

DOPIS REDAKCI

Případ prenatalně diagnostikovaného Edwardsova syndromu - příspěvek k diskusi

Case report of prenatally diagnosed Edwards syndrome - contribution to discussion

Blanka Zlatohlávková

Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN

Korespondenční adresa: MUDr. Blanka Zlatohlávková, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN, Apolinářská 18, 128 51 Praha 2, Czech Republic, tel.: +420 224 96 7456, e-mail: b.zlatohlavkova@seznam.cz

Publikováno: 22. 12. 2011 Přijato: 19. 12. 2011 Akceptováno: 20. 12. 2011
Actual Gyn 2011, 3, 61-62 ISSN 1803-9588 © 2009, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Zlatohlávková B. Případ prenatalně diagnostikovaného Edwardsova syndromu - příspěvek k diskusi. Actual Gyn. 2011;3:61-62

Vážená redakce, reaguji na podněty a otázky nastolené v článku Poláka a Kovaříkové (1). Podle mého soudu autoři popsali dobře odbornou stránku případu prenatalně diagnostikovaného Edwardsova syndromu, ale příliš se zaměřili na mediální souvislosti a jen okrajově se dotkli souvislostí etických. Multimediální odezva i „neuctivé osočování“ je pochopitelně pro lékaře velmi nepříjemnou zkušeností. Natočení dokumentárního filmu bez vědomí genetika a mediální kampaň bez možnosti vyjádření všech zúčastněných lze považovat za porušení filmařské a novinářské etiky, ale to by měly posoudit spíše příslušné stavovské organizace. Můžeme se však ptát, zda medializací případu byly hájeny především zájmy dítěte či zda se dítě nestalo pouze prostředkem k prosazení zájmů druhých – rodičů, dokumentaristů, novinářů.

Jsem přesvědčena, že základní otázka nezní „proč lidé jako rodiče postiženého dítěte – tedy lidé s určitým vyhraněným přesvědčením – podstupují genetické testy u svého nenarozeného potomka?“, jak se domnívají autoři, ale „proč my lékaři a priori předpokládáme, že si všichni rodiče po sdělení nepříznivé diagnózy budou přát ukončení těhotenství?“ Rodičů, kteří z nejrůznějších důvodů odmítají abort plodu s vrozenými vývojovými vadami, je sice menšina, ale možná jich bude v budoucnu přibývat, jak naznačuje i epilog článku. Setkala jsem se s rodiči, kteří si nepřáli ukončit těhotenství při anencefalii plodu s odůvodněním, že nechtějí dítě připravit o společně prožitě období, byť je omezeno jen na nitroděložní život. Nevíme, co vedlo rodiče děvčátka s Edwardsovým syndromem k odmítnutí možnosti ukončit těhotenství z genetické indikace. Podle autorů se na základě informací získaných z internetu domnívali, že onemocnění „není tak závažné, jak bylo při gene-

tické konzultaci uvedeno“. Podíváme-li se na internetové stránky dostupné laikům, zjistíme, že údaje o prognóze se neliší od dat, která citují autoři z odborné literatury (2,3). Zásadně se však odlišují v úhlu pohledu. Píší totiž o **živě narozených dětech** s Edwardsovým syndromem. Nezastírají přitom závažnost prognózy ani to, že syndrom jako takový léčitelný není. Mluví o příčinách smrti i o tom, že péče je většinou jen paliativní. Poskytují kontakt na podpůrné skupiny rodičů dětí s tímto syndromem.

Z rozdílů incidence Edwardsova syndromu v těhotenství a u živě narozených dětí vyplývá, že většina postižených plodů odumře během těhotenství (4). Rodiče mohou odmítnout interrupci také proto, že vědí, že plod stejně zemře (5). Nechtějí, aby to byli oni, kdo rozhodnou o nebytí svého dítěte a datu, kdy se tak stane. Mohou také doufat, že jejich dítě se narodí živé, aby ho mohli spatřit, dotknout se ho, pochovat, pokřtít, vyfotografovat či získat jinou památku nebo s ním intenzivně prožít jeho krátký život.

Stanovení diagnózy antenálně má podle Aksoye čtyři hlavní účely: 1. informovat a připravit rodiče na narození postiženého dítěte, 2. umožnit léčbu in utero nebo porod ve specializovaném centru a poskytnout léčbu ihned po narození, 3. umožnit ukončení těhotenství pro postižení plodu, 4. poskytnout informace, aby se rodiče mohli rozhodnout mezi možnostmi 1, 2 a 3 (6). Genetický konzultant proto nemůže rodině „prostě jen předat klinickou synopsi případu z medicínské databáze“ a „dále nic nekomentovat“, ale měl by „pomoci rodičům k informovanému rozhodnutí, které budou považovat za nejlepší pro sebe a pro svoji rodinu“ (1,6). Informace nebudou chápány jako subjektivní ovlivňování, jestliže jsou skutečně objektivní a jestliže lékař respektuje i názory

rodičů, se kterými nesouhlasí. Úkolem lékaře je také vysvětlit rodičům, co pro ně a pro jejich dítě znamená rozhodnutí pro určitou alternativu. Zjistí-li například, že rodiče si nepřejí ukončit těhotenství, nebude doporučovat matce amniocentézu, ale spíše upozorní na její rizika pro plod. Nezaměří se pouze na infaustní prognózu syndromu, ale zmíní i přežívání v prvním měsíci života, neobvyklé přežívání během prvního roku a raritní přežití po prvním roce. Sdělí rodičům, jaké komplikace čekají dítě a na co pravděpodobně zemře, jestliže se ho rozhodnou donosit a porodit. Připraví je na to, že další zásadní rozhodování je čeká po narození dítěte.

V krátkém komentáři nemohu postihnout všechny aspekty případu. Chci jen upozornit na potřebu odborné diskuze o etických otázkách týkajících se antenatální diagnostiky i péče o novorozence se závažným postižením. Článek Poláka a Kovaříkové takovou diskuzi otevřel.

Literatura

1. Polák P, Kovaříková D. Případ prenatalně diagnostikovaného Edwardsova syndromu – mediální odezva, odborné a etické souvislosti. Actual Gyn. 2011;3:17-20
2. http://cs.wikipedia.org/wiki/Edwards%C5%AFv_syndrom December 17, 2011
3. http://atlas.muni.cz/atlas/feto/atl_cz/main+fetopatologie+pvh.html December 17, 2011
4. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival With Trisomy 18 – Data From Switzerland. Am J Med Genet. 2006;140A:952-959
5. Janvier A, Okah F, Farlow B, Lantos JD. An Infant With Trisomy 18 and a Ventricular Septal Defect. Pediatrics 2011;127:754-759
6. Aksoy S. Antenatal screening and its possible meaning from unborn baby's perspective. <http://www.biomedcentral.com/1472-6939/2/3> September 1, 2009