Beata Skotnicka

Prenatalne, perinatalne i postnatalne czynniki zagrożenia niepełnosprawnością intelektualną : profilaktyka i edukacja

Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji Osób Niepełnosprawnych 18/1, 67-79

2014

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

MUZEUM HISTORII POLSKI

Beata Skotnicka
Uniwersytet Śląski w Katowicach

Prenatalne, perinatalne i postnatalne czynniki zagrożenia niepełnosprawnością intelektualną – profilaktyka i edukacja

Streszczenie

W artykule poruszone zostały zagadnienia dotyczące prenatalnych, perinatalnych i postnatalnych czynników zagrożenia niepełnosprawnością. Przedstawiono działania profilaktyczne i edukacyjne, które zostały wdrożone oraz te, na które należy zwrócić uwagę. Temat ten ściśle wiąże się z rodziną i jej planowaniem oraz zapobieganiem niepełnosprawności dziecka od momentu poczęcia. Prezentuje działania diagnostyczne umożliwiające wczesne wykrycie wad wrodzonych i podjęcie leczenia jeszcze przed urodzeniem (w okresie prenatalnym).

Słowa kluczowe: ciąża, wady wrodzone, rodzina, niepełnosprawność, profilaktyka, edukacja.

Prenatal, perinatal and postnatal risk factors of intellectual disability – prevention and education

Summary

This article moves the issue of prenatal, perinatal and postnatal risk factors for disability. Introduce preventive and educational measures that have been implemented and those which should be paid attention to. This subject is closely associated with the family and its planning and the prevention of disability from the moment of conception. It presents diagnostic measures for early detection of congenital defects and introduction of treatment before birth (prenatally).

Keywords: pregnancy, birth defects, family, disability, prevention, education.

Wprowadzenie

Życie ludzkie jest swoistym cudem natury. By mogło się ono prawidłowo rozwijać, niezbędne jest stworzenie odpowiednich warunków rozwojowych oraz zapewnienie przyszłym rodzicom, a w szczególności matce, dostatecznej wiedzy na temat tego, jak należycie o nie dbać.

Aby z zapłodnionej komórki jajowej mógł rozwinąć się zdrowy organizm, potrzeba aż 9 miesięcy, ale aby go uszkodzić na różnych etapach rozwoju, wystarczy niekiedy tylko jeden z wielu „czynników ryzyka". Niezbędna jest więc troska o prawidłowy rozwój dziecka nie od momentu urodzenia, ale od samego początku – od poczęcia.

Ważnym okresem dla prawidłowego rozwoju jest także faza przedkoncepcyjna (przed poczęciem), ponieważ to, w jakich warunkach żyje przyszła matka, jaki prowadzi tryb życia oraz jaki jest jej stan zdrowia i wiek, mają niebagatelne znaczenie dla przyszłego rozwoju jej potomstwa.

W niniejszym artykule przybliżono temat zagrożenia niepełnosprawnością występującą w okresie prenatalnym, perinatalnym i postnatalnym. Przedstawiono szkodliwe czynniki mogące wystąpić w każdym z tych okresów oraz zaprezentowano niektóre metody zapobiegania powstawaniu wad rozwojowych i działania profilaktyczne prowadzone na rzecz poprawy stanu zdrowia w okresie prenatalnym.

Można postawić tezę, że wiedza dotycząca badań prenatalnych oraz świadomość społeczna na temat zagrożeń występujących w okresie prenatalnym, perinatalnym i postnatalnym jest niewystarczająca.

Celem artykułu jest przedstawienie i opisanie czynników zagrożenia niepełnosprawnością występujących w poszczególnych okresach rozwoju człowieka. Ukazanie ich znaczenia dla prawidłowego rozwoju, a także omówienie działań profilaktycznych zapobiegających występowaniu zagrożeń w tych okresach oraz oddziaływań edukacyjnych mających na celu uświadomienie społeczeństwa o istocie i wadze podjętego tematu.

Fazy rozwojowe

O niepowtarzalności każdego człowieka decyduje fakt powstania – jako jednej z miliardów możliwych kombinacji – komórki płciowej ojca i matki. Zapis wszystkich cech organizmu, dotyczący budowy i funkcjonowania każdej komórki ciała, wyglądu zewnętrznego, zdolności, temperamentu, predyspozycji osobowościowych oraz podatności na choroby mieści się w komórce jajowej wielkości 0,15 mm oraz plemniku, który jest od niej pięciokrotnie mniejszy. W ciągu około 280 dni (40 tygodni) z jednej zapłodnionej komórki powstaje organizm składający się z ponad 200 mln różnych komórek o wysokim stop-

niu specjalizacji. Od pierwszego podziału jest to więc rozwój istoty psycho-fizyczno-społecznej, która od poczęcia wchodzi w reakcje ze środowiskiem (D. Kornas-Biela, 1999, s. 32).

Rozwój człowieka – ontogeneza – to wszelkie procesy zmierzające do przemiany organizmu, które zaczynają się od chwili poczęcia (zapłodnienia komórki jajowej przez plemnik) aż po kres życia (śmierć). Zmiany, które dotyczą rozwoju biologicznego, fizycznego, motorycznego, sensorycznego i morfologicznego.

Opisując rozwój człowieka, przyjmujemy podział na okresy:
– wewnątrzłonowy (prenatalny): od zapłodnienia do porodu,
– zewnątrzłonowy (postnatalny): po porodzie.

Biorąc pod uwagę podział uwzględniany w położnictwie i ginekologii, ciąża, czyli okres prenatalny, trwa ok. 40 tygodni, czyli ok. 280 dni. Okres ten odpowiada ok. 9 miesiącom kalendarzowym albo 10 okresom 28-dniowym, nazywanym tradycyjnie miesiącami księżycowymi, i dzieli się na trzy trymestry, z których każdy trwa trzy miesiące (T. Pisarski, 2001, s. 344).

W momencie zapłodnienia nowe życie zostaje wyposażone przez rodziców w zestaw genów – łącznie od obojga rodziców ok. 80–120 tys. genów. Ustalenie ich kombinacji jest niemożliwe, bowiem każdy człowiek jest indywidualny pod każdym względem.

Okres prenatalny dzielimy na następujące okresy:
– przedzarodkowy (jajo płodowe) – od zapłodnienia do końca 3. tygodnia rozwoju,
– zarodkowy (embrionalny) – od 4. tygodnia do końca 8. tygodnia ciąży,
– płodowy (fetalny) – od 9. tygodnia ciąży do urodzenia (H. Bartel, 2009, s. 68).

Okres przedzarodkowy to pierwszy etap rozwoju prenatalnego dziecka. Zygota składa się z plemnika i komórki jajowej. Po zapłodnieniu następuje podział zapłodnionej komórki jajowej, jej zagnieżdżenie i intensywne przemiany.

Okres zarodkowy to okres bardzo szybkiego wzrostu. Pod koniec tego okresu embrion zaczyna przypominać miniaturkę człowieka. Powstają wówczas wszystkie narządy i układy niezbędne do prawidłowego funkcjonowania człowieka. Jest to okres intensywnej organogenezy (tzw. okres krytyczny dla powstawania wad rozwojowych).

Okres płodowy to ostatni etap rozwoju. Trwa od 9. tygodnia ciąży do narodzin. W tym czasie dziecko rozwija się harmonijnie. Przez cały ten czas powstałe narządy i układy rozwijają się, powodując dojrzałość płodu do samodzielnego funkcjonowania w momencie urodzenia i po porodzie. Pod koniec okresu płodowego, ok. 38–40 tygodnia ciąży dziecko jest już w pełni ukształtowane i gotowe do przyjścia na świat.

Okres prenatalny jest jednym z najbardziej istotnych okresów dla prawidłowego rozwoju organizmu człowieka. To wtedy tworzy się i rozwija cały nasz

organizm, wszystkie jego narządy, układy, funkcje i możliwości. Jest to okres niezwykle ważny dla zapewnienia prawidłowego i spokojnego rozwoju dziecka. Należy pamiętać, że w zależności od tego, jakie otoczenie i warunki stworzymy naszemu dziecku w okresie prenatalnym, tak będzie się ono rozwijało.

Klasyfikacja przyczyn upośledzenia umysłowego

Okres prenatalny to także okres, podczas którego mogą wystąpić i zadziałać różnego rodzaju czynniki zagrażające prawidłowemu rozwojowi dziecka. Wystąpienie tych czynników w różnych okresach życia płodowego może być przyczyną uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego (OUN) u płodu, co w konsekwencji może stać się przyczyną upośledzenia umysłowego.

Istnieją różne klasyfikacje przyczyn upośledzenia umysłowego. Najczęściej uzależnione są od czasu występowania. Zdaniem Józefa Sowy kryterium podziału przyczyn upośledzenia umysłowego jest m.in. okres powstania upośledzenia. Autor dzieli go na:
– prenatalny – występujący przed urodzeniem dziecka,
– perinatalny – związany z porodem,
– postnatalny – po urodzeniu dziecka (J. Sowa, 1999, s. 142).

Z kolei Grunja Jefimowa Suchariewa dzieli przyczyny upośledzenia umysłowego na następujące grupy:
– pochodzenia endogennego – uszkodzenia komórek rozrodczych rodziców; do tej grupy zaliczamy zespół Downa, mikrocefalię prawdziwą, fenyloketonurię;
– embrio- i fetopatie – upośledzenia wywołane przez choroby matki, takie jak różyczka, grypa, toksoplazmoza, kiła wrodzona, oraz czynniki toksyczne;
– szkodliwe czynniki działające w czasie porodu i we wczesnym dzieciństwie, takie jak zamartwica, urazy porodowe, zapalenie mózgu i opon mózgowych (G.J. Suchariewa, 1969, za: J. Wyczesany, 2007, s. 39).

Podobny podział spotykamy w pracy Ann M. Clarke i A.D.B Clarke'a, gdzie wymienione zostały czynniki:
– genetyczne – powstające przed zapłodnieniem,
– egzogenne – powstające po urodzeniu dziecka (A.M. Clarke, A.D.B. Clarke, 1969, s. 69).

Inny podział przedstawia Halina Spionek. Zdaniem autorki istotę uszkodzenia stanowią grupy czynników, których działanie wpływa na:
– komórkę rozrodczą,
– zarodek i płód,
– dziecko w chwili porodu,
– dziecko po urodzeniu (za: J. Wyczesany, 2007, s. 36).

Do pierwszej grupy zalicza się nadużywanie alkoholu lub upojenie alkoholowe w chwili poczęcia. Drugą grupę stanowią: embriopatie wirusowe, toksoplazmoza wrodzona, zakażenia płodu, embriopatie aktyniczne (na tle promieniotwórczości), embriopatie toksyczne, awitaminozy i niedożywienie organizmu matki w czasie ciąży – a tym samym i płodu, anemizacje płodu z powodu zaburzeń występujących w nim samym lub z powodu trudności w krążeniu, występujących u matki. Trzecią grupę stanowią: czynniki występujące w chwili porodu i powodujące urazy czaszki, wylewy śródczaszkowe spowodowane urazem, zaburzenia w krążeniu płodowym występujące w czasie porodu.

Do czynników występujących po urodzeniu zaliczamy: infekcje, urazy, zaburzenia przemiany materii oraz inne schorzenia wpływające na układ nerwowy dziecka. Szczegółowo obrazuje to tabela 1.

Tabela 1. Czynniki przyczynowe i możliwości zapobiegania upośledzeniu umysłowemu

Czynniki	Możliwość zapobiegania
I. Czynniki działające przed poczęciem	
genetyczne: – monogeniczne strukturalne metaboliczne – wieloczynnikowe – chromosomalne	poradnictwo genetyczne diagnostyka prenatalna wczesne leczenie
II. Czynniki działające w czasie życia płodowego	
zakażenia bakteryjne, wirusowe i inwazje pasożytnicze wady żywienia czynniki chemiczne czynniki fizyczne czynniki immunologiczne zaburzenia łożyska hipoksja wewnątrzmaciczna	szczepienia ochronne leczenie matki właściwe odżywianie postępowanie środowiskowe postępowanie odczulające transfuzja wymienna właściwa opieka położnicza
III. Czynniki związane z porodem	
zamartwica uraz porodowy wcześniactwo	właściwa opieka położnicza i pediatryczna
IV. Czynniki działające po urodzeniu się dziecka	
czynniki chemiczne zakażenia urazy czynniki żywieniowe czynniki izolacji zmysłowej i kulturalnej	szczepienia ochronne właściwe leczenie postępowanie środowiskowe właściwe odżywianie właściwa stymulacja

Źródło: J. Wyczesany, 2007, s. 40

Podsumowując przedstawione podziały, można stwierdzić, że rozwój człowieka zależy od czynników genetycznych, paragenetycznych i pozagenetycznych.

Czynniki genetyczne są przekazywane dziedzicznie lub spowodowane działaniem na komórki rozrodcze szkodliwych czynników powodujących zmiany materiału genetycznego. Zaburzenia te mogą przejawiać się w postaci:
- aberracji chromosomowych strukturalnych, np. zespół „miauczącego kota",
- aberracji liczbowych, dotyczących autosomów, np. zespół Downa,
- aberracji chromosomów płciowych, np. zespół Turnera, zespół Klinefeltera, oraz mutacji o charakterze monogennym przekazywanych w sposób dominujący (np. choroba Aperta), recesywny (np. fenyloketonuria), mutacji sprzężonych z płcią (np. hemofilia, dystrofia mięśniowa) lub mutacji o charakterze poligenowym (N. Wolański, 1981, s. 122–187).

Czynniki paragenetyczne to właściwości genetyczno-konstytucyjne matki, które wpływają na modyfikacje predyspozycji genetycznych dziecka.

Czynniki pozagenetyczne dzielimy na:
- chemiczne: alkohol, nikotyna, narkotyki, związki rtęci, ołowiu, azbestu oraz środki ochrony roślin;
- infekcje: bakteryjne (np. listeriozy, kiły), wirusowe (np. różyczki, cytomegalii, opryszczki, ospy wietrznej, półpaśca, grypy), pasożytnicze (np. toksoplazmoza);
- fizyczne: promieniowanie jonizujące, promieniowanie rentgenowskie (fetopatie aktyniczne);
- choroby matki: cukrzyca, choroby tarczycy, nerek, serca, zaburzenia metaboliczne, stany niedoboru ilościowe (niedożywienie), jakościowe (niedobór witamin, np. A, B2), niedokrwistość, komplikacje ciążowe, np. zagrażające poronienie, zatrucia ciążowe (EPH – gestozy), wysokie miano przeciwciał w wyniku niezgodności czynnika Rh, długotrwały stres matki (H. Bartel, 2009, s. 74).

Wymienione powyżej czynniki zagrażające mogą wystąpić z różnym nasileniem w każdym z okresów, powodując różnego typu zaburzenia w rozwoju dziecka.

Działanie czynników teratogennych w zależności od fazy rozwojowej, w której dany czynnik zadziałał, dzielimy na:
- gametopatie,
- blastopatie – 1.–15. dzień rozwoju,
- embriopatie – 16.–60. dzień rozwoju,
- fetopatie – po 60. dniu rozwoju (H. Bartel, 2009, s. 82).

Do czynników działających w okresie prenatalnym zaliczamy:
- zakażenia bakteryjne, wirusowe i pasożytnicze,
- niedożywienie matki, toksyny, takie jak alkohol, nikotyna, narkotyki,
- czynniki chemiczne, fizyczne, immunologiczne i środowiskowe,

– zaburzenia związane z łożyskiem, np. łożysko przodujące, odklejenie się łożyska,
– hipoksja wewnątrzmaciczna.

Do czynników działających w okresie okołoporodowym zaliczamy:
– zamartwicę i niedotlenienie płodu,
– urazy czaszki i wylewy śródczaszkowe, np. w wyniku porodu kleszczowego, wydobycia płodu za pomocą próżniociągu,
– zbyt gwałtowny poród (poniżej 3 godzin) lub przedłużający się,
– przedwczesne odejście wód płodowych,
– urazy mechaniczne, np. porażenie splotu barkowego, porażenie nerwu twarzowego,
– wypadniecie pępowiny,
– wahania lub zwolnienia akcji serca płodu.

Do czynników działających w okresie poporodowym zaliczamy:
– zakażenia dróg oddechowych,
– zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych lub mózgu,
– zatrucia,
– urazy,
– wysoką temperaturę (M. Troszyński, 1986, s. 44–45; por. N. Wolański, 1981; D. Kornas-Biela, 1999; J. Wyczesany, 2007; H. Bartel, 2009; T. Pisarski, 2001).

To, czy dany czynnik spowoduje szkody w rozwijającym się organizmie dziecka oraz jakiego rozmiaru wywoła zaburzenia, zależy od:
– właściwości organizmu matki oraz łożyska,
– właściwości konstytucyjnych dziecka,
– okresu rozwojowego, w którym dany czynnik zadziałał,
– innych czynników działających wcześniej lub w tym samym czasie,
– rodzaju siły i czasu bodźca uszkadzającego.

Im wcześniejszy etap rozwoju, tym szybsze tempo wzrostu, intensywne dojrzewanie, słabsza obrona kosmówkowa lub łożyskowa oraz niski poziom odporności dziecka, tym bardziej rozległe i poważne w skutkach efekty patogenne działających czynników, które mogą zaburzyć kształtowanie się zdrowego organizmu dziecka (D. Kornas-Biela, 2000, s. 33).

Działania edukacyjne

Zaprezentowane powyżej czynniki ryzyka ukazują, jak ważny dla prawidłowego rozwoju dziecka jest okres prenatalny oraz stan zdrowia matki, jej styl i higiena życia.

Działania edukacyjne i o charakterze profilaktycznym należy skierować do wszystkich przyszłych matek, a w szczególności do nastolatek, wśród których

ciąża jest częściej wynikiem spontanicznych kontaktów seksualnych niż przemyślanych i zaplanowanych działań prokreacyjnych. Okres rozwojowy, w którym rodzą młode dziewczęta, jest czasem ich wzrastania i dojrzewania. Brak przygotowania młodego organizmu do pełnienia funkcji rozrodczych, jego niedojrzałość, złe nawyki żywieniowe, częste stosowanie różnego typu używek oraz zbyt późny kontakt z lekarzem czynią ciążę młodocianych ciążą wysokiego ryzyka, narażając rozwijający się płód na możliwość wystąpienia uszkodzenia. Zazwyczaj pierwsza wizyta i kontakt z ginekologiem ma miejsce ok. 16. tygodnia ciąży, gdy pierwsze procesy rozwojowe płodu są już zakończone.

Wczesna edukacja powinna odbywać się już na poziomie szkolnym i obejmować swoim zakresem propagowanie zdrowego stylu życia, właściwego odżywiania, informować o szkodliwości stosowania używek w kontekście przyszłego macierzyństwa. Każda dawka alkoholu spożyta w okresie ciąży stanowi potencjalne zagrożenie dla zdrowia płodu. Nie ustalono bezpiecznej dawki alkoholu, która nie miałaby wpływu na rozwój prenatalny płodu. Alkohol jest najpowszechniejszym z teratogenów. Powoduje on liczne uszkodzenia w czasie rozwoju prenatalnego i postnatalnego, występujące pod nazwą „płodowy zespół alkoholowy – FAS" (ang. Fetal Alcohol Syndrome). Zespół ten stwierdza się u 2 na 1000 noworodków. Alkohol jest najczęstszą przyczyną upośledzenia umysłowego (FAS występuje u 23 na 1000 dzieci z upośledzeniem umysłowym). Dotyczy to także innych teratogenów – nikotyny, narkotyków i innych substancji odurzających. U dzieci palących matek istnieje ryzyko wystąpienia płodowego zespołu tytoniowego – FTS (ang. Fetal Tobacco Syndrome). Około 30% kobiet pali papierosy przed ciążą i około 25% z nich kontynuuje palenie w ciąży (H. Bartel, 2009, s. 268).

Postępowi w dziedzinie medycyny powinien towarzyszyć postęp w dziedzinie edukacji na temat czynników ryzyka, możliwości diagnostycznych, leczenia oraz poradnictwa w zakresie działań profilaktycznych. Tylko poprzez zwiększenie dostępu do informacji na temat istoty badań prenatalnych jako jednego z możliwych i bezpiecznych sposobów zapobiegania powstawaniu wad rozwojowych możemy zwiększyć świadomość społeczną oraz zaufanie do proponowanych metod diagnostycznych. Działaniami edukacyjnymi należy objąć także lekarzy, pielęgniarki i położne, ponieważ jako osoby pierwszego kontaktu z pacjentem powinni posiadać zasób wiedzy z dziedziny etiologii wad wrodzonych, zapobiegania im oraz wiadomości dotyczące poradnictwa genetycznego i planowania rodziny. Szczególnie dotyczy to personelu medycznego z mniejszych ośrodków, często pozbawionych dostępu do specjalistycznego sprzętu diagnostycznego. Wiedza i współpraca z dużymi ośrodkami może przyczynić się do wczesnego wykrycia wady poprzez szczegółowe zbieranie wywiadów, znajomość środowiska życia rodzin oraz identyfikowanie rodzin ryzyka i objęcie ich poradnictwem wraz z kompleksową opieką. Może to stanowić podstawę do ustalenia zagrożeń regionalnych i zapobiegania im oraz ustalenia przyczyn tych zagrożeń.

Kolejnym ważnym elementem edukacyjnym może być udział w konferencjach oraz wykładach dotyczących współczesnych osiągnięć genetyki. Aby dotrzeć do jak najszerszych kręgów społecznych zagrożonych niepełnosprawnością oraz wadami wrodzonymi, należałoby podjąć współpracę z towarzystwami i grupami samopomocy skupiającymi rodziców dzieci niepełnosprawnych z różnego typu niepełnosprawnością fizyczną i intelektualną oraz towarzystwami naukowymi w zakresie promowania poradnictwa genetycznego oraz należytej reprezentacji tych zagadnień w czasie zjazdów i konferencji szkoleniowych. Wszelkie działania edukacyjne powinny mieć interdyscyplinarny charakter i być działaniami długofalowymi. Do poprawy stanu wiedzy w dziedzinie genetyki i terapii prenatalnej może przyczynić się współpraca z ośrodkami międzynarodowymi, wymiana doświadczeń oraz publikacje wyników badań i upowszechnianie ich szerszym kręgom osób zainteresowanych.

Działaniami edukacyjnymi należałoby objąć nie tylko grupy ryzyka czy rodziny, w których występowały wady wrodzone, ale także ogół społeczeństwa, ponieważ nadal można zaobserwować brak świadomości, że czynniki genetyczne są zasadniczą przyczyną wrodzonych wad rozwojowych, brak informacji, że prenatalne wykrycie wady płodu może mieć decydujące znaczenie dla możliwości uratowania dziecka oraz niewystarczającą wiedzę na temat czynników teratogennych, a także niedostateczną świadomość zwiększonego ryzyka genetycznego związanego z zaawansowanym wiekiem kobiet ciężarnych.

Programy profilaktyki prenatalnej

Wspólne działania prowadzone na rzecz poprawy świadomości na temat zagrożeń prenatalnych, perinatalnych i postnatalnych mogą przyczynić się do poprawy stanu zdrowia społeczeństwa, a w szczególności do zmniejszenia liczby przypadków niepełnosprawności, szczególnie niepełnosprawności intelektualnej wśród dzieci.

W celu wdrożenia wczesnej diagnostyki prenatalnej oraz zapobiegania niepełnosprawności Ministerstwo Zdrowia opracowało Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu – jako element poprawy stanu zdrowia płodu i noworodków (Ministerstwo Zdrowia, 2010). Jest on realizowany od roku 2004. Większość zadań programu opracowanego na lata 2009–2013 jest kontynuacją poprzedniej edycji z lat 2006–2008. Finansuje go Narodowy Fundusz Zdrowia.

Jednym z celów głównych programu jest „poprawa stanu zdrowia noworodków poprzez zlikwidowanie powikłań okresu noworodkowego". Jednym z celów szczegółowych dotyczących realizacji programu na lata 2009–2013 jest

„prowadzenie programu szkoleniowo-edukacyjnego dotyczącego diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu oraz przygotowanie psychologiczne i organizacyjne rodziny do urodzenia dziecka w wadą rozwojową" (Ministerstwo Zdrowia, 2010, s. 8–10).

Postęp, który obserwuje się w dziedzinie diagnostyki przedurodzeniowej i chorób płodu, zaowocował w ciągu ostatnich kilkunastu lat powstaniem metod diagnostycznych pozwalających na dokładne, wczesne i zarazem bezpieczne wykrywanie wad rozwojowych płodu w okresie ciąży.

> Dobrze poznano wartość badań polegających na ocenie stężeń różnych markerów biochemicznych w surowicy krwi kobiet ciężarnych w I i II trymestrze ciąży. Doceniono metody diagnostyki ultrasonograficznej oraz ocenę przezierności karkowej (NT), umożliwiające dokładną ocenę płodu oraz wczesne wykrycie zaburzeń w jego rozwoju (Ministerstwo Zdrowia, 2010, s. 5).

Diagnostyka prenatalna to opracowane metody i procedury, które umożliwiają jak najwcześniejsze rozpoznanie nieprawidłowości rozwojowych płodu oraz pozwalają na wyodrębnienie grupy kobiet z ciążą wysokiego ryzyka. Niechęć do badań prenatalnych często wynika z niewiedzy lub obawy o spowodowanie zagrożenia dla ciąży. Niekiedy można usłyszeć skrajne opinie, że diagnostyka prenatalna służy do wykrywania i pozbywania się wadliwych płodów w wyniku aborcji. Nic bardziej mylnego. Zasadą diagnostyki prenatalnej jest bowiem ratowanie nienarodzonego życia, możliwość podjęcia leczenia niektórych wad rozwojowych jeszcze w okresie płodowym oraz dawanie szansy na lepsze i sprawniejsze funkcjonowanie po urodzeniu. Wdrożenie terapii wewnątrzmacicznej płodu daje możliwość zmniejszenia destrukcyjnych następstw danej wady i choroby płodu. Stwarza to szansę na poprawę stanu zdrowia płodu, przedłużenie czasu trwania ciąży, co w konsekwencji ogranicza nieodwracalne skutki wcześniactwa oraz umożliwia urodzenie dziecka w lepszym stanie ogólnym.

Wrodzone wady rozwojowe stanowią istotny problem medyczny i społeczny. Z tego powodu tworzy się rejestry wad rozwojowych, które oprócz monitorowania zjawiska stanowią punkt wyjścia do tworzenia programów profilaktycznych. W roku 1979 utworzono Europejski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych EUROCAT. Celem tego rejestru jest „monitorowanie i profilaktyka wrodzonych wad rozwojowych" (Ministerstwo Zdrowia, 2010, s. 13).

„Wadą wrodzoną nazywamy trwałe uszkodzenie budowy lub funkcji, do którego doszło w okresie prenatalnym (...)" (H. Bartel, 2009, s. 74). Etiologia wad wrodzonych jest zróżnicowana. Mogą one powstawać zarówno pod wpływem czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Uważa się, że za większość wad o poznanej etiologii odpowiedzialne są czynniki genetyczne. Przyczynami wad wrodzonych mogą być:

– zaburzenia chromosomowe (6–7%),
– mutacje genowe (7–8%),
– dziedziczenie wieloczynnikowe (20–50%),
– teratogeny chemiczne i fizyczne, w tym przyjmowanie przez ciężarną używek i niektórych leków (1,5%).

W około 50–60% nie można jednoznacznie określić etiologii wady.

Występowanie wad wrodzonych dotyczy ok. 3% noworodków, czyli u 30 na 1000 noworodków stwierdza się wystąpienie wady wrodzonej, z czego:
– 10% dotyczy wad ośrodkowego układu nerwowego (OUN),
– 8% wad serca i dużych naczyń krwionośnych,
– 4% wad nerek,
– 2% wad kończyn,
– 6% wad innych narządów (H. Bartel, 2009, s. 76).

Około 1/3 występujących wad stanowi bezpośrednie zagrożenie dla życia dziecka.

Można zatem stwierdzić, że działania profilaktyczne skierowane do przyszłych rodziców powinny zostać włączone do programów szkół rodzenia, które w ramach prowadzonych zajęć powinny informować przyszłych rodziców o możliwości leczenia płodu w trakcie ciąży oraz o możliwości korzystania z konsultacji prowadzonych przez poradnie genetyczne i o sposobach zapobiegania czynnikom ryzyka. Badania te są również szansą dla rodziców, którzy spodziewają się dziecka z wadą wrodzoną, na szybszą pomoc już w okresie prenatalnym. Skraca to znacznie czas potrzebny na wdrożenie odpowiedniego leczenia, ponieważ podjęcie leczenia było możliwe zazwyczaj dopiero po urodzeniu i rozpoznaniu wady. Rodzice mogą także skorzystać z pomocy psychologicznej i właściwie przygotować się do opieki nad dzieckiem po urodzeniu.

> Z praktyki codziennego życia wiadomo, że niewielu spośród przyszłych rodziców przygotowuje się do poczęcia dziecka, odbywa badania lekarskie, genetyczne, aby mieć świadomość istniejących bądź potencjalnych zagrożeń. Rzadko uświadamiane jest znaczenie psychohigieny życia bezpośrednio przed poczęciem, wpływu jakości materiału genetycznego rodziców na zdrowie biologiczne oraz psychiczne zarodka i płodu (W. Dykcik, 2001, s. 82).

Pomimo postępu w medycynie i innych dziedzinach nauki leczenie wad rozwojowych stanowi poważny problem, nie tylko medyczny. Szczególnego znaczenia nabierają w tej sytuacji działania profilaktyczne. Zalicza się do nich zarówno profilaktykę pierwotną – I stopnia, której celem jest zapobieganie wystąpieniu nieprawidłowości w rozwoju zarodka i płodu, jak i wtórną – II stopnia, której celem jest zmniejszenie stopnia uszkodzenia dziecka i zapobieganie wystąpieniu wad (Ministerstwo Zdrowia, 2010, s. 15).

Wśród przykładów profilaktyki pierwotnej można wymienić:
– profilaktykę wad cewy nerwowej prowadzoną poprzez wzbogacanie diety kobiet w wieku prokreacyjnym w kwas foliowy,

– zapobieganie występowaniu wad o niegenetycznej etiologii poprzez uświadamianie kobiet o konieczności unikania przed i w czasie ciąży ekspozycji na działanie czynników teratogennych, takie jak niektóre leki, alkohol, nikotyna i inne używki.

Profilaktykę wtórną stanowi szczególnie diagnostyka prenatalna, dzięki której istnieje możliwość terapii płodu oraz ujęcie płodu w kategorii „pacjenta".

Podsumowanie

Holistyczne ujęcie potrzeb dotyczących zdrowia, edukacji oraz rehabilitacji stwarza możliwości współpracy przedstawicielom wielu dziedzin nauki na rzecz poprawy stanu zdrowia w okresie prenatalnym. By wspomóc pracę pedagogów specjalnych i oligofrenopedagogów, należy korzystać ze zdobyczy współczesnej medycyny, która, wychodząc naprzeciw potrzebom leczenia i rehabilitacji, daje możliwość zapobiegania powstawaniu niektórych wad rozwojowych oraz ograniczenia ich skutków. Możliwościami tymi są szeroko pojęte działania profilaktyczne. Ich zakres nie ogranicza się tylko do dzieci już urodzonych, leczenia i wspomagania ich rozwoju po porodzie, ale przede wszystkim daje szansę na pomoc jeszcze przed urodzeniem, a więc w okresie płodowym. Interdyscyplinarne ujęcie pedagogiki specjalnej oraz szeroko pojęte działania profilaktyczne, realizowane we współpracy z przedstawicielami środowiska medycznego, pedagogów, psychologów oraz socjologów, mogą przyczynić się do podwyższenia stanu świadomości społecznej na temat higieny życia codziennego, świadomego macierzyństwa, sposobów unikania zagrożeń w okresie ciąży oraz możliwości leczenia w momencie ich wystąpienia. W myśl zasady „lepiej zapobiegać, niż leczyć" należy zaszczepić świadomość, że troska o los drugiego człowieka – dziecka nie zaczyna się w momencie urodzenia, ale już przed jego poczęciem oraz w trakcie jego rozwoju prenatalnego.

Reasumując powyższe rozważania, można wyrazić nadzieję, że przedstawiony temat będzie przyczynkiem do intensyfikacji działań edukacyjnych i profilaktycznych prowadzonych na rzecz rodziny. Implikacją tych działań będzie podwyższenie stanu świadomości społecznej dotyczącej zagadnienia zapobiegania niektórym postaciom niepełnosprawności poprzez poznanie istniejących możliwych zagrożeń.

Podjęty temat pomimo specyfiki medycznej wpisuje się ściśle w działania i problemy współczesnej pedagogiki specjalnej, ponieważ implikacje wynikające z działań profilaktycznych prowadzonych na rzecz poprawy zdrowia płodu i noworodków mają niebagatelne znaczenie dla pracy pedagogów, zwłaszcza pedagogów specjalnych, którzy dbają o zapewnienie właściwego rozwoju i zaspokojenie potrzeb osób dotkniętych różnego rodzaju niepełnosprawnoś-

ciami będącymi niejednokrotnie wynikiem działania szkodliwych czynników w okresie prenatalnym, perinatalnym i postnatalnym.

Bibliografia

Bartel H. (2009), *Embriologia medyczna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.

Clarke A.M., Clarke A.D.B. (1969), *Upośledzenie umysłowe. Nowe poglądy*, Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa.

Dykcik W. (2001), *Formy postępowania terapeutyczno-wychowawczego* [w:] W. Dykcik (red.), *Pedagogika specjalna*, Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza, Poznań.

Kornas-Biela D. (1999), *Zagrożenie rozwoju dziecka w pierwszej fazie jego życia* [w:] B. Balcerzak-Paradowska (red.), *Sytuacja dzieci w Polsce w okresie przemian*, Instytut Pracy i Spraw Socjalnych, Warszawa.

Kornas-Biela D. (2000), *Okres prenatalny* [w:] B. Harwas-Napierała, J. Trempała, *Psychologia rozwoju człowieka*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.

Ostrowski K. (1985), *Embriologia człowieka*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.

Pisarski T. (2001), *Położnictwo i ginekologia*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.

Ministerstwo Zdrowia (2010), Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu- jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków na lata 2009–2013, http://www.mzgov.pl/zdrowie i profilaktyka/programy-zdrowotne/konkursy/pozostale-konkursy-na realizacje-programow-zdrowotnych/programow-kompleksowej-diagnostyki-i-terapii-wewnatrzmacicznej-w-profilaktyce-nastepstw-i-powiklan-wad-rozwojowych-i-chorob-plodu-jako-element-poprawy-stanu-zdrowia-plodow-i-noworodkow-na-lata-2014-2017 (data dostępu: styczeń 2014)

Sowa J. (1999), *Pedagogika specjalna w zarysie*, Wydawnictwo Oświatowe FOSZE, Rzeszów.

Spionek H. (1966), *Przyczyny zaburzeń rozwojowych i trudności wychowawczych* [w:] L. Wołoszczynowa (red.), *Materiały do nauczania psychologii. Psychologia rozwojowa i społeczna*, Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa.

Suchariewa G.E. (1969), *Psychiatria wieku dziecięcego. Klinika oligofrenii*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.

Troszyński M. (1986), *Ćwiczenia położnicze*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.

Wolański N. (1981), *Czynniki rozwoju człowieka*, Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa.

Wyczesany J. (2007), *Pedagogika upośledzonych umysłowo*, Oficyna Wydawnicza „Impuls", Kraków.