



Warszawa, Łódź, kwiecień 2018

Stanowisko
Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC)
oraz
Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników (PTGP)

dotyczące zasad i warunków podejmowania indywidualnych decyzji prokreacyjnych
w przypadkach ryzyka pojawienia się wad wrodzonych
lub wystąpienia zaburzeń rozwojowych u potomstwa

Zarządy PTGC i PTGP, niezależnie od różnic w opiniach członków obu Towarzystw, wyrażają zaniepokojenie kierunkami i atmosferą dyskusji społecznej dotyczącej wielu aspektów wielospecjalistycznej opieki medycznej nad kobietą w ciąży oraz nad dzieckiem po jego urodzeniu się, w przypadkach wystąpienia u potomstwa wad wrodzonych lub ryzyka pojawienia się zaburzeń rozwojowych.

Wielokrotnie podkreślano, że każda bez wyjątku kobieta zachodząca w ciążę ponosi w sposób losowy ryzyko urodzenia dziecka z dowolnym typem zaburzeń rozwojowych. Ocenia się, że u 2-4% dzieci (1/25 do 1/50 żywo rodzących się dzieci) rozpoznaje się mnogie lub pojedyncze wady rozwojowe, o zróżnicowanych skutkach dla rozwoju dziecka. Wiele wad wrodzonych można korygować chirurgicznie. Są one jednak także jedną z głównych przyczyn umieralności noworodków oraz hospitalizacji i śmiertelności na oddziałach niemowlęcych i dzieci starszych.

Kolejną grupę 3-5% dzieci stanowią pacjenci, u których rozpoznano poważne lub lżejsze zaburzenia rozwoju somatycznego i/lub intelektualnego, niekiedy w czasie odległym od daty porodu. Wiele tego typu nieprawidłowości to skutek ponad 8000 znanych chorób rzadkich i ultraradkich, nie zawsze ujawniających się w czasie ciąży lub tuż po porodzie. Większość takich chorób jest uwarunkowana genetycznie.

Ryzyko wystąpienia nieprawidłowości rozwojowych może podlegać modyfikacji zależnie od wieku matki, stwierdzonych u niej chorób przewlekłych lub ostrych (w tym także

infekcyjnych), przyjmowanych leków, trybu i stylu życia, stosowanych używek oraz od wpływu wielu innych czynników środowiskowych. Ryzyko to może się zmieniać w bardzo szerokim zakresie w przypadkach, gdy u potomstwa lub u członków rodzin jednego lub obojga rodziców, już wcześniej występowały zaburzenia rozwojowe uwarunkowane genetycznie. Dotyczy to również przypadków niepłodności oraz niepowodzeń położniczych (poronienia, obumarłe ciążę itp.).

Współczesne standardy opieki ginekologicznej i położniczej mają na celu zapewnienie kobiecie przed zajściem w ciążę, w czasie jej trwania oraz w okresie okołoporodowym optymalnych warunków pozwalających na urodzenie zdrowego dziecka. Dotyczy to również monitorowania stanu zdrowia dziecka na każdym etapie jego rozwoju prenatalnego i po porodzie, gdy opiekę nad dzieckiem przejmują neonatolodzy i pediatrzy. Naturalnym dążeniem każdego lekarza, w poruszanych kwestiach przede wszystkim ginekologa i położnika, jest opieka nad każdą kobietą w wieku pozwalającym jej na posiadanie dziecka, w sposób gwarantujący możliwość zajścia w ciążę oraz prawidłowy jej przebieg. Kwestionowanie tej roli lekarza, niekiedy w sposób szkalujący jego dobre imię lub całego środowiska medycznego, z obniżaniem jego autorytetu społecznego, odbiega od jakichkolwiek norm cywilizacyjnych i kulturowych.

Postęp technologiczny, w tym m. in. w zakresie badań ultrasonograficznych, a także wykorzystania w diagnostyce szeregu markerów biochemicznych i genetycznych, przyczynia się do wykrywania wielu nieprawidłowości rozwojowych u płodu jeszcze na wczesnym etapie rozwoju ciąży. Można dzięki temu wdrażać w takich przypadkach różnego typu procedury zachowawcze i terapeutyczne mające na celu uzyskanie jak najlepszego stanu płodu (określanego również mianem „dobrostanu”), jeszcze przed datą porodu lub jak najszybsze zapewnienie dziecku po porodzie wielospecjalistycznej opieki lekarskiej w centrach referencyjnych.

Losowy charakter występowania w ogólnej, corocznej populacji wszystkich ciężarnych, różnego typu nieprawidłowości rozwojowych u płodu, szczególnie tych o poważnych konsekwencjach dla życia dziecka lub o nieodwracalnych na całe życie konsekwencjach zdrowotnych, często bez znanej wcześniej przyczyny, to dramat zarówno dla każdej takiej kobiety jak i dla opiekującego się nią lekarza, na którym spoczywa prawny obowiązek poinformowania jej o stwierdzonych zaburzeniach. Stawia to kobietę i jej najbliższych wobec dylematów i wyborów, również etycznych, które trudno jednoznacznie rozstrzygać w wielu indywidualnych przypadkach. Rolą lekarza każdej specjalności, szczególnie położnika-ginekologa oraz genetyka klinicznego, zgodnie z Kodeksem Etyki Lekarskiej, jest przekazanie kobiecie i jej rodzinie w sposób bezstronny, wszystkich niezbędnych informacji dotyczących charakteru zaburzeń, ich potencjalnych przyczyn oraz skutków. Każda decyzja kobiety powinna być w takich sytuacjach w pełni autonomiczna, a rolą lekarza ma być zapewnienie możliwości realizacji jej woli, zgodnie z przyjętymi procedurami medycznymi i istniejącym porządkiem prawnym, w sposób zapewniający kobiecie bezpieczeństwo oraz pełnię zdrowia fizycznego i psychicznego. Kwestionowanie takiego prawa i woli kobiety jest nieludzkie, stygmatyzujące ją, niejednokrotnie ze szkodą dla jej dalszych planów prokreacyjnych. Nie istnieje w tym zakresie żadna prawda uniwersalna. Nie da się również cofnąć postępu w zakresie metod monitorowania ciąży w sposób pozwalający na uniknięcie tego typu dylematów. Dotyczy to szeroko pojętych badań prenatalnych od rutynowej opieki położniczej po finansowany odrębnie program diagnostyczny w tym zakresie. Należy w tym miejscu podkreślić dodatkowo, że około 95% badań prenatalnych kończy się wydaniem wyniku prawidłowego, chroniącego ciążę w sytuacjach występowania ryzyka mogącego

skłonić ciężarną do innej decyzji. Propozycje rezygnacji z tego typu działań należy uznać za skutek myślenia archaicznego.

Zarządy PTGC oraz PTGP wyrażają również swoją zdecydowaną dezaprobatę dla działań mających na celu tworzenie katalogu wad, chorób lub zaburzeń, który miałby stanowić podstawę do administracyjnej decyzji o poszanowaniu lub odrzuceniu prawa kobiety do autonomicznych decyzji o przebiegu ciąży. Postępowanie lekarskie i diagnostyczne należy ująć w postaci odpowiednio opisanych procedur, podlegających systematycznie nadzorowi fachowemu. Wszystkie podejmowane decyzje powinny być przedmiotem poradnictwa wielospecjalistycznego, w tym w szczególności poradnictwa genetycznego, zgodnie z zapisami Europejskiej Konwencji Biomedycznej, czekającej od 20 lat na ratyfikację przez Polskę. Zwracamy uwagę, że nie na miejscu jest posługiwanie się w debacie publicznej, dotyczącej autonomii kobiety wobec jej decyzji prokreacyjnych, przykładami jakiegokolwiek znanej choroby dzieci rozpoznawanej prenatalnie lub postnatalnie. Jest to nadużycie obliczone na wywołanie emocji społecznych, podobnie jak prezentowane w przestrzeni publicznej makabryczne obrazy nie mające nic wspólnego z praktyką medyczną i istotą problemu. Wpływają natomiast negatywnie na psychikę, szczególnie osób młodych i dzieci.

Podkreślamy, że każda choroba, zwłaszcza uwarunkowana genetycznie, ma swój indywidualny przebieg, z szeroko różniącymi się deficytami w rozwoju somatycznym i/lub intelektualnym, ujawniającymi się albo w okresie prenatalnym, albo bardzo często dopiero szereg miesięcy lub lat po porodzie. Nie da się tego z reguły przewidzieć, poza przypadkami określanymi *a priori* jako letalne w okresie ciąży lub też po porodzie, albo chorobami nieodwołalnie upośledzającymi rozwój pacjenta w sposób ciężki. Zarządy PTGC oraz PTGP zwracają dodatkowo uwagę na to, że nie charakter i przebieg choroby, ale negatywne doświadczenia rodziców w zderzeniu ze strukturami państwa i społeczeństwa niedojrzałego wobec potrzeb osób niepełnosprawnych, decydują najczęściej o planach prokreacyjnych poszczególnych rodzin. Nie negujemy oczywiście postępu w tym zakresie w ostatnich dziesięcioleciach. Nie funkcjonuje jednakże nadal Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Za godną pochwały ustawą „Za życiem” nie idą odpowiednie poczynania administracyjne, z niezbędnymi także nakładami finansowymi, mającymi na celu zarówno opracowanie dobrego schematu logistycznego, jak i przede wszystkim radykalną poprawę dostępności świadczeń medycznych i rehabilitacyjnych nie tylko w wielkich ośrodkach akademickich i aglomeracjach miejskich, lecz również w regionach Polski, w których możliwości takie są bardzo ograniczone. Świadczenia medyczne i diagnostyczne są niedofinansowane, limitowane, związane z wstydliwymi dla państwa okresami oczekiwania na ich realizację. Niedostateczna jest również pomoc finansowa państwa dla rodzin opiekujących się dziećmi i dorosłymi osobami niepełnosprawnymi. Starzejący się rodzice nadal z trwogą pytają, co stanie się z ich niepełnosprawnymi podopiecznymi, gdy ich zabraknie. Nie ma dla nich w naszym kraju dobrych wiadomości w tym zakresie. Wiele urzędów administracji państwowej i samorządowej nie pozbyło się jeszcze bezdusznych przepisów i urzędników.

Zarządy obu naszych Towarzystw z wielkim uznaniem podchodzą tym samym do wszelkich starań stowarzyszeń pacjentów i ich rodziców, instytucji i organizacji pozarządowych, a także indywidualnych rodzin zmieniających dla potrzeb chorego dziecka swój model życia na całe dziesięciolecia, często ze szkodą dla zdrowego rodzeństwa. To wszystko nie zastąpi jednak sprawnie w tym zakresie funkcjonującego państwa. Wszystkie inicjatywy legislacyjne oraz wysiłki różnych grup aktywistów powinny pójść zatem w tym kierunku. Ograniczanie

autonomii kobiet nie wpłynie na ich decyzje prokreacyjne. Decyzje te będą natomiast zawsze wypadkową oferty ze strony państwa będącego organizatorem opieki, a nie piętnującą machiną legislacyjną.

Stanowisko zostało przyjęte i autoryzowane przez:

prof. dr. hab. n. med. Marię Sasiadek, konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej

dr hab. n. med., prof. nadzw. Lucjusza Jakubowskiego, przewodniczącego PTGC

prof. dr hab. n. med. Olgę Haus, wiceprzewodniczącą PTGC

prof. dr hab. n. med. Mirosława Wielgosia, prezesa PTGP, konsultanta krajowego w dziedzinie perinatologii

prof. dr hab. n. med. Piotra Sieroszewskiego, redaktora naczelnego „Ginekologii i Perinatologii Praktycznej”

dr hab. n. med., prof. nadzw. Macieja Borowca, sekretarza w Zarządzie PTGC

dr hab. n. med. Mariolę Iliszko, skarbnika w Zarządzie PTGC

prof. dr hab. n. med. Krystynę Chrzanowską, członka Zarządu PTGC

prof. dr hab. n. med. Cezarego Cybulskiego, członka Zarządu PTGC

dr hab. n. med. Agatę Filip, członka Zarządu PTGC

prof. dr hab. n. med. Macieja Krawczyńskiego, członka Zarządu PTGC

dr n. med. Ewę Obersztyn, członka Zarządu PTGC

dr hab. n. med., prof. nadzw. Barbarę Pieńkowską-Grełę, przewodniczącą Sekcji Guzów Litych PTGC

prof. dr hab. n. med. Piotra Węgrzyna, przewodniczącego Sekcji Diagnostyki Prenatalnej PTGC

dr n. med. Beatę Nowakowską, członka Zarządu Sekcji Diagnostyki Prenatalnej PTGC

prof. dr hab. n. med. Jerzego Bala, przewodniczącego Komisji Rewizyjnej PTGC

Do wiadomości:

1. Prezes Rady Ministrów, Mateusz Morawiecki;
2. Marszałek Sejmu Rzeczypospolitej Polskiej, Marek Kuchciński;
3. Marszałek Senatu Rzeczypospolitej Polskiej, Stanisław Karczewski;
4. Sejmowa Komisja Zdrowia;
5. Senacka Komisja Zdrowia;
6. Minister Zdrowia Łukasz Szumowski;
7. Rzecznik Praw Pacjenta Bartłomiej Łukasz Chmielowiec;
8. Rzecznik Praw Obywatelskich Adam Bodnar;
9. Redakcja „Gazety Lekarskiej”;
10. Redakcja „Pulsu Medycyny”;
11. Redakcja „Gazety Wyborczej”;
12. Redakcja „Dziennika Gazeta Prawna”;
13. Redakcja „Medical Tribune”;
14. Redakcja „Polityki”;
15. Redakcja „Tygodnika Powszechnego”;
16. Redakcja tygodnika „Gość Niedzielny”.