

RODZIĆ PO LUDZKU

warto badać

• Z DR HAB. JOANNĄ DANGEL I PROF. JACKIEM ZAREMBĄ,
SPECJALISTAMI W DZIEDZINIE BADAŃ PRENATALNYCH,
ROZMAWIAJĄ KATARZYNA BOSACKA I SŁAWOMIR ZAGÓRSKI

W Polsce robi się nadal zdecydowanie za mało badań prenatalnych. Brakuje nie tylko pieniędzy, ale i dobrej woli. Wielu ludziom kojarzą się one wciąż z aborcją, tymczasem ci, którzy się na nie zgłaszają, nie przychodzą, by ciążę przerwać, ale by ją utrzymać

Rodzić po ludzku
2006

Jaki jest dziś w Polsce klimat wokół badań prenatalnych?

Prof. Jacek Zaremba, genetyk - Lepszy, bo i lekarze, i pacjenci coraz więcej o nich wiedzą. Paradoksalnie, na gonka na badania prenatalne podczas przygotowywania dziesięć lat temu ustawy antyaborcyjnej spowodowała, że sporo osób dopiero wtedy się o nich dowiedziało. Niestety, jest u nas grupa ludzi, która zawsze będzie do nich źle nastawiona. Wyłącznie dlatego, że badania prenatalne czasem prowadzą do przerwania ciąży. Ci nieustannie rzucają nam kłody pod nogi. Jedyne wyjście to robić swoje.

Dr hab. Joanna Dangel, kardiolog - Ja to robię od 20 lat. Od tylu lat wykrywam za pomocą USG i echokardiografii wady serca u dzieci w łonie matki. Wiem, jak dużo zostało zrobione, ile wysiłku musiałam włożyć, by przekonać np. moich szefów, że to ma sens. Złość mnie więc bierze, kiedy dowiaduję się, że w Sejmie jakiś czas temu odbyła się debata na temat badań prenatalnych, o której my, specjaliści, nie mieliśmy zielonego pojęcia. Nikt nas nie zaprosił!

Ile kobiet w Polsce poddaje się badaniom prenatalnym?

J.Z. - Badaniom inwazyjnym, a więc takim, które wiążą się z pobraniem próbki wód płodowych, fragmentu łożyska lub porcji krwi pępowinowej - ok. 4 tys. kobiet rocznie. To kobiety, które już wcześniej rodziły chore dziecko, albo takie, u których źle wyszło badanie USG lub badanie krwi, wreszcie te, które zdecydowały się na ciążę po 35. roku życia, co zwiększa ryzyko wystąpienia zespołu Downa i innych aberracji chromosomowych.

Jak często dzięki takiej diagnostyce wykrywa się poważne wady u płodu?

J.Z. - Wynik badań - biorąc pod uwagę wszystkie grupy wskazań łącznie - jest na szczęście w 95 proc. prawidłowy. W ogromnej większości przypadków badanie wykonuje się więc, by upewnić się, że płód jest zdrowy. Do nas trafiają ludzie, którzy bardzo CHCĄ mieć dzieci. Nie przychodzą, by ciążę przerwać, ale by ją utrzymać. Dla rodzin, które mają albo już utraciły jedno, a nierzadko nawet kilkoro dzieci dotkniętych ciężką chorobą dziedziczną, brak dostępu do badań to albo konieczność marzeń o prokreacji, albo konieczność aborcji.

Czyli dzięki badaniom prenatalnym wielu ludzi miało w ogóle szansę przyjscia na świat?

J.Z. - Tak. Nie wiadomo dokładnie, ile takich osób żyje w Polsce, ale sądzę, że przez ponad 30 lat zebraloby się kilka tysięcy. Niedawno był u mnie trzydziestolatek, który jest jedną z tych osób. Jego mama była jedną z pierwszych Polek, które poddały się badaniom prenatalnym (pierwsze badanie

wykonano w naszym zakładzie w 1975 r.). W rodzinie występowało uszkodzenie polegające na przeniesieniu fragmentu jednego chromosomu na inny chromosom. Ten pan przyszedł spytać, czy jego żona, która właśnie jest w ciąży, powinna zrobić badania prenatalne. Obejrzałem dokumenty sprzed lat i uznałem, że nie ma takiej potrzeby.

Ostatnio zgłosiło się też dwóch braci, jeden z żoną w ciąży. W ich rodzinie występowała ciężka choroba metaboliczna. Niemal 30 lat temu ich 38-letnia wówczas mama urodziła dwie ciężko chore córki, które wkrótce potem zmarły. Oboje z mężem bardzo chcieli mieć jeszcze dzieci. Od nas dowiedzieli się, że mają 75 proc. szans na urodzenie zdrowego dziecka. Zdecydowali się tylko dzięki temu, że zaoferowaliśmy im badania prenatalne.

Tak wygląda jasna strona badań. Jednak część z nich kończy się aborcją.

J.Z. • Polskie prawo, jakkolwiek restrykcyjne, dopuszcza przerwanie ciąży w przypadku, gdy płód dotknięty jest ciężką i nieuleczalną chorobą. Ostatnio znów są zakusy, by to zmienić, ale mam nadzieję, że do tego nie dojdzie. Uważam, że nikt nie ma prawa wymagać od kobiety rodzenia dziecka ciężko upośledzonego, tak jak od nikogo nie można wymagać heroizmu. Chociaż z naszych danych wynika, że spora część kobiet zdobywa się na taki heroizm. W moim zakładzie w latach 1998-2003 przeprowadziliśmy 4012 badań genetycznych. Poważne wady wykryliśmy w 219 przypadkach, tymczasem na aborcję zdecydowało się tylko 99 kobiet. Siedem na 65 pacjentek, u których badanie wykazało zespół Downa, postanowiło kontynuować ciążę. Na podobny krok zdecydowało się aż osiem na 11 kobiet,

u których dzieci wykryto zespół Klinefeltera (w komórkach płodu płci męskiej stwierdza się dodatkowo jeden lub więcej chromosomów X, w efekcie męczyzna jest bezpłodny; wada czasem wiąże się z gorszym rozwojem umysłowym).

Te liczby dowodzą, że badań prenatalnych nie można utożsamiać z aborcją. Powtarzam – one dwudziestokrotnie częściej uspokajają kobietę i pozwalają jej urodzić zdrowe dziecko, niż wykrywają wadę, która może stanowić podstawę decyzji o aborcji.

W Polsce są nieprzejednani przeciwnicy aborcji gotowi zmuszać każdą kobietę do rodzenia ciężko chorych dzieci. Czy są też ludzie gotowi je adoptować?

J.Z. • Takie rodziny są w niektórych krajach Europy Zachodniej i w Stanach. Wiemy np., że w Holandii wychowywane jest polskie dziecko, które urodziło się bez rączek i nóg. W Polsce przypadki takie albo się nie zdarzają, albo należą do rzadkości. Kilka lat temu prowadziłem dyskusję z przedstawicielami stowarzyszenia katolickiego Pro Familia i zaproponowałem, że wszystkim kobietom, u których na podstawie badania prenatalnego rozpoznano u płodu zespół Downa, będę proponował urodzenie dziecka i oddanie go do adopcji, pod warunkiem że znajdą się małżeństwa gotowe je adoptować. Listy takich małżeństw miałem zamiar powiesić w swoim gabinecie. Pomysł się spodobał, ale rodzin adopcyjnych nie udało się znaleźć.

Przeciwnicy badań argumentują, że samo ich wykonywanie może doprowadzić do poronienia.

J.Z. • Rzeczywiście badania inwazyjne wiążą się z nieznacznym ryzykiem utraty ciąży.

Ale po pierwsze, zanim kobieta się na nie zdecyduje, ma do dyspozycji inne, zupełnie niegroźne badania. A po drugie, te inwazyjne też stają się bezpieczniejsze. Kiedyś, by dokładnie obejrzeć płód i stwierdzić niektóre wady rozwojowe, trzeba było przez powłoki brzuszne wprowadzić fetoskop (cienki światłowód zakończony igłą umożliwiającą pobieranie próbek krwi pępowinowej, skóry, a także wątroby płodu). Ryzyko poronienia było bardzo wysokie – ok. 5 proc. – w Polsce nikt tego nie robił. Dziś, zanim przystąpi się do badań inwazyjnych, robi się badanie USG, bada się także krew matki. Dzięki ultrasonografii między 11. a 13. tygodniem ciąży sprawdza się m.in. tzw. przezierność karku – nieprawidłowy obrzęk w tej okolicy świadczy o zwiększonym ryzyku wystąpienia u dziecka zespołu Downa lub innej aberracji chromosomowej. By jednak ustalić, czy wyniki badań nieinwazyjnych wiążą się z konkretną nieprawidłowością genetyczną, nie ma rady, trzeba pobrać płyn owodniowy

lub dostać się do tkanki płodu i zrobić badanie genetyczne.

Takie badania dość długo trwają.

Czy czasem nie jest za późno na przerwanie ciąży?

J.Z. • Staramy się, by diagnoza była jak najwcześniej. Kiedyś amniopunkcję (badanie płynu owodniowego) wykonywaliśmy w 15.-17. tygodniu, dziś potrafimy ją zrobić dwa-trzy tygodnie wcześniej. Zgodnie z polskim ustawodawstwem kobieta może przerwać ciążę tylko do momentu, kiedy płód nie jest zdolny do życia poza jej organizmem.

Czyli?

J.Z. • Nie ma ustalonego terminu. Umownie przyjmuje się, że najpóźniej w 24. tygodniu ciąży.

Czy w każdym przypadku naukowcy mogą jednoznacznie powiedzieć: „Dziecko jest na sto procent chore”?

J.Z. • W ogromnej większości badań odpowiedź jest jednoznaczna. Ale cza-

sem jedno z rodziców cierpi na takie schorzenie, że ryzyko urodzenia chorego dziecka jest bardzo wysokie (np. 50 proc.), tymczasem my nie potrafimy wykryć wady u płodu.

Na inwazyjne badania prenatalne kierowane są tylko niektóre kobiety. USG natomiast należy się wszystkim ciężarnym.

J.D. • I to nie jedno. Zakładając, że ciąża przebiega prawidłowo, pierwsze USG powinno być wykonane między 11. a 14., drugie między 18. a 22., a trzecie po 30. tygodniu ciąży.

Kto je robi?

J.D. • Rutynowe USG robią ginekolodzy położnicy. Jeśli coś im się nie podoba, kierują kobietę na badanie do nas i do genetyków.

Jak wygląda w Polsce jakość rutynowych USG w ciąży?

J.D. • Sporo jest niesolidnych, choć notujemy ogromny postęp. Badanie



Dr hab. JOLANTA GĄSIOROWSKA, ginekolog, położnik, adiunkt w II Klinice Położnictwa i Ginekologii AM w Warszawie, specjalista w dziedzinie kardiologii prenatalnej

USG płodu nie jest łatwe, położnik musi zobaczyć wszystkie narządy dziecka. A do tego zauważyć, czy np. serce ma dwie komory, czy jedną. Generalnie ginekolog patrzy na dziecko raczej jak na obrazek. Ja patrzę jako pediatra, zastanawiając się od razu, w jaki sposób mogę dziecku pomóc, jak je leczyć. Jeżeli wadę serca nadająca się do leczenia wykryje się w czasie ciąży, dziecko ma zupełnie inne szanse na normalne życie, bo od razu wiadomo, do jakiego specjalisty ma trafić.

J.Z. • Niestety, mam wrażenie, że wielu ginekologów ma spore kłopoty z wykrywaniem wad płodu. Dlaczego? Bo tu liczy się liczba wykonanych badań. Są specjaliści, którzy w ciągu tygodnia widzą dziesięć wad, a są tacy, którzy widzą kilka w ciągu roku, więc siłą rzeczy mają mniejsze doświadczenie.

Istotną pomocą jest chyba coraz bardziej doskonały sprzęt?

J.D. • Dzięki coraz lepszym urządzeniom wiele wad możemy dostrzec wcześniej. Nadal jednak bardziej liczy się wiedza. Najlepiej klasy aparat potrzebuje oka specjalisty. Ponadto dziś w Polsce często idzie się na badanie USG jak na film o dziecku. Potem wiele kobiet przychodzi i mówi: „Miałam badanie 4D za ciężkie pieniądze i nikt nie zauważył wady serca”. Bo w tym badaniu doskonale

widać dziecko, ale wady serca się nie zauważa.

Ile wad prenatalnych udaje się dziś wykryć?

J.Z. • Genetycznych – zaledwie 10 proc. **J.D.** • Krytycznych wad serca, a więc takich, które wymagają leczenia w okresie noworodkowym – 10-15 proc. Innych poważnych wad wymagających interwencji chirurga – 30-40 proc.

Dlaczego tak mało?

J.D. • Bo albo lekarz nie zauważa wady podczas rutynowego USG, albo kobiety w ogóle na te badania nie przychodzą. Mamy nadal ogromnie dużo do zrobienia.

Jak wypadamy na tle innych krajów?

J.D. • Słabo. Np. w Czechach wykrywa się aż 95 proc. krytycznych wad serca. Mam kolegę, który zajął się prenatalną diagnostyką kardiologiczną dokładnie wtedy, kiedy ja. Czesi mają świetny system badań. Położnicy, którzy przegapią wadę, idą obowiązkowo na kolejny kurs USG.

J.Z. • No tak, ale kiedy u nas przed kilku laty robiono 2 tys. inwazyjnych badań rocznie, w znacznie mniejszych Czechach – 10 tys. U nas brakuje nie tylko pieniędzy, ale i dobrych chęci. Żeby się dostać do genetyka, trzeba mieć skierowanie, a do ginekologa nie trzeba. A przecież to są sprawy intymne.

Ponadto zdarza się, że pacjentka prosi o skierowanie, a lekarz prowadzący nie chce go wydać. Zawsze w takiej sytuacji mówię kobietom, żeby poprosiły, by napisał, że odmawia wydania skierowania.

Lekarze nie chcą też kierować na aborcję. Wczoraj zadzwoniła do mnie kobieta, która ma rozpoznaną ciężką wadę genetyczną płodu – zespół Edwardsa. Ok. 70 proc. płodów z taką wadą ulega poronieniu, a jeśli ciąża się utrzyma, zaledwie 10 proc. dzieci przeżywa rok. Kobieta poszła do ginekologa po skierowanie na aborcję i odmówiono jej. Takich przypadków jest wiele.

J.D. • Lekarz nie ma prawa odmówić skierowania do genetyka. Może natomiast odmówić wykonania zabiegu przerywania ciąży, powołując się na klauzulę sumienia.

J.Z. • Lekarz może, ale szpital nie może. Dyrektor szpitala musi znaleźć lekarza, który to zrobi.

Niektóre poważne wady rozwojowe próbuje się dziś leczyć jeszcze w czasie ciąży.

J.Z. • To prawda. Na świecie podejmuje się próby leczenia w łonie matki niektórych wad płodu, np. przepukliny przeponowej, ale to są wciąż odosobnione przypadki.

J.D. • W Polsce potrafimy już leczyć niektóre choroby płodu, np. zaburzenia rytmu serca.



prof. JACEK ZAREMBA, genetyk, kierownik Zakładu Genetyki w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, gdzie wykonuje się najwięcej badań genetycznych w Polsce

Czy wszystkie stwierdzone w badaniach inwazyjnych wady wiążą się z nieuleczalną chorobą?

J.Z. • Bywają wady genetyczne, które nie mają bardzo ciężkich objawów. Np. wspomniany zespół Klinefeltera. Obciążeni nim mężczyźni nie mogą co prawda mieć dzieci, ale jeśli wadę wykryje się dostatecznie wcześnie, można ich leczyć hormonalnie, zmniejszając działanie dodatkowego chromosomu X. Zdarza się, że przychodzą do nas małżeństwa, które nie mogą mieć dzieci i okazuje się, że przyczyną jest właśnie zespół Klinefeltera.

Niestety, duża część wad genetycznych kończy się nieuleczalną, ciężką chorobą.

Jak Państwo mówią o tym kobietom, rodzinom?

J.Z. • Kobiety dopytują, co oznacza nieprawidłowy wynik badania. Na ogół wiedzą, co to jest zespół Downa, ale już pozostałe wady trzeba dokładnie omawiać. Zdarza się też, że są lepiej poinformowane niż wielu lekarzy, bo prześledziły, jak wygląda ciężka choroba u własnego dziecka, które zmarło.

J.D. • Nie rozmawiam z rodzicami o nieprawidłowościach w budowie chromosomów, tylko o sercu. Jeśli wykryję tylko wadę serca, mówię, jakie są możliwości jej leczenia. Jeśli natomiast wada serca jest najprawdopodobniej tylko przykrywką poważnej wady genetycznej, namawiam na wykonanie badania inwazyjnego.

Sami Państwo prowadzą takie rozmowy?

J.D. • Tak, to my jesteśmy przekąźnikami dobrej albo złej wiadomości.

J.Z. • Prowadzę od lat te rozmowy i, niestety, jestem również tą osobą, która wydaje skierowania na przerwanie ciąży, jeżeli taka jest decyzja

matki, rodziny. Jednak jak wspomniałem, nie każda kobieta, u której dziecka wykryje się poważną wadę, decyduje się na aborcję. To, że w znanym serialu występuje chłopiec z zespołem Downa, który zupełnie nieźle się zachowuje, dobrze sobie radzi w różnych sytuacjach życiowych, ma także wpływ na decyzje matek.

Jakie pytania padają najczęściej po „ogłoszeniu wyroku”?

J.D. • „Co by pani zrobiła na moim miejscu?” I mnie nie wolno odpowiedzieć, bo to nie ja jestem tą osobą, która jest w ciąży i ma nieuleczalnie chore dziecko.

J.Z. • Mnie też pacjentki zadają to pytanie, choć ono nie powinno padać. Znany brytyjski genetyk twierdzi, że jeśli po rozmowie w poradni genetycznej kobieta zwraca się w ten sposób do lekarza, to znaczy, że rozmawiano z nią nie tak, jak trzeba.

Inne częste pytanie brzmi: „Co robią inne kobiety w takich wypadkach?”

J.D. • Tak, ja też często je słyszę. I wtedy podaję numery telefonów do pań, które mają dzieci z tymi nieuleczalnymi albo ciężkimi chorobami. Jest grupa matek, które godzą się rozmawiać na ten temat z pacjentkami.

Czy poza opieką Państwa – lekarzy – kobiety mają kontakt z psychologiem?

J.D. • Jedyne psycholog, z którym dziś współpracuję, pomaga w sytuacjach wyjątkowych. Jeżeli matka oczekuje porodu dziecka nieuleczalnie chorego, a z racji światopoglądu nie chce przerwać ciąży albo na aborcję jest już za późno, to kieruję ją do psycholożki z Warszawskiego Hospicjum dla Dzieci, która jest przygotowana do rozmów z rodzicami nieuleczalnie cho-

rych dzieci. Taka opieka paliatywna dla rodziców i całych rodzin to nowość i w Europie, i na świecie.

J.Z. • To musi być ktoś dobrze zorientowany w temacie, a takich psychologów jest w Polsce niewielu. Z mojego doświadczenia wynika, że często lekarze, specjaliści od badań prenatalnych, potrafią znacznie więcej ludziom powiedzieć i lepiej podtrzymać ich na duchu niż ktoś, kto niewiele wie na ten temat.

J.D. • Lekarz musi być też psychologiem. Musi mieć czas na rozmowę z pacjentem.

Może mu przedstawić przyszłość w szarych, czarnych albo różowych barwach?

J.D. • Tak. Mam pacjentkę z rozpoznaniem zespołem Fallota u płodu. Pracuje w dobrej firmie, żyje na poziomie. Jej partner w pewnym momencie

ją zostawia, mówiąc: „Jak ty masz chore dziecko, to ja nie jestem pewien, czy to moje” – i odchodzi. Pacjentka konsultuje się z pięcioma położnicami i każdy mówi, by się zastanowiła, czy chce mieć życie obciążone takim dzieckiem i może niech lepiej tę ciążę przerwie. Tylko ja i kardiochirurg twierdzimy, że to wada, która nadaje się do leczenia i że jej dziecko może mieć wyleczone serce. A można było przecież powiedzieć: „To pani decyzja, ale po co sobie zwracać głowę chorym dzieckiem?”.

J.Z. • Tyle że trzeba jej powiedzieć o ciężkiej operacji kardiochirurgicznej, o ryzyku, o powikłaniach, które się mogą zdarzyć.

J.D. • Jak najbardziej. Z tym że na Zachodzie często nikt się nad tym nie zastanawia. Nikt nie stara się przekonać matki, żeby to dziecko urodziła.

J.Z. • To prawda, w Anglii i we Francji dziecko z zespołem Downa wykrytym nawet w 35. tygodniu ciąży żywe się nie urodzi, jeśli taka jest decyzja rodziców. I tam jest to prawnie dopuszczalne. U nas, na szczęście, nie.

J.D. • Niezupełnie jest tak, że my jesteśmy całkiem zacofani i że wszystko na Zachodzie jest dobre i mądre. My też mamy coś do pokazania. Jestem katoliczką i dla mnie to żaden problem, że robię badania prenatalne. Wiem, po co je robię. Mam swoje poglądy, a matka, której robię badanie – swoje. I to trzeba rozdzielić, bo każda matka ma prawo wiedzieć, czy urodzi zdrowe, czy chore dziecko. A to, co zrobi z tą wiedzą, to absolutnie jej sprawa.

J.Z. • Mnie również interesuje głównie to, żeby miała wolny wybór.

O badaniach prenatalnych słuchaj też w poniedziałek 27 listopada przed godz. 11 w „Czterech Porach Roku” w radiowej „Jedynce”

Współorganizatorzy:



Dziecko

Partner:



Patroni medialni:

