

Predavanje profesorja dr. Carla Bellienija iz Siene na Univerzi v Mariboru

Prenatalna diagnostika: pomen, koristi in tveganja - pogled neonatologa

Urška Šivic

V četrtek, 5. 10. 2006 je v prostorih Medicinske fakultete Univerze v Mariboru potekalo predavanje z naslovom »Prenatalna diagnostika: pomen, koristi in tveganja«. Predavanje je pripravil prof. dr. Carlo Bellieni, mednarodno priznan strokovnjak za področje perinatalne nevrofiziologije, predvsem za področje bolečine pri fetusu ter neonatusu ter neonatalne analgezije. Njegova odkritja so bila objavljena tudi na BBC, CNN, v reviji Times itd. V Slovenijo je prišel na povabilo društva Gibanje za življenje, v Maribor pa ga je povabilo Društvo študentov medicine Maribor.

Gosta je pozdravil tudi g. dekan Medicinske fakultete v Mariboru, dr. Krajnc. Profesor je v prvem delu predavanja podal nekaj spoznanj iz svojega kliničnega in raziskovalnega dela, v drugem delu pa je predstavil prenatalno diagnostiko ter etična vprašanja ob njej. Sledila so vprašanja iz občinstva.

Prenatalna diagnostika je strokovni izraz za predrojstne preiskave pri embriju ali fetusu. Predrojstne preiskave so koristne, če so uporabljene v interesu obeh, matere in otroka. Omogočajo diagnostiko okužb ter razvojnih nepravilnosti otroka, opredeljujejo njegovo zdravstveno stanje. Informacije, ki jih posredujejo, so bistvene za načrtovanje poroda, včasih tudi za odločitve, ali omogočiti predčasen porod, da bi se zdravljenje čim prej začelo, to je po rojstvu otroka. V določenih primerih pa se lahko določene nepravilnosti zdravijo že prenatalno. Danes je namreč mogoče fetus, ki osta-



ne povezan s popkovnico, vzeti iz trebuha, ga operirati in vrniti v maternico.

Prenatalna diagnostika v ožjem pomenu besede pa označuje posredne in neposredne genetske preiskave. Običajno se izraz »prenatalna diagnostika« uporabljaja prav v tem pomenu. Gre za metode preimplantacijske, neinvazivne prenatalne in invazivne prenatalne diagnostike. Preimplantacijska diagnostika so preiskave, kjer embriju pri umetni oploditvi v 8-celičnem stadiju odvzamejo eno ali dve celici za genetske analize. Neinvazivne metode so analize različnih markerjev (npr. hormonov) v materini krvi in ultrazvok. Možno je tudi analizirati fetalne celice, dobljene iz materine krvi. Že pri šestih tednih nosečnosti je mogoče pri tovrstni metodi določiti spol in nekatere druge lastnosti otroka. Med invazivne metode pa sodijo amniocenteza v drugem tromesečju, biopsija horionskih resic, kordocenteza (po 18. tednu nosečnosti) in zgodnja amniocenteza (med 11. in 14. tednom nosečnosti).

Danes smo priče dejstvu, da je prenatalna diagnostika s svojimi številnimi možnostmi pridobivanja informacij o genetskih lastnostih postala za mnoge starše in zdravnike pripomoček pri prenatalni (tudi preimplantacijski) selekciji. Soočenje pričakovanj staršev in tudi zdravnikov z izidi prenatalne diagnostike namreč velikokrat rezultira v odstranitvi otroka. Profesor Bellieni pa nam je opisal svojo izkušnjo, kako se je pri kliničnem delu srečal s ključnim vprašanjem, kdo je, ki je pred mano, in o katerem se odločam. Je to *nekdo* ali *nekaj*? Kadar je pred nami *nekaj*, lahko delamo s tistim, kar želimo; ko pa je pred nami *človeško bitje*, smo mu dolžni vse spoštovanje. Takrat naš odnos do njega ne more biti selektiven, ampak v polni odgovornosti in skrbi zanj.

Profesor Bellieni je uvodni del v celoti namenil predstavitvi spoznaj o različnih vidikih fetalnega življenja. Profesorjeva vsakdanja skrb je zdravljenje mnogo prezgodaj rojenih otrok (od 23 tednov nosečnosti dalje), ki so še na razvojni stopnji fetusa. Z izsledki iz svojega kliničnega in raziskovalnega dela je prikazal podobnost že svojih najmanjših pacientov in tudi še ne rojenih fetosov z odraslim človekom v zaznavanju, učenju in pomenju. Ob temeljnem vprašanju, od katerega trenutka moremo o embriju govoriti kot o človeškem bitju in tako biti v ustreznem odnosu do njega, je profesor iskal biološke osnove. DNA je biološka osnova za človeka in tako nastanek novega človeškega genoma ob združitvi jajčeca in semenčice v biološkem smislu pomeni nastanek človeškega bitja.

Poleg etične vprašljivosti selekcije obstaja pri invazivni prenatalni diagnostiki vidik tveganja nenamernih škodljivosti za fetus. Vsaka od invazivnih metod nosi tveganje za prekinitve nosečnosti. Naš gost je podal podatek, da na 100 – 200 diagnosticiranih otrok eden umre. Povedal je, da so tisti, ki so načrtovali zdravstveno politiko v zahodnem svetu, odločili, da se izplača izgubiti enega zdravega otroka, da bi odstranili enega otroka z Downovim sindromom. Statistika namreč kaže, da se s starostjo nosečnic povečuje incidenca Downovega sindroma, delež umrlih otrok med diagnosticiranimi pa je neodvisen od starosti matere. Pri starosti matere 37 let je tveganje za izgubo (največkrat zdravega) otroka zaradi amniocenteze enako temu tveganju pri mlajših materah, hkrati pa je pri tej starosti tveganje smrti otroka zaradi amniocenteze izenačeno s tveganjem, da bo imel rojeni otrok Downov sindrom.

Selekcija na osnovi prenatalne diagnostike pa je po mišljenju nekaterih filozofov etično sprejemljiva celo, kadar temelji na spolu, posluhu, anomalijah zob (Robertson). V nekaterih predelih Indije so tovrstno selekcijo zaznali kot resen problem in še ne rojene otroke zavarovali z zakonsko prepovedjo predrojstnega ugotavljanja spola.

V zadnjem delu predavanja je profesor spregovoril o posledicah prenatalne selekcije otrok. Prva žrtev selekcije so gotovo embriji in fetusi, ki niso bili izbrani in so bili uničeni. Žrtev te selekcije pa so tudi preživeli. Posamezniki iz generacije preživelih, izbranih otrok lahko doživljajo »sindrom preživelih«, ki se izraža po eni strani z občutki krivde, po drugi strani pa z občutkom vsemogočnosti. Gre za občutek krivde za smrt predhodnih bratov in sester, zaradi katerih imajo oni možnost živeti (starši se v večini odločajo za enega ali dva otroka). Na podlagi selekcije pa je mogoče, da otroci razvijejo tako samopodobo in ravnanje, da so dobri, popolni, ker ustrezajo določenim kriterijem, in tako čutijo moč nad starši. V času odraščanja, ko se mladi sprašujejo o svoji identiteti, pa lahko pride tudi do mišljenja, da so si »zaslužili« obstajati le zaradi izpolnjevanja zahtev njihovih staršev, in to so problemi, ki lahko vodijo v različne odvisnosti.

Selekcija na podlagi prenatalne diagnostike ima tudi sociološke posledice. Pojavi se namreč vprašanje odnosa družbe tudi do že rojenih telesno in/ali duševno prizadetih. Ti so tretja žrtev selekcije na podlagi prenatalne diagnostike. Družba jim s tem, ko ne želi ali se boji rojstva prizadetih otrok, posreduje sporočilo, da so vsi prizadeti neprimerni za življenje v njej. Bolezenski strah pred prizadetostjo se imenuje »hendifobija«. Problem

je v Franciji tako peroč, da je nastalo združenje proti »hendifobiji«.

S prenatalno gensko analizo pride tudi do tega, da se otrokove osebne skrivnosti brez njegovega dovoljenja razkrijejo svetu. Tako je pod vprašaj postavljena človekova zasebnost in svoboda v tem, kaj želi vedeti o svojih predispozicijah za določene bolezni.

Vprašljiva je tudi socialna pravičnost - zaradi možnosti genetske diskriminacije - ko gre za pridobitev delovnega mesta, za življenjsko zavarovanje, saj zavarovalniške družbe ob seznanjenosti z genetskimi podatki svojih klientov ne bodo jamčile zavarovanja določeni skupini ljudi, ki imajo gensko osnovo za razvoj določenih obolenj.

Predavanju so sledila vprašanja iz občinstva. Eden od študentov je želel dodatno pojasnilo o dihanju fetusa v amnijski tekočini. Drugi študent je vprašal, ali je mogoče, da danes zdravnik sodeluje pri odstranitvi otroka oz. selekciji, saj je s sprejemom zdravniške službe dal Hipokratovo prisego in se s tem zavezal, da bo branil in varoval življenje. Profesor je pojasnil, da je slednje mogoče, da se dogaja, a je kontradiktorno. Zdravniki, ki se z določenimi posegi po vesti ne strinjajo, imajo možnost ugovora vesti. Profesor je svoj odgovor razširil še na vprašanje evtanazije, ki se tudi močno dotika temeljnega poslanstva zdravnika. Za razlog, ki je včasih temelj

odločitve za evtanazijo, je navedel mišljenje, izraženo v naslednjih besedah: »Joj, kako je ubog, kako ga boli – dajmo ga raje ubiti.« Vemo pa, da je danes medicina na področju analgezije tako zelo napredovala, da lahko lajšamo vsako bolečino. Z analgezijo ovržemo bolečino kot razlog evtanazije.

Na vprašanje, ali starši ob pogovoru z zdravnikom spremenijo mnenje ali svojo odločitev glede rojstva, je profesor dejal, da se sam osebno v tovrstnih situacijah s starši ne srečuje, ker se zaradi narave svojega dela z njimi srečuje po otrokovem rojstvu. Mag. Mirjam Cvelbar, ginekologinja, je iz poklicne izkušnje dodala, da je pri odločitvah staršev zelo pomembno pojmovanje smisla njihovega lastnega življenja in vrednosti življenja tudi v prizadetosti. Profesor je zaključil z vprašanjem, ali je mogoče, da so ljudje z razvojnimi motnjami srečni v življenju. Njegova izkušnja kaže, da so lahko. Kako je to mogoče, pa ostaja skrivnost.

Prenatalna diagnostika v širšem smislu ima torej velik pomen pri zdravljenju matere in otroka pred rojstvom, saj omogoča večkrat že prenatalno, sicer pa čim bolj učinkovito postnatalno zdravljenje otroka. Vprašljiv pa je tisti sklop prenatalne diagnostike, ki diagnosticira genetske nepravilnosti z namenom prenatalne selekcije. Odgovorne odločitve zdravnika morejo zoreti ob neprestanem spraševanju, *kdo je, ki je pred mano*.