ISSN 1392-6373
SVEIKATOS MOKSLAI
2012, Volume 22, Number 3, p. 131-136

PRENATALINĖS DIAGNOSTIKOS MEDICININIAI IR ETINIAI ASPEKTAI

DANIELIUS SERAPINAS
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Medicinos akademijos Pulmonologijos ir imunologijos klinika, Mykolo Romerio universitetas

Raktažodžiai: *prenatalinė diagnostika, embrionas, bioetika.*

Santrauka
Straipsnyje aptariami medicininiai, etiniai ir teisiniai prenatalinės diagnostikos aspektai. Vis sparčiau prenatalinės priežiūros dalimi tampa tyrimai, padedantys nustatyti vaisiaus chromosomų anomalijas ar nervinio vamzdelio defektus. Pirmojo nėštumo trimestro biocheminiai žymenys iš nėščiosios kraujo serumo (laisvas β chorioninis gonadotropinas ir plazmos proteinas A) atliekami nuo 11 nėštumo savaitės iki 13 sav. + 6 d. Antrojo trimestro žymenys(alfafetoproteinas, bendras chorioninis gonadotropinas, nekonjuguotas estriolis) atliekami nuo 14 iki 22 sav. Testų jautrumas, tai yra nustatomų vaisiaus ligos atvejų rodiklis, svyruoja nuo 70 iki 87 proc. Klaidingai teigiami atvejai sudaro 5- 20 proc. Prenatalinė diagnostika susiduria su sudėtingomis etinėmis problemomis ne tik asmens sprendimo priėmimui, bet ir klinikinių paslaugų plėtrai ir valstybės politikos formavimui. Pagrindinis prenatalinės diagnostikos tikslas - pateikti išsamesnę informacija apie vaisiaus sveikatos būklę tam, kad esant reikalui ji būtų pagerinta, bei išsklaidyti nepagrįstą nėščiosios nerimą.

Motinos bei vaisiaus teisių klausimas yra bene pati prieštaringiausia teisinė dilema prenatalinėje diagnostikoje. Subtili riba skiria motinos teisę į autonominį sprendimų priėmimą bei vaisiaus teisę į gyvybę ir gerovę. Straipsnyje pažvelgiama į vaisių kaip į pacientą, pateikiant sudėtingus klinikinius atvejus bei remiantis pagrindiniais dviem etiniais principais: gerovės ir pagarbos. Apibendrinant galima teigti, kad prenatalinės diagnostios sąvoka turėtų būti glaudžiai susijusi su perinatalinės medicinos sąvoka.

ĮVADAS

Besitęsianti mokslo ir technologijų pažanga kelia vis naujas etines prieštaras. Siekis užtikrinti, kad pasaulis išliktų saugus kiekvienam jo gyventojui, pirmiausia reiškia, kad mokslinė ir technologinė pažanga turi būti lydima etikos normų, besiremiančių kultūriniu, teisiniu ir filosofiniu paveldu.

Straipsnyje analizuojamas vienas iš XX amžiaus pabaigos mokslo pažangos rezultatų – prenatalinės diagnostikos procedūros taikymas ir aptariama, kaip tolesnis šio diagnostikos būdo taikymas gali paveikti kūdikio besilaukiančią porą, vaisių ir visuomenės, kurios nariai jie yra, evoliuciją apskritai. Taip pat aptariami diagnozavimo metu naudojami metodai, įvertinti jų trūkumai ir privalumai bei jų etiniai aspektai, nauda tėvams bei būsimam vaikui.

Daugiau negu prieš 30 metų visuomenės sveikatos apsaugos ir ligų prevencijos srityje pradėjus taikyti genetinius tyrimus, įvyko tikras perversmas [1]. Šiandien, atliekant tyrimus, siekiama ne tik aptikti ligą. Įmanoma išsiaiškinti žmogaus polinkį į vieną ar kitą ligą ir nustatyti rizikos faktorius, kuriems esant tam tikrais atvejais, praėjus net keliems dešimtmečiams po jų aptikimo, galima ta liga susirgti. Nors tikrinimas padeda numatyti daugelio ligų pradžią ar raidą, ir tai, be abejonės, yra medicinos žingsnis į priekį, tačiau atsiranda platus etikos problemų spektras [2].

Prenatalinės diagnostikos tyrimas kelia daug etinių klausimų – viena vertus, neetiškas prenatalinės diagnostikos taikymas gresia silpniausių - dar negimusiųjų visuomenės narių teisių pažeidimu, kita vertus, prenatalinės diagnostikos naudojimas išaiškinus ligą iki gimimo tuo tikslu, kad kuo anksčiau imtis specialių medikamentinės profilaktikos ar net gydymo metodų dar iki gimimo, yra perspektyvaus ateities mokslo sąlyga [3].

Tyrimo tikslas - apžvelgti mokslinės literatūros duomenis apie prenatalinės diagnostikos medicininius, teisinius ir etinius aspektus bei pristatyti klinikinius embriologijos atvejus.

TYRIMO OBJEKTAS IR METODAS

Tyrimo literatūros apžvalgos šaltiniai – moksliniai straipsniai, knygos, elektroninės mokslinių duomenų bazės. Tyrimo klinikiniai atvejai – genetiko konsultacijos metu konsultuotos nėščiosios sudėtingais prenatalinės diagnostikos klausimais.

Adresas susirašinėti: Danielius Serapinas, el. p. dserapinas@gmail.com

Prenatalinės diagnostikos metodai. Prenataliniai tyrimai tampa vis aktualesni pastaraisiais metais. Dauguma prenatalinės priežiūros tyrimų yra ir pacientams aiškūs ir suprantami, tačiau diagnostiniai testai chromosomų anomalijoms nustatyti nėra vienareikšmiai [3], dalis tyrimų susiję su tam tikra rizika, pvz.: savaiminio persileidimo rizika dėl vaisiaus vandenų tyrimo - amniocentezės yra apie 1 iš 100 procedūrų [4]. Prenatalinės diagnostikos metodai skirstomi į neinvazinius ir invazinius metodus [5].

Neinvaziniams tyrimams priklauso ultragarsinis vaisiaus tyrimas ir biocheminių nėščiosios kraujo žymenų analizė. Tyrimas ultragarsu - reikšminga ne vien nustatant galimus sklaidos sutrikimus, bet ir vaisių skaičių, placentos įsitvirtinimo vietą.

Kai kurie vaisiaus vystymosi defektai nustatomi ultragarsu jau 10 – 12 nėštumo savaitę; kiti 16 – 18 nėštumo savaitę arba dar vėliau.

Neinvazinė serumo biocheminė analizė tampa svarbiu neinvaziniu testu išaiškinant pacientus, turinčius padidintą įgimtų anomalijų riziką.

Šiuolaikinės serumo analitės padeda nustatyti nėščiąsias, esančias rizikoje nervinio vamzdelio (NV) defektams, 21 ir 18 chromosomų trisomijoms (Dauno ir Edvardso sindromams). Bendrapopuliacinis dažnis Dauno sindromui yra 1 iš 900, Edvardso sindromui 1 iš 7000, nervinio vamzdelio defektams 1 iš 1200. Bendras chromosominių defektų dažnis sudaro 0,65 – 0,84 proc. visų gimdymų [6].

Pirmo trimestro žymenys (dvigubas testas): plazmos proteinas A (PAPP-A) ir laisvas β- chorionis gonadotropinas (β-hCG) analizuojamas nuo 11sav. iki 13 + 6d. sav. hCG – tai glikoproteinas, susidedantis iš 2 subvienetų : α ir β, kurie egzistuoja nepriklausomai vienas nuo kito. Šis hormonas išmatuojamas jau 8- 10 parą po apvaisinimo. Šio hormono nustatymas šlapime yra naudojamas nėštumo testo pagrindu (tada tyrimo jautrumas apie 85 proc.)

Klaidingai teigiami rezultatai (*false - positive*) 5 - 10,7 proc. [7]. Klaidingai teigiamo tyrimo rezultato dažnumas (*false- positive*) parodo, kokiai daliai nėščiųjų (proc.), esant sveikam vaisiui, tyrimo rezultatai parodo padidintą ligų riziką. Ką reiškia klaidingai teigiami rezultatai, pvz., 7 proc.? Tai reikštų, kad ištyrus 100 moterų 7-nioms iš jų biocheminiai žymenys klaidingai rodys padidintą riziką vaisiaus ligoms, nors vaikas bus sveikas. Todėl šie biocheminiai tyrimai nėra diagnozės nustatymas ar paneigimas, o vaisiaus ligos tikimybės įvertinimas, kuris vertinamas kompleksiškai, kartu su ultragarsiniu vaisiaus tyrimu. Jei atliktas tyrimas rodo didesnę tikimybę vaisiaus chromosominei ligai (pvz.: 1 iš 150), pacientė gali rinktis tolesnę ištyrimo galimybę patikslinant diagnozę, pvz., amniocentezę ar kordocentezę (virkštelės punkciją).

Antrojo trimestro žymenys (trigubas testas): alfafetoproteinas (AFP)**,** chorioninis gonadotropinas (hCG)**,** nekonjuguotas estriolis (uE³) analizuojami 14 – 20 nėštumo savaitę.

Nekonjuguotas estriolis (uE³) gaminamas placentoje iš prekursorių pagamintų vaisiaus antinkščiuose ir kepenyse. AFP sintezuojamas trynio maiše, vaisiaus virškinimo trakte ir kepenyse.

AFP naudojamas nustatant nervinio vamzdelio defektus – *spina bifida* ir *anencephalia* (aptinkamas ryškus AFP kiekio padidėjimas), o kartu su hCG ir uE³ nustatant 18 ir 21 chromosomos trisomijas. Tačiau priežastys, sąlygojančios AFP padidėjimą, gali būti įvairios.

Aptikus padidintą AFP lygį labai svarbu pakartotinai patikslinti nėštumo laiką ultragarsu, nes gautas AFP lygio padidėjimas gali būti klaidingai paskaičiavus mažesnį nėštumo laikotarpį nei yra realus. Perskaičiavus AFP lygį pagal patikslintą nėštumo laiką būna, kad tai savaitei AFP lygis yra normalus.

Dabar pateikiamos dažniausios nervinio vamzdelio defektų piežastys [8]:

Mutacijos PAX gene; folatų, kobalamino deficitas ar metabolizmo defektai; hipertermija; antiepilepsiniai vaistai; sudėtiniai geriamieji kontraceptikai; nitratai maisto produktuose; amžius > 35 metų.

“Trigubo” testo efektyvumas 60-80 proc. Klaidingai teigiami rezultatai siekia 5 - 20% [9].

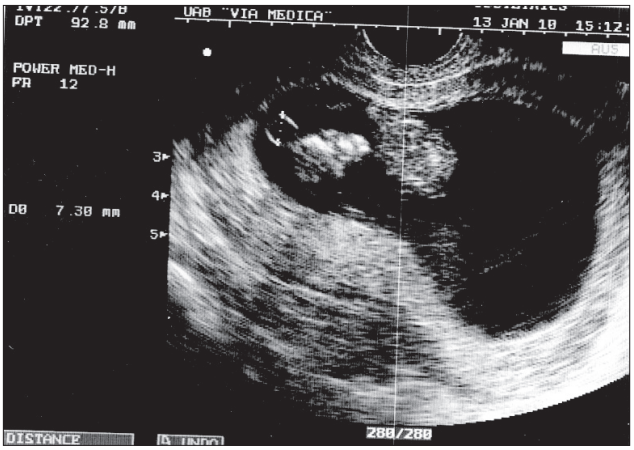
Vaisiaus chromosominių ligų rizikos biocheminių žymenų nustatymo pirmąjį ir antrąjį nėštumo trimestrą teikimo indikacijos įvairios - vyresnis tėvų amžius (>35 metai), vartoti vaistai nėštumo metu ir kt. Nors su amžiumi įgimtų anomalijų rizika padidėja, tačiau su metais auga ir chromosomų „brandumas“. Todėl tikimybė pagimdyti ypač gabų vaiką taip pat išauga. Neseniai buvo atlikti tyrimai –išanalizuotas įžymių žmonių amžius. Nustatyta, kad daugybės įžymių žmonių tėvai buvo vyresni. Ir Enšteinas, ir Bethovenas, ir Dostojevskis yra gimę vyresniems tėvams. Šis dėsnis galioja iki šiol.

Egzistuoja kitų rizikos faktorių, kurie gali didinti perinatalinį sergamumą: tai praeityje buvę nėštumo nutraukimai (ypač daugkartiniai), apvaisinimas mėgintuvėlyje arba intracitoplazminė spermatozoido injekcija.

Po keleto abortų planuojant vaiką moters vaisingas amžius pasislenka arčiau to periodo, kai chromosominių anomalijų dažnis vaisiui dėl moters amžiaus pradeda didėti. Vaikams, gimusiems po dirbtinio apvaisinimo mėgintuvėlyje, dažniau pasitaiko retų genetinių sindromų, susijusių su genų ekspresijos sutrikimais. Manoma, intracitoplazminė spermatozoido inseminacija ar kitos procedūros sutrikdo genomo metilinimo procesą zigotoje arba ankstyvame embrione [12,13].

Pagrindiniais invazinės diagnostikos metodais yra laikytinos šios procedūros: choriono biopsija, amniocentezė ar kordocentezė [4].

Viena vertus, šie diagnostikos metodai gali tiksliai nustatyti vaisiaus genomo ypatumus bei įvertinti chromosomų rinkinį, kita vertus, jie turi galimą komplikacijų riziką, įskaitant persileidimo galimybę 1 – 4 proc.



1 pav. 12 savaičių vaisiaus ultragarsinis vaizdas. Matomas apvalus „šešėlis “ ties vaisiaus galvute

2 pav. 12 savaičių vaisiaus vaizdas esant normai. Matomas apvalus „šešėlis “ ties vaisiaus galvute. Matoma choriono cistelė, neturinti sąlyčio su vaisiumi

Prenatalinės diagnostikos metu gauti duomenys, ypač ultragarsinis tyrimas, turi būti vertinami kritiškai ir gerai pasveriami. Viskas turi būti atliekama kvalifikuotų specialistų, įskaitant genetikus. Embriono ir vaisiaus fiziologijos žinojimas svarbus vertinant ultragarso duomenis. Pavyzdžiui: 17-20 nėštumo savaitę aptikti vaisiaus smegenų kraujagyslinio dangalo cisteles yra normalus reiškinys. Minėtos cistos dažniausiai rezorbuojasi sulaukus 24-26 nėštumo savaičių. Nežinant šių fiziologijos faktų, specialistai gali pasėti nepagrįsto nerimo besilaukiančiai motinai. Taip ir atsitiko 32 metų pacientei P.L., kuri buvo atsiųsta genetiko konsultacijai dėl vaisiaus (18 nėštumo savaitė) smegenų cistelių, įtariant vaisiaus sklaidos sutrikimą. Patikslinus ultragarsu vaisiaus anatomiją buvo aptikta normali vaisiaus raida, o smegenyse buvo pastebėtos dvi 1,5 cm. skersmens

3 pav. 12 savaičių vaisiaus ultragarsinė nuotrauka, vaizduojanti cistinį darinį užimantį visą pilvuką

4 pav. Vaisiaus, parodyto 3 pav., vaizdas po 6 savaičių. Matoma likusi nedidelė cistelė vaisiaus pilvuko viduryje

cistelės (nors > 1 cm aptinkamos retai). Paskyrus tyrimus dėl galimų įgimtų infekcijų (citomegalo viruso ir toksoplazmozės) gauti rezultatai parodė, kad moteris neturėjusi kontakto su minėtomis infekcijomis. Jai buvo rekomenduota atvykti pakartotinai konsultacijai po penkių savaičių. Kaip ir buvo tikėtasi, atvykus pakartotiniam vizitui 24 nėštumo savaitę, atlikus ultragarsinį vaisiaus tyrimą, cistų jau nebebuvo aptikta - jos rezorbavosi. Tai patvirtino, kad minėtos cistos tuo vaisiaus raidos laikotarpiu nebuvo patologinės.

Medicinoje nė vieno tyrimo negalima sureikšminti 100 proc. Nors ultragarsinis vaisiaus tyrimas yra pakankamai išsamus, tačiau tai yra „šešėlių“ mokslas, o tyrimo metu aptikti vaisiaus pakitimai neturėtų būti sureikšminami. Pristatomas atvejis, kai 28 metų pacientei A.S. 12 nėštumo savaitę aptiktas šešėlis ties vaisiaus galvute (1 pav.). Moteris netgi svarstė, ar toliau tęsti nėštumą. Po prenatalinės genetinės konsultacijos buvo nuspręsta, kad minėti ultragarsiniai radiniai gali būti trynio maišo liekana ar choriono cista, kurie vaisiaus sveikatai ir gyvybei nepavojingi. Taip šis už vaisiaus ribų esantis audinys atrodo embrioną vaizduojančioje videonuotraukoje (2 pav.). Po septynių savaičių atlikus pakartotinį ultragarsinį tyrimą, jokių papildomų šešėlių nebuvo aptikta, vaisiaus raida buvo normali. Minėtas atvejis pademonstravo, kad visada esant ne iki galo aiškiems atvejams geriausia pasirinkti vaisiaus raidos sekimo taktiką, nepriimti kraštutinių sprendimų. Labai svarbu, kokiu tikslu atliekami prenataliniai tyrimai. Etinis šių tyrimų įvertinimas būtų tuo atveju, jei tyrimų tikslas būtų gydyti ar koreguoti nustatytus vaisiaus defektus.

5 pav. Vaisiaus ultragarsinis vaizdas 3D ultragarso aparatu

Aptikus vaisiaus pakitimus ultragarsu labai svarbu paaiškinti pacientei, kad tolimesnė vaisiaus raida stebėjimo metu gali atsistatyti savaime [8]. Taip nutiko 35 metų amžiaus pacientei M.R., kuriai 12 nėštumo savaitę buvo nustatytas vaisiaus pilvo išsiplėtimas, įtariant šlapimo pūslės išsiplėtimą dėl užsikimšusios šlaplės (3 pav.). Tokiais atvejais vaisius kartais neišgyvena, tačiau pasitaiko ir savaiminio pasveikimo atvejų. Pacientės vaisiaus raida buvo sekama ultragarsu. Po šešių savaičių pakartojus ultragarsinį tyrimą, buvo stebima tik nedidelė cistelė vaisiaus pilve (4 pav). Gera prognozė pasitvirtino, kai po 5 mėnesių gimė sveika mergaitė.

Nėštumo metu vaistų pavartojusios moterys nepagrįstai nerimauja, o kartais net pradeda abejoti dėl nėštumo išsaugojimo. Šiuo atveju genetinė konsultacija gali atlikti terapinę funkciją embrionui ir visai šeimai, kadangi genetinės konsultacijos metu dažniausiai išaiškinama, kad vartoti vaistai neturėtų sukelti embriono sklaidos sutrikimų. Kartais net neprireikia genetinių tyrimų, o šeima yra nuraminama, kad be nerimo gali laukti naujos gyvybės atėjimo.

Nauji prenatalinės diagnostikos metodai. Palyginus neseniai atsiradęs trimatis vaisiaus echoskopinis tyrimas (3D) leidžia apžiūrėti ne tik vaisiaus vidaus organus, bet taip pat suteikia galimybę pažvelgti į vaiko veidelį dar iki gimimo (5 Pav.). Pastebėta, kad šių naujų technologijų atsiradimas mažina nėštumo nutraukimus pasaulyje, nes tyrimai padeda labiau įžvelgti embriono ar vaisiaus žmogiškuosius bruožus. Ne viena šeima, pamačiusi savo besiformuojančio embriono vaizdus, net jei prieš tai ir planavo nutraukti nėštumą, tą daryti atsisako.

Prenatalinės diagnostikos etinis įvertinimas. Nuo devintojo dešimtmečio pradžios prenatalinio tyrimo testų daugėjo neįtikėtinai greitai; juos naudojant gali būti patvirtinta, kad vaisiaus sveikatos būklė yra gera, tačiau esant anomalijoms, netgi prieš gimimą arba tuojau po jo gali būti imamasi gydymo. Genetinių metodų naudojimas paskatino diagnostinės medicinos raidą. Nors prenatalinio tyrimo verte ir neabejojama, bet jo taikymas kelia daug etikos klausimų: šis metodas leidžia garantuoti tėvams, kad jų būsimojo kūdikio sveikatos būklė gera, tačiau nesant griežtos tyrimo taikymo tvarkos, prenataliniu tyrimu tėvai gali pasinaudoti, kad patenkintų savo įgeidį turėti tik tokius vaikus, kurie visiškai atitinka jų lūkesčius.

Prenatalinė diagnostika leidžia labai anksti aptikti anomalijas, tačiau jei sugebama anksti nustatyti būsimojo vaiko sveikatos būklę, jei nusprendžiama net neleisti jam gimti, kyla klausimas, kur yra „normalumo“ ir „nenorma-

lumo“ riba. Norint išvengti šių nukrypimų, prenatalinė diagnostika turėtų būti atliekama tik turinčiuose sertifikatus centruose esant griežtai medicininei priežiūrai, laikantis etikos normų ir pateikiant tėvams aiškią informaciją apie diagnozės padarinius. Iš tikrųjų šiuo metu prenatalinė diagnostika civilizuotose šalyse ir atliekama laikantis šių sąlygų, drauge teikiant išsamią genetinę konsultaciją. Tačiau ar nėra pavojaus, kad ateityje prenatalinė diagnostika gali būti nekontroliuojama? Jau dabar reikėtų ryžtingai užkirsti kelią neorganizuotai ir nekontroliuojamai tokio pobūdžio tyrimų raidai [14].

Šalyse, kur abortas yra leidžiamas, prenatalinio tyrimo rezultatai, jei aptinkamos didelės anomalijos, gali paskatinti nutraukti nėštumą; tačiau, kaip pastebėjo Jean-Marie *Thevoz*, „padarius abortą, liga nepagydoma, o eliminuojamas būsimasis pacientas“, ir matome „svarbų etinį skirtumą tarp ligos prevencijos ir šia liga sergančio asmens prevencijos“. Kita vertus, kaip pastebėjo *France Quere,* prenatalinis tyrimas padeda išvengti daugelio abortų. Nepagrįstai nerimaudama dėl vaisiaus sveikatos mama gali neapgalvotai pasiryžti abortui. Todėl prenatalinės diagnostikos metu vaisiaus ydų nenustatymas gali apsaugoti vaiką nuo abortavimo. Prancūzijoje per metus dėl nustatytų vaisiaus defektų padaroma 600 abortų ir 200 000 „neterapinių“ abortų, tiesiog pagal moters norą; tai rodo, kad savanoriško nėštumo nutraukimo problema kur kas didesnė nei įgimtų ydų atvejais [15].

Diagnozavus su gyvybe nesuderinamus vaisiaus pakitimus (anencefalija (begalvystė) ar Edvardso sindromas) pacientai turi būti supažindinami su prognoze vaisiui, išgyvenimo ir sveikatos prasme. Šeima priimdama sprendimą dėl tolimesnės nėštumo eigos turi atsižvelgti į savo vertybių hierarchiją. Sprendimas „nėra vaisiaus, nėra problemos“ iš tiesų pilnai neapsaugo šeimos nuo problemų, kadangi vėlyvas nėštumo nutraukimas yra ypač pavojingas nėščiosios sveikatai ar net gyvybei [8]. Apie tai gydytojai privalo informuoti pacientę (informuoto sutikimo svarba). Be to, po nėštumo nutraukimo 50-80 proc. moterų patiria kaltę, depresiją ar kitus psichosomatinius simptomus [8]. Tos poros, kurios priima informaciją apie vaiko ligą kaip neišvengiamybę ir palieka viską natūraliai eigai, net ir žuvus vaisiui gedėjimo procesą išgyvena fiziologiškiau. Tai yra dar iki gimimo ar tuoj po gimimo natūraliai vaisiui žuvus dėl įgimtų ydų pora turi galimybę palaidoti vaiko kūnelį, skirtingai nei poros, kurios ryžtasi nėštumo nutraukimui iki 22 savaitės, negaudamos teisės netgi atsiimti vaisiaus kūnelio.

Pagrindinė etinė genetinio konsultavimo ir negimusių kūdikių diagnostikos problema – ne vien ligoto žmogaus gyvybės nutraukimas, bet ir dėl šio metodo besiplečianti diskusija apie tai, kas vertas gyventi. Genetiniai tyrimai ir vaisiaus diagnostika dažniausiai neišvengiamai reikalauja priimti sprendimą dėl nesveiko žmogaus vertingumo. Netgi tuomet, kai teisė priimti tokį sprendimą suteikiama tik būsimo vaiko tėvams, šie sprendžia veikiami visuomenės nuostatų konteksto, o jame spręsti apie kitų žmonių gyvybės vertingumą tampa vis labiau savaime suprantamu dalyku. Remiamasi nuomone, kad žmogaus gyvybės orumas, o drauge ir gyvenimo vertingumas yra empiriškai nustatomas dydis. Visų – negimusių kūdikių, ankstyvosios ir suaugusių žmonių –„eutanazijos“ šalininkų esminė problema: jie orumą ir gyvybės vertingumą laiko empiriškai nustatoma savybe, kuri nesuteikiama sykiu su gyvybe ir nepriskirtina jai ir todėl ją gali sunaikinti kad ir liga. Toks empiriškas žmogaus ir žmogiškumo supratimas tiesiog reikalauja pasmerkti gyvybę [5].

Tėvams, artimiesiems, su neįgaliaisiais susijusių profesijų atstovams, dirbantiems sunkų darbą su neįgaliais ir globotiniais žmonėmis, reikia, kad visuomenė suvoktų silpnųjų orumą, teisę į gyvenimą ir globą, kad jų veikla būtų vertinama prideramai, pagal užduoties sunkumą. Tik tokiu būdu mūsų visuomenėje galima garantuoti žmogišką rūpestį silpniausiais jos nariais. Kyla akivaizdus pavojus, kad naujieji medicinos metodai neleis gimti ligotoms gyvybėms ir kad neišvengiamai sveikata sąlygos vis daugiau abejonių teise gyventi negimusiems neįgaliems ar lėtinėmis ligomis sergantiems žmonėms. Dėl to bus griaunamas rūpesčio minėtais žmonėmis etosas, „neišgydomųjų“ globa ir slauga taps „nereikalinga“, „beprasmiška“ ir visuomeniškai „neproduktyvia“ veikla, nereikalingu asmeninių ir finansinių resursų švaistymu. Tai gali išsiplėsti iki grėsmės teisei gyventi tiems žmonėms, kurie, nepaisant vis tobulesnės prevencijos bei terapijos, vis dėlto gimsta su negalia arba begyvendami suserga dėl nelaimingo atsitikimo ar kitų priežasčių ir tampa nepagydomais ligoniais, įgyja sunkią negalią ir yra slaugytini.

Atrodo, kad vis labiau augant techninėms galimybėms įveikti ligas ir negalią, mūsų visuomenė vis menkiau sugeba apsieiti su žmogaus kančia kitaip, kaip tik techniškai ją pašalinti. Tačiau visuomenės humaniškumą rodo ne tiek tai, kad žmonių kančios „mediciniškai“ arba „socialiai“ pašalinamos ar minimalizuojamos, pavyzdžiui, per prevencinę selekciją, kiek tai, kaip visuomenė elgiasi su tais, kurie nepagydomai serga, yra neįgalūs, reikalingi slaugos ir dėl to pateko į visuomenės nuošalę. Humaniškumą lemia tai, ar visuomenė pasiruošusi ir sugeba padėti kentėti, supranta ir pagelbsti tiems, kurie tariamai ar iš tiesų sunkina kitų gyvenimą, tačiau iš esmės skatina giliau suprasti gyvenimo prasmę ir gyvenimo teikiamą laimę, į kurią įeina ir gebėjimas kentėti bei užuojauta, bendrumo jausmas su kenčiančiais[16].

Medicinos ir socialinių indikacijų skyrimo bėdos ska-

tina klausti, ar tai gali padėti rasti atsakymą į prenatalinės diagnostikos keliamas problemas. Paskutinių dvidešimto amžiaus dešimtmečių patirtis moko, kad daugeliui moterų ir sutuoktinių porų abortas nėra tiesioginė diagnostinio tyrimo rezultato pasekmė. Gauta informacija pašalina abejones dėl vaisiaus sveikatos ir gali padėti laiku emociškai ir praktiškai pasirengti auginti vaiką. Tad informacija nėra siejama su jokia terapine veikla; ji reikalinga tik kaip laiku gaunamas perspėjimas, kad tėvai galėtų pasirengti auklėti vaiką [16].

Šis tyrimas pateisinamas tuo atveju, kai norima vaiką pagydyti bei apsaugoti nuo defektinių genų sukeliamų pasekmių [17]. Tikslai, dėl kurių prašoma atlikti prenatalinę diagnostiką ir dėl kurių ji praktikuojama, turi visuomet būti palankūs vaikui ir jo motinai, nes jų kryptis yra leisti terapiškai įsikišti ir nuraminti nėščias motinas, kankinamas abejonių dėl vaisiaus deformacijų ir gundomas nutraukti nėštumą, bei parengti jas priimti gyvybę, paženklintą negalia.

Šiandiena pagal tarptautines rekomendacijas, jei nustatoma įgimta anomalija, gydytojui draudžiama moteriai rekomenduoti abortą. Genetinis konsultavimas turėtų būti ypač nedirektyvus [9].

IŠVADOS

1. Daugumoje atvejų prenatalinių tyrimų rezultatai yra geri ir nuramina pacientus.
2. Siektina, kad anomalijų nustatymas suteiktų galimybę specializuotam antenataliniam gydymui.
3. Prenatalinių tyrimų etiškumas priklauso nuo jų atlikimo tikslo.

Literatūra

1. Aristotelis. Politika. Vilnius: Margi raštai, 2009. P.319.
2. Skučienė G., Steponienė A. Šeimos etika. Vilnius: Rosma, 2007. P. 245-249.
3. Have H. Medicinos etika. Vilnius: Charibdė, 2003. P. 342.
4. Drąsutienė G. Venckauskas A. Akušerijos ir ginekologijos praktikos vadovas. Vilniaus universiteto leidykla, 2003.
5. Eibach U. Medical Technique and Our coping with suffering. Prenatal diagnosis as an example. P. 101-112, 2000.
6. Harper P., Practical genetic counselling, 2004.
7. Ronald Wapner, First – Trimester Screening for Trisomies 21 and 18, the New England journal of Medicine, 2003, vol 349.
8. Milunsky Aubrey "Genetic disorders and the fetus diagnosis, prevention, and treatment "
9. Christopher J., Maternal Serum Triple Analyte Screening in pregnancy, American Family Physician, March, 2002, Vol 65
10. Zhou W, Sorenson HT, Olsen J. Induced Abortion and subsequent pregnancy duration. Obstet Gynecol 1999; 94:948-953.
11. Ericson A, Kallen B. Very low birthweight boys at the age of 19. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 1998; 78(3):F171-4.
12. Michael R. , Association of In Vitro Fertilization with Beckwith – Wiedemann Syndrome and Epigenetic alterations of LIT1 and H19; Am. J. Hum. Genet. 2003; 72:156-160.
13. Viot GB, Epelboin S, Olivennes F, et al.. Is there an increased risk of congenital malformations after Assisted Reproductive Technologies (ART)? Results of a French cohort composed of 15 162 children. European Journal of Human genetics, Volume18 , supplement 1, June 2010.
14. Rogers A. Bousingen D. Bioetika Europoje. Vilnius: Kultūra, 2001; 109-110.
15. Pattison D.S. Medical Law and Ethics. London: Sweet & Maxa well, 2006; 222-228.
16. Juengst ET. Prental diagnosis and the ethics of uncertainty. Critical issues for 21st century. Health care ethics. Gaithersburg, 1998; 15-26.
17. Lietuvos bioetikos komitetas prie SAM. www.bioetika.sam.lt

MEDICAL, ETHICAL AND LEGAL ASPECTS OF PRENATAL DIAGNOSTICS

Danielius Serapinas

Summary

Key words: prenatal diagnostics, embryo, bioethics.

This article outlines the main medical, ethical and legal aspects of prenatal diagnostics. It has become standart in prenatal care to performe tests for chromosome abnormalities and neural tube defects. First trimester tests from maternal serum (free β human chorionic gonadotropin and pregnancy associated plasma protein A) are performed from 11week to 13 +6 days. Second trimester tests(AFP, chorionic gonadotropin, unconjugated estriol) are performed from 14 to 22 week of gestation. Detection rate for chromosome abnormalities is 70 – 87 percent with 5- 20 percent false positive results.

Prenatal diagnosis raises complex ethical issues not only in terms of individual decision making, but also in the development of clinical services and the formulation of public policy regarding access and funding. The motivation behind prenatal diagnosis is generally to provide the family with information regarding the pregnancy so that the outcome can be improved.

The issue of maternal versus fetal rights is perhaps the single most controversial dilemma in prenatal diagnostics. Here, the basic ethical dilemma is the conflict between respecting maternal autonomy versus acting beneficently toward the fetus. This article describes the essential concept of the fetus as a patient, describing serious clinical cases and based on two core ethical principles: beneficence and respect. The article explores the implications of this concept from prenatal diagnostics to perinatal medicine.

Correspondence to: dserapinas@gmail.com

Gauta 2012-02-12