rate)
SES	socioekonomický status
SFA	nasycené mastné kyseliny
SISP	Studie individuální spotřeby potravin
SMA	sociální maladaptace
SOŠ	střední odborná škola
SOU	střední odborné učiliště
SPLDD	Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost
SR	Slovenská republika
SRCH	syndrom rizikového chování
SSSR	Svaz sovětských socialistických republik
SUZ	Správa uprchlických zařízení
SZÚ	Státní zdravotní ústav
ŠPZ	Škola podporující zdraví (program WHO)
TBC	tuberkulóza
THC	delta-9-tetrahydrokanabinol
TP	středně těžké postižení
TRISS	Trauma Injury Severity Score
TS	Trauma Score
UK	Univerzita Karlova
UNICEF	Dětský fond Organizace spojených národů (United Nations Children's Fund)
UPT	umělé přerušení těhotenství
USA	Spojené státy americké
ÚV	ústavní výchova
UZ	ultrazvuk, ultrazvukový
ÚZIS ČR	Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
VVV	vrozené vývojové vady
WFPHA	Světová federace asociací v oblasti veřejného zdraví (World Federation of Public Health Associations)
WHO	Světová zdravotnická organizace (World Health Organization)
WN	Wilsonova nemoc
ZDVOP	zařízení pro děti vyžadující okamžitou pomoc
ZG	zdravotní gramotnost
ZŠ	základní škola
ZTP	těžké postižení
ZTP/P	zvláště těžké funkční postižení pohyblivosti nebo orientace

Seznam obrázků

3.1 Vývoj počtu živě narozených dětí s vrozenou vadou na 10 000 živě narozených podle pohlaví	19
3.2 Živě narozené děti v roce 2011 s vrozenou vadou podle věku matky	20
3.3 Struktura vrozených vad u živě narozených dětí v roce 2011 – chlapci	21
3.4 Struktura vrozených vad u živě narozených dětí v roce 2011 – dívky	21
3.5 Výsledky studie HELEN zaměřené na životní spokojenost u populace ČR ve věku 45–64 let v roce 2010	80
3.6 Nezaměstnanost v ČR v letech 1993–2012	85
5.1 Naděje na dožití při narození a naděje na dožití ve věku 65 let (θ_0, θ_{65}) v ČR v letech 1950–2012	113
5.2 Příspěvky věkových skupin a osmi skupin příčin úmrtí ke změně naděje dožití při narození mezi roky 1990 a 2011 u mužů v ČR; vzrůst naděje dožití o 7,2 roku	114
5.3 Příspěvky věkových skupin a osmi skupin příčin úmrtí ke změně naděje dožití při narození mezi roky 1990 a 2011 u žen v ČR; vzrůst naděje dožití o 5,5 roku	114
6.1 Perinatální úmrtnost v letech 1970–2012	125
6.2 Kojenecká úmrtnost v letech 1970–2012	125
6.3 Novorozenecká úmrtnost v letech 1970–2013	125
6.4 Srovnání vývoje délky života ve zdraví a střední délky života u mužů a žen v ČR a ve Švédsku v letech 1962 a 2010	127
8.1 Dítě koncem prvního trimestru	148
8.2 Těžiště je na hlavičce a hrudníku	150
8.3 Těžiště je na symfýze	150
8.4 Těžiště je na kolínkách	151
8.5 Dítě samo stojí	151
15.1 Vývoj počtu cizinců v ČR – čtvrtletní, resp. pololetní údaje 2004/06 až 2013/12	306
15.2 Vývoj počtu cizinců s trvalými a dlouhodobými pobyty nad 90 dní v ČR 1993–2012 (31. 12.)	307
15.3 Státní občanství ČR nabytá během roku 2011 podle předchozího státního občanství	307
15.4 Státní občanství nabytá během let 2001–2011	307
15.5 Národnostní menšiny v ČR	311
15.6 Zastoupení cizích národností na prvních třech místech dle krajů ČR	312
16.1 Současná situace migrace	320
18.1 Charakteristika týrání – schéma	365
20.1 Výuka dětí v Keni	415

Seznam tabulek

3.1 Mikrodeleční syndromy	16
3.2 Vrozené vady u živě narozených dětí absolutně a v přepočtu na 10 000 živě narozených v roce 2011	20
3.3 Relativní četnost vrozených srdečních vad a anomálií cévního systému	22
3.4 Přehled léků, které mohou vyvolat poškození plodu	29
3.5 Srovnání výživových ukazatelů v populaci ČR (SISP) s doporučeními WHO	65
3.6 Výsledky studií vlivu pohybové aktivity na výskyt rakoviny	70
3.7 Charakteristiky duševního zdraví podle pohlaví a věku obyvatel ČR v roce 2010.	79
4.1 Očkovací kalendář	100
5.1 Zhodnocení demografické situace v roce 2013, porovnání s rokem 2012 – údaje o pohybu obyvatelstva	121
11.1 Znaky suicidálního rizika	238
12.1 Umísťování dětí do náhradní rodinné péče a rozhodování o poručenství dětí	253
12.2 Počet pěstounů	254
12.3 Počet pěstounských rodin	254
12.4 Žadatelé o náhradní rodinnou péči	255
12.5 Klienti řešení kurátorem pro mládež	263
12.6 Rodinné zázemí klientů kurátora pro mládež	264
15.1 Cizinci podle typu pobytu, pohlaví a státního občanství k 31. 12. 2013	302
15.2 Obyvatelstvo podle národnosti a krajů	310
18.1 Týrané, zneužívané a zanedbávané děti za rok 2013	371

Úvodní slovo

Když v letech 1997 a 1998 připravoval profesor Jiří Dunovský (1930–2015) dosud poslední knižní publikaci k sociální pediatrii, požádal mne, abych do ní napsal poslední kapitolu. Říkal: „Nyní píšeš kapitolu poslední, abys příště již psal kapitolu první...“ A tak, vědom si tohoto poselství svého učitele, jsem se pokusil na něj navázat. Jak se mi to podařilo, to nechť posoudí čtenáři ze všech oblastí života našich dětí. Při psaní této knihy jsme se snažili zachovat několik dle nás zásadních pravidel.

- S výjimkou poslední kapitoly jsme vycházeli téměř výhradně ze zdrojů neinternetových, neboť téměř ke každé kapitole existuje dostatek literárních pramenů.
- I když jde o publikaci především pro české a slovenské čtenáře, chtěli jsme do práce vnést také zahraniční témata a prvky, aby si čtenář uvědomil nejen rozmanitost a šíři oboru, ale také skutečnost, že všude nežijí děti v takových podmínkách jako u nás.
- Pokusili jsme se alespoň dílem vytvořit nový pohled na sociální a preventivní pediatrii tak, jak je v současnosti chápána v celosvětovém měřítku a pojetí. Už i kolegové z „německy mluvících zemí“ přecházejí na koncept veřejného zdravotnictví (*public health*).
- Ke každé kapitole je vytvořen vlastní přehled literatury, z níž jsme čerpali.
- Než jenom popisovat stacionární data, snažili jsme se v jednotlivých kapitolách popsat především trendy a vývoj.
- Jsme si vědomi, že schválený rozsah stránek nám neumožňuje příliš se ve vybraných tématech v jednotlivých kapitolách „rozepisovat“ a také že jsme všechna témata ani do knihy nemohli zahrnout – jde tedy opět o jakési „vybrané kapitoly“, jako v případě dosud poslední velké publikace ze sociální pediatrie prof. J. Dunovského a kolektivu z roku 1999.
- Jistě by v každé kapitole mohla být řada dalších odkazů, které prokazatelně existují a z valné části je máme k dispozici, ale to bychom nikdy nemohli knihu dokončit. Museli jsme si vždy ke každé kapitole říci: „A teď už dost, další informace tam již nedáváme...“

doc. MUDr. Lubomír Kukla, CSc.

OBECNÁ ČÁST

1 Vývoj a pojetí sociální pediatrie v České republice

Lubomír Kukla

Sociální pediatrie v České republice prodělala ve svém vývoji čtyři základní etapy.

První etapa

Název pediatrie (*pais* – dítě, *iatreia* – léčení) se objevuje poprvé v 18. století, i když zprávy o léčení dětí a jejich ošetřování jsou velmi staré a datují se do doby dvou tisíc let před naším letopočtem. Samostatným oborem se pediatrie stává poměrně pozdě, teprve v 19. století, a to vydělením z interní medicíny.

První dětská nemocnice vznikla v Paříži v roce 1802, u nás v Praze v roce 1842, v Brně v roce 1846 a v Bratislavě o 7 let později, v roce 1853.

Pro vývoj pediatrie měly význam nalezince, instituce určené dětem, které nemohli rodiče sami vychovávat – byly to především děti narozené mimo manželství. V nalezincích byly děti ošetřovány několik měsíců a poté předávány do pěstounské péče. V Praze byl nalezinec založen již v roce 1602 a na jeho základech vznikla v roce 1882 klinika pro kojence.

Samostatné dětské kliniky na pražské lékařské fakultě byly konstituovány již v 19. století, tedy dříve než v řadě dalších evropských zemí. Zvláštností Prahy bylo, že měla dvě dětské kliniky: vedle té pro kojence ještě samostatnou kliniku pro větší děti. V Brně vznikla dětská klinika pod vedením akademika Otakara Teyschla. Po roce 1945 postupně vznikaly dětské kliniky v Hradci Králové, v Olomouci, Plzni, Košicích, Martine atd.

V roce 1951 začala v Praze působit Fakulta dětského lékařství a v roce 1952 byly ustaveny pediatrické směry studia v Bratislavě a v Brně.

K předním představitelům dětského lékařství u nás patří prof. Jiří Brdlík (1883–1965), z jehož kliniky vyšla řada vedoucích pediatrických pracovníků, akademik Otakar Teyschl (1891–1968), který zpracoval jednu z prvních podrobných učebnic pediatrie, a prof. Josef Švejcar (1897–1997).

Nové období v naší pediatrii je orámováno rokem 1971, kdy zahájila činnost nově zbudovaná fakultní nemocnice v Motole, která se orientuje především na období dětského věku.

Nesmíme zapomenout také na význam pediatrických kateder institutů pro další vzdělávání lékařů a farmaceutů a na výzkumné ústavy pediatrické – Ústav pro péči o matku a dítě v Praze, Výzkumný ústav pediatrický v Brně a Ústav výzkumu vývoje dítěte při fakultě dětského lékařství UK v Praze-Motole (Houštěk a kol., 1976).

Dětské lékařství je základní lékařský obor. Zabývá se vývojem člověka od jeho narození do dospělosti. Vychází z vědeckých poznatků o růstu a vývoji dětského organismu – tělesném, duševním, sociálním, emocionálním, imunologickým atd. Studuje vlivy, které jej příznivě ovlivňují nebo naopak narušují, opírá se i o znalost prostředí, ve kterém dítě žije. Jsou sledovány vlivy sociální (bída, hmotný nedostatek) na vysokou nemocnost a úmrtnost, resp. nepříznivý vývoj zdravotního stavu dětské populace jako celku, především v socioekonomicky slabých rodinách.

V této souvislosti je třeba uvést také dětskou práci, která byla v historii běžná. Dlouholetý boj za odstranění dětské práce skončil vítězně koncem 19. století požadavkem jejího obecného zákazu. Pozdější právní formulace našly svůj mezinárodní odraz

v Ženevské deklaraci práv dítěte z let 1923–1924 a posléze také v Chartě práv dítěte OSN z roku 1959. Stanovením potřeb dítěte v oblasti tělesné, duševní i společenské přesáhl tento boj původně zamýšlený rámec a přispěl k pozdější formulaci práv dítěte ve společnosti. Podíl lékařů v tomto boji byl významný.

Pediatrie tak dostala do vínku také spoluúčast na řešení problémů spojených s postavením dítěte ve společnosti. Sama pak postupně prosazovala zájem společnosti na péči o zdravý vývoj dítěte a boji proti jeho poruchám.

Kromě klasické pediatrické péče (diagnostiky a terapie) se objevuje další okruh problémů, na něž (kurativní) pediatrie navazuje. Jde o nepříznivé společenské postavení dětí, které pro nějaký svůj nedostatek (vrozený nebo získaný) potřebují zvláštní pomoc společnosti. Jsou to děti s postižením, opuštěné, nemanželské, nechtěné či jinak ohrožené. V dnešní terminologii dle Světové deklarace práv dítěte jde o **děti ve zvlášť obtížných situacích**.

Prototypem návaznosti pediatrické péče na péči společenskou je péče o děti opuštěné a osiřelé. Historie zde sahá až do středověku.

Pediatrie se dále podílí na péči o děti jinak ohrožené a podle poslední nomenklatury s postižením (tělesným, psychickým, senzorickým, kombinovaným), děti chronicky nemocné a další. Kromě odborné činnosti diagnostické, terapeutické, rehabilitační a preventivní se pediatrie zajímá také o sociálně-právní postavení těchto dětí a ochranu jejich zájmů.

Všechny tyto výše uváděné okruhy a proudy se postupně podílejí na rozvoji dětského lékařství jako samostatného oboru.

Druhá etapa

S rozvojem pediatrie (kurativní, preventivní apod.) se stále více rozvíjí potřeba integrace celkové péče o děti ve společnosti. S hlubším poznáváním a chápáním somatopsychické jednotky organismu a jeho interakce s bližším i vzdálenějším prostředím se začíná rýsovat význam společenských faktorů pro zdraví člověka a dítěte zvlášť.

Grothjan v Německu po začátku 20. století napsal rozsáhlé dílo *Sociální patologie* (Grothjan, 1912), v němž spojil přístupy klinické a individuální se společenskými jak z hlediska kurativy, tak prevence i uspořádání zdravotní péče, tak aby sloužily ve prospěch všem – zdravým, nemocným, postiženým i dětem. Při postupné specializaci jednotlivých pediatrických disciplín již není vždy možné nacházet a plně zajišťovat žádoucí návaznost mezi nimi a integrovat je do celkové péče o dítě. Integrujícím činitelem je zde nový samostatný podobor pediatrie: **pediatrie sociální**. Ta jednak akcentuje v pediatrii onen sociální rozměr zdraví a nemoci dítěte ve všech jeho rovinách, jednak jí slouží jako komunikující činitel s ostatními obory péče o dítě.

Pojem sociální pediatrie se rozšiřuje a zvláště se užívá od roku 1962. V rámci Mezinárodního pediatrického kongresu v Lisabonu se o sociálně-pediatrických problémech začalo vážně diskutovat a byla jim věnována teoretická i praktická pozornost. V té době bylo také napsáno několik monografií či statí v pediatrických učebnicích. Od počátku se rovněž ukázaly rozdílné přístupy k tomuto oboru, které do značné míry vycházely a vycházejí ze společenského zřízení té které země a pojetí a uspořádání zdravotní a sociální péče v ní.

Sociální pediatrie byla původně chápána jako metoda práce pediatra (nyní praktického lékaře pro děti a dorost), který při značné medikalizaci svojí činnosti při nefunkčním systému sociální péče nedokázal poznat nefunkční rodinu. Proto byla vyvíjena maximální snaha o poučení pediatriů, jak poznat dysfunkční rodinu, jak ji navštěvovat

(včetně sestry), znát sociální aspekty péče o děti, nároky na dávky a služby pro děti s postižením, vědět, kam hlásit problémové rodiny, aktivizovat spolupráci s orgány péče o dítě apod. V pojetí sociální pediatrie u nás jsou v té době **dva hlavní proudy**:

- jeden, který říká, že sociální pediatrie není samostatným vědním oborem, nýbrž je součástí pediatrie. Chápe ji jako přístup, aspekt pediatrické práce (viz práce Michalíkové, Berfenstama, Czernaka, Nitsche a dalších).
- druhý proud v chápání sociální pediatrie je ten, který ji jasně bere jako samostatný vědní obor: Debré (1963), Hellbrügge (1981), Köhler, Dunovský (Dunovský a Stolinová, 1979; Dunovský a Eggers, 1989; Dunovský a kol., 1999) a další. Debré, ač dělí pediatrii na kurativní, preventivní a sociální, jde ještě dále a chápe sociální pediatrii jako pediatrickou filosofii a pokládá ji za souhrn společenského úsilí pro dobro dětí. Hellbrügge dal sociální pediatrii klinický obsah, orientovaný především na časnou vývojovou diagnostiku postižení u dětí, jejich rehabilitaci a léčbu (viz vytvoření celé soustavy dětských center v Německu).

Dalším důvodem pro vyčlenění sociální pediatrie jako samostatného oboru je její výuka a způsob předávání poznatků. Zvláště postgraduální vzdělávání vyžaduje samostatné zaměření po stránce obsahové i metodické.

Vedle výuky se zdůrazňuje také význam vědeckého bádání na poli sociální pediatrie. Zde sehrál významnou roli především Debré založením Centre Internationale de l'Enfance, jehož činnost znamenala velmi mnoho pro rozšíření sociální pediatrie v řadě zemí Evropy a Afriky. Naštěstí Československo se od samého začátku, přes všechny obtíže a námitky proti komunikaci se zahraničím, aktivně podílelo na vzdělávací činnosti tohoto centra, které podporovalo sociální pediatrii, aby nebyla chápána jako odnož sociálního lékařství. V tomto centru vznikly také první monografie sociální pediatrie (Mande et al., 1972).

Sociální lékařství bylo v té době chápáno jen jako organizace a řízení zdravotnictví, a to navíc direktivního charakteru. Svoji nezastupitelnou roli v této době sehrál prof. Michel Manciaux.

V USA se sociální pediatrie konstituuje spíše jako Community Pediatrics (komunitní pediatrie), někde jako preventivní pediatrie. V souvislosti s velkým rozvojem péče o děti týrané, zneužívané a zanedbávané se dokonce formuje jako forenzní pediatrie. Její obsah a náplň je velmi blízký našemu pojetí sociální pediatrie a její účasti při řešení problémů dětí postižených tímto syndromem.

Třetí etapa

V roce 1968 se podařilo prof. Švejcarovi (Švejcar, 1968) zřídit oddělení sociální pediatrie na katedře pediatrie 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze, kde byla jednak praktická část (sociálně-pediatrická poradna) a jednak teoretická a vědecko-výzkumná báze, tj. Vědecko-výzkumná laboratoř preventivní a sociální pediatrie při katedře pediatrie ILF, kde svoje znalosti a zkušenosti v roce 1987 poprvé čerpal také hlavní autor této knihy. Hlavním úkolem tohoto sociálně-pediatrického oddělení ILF bylo soustavné vzdělávání v sociální pediatrii – nejprve dětských lékařů a pak dalších odborníků podílejících se na péči o dítě.

Na tomto pracovišti vznikla řada studií i výzkumů, z nichž nejdůležitější bylo vypracování nové koncepce preventivních prohlídek i rozpracování rozsáhlého longitu-

dinálního výzkumu s názvem „Prevence, detekce a terapie postižení u dětí“. Bohužel se zrušením laboratoře zůstalo z nesmírně cenných materiálů pouhé torzo.

Kromě toho odtud vyšla také první samostatná monografie *Sociální pediatrie* (Dunovský, 1989). (Úplně první práce z preventivní a sociální pediatrie v rozsahu 120 stran vyšla z pera prof. Švejcara a prof. Brdlíka v roce 1928 jako součást učebnice *Pediatrie*; Švejcar, 1968.) Rozvíjela se také úzká mezinárodní spolupráce nejenom na úrovni mezinárodních organizací, ale také na úrovni spolupráce s řadou významných odborníků.

Čtvrtá etapa

Zásluhou hlavního autora této knihy vzniklo v Brně v roce 1987 na půdě tehdejšího Výzkumného ústavu pediatrického oddělení preventivní a sociální pediatrie, jediné svého druhu v republice. Bylo to jediné pracoviště, které se po zrušení výše uvedené laboratoře věnovalo tvůrčí badatelské práci a řešilo ojedinělý projekt Světové zdravotnické organizace s názvem ELSPAC – European Longitudinal Study of Pregnancy and Childhood, tj. Evropská dlouhodobá studie těhotenství a dětství (Kukla a Bouchalová, 1992). V roce 2002, kdy byl zrušen Výzkumný ústav zdraví dítěte v Brně, přešlo toto pracoviště pod Lékařskou fakultu MU, kde se na projektu ELSPAC dále pracovalo až do konce roku 2011. V následujícím roce se projekt podařilo zachránit zásluhou moudrých lidí na Přírodovědecké fakultě MU – pracovišti RECETOX – a projekt pokračuje na tomto pracovišti.

Po mnoha letech bojů vznikla na půdě odborné pediatrické společnosti České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně v roce 1990 sekce sociální pediatrie, která navázala na vše pozitivní z minulosti, a v roce 1992 vznikla samostatná odborná Společnost sociální pediatrie ČLS JEP, která vytvořila koncepci oboru a snaží se prosadit obor jako samostatný, nikoliv jako součást pediatrie.

Jeho podíl v pre- i postgraduálu se rozšiřuje. Hledají se cesty k prosazování výuky oboru i na nelékařských fakultách (Pedagogická fakulta, Filozofická fakulta, Fakulta sociálních studií MU v Brně) apod. Vznikla samostatná Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích a v jejím rámci Zdravotně sociální fakulta, jejíž náplní je především sociálně-právní aspekt v péči o populaci.

Je třeba zdůraznit ještě jeden významný aspekt sociální pediatrie, totiž aspekt citový a mravní, který bezprostředně souvisí s nejdůležitějším úkolem pediatrie a každého dětského lékaře – být obhájcem a ochráncem dítěte, jeho potřeb, požadavků a práv v každé situaci, tj. chránit zájmy a blaho dítěte.

Významnou pozornost věnuje sociální pediatrie implementaci Úmluvy o právech dítěte, Světové deklarace o přežití, ochraně a rozvoji dítěte do celého systému péče o dítě, a to též v bezprostřední návaznosti na vytváření soustavy celé řady nevládních organizací (UNICEF, DCI apod.) a se snahami navázat jejich účinnou spolupráci s vládními organizacemi (kap. 20). Svoji významnou úlohu sehrála také aktivní účast na vypracování zpráv o situaci dětí v České republice, z nichž poslední a nejrozsáhlejší vypracoval hlavní autor této knihy ve spolupráci s doc. J. Kovaříkem pod hlavičkou Českého výboru pro UNICEF, a to v české i anglické mutaci (Kovařík a Kukla, 1998).

V současné době se diskutuje stále častěji také na evropské úrovni, zda pojem sociální pediatrie správně vystihuje to, co je náplní oboru, a zda nejde spíše o tzv. public health for children (resp. veřejné zdravotnictví pro děti, případně o dětech). Zvláště v „anglicky mluvících zemích“ je tento názor preferován.

Z mezinárodního hlediska je garantem ESSOP (Evropská společnost sociální pediatrie), která však nemá svoje členy jen z Evropy, ale také z Ameriky, Austrálie, Asie

a dalších lokalit. V současnosti již byl její název změněn na ISSOP (International Society for Social Pediatrics and Child Health) se všemi odpovídajícími schvalovacími náležitostmi.

V posledních měsících je i v Německu nazírána problematika sociální pediatrie společně s pediatrií preventivní a též komplexněji v souladu s „public health for children“.

SOCIÁLNÍ PEDIATRIE A JEJÍ MÍSTO V MEDICÍNSKÝCH VĚDÁCH

Jak již bylo zmíněno, byla dříve sociální pediatrie u nás i v zahraničí (především v německy mluvících zemích) brána jako součást pediatrie. Když se v současnosti podíváme na výuku sociální pediatrie v pregradu u naší zemi, zjistíme, že pouze na LF MU v Brně je sociální pediatrie vyučována v rámci pediatrie, a to formou tříhodinového semináře. Budeme-li pátrat dále, zjistíme, že každá fakulta má k tomuto oboru jiný přístup. Studenti lékařských fakult jsou s výjimkou 1. LF UK v Praze s touto problematikou jen velmi málo seznamováni.

Stále více je cítit absence vlastního zaměření studentů na problematiku dětského věku, jak tomu bylo před sametovou revolucí v roce 1989, kdy byla v Praze 2. LF celá orientována na problematiku dětského věku a v Brně byl na tehdejší lékařské fakultě tzv. pediatrický směr. To znamená, že část studentů byla od 3. ročníku již přímo zaměřena na dětskou problematiku.

Sociální pediatrie je v současnosti na lékařských fakultách přednášena v rámci veřejného zdravotnictví, sociálního lékařství a preventivní medicíny, většinou však jen okrajově.

Podíváme-li se na náplň oboru, jak ji představuje tato publikace, zjistíme, že medicínské vědy jsou tu v těsném sepětí s veřejným zdravotnictvím, preventivní medicínou, sociálním lékařstvím, lékařskou psychologií, psychiatrií, statistikou, epidemiologií a dalšími obory. Nesmíme také zapomínat na klíčovou spolupráci především s porodnictvím (prenatální, resp. perinatální pediatrie) a na druhém věkovém konci s dorostovým lékařstvím. Pro vývoj dítěte je velmi důležitý genetický základ a průběh nitroděložního vývoje. Stoupá význam genetiky a epigenetiky, prenatálního vývoje a jeho patologie i speciálního oboru perinatologie.

Z nelékařských oborů nesmíme zapomenout na právo, demografii, sociální a speciální pedagogiku, sociální patologii, ekonomiku a celou řadu dalších oborů.

V postgradu je situace ještě problematičtější, protože současný systém je naprosto nepřehledný a chybí v něm vzdělávání ve veřejném zdravotnictví, což považuji (L. K.) za neuvěřitelnou chybu těch, kteří celý tento systém tvořili. Praxe ukáže, jak se tento nedostatek projeví. Chci věřit, že všechny snahy osobností v oboru povedou ke kýženému výsledku, tj. že bude veřejné zdravotnictví přijato opět jako základní obor, případně alespoň atestační odbornost.

Literatura

- DEBRÉ, R.: Definition de la Pediatrie Sociale. *Courrier du CIE* 1963; 13: 621–626.
DUNOVSKÝ, J., EGGERS, H.: *Sociální pediatrie*. Praha: Avicenum, 1989, 253 stran.
DUNOVSKÝ, J., a kol.: *Sociální pediatrie. Vybrané kapitoly*. Praha: Grada Publishing, 1999, 284 stran.

- DUNOVSKÝ, J., STOLÍNOVÁ, J.: *Sociální a právní problematika v dětském lékařství*. Praha: Avicenum, 1979, 180 stran.
- GROTHJAN, A.: *Soziale Pathologie*. Berlin, 1912.
- HELLBRÜGGE, T.: *Klinische soziale Paediatric*. Berlin – Heidelberg – New York: Springer Verlag, 1981, 626 stran.
- HOUŠTĚK, J., KUBÁT, K., RUBÍN, A., a kol.: *Dětské lékařství*. Praha: Avicenum, Zdravotnické nakladatelství, 1976, 520 stran.
- KOVAŘÍK, J., KUKLA, L., a kol.: *Děti v České republice 1996. Situační analýza*. Praha: Český výbor pro UNICEF, 1998, 220 stran.
- KUKLA, L.: *Úvod do sociální pediatrie*. České Budějovice: ZSF JČU, 2007, 44 stran.
- KUKLA, L., BOUCHALOVÁ, M.: European Longitudinal Study of Pregnancy and Childhood (ELSPAC). Výzkumný projekt WHO/EURO. Československá účast. *Československá hygiena*, 1992; 37(6): 367–369.
- LINDSTRÖM, B., SPENCER, N., et al.: *Social Pediatrics*. Oxford – New York – Tokyo: Oxford University Press, 1995, 613 stran.
- MANDE, R., MASSE, N., MANCIAUX, M.: *Pediatrie sociale*. Paris: Flammarion Medicine – Science, 1972, 699 stran.
- ŠVEJCAR, J.: Ideový vývoj sociální pediatrie za 50 roků samostatnosti československého státu. *Československá pediatrie* 1968; 23: 920–935.

2 Od biomedicínského k psychosociálnímu chápání nemoci a zdraví

František Schneiberg, Lubomír Kukla

Definice zdraví dle Světové zdravotnické organizace, formulovaná v roce 1948, označuje zdraví jako stav plné tělesné, duševní a sociální pohody; nejde tedy jen o nepřítomnost nemoci. Zároveň předkládá velmi idealistické pojetí pojmu zdraví, čímž přispívá ke dvěma podstatným trendům:

- konceptu podpory zdraví i v době nepřítomnosti nemoci
- porozumění společným vlivům somatických, psychických i sociálních procesů

Diskuze o této definici stále pokračuje, stejně jako snaha určit podstatné dimenze zdraví. Tato snaha dospěla až ke zkoumání nového pojmu „kvalita života“.

Můžeme také hovořit o tzv. subjektivním zdraví (tedy o tom, jak se člověk cítí) a objektivním zdraví (jak umíme prostřednictvím měřitelných hodnot zdraví popsat). Pojem „být nemocný“ popisuje vnímání omezené pohody, zkušenost ztráty zdraví. Naproti tomu „nemoc“ je pojem užší a popisuje odchýlný tělesný či duševní stav, který je objektivně prokazatelný. Tato nejasnost chápání může vyvolávat v diskusi mnohá nedorozumění.

Pokud zdraví chápeme jako funkční normu, orientujeme se na to, zda je člověk schopen plnit dané úlohy ve své sociální roli. U dětí to znamená, že dosažení klíčových bodů vývoje, zvládnutí vývojových etap, je nedílnou součástí zdraví dítěte. Jde tedy o vícedimenzionální pojetí, k němuž patří kromě tělesné pohody (tělesná zdatnost, absence potíží), psychické pohody (radost, štěstí) a naplnění sociálních rolí také vitalita, seberealizace, spirituální orientace atd.

Podpora zdraví souvisí s pochopením zdraví jako nekončícího procesu. Je to úkol pro každého člověka a v souvislosti s uvedenou definicí stále nabývá na významu. Vývojové procesy lze změnit a jsou ovlivnitelné, z čehož vyplývá, že vědomými zásahy a změněným jednáním může každý „zlepšit“ své zdraví.

Ottawská charta z roku 1986 definuje podporu zdraví jako proces, který dává všem lidem vysokou míru svobody rozhodovat o svém zdraví a tím je posilovat. Jako základní okruhy, které jsou k tomu potřeba, uvádí:

- rozvoj zdravotní politiky orientované na podporu zdraví
- vytvoření společenského klimatu podporujícího zdraví
- podporu společenských aktivit zaměřených na podporu zdraví
- rozvoj osobních kompetencí
- novou orientaci zdravotnických a podobných služeb

Moderní výchova ke zdraví se zaměřuje především na čtvrtý okruh. Individuální změny chování se kognitivním vnímáním samotným podaří jen zřídka. Jde zpravidla o změny životního stylu, které souvisejí velmi silně se sociálními zkušenostmi, vnímanými hodnotami, normami i zvyklostmi. Způsoby chování jsou v jedinci často pevně zakotveny, takže se zdají být jen těžko ovlivnitelné. Tradiční modely výchovy a vzdělávání jsou proto nahrazovány koncepty posilování motivace a rozvoje osobních kompetencí. Opatření podporující zdraví slouží nejen k udržení či navrácení zdraví a posílení odpovědnosti každého jednotlivce, ale zabraňují také konkrétním

nemocem. Podpora zdraví na úrovni celé populace je úlohou „veřejného zdravotnictví“ (public health).

Jako „**nová morbidita**“ (new morbidity) se v posledních dekádách označuje pozorovaný vzestup chronických zdravotních potíží u dětí spojený s psychickými vývojovými poruchami. Jde o komplexní chronické zdravotní potíže, jejichž symptomy lze najít v mnoha funkčních oblastech. Mají svůj původ zpravidla v raných poruchách psychosociálního vývoje a manifestují se vývojovým opožděním, poruchami chování i somatickými onemocněními, zvláště obezitou, ale i celou řadou dalších psychosomatických potíží. Původ je vždy multifaktoriální, často hrají roli konstituční faktory. Mnohem větší roli však hraje stále více prostředí, které dítě obklopuje, stoupající nároky na schopnost přizpůsobit se a na sociální kompetence dítěte. Děti, které nedisponují dostatečnou osobní výbavou, zvláště kognitivních schopností a resiliencí, a které dostávají jen malou rodinnou a sociální podporu a péči, mají velké riziko rozvoje těchto komplexních chronických zdravotních potíží.

Význam obklopujícího prostředí dítěte pro vznik „nové morbidity“ je zvláště patrný, jestliže respektujeme vývojové potřeby dítěte. Tělesné zdraví představuje v užším smyslu jen jeden, i když velmi důležitý, požadavek pro zdravý vývoj dítěte. K tomu přistupují požadavky na vytvoření stabilních rodinných a sociálních vztahů, na diferencovaný emocionální vývoj, na výchovu, která dává orientaci, podporuje narůstající samostatnost, sociální participaci a prezentaci ve společnosti a přístup ke kultuře a vzdělání. Uskutečnění těchto požadavků umožňuje vytvoření osobní identity, sociální pohody a samostatnosti. Uspokojení těchto vývojových potřeb dítěte závisí na schopnostech rodičů zajistit dítěti nejen základní péči, ale také pocit jistoty, dostatek podnětů, stabilní prostředí, emoční vřelost. Možnosti rodičů toto dítěti nabídnout jsou opět závislé na celém kontextu způsobu života rodiny. K tomu patří zejména sociální integrace rodiny, ekonomické možnosti, bydlení, společné soužití, ale i vytváření příbuzenských a přátelských vztahů.

Nová morbidita vzniká na průniku mezi individuem a obklopujícím prostředím. Pátráme-li po faktorech vedoucích k uvedeným poruchám, nejde ani tak o konkrétní jednání či opomenutí rodičů nebo jiných osob se vztahem k dítěti, ale mnohem více o konsekvence komplexní psychosociální zátěžové situace. K tomu patří zvláště změněné rodinné struktury s častými a dlouhotrvajícími konflikty před a po rozvodu. Mnoho rodičů vykazuje nedostatečnou výchovnou kompetenci a omezený repertoár výchovných možností, často jsou sami nejistí nebo omezení vlastním psychickým onemocněním. Další problémy vyvstávají při ztíženém přístupu k nabídkám péče a pomoci, např. u rodin s nižším vzděláním či u migrantů.

Mezioborová spolupráce je nezbytná. Děti s chronickými zdravotními potížemi jsou dvojnásobně marginalizovány. Na jedné straně mají děti ze sociálně deprivovaných rodin zvýšené riziko vzniku chronických zdravotních potíží, na druhé straně nedostatky v péči či suboptimální kvalita zdravotní péče ještě prohlubují nutnost jejich integrace a participace.

Literatura

SCHLACK, H. G., THYEN, U., VON KIES, R.: *Sozialpädiatrie*. Heidelberg: Springer Medizin Verlag, 2009.

3 Zdraví dětí a dospívajících – faktory ovlivňující zdraví

Lubomír Kukla, Miloš Velemínský sen., Miloš Velemínský jun.

O lidském zdraví platí, že se na něm spolu s genetickým vybavením ve vysoké míře podílejí četné další faktory, tvořící ve svém souhrnu **kvalitu života**. Z nich uvádíme jako nejdůležitější následující složky: způsob života, životní úroveň, životní spokojenost, životní prostředí. Pro současné biomedicínské pojetí zdraví zdůrazňujeme především základní čtyři kategorie:

- genetické aspekty
- životní prostředí
- systém zdravotní péče
- životní styl

Těmto subkapitolám se postupně budeme věnovat. Jsme si vědomi, že různí autoři přikládají těmto faktorům různou důležitost (i procentuálně vyjadřovanou).

3.1 Genetické aspekty

V souvislosti se změnami zevního prostředí se mění také genetický potenciál populací.

3.1.1 Dělení genetických poruch

Zde uvedeme několik základních nozologických jednotek.

AUTOZOMÁLNÍ CHROMOZOMÁLNÍ ABERACE

Frekvence autozomálních (numerických a strukturálních) aberací je vysoká a činí u spontánních abortů 1 : 2, u mrtvě narozených 1 : 20, u živě narozených 1 : 200.

Numerické aberace

Numerické aberace vznikají většinou na podkladě nondisjunkce (nerozpojení), kdy páry chromozomů nebo sesterských chromatid nejsou schopné se od sebe oddělit. To vede ke vzniku aneuploidních zárodečných buněk a v případě jejich oplodnění k vývoji aneuploidní zygoty. S věkem matky takových vad přibývá. Na vznik numerických aberací má vliv také věk otce.

Trizomie 21 (Downův syndrom)

Klasickým příkladem je Downův syndrom, způsobený v 95 % trizomií chromozomu 21 a ve zbývajících 5 % translokacemi. Jde o nejčastější chromozomální syndrom. Typickými znaky jsou:

- kraniofaciální dysmorfismus – mozkovna je malá, krk krátký a široký, okrouhlý obličej, vystouplé čelo, nos kratší se širším kořenem, ústa malá, velmi častá je makroglosie, antimongoloidní postavení očních štěrbin, hypertelorismus, epikantus, oční řasy prořídle, častým nálezem jsou též bílé skvrny na duhovce (tzv. Brushfieldovy skvrny), uši nízko posazené, dysplastické ušní boltce

- skeletální anomálie – krátké široké ruce s krátkými prsty, klinodaktylie 5. prstu, čtyřprstová rýha, malá chodidla s krátkými prsty a tzv. sandálová mezera mezi 1. a 2. prstem na noze, hyperextenze kloubů, postižení jsou téměř vždy malého vzrůstu
- vývojové vady vnitřních orgánů – postihují především srdce (40 %); jde především o septální vady, a to síní i komor, Fallotovu tetralogii aj.; v gastrointestinálním traktu je to stenóza duodena, pankreas anulare, atřezie anu, megakolon, prolaps recta, u chlapců je jasný hypogonadismus

Následkem postižení CNS je mentální retardace různého stupně a svalová hypotonie. Mentální retardace je velmi variabilní a je dána především rozvojem (resp. nerozvojem) schopnosti abstraktního myšlení. Emocionální život a sociální interakce jsou většinou dobře vyvinuté a lze je i dobře dále rozvíjet.

Mezi časté komplikace patří hypotyreóza, zvýšená je též náchylnost k infekcím při poruchách imunity. Postižení umírají dříve, častější příčinou úmrtí je leukemie (pravděpodobnost je 10–30× vyšší).

Nástup puberty je patrný u obou pohlaví a ženy jsou zpravidla fertillní. Děti narozené matkám s Downovým syndromem jsou v 50 % normální a 50 % mongoloidní. Případy otců s Downových syndromem nejsou známy.

Incidence Downova syndromu je 1 : 700 živě narozených. Více než 50 % gravidit, u nichž je přítomna trizomie 21, končí časným spontánním abortem.

Kromě uvedené trizomie 21 a translokace bývá u Downova syndromu přítomna tzv. chromozomální mozaika, tj. přítomnost více než jedné buněčné linie o rozdílném karyotypu, přičemž některé buňky mohou mít normální chromozomální výbavu. Pak je samozřejmě klinický obraz většinou méně vyjádřen.

Léčba je odvislá od vývojových vad a jejich komplikací – korekce srdeční vady, léčba infekcí. Pro tělesný a psychický vývoj dětí je důležitá fyzioterapie a psychosociální péče.

Trizomie 18 (Edwardsův syndrom)

Jde o chromozomální onemocnění způsobené nadpočetným chromozomem 18. Prevalence je 1 : 8000 živě narozených, ženské pohlaví je postiženo čtyřikrát častěji. U 80 % případů jde o čistou trizomii vzniklou v důsledku meiotické nondisjunkce, u 20 % nacházíme mozaiku. Frekvence onemocnění stoupá s věkem matky.

Vedoucím symptomem je charakteristické flekční postavení prstů ruky: 2. a 5. prst překrývají 3. a 4. prst. Součástí kraniofaciální dysmorfie jsou dysplastické, nízko posazené „fauní“ uši, mikrognatie, dolichocefalie, dále nalézáme krátké sternum, úzkou pánev, která omezuje abdukci kyčelních kloubů, a deformity nohou. Děti se většinou rodí s nízkou porodní hmotností a jsou dystrofické. V 95 % případů je přítomna srdeční vada, častý je také výskyt diafragmatické hernie. Významně snižena je doba přežití, u chlapců na 2–3 měsíce, u dívek 10 měsíců.

Trizomie 13 (Patauův syndrom)

Jde opět o chromozomální onemocnění, které je způsobeno nadpočetným chromozomem 13. Trizomie 13 má incidenci cca 1 : 4000 až 1 : 10000 živě narozených. U 80 % případů jde o čistou trizomii, vzniklou v důsledku meiotické nondisjunkce, u 20 % nacházíme mozaiku nebo translokaci.

Klinický nález: mikrocefalie, často i oční vady jako mikrooftalmie a kolobomy. Dalšími častými anomáliemi jsou kapilární hemangiomy, rozštěpové vady a hexadaktylie (šest prstů na ruku).

Co se týká vývojových vad orgánů, postižené je nejvíce srdce (defekt septa komor a perzistující tepenná dučej) a ledviny (polycystická degenerace). Psychomotorický vývoj je těžce retardovaný, častým nálezem je epilepsie. Biochemickým znakem je perzistence embryonálního a fetálního hemoglobinu.

Prognóza je špatná, postižení se průměrně dožívají věku 4 měsíců (bez rozdílu pohlaví).

Strukturální aberace

Vznikají na základě přestavby genetického materiálu uvnitř jednoho chromozomu nebo mezi jednotlivými chromozomy. Důsledkem je buď nebalancované chybění nebo přebývání genetického materiálu v rámci jednoho karyotypu, nebo balancovaná strukturální aberace, kdy nedochází ani ke ztrátě, ani k nabytí genetického materiálu. Nebalancované aberace vedou ke vzniku parciálních monozomií nebo trizomií, které se manifestují jako charakteristické syndromy s vrozenými vývojovými vadami a mentální retardací.

Parciální monozomie 5p (Cri-du-chat syndrom, syndrom kočičího křiku)

Etiologicky jde v 80 % případů o *de novo* delecii části krátkého raménka chromozomu 5. Ve zbývajících 20 % jde o nebalancovanou translokaci, u které dochází k přenosu spodní části krátkého raménka chromozomu 5 na jeden z ostatních chromozomů. Incidence je 1 : 50 000. Výskyt je nezávislý na věku matky.

Klinický nález: vysoký, monotónní křik dítěte (kočičí křik) a těžká psychomotorická retardace. Dalšími typickými znaky jsou nízká porodní hmotnost, mikrocefalie, kulatý obličej s hypertelorismem a epikanty, nízká posazené ušní boltce a mikrognatie.

Prognóza je různorodá; někteří se dožívají i dospělého věku, ale retardace je velmi těžká (IQ < 20). Děti se často nenaučí mluvit, v některých případech jde o pacienta s trvalým upoutáním na lůžko.

Parciální monozomie 4p (Wolfův-Hirschhornův syndrom)

Etiologicky jde v 90 % případů o *de novo* delecii části krátkého raménka chromozomu 4. V 10 % dochází k přenosu translokace nebo mozaiky od jednoho z rodičů. Incidence není známa.

Klinický nález: ve 40 % jsou děti přenášeny, ale často se rodí s nízkou porodní hmotností (intrauterinní růstová retardace plodu, IUGR). Charakteristickými dysmorfickými znaky jsou dolichocefalická mozkovna s vysokým čelem, hypertelorismus, anomálie kožních řas víček, antimongoloidní postavení očních štěrbin, široký kořen a hřbet nosu, pokleslé ústní koutky, dysplastické ušní boltce, mikroretrognatie, časté jsou i rozštěpové vady patra, dále kolobom a strabismus.

Z vrozených orgánových vad jsou nejčastější vady srdeční a ledvinné, u chlapců hypospadie. Na skeletu imprese v oblasti loktů a kolen, typické jsou dlouhé, štíhlé, špičaté prsty. Zjevná psychomotorická retardace.

Prognóza zatím není známa, průměrná délka života je kratší.

Gonozomální aberace

Tvoří přibližně 50 % chromozomálních aberací, u kterých se vyskytuje porucha diferenciace gonád.

Ullrichův-Turnerův syndrom (45, X0)

Dysgeneze gonád s hypergonadotropním hypogonadismem, který je způsoben gonozomální monozomií, jež se u fenotypicky ženského pohlaví vyznačuje charakteristickým dysmorfismem, poruchou růstu a vrozenými orgánovými vadami.

Incidence je 1 : 2500. V 50 % případů je absence druhého X chromozomu způsobena meiotickou nondisjunkcí. Možná je také mozaika nebo strukturální změny chromozomů. Věk matky nemá vliv na výskyt vady.

Klinický nález: růstová retardace (bez terapie je průměrná výška kolem 144 cm), pterygium colli, štítovitý hrudník, prsní bradavky daleko od sebe, nízká vlasová hranice na šíji, cubiti valgi, zkrácení 4. metakarpů, lymfedémy nártů a hřbetů rukou. Typickou komplikací je těžká osteoporóza.

Zevní genitál je ženský, infantilní, místo ovarií jsou jen fibrotické pruhy. Důsledkem je primární amenorea. Z orgánových anomálií je především postižení velkých cév (aneuryzma a koarktace aorty, stenóza plicnice). Z vad uropoetického traktu je nejvíce popisován ren arcuatus. Turner popsal první případ tohoto syndromu u dívky, která měla i mentální deficit – od té doby se to stalo součástí popisu tohoto syndromu. Dnes se však asociace mentálního deficitu s tímto syndromem nepotvrzuje.

Léčba růstovým hormonem urychluje růst a vede ve velkém počtu případů k dosažení výšky nad 150 cm. Substituční léčba estrogeny je indikována, diskutuje se otázka ideálního věku k jejímu zahájení. Žádoucí je psychosociální podpora pacientek.

Variantou tohoto syndromu je syndrom Noonanové (jde skutečně o ženské jméno, i když je téměř všude v naší literatuře popisován jako Noonanův syndrom – výjimkou je práce Kukly a kol., 1987), kdy je stigmatizace podobná jako u výše uváděného syndromu, s genotypem mužským i ženským, s normálním mužským nebo ženským karyotypem; funkce gonád je variabilní.

Klinefelterův syndrom (47, XXY)

Numerická gonozomální aberace s genotypem XXY, která je charakterizována primárním hypogonadismem s eunuchoidním habitem, atrofií varlat, gynekomastií, mentální retardací a emoční labilitou.

Incidence je 1 : 1000 živě narozených chlapců, pravděpodobnost se zvyšuje s věkem rodičů. Patogenetickým mechanismem je nondisjunkce chromozomů při meióze. V posledních letech je popisován také častý výskyt mozaik.

Klinický nález: zpočátku nález chudý, na diagnózu se většinou začne pomýšlet až kolem puberty. Nejdříve je zjevná mentální retardace a psychické poruchy ve smyslu úzkostlivosti, stydlivosti, nezralosti i agresivity. Eunuchoidní habitus s vysokým vzrůstem, především zásluhou dlouhých dolních končetin. Varlata hypoplastická, penis malý, nástup puberty opožděný, častá (až 80 %) gynekomastie u dospělých mužů. V laboratorním nálezu azoospermie, infertilita, hypoplazie Leydigových buněk. Porucha růstu vousů.

Léčba substituční testosteronem po 12. roce života.

Syndrom fragilního X-chromozomu

Je jedním z nejčastějších geneticky podmíněných syndromů a příčin mentální retardace vzniklé na podkladě fragility chromozomu X (též Martinův-Bellův syndrom).

Incidence 1 : 1500 živě narozených chlapců a 1 : 5000 živě narozených dívek. Tento syndrom je zodpovědný za 7 % případů těžkého a 4 % lehkého intelektového defektu.

Příčinou fragility X chromozomu je několikanásobné zmnožení CGG sekvence v FMR1 genu. Při přenosu z generace na generaci se zvyšuje počet trinukleotidových repetitivních sekvencí, což vede k manifestaci onemocnění již v mladším věku.

Klinický náález: nejdůležitějšími fenotypickými projevy jsou velké ušní boltce, protáhlý obličej, u chlapců zvětšená varlata (makroorchidismus), hyperaktivita a střední až těžká mentální retardace s průměrným IQ 50. Popisována je častá agresivita u mužů s tímto syndromem, což způsobuje nutnost forenzních úkonů.

DOPORUČENÍ: *Vzhledem k vysokému výskytu a možnosti molekulárně genetické diagnostiky by u každé nejasné mentální retardace měl být vyloučen diferenciálně diagnosticky syndrom fragilního Xchromozomu.*

Syndrom XYY

Incidence 1 : 1000 živě narozených dětí mužského pohlaví. Charakteristický je vysoký vzrůst a psychiatrické symptomy. Pacienti mají sklon ke kriminálnímu chování, které je v dobrém sociálním prostředí méně patrné, ale v nevhodných podmínkách se naopak zvyrazňuje. Dalšími osobnostními rysy jsou pasivita, nestálost, snížená frustrační tolerance, snadná ovlivnitelnost, psychická labilita. Agresivita většinou zvýšena nebývá, IQ je na dolní hranici normy. V endokrinologickém vyšetření odchylky nenacházíme, hladiny testosteronu normální, fenotyp nenápadný, muži jsou fertilní.

Syndrom XXX

Incidence 1 : 1000 živě narozených dětí ženského pohlaví. Fenotyp nenápadný, ženy jsou fertilní, průběh puberty normální. Někdy bývá patrná porucha intelektového vývoje. Pacientky jsou klidné, pasivní, snadno se vychovávají. Časté jsou poruchy vývoje řeči a opoždění emocionálního vyzrávání.

CHROMOZOMÁLNÍ MIKRODELEČNÍ SYNDROMY

Jde o onemocnění způsobená ztrátou velmi malých fragmentů chromozomálního materiálu (tab. 3.1). Je-li delecí postiženo více genů ležících v těsné blízkosti, mluvíme o „contiguous gene syndrome“ neboli „syndromu sousedících genů“.

Frekvence výskytu je 1 : 10 000 až 2 : 50 000. Nejčastější příčinou mikrolecí je meiotická nehomologní rekombinace mezi tzv. repetitivními sekvencemi, které obklopují deleční oblast. U některých syndromů (např. Angelmanova) je za symptomy zodpovědný pouze jeden gen ležící v oblasti delece, u jiných je to komplikovanější (včetně genomického imprintingu).

Výskyt mikrolečních syndromů je spíše sporadický, riziko přenosu na další generaci je tedy nízké. V případě zděděných imprintingových mutací je riziko přenosu 50 %.

Tab. 3.1 Mikrodeleční syndromy (zdroj: Rost, 2000)

Syndrom	Lokalizace na chromozomu	Klinická symptomatologie
Williamsův-Beurenův	7q11.23	supraaortální stenóza aorty, hyperkalcemie, dysmorfismus, poruchy chování
Praderové-Williho	15q11.2 (pat)	svalová hypotonie, zpočátku neprospívání, později obezita, psychomotorická retardace, malý vzrůst
Angelmanův	15q11.2 (mat)	těžká psychomotorická retardace, porucha vývoje řeči, záchvaty smíchu, epilepsie, ataxie
Millerův-Dierkerův	17p13.3	lisencefalie, ageneze corpus callosum, těžká psychomotorická retardace, epilepsie, dysmorfismus
Smithův-Magensiův	17p11.2	psychomotorická retardace, porucha vývoje řeči, periferní neuropatie, poruchy chování, diskretní dysmorfismus
mikrodelece 22q („CATCH 22“)	22q11.2	hypoplazie thymu, rozštěp patra, hypokalcemie, dysmorfismus, srdeční vada
DiGeorgeův		vrozená srdeční vada, hypoplazie thymu, hypokalcemie, psychomotorická retardace, dysmorfismus
Sphrintzenův		vrozená srdeční vada, rozštěp patra, hypoplazie thymu, velofaryngeální insuficience, poruchy chování, hypokalcemie, psychózy, dysmorfismus

POZOR: Praderové-Williho syndrom vzniká delecí paternálního genetického materiálu chromozomálního úseku 15q11-13, Angelmanův syndrom delecí maternálního genetického materiálu chromozomálního úseku 15q11-13. Bez klinického podezření vedoucího k indikaci FISH vyšetření nejsou chromozomální mikrodeleční syndromy zpravidla diagnostikovatelné.

EMBRYOFETOPATIE ZPŮSOBENÉ EXOGENNÍMI NOXAMI

Definice

- **gametopatie** – prekoncepční poškození zárodečných buněk
- **blastopatie** – poškození v období blastogeneze, tj. 1. až 14. den po koncepci (po oplodnění)
- **embryopatie** – poškození v období organogeneze, tj. mezi 15. dnem a 12. týdnem po koncepci
- **fetopatie** – poškození mezi začátkem 13. gestačního týdne a narozením

Alkoholová embryopatie

Odhadovaná incidence je 1 : 250 u mírných forem a 1 : 1000 u těžkých forem. Důležitou roli hraje socioekonomická situace rodiny. Skutečný výskyt dětí s lehkou formou je určitě mnohem vyšší, protože alkoholismus matek bývá často zamlčován.

Etanol má cytotoxický a antimitotický účinek. Je však nejasné, zda účinek způsobuje sám etanol, nebo jeho metabolity (např. acetaldehyd). Důležitou úlohu hraje také podvýživa matky a nedostatek vitaminů a stopových prvků. Alkoholová embryopatie se vyvíjí pouze u 30 % alkoholických matek, vztah mezi dávkou a účinkem není dosud zcela jasný. Jako kritická dávka je udáváno 50–60 g čistého alkoholu na den.

Klinický náález: IUGR, mikrocefalie, opoždění psychomotorického vývoje, hyperaktivita, svalová hypotonie.

Dysmorfické znaky: blefarofimóza, epikanty, antimongoloidní postavení očních štěrbin, nízké čelo, krátký hřbet nosu, úzké rty, vymizelé filtrum, hypoplazie mandibuly, gotické patro nebo rozštěp patra, nízko posazené uši aj.

Skeletální anomálie: anomálie palmární rýhy, klinodaktylie, luxace kyčlí, vpáčený hrudník. Vrozené orgánové vady: srdeční vady, anomálie zevního genitálu, hemanjiomy, urogenitální malformace.

Léčba: symptomatická, případně chirurgická korekce rozštěpů patra, hernií, srdečních vad apod. ***U dětí je rozhodující odpovídající psychosociální podpora včetně odpovídajících opatření.***

Hydantoinová embryopatie

Jde o intrauterinní poškození plodu při léčbě hydantoinovými deriváty (např. fenytoin) v průběhu těhotenství. Postižení se projevuje u 6 % exponovaných dětí.

Klinický náález: charakteristické jsou zkrácené distální falangy s hypoplastickými nehty, nízká porodní hmotnost a mikrocefalie. Možná je i psychomotorická retardace.

Abúzus nikotinu

Kouření v těhotenství může vést k IUGR. Riziko abortu a předčasného porodu i perinatální mortalita jsou zvýšené.

Především je zřejmé, že rozhodující význam pro ochranu předškolních dětí před pasivním kouřením má nekuřácké chování matky. Pokud matka nekouří, je většina (více než 80 %) dětí chráněna před touto škodlivou expozicí. Dalším preventivním prostředkem redukcujícím každodenní expozici dětí pasivnímu kouření je docházka do předškolního zařízení. Naopak víkendy představují pro děti riziko ve smyslu nárůstu zejména silné – celodenní a delší než pětihodinové – expozice (Kukla a kol., 2006, a další studie).

Respirační symptomatologie a morbidita byly vysoce signifikantně zvýšeny v 6 a 18 měsících života dětí, jejichž matky kouřily. Ve věku 5 let souvisí kuřácké prostředí domovů pouze s častějším výskytem astmatické symptomatologie (sípavý dech, zástavy dechu) a s častější alergií na domácí prach a pyls s projevy dušnosti a sípání (Kukla a kol., 2008a). Negativní vliv kouření v těhotenství se odrazil také v dalších známkách vývoje dítěte.

Průměrná délka gestačního věku byla obdobná u kouřících žen i nekuřáček, avšak průměrná hmotnost novorozenců narozených ženám, které kouřily i v průběhu těhotenství, byla v průměru o 107 g nižší v porovnání s novorozenci nekuřáček. Signifikantní rozdíly byly nalezeny také v průměrné tělesné délce a obvodu hlavičky, vždy v neprospěch dětí kouřících žen (Kukla a kol., 1999).

Za děti se zvýšeným rizikem poruch chování by měly být pokládány děti s prenatální růstovou retardací, především pak ty, jejichž matky během těhotenství kouřily. Lze předpokládat, že včasné upřesnění diagnózy a usměrňování výchovných postupů specialisty sníží výskyt poruch chování na případy, u nichž jsou příčinou organické

poruchy. Zdá se, že v krátké době bude nikotin široce akceptován odbornou veřejností jako humánní teratogen. Možné kauzální vztahy mezi prenatální expozicí nikotinu a pozdějšími poruchami chování jsou dalším důvodem pro zvýšenou primárně preventivní aktivitu gynekologů zaměřenou na nekouření těhotných žen (Kukla a kol., 2008b, c).

3.1.2 Vrozené vývojové vady

Definice

Vrozené vývojové vady (VVV) jsou odchylky od normálního prenatálního vývoje lidského jedince. Jde o takové odchylky, které překračují míru variability běžnou v populaci a které jsou – alespoň do určité míry – pro svého nositele patologické. Vrozená vada může narušovat jak normální strukturu tkání a orgánů, tak jejich funkci. Vzniká na základě abnormálního ontogenetického vývoje, zapříčiněného genetickými faktory, faktory vnějšího prostředí či oběma skupinami faktorů.

Klinická závažnost vrozených vad je různá od nevýznamných, třeba jen kosmetických odchylek po vady letální, které způsobí smrt svého nositele ještě *in utero* nebo krátce po narození.

Podle **mechanismu vzniku** lze vrozené vady rozdělit následovně:

- **malformace** – jsou způsobeny abnormálním vývojem orgánu/tkáně, přičemž tento vývoj byl abnormální od samého začátku
- **disrupce** – jsou způsobeny patologickým procesem, který naruší vývoj orgánu/tkáně, přičemž tento vývoj byl původně normální
- **deformace** – jsou způsobeny zásahem abnormální síly (fyzikálního charakteru), která poškodí doposud zdravý orgán/zdravou tkáň
- **dysplazie** – jsou způsobeny abnormálním uspořádáním buněk formujících příslušný orgán/příslušnou tkáň

Pečlivým klinicko-genetickým vyšetřením **pacienta** (probanda) musíme zjistit, zda jde o vadu izolovanou, nebo mnohočetnou. Sestavením **rodokmenu** (genealogie) se pokoušíme zjistit, zda jde o vrozenou vývojovou vadu dědičnou, nebo vadu způsobenou nějakou škodlivinou (teratogenem) v těhotenství. Zejména v případě, kdy je v rodině jen jeden postižený, bývá toto odlišení komplikované a vyžaduje řadu pomocných vyšetření.

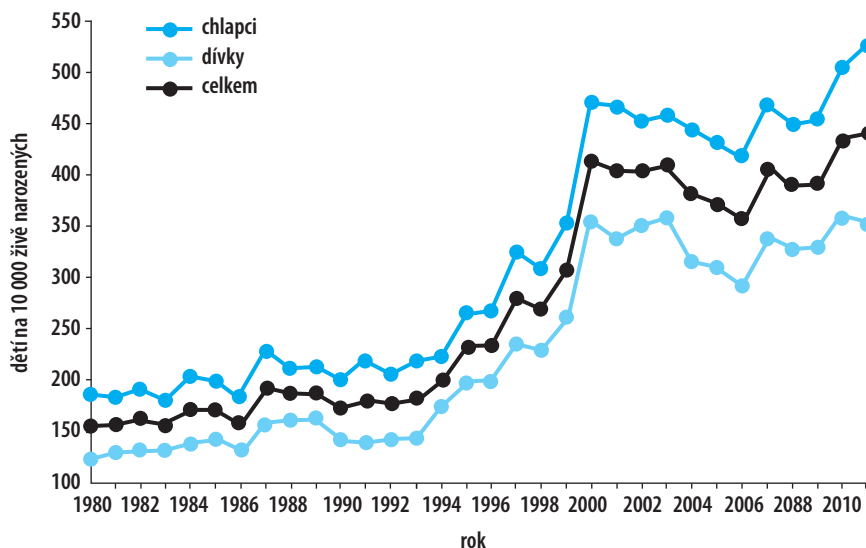
Bez přesné klinické, případně syndromologické diagnózy nelze stanovit přesnou genetickou prognózu pro další členy rodiny. U některých syndromů je příčina syndromu jasná, např. u Downova syndromu (nadpočetný 21. chromozom). U jiných syndromů přesnou příčinu neznáme a řídíme se právě klinikou (zevním vzhledem – např. některé kostní dysplazie). Proto je nutné si uvědomit, že právě vyšetření vzhledu (fenotypu) specialistou má velký význam.

Data pro dále uvedenou **aktuální informaci** vycházejí z Národního registru reprodukčního zdraví a z Národního registru vrozených vad. Bohužel poslední dosud dostupná informace je za rok 2011.

Z celkového počtu 108 673 živě narozených v roce 2011 byla u 4794 dětí diagnostikována vrozená vada do 1 roku věku. Na 10 000 živě narozených dětí tak připadá 441 narozených s vrozenou vadou. Tyto počty zahrnují vady velmi závažné, jež zásadně ovlivňují život těchto dětí i jejich rodin, i vady, které při dobré lékařské péči nemusí mít

na kvalitu života téměř žádný nebo jen minimální vliv. Celkem bylo u těchto 4794 dětí zjištěno 6640 vrozených vad, v průměru tedy připadá 1,4 vady na jedno dítě s vrozenou vadou. Naprostá většina z těchto dětí (78,9 %) měla jednu vrozenou vadu, dvě vady mělo 12,5 % a u zbývajících 8,6 % dětí byly zjištěny tři a více vrozených vad.

S vrozenou vadou se častěji rodí chlapci než dívky (obr. 3.1, tab. 3.2). Počet chlapců narozených v roce 2011, u kterých byla do 1 roku věku zjištěna vrozená vada, dosahoval 525,7 na 10 000 živě narozených, zatímco u dívek pouze 351,9 na 10 000 živě narozených.



Obr. 3.1 Vývoj počtu živě narozených dětí s vrozenou vadou na 10 000 živě narozených podle pohlaví (zdroj: ÚZIS ČR, 2013: Aktuální informace č. 47)

Tento rozdíl je z velké části způsoben četností výskytu vrozených vad pohlavních orgánů. Tyto vady představují 19,5 % všech vrozených vad u chlapců a pouhých 1,3 % všech vad diagnostikovaných dívkám. I kdybychom ale nezapočítávali vrozené vady pohlavních orgánů, byl by počet chlapců narozených s vrozenou vadou na 10 000 narozených vyšší než u dívek.

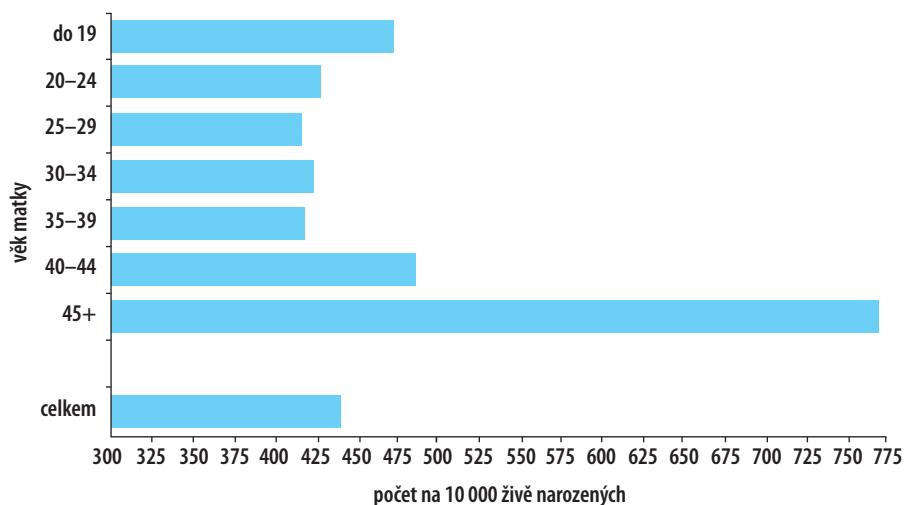
Odborníci se shodují, že spolu se zvyšujícím se věkem matek narůstá riziko výskytu vrozených vad. To potvrzuje také graf na obr. 3.2, znázorňující růst výskytu vrozených vad u narozených matek starších 40 let.

Hodnoty podílu živě narozených s vrozenou vadou k celkovému počtu živě narozených žen ve věkových skupinách do 19 let a starších 45 let jsou do určité míry zatíženy statistickou chybou v důsledku nízkého počtu narozených.

Nejčastěji se vyskytujícími vrozenými vadami u chlapců i dívek jsou, stejně jako v předchozích letech, vrozené vady srdeční (Q20–Q26 dle MKN-10). Představovaly 38,7 % všech vrozených vad u narozených v roce 2011, 32,6 % u chlapců a 48,1 % u dívek (obr. 3.3 a 3.4, tab. 3.3).

Tab. 3.2 Vrozené vady u živě narozených dětí absolutně a v přepočtu na 10 000 živě narozených v roce 2011 (zdroj: Muntau, 2009)

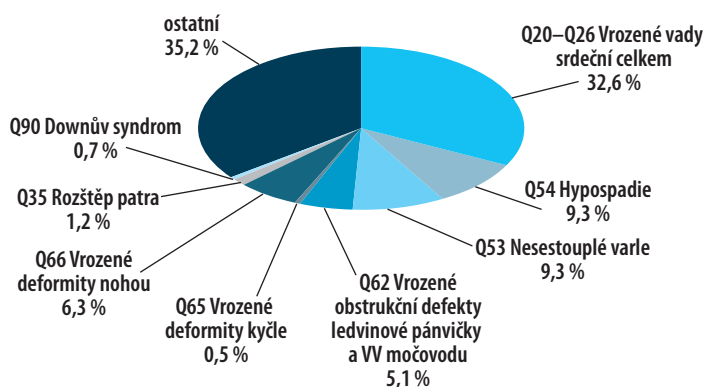
Druh vady	Kód dg. (MKN-10)	Nově hlášené vrozené vady					
		absolutně			na 10 000 živě narozených		
		celkem	chlapci	dívky	celkem	chlapci	dívky
vrozené vady srdeční	Q20–Q26	2572	1310	1262	236,7	234,8	238,6
nesestouplé varle	Q53	373	373	×	34,3	66,9	×
hypospadie	Q54	374	374	×	34,4	67,0	×
vrozené obstrukční defekty ledvinové pánvičky a vrozené vady močového	Q62	297	201	96	27,3	36,0	18,2
vrozené deformity kyčle	Q65	93	21	72	8,6	3,8	13,6
vrozené deformity nohou	Q66	447	250	197	41,1	44,8	37,3
Downův syndrom	Q90	53	28	25	4,9	5,0	4,7
ostatní	–	2431	1459	972	223,7	261,5	183,8
celkem	–	6640	4016	2624	611,0	719,9	496,2
živě narozené s VV	–	4794	2933	1861	441,1	525,7	351,9



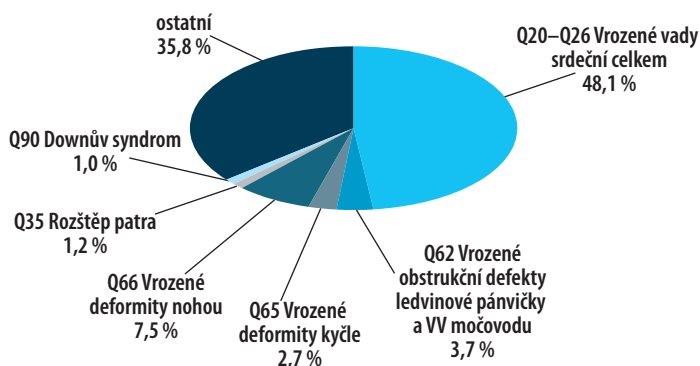
Obr. 3.2 Živě narozené děti v roce 2011 s vrozenou vadou podle věku matky (zdroj: ÚZIS ČR, 2013: Aktuální informace č. 47)

U chlapců se dále často vyskytovaly vrozené vady pohlavních orgánů (Q50–Q56 dle MKN-10), zejména hypospadiie (9,3 %) a nesestouplé varle (9,3 %), po nich pak vrozené deformity nohou (6,2 %). U dívek se po nejčastějších vrozených vadách srdce vyskytovaly zejména vrozené deformity nohou (7,5 %) a vrozené obstrukční defekty ledvinové pánvičky a vrozené vady močového (3,7 %). V roce 2011 se narodilo 201 dětí s rozštěpem rtu, patra nebo rtu i patra (3,0 % ze všech vrozených vad) a 53 dětí s Downovým syndromem (0,8 % ze všech vrozených vad).

Díky prenatalní diagnostice byly u celkem 757 těhotných žen odhaleny mnohdy závažné vrozené vady plodu. Polovina z těchto žen (377 případů) následně podstoupila umělé přerušení těhotenství, 24 žen potratilo samovolně a u zbývajících 356 žen těhotenství pokračovalo nebo nebyl další průběh těhotenství znám.



Obr. 3.3 Struktura vrozených vad u živě narozených dětí v roce 2011 – chlapci
(zdroj: ÚZIS ČR, 2013)



Obr. 3.4 Struktura vrozených vad u živě narozených dětí v roce 2011 – dívky
(zdroj: ÚZIS ČR, 2013)

Tab. 3.3 Relativní četnost vrozených srdečních vad a anomálií cévního systému (zdroj: Muntau, 2009)

Vrozená srdeční vada	Relativní četnost (%)
defekt komorového septa	30
defekt síňového septa	10
stenóza plicnice	7
otevřená tepenná dučej	7
Fallotova tetralogie	7
stenóza aorty	6
koarktace aorty	6
defekt atrioventrikulárního septa	6
transpozice velkých tepen	5
syndrom hypoplastického levého srdce	3
společný arteriální trunkus	3
totální anomální vyústění plicních žil	1
ostatní	9

VROZENÉ SRDEČNÍ VADY

Téměř 1 % živě narozených dětí má vrozenou srdeční vadu nebo anomálii cévního systému. Přibližně třetina těchto pacientů je symptomatická již v kojeneckém věku a vyžaduje terapii.

Etiologie

S vrozenými srdečními vadami jsou často asociovány chromozomální aberace (viz výše), a to především trizomie 21, trizomie 18, trizomie 13, DiGeorgeův syndrom, Ullrichův-Turnerův syndrom a další. Ke vzniku vrozených srdečních vad a anomálií cévního systému vedou také teratogenní vlivy, např. diabetes mellitus, fenylketonurie, zarděnková embryopatie, alkoholová embryopatie.

Molekulárně genetická vyšetření v posledních letech ukázala, že stejně jako izolované, tak i v rámci syndromů se vyskytující srdeční vady jsou častěji, než se doposud předpokládalo, důsledkem **poruchy jednotlivých genů** (např. hypertrofická kardiomyopatie, supraválvární stenóza aorty, defekt atrioventrikulárního septa).

Dělení

- **vrozené obstrukce výtokového traktu levé komory:** stenóza aorty (valvární, subvalvární a supraválvární), koarktace aorty (preduktální a postduktální)
- **vrozené obstrukce výtokového traktu pravé komory:** stenóza plicnice (valvární, subvalvární, supraválvární a periferní)