

Anna Tylki-Szymańska

Badania prenatalne - czym są?

Studia nad Rodziną 8/1 (14), 167-172

2004

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.

Anna TYLKI-SZYMAŃSKA

BADANIA PRENATALNE – CZYM SĄ?

Wprowadzenie

Kiedy termin „diagnostyka prenatalna” spolszczymy na określenie „badania przedurodzeniowe”, łatwiej będzie zrozumieć istotę problemu. Tak więc badania przedurodzeniowe są badaniami, które przeprowadzić można już u płodu, czyli u dziecka przed jego urodzeniem. Pozwalają one na rozpoznanie wad i chorób uwarunkowanych genetycznie.

Wszystkie choroby genetycznie uwarunkowane, które potrafimy potwierdzić biochemicznie, cytologicznie czy molekularnie po urodzeniu, potrafimy też wykryć u człowieka przed urodzeniem. Potrzebny do tego jest jedynie odpowiedni materiał do badania, np. komórki, płyny ustrojowe itp.

Do rozpoznawania wad rozwojowych (morfologicznych) u dziecka nienarodzonego używa się technik obrazujących, na przykład techniki ultrasonografii (USG), które pozwalają uwidocznnić budowę i kształt jego narządów.

Rys historyczny

Początek badań prenatalnych liczy się od 1960 roku, kiedy to po raz pierwszy użyto komórek z płynu owodniowego do określenia płci płodu techniką oznaczania ciałek Barra. Pierwsza amniocenteza, czyli nakłucie pęcherza płodowego, była przeprowadzona w 1966 roku, a pierwszą anomalią chromosomową wykrytą prenatalnie (przedurodzeniowo) była trisomia 21 pary chromosomów.

Biopsji trofoblastu po raz pierwszy dokonano w 1968 roku.

Od 1972 roku stosuje się ultrasonografię o dużym stopniu czułości w diagnozowaniu wad rozwojowych płodu, na przykład wad serca, wad układu nerwowego.

W Polsce badania prenatalne były wprowadzone w roku 1975, w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie.

Techniki badań prenatalnych

Badania prenatalne możemy podzielić na: przesiewowe nieinwazyjne i diagnostyczne inwazyjne.

Do pierwszej grupy zaliczamy przeprowadzanie ankiet, umożliwiające ustalenie czynnika ryzyka, badanie krwi matki w czasie ciąży w celu wykrycia obecności określonych substancji, np. α -fetoproteiny, czynników wskazujących na zakażenie, czy też badanie komórek jądrazstych krwi płodu, uzyskanych z krwi matki, badanie ultrasonograficzne, pozwalające uchwycić cechy morfologiczne płodu.

Technika ultrasonografii jest wykorzystywana do precyzyjnego przeprowadzania badań inwazyjnych.

Badania diagnostyczne inwazyjne to amniocenteza albo amniopunkcja polegająca na pobraniu igłą przez nakłucie powłok brzusznych ok. 20 ml płynu owodniowego. Znajdujące się w płynie komórki płodu stanowią materiał do badania. Badanie to można wykonać między 16 a 18 tygodniem ciąży. Ryzyko powikłań przy zastosowaniu tej techniki szacuje się na ok. 1%.

Biopsja trofoblastu polega na pobraniu między 8 a 12 tygodniem trwania ciąży małego wycinka trofoblastu. Ryzyko wystąpienia powikłań przy zastosowaniu tej techniki określa się na ok. 1-3 %. Do innych badań inwazyjnych zaliczamy jeszcze kordocentezę (pobranie krwi płodu ze sznura pępowinowego), biopsję tkanek płodu (skóry, wątroby).

Testy genetyczne, diagnostyka prenatalna

Jak wspomniano wcześniej, badania przedurodzeniowe mają na celu przede wszystkim wykrycie wad i chorób genetycznie uwarunkowanych.

Przeprowadzenie testów genetycznych ma na celu poznanie układu genetycznego danej osoby. Generalnie testy te mogą mieć charakter profilaktyczny lub diagnostyczny.

W wypadku testów o charakterze profilaktycznym chodzi o ustalenie czynników patologicznych lub predyspozycji prowadzących do wystąpienia choroby jeszcze przed pojawieniem się objawów klinicznych. Uzyskane informacje służą do podjęcia działań zapobiegających rozwojowi choroby. W takim przypadku badanie ma na celu działania terapeutyczne, czyli dobro osoby, która jest traktowana podmiotowo.

Podobnie można rozumieć badania diagnostyczne przedurodzeniowe, jeżeli ich konsekwencją jest leczenie.

W przypadku medycyny prenatalnej leczenie dziecka nienarodzonego można zaproponować tylko w nielicznych przypadkach, np. w chorobie hemolitycznej noworodków, terapii pewnego zaburzenia przemiany hormonów nadnerczy, w specyficznych niedoborach witamin.

Istnieje też możliwość przeprowadzania pewnych interwencji chirurgicznych wewnątrzłonowo (np. odbarczanie wodogłowa).

Niekiedy postawienie rozpoznania przed urodzeniem pozwala zyskać na czasie po to, aby wprowadzić leczenie natychniast po porodzie.

Tak więc badania prenatalne są uzasadnione w tych wszystkich wypadkach, w których może nastąpić ingerencja zapobiegająca uszkodzeniu dziecka lub chorobie wywołanej defektem genetycznym. W tym wypadku mamy bowiem do czynienia z zabiegiem diagnostycznym i po ustaleniu potrzeb medycznych z zabiegiem leczniczym. Takie postępowanie jest zgodne tak z zasadami deontologii lekarskiej, jak i z obowiązującym porządkiem prawnym. Dziecko jest wtedy pacjentem i cel diagnostyki genetycznej jest związany jednoznacznie z dobrem dziecka, które jest traktowane wyłącznie podmiotowo.

Ten porządek prawny został ustanowiony w Karcie Praw Podstawowych, przyjętej w Nicei w grudniu 2000 roku, oraz w Konwencji Rady Europy o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań w Biologii i Medycynie, przyjętej w dniu 19 listopada 1996 r. Artykuł 12 mówi: „[...] testy prognozujące choroby genetyczne albo testy, które mogą służyć do identyfikacji nosiciela genu odpowiedzialnego za chorobę, oraz testy, które mogą wykryć genetyczne predyspozycje lub podatność na zachorowanie, mogą być prowadzone wyłącznie dla celów zdrowotnych albo do działań naukowych związanych z celami zdrowotnymi, oraz podlegają odpowiedniemu poradnictwu genetycznemu”.

W praktyce, zgodnie zresztą z ustawodawstwem wielu krajów, przeprowadzane są badania przedurodzeniowe w celu ustalenia defektu genetycznego, chociaż wiadomo, że w jego przypadku nie ma możliwości żadnego oddziaływania zdrowotnego, czyli leczenia.

Przyjmuje się, że następujące stany wymagają poinformowania o możliwości przeprowadzenia badań prenatalnych w związku z podwyższonym ryzykiem wystąpienia choroby lub wady u dziecka:

- wiek matki powyżej 35 roku życia, kiedy ryzyko urodzenia dziecka z trisomią 21 pary chromosomów wzrasta prawie czterokrotnie w porównaniu z młodą matką;

- wszelkiego rodzaju translokacje chromosomowe u rodziców, aberracje chromosomowe czy też wady rozwojowe, zwłaszcza ośrodkowego układu nerwowego u dzieci wcześniej urodzonych;

- nieprawidłowe wyniki testów przesiewowych (np. podwyższony poziom α -fetoproteiny);

- rodziny, w których u wcześniej urodzonych dzieci występowała choroba metaboliczna, kiedy to ryzyko jej wystąpienia u kolejnego potomstwa wynosi 25%.

Zwykle w przypadku osób o obciążonym wywiadzie rodzinnym, czyli z tzw. rodzin ryzyka genetycznego, wcześniej, jeszcze przed decyzją prokre-

acyjną, udziela się porady genetycznej, która ma na celu określenie ryzyka wystąpienia danej choroby u poszczególnych jej członków.

W przeważającej jednak liczbie chorób genetycznie uwarunkowanych nie ma możliwości leczenia tak przed, jak i po urodzeniu. Tak więc znajdujemy się w sytuacji możliwości postawienia diagnozy, nie mając żadnych propozycji skutecznego leczenia.

Pada wtedy propozycja pozbycia się choroby wraz z chorym, czyli eksterminacji dziecka, co określa się złągodzonymi terminami zakończenia ciąży lub w tłumaczeniu z języków zachodnich tzw. aborcji terapeutycznej.

Jeżeli więc celem badania było jedynie poznanie określonego defektu w genomie w celu przeprowadzenia działań eugenicznych, to jest to przykład najbardziej drastycznej dyskryminacji osoby ludzkiej z powodu choroby. Ponadto osoby, która nie ma żadnych możliwości protestu czy obrony.

Jest oczywistym, że sytuacja, w której celem badania prenatalnego są praktyki eugeniczne prowadzące do selekcji osób, jest niezgodna z Konwencją o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny i z Kartą Praw Podstawowych, albowiem w artykule 11. jest jednoznacznie powiedziane, że „każda forma dyskryminacji skierowana przeciwko danej osobie ze względu na dziedzictwo genetyczne jest zakazana”.

Aspekty prawne

Postępowi medycyny towarzyszy od początku powstawanie odnośnych aktów prawnych, począwszy od Deklaracji Genewskiej z 1948 roku. W aktach pojawiają się nowe zapisy, w miarę jak zwiększają się możliwości biomedycyny. F. Koneczny twierdził, że każde pokolenie przenosi coś z etyki do prawa, a rozwój prawa jest umocowywaniem ludzkim zapisem prawnym tego, co już w etyce zostało zaakceptowane jako pewna norma. Pozostaje niezmienna (choć różnie interpretowana) norma nakazująca szacunek dla godności ludzkiej. Norma ta zajmuje zasadnicze miejsce w Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny.

Artykuł 3 Karty Praw Podstawowych mówi, że: „Każda osoba ludzka ma prawo do nienaruszalności fizycznej i psychicznej.

W ramach medycyny i biologii musi być zachowana w szczególności swobodna zgoda danej osoby, udzielona po wcześniejszym uświadomieniu, zgodnie z procedurą określoną przez prawo.

Zakaz eugenicznych praktyk, w szczególności takich, które mają za cel selekcję osób. Zakaz traktowania ciała człowieka i jego części jako źródła osiągnięcia zysków”.

Podsumowując należy podkreślić, że ocena moralna diagnostyki prenatalnej musi być zawsze rozpatrywana z punktu widzenia intencji jej przeprowadzenia.

Jeśli jest nią chęć niesienia pomocy medycznej dziecku, to jest moralnie i prawnie usprawiedliwiona. Jeśli natomiast intencją jej jest niedopuszczenie do urodzenia się dziecka chorego właśnie dlatego, że jest chore, wówczas mamy do czynienia z rodzajem przedurodzeniowej eutanazji. Jest to drastyczny przykład przedmiotowego traktowania dziecka nienarodzonego, co stanowi przejaw naruszenia jego godności. Godność człowieka naruszana jest bowiem wtedy, gdy istota ludzka jest traktowana przedmiotowo, jako obiekt działań mających swoje uzasadnienie i cel pomijający daną osobę ludzką, tzn. gdy człowiek jest traktowany jako narzędzie do osiągnięcia określonego celu.

Zadne prawo stanowione ani nawet prawa podstawowe człowieka, takie jak prawo do wiedzy, wolność badań naukowych, nie mają charakteru prawa absolutnego. Charakter absolutny ma jedynie przyrodzona i niezbywalna godność człowieka, odnosząca się tak do człowieka rozumianego gatunkowo, jak i do każdej osoby ludzkiej od jej poczęcia do naturalnej śmierci. Zadne prawo ani żadna wolność nie mogą nastawać na godność człowieka. Tak więc ona wyznacza granice prowadzenia różnych działań, także badań naukowych. Nawet wtedy, gdyby granica ta miała stanowić nieprzekraczalną barierę dla naszego poznania.

Przykład

W sytuacji, kiedy rodzice dowiadują się, że w wyniku badania prenatalnego rozpoznano ciężką, genetycznie uwarunkowaną, nieuleczalną chorobę u ich dziecka, to wobec uczucia żalu, bezradności i przerażenia łatwo mogą wpaść w panikę. Wówczas mogą ulec pokusie desperackiego rozwiązania problemu i zdecydować się na eksterminację dziecka. W takiej sytuacji nie ma żadnego argumentu „za dzieckiem”, bo dramatyczne rozpoznanie przystania człowieka.

Jeśli rodzice dowiadują się o chorobie dziecka nawet tuż po jego urodzeniu, kiedy jednak już zdążą je poznać i pokochać, wtedy nie liczy się choroba, tylko ich syn czy córka. Gotowi są wówczas do wielkich poświęceń i wyrzeczeń, aby pomóc, aby leczyć i ratować życie swojego dziecka. Wiąż osobowa, w sposób naturalny pojawiająca się po urodzeniu, cementuje relacje rodziców z dzieckiem. Odwrócenie tego naturalnego porządku poznawania, jakie wprowadzają badania prenatalne, sprawia, że gubi się w tym osoba dziecka, jej godność i niezbywalne prawo do życia.

Bibliografia:

- Drewa G., Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy, Wrocław 1995.
Koneczny F., Państwo prawa w cywilizacji łaćińskiej, Komorów 1997.
Koneczny F., Obronić cywilizację łaćińską, Lublin 2002.
Korf B. R., Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych, Warszawa 2003.
Mazurczak T. (red.), Zastosowanie biologii w medycynie a godność osoby ludzkiej, aspekty etyczne i prawne, Warszawa 2003.
O'Connor M., Ferguson-Smith M., Podstawy genetyki medycznej, Warszawa 1998.

Anna Tylki-Szymańska: Prenatal Diagnosis – What Is It?

Currently, prenatal diagnosis is considered as a common, low risk medical procedure which is indicated in any case of a risk to give birth to an affected child. Like other diagnostic procedures, prenatal diagnosis does not serve to help therapy or prevention of a disease (except few rare diseases). The true goal of this medical procedure in the psychological, sociological and medical aspects is presented in the paper. The ethical notion is discussed in the light of the human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine designed by the Council of Europe.