

KAROLINA GRUCA-STRYJAK, JADWIGA ŁUCZAK-WAWRZYNIAK,
MONIKA BORKOWSKA-KŁOS



PŁÓD/DZIECKO Z ZESPOŁEM WAD LETALNYCH: OD DIAGNOZY DO KOŃCA ŻYCIA. DOŚWIADCZENIA PERSONELU MEDYCZNEGO ORAZ RODZICÓW W RAMACH PERINATALNEJ OPIEKI PALIATYWNEJ

ABSTRACT. Karolina Gruca-Stryjak, Jadwiga Łuczak-Wawrzyniak, Monika Borkowska-Kłos, *Płód/dziecko z zespołem wad letalnych: od diagnozy do końca życia. Doświadczenia personelu medycznego oraz rodziców w ramach perinatalnej opieki paliatywnej* [A fetus or child with a lethal defect syndrome: from diagnosis to the end of life. Experiences of medical staff and parents in perinatal palliative care] edited by Lucyna Bakiera, „Człowiek i Społeczeństwo” vol. LVII: Współczesne rodzicielstwo – dylematy i wyzwania [Contemporary parenting – dilemmas and challenges], Poznań 2024, pp. 97–121, Adam Mickiewicz University. ISSN 0239-3271, <https://doi.org/10.14746/cis.2024.57.5>.

Epidemiological studies indicate a significant risk of congenital malformations in about 2–3% of pregnancies, rising to 20% for perinatal deaths associated with polyposis. Approximately 15% of all congenital anomalies have a genetic background, some of which have serious clinical consequences. Modern prenatal diagnostic methods allow increasingly precise examination of the fetus, including ultrasound, biochemical tests, and analysis of extracellular DNA in the mother's blood. This paper presents the experiences of medical staff and parents in the care of fetuses with adverse prenatal diagnoses, focusing on the provision of perinatal palliative care. A retrospective analysis of clinical cases and a questionnaire survey of medical staff were conducted at the Gynecological-Obstetric Clinical Hospital of the Medical University of Poznań. The results show that approximately 7–9% of patients with an unfavorable prenatal diagnosis receive perinatal palliative care. The survey of medical staff shows the different experiences of palliative care in childbirth and the importance of the birth plan for doctors and midwives. These findings may help to improve the quality of medical care for fetuses with fatal defects and better integrate medical staff into the perinatal care process.

Keywords: lethal defects, prenatal diagnosis, perinatal palliative care, genetic counseling

Karolina Gruca-Stryjak, Katedra Medycyny Perinatalnej Klinika Perinatologii Ginekologiczno-Położniczy Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, Diagnostyka Genesis – Centrum Genetyki Medycznej, Poznań, Poradnia Perinatalnej Opieki Paliatywnej Ginekologiczno-Położniczy Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, e-mail: karolagruca@poczta.onet.pl, <https://orcid.org/0000-0002-2898-4190>.

Jadwiga Łuczak-Wawrzyniak, Poradnia Perinatalnej Opieki Paliatywnej, Ginekologiczno-Położniczy Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, ul. Polna 33, 60-535 Poznań, Wyższa Szkoła Zarządzania i Psychologii w Poznaniu, e-mail: jluczakwawrzyniak@gmail.com, <https://orcid.org/0009-0008-9990-5534>.

Monika Borkowska-Kłos, Poradnia Perinatalnej Opieki Paliatywnej, Ginekologiczno-Położniczy Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, Oddział Neonatologii Szpital Miejski im. Franciszka Raszei w Poznaniu, e-mail: mmklosy@o2.pl, <https://orcid.org/0000-0002-7891-3366>.

Wprowadzenie

Badania epidemiologiczne wskazują, że 2–3% wszystkich ciąż wiąże się z ryzykiem urodzenia dziecka z izolowaną wadą rozwojową. Znacząco wyższe ryzyko, oceniane na 20%, obserwuje się w kontekście zgonów okołoporodowych – w tym przypadku dominującą przyczyną jest wielowadzie. Analiza literatury medycznej sugeruje, że genetyczne podłoże może odpowiadać za 15% wszystkich wad wrodzonych. Tego typu wady mogą skutkować licznymi niekorzystnymi zdarzeniami klinicznymi, takimi jak poronienia, obumarcia wewnątrzmaciczne, skrajne wcześniactwo, zaburzenia rozwoju psychoruchowego czy niepełnosprawność intelektualna. Szczególną kategorią są wady letalne, które stanowią ok. 7% wszystkich wad wrodzonych i prowadzą do nieuniknionej śmierci płodu lub noworodka.

Dzięki postępowi w dziedzinie medycyny nowoczesna diagnostyka prenatalna umożliwia coraz bardziej precyzyjne badania płodu. Metody diagnostyki przesiewowej oparte są na badaniach obrazowych (ultrasonografia i rezonans magnetyczny), biochemicznych oraz na analizie wolnego DNA pozakomórkowego we krwi matki. Szacuje się, że u ok. 8% populacji ciężarnych kobiet wykonywane są inwazyjne procedury diagnostyczne, tj. biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza z zastosowaniem optymalnego testu genetycznego. Wynik badania genetycznego, nawet jeśli badany jest tylko płód, ma zwykle znaczenie dla całej rodziny, kształtując jej dalsze plany prokreacyjne. Treść porady genetycznej i perinatologicznej obejmuje wyjaśnienie istoty stwierdzonej choroby, prognozowanie dalszego rozwoju ciąży i noworodka po urodzeniu oraz zaplanowanie dalszej specjalistycznej opieki (plan porodu). Adyrektywny charakter porady genetycznej/perinatologicznej

jest etycznym wymogiem chroniącym autonomię pacjentów. Język porady powinien być dostosowany do możliwości percepcji, rozumienia i zapamiętywania przez pacjentów. Takie informacje często wywołują szeroki wachlarz reakcji emocjonalnych ze strony rodziców.

Współczesna medycyna perinatalna stawia przed klinicystami wiele wyzwań diagnostycznych. Identyfikacja wad letalnych u płodu stanowi jedno z najtrudniejszych zadań, biorąc pod uwagę zarówno aspekty medyczne, jak i psychologiczne. Zaistniała potrzeba stworzenia takiego modelu opieki, który uwzględniałby specyfikę sytuacji, w jakiej znajdują się rodzice. W związku z tym najważniejsza staje się interdyscyplinarna współpraca specjalistów, takich jak perinatolog, genetyk, psycholog, neonatolog oraz położna, aby zapewnić rodzicom wsparcie i kompetentną opiekę.

Perinatalna opieka paliatywna wychodzi poza tradycyjne ramy medycyny. Skupia się na potrzebach całej rodziny, nie tylko matki, uwzględniając ojca, inne dzieci i bliskich. Rodzice potrzebują wsparcia w podejmowaniu trudnych decyzji dotyczących opieki nad płodem czy noworodkiem, której często towarzyszą intensywne emocje i dylematy moralne. Dlatego tak ważne jest, aby lekarze byli przygotowani nie tylko do diagnozowania wad płodu, ale również do wspierania rodziców w całym tym trudnym procesie.

Pierwszym celem niniejszego opracowania jest ocena doświadczeń personelu medycznego zajmującego się procesem diagnostycznym oraz opieką nad terminalnie chorym płodem/dzieckiem. Skupiamy się na opisie doświadczeń związanych z przekazywaniem trudnych informacji, ze skierowaniem pacjenta do opieki paliatywnej oraz ze śmiercią pacjenta. Drugim celem jest ocena doświadczeń rodziców otrzymujących niekorzystną prenatalnie diagnozę, a mimo to decydują się na kontynuację ciąży.

Mamy nadzieję, że poczynione obserwacje przyczynią się do lepszego zrozumienia potrzeb personelu i rodziców w ramach perinatalnej opieki paliatywnej oraz generalnie wpłyną na poprawę jakości świadczonej opieki medycznej.

Badanie własne

W artykule przedstawiono analizę przypadków klinicznych rozpoznanych wad letalnych płodu oraz innych ciężkich zespołów wad diagnostycznych w okresie od stycznia 2021 do grudnia 2023 r. w Ginekologiczno-Położniczym Szpitalu Klinicznym Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu (GPSK). Przedstawiono ścieżki diagnostyczne, wykorzystane narzędzia oraz strategie podejmowania decyzji przez rodziców i personel medyczny.

Za pomocą badania ankietowego oceniono doświadczenie personelu medycznego uczestniczącego w zadaniach realizowanych w ramach perinatalnej opieki paliatywnej. GPSK to kompleksowy ośrodek III stopnia referencji, który zapewnia diagnostykę prenatalną i leczenie płodu oraz kontynuuje opiekę w całym okresie ciąży i porodu, gwarantuje opiekę poporodową i długoterminową obserwację.

Osoby badane

1. Pacjentki ciężarne, u których prenatalnie rozpoznano:
 - wady letalne płodu/dziecka,
 - poważne wady rozwojowe prowadzące do zgonu dziecka po porodzie,
 - zgon wewnątrzmaciczny płodu/dziecka.
2. Personel medyczny – badanie ankietowe przeprowadzono wśród personelu medycznego GPSK (lekarze, położne i pielęgniarki) opiekującego się pacjentkami z prenatalnie rozpoznaną wadą letalną płodu.

Metoda

Lekarz stosujący zaawansowane techniki obrazowania (ultrasonografia 3- i 4-wymiarowa, echokardiografia płodowa, neurosonografia czy rezonans magnetyczny – MRI) jest główną postacią w procesie potwierdzania diagnozy.

Nieinwazyjne badania prenatalne obejmowały:

a) ultrasonografię płodową zgodną z wytycznymi Sekcji Ultrasonograficznej Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego; pierwsze badanie prenatalne wykonywano między 11. a 13. (+6 dni) tygodniem ciąży, kiedy długość ciemieniowo-siedzeniowa (CRL) wynosi od 45 do 84 mm,

b) test biochemiczny – test podwójny (analizy z surowicy krwi ciężarnej): stężenie PAPP-A i beta-hCG.

Następnie dokonywano komputerowej analizy ryzyka urodzenia dziecka z wadą genetyczną zgodnie ze standardami Fetal Medicine Foundation – FMF:

c) II i III badanie prenatalne oparte na ultrasonografii, a w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości rozszerzone także o echokardiografię, neurosonografię oraz MRI płodu.

Do inwazyjnej diagnostyki genetycznej (amniopunkcja, biopsja trofoblastu lub kordocenteza) kwalifikowano pacjentki z:

- obecnością wad strukturalnych u płodu, w tym poszerzonej przezierności karkowej >95 centyla oraz wczesnych zaburzeń wzrastania płodu,
- wysokim ryzykiem wystąpienia wady u płodu stwierdzonym na podstawie kalkulacji wg FMF.

O rodzaju stosowanego testu genetycznego decydował genetyk lub perinatolog po przeanalizowaniu aktualnych wyników badań oraz historii rodzinnej. Najczęściej stosowanymi testami genetycznymi były: badanie cytogenetyczne, badanie QF-PCR oraz mikromacierz kliniczna. W wyjątkowych sytuacjach wykonywano badania genomowe, takie jak panele NGS czy badanie WES.

Konsultacje genetyczne obejmowały zebranie wywiadu rodzinnego, omówienie wyników badań i naturalnego przebiegu wykrytej choroby oraz poradnictwo dla rodziny w kontekście dalszych planów prokreacyjnych. W konsultacjach genetycznych dotyczących nieprawidłowych wyników badań genetycznych i w zespołach wad o nieustalonej etiologii uczestniczył psycholog oraz lekarz neonatolog.

Pacjentki z niekorzystną diagnozą prenatalną były kierowane do opieki w ramach Perinatalnej Opieki Paliatywnej na podstawie skierowania (porady i opieka w ramach świadczeń gwarantowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia). W ramach świadczenia rodzice otrzymywali co najmniej jedną poradę lekarską i co najmniej dwie porady psychologiczne.

Następnie analizowano dokumentację medyczną pacjentki z okresu okołoporodowego (czas, sposób porodu) oraz dokumentację medyczną elektroniczną noworodka (stan noworodka po urodzeniu, wady narządowe, doba zgonu, zastosowane procedury).

Dla personelu medycznego (lekarzy, położnych i pielęgniarek) pracujących w GPSK autorzy przygotowali ankietę składającą się z 16 pytań, które dotyczyły uczestnictwa w porodach paliatywnych, znaczenia planu porodu w kontekście sprawowania opieki nad pacjentką i komunikacji w zespole medycznym oraz doświadczeń personelu medycznego związanego z uczestnictwem w porodzie paliatywnym. Na przeprowadzenie badania uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej przy Uniwersytecie Medycznym w Poznaniu nr 571/23.

Wyniki

W tabeli 1 przedstawiono liczbę: przyjęć pacjentek ciężarnych do GPSK, wykonanych badań USG, procedur inwazyjnych oraz konsultacji genetycznych w latach 2021–2023.

Tabela 1. Liczba procedur medycznych w GPSK w latach 2021–2023

Procedura	2021	2022	2023
Liczba pacjentek ciężarnych przyjętych do GPSK	38 236	39 295	39 114
Liczba wykonanych badań USG oceniających anatomię płodu, w tym echokardiografia i neurosonografia wraz z oceną tempa wzrastania	38 106	39 064	42 070
Liczba wykonanych procedur inwazyjnych (amniopunkcja genetyczna i kordocenteza genetyczna)	405 (1% wszystkich wykonanych badań USG)	447 (1% wszystkich wykonanych badań USG)	431 (1% wszystkich wykonanych badań USG)
Liczba procedur inwazyjnych wykonanych powyżej 24. tygodnia ciąży	111	127	118
Liczba wykonanych konsultacji genetycznych płodów i noworodków	164 (40,5% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)	159 (35,6% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)	159 (36,9% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)
Liczba konsultacji w ramach Perinatalnej Opieki Paliatywnej (POP)	39 (9,6% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)	40 (8,9% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)	31 (7,2% pacjentek poddanych badaniu inwazyjnemu)

Źródło: badania własne.

Rocznie w GPSK wykonuje się około czterystu procedur inwazyjnych. Liczba wykonanych badań inwazyjnych stanowi 1% wszystkich badań USG wykonywanych podczas ciąży u pacjentek hospitalizowanych w GPSK. Ok. 40% pacjentek po badaniu inwazyjnym skorzystało z konsultacji genetycznej. Należy zaznaczyć, że nie wszystkie pacjentki z nieprawidłowym wynikiem badania genetycznego czy obrazem USG wskazującym na ciężki zespół wad u płodu były konsultowane genetycznie. Podobnie nie wszystkie pacjentki skorzystały z możliwości konsultacji w ramach POP.

Ok. 7–9% pacjentek z niekorzystną prenatalnie diagnozą skorzystało z opieki w ramach perinatalnej opieki paliatywnej. Badania genetyczne u rodziców wykonywano w Poradni Genetycznej Genesis w Poznaniu. W tabeli 2 przedstawiono liczbę płodów z ciężkimi wadami wrodzonymi, których rokowanie co do przeżycia było złe, a które były konsultowane w ramach POP w latach 2021–2023.

Tabela 2. Kontynuacja ciąży z wadą letalną u płodu w ramach POP w latach 2021–2023

Wada płodu	2021 39 ciążarnych	2022 40 ciążarnych	2023 31 ciążarnych
Trisomia 13	6	2	4
Trisomia 18	6	9	9
Trisomia 21 z obecnością malformacji narządów wewnętrznych lub obrzękiem uogólnionym płodu	11	9	9
Triploidia	3	3	2
Poważne wady rozwojowe: rozszczep kręgosłupa z wodogłowiem, krytyczne wady serca, przepuklina mózgowa, holoprocencefalia, agenezja nerek, nerki wielotorbielowate z bezwodziami, obrzęk uogólniony płodu	13	17	7

Źródło: badania własne.

Najczęściej stwierdzanymi nieprawidłowościami były trisomia 21 ze współistniejącymi wadami narządów wewnętrznych oraz trisomia 18. Drugą grupę pod względem częstości występowania stanowiły zespoły wad wrodzonych o złym rokowaniu. Siłami natury urodziło odpowiednio: w roku 2021 – 91%, 2022 – 92% i 2023 – 90% pacjentek. W większości przypadków (98,6%) zgon dziecka następował w pierwszej dobie życia. W pozostałych przypadkach zgon w pierwszym tygodniu życia. W dwóch przypadkach (mozaikowa postać trisomii 13 i trisomia 13) dzieci w 30. dobie życia zostały wypisane do domu i znajdują się pod opieką hospicjum domowego.

W tabeli 3 zaprezentowano powody, dla których rodzice zdecydowali się na kontynuację ciąży pomimo niekorzystnej prenatalnej diagnozy.

Tabela 3. Powody kontynuacji ciąży pomimo niekorzystnej prenatalnej diagnozy

Powód kontynuacji ciąży	2021 37 ciążarnych	2022 39 ciążarnych	2023 37 ciążarnych
Światopogląd – postawa wobec nienarodzonego dziecka – opieka do naturalnej śmierci	11	8	13
Uwarunkowania religijne	23	25	21
Uwarunkowania prawne (brak możliwości wykonania legalnej aborcji w Polsce)	30	27	28

Dane uzyskano na podstawie konsultacji przeprowadzanych w ramach POP.

Część pacjentek wskazywała więcej niż jedną przyczynę.

Źródło: badania własne.

W drugiej części badania analizowano doświadczenia personelu medycznego diagnozującego i opiekującego się pacjentką w ramach POP. Autorskie ankiety zawierające 16 pytań zostały przekazane personelowi medycznemu do wypełnienia. W pełni wypełnione ankiety oddało tylko 47% personelu (51 osób).

Doświadczenia personelu medycznego w prowadzeniu porodu paliatywnego oraz znaczenie w praktyce klinicznej planu porodu paliatywnego przedstawiają tabele 4–8.

Tabela 4. Czy prowadziła Pani/prowadził Pan poród z ciężką wadą płodu?

Rodzaj wady	Tak	Nie
Wada rozpoznana	75%	25%
Wada nierozpoznana	28%	72%

Źródło: badania własne.

Tabela 5. Czy dostarczony przez Rodziców plan porodu pomaga Pani/Panu w realizacji opieki okołoporodowej?

Nie	Czasami	Często	Zawsze
6%	13%	27%	54%

Źródło: badania własne.

Tabela 6. Czym jest plan porodu dla personelu medycznego

Wyjaśnienie	Liczba respondentów (N = 51)		
	Zdecydowanie tak	Czasami	Bez znaczenia
Pomaga mi lepiej wspierać rodziców	49	4	0
Pomaga mi w rozmowach z pozostałymi członkami zespołu medycznego	48	5	0
Śmieiej rozmawiam z rodzicami w trakcie porodu	42	10	1

Źródło: badania własne.

Tabela 7. Czas spędzony z rodzącą podczas porodu paliatywnego jest...

Krótszy niż w przypadku innych porodów	Porównywalny do porodu fizjologicznego	Dłuższy	Trudno mi określić
6%	43%	19%	32%

Źródło: badania własne.

Tabela 8. Doświadczenia personelu medycznego uczestniczącego w porodzie paliatywnym

Wyjaśnienie	Liczba respondentów (N = 51)		
	Zdecydowanie tak	Częściowo	Zdecydowanie nie
Są źródłem silnego stresu i tylko mnie wyczerpują, przytłaczają	26 (50,9%)	23 (45,0%)	2 (3,9%)
Poddaję weryfikacji swój system wartości	26 (50,9%)	20 (39,2%)	5 (9,8%)
Pozwalają odkryć siłę człowieka w sytuacjach ekstremalnych	38 (74,5%)	13 (25,5%)	0
Opieka nad rodzącą/rodzicami podczas porodu paliatywnego jest ważna dla mojego samorozwoju	30 (58,8%)	11 (21,6%)	10 (2,0%)

Źródło: badania własne.

Dyskusja

Wady wrodzone

Wady płodu, często określane jako wady wrodzone lub wady rozwojowe, są strukturalnymi lub funkcjonalnymi anomaliami, które mają swój początek w okresie życia płodowego. Mogą być wykrywane przed porodem, podczas narodzin lub w późniejszym okresie życia. Głównymi przyczynami wad wrodzonych są czynniki genetyczne, czynniki środowiskowe i interakcje pomiędzy nimi. Czynniki genetyczne to mutacje w jednym lub większej liczbie genów, nieprawidłowości chromosomowe oraz interakcje pomiędzy wieloma genami. Czynniki środowiskowe, takie jak ekspozycja na substancje teratogenne w ciąży (np. alkohol, niektóre leki, substancje chemiczne, promieniowanie), infekcje wirusowe w ciąży (np. różyczka, cytomegalowirus) oraz niedożywienie matki, mogą również prowadzić do wad wrodzonych (Toufaily i in., 2018).

Z każdą ciążą związane jest ryzyko (2–3%) urodzenia dziecka z izolowaną wadą rozwojową. Natomiast w skali światowej, według danych Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), wady wrodzone dotyczą około jednego na 33 noworodków i są przyczyną ok. 3,2 mln niepełnosprawności rocznie. Są również odpowiedzialne za znaczną część zgonów noworodków (WHO, 2023).

Zrozumienie epidemiologii wad wrodzonych umożliwia wdrożenie skutecznych działań prewencyjnych i interwencyjnych. Przesiewowe testy prenatalne pozwalają na wykrycie wielu anomalii przed narodzinami. Szczepienie kobiet przeciwko takim chorobom jak różyczka może zapobiegać wrodzonym zakażeniom. Natomiast odpowiednia suplementacja kwasem foliowym przez matkę przed ciążą i we wczesnym jej okresie może zapobiegać wadom cewy nerwowej.

Wady letalne stanowią szczególną kategorię wad wrodzonych. Są to poważne zaburzenia rozwojowe, które prowadzą do przedwczesnej śmierci dziecka bez względu na zastosowane leczenie. Stanowią one ok. 7% wszystkich wad wrodzonych. Dla rodziców diagnoza letalnej wady płodu jest niezwykle trudna emocjonalnie i stawia przed nimi wiele wyzwań zarówno medycznych, jak i psychologicznych.

W uzyskanym przez nas materiale tylko w ok. 1% wykonanych badań ultrasonograficznych stwierdzono poważne wady lub wyższe ryzyko urodzenia dziecka z chorobą genetyczną, co kwalifikowało je do przeprowadzenia inwazyjnych procedur diagnostycznych. Ten niższy od odsetka populacyjnego procent wad wynika z faktu, że 2–4% ryzyka populacyjnego dotyczy każdej wady, nawet tych o mniejszym klinicznym znaczeniu, takich jak np. izolowany rozszczep wargi, który sam w sobie nie jest wskazaniem do wykonywania testów inwazyjnych. Całkowita liczba wad (w tym wady izolowane, zespoły wad, wady letalne) była zatem wyższa, ale niezareportowana w naszych wynikach. Najczęstszymi nieprawidłowościami genetycznymi były zespół Downa i zespół Edwardsa, co odzwierciedla częstość występowania tych wad w populacji. Noworodki żywo urodzone w zdecydowanej większości umierały w pierwszej dobie życia.

Badania prenatalne w Polsce – rola i doświadczenia perinatologa/ginekologa-położnika

Dzięki postępowi w medycynie obecnie dostępne metody diagnostyki prenatalnej, takie jak badania ultrasonograficzne, biochemiczne oraz ocena wolnego pozakomórkowego DNA we krwi ciążarnej, pozwalają na precyzyjną identyfikację wad wrodzonych już we wczesnych etapach ciąży (I i II trymestr). Każda wykryta nieprawidłowość wymaga dodatkowej weryfikacji przez badania inwazyjne z zastosowaniem odpowiednich testów genetycznych.

Wczesne wykrycie nieprawidłowości u płodu pozwala na odpowiednie monitorowanie ciąży i w pewnych (rzadkich) sytuacjach wdrożenie leczenia wewnątrzmacicznego. Zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa

Ginekologów i Położników każda pacjentka ciężarna powinna mieć wykonane badania prenatalne, które obejmują test połączony (USG i test podwójny) w I trymestrze ciąży oraz badania ultrasonograficzne w 18.–22. tygodniu ciąży, 28.–32. tygodniu ciąży oraz w 40. tygodniu ciąży.

Pierwsze badanie prenatalne obejmuje badania biochemiczne (test podwójny), który powinien być połączony z ultrasonografią. Badanie to, przeprowadzone między 11. a 13. (+6 dni) tygodniem ciąży, ma 95-procentową skuteczność w wykrywaniu nieprawidłowości, przy 5-procentowym ryzyku wyników fałszywie pozytywnych. Kolejno przeprowadzane są szczegółowe badania ultrasonograficzne w II i III trymestrze, zawsze przez certyfikowanych perinatologów. Refundacja powyższych badań przez NFZ dotyczy tylko części pacjentek. Prawo do refundowanych badań prenatalnych mają pacjentki:

- w wieku ponad 35 lat;
- u których w poprzedniej ciąży wykryto aberrację chromosomową u płodu, noworodka;
- u której (lub u jej partnera) stwierdzono nosicielstwo wady genetycznej;
- ze zwiększonym ryzykiem urodzenia dziecka z chorobą o podłożu jedno- lub wielogenowym;
- u której podczas obecnej ciąży stwierdzono nieprawidłowości strukturalne lub zwiększone ryzyko wad genetycznych płodu.

Ponadto refundacji podlegają tylko badania prenatalne przeprowadzane w I i II trymestrze ciąży. Ze względów medycznych zalecenie przeprowadzania badań prenatalnych wszystkich ciężarnych opiera się na dążeniu do zapewnienia jak najlepszej opieki nad matką i dzieckiem. Badania prenatalne umożliwiają wczesne wykrycie potencjalnych wad i chorób u płodu, co może się przyczynić do podjęcia odpowiednich działań terapeutycznych lub przygotowania rodziców do specyficznych potrzeb ich dziecka po narodzinach.

Fakt, że badania te nie są refundowane w przypadku wszystkich ciężarnych, może jednak prowadzić do nierówności w dostępie do opieki. Ciężarne, które nie są w stanie pokryć kosztów badań, mogą zostać pozbawione możliwości wczesnego wykrycia potencjalnych problemów zdrowotnych u ich dzieci. To z kolei może prowadzić do późniejszej diagnozy, co w niektórych sytuacjach może wpłynąć na jakość i skuteczność leczenia (Boratyńska, 2020; Kućko, 2019). Problem ten dotyka także kwestii etycznych. Jeśli badania prenatalne są uważane za najistotniejsze dla zdrowia matki i dziecka, to dlaczego system opieki zdrowotnej nie zapewnia ich wszystkim ciężarnym bez wyjątku? Czy nierówny dostęp do badań nie jest sprzeczny z zasadą równości w opiece zdrowotnej?

Z ekonomicznego punktu widzenia refundowanie badań prenatalnych wszystkich ciężarnych mogłoby się okazać kosztowne dla systemu opieki zdrowotnej. Inne analizy sugerują jednak, że wczesne wykrycie i leczenie problemów zdrowotnych płodu może w dłuższej perspektywie przynieść oszczędności, zmniejszając koszty związane z leczeniem chorób i wad, które są diagnozowane dopiero po narodzinach.

W rezultacie rozbieżność między rekomendacjami medycznych towarzystw naukowych a rzeczywistością refundacji badań prenatalnych przez NFZ jest wyzwaniem, które wymaga zintegrowanego podejścia, uwzględniającego zarówno kwestie medyczne, ekonomiczne, jak i etyczne. Jednocześnie należy pamiętać, że mimo znacznego rozwoju medycyny i postępu technicznego nie ma możliwości wykrycia wszystkich wad genetycznych czy nieprawidłowości strukturalnych płodu. Medycyna ma swoje ograniczenia, nie wszystko jesteśmy w stanie wykryć, a jeszcze mniej naprawić.

Na podstawie analizowanego materiału stwierdzono, że ok. 25% procedur inwazyjnych zostało przeprowadzonych po 24. tygodniu ciąży. Ten obserwowany fakt może być skorelowany z późnym rozpoznaniem wad płodu, być może spowodowanym niezgłaszaniem się pacjentek na badania przesiewowe lub opóźnieniem podjęcia decyzji o konieczności wykonania amniopunkcji. Takie ustalenia podkreślają potrzebę prowadzenia działań edukacyjnych i motywacyjnych wśród pacjentek, aby regularnie korzystały z badań przesiewowych, co umożliwiłoby wczesne wykrycie potencjalnych nieprawidłowości. Ponadto wyniki te akcentują konieczność doskonalenia zawodowego lekarzy odpowiedzialnych za prowadzenie ciąży. Podnoszenie kwalifikacji w zakresie wykonywania badań ultrasonograficznych oraz świadomość częstości występowania wad i chorób genetycznych pozwoliłyby na lepszą ocenę ryzyka i podejmowanie trafnych decyzji diagnostycznych oraz terapeutycznych.

Nie ma możliwości wykrycia wszystkich wad w okresie prenatalnym, dlatego zdarzają się sytuacje, że rozpoznanie stawiane jest w okresie okołoporodowym. Jak pokazują nasze badania ankietowe, ok. 28% płodów z wadami urodziło się bez ich prenatalnego rozpoznania. Może to wynikać z braku wykonywania badań prenatalnych z powodu złych warunków technicznych (otyłość u ciężarnej, małowodzie) oraz trudności diagnostycznych (nieprawidłowy spływ żył płucnych, koarktacja aorty – wady bardzo trudne do wykrycia w okresie życia prenatalnego).

*Poradnictwo genetyczne dla par spodziewających się
urodzenia śmiertelnie chorego dziecka – rola i doświadczenia
genetyka klinicznego w Perinatalnej Opiece Paliatywnej*

Poradnictwo genetyczne jest specjalistyczną dziedziną medycyny, mającą na celu dostarczenie pacjentom informacji na temat dziedzicznych chorób oraz ryzyka ich wystąpienia u potomstwa. Porada genetyczna dostarcza informacji o genetycznym podłożu wady wrodzonej. Musi być dostosowana do potrzeb pacjentów, z uwzględnieniem ich poziomu zrozumienia oraz emocjonalnego zaangażowania. Ważne jest, aby podchodzić do pacjentów z empatią, oferując wsparcie i dostarczając rzetelnej wiedzy (Milunsky i Milunsky, 1997).

Głównym celem poradnictwa genetycznego jest edukacja polegająca na dokładnym wyjaśnieniu rodzicom etiologii oraz genetycznego charakteru schorzenia. Wymaga wsparcia emocjonalnego, które obejmuje empatyczną rozmowę z pacjentami dotyczącą ich wewnętrznych uczuć, obaw i potencjalnych lęków, przy jednoczesnym dostarczaniu niezbędnych informacji (Chańska, 2022). Należy przedstawić rodzicom możliwe scenariusze rozwoju ciąży, a także konsekwencje narodzin i opieki nad dzieckiem z określoną chorobą genetyczną. Niezwykle istotne jest również wskazanie dostępnych badań diagnostycznych, ich precyzyjności, wraz z omówieniem ryzyka otrzymania wyników fałszywie dodatnich i ujemnych. Ważnym aspektem poradnictwa genetycznego jest planowanie prokreacyjne. Obejmuje ono dyskusje na temat optymalnego czasu dla kolejnych ciąż, środków zapobiegawczych oraz wszelkich badań przed poczęciem w celu zminimalizowania ryzyka powtórzenia się choroby u przyszłego potomstwa. W szczególnych sytuacjach rodziny zapoznawane są z zaawansowanymi technikami reprodukcyjnymi, takimi jak zapłodnienie *in vitro* (IVF) w połączeniu z genetyczną diagnostyką preimplantacyjną (PGD). Genetycy kliniczni pełnią także rolę rzeczników pacjentów oraz mediatorów badań. Gwarantują, że rodziny są informowane o odpowiednich badaniach naukowych, o nowych ścieżkach terapeutycznych.

Nasza analiza danych wyraźnie wskazuje na istotną dysproporcję między liczbą przeprowadzonych procedur inwazyjnych a liczbą konsultacji genetycznych. Tylko 35–40% pacjentek poddanych badaniom inwazyjnym korzysta przed badaniem lub po nim z konsultacji genetycznej. Wiele przypadków braku decyzji rodziców o skorzystaniu z poradnictwa genetycznego wynika z niskiego poziomu świadomości społecznej dotyczącej roli genetyki

w kontekście poradnictwa prenatalnego. Nasze dotychczasowe obserwacje ukazują niski poziom świadomości w zakresie dziedziczenia chorób genetycznych. Wielokrotnie poradę genetyczną rozpoczynamy od wyjaśnienia, czym jest chromosom. Warto również zauważyć, że w odpowiedzi na konkretne pytania dotyczące dziedziczenia chorób genetycznych w rodzinie, często dochodzi do zaprzeczenia. Jednakże zmiana formy pytania, np. poprzez odwołanie się do konkretnej sytuacji życiowej, może ujawnić istotną wiedzę oraz potencjalne obawy pacjentów na ten temat. W konsekwencji istnieje pilna potrzeba dostosowania metod komunikacji w obszarze poradnictwa genetycznego, aby zwiększyć świadomość społeczną i umożliwić pacjentom skorzystanie z tego zakresu opieki medycznej i oceny ryzyka na przyszłość prokreacyjną.

W Polsce jest ok. 130 specjalistów genetyki klinicznej, co powoduje, że średni czas oczekiwania na wizytę w poradni genetycznej wynosi 18 miesięcy. Pomimo to GPSK, będąc na najwyższym szczeblu referencyjnym, oferuje dostęp do konsultacji genetycznych zarówno dla pacjentek w ciąży, jak i noworodków po urodzeniu. Niemniej jednak liczba tych konsultacji pozostaje niezadowolająca w porównaniu z potrzebami społecznymi.

Podsumowując, konieczne jest skoncentrowanie się na zwiększeniu świadomości społecznej na temat roli genetyka klinicznego i chorób genetycznych, a także zapewnienie większej dostępności konsultacji genetycznych. Jest to zasadniczy krok w kierunku poprawy jakości opieki prenatalnej oraz zapobiegania potencjalnym problemom zdrowotnym u potomstwa.

Etyka w poradnictwie genetycznym

Etyczne aspekty perinatalnej opieki paliatywnej oraz przekazywania informacji o niekorzystnej dla płodu prognozie są głęboko zakorzenione w rozumieniu godności ludzkiego życia, prawie do informacji i autonomii decyzyjnej. Autonomia decyzyjna pacjenta jest nadrzędna, co oznacza, że wszelkie decyzje dotyczące badań diagnostycznych i terapii powinny być podejmowane przez rodziców, z pełnym poszanowaniem ich praw. Poufność informacji uzyskanych w trakcie konsultacji zapewnia wypracowanie zaufania między lekarzem a pacjentem. Rzetelność informacyjna jest niezbędna; rodzicom powinny być dostarczane dokładne i aktualizowane dane, przekazywane w sposób zrozumiały, bez zbyt skomplikowanego języka medycznego. W sytuacjach gdy śmierć płodu jest nieunikniona, etyczne podejście do opieki paliatywnej zakłada umożliwienie rodzicom spędzenia z nim końcowych chwil w sposób godny, spokojny i wspierający (Tewani i in., 2022).

Wspieranie rodziców w tym trudnym okresie wymaga nie tylko wiedzy medycznej, ale przede wszystkim empatii, wrażliwości i etycznego podejścia do problemu (Tewani i in., 2022). Lekarz powinien przekazywać informacje odnośnie do stanu płodu/dziecka zgodnie z przepisami prawa, rekomendacjami medycznymi i normami moralnymi. Musi nakreślić obie drogi naturalnego przebiegu choroby ich dziecka, ponieważ nie można zakładać, że dziecko urodzi się żywe. Poradnictwo genetyczne powinno się odbywać w ścisłej współpracy z innymi specjalistami, takimi jak neonatolodzy, psychologowie czy pracownicy socjalni, aby zapewnić kompleksową opiekę rodzinie.

Emocjonalne reakcje rodziców na diagnozę śmiertelnej choroby dziecka

Postępy w diagnostyce prenatalnej zapewniły lepszą ocenę anatomii i wzrastania płodu, ale wraz z tą wiedzą pojawiło się ryzyko postawienia niepomyślniej diagnozy. Otrzymanie informacji o letalnej wadzie płodu może być równoznaczne z przeżywaniem przez rodzica straty. Proces żałoby zaczyna się często już w momencie uzyskania diagnozy, a nie dopiero w chwili fizycznego odejścia dziecka. Niekorzystna diagnoza pozostawia rodziców w stanie szoku i niedowierzania. Trajektoria przewidywanego radosnego wydarzenia zostaje nagle zmieniona, zastąpiona przez smutek i żałobę z powodu przewidywanej przyszłości. Pojawiają się lęki i obawy dotyczące diagnozy, możliwych ścieżek medycznych i dobrostanu płodu (Côté-Arsenault & Denney-Koelsch, 2011). W obliczu ciężaru diagnozy niejednokrotnie rodzice obarczają siebie poczuciem winy, obwiniają się za nieprzestrzeżenie zdrowej diety, zastosowanie jakiegoś leku, co być może miało związek z chorobą dziecka (Benute i in., 2012). Rodzice mogą również borykać się z wyzwaniem przekazania informacji o diagnozie rodzinie, przyjacielom i innym bliskim. Mogą potrzebować wsparcia w zakresie komunikacji i radzenia sobie z reakcjami otoczenia. Przewlekły smutek może przenikać życie rodziców, powracając w ważnych datach lub momentach pamięci. Emocjonalne zamieszanie może też rzucić cień na relacje międzyludzkie. Więzy małżeńskie i rodzinne mogą zostać poddane próbie: albo wzmocnione przez wspólny smutek, albo nadwyrężone przez różne mechanizmy radzenia sobie. Kolejne cięższe, niezależnie od tego, czy z medycznego punktu widzenia przebiegają prawidłowo czy nie, mogą być naznaczone zwiększonym niepokojem i strachem (Benute i in., 2012; Cope i in., 2015). Próbując odzyskać poczucie kontroli, rodzice często zanurzają się w poszukiwaniu wyczerpujących informacji na temat zdiagnozowanej choroby. Szukają jasności co do jej skutków i możliwych interwencji. W tym

samym czasie sieci wsparcia rodzinnego, społecznego i zawodowego stają się istotnymi kotwicami. Osobiste filozofie, praktyki religijne i praktyki kulturowe mogą również stanowić schronienie i kontekst, w którym diagnoza może zostać zrozumiana i emocjonalnie przetworzona (Cope i in., 2015). Należy zaznaczyć, że z perspektywy psychologicznej niepomyślna diagnoza prenatalna jest wydarzeniem, które spełnia wszystkie warunki głębokiego kryzysu emocjonalnego, i jest doświadczeniem ogromnej straty (Kędzierska, 2011).

Nasze doświadczenia w pracy z rodzicami w ramach POP podkreślają złożoność i różnorodność emocji, jakie towarzyszą temu procesowi. Po usłyszeniu diagnozy rodzice często doświadczają szerokiej gamy reakcji emocjonalnych, w tym płaczu, zaprzeczenia, czy nawet złości. Wielu z nich może odczuwać szok i niedowierzenie, negując możliwość istnienia takiej sytuacji, wyrażając przekonanie, że ktoś się pomylił lub że to niemożliwe. Niezwykle istotne jest także to, że ok. 10% pacjentów opuszcza gabinet nagle po usłyszeniu diagnozy, a ok. 3% nigdy już nie wraca na kolejne konsultacje. U pacjentek, które decydują się na kontynuację ciąży pomimo niekorzystnej prenatalnej diagnozy (7–10% pacjentek poddanych badaniom genetycznym inwazyjnym), w kolejnych wizytach w ramach POP obserwujemy zmiany nastawienia. W miarę upływu czasu rodzice zaczynają akceptować diagnozę, a nawet celebrować każdy dzień spędzony z dzieckiem, nadając mu imię i podejmując niezbędne kroki w kierunku zapewnienia mu opieki i wsparcia medycznego. Niezwykle ważne jest też zrozumienie obaw i lęków rodziców dotyczących porodu, który z jednej strony był przywitaniem dziecka, a z drugiej pożegnaniem. Najważniejsze dla rodziców jest zapewnienie o możliwości towarzyszenia dziecku do końca życia, a także o tym, że dziecko nie będzie cierpiało. Rodzice otrzymują wsparcie psychologiczne i duchowe, które jest dostosowane do ich potrzeb oraz światopoglądu. Decyzje pozostających pod naszą opieką rodziców o kontynuowaniu ciąży pomimo niekorzystnej prenatalnej diagnozy związane były głównie z uwarunkowaniami religijnymi i prawnymi obowiązującymi w danym momencie w Polsce.

Rola i doświadczenia lekarza neonatologa w perinatalnej i postnatalnej opiece paliatywnej

Neonatolog zapewnia kompleksową opiekę medyczną, monitorując stan noworodka, zapewniając ulgę w bólu i łagodząc duszność oraz podejmując decyzje dotyczące interwencji medycznych, takich jak leczenie objawowe czy zastosowanie terapii wspomagających. Ponadto neonatolog odgrywa

rolę doradczą, wspierając rodziców w podejmowaniu trudnych decyzji związanych z opieką nad ich dzieckiem. Pomaga w zrozumieniu diagnozy, prognoz medycznych i alternatywnych opcji terapeutycznych, umożliwiając rodzicom podjęcie świadomych decyzji dotyczących opieki paliatywnej.

Ważnym aspektem roli neonatologa w perinatalnej opiece paliatywnej jest również zapewnienie noworodkowi godnej śmierci, gdy sytuacja tego wymaga. Granica między optymalnym działaniem terapeutycznym a uporem terapeutycznym jest delikatna i wymaga subtelnej równowagi. Zgodnie z badaniami przeprowadzonymi przez Tomasza Dangelę i współpracowników (Dangel i in., 2011) większość noworodków z wielowadziem umiera na oddziałach intensywnej opieki neonatologicznej, przy czym tylko niewielki odsetek jest objęty opieką paliatywną. Lekarz powinien uwzględniać opinie i oczekiwania rodziców, traktując ich jako partnerów w procesie podejmowania decyzji. Nie może jednak być wyłącznie wykonawcą ich woli, lecz także adwokatem noworodka jako jednostki mającej prawo do godnego traktowania. Kiedy pojawia się perspektywa zakończenia życia noworodka, relacje między dzieckiem a rodzicami oraz ich oczekiwania mogą wprowadzać zakłócenia w ocenie sytuacji. Jednocześnie zrzucenie odpowiedzialności na system prawny lub ogólne normy może prowadzić do krzywdy zarówno dziecka, jak i rodziców. Neonatolog ma obowiązek prowadzenia diagnostyki, ustalania diagnozy (w przypadku braku diagnozy prenatalnej) oraz podejmowania decyzji dotyczących ewentualnego leczenia. To również lekarz inicjuje dyskusje na temat konieczności ograniczenia procedur medycznych lub zaniechania pewnych form leczenia, np. operacyjnego (Jalowska i in., 2021; Korzeniewska-Eksterowicz i in., 2013; Szmyd i in., 2014). Opóźnienie w wyrażeniu stanowiska może skutkować chęcią pozostawienia sytuacji biegowi losu, co z kolei może prowadzić do tego, że dalsze działania będą przynosić więcej szkody niż pożytku dla pacjenta (Rzecznik Praw Pacjenta, 2021).

Konieczne jest wyraźne podkreślenie, że lekarz nie ma obowiązku żądania zgody od rodziców na zaniechanie działań medycznych, które uznał za nieskuteczne lub nawet szkodliwe dla dziecka. Choć rodzice mają prawo do odmowy wykonania określonych świadczeń medycznych, nie posiadają uprawnienia do nakazywania lekarzowi wdrożenia lub kontynuowania konkretnego rodzaju leczenia. To lekarz dysponuje wiedzą na temat medycznych uzasadnień danego rodzaju terapii dla noworodka oraz wie, kiedy dalsze stosowanie takiej terapii przestaje być korzystne i staje się wręcz szkodliwe. Oczywiście, lekarz musi poinformować rodziców o podejmowanych decyzjach i wyjaśnić im powód takiego postępowania.

Jednakże nie może on wymagać od rodziców zgody ani przenosić na nich odpowiedzialności za jego własne decyzje. W takiej sytuacji głównym zadaniem neonatologa jest dbanie o dobrostan noworodka, dla którego dotychczasowe środki terapeutyczne przestały być skuteczne, jednocześnie zapewniając wsparcie rodzicom, którzy nie zaakceptowali jeszcze nieuchronności śmierci swojego dziecka. Ta sytuacja podkreśla istotność komunikacji między zespołem medycznym a rodzicami. Tylko dobre porozumienie pozwoli rodzicom nabierać pewności, że dobro ich dziecka jest stawiane na pierwszym miejscu. Stanowi to również podstawę do budowania atmosfery wzajemnego zaufania.

Rola położnej/pielęgniarki w Perinatalnej Opiece Paliatywnej

W perinatalnej opiece paliatywnej rola położnych lub pielęgniarek jest niezwykle istotna. To one często jako pierwsze zauważają cierpienie noworodka, brak kontaktu z rodzicami oraz nieprawidłowości w jego funkcjonowaniu. Ich obserwacje i wrażliwość na potrzeby dziecka stanowią fundament opieki nad pacjentem. Położne i pielęgniarki odgrywają zasadniczą rolę w monitorowaniu stanu zdrowia noworodka, zapewnianiu mu komfortu oraz dostarczaniu wsparcia emocjonalnego. Są też ważnymi mediatorami między rodziną a zespołem medycznym, pomagając w przekazywaniu istotnych informacji oraz ułatwiając komunikację w trudnych sytuacjach. Ich profesjonalizm, empatia i zaangażowanie są nieocenione w zapewnianiu godnej opieki paliatywnej dla noworodka i jego rodziny (Krzeszowiak i Śmigiel, 2016; Poryszewska i in., 2022).

Zgodnie z wynikami uzyskanymi z badania ankietowego 75% położnych uczestniczyło w porodzie paliatywnym. Czas trwania porodu był w większości przypadków porównywalny z porodem dziecka zdrowego. W połowie przypadków doświadczenie to było stresujące i psychicznie wyczerpujące dla personelu medycznego, lecz w 75% przypadków pozwoliły położnym odkryć swoją wewnętrzną siłę. Przede wszystkim w 58,8% sytuacji udział w porodzie paliatywnym był czynnikiem wpływającym na ich samorozwój.

Odczuwanie bólu przez płód z wadami wrodzonymi – obawy rodziców

Przekazując informacje na temat nieuleczalnej choroby dziecka często spotykamy się z obawami rodziców dotyczącymi odczuwania bólu i cierpienia przez płód/dziecko. Zapewne ta niepewność wynika z rodzicielskiej troski, etycznych oraz psychologicznych implikacji związanych z chęcią

zapewnienia dobrostanu dziecka. W praktyce medycznej staramy się przedstawić rodzicom różne aspekty tego zagadnienia. Temat odczuwania bólu przez płody z wadami jest tematem kontrowersyjnym i często nieprawidłowo interpretowanym w społecznym dyskursie. Podstawowym czynnikiem determinującym zdolność płodu do odczuwania bólu jest rozwój jego układu nerwowego. Badania wskazują, że struktury mózgowe niezbędne do odczuwania bólu zaczynają się rozwijać dopiero w drugiej połowie ciąży. Oznacza to, że płody w pierwszym trymestrze najprawdopodobniej nie mają fizjologicznej zdolności do odczuwania bólu.

W przypadku płodów z zespołami wad letalnych, które uniemożliwiają im przeżycie poza organizmem matki, istnieje wiele czynników mogących wpływać na ich zdolność do odczuwania bólu, w tym stopień uszkodzenia układu nerwowego. W wielu przypadkach te wady są tak poważne, że mogą zapobiegać prawidłowemu rozwijaniu się układu nerwowego i innych systemów potrzebnych do odczuwania bólu. Wewnątrzmaciczne środowisko, w którym przebywa płód, jest różne od środowiska zewnętrznego. Płód jest zanurzony w płynie owodniowym, który działa jak bufor, i jest pod stałym wpływem substancji chemicznych (takich jak hormony i inne czynniki biochemiczne) produkowanych przez organizm matki. Te czynniki mogą wpływać na zdolność płodu do odczuwania bodźców. Nawet jeśli przyjmujemy, że płody mają zdolność do odczuwania bólu w pewnym momencie rozwoju, nie ma dowodów na to, że płody z wadami cierpią bardziej niż inne, zdrowe płody (Derbyshire i Bockmann, 2020).

Perinatalna Opieka Paliatywna

Mimo powszechnej świadomości, że śmierć jest nieuchronnym zakończeniem życia, trudno zaakceptować jej nadejście, szczególnie w kontekście, który nawiązuje do narodzin.

W przypadkach niepomyślnych diagnoz prenatalnych perinatalna opieka paliatywna staje się głównym elementem wsparcia dla rodziny. Podejście to koncentruje się na zapewnieniu jakości życia noworodka i wsparciu rodziny w trudnym czasie, zamiast na agresywnym leczeniu. POP zaczyna się już w okresie prenatalnym, od momentu postawienia diagnozy, a kończy w okresie postnatalnym, niekiedy po śmierci dziecka (Martín-Ancel i in., 2022). Jednym z głównych celów perinatalnej opieki paliatywnej jest zapewnienie wsparcia emocjonalnego rodzicom stawiającym czoła diagnozie oraz konsekwencjom schorzenia płodu lub noworodka. Pomaga to w radzeniu sobie z żałobą, lękiem i poczuciem straty (Tosello i in., 2014). Wchodząc

w relację opiekuńczą z rodzicami umierającego dziecka, można wyraźnie dostrzec, że nadzieja na cud i wyleczenie pozostaje żywa aż do ostatniego momentu. Odebranie jej brutalnie byłoby nieludzkie, lecz kreowanie fałszywego obrazu rzeczywistości jest również nieodpowiednie.

W POP pojawiają się podstawowe pytania: Jaki jest najbardziej korzystny sposób postępowania w przypadku płodu lub noworodka w stanie ograniczającym życie? Kiedy, jeśli w ogóle, brak interwencji lub wycofanie agresywnego leczenia leży w najlepszym interesie dziecka (Thomas i in., 2017). Takie decyzje mogą stanowić wyzwanie etyczne, zwłaszcza gdy potencjalna jakość życia jest kwestią nadrzędną (Pawelec i in., 2015).

Opieka paliatywna zapewnia noworodkom najlepszą możliwą opiekę medyczną, minimalizując ból i cierpienie, a jednocześnie rezygnując z interwencji, które mogą przedłużać cierpienie bez realnej korzyści dla dziecka (Tewani i in., 2022). Rodzice są informowani o tym, czego mogą się spodziewać w kolejnych etapach choroby dziecka i jakie wsparcie mogą otrzymać. Współpracujemy z rodzicami w zakresie planowania opieki nad dzieckiem zarówno w szpitalu, jak i w domu, z uwzględnieniem ich życzeń i potrzeb. Uwzględniamy również potrzeby rodzeństwa chorego dziecka, pomagając mu zrozumieć sytuację i radzić sobie z własnymi uczuciami (Sobolewska i in., 2021; Zajac, 2021). Dla wielu rodzin duchowość jest ważnym aspektem radzenia sobie z ciężką chorobą i śmiercią dziecka. Perinatalna opieka paliatywna może zapewnić wsparcie duchowe zgodnie z przekonaniami i potrzebami rodziny. Wspieramy rodziny w trudnym procesie pożegnania z dzieckiem, pomagając w planowaniu ceremonii pożegnalnej, zachowaniu pamiątek czy omówieniu kwestii pochówku.

Jako specjaliści POP reprezentujemy różne dyscypliny medyczne. Ma to na celu zapewnienie pacjentom każdego aspektu zintegrowanej opieki – od interwencji medycznych po wsparcie psychologiczne. Z drugiej strony POP zapewnia również nam, profesjonalistom, platformę do refleksji i wzajemnego wsparcia. W ramach POP możemy omawiać trudne przypadki, dzielić się spostrzeżeniami i szukać wskazówek, zapewniając sobie wzajemnie pomoc emocjonalną w obciążającej pracy, którą podejmujemy.

Najważniejsze dla etosu POP jest zrozumienie, że opieka medyczna jest głęboko powiązana z dobrostanem psychicznym. Podejmowane decyzje dotyczące przebiegu ciąży i porodu oraz postępowania z noworodkiem i potencjalnych następstw tych decyzji mają głębokie implikacje psychologiczne dla rodziców. I odwrotnie, stan psychiczny rodziców może wpływać na decyzje medyczne, doświadczenie porodu, a nawet proces żałoby (Tosello i in., 2014; Tosello i in., 2017).

Poszanowanie godności człowieka, który staje się pacjentem w okresie życia perinatalnego, wymaga od personelu medycznego przekazania rzetelnej informacji dotyczącej diagnostyki, rozpoznania, proponowanego leczenia i rokowania. Perinatalna opieka paliatywna nie przyczynia się do śmierci ani jej nie przyspiesza. Śmierć dziecka obciążonego letalną wadą, mimo że zawsze jest dramatem, powinna zostać uznana za naturalny proces (część ludzkiej egzystencji).

Plan porodu paliatywnego

Jednym z zasadniczych aspektów POP jest plan porodu, który stanowi strategiczny dokument opracowywany wspólnie przez rodziców i zespół medyczny. Opisuje on z góry ustalone postępowanie podczas ciąży, porodu i tuż po nim. Zakłada uwzględnienie preferencji rodziców dotyczących miejsca porodu, interwencji medycznych (jakie procedury i interwencje mają być wykonane lub pominięte zarówno w stosunku do matki, jak i dziecka, ustalenie preferencji dotyczących środków przeciwbólowych, a w przypadku dziecka – podejścia do łagodzenia jego cierpienia), postępowania z noworodkiem po urodzeniu (decyzje dotyczące resuscytacji, wsparcia oddechowego, a także postępowania z ciałem dziecka po śmierci) oraz innych aspektów związanych z narodzinami i okresem tuż po nich (np. ustalenie, czy i kiedy rodzeństwo ma poznać noworodka oraz jak ma być przygotowane do tej sytuacji). Planowanie porodu może być formą wsparcia psychologicznego, pomagając rodzicom przetwarzać i przygotowywać się do nadchodzących wydarzeń.

Ponadto w sytuacjach kryzysowych, kiedy decyzje muszą być podejmowane szybko, plan porodu dostarcza jasnych wytycznych dotyczących postępowania. W planie porodu powinno się znaleźć imię dziecka, które identyfikuje je jako konkretnego człowieka i powoduje nawiązanie relacji z rodzicami, informacja o diagnozie, informacja o sposobie ukończenia ciąży. W większości przypadków korzystniejszym sposobem zakończenia ciąży jest poród siłami natury, który jest najbezpieczniejszy dla rodzącej, a także zmniejsza ryzyko niepowodzeń w kolejnej ciąży.

Nasze obserwacje wskazują, że rodzice instynktownie po porodzie zaczynają się zwracać z czułością do swojego dziecka, po imieniu, nie zważając na deficyty, które mogą dotyczyć jego wyglądu zewnętrznego. Wyniki naszych ankiet wyraźnie pokazują, że obecność planu porodu paliatywnego istotnie ułatwia wsparcie rodziców przez personel medyczny. Umożliwia on lepszą komunikację między członkami zespołu medycznego oraz w większości przypadków przyczynia się do lepszej realizacji standardów opieki okołoporodowej.

Ograniczenia badania

Nasze badanie ma kilka ograniczeń. Po pierwsze, ograniczeniem jest liczba pracowników ochrony zdrowia, którzy zgodzili się wziąć w nim udział i wypełnić ankietę. Personel medyczny powinien być podzielony na grupy, takie jak lekarze perinatolodzy, neonatolodzy i położne, co może wpłynąć na różnorodność odpowiedzi. Ponadto badanie nie uwzględniło personelu medycznego pracującego w jednostkach o niższym stopniu referencji, co może wprowadzić pewne zniekształcenia w wynikach. Drugim ograniczeniem jest świadomość, że uzyskane wyniki dotyczące liczby wad i procedur inwazyjnych mogą nie odzwierciedlać rzeczywistego ich rozkładu w populacji. Nasz szpital jest ośrodkiem o najwyższym stopniu referencji, więc wszystkie wady są tam kierowane i konsultowane, co nie odzwierciedla danych epidemiologicznych z literatury.

Podsumowanie

Perinatologia, genetyka oraz perinatalna opieka paliatywna są dziedzinami pełnymi etycznych zawłościami, wymagając „delikatnej” równowagi między możliwościami medycznymi, życzeniami rodziców i postrzeganym najlepszym interesem płodu lub noworodka. Model perinatalnej opieki paliatywnej stosowany w Ginekologiczno-Położniczym Szpitalu Klinicznym UM w Poznaniu jest odpowiedzią na wyjątkowe wyzwania, jakie stawia przed nami medycyna. Dzięki interdyscyplinarnemu podejściu, które uwzględnia zarówno aspekty medyczne, jak i psychologiczne, jesteśmy w stanie zapewnić pacjentkom i ich rodzinom wielokierunkowe wsparcie.

Przekazywanie złych prognoz lub śmiertelnej diagnozy przyszłym rodzicom jest prawdopodobnie jednym z najtrudniejszych zadań w medycynie. Kierując się etycznym obowiązkiem mówienia prawdy, staramy się zestawić to z psychologicznym wpływem, jaki mogą mieć takie wiadomości. Przyjęcie współczującego podejścia dostosowanego do stanów poznawczych i emocjonalnych rodziców uważamy za najważniejsze. Uznanie i poszanowanie duchowych i kulturowych przekonań rodzin także ma ogromne znaczenie. Przekonania te mogą mieć głęboki wpływ na postrzeganie cierpienia, wartości życia i decyzji dotyczących kontynuacji ciąży po otrzymaniu prenatalnie niekorzystnej diagnozy.

POP wymaga podejścia opartego na współpracy. Z etycznego punktu widzenia najważniejsze jest, aby zaangażowani specjaliści skutecznie się komunikowali, zapewniając rodzicom spójne, jasne informacje i wsparcie, co staramy się zapewnić w ramach naszej poradni. Opieka paliatywna powinna rozpoczynać się już w momencie ciąży. Przygotowanie w ramach POP obejmuje rodziców, personel szpitala niezależnie od stopnia referencyjności. Noworodek ma prawo do godnego umierania, bez bólu, bez duszności, w ramionach rodziców. Wzajemne zindywidualizowanie opieki oraz dostrzeżenie wyjątkowości i historii danej rodziny powinny zająć miejsce sytuacji, w których dotychczas dominowały zdehumanizowane standardy medyczne. Nieodłączna wartość każdego życia, niezależnie od czasu jego trwania lub postrzeganej jakości, stanowi kamień węgielny POP.

Istnieje potrzeba organizacji szkoleń z zakresu perinatalnej opieki paliatywnej dla personelu medycznego oraz udzielania wsparcia psychologicznego, szczególnie osobom towarzyszącym umieraniu noworodka. Potrzebne jest organizowanie w zespołach medycznych dyskusji o zaistniałych sytuacjach, ale także analiza i wymiana doświadczeń. W ten sposób można by poprawić jakość świadczonej opieki oraz zaspokoić potrzeby personelu medycznego, co przyczyniłoby się do lepszej opieki nad pacjentami i ich rodzinami w trudnych momentach życia.

Literatura

- Benute, G.R.G., Nomura, R.M.Y., Liao, A.W., Brizot, M. de Lourdes, Lucia, M.C.S., de Zugaib, M. (2012). Feelings of Women Regarding End-of-life Decision Making After Ultrasound Diagnosis of a Lethal Fetal Malformation. *Midwifery*, 28(4), 472–475. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2011.06.011>
- Boratyńska, M. (2020). Staranność badań prenatalnych i jej konsekwencje dla zdrowia przyszłego dziecka. *Przeгляд Prawa Medycznego*, 4(2), 37–77.
- Chańska, W. (2022). *(Nie)poradność systemowa. Praktyka poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego.
- Cope, H., Garrett, M.E., Gregory, S., Ashley-Koch, A. (2015). Pregnancy Continuation and Organizational Religious Activity Following Prenatal Diagnosis of a Lethal Fetal Defect Are Associated with Improved Psychological Outcome. *Prenatal Diagnosis*, 35(8), 761–768. <https://doi.org/10.1002/pd.4603>
- Côté-Arsenault, D., Denney-Koelsch, E. (2011). „My Baby Is a Person”: Parents’ Experiences with Life-threatening Fetal Diagnosis. *Journal of Palliative Medicine*, 14(12), 1302–1308. <https://doi.org/10.1089/jpm.2011.0165>

- Dangel, T., Grenda, R., Kaczkowski, J., Pawlikowski, J., Rawicz, M., Sawicka, E., Szeroczyńska, M., Szymkiewicz-Dangel, J., Świetliński, J., Wichrowski, M. (2011). *Zaniechanie i wycofanie się z uporczywego leczenia. Wytyczne dla lekarzy*. Warszawa: Polskie Towarzystwo Pediatryczne, Fundacja Warszawskie Hospicjum dla Dzieci.
- Derbyshire, S.W.G., Bockmann, J.C. (2020). Reconsidering Fetal Pain. *Journal of Medical Ethics*, 46(1), 3–6. <https://doi.org/10.1136/medethics-2019-105701>
- Jalowska, A., Krzeszowiak, J., Stembalska, A., Szmyd, K., Zimmer, M., Jagielska, G., ... Śmigiel, R. (2021). Perinatalna opieka paliatywna realizowana w oddziale położniczym i neonatologicznym we współpracy z hospicjum dla dzieci – doświadczenia własne. *Journal of Mother and Child*, 23(4), 253–262. <https://doi.org/10.34763/devperiodmed.20192304.253262>
- Kędzierska, B. (2011). Psychologiczne aspekty perinatalnej opieki paliatywnej. W: *Pediatryczna opieka paliatywna*. Łódź: Uniwersytet Medyczny w Łodzi.
- Korzeniewska-Eksterowicz, A., Respondek-Liberska, M., Przysło, Ł., Fendler, W., Młynarski, W., Gulczyńska, E. (2013). Perinatal Palliative Care: Barriers and Attitudes of Neonatologists and Nurses in Poland. *The Scientific World Journal*, 2013. <https://doi.org/10.1155/2013/168060>
- Krzeszowiak, J., Śmigiel, R. (2016). The Role and Tasks of a Midwife as a Team Member Who Takes Care of the Pregnant Patient Diagnosed with Lethal Fetal Defect. *Nursing and Public Health*, 6(1), 57–61. <https://doi.org/10.17219/pzp/61828>
- Kučko, W. (2019). Dylematy etyczne dotyczące badań prenatalnych prowadzonych w Polsce. *Teologia i Moralność*, 14, 1(25), 121–138. <https://doi.org/10.14746/tim.2019.25.1.8>
- Martín-Ancel, A., Pérez-Muñuzuri, A., González-Pacheco, N., Boix, H., Espinosa Fernández, M.G., Sánchez-Redondo, M.D., ... Couce, M.L. (2022). Perinatal Palliative Care. *Anales de Pediatría (English Edition)*, 96(1), 60.e1–60.e7. <https://doi.org/10.1016/j.anpede.2021.10.003>
- Milunsky, J.M., Milunsky, A. (1997). Genetic Counseling in Perinatal Medicine. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, 24(1), 1–17. [https://doi.org/10.1016/s0889-8545\(05\)70286-2](https://doi.org/10.1016/s0889-8545(05)70286-2)
- Pawelec, M., Dżugalik, M., Pietras, J., Bełza, Ł., Latkowski, Ł. (2015). Medical and Ethical Considerations Related to Viable Fetuses with Trisomy 13 in the 36th Week of Pregnancy – a Review of the Literature. *Advances in Clinical and Experimental Medicine: Official Organ Wrocław Medical University*, 24(5), 911–921. <https://doi.org/10.17219/acem/26324>
- Poryszewska, A., Stefaniak, M., Dmoch-Gajzlerska, E., Mazurkiewicz, B. (2022). Role and Tasks of the Midwife as a Member of the Hospice Perinatal Care Team. *Kwartalnik Naukowy Fides et Ratio*, 3(51), 84–94. <https://doi.org/10.34766/fetr.v3i51.793>
- Rzecznik Praw Pacjenta. (2021). *Standardy postępowania w terapiach medycznych stosowanych w okresie kończącego się życia*. <https://www.gov.pl/web/rpp/terapię-medyczne-w-okresie-rekomendacje-sie-zycia-zakonczenie-prac-zespołu> (dostęp: 10.10.2023).
- Sobolewska, E., Harasim-Piszczatowska, E., Kułak-Bejda, A., Bejda, G., Krajewska-Kułak, E. (2021). Hospicja perinatalne – czy istnieje potrzeba funkcjonowania takich jednostek w opinii społeczeństwa polskiego? *Perinatal Hospice – Is There a Need for Such Units to Function in the Opinion of Polish Society?*, 13(3), 145–152. <https://doi.org/10.5114/mp.2021.108692>

- Szmyd, K., Smigiel, R., Królak-Olejnik, B. (2014). Propozycje postępowania z noworodkiem w przypadku rozpoznania wady letalnej w okresie prenatalnym. *Pediatrics Polska*, 89(6), 389–394. <https://doi.org/10.1016/j.pepo.2014.08.004>
- Tewani, K.G., Jayagobi, P.A., Chandran, S., Anand, A.J., Thia, E.W.H., Bhatia, A., ... Chua, M.C. (2022). Perinatal Palliative Care Service: Developing a Comprehensive Care Package for Vulnerable Babies with Life Limiting Fetal Conditions. *Journal of Palliative Care*, 37(4), 471–475. <https://doi.org/10.1177/08258597211046735>
- Thomas, A.N., McCullough, L.B., Chervenak, F.A., Placencia, F.X. (2017). Evidence-based, Ethically Justified Counseling for Fetal Bilateral Renal Agenesis. *Journal of Perinatal Medicine*, 45(5), 585–594. <https://doi.org/10.1515/jpm-2016-0367>
- Tosello, B., Dany, L., Gire, C., Bétrémieux, P., Vriet-Ndour, M.-E., Le Coz, P., ... Einaudi, M.-A. (2014). Perceptions of Lethal Fetal Abnormality Among Perinatal Professionals and the Challenges of Neonatal Palliative Care. *Journal of Palliative Medicine*, 17(8), 924–930. <https://doi.org/10.1089/jpm.2014.0023>
- Tosello, B., Haddad, G., Gire, C., Einaudi, M.-A. (2017). Lethal Fetal Abnormalities: How To Approach Perinatal Palliative Care? *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine: The Official Journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians*, 30(6), 755–758. <https://doi.org/10.1080/14767058.2016.1186633>
- Toufaily, M.H., Westgate, M.-N., Lin, A.E., Holmes, L.B. (2018). Causes of Congenital Malformations. *Birth Defects Research*, 110(2), 87–91. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1105>
- WHO. (2023). World Health Organization, *Congenital Anomalies*. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects/> (dostęp: 22.09.2023).
- Zajac, D. (2021). Hospicja perinatalne jako odpowiedź na potrzeby rodziców otrzymujących niepomyślną diagnozę prenatalną swojego nienarodzonego dziecka / Perinatal Hospice Care in Poland – Conditions for Supporting Parents in the Event of an Unborn Child's Terminal Illness. 49, 195–208. <https://doi.org/10.26142/stgd-2021-029>