

**CZYNNIKI DETERMINUJĄCE DECYZJĘ O LOSACH CIĄŻY  
W PRZYPADKU POTWIERDZENIA U PŁODU CIĘŻKIEJ,  
NIEULECZALNEJ WADY WRODZONEJ**

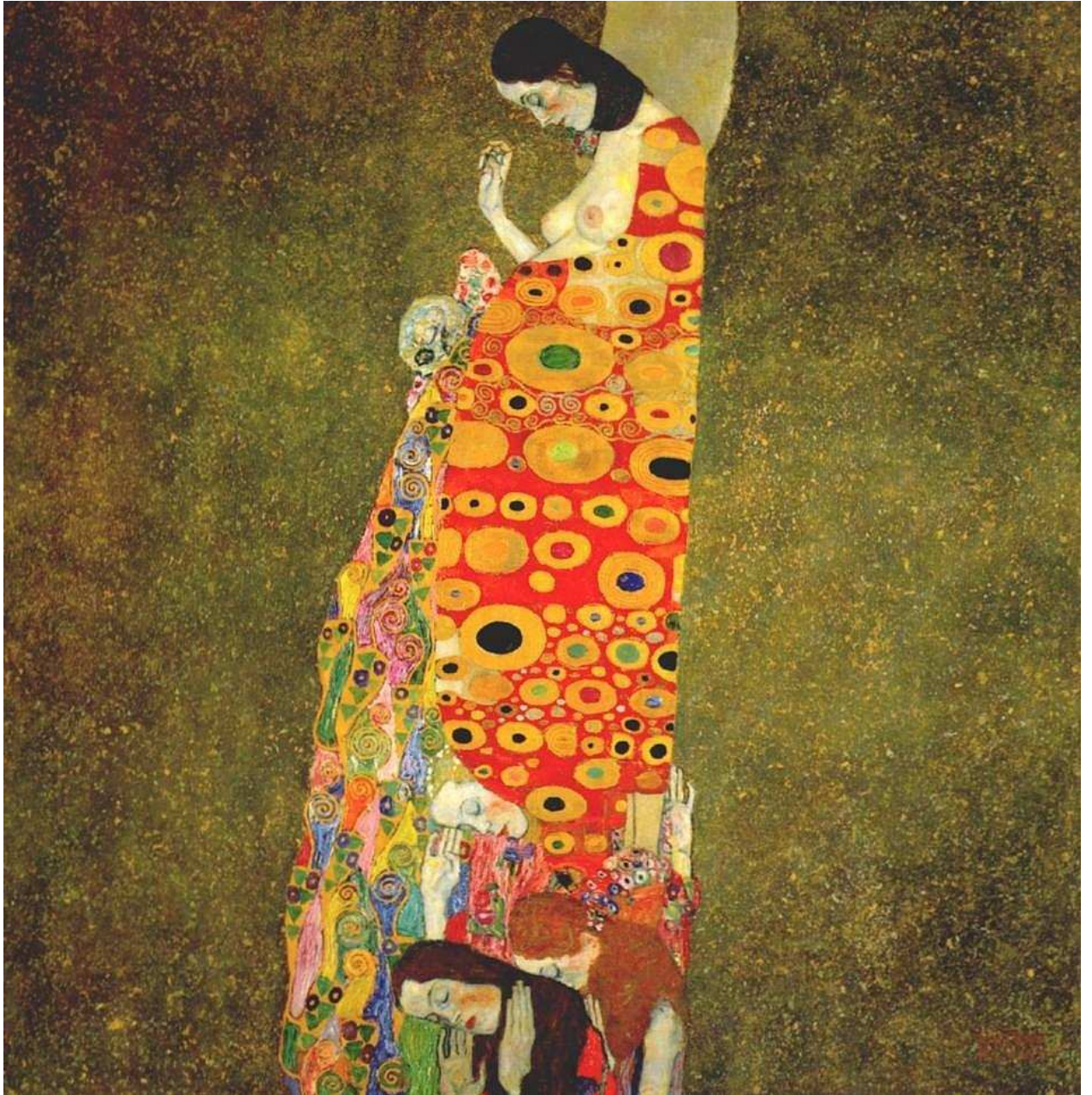
---

Anna Michalik

**PRACA NA STOPIEŃ DOKTORA NAUK MEDYCZNYCH**

**PROMOTOR:  
DR HAB. N. MED. KRZYSZTOF PREIS, PROF. NDZW.**

**GDAŃSK 2011**



**Gustaw Klimt**

**1907/08**

**Hope II**

**The Museum of Modern Art, New York**

Serdecznie dziękuję  
Panu Profesorowi Krzysztofowi Preisowi  
za życzliwość i wiedzę,  
z których mogłam korzystać  
w czasie powstawania rozprawy.

Serdecznie dziękuję  
Pani Magister Jadwidze Sutyle oraz  
wszystkim Położnym z oddziału Położnictwa Izolacyjnego  
Kliniki Położnictwa GUMed,  
za inspirację, pomoc i przekazane doświadczenie, które  
mogłam wykorzystać w czasie realizacji badań.

## SPIS TREŚCI

---

<b>SPIS TREŚCI</b>	<b>4</b>
<b>WYKAZ SKRÓTÓW</b>	<b>8</b>
<b>WSTĘP</b>	<b>9</b>
I. Wada wrodzona jako problem medyczny	11
1. Etiologia wad wrodzonych	11
2. Nomenklatura dotycząca wad wrodzonych	12
3. Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych	14
4. Wskazania do wykonania diagnostyki prenatalnej	17
5. Diagnostyka prenatalna	18
5.1. Metody nieinwazyjne	19
5.2. Metody inwazyjne	23
6. Poradnictwo genetyczne	25
II. Wada wrodzona jako problem prawny	28
III. Czynniki determinujące decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady wrodzonej	32
1. Czynniki obiektywne	32
1.1. Dostępność diagnostyki prenatalnej	32
1.2. Dane demograficzne	33
1.3. Zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady	34
1.4. Rodzaj zdiagnozowanej wady	36
1.5. Możliwości terapeutyczne. Tendencje dot. przerywania ciąży z powodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej płodu w systemie ochrony zdrowia, prawodawstwie oraz społeczeństwie danego kraju	37
2. Czynniki subiektywne	44
2.1. Źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej i możliwych sposobów postępowania. Percepcja osoby konsultującej i ocena rozmowy, w czasie której została udzielona informacja o chorobie płodu.	44
2.2. Religijność	45
2.3. Indywidualna wizualizacja posiadania dziecka chorego	46
2.4. Poglądy na temat dopuszczalności aborcji	46
2.5. Systemy wsparcia	47
	4

<b>CEL PRACY</b>	<b>49</b>
<b>MATERIAŁ I METODA</b>	<b>50</b>
1. Metoda kwestionariuszowa – ankieta	52
2. Analiza dokumentacji szpitalnej i wyników badań diagnostycznych	54
3. Metody statystyczne	54
<b>WYNIKI</b>	<b>55</b>
I. Dane ciężarnych w grupie A	55
1. Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne ciężarnych w grupie A	55
2. Dane dotyczące obecnej ciąży w grupie A	58
3. Deklarowane źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej w grupie A	63
4. Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie A dotyczące diagnostyki prenatalnej	64
5. Opinie ankietowanych w grupie A na temat aborcji	65
6. Opinie ankietowanych w grupie A na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną	66
7. Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie A w stosunku do własnego potomstwa	68
8. Ocena sposobu przekazania informacji o ciężkiej, nieuleczanej wadzie wrodzonej płodu, w grupie A	68
9. Czynniki, które kobiety w grupie A uważały za istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży	70
10. Analiza subiektywnego odczucia akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych, wśród ankietowanych w grupie A	72
11. Weryfikacja hipotez w zakresie czynników determinujących decyzję o przerwaniu ciąży, które wyłoniono jako różnicujące pomiędzy ankietowanymi w grupie A, w zależności od rodzaju stwierdzonej wady u płodu	75
II. Dane ciężarnych w grupie A1	80
1. Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne ciężarnych w grupie A1	80
2. Dane dotyczące obecnej ciąży w grupie A1	82
3. Deklarowane źródła informacji na temat diagnostyki prenatalnej w grupie A1	85

4.	Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie A1 dotyczące diagnostyki prenatalnej	86
5.	Opinia pacjentek w grupie A1 na temat aborcji	87
6.	Opinie ankietowanych na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną w grupie A1	88
7.	Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie A1 w stosunku do własnego potomstwa	89
8.	Ocena sposobu przekazania informacji o istnieniu zespołu Downa u płodu, w grupie A1	90
9.	Czynniki, które kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu zespołu Downa u płodu, uważały na istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży	92
10.	Subiektywne odczucie akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych pacjentek grupie A1	94
III.	Dane pacjentek w grupie B	96
1.	Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne pacjentek w grupie B	96
2.	Dane dotyczących obecnej ciąży ankietowanych w grupie B	98
3.	Deklarowane źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej w grupie B	102
4.	Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie B dotyczących diagnostyki prenatalnej	103
5.	Opinie pacjentek w grupie B na temat aborcji	104
6.	Opinie ankietowanych w grupie B na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną	104
7.	Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie B w stosunku do własnego potomstwa	106
8.	Ocena sposobu przekazania informacji o ciężkiej, nieuleczanej wadzie wrodzonej płodu, w grupie B	106
9.	Czynniki, które kobiety w grupie B uważały na istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży	108
10.	Subiektywne odczucia akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych wśród pacjentek grupie B	110
IV.	Analiza wybranych danych w całej grupie badanej	113
1.	Zależność zdiagnozowanej wady płodu od wieku ankietowanej	113

2. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od miejsca zamieszkania ankietowanej	114
3. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od stopnia wykształcenia ankietowanej	115
4. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od sytuacji materialnej ankietowanej	116
5. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od wieku ankietowanej	117
6. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od miejsca zamieszkania ankietowanej	118
7. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od poziomu wykształcenia ankietowanej	119
8. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej, od sytuacji materialnej ankietowanej	120
9. Zależność pomiędzy deklarowanym stopniem zrozumienia informacji o istnieniu ciężkiej, nieuleczalnej wady płodu a miejscem zamieszkania ankietowanej	121
V. Czynniki decydujące o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej	122
1. Zdiagnozowana wada płodu	122
2. Tydzień ciąży, w którym została zdiagnozowana wada	123
3. Posiadanie dzieci	123
<b>DYSKUSJA</b>	<b>126</b>
<b>WNIOSKI</b>	<b>142</b>
<b>STRESZCZENIE</b>	<b>144</b>
<b>PIŚMIENNICTWO</b>	<b>148</b>
<b>ZAŁĄCZNIK NR 1</b>	<b>165</b>

## WYKAZ SKRÓTÓW

---

AFT (Amniotic Fluid Test) – amniopunkcja

CVS (Chorionic Villus Sampling) – biopsja trofoblastu

df – liczba stopni swobody

iloraz F – wartość testu F–Snedecora

MSS – Maternal Serum Screening

NB (nasal bone) – kość nosowa

NT (nuchal translucency) – przezierność karkowa

odch. std. – odchylenie standardowe

OUN – ośrodkowy układ nerwowy

p – prawdopodobieństwo

PUBS (Percutaneous Umbilical Cord Blood Sampling) – kordocenteza

rż. – rok życia

t – wartość testu t-Studenta

t.c. – tydzień ciąży

TOP (termination of pregnancy) – terminacja ciąży

usg – ultrasonografia

ż. ur. – żywych urodzeń



## WSTĘP

---

Medycyna perinatalna (okołourodzeniowa), zwana niekiedy medycyną matczyno–płodową (dla podkreślenia znaczenia obydwu podmiotów), to dynamicznie rozwijająca się dziedzina. Opieka perinatalna określana jest jako ciągła: obejmuje okres przedkoncepcyjny, ciąży, przedporodowy, śródporodowy, poporodowy oraz czas życia noworodka i niemowlęcia do momentu ukończenia pierwszego roku życia. Według Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego rozwój diagnostyki prenatalnej i opieki perinatalnej jest jednym z sześciu priorytetowych obszarów w zakresie działania na rzecz poprawy jakości życia ludności. (151)

Diagnostyka prenatalna to ogół procedur stosowanych w okresie ciąży, mających na celu wykrycie patologii w rozwoju płodu. Współczesne możliwości diagnostyczne w położnictwie są bardzo rozległe, niekiedy zdumiewające: w okresie prenatalnym, niekiedy na bardzo wczesnym etapie, możliwe jest zdiagnozowanie nieprawidłowości. Dlatego obecnie częściej przed, niż po urodzeniu dziecka, rozpoznawane są ciężkie, nieuleczalne wady rozwojowe (81, 103).

Wydaje się, iż wartą podkreślenia cechą charakterystyczną diagnostyki prenatalnej, jest dysproporcja pomiędzy możliwościami diagnostycznymi a możliwościami terapeutycznymi. Wczesne zdiagnozowanie nieprawidłowości w rozwoju płodu, jest bezcenną informacją nie tylko ze względów medycznych, ale również ze względów społeczno–psychologicznych. Niestety diagnostyka prenatalna ma charakter profilaktyki wtórnej. Na etapie ciąży, dostępne metody leczenia istniejącej już wady (terapia wewnątrzmaciczna płodu) są ograniczone, jednak zawsze możliwe jest dokładne monitorowanie ciąży tzw. wysokiego ryzyka, połączone z wyborem najwłaściwszej drogi porodu, skierowanie ciężarnej do ośrodka o wysokim stopniu referencji lub wyspecjalizowanego w leczeniu istniejącego schorzenia, dokładna diagnostyka schorzenia (np.: oznaczenie kariotypu płodu w celu odstąpienia od uporczywej terapii), otoczenie rodziców opieką psychologiczną, wdrożenie procedur poradnictwa genetycznego. Możliwe jest również przedwczesne ukończenie ciąży. Terminacja ciąży (TOP) to procedura medyczna, polegająca zwykle na farmakologicznej lub innego rodzaju indukcji poronienia, porodu przedwczesnego. Wynika z podjętej przez ciężarną decyzji, by przerwać ciążę obciążoną kwalifikującymi do zabiegu anomaliami (według obowiązującego prawodawstwa). (38, 168, 186, 196)

Po potwierdzeniu diagnozy o istnieniu wady płodu realizacja opieki medycznej nad tego typu pacjentką może przebiegać trzytorowo:

1. wdrożenie leczenia w okresie życia wewnątrzmacicznego,
2. w przypadku braku możliwości terapeutycznych kobieta może zdecydować się na nieingerowanie w przebieg ciąży, bądź
3. skorzystać z istniejącego w polskim prawie zapisu o dostępności i niekaralności aborcji. (186)

Realizacja opieki prenatalnej nad specyficzną grupą pacjentek, którą są kobiety ciężarne z podejrzeniem lub ze zdiagnozowaną wadą rozwojową płodu, wymaga nie tylko wiedzy specjalistycznej dotyczącej procedur medycznych, najnowszych osiągnięć terapeutycznych i możliwość wdrażania ich na gruncie lokalnym. Problem wad rozwojowych jest poważny, pochodzi z pogranicza wielu dyscyplin naukowych – można rozpatrywać go w aspekcie medycznym, społecznym, etycznym i prawnym.

Opisana powyżej trzytorowość funkcjonującej w Polsce opieki prenatalnej, stawia pacjentkę i jej rodzinę w obliczu wyboru, podjęcia decyzji, która najczęściej charakteryzowana jest przez zainteresowanych jako „najtrudniejsza w dotychczasowym życiu” (89). Informacja o wykrytej wadzie płodu stanowi traumatyczne doświadczenie dla przyszłej matki. W przypadku wad rozwojowych u dzieci żywo urodzonych, u jednej trzeciej tej grupy dzieci skutki wad będą trwałe całe życie, na ogół w postaci znacznej niepełnosprawności fizycznej, a nierzadko także intelektualnej (92, 172).

Szereg aspektów, opisywanych jako czynniki obiektywne (warunki życia społeczności, w której egzystuje jednostka; zdiagnozowana wada płodu; zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady; dostępność diagnostyki prenatalnej; możliwości terapeutyczne) i subiektywne (obejmują ocenę życia i poszczególnych jego aspektów, doświadczane indywidualnie, wydarzenia stresowe i problemy z adaptacją psychiczną, system wartości) mają bezpośredni wpływ na decyzję ciężarnej – przerwanie ciąży bądź nieingerowanie w jej przebieg.

W przypadku przeżycia traumy dochodzi do dezorganizacji zachowania: stają się nieskuteczne dotychczasowe sposoby radzenia sobie z problemami, załamuje się wiara w przewidywalność otaczającego świata, wypracowana strategia obronna (23, 100).

Jednym z głównych założeń tej pracy jest przekonanie, że kobiety nie podejmują decyzji prokreacyjnych w próżni. W dostępnym piśmiennictwie opisano szereg czynników, które mają wpływ na proces decyzyjny. Dla realizacji celów pracy

wyłoniono te, które okazały się istotne dla badanej populacji w kontekście społecznym, jak i indywidualnym. Wydaje się, iż wiedza na temat czynników, które zainteresowane pacjentki deklarują jako kluczowe w podjęciu decyzji o przerwaniu bądź kontynuacji ciąży, może być znacząca w podnoszeniu jakości opieki perinatalnej w tej grupie.

## **I. Wada wrodzona jako problem medyczny**

### **1. Etiologia wad wrodzonych**

Etiologia wad wrodzonych jest zróżnicowana i w większości przypadków nieznana. W 50–60% przypadków nie można jednoznacznie określić etiologii wady/wad (102, 113, 123). Niezależnie od powyższego, podzielono czynniki powodujące wady na dwie grupy:

1. Czynniki genetyczne i inne, które istniały jeszcze przed zapłodnieniem lub powstały w trakcie zapłodnienia

**A.** abberacje chromosomowe (6% ogółu wad). Są to największe ilościowo zmiany materiału genetycznego. Około 0,6% noworodków rodzi się z abberacją chromosomową o znaczeniu klinicznym. (102)

- abberacje liczbowe; Poliploidie – liczba chromosomów jest wielokrotnością liczby haploidalnej stwierdzanej w gametach, równej 23 (np. triploidia, tetraploidia); Aneuploidie – liczba chromosomów nie stanowi wielokrotności liczby haploidalnej (np. trisomie).

Abberacje liczbowe mogą dotyczyć autosomów (np.: trisomia 13,18,21) lub chromosomów płci (zespół Turnera, zespół Klinefeltera).

- abberacje strukturalne; Ich powstanie uwarunkowane jest zniszczeniem struktury chromosomu, po którym następuje przemieszczenie się fragmentów materiału genetycznego; Translokacje – przemieszczenie materiału pomiędzy chromosomami. Jeśli nie dochodzi do utraty lub zwiększenia ilości materiału genetycznego, translokacja jest zrównoważona (inwersje, translokacje zrównoważone wzajemne, translokacje robertsonowskie). Translokacje niezrównoważone polegają na ogólnej zmianie składu materiału genetycznego (delecje, duplikacje, chromosomy pierścieniowe, markerowe, izochromosomy). Kliniczne skutki translokacji niezrównoważonych prezentowane są w każdym przypadku: najczęściej dochodzi do obumarcia zarodka lub płodu, a dzieci urodzone żywo wykazują liczne cechy dysmorfii i wady rozwojowe, łącznie z upośledzeniem umysłowym.

- B.** choroby spowodowane mutacjami pojedynczych genów (7,5%) Choroby uwarunkowane monogenowo dotyczą ok. 2,2% populacji (102). Dana cecha uwarunkowana jest przez parę genów, z których jeden pochodzi od ojca a drugi od matki – u homozygoty geny w danym locus są identyczne, u heterozygoty jeden jest prawidłowy, drugi zmutowany. W tej grupie istnieje największa różnorodność kliniczna – do tej pory sklasyfikowano ok. kilku tysięcy chorób dziedziczonych monogenowo. (102)
- C.** mieszane: genetyczne i środowiskowe (20–30%) Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo dotyczą znacznej części całości populacji. Do tej grupy zalicza się większość izolowanych wad wrodzonych, np.: wady cewy nerwowej, wady serca i wiele innych chorób wieku dorosłego, np.: schizofrenia, miażdżyca, nadciśnienie tętnicze, większość raków. (1, 102)

W powstaniu 85% wrodzonych wad rozwojowych o poznanej etiologii czynniki genetyczne odgrywają istotną rolę.

2. Czynniki, które zaistniały już po zapłodnieniu, ale przed porodem. Szacunkowo odpowiedzialne za ok. 10% ogółu wad. Głównie są to czynniki środowiskowe, bez podłoża genetycznego.
  - A.** teratogeny,
  - B.** czynniki mechaniczne,
  - C.** inne

## **2. Nomenklatura dotycząca wad wrodzonych**

Wrodzona wada rozwojowa to powstająca w okresie życia wewnątrzmacicznego i obecna przy urodzeniu wewnętrzna lub zewnętrzna nieprawidłowość morfologiczna, niezależnie od jej etiologii, patogenezy i momentu rozpoznania. Pojęcie to nie obejmuje zaburzeń czysto funkcjonalnych, takich jak choroby metaboliczne, z którymi nie współistnieją wrodzone nieprawidłowości morfologiczne (91, 102, 113).

Wady wrodzone mogą występować pojedynczo bądź w licznych kombinacjach.

### **Duże i małe wady.**

Duże wady upośledzają czynności ustroju lub skracają życie. Np.: zespół Downa, rozszczep wargi, zaćma, przerostowe zwężenie odźwiernika. (91) Małe wady mają dla pacjenta głównie znaczenie kosmetyczne, np.: wyrosła na kości potylicznej, krótki paluch stopy, plamy cafe-au-lait, wąska czerwień warg, dodatkowe brodawki sutkowe, przepuklina pępkowa. Nie wywołują one poważnych następstw zdrowotnych,

aczkolwiek mogą być pomocne w diagnostyce dysmorfologicznej pewnych zespołów. Stwierdzono, że jedną małą anomalię ma 14% noworodków – w tej grupie częstość występowania dużych wad jest jak w populacji ogólnej. W grupie noworodków, gdzie stwierdzono dwie małe wady (0,8%), częstość występowania dużych wad wrodzonych jest pięciokrotnie większa niż w populacji ogólnej. Trzy lub więcej małych wad stwierdza się u 0,5% noworodków a częstość występowania dużych wad w tej grupie to aż 90%. (91, 113)

### **Wady pojedyncze i mnogie.**

Wady pojedyncze stanowią większość wad wrodzonych. Około 2/3 dużych wad wrodzonych występuje jako wada pojedyncza. Niektóre z nich są wadami letalnymi. Do wad wrodzonych, które w większości występują jako wada pojedyncza zalicza się przykładowo: bezmózgowie, przepukliny oponowo-rdzeniowe, rozszczep wargi i podniebienia, wrodzone wady serca, wrodzone zwichnięcie stawów biodrowych.

Wady wrodzone mogą występować również w postaci:

- wad skojarzonych (associatio): są to nielosowe połączenia wad, których poszczególne składowe występują razem częściej, niż mogły by występować przypadkowo. Nie udało się wykazać genetycznego podłoża wad skojarzonych. Ich znaczenie kliniczne polega na poszukiwaniu ukrytych wad, np.: zarośnięcie odbytu u noworodka powinno sugerować badanie przełyku, kręgosłupa, serca i nerek.
- sekwencji (sequentio): jeden podstawowy defekt wywołuje kaskadę zmian strukturalnych, które początkowo mogą się wydawać niepowiązane ze sobą, np.: sekwencja otwartej wady cewy nerwowej: malformacja zamknięcia pierwotnej cewy nerwowej skutkuje przepukliną oponowo-rdzeniową, rdzeń kręgowy pociągany jest w stronę przepukliny, co powoduje zaburzenia w krążeniu płynu mózgowo-rdzeniowego i wodogłowie. Możliwe następstwa to: zaburzenia mózgowo-rdzeniowe z porażeniem kończyn dolnych, zwieraczy pęcherza moczowego i odbytu. Pierwotną wadą w sekwencji Potter jest zaburzenie w rozwoju nerek, co skutkuje niewytwarzaniem moczu i małowodziem. Warunkuje to ucisk wewnątrzmaciczny na płód, co indukuje patologiczne ułożenie kończyn, usztywnienia stawów, charakterystyczną deformację twarzy (twarz Potter). Najczęstszą, bezpośrednią przyczyną zgonu dzieci z agenezją nerek jest hipoplazja płuc wywołana niedostatecznym krążeniem płynu owodniowego w drzewie oskrzelowym i zaburzeniem dojrzewania płuc. Innym przykładem

sekwencji jest sekwencja przerwania: sekwencja przerwania pasmami owodni zapoczątkowana jest pęknięciem worka owodniowego we wczesnej ciąży, co powoduje powstawanie pasm i włókien owodni, które przyklejają się po powierzchni ciała płodu. Wzrost płodu powoduje zaciskanie się pasm, co może skutkować amputacjami, nietypowymi rozszczepami twarzy i rzekomymi zrostami palców. Sekwencja Robina jest następstwem długotrwałego ucisku wewnątrzmacicznego na żuchwę płodu. Zahamowanie jej wzrostu prowadzi do mikrognacji, co uniemożliwia zstąpienie języka i zarośnięcie blaszek podniebienia. Końcowym efektem jest rozszczep wargi i/lub podniebienia.

- kompleksów (complexus): to grupa wad strukturalnych, dotyczących części ciała płodu, znajdujących się w czasie rozwoju zarodkowego w tej samej okolicy, np.: niedorozwój połowicy twarzy, agenezja kości krzyżowej z hipoplazją miednicy i kończyn dolnych.
- zespołów (syndromes): to zespół wad występujący w specyficznym zestawieniu, jednak żadna wada nie jest dla zespołu charakterystyczna, a o rozpoznaniu zespołu decyduje cały obraz kliniczny. Wiele zespołów jest powiązanych ze specyficznymi aberracjami chromosomowymi (91).

Według definicji proponowanej przez T. Dangela, *wada letalna* (łac. letalis – śmiertelny) u płodu lub noworodka to (37, 38):

1. zaburzenie rozwojowe prowadzące do poronienia samoistnego, porodu przedwczesnego lub zgonu wewnątrzmacicznego;
2. zaburzenie rozwojowe prowadzące do przedwczesnej śmierci żywo urodzonego dziecka, bez względu na zastosowane leczenie;
3. zaburzenie rozwojowe kwalifikujące do przerwania ciąży, zgodnie z obowiązującym w Polsce prawem. (185)

### **3. Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych**

Obowiązujący w danej populacji skryning ma fundamentalny wpływ na wskaźniki wykrywalności i częstość występowania wad wrodzonych, a także na ogólne wskaźniki umieralności okołoporodowej (14, 15, 44). Zauważono jednak, że istnieje duża zmienność powyższych wskaźników pomiędzy populacjami, które stosują podobne zasady skryningu, co wskazuje na znaczenie czynników organizacyjnych i kulturowych w powyższych rozważaniach. (14, 44)

Według autorów publikacji Global Report on Birth Defects, opublikowanego w 2006 roku przez March of Dimes Birth Defects Foundation, około 90 % wszystkich noworodków urodzonych z wadami wrodzonymi, rodzi się w krajach rozwijających się (33).

Najważniejszym źródłem danych o częstotliwości oraz rodzaju występowania wad wrodzonych, w danym regionie i populacji, są rejestry wad. W Polsce od 1998 roku funkcjonuje Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) (103), od 2009 roku obejmujący w założeniu 100% urodzeń w kraju<sup>1</sup>. Warto wskazać na niedoszacowanie danych pochodzących z PRWWR – przyczyną jest tu niezgłaszanie wszystkich przypadków wystąpienia wad rozwojowych (81).

Od 2001 roku PRWWR wchodzi w skład największego europejskiego rejestru European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT).

Częstość urodzeń dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi wynosi w populacji światowej 2 – 3% wszystkich urodzeń. (14, 44). Wskazuje się, iż wśród zarodków ludzkich odsetek występowania wad wrodzonych wynosi 10 – 15%, ale większość z nich ulega poronieniu na różnych etapach ciąży. Istnieją doniesienia, iż aż w 50 – 70% w materiale z poronień stwierdza się nieprawidłowy kariotyp, głównie powstający *de novo* (97).

W latach 2005 – 2009 w populacji europejskiej objętej rejestrem EUROCAT częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych wynosiła 20,01 na 1000 ż. ur. Wliczając zgony wewnątrzmaciczne oraz terminacje ciąży wykonane z powodu stwierdzenia malformacji u płodu – 23,8 na 1000 ż. ur. Okołoporodowa częstość zgonów z powodu wrodzonych wad rozwojowych wynosiła 0,94 (0,42 zgonów wewnątrzmacicznych; 0,52 zgonów w pierwszym tygodniu życia). (44).

Najwyższe wskaźniki śmiertelności okołoporodowej z powodu wad wrodzonych w krajach objętych rejestrem EUROCAT odnotowano (2000 – 2004) w Irlandii (2,3 na 1000 ż. ur. ) i na Malcie (2,2 na 1000 ż. ur.). W obydwu krajach terminacja ciąży w wyniku pozytywnego wyniku diagnostyki prenatalnej jest niedozwolona (w innych krajach ciężkie nieuleczalne wady wrodzone prowadziłyby do terminacji i nie wliczono by tych danych do ogólnego wskaźnika śmiertelności okołoporodowej). Porównanie danych pomiędzy krajami jest bardzo trudne z uwagi warunki prawne oraz różnice w ujmowaniu w danych statystycznych tzw. późnych terminacji (po 20. tygodniu ciąży)

---

<sup>1</sup> Dane PRWWR

– w niektórych krajach mogą one być odnotowywane jako poród martwy lub poród żywego noworodka i zgon poporodowy (44).

Według danych EUROCAT i PRWWR częstość występowania wad w populacji polskiej to 20,02/1000 ż. ur. (2003 – 2004). W praktyce oznacza to, iż rocznie rodzi się ok. 7 000 dzieci z co najmniej jedną wadą rozwojową. W przypadku większości wad, częstość ich występowania w Polsce i w innych krajach europejskich jest zbliżona. Znaczące różnice zauważalne są w częstości występowania wad cewy nerwowej – 0,74/1000 ż. ur. w Polsce w latach 2003 – 2004, 0,26/1000 ż. ur. w pozostałej populacji objętej rejestrem EUROCAT oraz w przypadku zespołu Downa – 1,4/1000 ż. ur. w Polsce, 0,9/1000 ż. ur. według EUROCAT. Najwyższy wskaźnik częstości występowania zespołu Downa odnotowuje Irlandia – 0,27/1000 ż. ur. Częstość występowania rozszczepu kręgosłupa u dzieci żywo urodzonych jest w Polsce jedną z najwyższych w Europie i wynosi 0,67/1000 ż. ur., większą częstość występowania tej wady u dzieci żywo urodzonych odnotowano w Bułgarii (0,72), a nieco mniejszą, ale porównywalną do Polski stwierdzono w Danii (0,58), na Malcie (0,28) oraz w Irlandii (0,51). Średnia częstość występowania rozszczepu kręgosłupa w krajach EUROCAT wynosi 0,22/1000 ż. ur. Wynika to z faktu, iż w innych krajach objętych Rejestrem, wykrywalność wad z tej grupy jest wyższa niż w Polsce a związany z tym wskaźnik przerywania ciąży jest wysoki. (14, 15, 44)

Wady wrodzone to druga przyczyna zgonów noworodków po „stanach rozpoczynających się w okresie okołoporodowym” (zaburzenia związane z czasem trwania ciąży, zespół zaburzeń oddychania noworodka i inne stany układu oddechowego, uraz okołoporodowy<sup>2</sup>). 70% zgonów z powodu wyżej wymienionych schorzeń następuje w pierwszym roku życia, 15% pośród starszych dzieci, 15% pośród dorosłych. Wadami najczęściej prowadzącymi do śmierci to: wady serca (około 20%, 244 w 2007 roku, wszystkich zgonów w okresie perinatalnym spowodowanych wadami wrodzonymi).

---

<sup>2</sup> według nomenklatury Głównego Urzędu Statystycznego (2007)



#### 4. Wskazania do wykonania diagnostyki prenatalnej

Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży (Dz. U. z dnia 1 marca 1993 r.) stanowi, iż:

„Organy administracji rządowej oraz samorządu terytorialnego, w zakresie swoich kompetencji określonych w przepisach szczególnych, są zobowiązane zapewnić swobodny dostęp do informacji i badań prenatalnych, szczególnie wtedy, gdy istnieje podwyższone ryzyko bądź podejrzenie wystąpienia wady genetycznej lub rozwojowej płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej życiu płodu.” Zakres świadczeń profilaktycznych realizowanych u kobiet w ciąży został określony w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 21 grudnia 2004 r. w *sprawie zakresu świadczeń opieki zdrowotnej, w tym badań przesiewowych, oraz okresów, w których badania te są przeprowadzane* (Dz. U. Nr 276, poz. 2740.). (187)

W roku 2006 wydano w Polsce dokument wprowadzający w życie ogólnopolski Program Badań Prenatalnych, finansowany w ramach programów profilaktycznych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Celem podstawowym Programu jest „zwiększenie dostępności badań prenatalnych oraz umożliwienie wczesnej identyfikacji ryzyka wad (testy biochemiczne) i wczesnego rozpoznawania wad płodu (usg)” (147). Autorzy projektu założyli, iż współczesna diagnostyka przedurodzeniowa daje szerokie możliwości wczesnego stwierdzenia wad rozwojowych, dzięki czemu umożliwia „bezpieczne prowadzenie ciąży, [...] podjęcie leczenia już w czasie życia płodowego. Pozwala także rodzicom dziecka przygotować się do natychmiastowego wdrożenia specjalistycznej opieki medycznej po jego urodzeniu.” (147) Szczególną opieką mają być objęte rodziny z podwyższonym ryzykiem wystąpienia chorób dziedzicznych. W ramach Programu finansowane są nieinwazyjne, jak i inwazyjne testy diagnostyczne, do których pacjentki kwalifikowane są według określonych wskazań:

1. wiek ciężarnej powyżej 35 lat;
2. wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej;
3. aberracja chromosomowa u ciężarnej lub u ojca dziecka;
4. stwierdzenie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową;
5. stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania usg, markerów aberracji chromosomowych i/lub wyników badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

Istnieją doniesienia, które postulują ewaluację powyższych wskazań i rozszerzenie stosowania diagnostyki prenatalnej także wśród kobiet z tzw. grup niskiego ryzyka (94). Aktualne wytyczne Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące kwalifikacji ciężarnej do badań prenatalnych zawierają zapis, iż wszystkim kobietom ciężarnym w Polsce, bez względu na wiek, powinno się zaproponować przesiewowe badania w kierunku najczęściej spotykanych wad rozwojowych i aberracji chromosomowych. (151)

Według danych pochodzących z PRWWR dotyczących korelacji wieku matki/rodziców z urodzeniem dziecka z wrodzoną wadą rozwojową, stwierdzono, iż młody wiek matki/rodziców koreluje z gastroschisis. Dodatkowo młody wiek matki, ale nie ojca, koreluje z wadami cewy nerwowej u płodu. Zaawansowany wiek matki i ojca jest związany z większą częstotliwością występowania wrodzonej wady serca u płodu, jak również spodziectwa, rozszczepu wargi i/lub podniebienia. W badanej populacji nie stwierdzono korelacji pomiędzy wiekiem matki/rodziców a częstotliwością występowania: małogłowa, wodogłowa, atrezji przełyku, agenezji nerek, wielotorbielowatości nerek, przepukliny przeponowej, wodonercza, przepukliny pępowinowej. (110)

Istnieją sytuacje, gdy wdraża się procedury diagnostyki prenatalnej ze względu na tak zwane wskazania psychologiczne ze strony matki, np.: wysoki, irracjonalny poziom lęku o zdrowie płodu (164, 170).

Oficjalnym źródłem na temat liczby wykonywanych w Polsce inwazyjnych badań prenatalnych, stwierdzonych patologii płodu i wykonanych w związku z tym terminacji, są coroczne *Sprawozdania Rady Ministrów z wykonania w roku ... Ustawy z dnia 7 stycznia 1993 r. o Planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży oraz o skutkach jej stosowania.*

## **5. Diagnostyka prenatalna**

Diagnostyka prenatalna to ogół procedur diagnostycznych stosowanych w czasie ciąży dla wykrycia nieprawidłowości w rozwoju płodu. Rozwój diagnostyki prenatalnej jest możliwy dzięki zaawansowanej ultrasonografii, technikom genetyczno – molekularnym i serologicznym oraz coraz szerzej dyskutowanym zagadnieniom ekonomicznym dotyczącym tego rodzaju procedur (96, 175, 191).

Ogólny podział diagnostyki prenatalnej:

1. Metody nieinwazyjne:
  - testy biochemiczne
  - badanie ultrasonograficzne
  - inne metody nieinwazyjne
2. Metody inwazyjne.
  - celocenteza,
  - biopsja kosmówki/ trofoblastu,
  - amniopunkcja,
  - kordocenteza,
  - fetoskopia.

### 5.1. Metody nieinwazyjne

– **testy biochemiczne (MSS; Maternal Serum Screening)** W wielu krajach badania te są wykorzystywane jako badania przesiewowe (160). Testy biochemiczne polegają na poszukiwaniu określonych markerów w surowicy ciężarnej, których podwyższony poziom koreluje z nieprawidłowościami w rozwoju płodu. Według rekomendacji Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, w 2009 roku minimalne wymagania dla testów przesiewowych powinny gwarantować co najmniej 75% wskaźnik rozpoznawalności przy maksymalnie 5% wskaźniku rozpoznania fałszywie dodatnich dla trisomii 21 pary chromosomów. (151)

W teście „I trymestru” oznacza się pomiędzy 8.<sup>+0</sup> a 13.<sup>+6</sup> t.c. stężenie wolnej podjednostki  $\beta$ -hCG (free  $\beta$ -hCG) oraz osoczowego białka ciążowego PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A). Test „II Trymestru”, wykonywany między 14.<sup>+0</sup> a 21.<sup>+0</sup> t.c., polega na oznaczeniu w krwi matki trzech markerów: alfafetoproteiny (AFP), ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (hCG) oraz nieskoniugowanego wolnego estriolu (uE3). Wykonanie testu „potrójnego” pozwala na oszacowanie ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych (trisomii 13, 18, 21) i wad OUN. Test „poczwórny”, zakłada oznaczenie alfafetoproteiny (AFP), ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (hCG) oraz nieskoniugowanego wolnego estriolu (uE3) oraz inhibiny-A (68). Nieprawidłowości w uzyskanych wynikach testów biochemicznych, uzupełnione badaniem usg, powinny być wstępem do dalszej diagnostyki, uwzględniającej najczęściej procedury inwazyjne (53, 79, 107).

– **badanie ultrasonograficzne** Wewnątrzmaciczne obrazowanie płodu było zawsze dużym wyzwaniem dla diagnostyków. Nabycie umiejętności obserwacji rozwoju płodu stało się początkiem doniesień na temat prawidłowej anatomii i wzrostu płodu w okresie ciąży, a badania nad zauważonymi nieprawidłowościami w tym okresie (korelacja określonych anomalii płodu z obrazem klinicznym), zapoczątkowały w położnictwie erę diagnostyki obrazowej. We współczesnej praktyce wykonywanie badań ultrasonograficznych jest standardową procedurą. Rutynowe, położnicze badanie usg pełni rolę zarówno narzędzia zarówno skyningowego, jak i diagnostycznego. Już w ok. 7. t.c możliwe jest rozpoznanie dużych wad płodu, np.: beczaszki, braku kończyn, dużych wad cewy nerwowej. (142) Skuteczność diagnostyki aberracji chromosomowych w badaniu USG oceniana jest bardzo różnie i wynosi od kilkunastu do nawet 81%. (26, 29)

Polskie Towarzystwo Ginekologiczne zaleca, w przebiegu ciąży prawidłowej, wykonanie trzech badań usg: między 11.<sup>+0</sup> i 13.<sup>+6</sup> t.c., około 20. (18<sup>+0</sup>–21<sup>+6</sup>) i 30. t.c.<sup>3</sup> W roku 1866 Langdon Down opisał fenotyp pacjentów z trisomią 21 chromosomu: „ich skóra ma... niewystarczającą elastyczność, dając wrażenie, iż jest za duża w stosunku do ciała... Twarz jest płaska i szeroka, bez znaczących wypukłości... i nos jest mały.” Tym opisem Down wprowadził do praktyki dwa podstawowe markery ultrasonograficzne w wykrywaniu trisomii 21 – pomiar fałdu karkowego i kąta czołowo–szczękowego (26). Rewolucją w standaryzacji badań usg w kierunku zespołu Downa było opublikowanie w 2001 roku przez Cicero i wsp. doniesienia, że w badaniach własnych u 73% płodów z trisomią 21 nie uwidocznił kości nosowej w ultrasonografii wykonanej pomiędzy 11. a 14. t.c. (26, 53). Inne doniesienia potwierdziły powyższe rezultaty – obecnie przyjmuje się, iż u 60–70% płodów z trisomią 21 nie uwidacznia się kości nosowej w badaniu usg pomiędzy 11. a 14. t.c. a w ok. 75% przypadków występują nieprawidłowe wymiary przezierności karkowej (29, 48, 53, 130). Markery ultrasonograficzne, które mogą wskazywać na obecność abberacji chromosomowej w czasie usg I. i II. trymestru, pokazuje Tabela nr 1. (128, 129, 130, 144).

---

<sup>3</sup> [www.gpsk.am.poznan.pl/ptg/rekomandacje/rekomandacjausg.htm](http://www.gpsk.am.poznan.pl/ptg/rekomandacje/rekomandacjausg.htm)

Tab.1. Markery ultrasonograficzne trisomii 21, 18 i 13, z podziałem na tygodnie ciąży.

ABBERACJA CHROMOSOMALNA	11 <sup>+0</sup> a 13 <sup>+6</sup>	18 <sup>+0</sup> a 21 <sup>+6</sup>
<b>TRISOMIA 21</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ZWIĘKSZONY WYMIAR PRZEZIerności KARKOWEJ (75% PRZYPADKÓW)</li> <li>- MNIEJSZA DŁUGOŚĆ KOŚCI NOSOWEJ LUB JEJ BRAK (60-70% PRZYPADKÓW)</li> <li>- NIEPRAWIDŁOWY PRZEPŁYW KRWI W PRZEWODZIE ŻYLNYM</li> <li>- KOŚĆ UDOWA KRÓTSZA, NIŻ NALEŻNA DŁUGOŚĆ DLA DANEGO T.C.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- KRÓTKOGŁOWIE (BRACHYCEFALIA),</li> <li>- UMIARKOWANE WODOGŁOWIE,</li> <li>- SPŁASZCZENIE TWARZY,</li> <li>- MNIEJSZA KOŚĆ NOSOWA LUB JEJ BRAK,</li> <li>- KRÓTKIE UCHO,</li> <li>- OBRZEK KARKU,</li> <li>- WADA SERCA (GŁÓWNIIE WADY PRZEGRODOWE),</li> <li>- ZWĘŻENIE/ATREZJA DWUNASTNICY,</li> <li>- JELITA HIPERECHOGENNE,</li> <li>- ŁAGODNE WODONERCZE,</li> <li>- SKRÓCENIE KOŃCZYN (KOŚCI UDOWEJ),</li> <li>- BRUZDA SANDAŁOWA („SANDAL GAP”),</li> <li>- KLINODAKTYLIA,</li> <li>- SKRÓCENIE ŚRODKOWEGO PALICZKA V PALCA RĘKI.</li> </ul>
<b>TRISOMIA 18</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- WCZESNE ZAHAMOWANIE WZROSTU PŁODU</li> <li>- TENDENCJA DO BRADYKARDII</li> <li>- LICZNE TORBIELE SPLOTU NACZYNIÓWKOWEGO</li> <li>- POSZERZENIE ZBIORNIKA WIELKIEGO MÓZGU</li> <li>- WADA SERCA</li> <li>- MNIEJSZA DŁUGOŚĆ KOŚCI NOSOWEJ LUB JEJ BRAK (30% PRZYPADKÓW)</li> <li>- PATOLOGICZNE UŁOŻENIE DŁONI I STÓP (70% PRZYPADKÓW)</li> <li>- NIEKTÓRE DONIESIENIA WSKAZUJĄ NA OBECNOŚĆ ATREZJI PRZEŁYKU</li> <li>- NIEPRAWIDŁOWY KSZTAŁT CZASZKI (GŁOWA W KSZTAŁCIE TRUSKAWKI)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- CZASZKA O KSZTAŁCIE TRUSKAWKI,</li> <li>- TORBIELE SPLOTU NACZYNIÓWKOWEGO,</li> <li>- AGENEZJA CIAŁA MODZELOWATEGO,</li> <li>- POSZERZENIE ZBIORNIKA WIELKIEGO MÓZGU,</li> <li>- ROZSZCZEP WARGI I/LUB PODNIEBIENIA,</li> <li>- HYPOPLAZJA ŻUCHWY,</li> <li>- OBRZEK KARKU,</li> <li>- WADA SERCA,</li> <li>- PRZEPUKLINA PRZEPONOWA,</li> <li>- ZWĘŻENIE PRZEŁYKU,</li> <li>- PRZEPUKLINA PĘPKOWA,</li> <li>- WADY NEREK,</li> <li>- PRZEPUKLINY OPONOWO-RDZENIOWE,</li> <li>- ZAHAMOWANIE WZROSTU PŁODU,</li> <li>- SKRÓCENIE KOŃCZYN,</li> <li>- APLAZJA KOŚCI PROMIENIOWEJ,</li> <li>- POLIDAKTYLIA</li> </ul>

<b>TRISOMIA 13</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Wczesne zahamowanie wzrostu płodu</li> <li>- Tendencja do tachykardii</li> <li>- Powiększenie zbiornika wielkiego</li> <li>- Holoprosencephalia</li> <li>- Przepuklina pępkowa po 11. t.c.</li> <li>- Powiększony pęcherz moczowy (megacystis) &gt; 7mm w wymiarze podłużnym</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Holoprosencephalia,</li> <li>- Wady dotyczące twarzy:</li> <li>- Rozszczep wargi i/lub podniebienia,</li> <li>- Hypoplasza żuchwy,</li> <li>- Hypoteloryzm,</li> <li>- Cykloopia,</li> <li>- Aplazja lub hipoplasza nosa,</li> <li>- Pojedyncze nozdrze,</li> <li>- Macroglossia,</li> <li>- Mikrocefalia,</li> <li>- Wada serca,</li> <li>- Wady nerek,</li> <li>- Przepuklina pępkowa,</li> <li>- Polidaktylia</li> </ul>
--------------------	--	--

Wyniki badania ultrasonograficznego, wskazujące na istnienie nieprawidłowości w strukturze płodu lub obecność ultrasonograficznych markerów aberracji, są wskazaniem do wykonania dalszej, także inwazyjnej diagnostyki, co w 25% skutkuje wykryciem nieprawidłowego kariotypu. W porównaniu do innych wskazań: wiek ciężarnej powyżej 35 lat: 5,41%; nieprawidłowe wyniki MSS: 6,5%, jest to wskazanie, które powinno być jednym z decydujących w podjęciu decyzji o wdrożeniu badań cytogenetycznych płodu (81, 168).

Skorelowanie testów biochemicznych i badania usg z okresu pomiędzy 11. a 14. t.c. pozwoliło na zwiększenie wykrywalności trisomii 21 do ponad 90% (74, 127, 130, 144, 153)

Tab. 2. Porównanie współczynników wykrywalności przy odsetku wyników fałszywie dodatnich = 5% dla różnych metod skryningu w kierunku trisomii 21. (129)

<b>CZYNNIK SKRYNINGU</b>	<b>WSPÓŁCZYNNIK WYKRYWALNOŚCI (%)</b>
WIEK CIĘŻARNEJ	30
WIEK I MARKERY BIOCHEMICZNE W SUROWICY MIĘDZY 15.-18. T.C.	50-70
WIEK I NT MIĘDZY 11 <sup>+0</sup> -13 <sup>+6</sup> T.C.	70-80
WIEK, NT, WOLNA PODJEDNOSTKA B-HCG I PAPP-A MIĘDZY 11 <sup>+0</sup> -13 <sup>+6</sup> T.C.	85-90
WIEK, NT, KOŚĆ NOSOWA MIĘDZY 11 <sup>+0</sup> -13 <sup>+6</sup> T.C.	90
WIEK, NT, KOŚĆ NOSOWA, WOLNA PODJEDNOSTKA β-HCG I PAPP-A MIĘDZY 11 <sup>+0</sup> -13 <sup>+6</sup> T.C.	95

– **inne nieinwazyjne metody diagnostyki prenatalnej.** Wśród innych metod nieinwazyjnej diagnostyki prenatalnej wymienia się badania mające na celu izolowanie komórek płodowych z krwi obwodowej ciężarnej: erytrocytów jądrzastych, leukocytów, komórek trofoblastu. Ma to na celu oznaczenie kariotypu płodu. Przy użyciu specyficznych sond dla określonych chromosomów i techniki FISH (fluorescent in situ hybridization) można zlokalizować aberracje chromosomowe i ocenić komórki płodowe w kierunku chorób monogenowych. Metody te jednak mają ograniczony zasięg. Także ze względu na brak wytycznych odnośnie czasu ciąży najbardziej optymalnego dla ich stosowania (152, 154). W niektórych krajach stosuje się rezonans magnetyczny (MRI) do potwierdzenia stwierdzonych nieprawidłowości rozwojowych płodu. Szczególnie podkreśla się wartość tej techniki w przypadku wad cewy nerwowej (160). Metodą, która wzbudza zainteresowanie badaczy w ostatnim czasie jest poszukiwanie fDNA (wolne DNA płodowe) w surowicy matki i oznaczanie jego stężenia z pomocą ilościowego PCR. (107)

Według aktualnych wytycznych PTG podjęcie decyzji o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego zależy od uzyskanych wartości ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych (proponycja badań inwazyjnych przy ryzyku równym lub wyższym od 1/300). (151)

## 5.2. Metody inwazyjne

Inwazyjne metody diagnostyki prenatalnej polegają na pozyskaniu, hodowli i bezpośredniej ocenie materiału genetycznego płodu.

– **coelocenteza** Metoda ta pozwala na uzyskanie materiału genetycznego płodu na bardzo wczesnym etapie ciąży. Dotychczasowe doniesienia opierają się głównie na grupach badanych pacjentek decydujących się na przerwanie ciąży. Metoda ta cały czas znajduje się w grupie badań eksperymentalnych. Coeloceteza polega na pobraniu między 6. a 10. t.c. około 2,5 ml płynu poprzez nakłucie igłą metodą przeszzyjkową lub przezbrzuszną pozazarodkowej jamy ciała (75, 76, 77).

– **biopsja trofoblastu/ kosmówki (CVS; Chorionic Villus Sampling)** Metoda ta polega na bezpośrednim uzyskaniu i wyizolowaniu kariotypu płodu z komórek trofoblastu. Ponieważ komórki trofoblastu są komórkami aktywnie dzielącymi się, nie jest konieczna ich laboratoryjna hodowla w celu ekstrakcji DNA. Badanie to wykonuje się, gdy celem jest szybkie i wczesne określenie kariotypu płodu oraz wykonanie rozszerzonych badań biochemicznych i cytogenetycznych we wczesnej ciąży.

Podstawowym wskazaniem do CVS jest podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z aberracją chromosomową lub genetycznie uwarunkowaną chorobą metaboliczną. Zabieg wykonuje się między 8. a 12. tygodniem ciąży. Wyróżnia się dwie techniki biopsji trofoblastu: przezszyjkową (TC CVS) oraz (obecnie zalecaną) przezbrzuszną (TA CVS). Ryzyko powikłań po CVS oceniane jest na 1,3 – 5,4% (60, 127). Do najczęstszych powikłań po zabiegu można zaliczyć: poronienie samoistne (1,2 – 2,9%), krwawienie do worka owodniowego, krwiak podkosmówkowy lub odklejenie kosmówki, sączenie płynu owodniowego, infekcje wewnątrzmaciczne, bóle podbrzusza (60). McCormack dowodzi, iż w grupie kobiet z obciążonym wywiadem ogólnym i położniczym (np.: posiadanie dziecka z wadą rozwojową bądź podwyższony poziom AFP (alfa fetoproteiny) w surowicy ciężarnej, co kwalifikowało do wykonania amniopunkcji diagnostycznej, badaniem preferowanym była biopsja trofoblastu: kobiety były w stanie zaakceptować większe ryzyko poronienia związane z tym badaniem w porównaniu do amniopunkcji, z uwagi na trzy czynniki:

1. Wcześniejszy czas wykonania badania i co za tym idzie wcześniejsze uzyskanie informacji o stanie zdrowia płodu,
2. Krótszy czas oczekiwania na wyniki badania kariotypu,
3. Jeśli wyniki badania trofoblastu kwalifikowały do przerwania ciąży, to na tym etapie ciąży jest jeszcze możliwe przeprowadzenie tego zabiegu jednocześnie poprzez rozszerzenie szyjki macicy i wyłyżeczkowanie (25, 114, 161).

Etap ciąży, kiedy wyniki badania genomu płodowego uzyskanego z płynu owodniowego mogą stać się wskazaniem do terminacji ciąży, to II trymestr jej trwania – w tym przypadku konieczna jest indukcja farmakologiczna i związane z tym dodatkowe stygmatyzujące przeżycia dla matki. (Dłuższy, czasem kilkutygodniowy pobyt w szpitalu w związku z procedurą; konieczność przejścia przez cały proces indukcji.) (1, 114, 142, 143).

– **amniopunkcja (AFT; Amniotic Fluid Test)** Pobranie próbki płynu owodniowego przez powłoki brzuszne ciężarnej w II trymestrze ciąży (najbardziej optymalnie pomiędzy 16. a 18. t. c.) jest obecnie najczęściej wykonywaną procedurą z zakresu inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Pierwszy raz zastosowano hodowlę komórek z płynu owodniowego w celu diagnostyki zespołu Downa w 1968 roku (135). W Polsce wprowadzono amniopunkcję do powszechnej praktyki w 1975 roku (80). Amniopunkcja jest wykonywana w I lub we wczesnym II trymestrze ciąży w celu zdiagnozowania nieprawidłowości w kariotypie płodu, chorób uwarunkowanych



jednogenowo, dziedziczonych zaburzeń metabolicznych, poziomu alfafetoproteiny i acetylocholinoesterazy bądź innych. Podwyższony poziom alfafetoproteiny w płynie owodniowym towarzyszy wadom cewy nerwowej (np.: rozszczepowi kręgosłupa), otwartym wadom powłok brzusznych (np.: gastroschisis), rozszczepowi wargi/podniebienia, śmierci wewnątrzmacicznej lub innym defektom. Podobne znaczenie diagnostyczne ma podwyższony poziom acetylocholinoesterazy (134, 135, 145). Ryzyko poronienia po zabiegu amniopunkcji waha się w granicach 0,2 do 1,3% (60, 181)

– **kordocenteza (PUBS; Percutaneous Umbilical Cord Blood Sampling)**  
Badanie to polega na nakłuciu sznura pępowinowego przez powłoki brzuszne i pobraniu krwi z żyły pępowinowej. Najkorzystniejszym miejscem punkcji jest łożyskowy przyrzep pępowiny. Wyróżnia się tzw. kordocentezę diagnostyczną (uzyskuje się próbkę krwi płodu w celu wykonania badań cytogenetycznych lub innych, w kierunku potwierdzenia np.: konfliktu serologicznego, abberacji chromosomowej płodu, agenezji nerek, trombocytopenii płodu) oraz kordocentezę terapeutyczną, kiedy to wdrażana jest terapia wewnątrzmaciczna. W przypadku kordocentezy diagnostycznej ryzyko powikłań wynosi ok. 1,4% – 5% powikłań, w tym do 3% strat lub konieczności natychmiastowego ukończenia ciąży. Jest to stosunkowo wysokie ryzyko, w związku z tym wskazania do kordocentezy określane są restrykcyjnie. Należą do nich: podejrzenie aberracji chromosomowej, konfliktu serologicznego, infekcji związanej ze znaczną niedokrwistością płodu oraz agenezji nerek. (25, 60, 80, 143)

– **fetoskopia** Procedura ta polega na wprowadzeniu do jamy macicy fotoskopu oraz włókna laserowego. Fetoskopia diagnostyczna (genetyczna) pozwala na uzyskanie materiału poprzez biopsję skóry lub wątroby płodu. Ryzyko powikłań związane z zabiegiem szacuje się na 3 – 5%. Fetoskopia terapeutyczna wykorzystywana jest w celu laserowej korekcji połączeń naczyniowych w ciąży bliźniaczej w zespole przetoczenia krwi między płodami (TTTS – Twin-To-Twin Transfusion Syndrome) oraz w zespole „odwróconego kierunku przepływu krwi” (TRAP – Twin Reversed Arterial Perfusion Syndrome) (121, 146, 150, 165, 174).

## 6. Poradnictwo genetyczne

Warunkiem oferowania i prowadzenia badań genetycznych, w tym także dla celów diagnostyki prenatalnej, jest zapewnienie zainteresowanym rodzinom poradnictwa genetycznego (art. 12 „Genetyczne testy prognozujące” Konwencji

o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny, Konwencja o Prawach Człowieka i Medycynie, podpisana w Oviedo dnia 4 kwietnia 1997 r.). (118)

Poradnictwo genetyczne to proces przekazywania informacji dotyczących wielu problemów związanych z ryzykiem wystąpienia choroby genetycznej w rodzinie, co w kontekście kobiet w wieku rozrodczym ściśle wiąże się z procedurami diagnostyki prenatalnej (65). Podstawowe cele poradnictwa genetycznego to: określenie ryzyka wystąpienia u potomstwa wady genetycznej, interpretowanie stopnia ryzyka, pomoc rodzicom w podjęciu decyzji, co do antykoncepcji, sterylizacji, adopcji, sztucznej inseminacji, przybliżenie rodzajów badań diagnostycznych, służących wykrywaniu wad rozwojowych (112, 139). Zapotrzebowanie na informacje jest jedną z nadrzędnych potrzeb niektórych rodziców, u których dziecko zdiagnozowano ciężką, nieuleczalną wadę rozwojową bądź istnieje podejrzenie takiej wady (5, 6, 105, 106).

Odnośnie zapotrzebowania na informację opisano dwa różne typy zachowań, które spotyka się w grupie kobiet z podejrzeniem lub po potwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej:

1. Aktywne poszukiwanie informacji.
2. Bierny odbiór informacji i unikanie ich (98, 99, 100).

Poradnictwo genetyczne powinno mieć charakter niedyrektywny, co jest ważną cechą różnicującą ze zwyczajową poradą lekarską (112). Według wytycznych Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), każdą procedurę z zakresu diagnostyki prenatalnej powinna poprzedzić konsultacja genetyczna a poradnictwo genetyczne powinno być procesem ciągłym w przypadku wykrycia nieprawidłowości w rozwoju płodu w przebiegu diagnostyki prenatalnej, w celu umożliwienia rodzicom podjęcia kompetentnej decyzji co do losów ciąży (1, 196).

Rozpoznanie u płodu lub dziecka wrodzonej wady lub wad rozwojowych jest początkiem długiego procesu różnorodnych zdarzeń, które diagnoza ta zapoczątkuje. Postępowanie lekarskie dotyczące dziecka z wadami wrodzonymi zależy niewątpliwie od klinicznej oceny wady, od stanu zdrowia dziecka, od jego wieku (płód, noworodek, dziecko starsze) – od wielu czynników.

Niezależnie od osobistych przekonań i okoliczności, prawo obowiązujące w danym kraju jest jednym z głównych czynników decydującym o sposobie konsultowania ciężarnych, u których w przebiegu ciąży stwierdzono malformację płodu. Polskie prawo dopuszcza procedury aborcji/ terminacji ciąży, w przypadku

zdiagnozowania u dziecka ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej. Częścią poradnictwa genetycznego, jak również spotkań konsultacyjnych z lekarzem położnikiem–ginekologiem i całościowej opieki, jest wyposażenie rodziców w dostateczną wiedzę, która pozwoli na podjęcie decyzji (w piśmiennictwie anglojęzycznym termin ten określany jest jako *informed choice*, *informed decision*) o losach ciąży (11, 34, 51, 94, 98, 99, 100). Teoria edukacji pacjentów i konsultacji, szczególnie w formie wsparcia, zwyczajowo zakłada, iż porada powinna zawierać opis dostępnych metod leczenia, wizualizację ryzyka, zalety i wady wyboru możliwych opcji. Dodatkowo powinno wprowadzić się elementy, które pomogą pacjentom uświadomić sobie konsekwencje wyboru każdej z opcji w świetle indywidualnego systemu wartości (7, 9, 70). Szczególnymi cechami osób dokonujących wyboru odnośnie losów ciąży po stwierdzeniu wady płodu jest potrzeba indywidualizacji każdej porady, zaangażowanie emocjonalne i wysokie oczekiwania w stosunku do udzielającego porady (89, 90, 92, 99, 100).

Emocjonalna komponenta warunkuje ograniczone możliwości poznawcze i podejmowanie irracjonalnych decyzji, które często stoją w sprzeczności z przedstawianymi danymi statystycznymi oraz wypracowanymi, rutynowymi rozwiązaniami, które mogą zostać zaproponowane. (7, 34, 183, 184, 195).

Istnieją narzędzia badawcze, które ewaluują wartość podjętej przez pacjenta decyzji na podstawie oceny rozumowania pacjenta jednocześnie z opisem jego procesu decyzyjnego. Tego typu pomiar podzielony jest na trzy kategorie:

1. jakość podjętej decyzji według podejmującego ją pacjenta,
2. ocena poznania pacjenta lub ewaluacja rozumienia informacji związanych z podejmowaną decyzją,
3. spójność pomiędzy oceną przez samego pacjenta podjętej decyzji i stabilnością tej oceny w czasie (9, 11, 106, 109).

## **II. Wada wrodzona jako problem prawny**

Podjęcie decyzji dotyczącej losów ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej, jest ściśle skorelowane z uwarunkowaniami prawnymi dotyczącymi przedmiotu, obowiązującymi w danym państwie.

### **Polskie regulacje prawne**

Zapisy prawne regulujące dostęp do badań przedurodzeniowych w Polsce:

- Ustawa o zawodzie lekarza z dnia 5 grudnia 1996 r. (Dz. U. z 2002 r. Nr 21, poz. 204) „Lekarz ma obowiązek udzielać pacjentowi lub jego ustawowemu przedstawicielowi przystępnej informacji o stanie jego zdrowia, rozpoznaniu, proponowanych oraz możliwych metodach diagnostycznych, leczniczych, dających się przewidzieć następstwach ich zastosowania lub zaniechania, wynikach leczenia oraz rokowaniu.” (187)
- Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży (Dz. U. z dnia 1 marca 1993 r.)  
„Organy administracji rządowej oraz samorządu terytorialnego, w zakresie swoich kompetencji określonych w przepisach szczególnych, są zobowiązane zapewnić swobodny dostęp do informacji i badań prenatalnych, szczególnie wtedy, gdy istnieje podwyższone ryzyko bądź podejrzenie wystąpienia wady genetycznej lub rozwojowej płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej życiu płodu.” (186)
- Kodeks Karny. Art. 23b:  
„Dopuszcza się badania przedurodzeniowe niezwiększające wyraźnie ryzyka poronienia, w przypadku, gdy: dziecko poczęte należy do rodziny obciążonej genetycznie, istnieje podejrzenie występowania choroby genetycznej możliwej do wyleczenia, zaleczenia bądź ograniczenia jej skutków w okresie płodowym, istnieje podejrzenie ciężkiego uszkodzenia płodu. (86)
- Kodeks Etyki Lekarskiej Art. 38  
„Lekarz ma obowiązek zapoznać pacjentów należących do grupy zwiększonego ryzyka z możliwościami diagnostycznymi i terapeutycznymi współczesnej genetyki lekarskiej, w tym diagnostyki przedurodzeniowej. Przekazując powyższe informacje lekarz ma obowiązek poinformować zainteresowanych o ryzyku związanym z przeprowadzeniem badań przedurodzeniowych.” (85)

- Ustawa o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych z 2004 r. (art.. 27 ust. 1 pkt 5 2004)

Zapis ten stanowi, iż świadczenia na rzecz zachowania zdrowia, zapobiegania chorobom i wczesnego wykrywania chorób obejmują: „prowadzenie badań profilaktycznych obejmujących kobiety w ciąży, w tym badań prenatalnych zalecanych w grupach ryzyka i u kobiet powyżej 40 roku życia”. (187)

Polska Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży stanowi, iż „przerywanie ciąży może być dokonane wyłączenie przez lekarza, w przypadku, gdy: ciążą stanowi zagrożenie dla życia lub zdrowia kobiety ciężarnej, badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu lub nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu [...], zachodzi uzasadnione podejrzenie, że ciąża powstała w wyniku przestępstwa.” (186) W takim przypadku legalność dokonania przerwania ciąży warunkują dodatkowe czynniki:

1. Interwencji medycznej może dokonać jedynie lekarz, którego kompetencje zawodowe spełniają warunki rozporządzenia Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej z 22 stycznia 1997 r. w sprawie kwalifikacji zawodowych lekarzy, uprawniających do przerywania ciąży oraz stwierdzania, że ciąża zagraża życiu lub zdrowiu kobiety lub wskazuje na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu, albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu [Rozporządzenie Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej z dnia 22 stycznia 1997 r. w sprawie kwalifikacji zawodowych lekarzy, uprawniających do dokonania przerywania ciąży oraz stwierdzania, że ciąża zagraża życiu lub zdrowiu kobiety lub wskazuje na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu.(Dz. U. Nr 9, poz. 49)]. Zgodnie z § 1 tego rozporządzenia przerywania ciąży może dokonać lekarz posiadający: pierwszy stopień specjalizacji w zakresie położnictwa i ginekologii; tytuł specjalisty w zakresie położnictwa i ginekologii. Przerwanie ciąży pod kierunkiem i w obecności lekarza spełniającego te wymagania może dokonać również lekarz odbywający szkolenie specjalizacyjne.
2. Przerwanie ciąży przez uprawnionego lekarza może być dokonane jedynie w szpitalu.

3. Przerwanie ciąży dopuszczalne jest do momentu osiągnięcia przez płód zdolności do samodzielnego życia poza organizmem ciężarnej. Wskazania do zabiegu przerwania ciąży musi ponadto stwierdzić inny lekarz, niż ten, który będzie później dokonywał terminacji ciąży. Musi on posiadać kwalifikacje określone we wspomnianym wyżej rozporządzeniu.
4. Zgodnie z § 2, ust. 2 cyt. rozporządzenia, wystąpienie okoliczności wskazujących na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu, albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu, stwierdza lekarz posiadający tytuł specjalisty, orzekający o wadzie genetycznej płodu na podstawie badań genetycznych, lub lekarz posiadający tytuł specjalisty w zakresie położnictwa i ginekologii, orzekający o wadzie rozwojowej płodu na podstawie obrazowych badań ultrasonograficznych, wykonanych u kobiety ciężarnej.
5. Dokonanie powyższej interwencji medycznej jest dozwolone wyłącznie za zgodą ciężarnej lub, w przypadku niemożności uzyskania takowej z uwagi np.: na ubezwłasnowolnienie zainteresowanej, jej ustawowego przedstawiciela. Ten sam przepis ma zastosowanie w przypadku ciężarnej małoletniej. Zgoda kobiety ciężarnej powinna być wyrażona na piśmie. Dotyczy to również zgody wyrażanej przez jej przedstawiciela ustawowego.
6. Na dokonanie aborcji nie jest wymagana zgoda biologicznego ojca nienarodzonego upośledzonego dziecka niezależnie od tego, czy pozostaje on z kobietą ciężarną w związku (np.: małżeństwie), czy też nie. W świetle prawa lekarz nie musi zatem uzyskiwać zgody biologicznego ojca; również jego sprzeciw jest prawnie bezskuteczny (198).
7. Lekarze mają możliwość zadeklarowania niezgodności konieczności przerwania ciąży z własnym światopoglądem, np.: religijnym i odmowy wykonania procedury (klauzula sumienia). Art. 39, Ustawy z dnia 5 grudnia 1996 roku o zawodzie lekarza. (188)

W praktyce sądowniczej opisywane są nowe precedensy dotyczące zagadnienia diagnostyki prenatalnej i urodzenia dziecka z wrodzoną wadą rozwojową. Polska dołączyła do krajów Europy Zachodniej i Stanów Zjednoczonych, gdzie istnieje nowa dla polskiej judykatury kategoria orzecznictwa: odszkodowania z tytułu „wrongful birth” i „wrongful life”, które opierają się o roszczenia rodziców upośledzonego dziecka lub samego pokrzywdzonego, urodzonego z wadą wrodzoną pacjenta, przeciwko

lekarzowi, który w zawiniony sposób nie rozpoznał uszkodzeń dziecka w czasie ciąży i uniemożliwił tym samym przerwanie ciąży. Stawiany mu zarzut polega na tym, że odebrał powodom prawo do zdecydowania, czy chcą mieć upośledzone dziecko. Tego typu prawomocne orzecznictwo doprowadziło do ukształtowania się poglądu, że niezachowanie standardu (zarówno w zakresie pouczenia pacjenta, przeprowadzenia zabiegu, jak i jego zaniechania) rodzić może odpowiedzialność lekarza względem rodziców (54, 78, 176).

Dodatkowo propozycje holenderskich pediatrów, dotyczące eutanazji nieuleczalnie chorych noworodków (np.: wcześniaków z uszkodzeniami mózgu nierokujących nadziei na przeżycie, dzieci z deformacjami ciała), zawarte w tzw. protokole z Groningen, stawiają dyskutowane zagadnienie w nowym świetle (38, 190).

### **III. Czynniki determinujące decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady wrodzonej**

Diagnostyka prenatalna ma jasno określone przez ustawodawcę cele. Podstawowym jest wczesne wykrycie nieprawidłowości w rozwoju płodu i wdrożenie adekwatnego leczenia. Niestety diagnostyka prenatalna ma charakter profilaktyki wtórnej – w wielu przypadkach nie istnieją środki, które mogłyby znaleźć zastosowanie w terapii. Stwierdzenie wady rozwojowej płodu jest momentem, który rozpoczyna sekwencję bardzo trudnych decyzji w życiu ciężarnej i jej rodziny. Podjęcie decyzji o losach ciąży – przerwanie jej bądź nieingerowanie w jej przebieg – zależne jest od wielu czynników.

Zakłada się, że jednostka dokonuje racjonalnego wyboru, jeżeli rozważa różne opcje dysponując adekwatną wiedzą i następnie wybiera takie rozwiązanie, które w danej sytuacji gwarantuje maksymalne korzyści i minimalne ryzyko (34, 104, 106). Teorie dotyczące racjonalności wyboru bazują na tezie, iż jednostka ma zdolność do wykonania samodzielnej, logicznej kalkulacji i jest w stanie funkcjonować autonomicznie realizując trzy podstawowe motywacje warunkujące decyzje: kompetencji (bycie kompetentnym w interakcji ze środowiskiem), poczucia wspólnoty (wsparcie społeczne) i autonomii (106). Są to motywacje, według których analizuje się także decyzje reprodukcyjne.

#### **1. Czynniki obiektywne**

##### **1.1. Dostępność diagnostyki prenatalnej.**

Aktualnie każda kobieta ciężarna w Polsce, będąca pod opieką systemu ochrony zdrowia, podlega procedurom diagnostyki prenatalnej: badanie usg jest standardową procedurą realizowaną w czasie ciąży. Większe utrudnienia obserwuje się z praktyczną realizacją postulatów wdrażania procedur inwazyjnych. Narodowy Fundusz Zdrowia finansuje inwazyjną diagnostykę prenatalną, np.: amniopunkcje, w ramach tzw. programów profilaktycznych, co wiąże się z przyznawaniem jednostkom konkretnego limitu na wykonywanie tych badań. W obecnej chwili limity te nie pokrywają zapotrzebowania.

Analizując doniesienia z różnych krajów, można znaleźć dowody na istnienie różnic socjo-ekonomicznych w dostępie do procedur diagnostyki prenatalnej (39, 42, 43, 83, 113, 118). Zanotowano statystycznie istotną zależność między miejscem zamieszkania matki a prenatalnym rozpoznaniem wady. W Polsce średnio 13,6% wad



wrodzonych jest rozpoznawanych prenatalnie: wśród kobiet zamieszkałych w mieście powyżej 100 tys. mieszkańców, 12,4% – w mieście poniżej 100 tys. mieszkańców i 10,9% – na wsi (113). Powyższe dane podyktowane są między innymi faktem, iż ośrodki wyspecjalizowane w procedurach diagnostyki prenatalnej zlokalizowane są w dużych aglomeracjach miejskich. Kolejna zależność pojawia się po analizie wykształcenia matki: więcej wad wrodzonych rozpoznaje się u kobiet z wyższym wykształceniem (49, 57, 108, 115, 166, 189, 197), co wiąże się z poziomem wiedzy na temat procedur diagnostycznych i dążenia do świadomej kontroli przebiegu ciąży, łącznie z sięganiem po wysokospecjalistyczne procedury diagnostyczne. Jednakże ryzyko urodzenia dziecka z wadą rozwojową jest odwrotnie proporcjonalne do stopnia wykształcenia – największe ryzyko dotyczy kobiet z wykształceniem poniżej średniego (39, 115, 166, 189). Kobiety z niższym stopniem wykształcenia statystycznie częściej mają ubogą wiedzę na temat profilaktyki wad wrodzonych, specjalistycznych metod wykrywania malformacji w okresie ciąży, rzadziej samodzielnie poszukują informacji na temat przysługujących im świadczeń diagnostycznych oraz, w konsekwencji, w tej grupie rzadziej wykonuje się procedury przerwania ciąży z powodu istniejącej wady. Często poziom wykształcenia wiąże się ze statusem ekonomicznym, co warunkuje dostęp do dodatkowo płatnych procedur diagnostycznych oraz specjalistycznych konsultacji.

W kontekście dostępności procedur diagnostyki prenatalnej warto podkreślić fakt, iż aktualna sytuacja społeczno-polityczna, rzutuje na ich dostępność i związane z tym wybory kobiet. Często są to tematy kontrowersyjne i budzące skrajne emocje w wielu kręgach społecznych. Obawa przed społecznym napiętnowaniem, nacisk na konkretne postępowanie, mogą wpływać na decyzje kobiet.

## **1.2. Dane demograficzne**

Doniesienia wskazują, iż białe, wykształcone, deklarujące wysoki dochód ciężarne, są grupą, która najczęściej decyduje się na terminację ciąży po stwierdzeniu wad u płodu. W tej grupie bardziej akceptowalne jest ryzyko poronienia związane z inwazyjnym badaniem prenatalnym, niż np.: obciążenie związane z posiadaniem dziecka z zespołem Downa (80, 98, 175, 185, 191). Dodatkowo jest to grupa samodzielnie poszukująca informacji na temat tego typu diagnostyki, akceptująca sposób wykonania badania i w dużej mierze zdecydowana na ponowne poddanie się badaniu w kolejnej ciąży (80, 83, 173).

Autorzy dowodzą, że wiek kobiety jest wprost proporcjonalny do odsetka terminacji w wyniku stwierdzonej patologii płodu – młode kobiety częściej decydują się na nieingerowanie w przebieg ciąży (158, 189).

Istnieje korelacja pomiędzy faktem posiadania już dzieci, zaawansowaniem kolejnej ciąży w chwili stwierdzenia wady a skłonnością do przerywania ciąży: Wykazano, iż kobiety które miały już dzieci, a w obecnej ciąży stwierdzono u płodu zespół Downa przed 16. t.c., częściej decydowały się na terminację, niż te które nie miały dzieci, a zespół Downa stwierdzony był u nich równie wcześnie. W sytuacji, gdy zespół Downa stwierdzony był u ciężarnych mających już dzieci po 22 t.c., tendencja do wykonania terminacji była mniejsza niż u kobiet, które nie miały dzieci, a zespół Downa potwierdzono w tym samym czasie. (16)

### **1.3. Zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady.**

Odsetek terminacji wskutek zdiagnozowanej wady płodu jest odwrotnie proporcjonalny do wieku ciążowego: im bardziej zaawansowana ciąża w chwili stwierdzenia wady, tym niższe wskaźniki terminacji, niezależnie od rodzaju wady (różnego rodzaju malformacje można wizualizować na różnym etapie ciąży). (133, 158, 160, 189) W prawodawstwie polskim istnieje cenzus czasowy dla przeprowadzenia terminacji ciąży do momentu „osiągnięcia przez płód zdolności do samodzielnego życia poza organizmem kobiety ciężarnej”<sup>4</sup>. Jest to termin umowny, w praktyce wymagający indywidualnej interpretacji w przypadku każdej ciąży. Zapis ten nie tworzy rzeczywistego standardu postępowania. Istnieją wady, w przypadku których płód nigdy nie osiągnie zdolności do samodzielnego życia np.: beczaszki.

Według wytycznych Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego około 20. t.c. wykonuje się badanie usg, tzw. „połówkowe”, oceniające struktury i wzrost płodu. (151) Jest to etap rozwoju płodu, kiedy badający ma najkorzystniejsze warunki do uwidocznienia malformacji. Wady wykryte wcześniej, wymagające potwierdzenia badaniem kariotypu, są w wielu przypadkach również ostatecznie diagnozowane około 20. t.c. Na tym etapie, z perspektywy matki próba indukcji porodu lub poronienia daje możliwość uniknięcia porodów zabiegowych w wielu sytuacjach, w których donoszone dziecko niezdolne do życia, nie może się urodzić drogami natury (143). Z drugiej

---

<sup>4</sup> Art. 4a, pkt 2 Ustawy z dnia 7 stycznia 1993 r. o Planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży. (Dz. U. z dnia 1 marca 1993 r.)

strony, czas trwania ciąży jest istotnym determinantem tworzenia się więzi pomiędzy ciężarną a rozwijającym się płodem. W III trymestrze ciąży obraz płodu w wyobrazeniach ciężarnej jest już na tyle silny, że obejmuje wizualizację funkcjonowania społeczno-psychologicznego pod koniec pierwszego roku życia. (10, 32) Często traumatycznym momentem jest poczucie ruchów dziecka przez ciężarną, co jest czynnikiem silnie frustrującym i czyniącym proces podjęcia decyzji o losach ciąży jeszcze bardziej trudnym.

Na podstawie piśmiennictwa oraz danych z rejestru EUROCAT można zauważyć, iż wskaźniki terminacji ciąż znacząco zmniejszają się po 24. t.c., w szczególności dla wad występujących poza OUN płodu i nie wiążących się z aberracją chromosomową. (14, 15, 166) Taką tendencję prezentują również kraje, w których aborcja jest dozwolona i nie ma limitu trwania ciąży, do którego można ją wykonać z powodu wykrycia malformacji u płodu, np.: Anglia. (166) Ma to związek z faktem, iż przerwanie ciąży pod koniec II. i w III trymestrze ciąży, wiąże się z innego stopnia społeczną akceptowalnością terminacji niż w tzw. wczesnej ciąży. (40, 47, 166) Dodatkowo ciężarna mająca podjąć decyzję o losach ciąży pod koniec II. i w III trymestrze, musi zostać poinformowana o fakcie, iż z dużym prawdopodobieństwem płód może urodzić się z oznakami życia.

Niektórzy rodzice mają nadzieję, iż ciąża ulegnie samoistnemu poronieniu, co uwolni ich od konieczności podjęcia decyzji. Odsetek płodów z trisomią chromosomu 21, które obumierają wewnątrzmacicznie między 12. t.c. (kiedy najczęściej przeprowadza się diagnostykę prenatalną w tym kierunku) a 40. t.c., wynosi ok. 30%, natomiast między 16. (czas wykonania testu „potrójnego”) a 40. t.c. wynosi ok. 20%. W trisomii 13. i 18. chromosomu oraz w zespole Tunera ryzyko obumarcia wewnątrzmacicznego między 12. a 40. t.c. wynosi około 80%. (53, 57)

W badaniach wykazano, iż proces adaptacji kobiety po terminacji ciąży ma bezpośredni związek z zaawansowaniem ciąży w chwili zabiegu: w grupie, która zdecydowała się na tę procedurę przed 14. t.c. znacząco rzadziej obserwowano zaburzony proces żałoby niż w grupie, która ingerowała w jej przebieg później (4, 82).

Istnieją doniesienia, które wskazują na możliwość korelacji pomiędzy stopniem wiedzy ciężarnej na temat diagnostyki prenatalnej, epidemiologii wad wrodzonych oraz indywidualnego ryzyka wystąpienia wady a czasem ciąży, kiedy ciężarna nawiązuje wysoki stopień więzi z płodem – im wyższy stopień wiedzy tym późniejszy czas nawiązania więzi. (156, 159)

Bardzo ważnym czynnikiem w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży, nakładającym się na zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady, jest rodzaj zdiagnozowanej wady.

#### **1.4. Rodzaj zdiagnozowanej wady.**

Z wielu doniesień wynika, iż jednym z ważniejszych czynników decydujących o losach ciąży jest rodzaj zdiagnozowanej wady i dotyczące jej prognozy (41, 42, 45, 106, 108, 120, 123, 137, 195, 200).

Malformacje, których stwierdzenie najczęściej skutkuje decyzją o przerwaniu ciąży, to wady OUN i aberracje chromosomowe. (4, 14, 15, 18, 41, 45, 57, 108, 149, 158) Według danych EUROCAT, w niektórych populacjach europejskich odsetek terminacji z powodu zdiagnozowanego u płodu zespołu Downa sięga 90% (Francja, Belgia, Niemcy, Hiszpania) (14, 15). Według danych pochodzących z tego samego Rejestru, odsetek terminacji z powodu wad OUN jest równie wysoki: Francja, Anglia, Hiszpania odnotowują, iż ok. 92 – 98% ciąż, w przebiegu których stwierdzono tego rodzaju malformacje, ulega przerwaniu (kraje te mają równie wysokie wskaźniki wykrywalności wad OUN w okresie prenatalnym: średnio 94%) (14). Wskazuje się na fakt, iż istnieje korelacja pomiędzy miejscem uszkodzenia OUN a wyższym wskaźnikiem terminacji (im wyższy był poziom, w którym zaobserwowano uszkodzenie, tym więcej pacjentek decydowało się na przerwanie ciąży) (57). Ma to bezpośredni związek z rokowaniami dla płodu.

Dodatkowo częściej podejmowano decyzję o przerwaniu ciąży w przypadku wady o jednoznacznie złym rokowaniu (wada letalna), niż w przypadku wady o złym, jednakże niejednoznacznym rokowaniu. Wskaźniki terminacji ciąż malały, gdy rodzicom udzielono informacji o dostępności terapii (wewnątrzmacicznej lub po urodzeniu), nawet, gdy efekty tej terapii były bardzo niepewne lub dyskusyjne (148, 173). Istnieją doniesienia na temat epidemiologii wad kończyn u noworodków w populacji amerykańskiej: w przypadku 20% ciąż w opisywanej grupie dokonano terminacji w wyniku powyższej diagnozy. (116) W tej samej populacji wskaźnik terminacji z powodu zespołu Downa wynosił 80% (21).

Często podejmowanym zagadnieniem jest wpływ wizualizacji wad strukturalnych płodu w badaniu ultrasonograficznym i opisanie ich przez eksperta na proces podejmowania decyzji odnośnie dalszych losów ciąży. Wydaje się, iż uwidocznienie malformacji ma związek z wyobrażeniem płodu przez rodziców, co jest

istotnym czynnikiem w procesie decyzyjnym. Doniesienia w tym zakresie nie są spójne: niektórzy autorzy wskazują, iż zobrazenie malformacji wiąże się z większą tendencją do podjęcia decyzji o przerwaniu ciąży, inni nie uchwycili takiego związku. (68, 88, 192)

### **1.5. Możliwości terapeutyczne. Tendencje dot. przerywania ciąży z powodu wady wrodzonej płodu w systemie ochrony zdrowia, prawodawstwie oraz społeczeństwie danego kraju.**

Regulacje dotyczące terminacji są zróżnicowane w zależności od prawodawstwa obowiązującego w danym kraju – może być ona całkowicie zakazana (Irlandia, Malta, Argentyna) lub dozwolona, ale pod konkretnymi warunkami, co ma miejsce w większości krajów. Czynniki najczęściej wymienianymi w prawodawstwie różnych krajów, mającymi znaczenie dla określenia przerywania ciąży jako dozwolone lub zakazane są: istniejące wskazania oraz wiek ciążowy. W niektórych krajach przyjęto zasadę, iż terminacja jest dozwolona jedynie do określonego limitu wieku ciążowego (np.: od kiedy płód może samodzielnie przetrwać poza organizmem matki; w niektórych przypadkach określono granicę, np.: 24 t.c.). W wielu państwach nie ma limitu czasowego dla przerywania ciąży w związku z istniejącą malformacją u płodu: nadrzędnym czynnikiem jest rodzaj istniejącej wady, niezależnie od wieku ciążowego. Zakłada się, że w przypadku pewnej grupy wad, w zależności od obrazu klinicznego i oceny ultrasonograficznej malformacji, niektóre płodu nigdy nie osiągną zdolności do samodzielnego życia (16, 41, 42).

W populacji objętej rejestrem EUROCAT ogólny wskaźnik wykonanych terminacji (2000 – 2004), z powodu zdiagnozowanej wady wrodzonej, waha się pomiędzy 0 (Irlandia i Malta) a 10,8 (Francja) na 1000 ż. ur.. Najwyższy wskaźnik terminacji (przed 20. i po 20. tygodniu ciąży) odnotowano we Francji (odpowiednio 5,3 i 5,5 na 1000 ż. ur.). (44)

Większą skłonność ciężarnych do przerywania ciąży niż do jej kontynuacji, po stwierdzeniu poważnej malformacji u płodu, odnotowują również autorzy z krajów, w których dostępność procedur związanych z aborcją jest znacznie ograniczona lub zakazana, np.: Argentyna, Urugwaj, Irlandia (67, 136, 149). Doniesienia niektórych ośrodków polskich potwierdzają powyższą prawidłowość (80, 142).

W świetle polskiego prawa istnieje możliwość przerywania ciąży, gdy: „badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na DUŻE

PRAWDOPODOBIENSTWO ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu”. Ustawodawca nie określa jednoznacznie, jakiego typu patologię rozumie się pod pojęciem „ciężkie i nieodwracalne uszkodzenie płodu” oraz „nieuleczalna choroba zagrażająca jego życiu”. Taki zapis zostawia duży margines interpretacyjny osobom, których bezpośrednio dotyczy – lekarzom i pacjentom. Pojawiające się czasami postulaty dotyczą konieczności stworzenia przez ustawodawcę listy chorób/ defektów/ wad wrodzonych, co ułatwiło by lekarzom i pacjentom podejmowanie decyzji co do losów ciąży, a z punktu widzenia prawnego uczyniło by zagadnienie mniej kontrowersyjnym i łatwiejszym do interpretacji. Z drugiej strony wskazuje się na złe strony takiego rozwiązania: podkreślana jest konieczność indywidualnej diagnozy i jednostkowego rozpatrywania każdego przypadku stwierdzenia nieprawidłowości w rozwoju płodu. Brak jednoznacznych rozstrzygnięć, w postaci indeksu wad uprawniających do terminacji, pozwala na szeroką współpracę z innymi specjalistami (pediatrami, kardiologami, chirurgami dziecięcymi) i włączenie ich w krąg osób decyzyjnych przy podejmowaniu decyzji, poprzez ustalenie najbardziej prawdopodobnych rokowań. Podkreśla się, iż istnienie wytycznych postępowania zamiast listy schorzeń, mogło by być bardzo użyteczne w praktyce. (171)

Wykazano, iż w kobiety po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej statystycznie częściej decydują się na przerwanie ciąży niż na jej kontynuację. (7, 98, 100, 143, 152, 153). W Polsce, w ostatnich latach, można zaobserwować tą samą tendencję. (Tab.3.)

Tab. 3. Liczba stwierdzonych patologii płodu i liczba wykonanych terminacji z tego powodu w Polsce, w latach.

Lp.	ROK	LICZBA STWIERDZONYCH PATOLOGII PŁODU	LICZBA WYKONANYCH TERMINACJI Z POWODU STWIERDZONEJ PATOLOGII PŁODU
1.	2003	165	112 (67%)
2.	2004	242	128 (52%)
3.	2005	481	168 (34%)
4.	2006	707	246 (34%)
5.	2007	460	282 (61%)
6.	2008	554	467 (84%)
7.	2009	750	510 (68%)

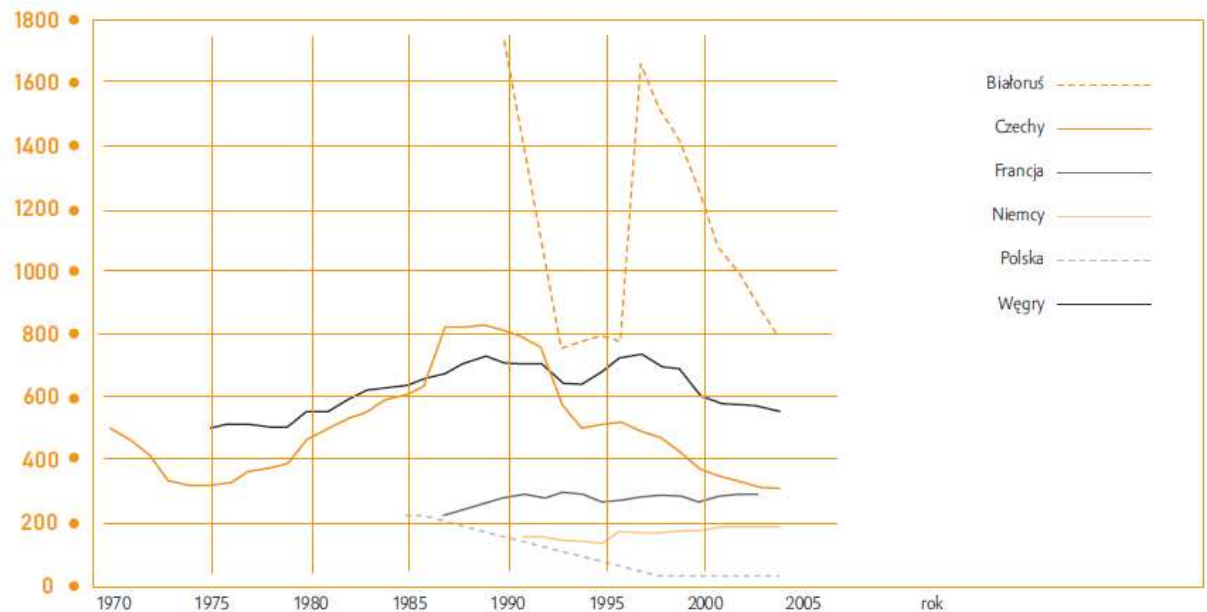
Źródło: opracowanie własne na podstawie tekstów *Sprawozdań Rady Ministrów na temat wykonania Ustawy z dnia 7 stycznia 1993 roku o Planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży oraz o skutkach jej stosowania za poszczególne lata*

Odsetek liczby wykonanych terminacji ciąż, w grupie po potwierdzeniu istnienia patologii płodu kwalifikującej do tej procedury, waha się w granicach 84% (2008 rok) – 34% (2006 rok). Warto zaznaczyć, iż interpretacja tych danych powinna być poprzedzona rozważeniem, co tak naprawdę pokazują dane na temat liczby przerwanych ciąż po stwierdzeniu u płodu wady wrodzonej. Kryje się tutaj ogromna ilość różnicujących czynników, włączając sposób proponowania testów diagnostycznych i to, komu są one oferowane. Wskaźniki te również będą odzwierciedleniem systemów wartości kobiet poddających się testom oraz osób, które udzielają im konsultacji. Zatem: niskie wskaźniki terminacji ciąż mogą wskazywać na fakt, iż przed podjęciem decyzji o poddaniu się badaniu prenatalnemu, kobieta została skonsultowana w taki sposób, że nie udzielono jej informacji o możliwości skorzystania z niekaralności aborcji w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości, co zaowocowało odmową testu. Z drugiej strony, możemy wysokie wskaźniki interpretować inaczej: pacjentka została skonsultowana w taki sposób, że położono nacisk na poddanie się terminacji w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości. Tak więc na podstawie samych tylko wskaźników liczby wykonanych terminacji w przypadku potwierdzenia u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej, trudno jest podsumować całość zagadnienia, tj. dostępności do procedur diagnostyki prenatalnej i sposobu ich realizacji (106, 108).

W Polsce jedynym oficjalnym źródłem danych na temat ogólnej liczby aborcji, w tym liczby przerwanych ciąż w wyniku diagnozy prenatalnej, są coroczne

sprawozdania Rady Ministrów na temat realizacji Ustawy o ochronie życia ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży. W tym zakresie Polska odnotowuje jedne z najniższych wskaźników, będąc na 8. miejscu pod względem liczebności populacji pośród wszystkich krajów Unii Europejskiej.

Tab.4. Liczba wykonanych aborcji w wybranych krajach UE



Źródło: WHO/Europe European HFA Database, June 2006 [w:] Niemiec T., Przerywanie ciąży, Zdrowie prokreacyjne i jego zagrożenia, [w:] Raport Zdrowie kobiet w wieku prokreacyjnym 15–49 lat. Polska 2006; Program Narodów Zjednoczonych ds. Rozwoju, Warszawa 2007 s. 98

Autorzy raportu „Zdrowie kobiet w wieku prokreacyjnym 15 – 49 lat” dowodzą, iż powyższe dane stoją „w logicznej sprzeczności ze statystykami innych krajów europejskich, liczbą urodzeń oraz liczbą poronień samoistnych w kraju” (131).

Zagadnienie diagnostyki prenatalnej i terminacji ciąży w wyniku diagnozy prenatalnej wydaje się być w Polsce kontrowersyjne, nie tylko w kontekście społecznym, ale również w środowisku medycznym. (28, 90, 179)

W przypadku, gdy kobieta podjęła decyzję o nieprzerywaniu ciąży a niemożliwa jest terapia, w świetle prawa istnieją następujące możliwości postępowania:

1. Zaniechanie leczenia płodu/novorodka w szpitalu i następnie opieka paliatywna (37, 38, 73, 177)
2. Reanimacja, intensywne terapia i eksperymentalne leczenie w szpitalu (określane jako uporczywa terapia) (36, 37, 198)



W przypadku podjęcia decyzji o urodzeniu dziecka, ciężarna, według rekomendacji Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, powinna zostać objęta opieką w ośrodku specjalistycznym III stopnia referencyjności. Decyzja o sposobie ukończenia ciąży: drogami i siłami natury czy przez cięcie cesarskie, zależy od rodzaju wady płodu oraz od zaistnienia dodatkowych powikłań ze strony matki lub płodu. Niestety, w Polsce leczenie wewnątrzmaciczne prowadzone jest w ograniczonym zakresie, a przez to niedostępne dla wielu kobiet. Dla poprawy tej sytuacji Ministerstwo Zdrowia ogłosiło w 2006 roku „Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu – jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków” (147). Realizację Programu zaplanowano na lata 2006 – 2008, po czym wydłużono jego realizację i obecnie wdrażane są założenia na lata 2009 – 2013. Głównymi celami Programu są m.in.: stworzenie jednolitego, optymalnego modelu postępowania diagnostycznego dla wykrywania wad rozwojowych płodu i wdrożenie idei wewnątrzmacicznej terapii płodu, która stworzy nowy system opieki nad ciężarną i płodem; zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw wad rozwojowych i chorób płodu, poprawa stanu zdrowia noworodków poprzez zlikwidowanie powikłań okresu noworodkowego, zmniejszenie dla NFZ kosztów leczenia wewnątrzmacicznego wykonywanego za granicą. W ramach Programu specjalistycznemu leczeniu mają podlegać m.in.: uropatie zaporowe, wodogłowie płodu, przepuklina rdzeniowa, potworniak u płodu, wady serca płodu, TTTS (Twin-To-Twin Tranfusion Syndrome). (147)

Według danych podsumowujących Program w latach 2006 – 2008, na płodach przeprowadzono 155 zabiegów *in utero*. Liczba ta jest jednak zdecydowanie za mała. Oszacowane zapotrzebowanie w Polsce, przy ok. 400 000 porodów rocznie, wynosi ok. 1200 zabiegów wewnątrzmacicznych rocznie. Wiadomo, iż dużą przeszkodą w jego realizacji jest ograniczony dostęp do nowoczesnych metod endoskopowych, mała liczba wyspecjalizowanych ośrodków położniczych i ich niedostateczne finansowanie. (147)

W ramach edycji Programu 2006 – 2008, przy współpracy z Polskim Towarzystwem Chirurgów Dziecięcych, Sekcją Terapii Płodu oraz Sekcją Ultrasonografii Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, opracowano rekomendacje, wskazania, zasady, techniki i schematy zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu. Powołano grupę ekspertów, składającą się

z autorytetów w dziedzinie położnictwa i ginekologii, chirurgii dziecięcej i kardiologii.

Grupa ta opracowała stanowisko w terapii płodu w następujących patologiach:

- TTTS/twin-to-twin transfusion syndrome – zastosowanie laseroterapii w likwidowaniu anastomoz naczyniowych pomiędzy dawcą, a biorcą w zřębie łożyskowym,
- Uropatie zaporowe – zastosowanie shuntu pęcherzowo-owodniowego lub laserowe zabiegi usunięcia zastawki cewki tylnej,
- CALM /zwyrodnienie gruczołowo–torbielowate płuc płodu – usunięcie torbieli płuc płodu z zastosowaniem shuntu odbarczającego,
- NIHF/nieimmunologiczny obrzęk płodu – odbarczanie nieprawidłowych zbiorników płynu – hydrothorax, ascites, polihydramnion,
- Choroba hemolityczna płodu – transfuzje uzupełniające,
- Wodogłowie – zastosowanie zastawek komorowo–owodniowych,
- Przepuklina rdzeniowa – operacja fetoskopowe przepukliny lub na otwartej macicy,
- Potworniak u płodu – operacja na otwartej macicy lub z zastosowaniem fetoskopii i lasera,
- Przepuklina przeponowa – operacje fetoskopowe,
- Gastroschisis – amniotinfuzja wymienna,
- Małowodzie /Wielowodnie – amniotinfuzja / amnioredukcja,
- Torbiele płodu – jajnika, krezki, nerki – nakłucie jednorazowe bądź założenie shuntu<sup>5</sup>.

#### **Stosowanie zwyczajnych i nadzwyczajnych środków terapeutycznych (uporczywej terapii)**

Uporczywa terapia, według T. Dangela, to działanie przedłużające życie za cenę dodatkowych cierpień fizycznych i psychicznych chorego, w sytuacji, gdy nie ma nadziei na uniknięcie śmierci. Polega ona na zastosowaniu zabiegów medycznych, które przestały być adekwatne do realnej sytuacji chorego, ponieważ nie są już współmierne do rezultatów, jakich można by oczekiwać. (38) W literaturze przedmiotu spotyka się

---

<sup>5</sup> „Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu - jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków na lata 2009-2013” – część A i B. Podstawa prawna: art. 48 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2008 r., Nr 164, poz. 1027, z późn. zm.).

dwa pojęcia: zaniechanie i zaprzestanie leczenia. Zaniechanie leczenia jest przestępstwem i podważeniem elementarnych praw jednostki do ochrony własnego zdrowia i życia. Natomiast zaprzestanie leczenia jest równoznaczne z odstąpieniem od nadzwyczajnych środków leczniczych. Postuluje się konieczność zachowania proporcji w stosowaniu środków terapeutycznych. (37, 38, 66, 198)

Powyższe rozróżnienie w prawie międzynarodowym nie istnieje. Ustawodawca nie odniósł się do tej kwestii w żadnym dokumencie. (118) Nie jest rozstrzygnięta także kwestia, czy zastosowanie aparatury reanimacyjnej w stosunku do pacjenta znajdującego się w stanie beznadziejnym jest nadużyciem terapeutycznym. Deklaracja wenecka o stanach terminalnych (WHO, 1983 r.) (1, 55, 59, 118, 196) stanowi, że interes pacjenta i korzyści, na które może liczyć, są nadrzędnymi: należy powstrzymać się od jakiegokolwiek leczenia specjalistycznego, jeśli nie przyniesie ono poprawy zdrowia pacjenta, a pozwala tylko na funkcjonowanie organów, które mogą być użyte do przeszczepu. W tej samej deklaracji znajduje się zdanie, iż „nadzieja pacjenta chorego na postępy w leczeniu, nawet częściowe, nie daje podstaw do intensywnej terapii”. (118)

Pojęcie uporczywej terapii i warunki odstąpienia od niej, pojawia się również na naukach Kościoła Katolickiego: jest zasadne zrezygnowanie z nadzwyczajnych środków leczniczych, gdy ich stosowanie nie jest adekwatne do osiągniętych celów terapeutycznych i jedynie przedłuża cierpienia chorego. (28)

Według przedstawionych w kwietniu 2011 roku Wytycznych dla Lekarzy dotyczących Zaniechania i wycofania się z uporczywego leczenia podtrzymującego życie u dzieci „niepodejmowanie lub zaprzestanie stosowania terapii podtrzymującej życie może mieć miejsce u dzieci nieuleczalnie chorych w następujących sytuacjach klinicznych: (...) rozpoznania choroby o jednoznacznie złym rokowaniu i nieodwracalnym charakterze, także w badaniu prenatalnym, przy braku możliwości podjęcia skutecznego leczenia – potwierdzonego przez konsylium specjalistów”. (198)

Polska posiada bardzo dobrze rozwinięty system hospicjów domowych dla dzieci. Liczba dzieci leczonych przez hospicja domowe wzrastała w okresie 1999 – 2009 od 171 do 896, co stanowi duży sukces kampanii na temat rezygnacji z nadzwyczajnych środków medycznych. Do hospicjów domowych kierowane były głównie dzieci z chorobami układu nerwowego, wadami rozwojowymi wrodzonymi, zniekształceniami i aberracjami chromosomowymi oraz nowotworami. W roku 2005 dzieci z wadami rozwojowymi wrodzonymi, zniekształceniami i aberracjami

chromosomowymi stanowiły 19% z całości pacjentów hospicjów domowych (83 na 442 dzieci), w roku 2009 – 27% (232 na 852 dzieci). (198)

Tego rodzaju opieka stosowana w warunkach szpitalnych, jak i domowych, jest oceniana wysoko przez rodziny zmarłych dzieci i proponowana jest jako alternatywa dla rodzin, które ze względów etycznych odrzucają aborcję. (36, 37)

## **2. Czynniki subiektywne**

### **2.1. Źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej i możliwych sposobów postępowania. Percepcja osoby konsultującej i ocena rozmowy, w czasie której udzielona została informacja o chorobie płodu.**

Kolejnym z czynników opisywanym jako mającym wpływ na decyzje o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu wady wrodzonej, jest wpływ osoby informującej, konsultującej ciężarną (2, 71, 154). Niektóre doniesienia dowodzą, iż kobiety deklarują, że odczuwały presję ze strony pracowników służby zdrowia na konkretne postępowanie (32, 157, 159). Powstaje pytanie, czy możliwe jest udzielenie niedyrektywnej porady w tym zakresie i jakie są oczekiwania kobiet. W wielu przypadkach interakcja z lekarzem prowadzącym ciążę i mężem lub partnerem ma bezpośredni wpływ na decyzje odnośnie losów ciąży (40, 41, 195). W opisywanej populacji pacjentek istnieje duże zapotrzebowanie na opinię ekspercką odnośnie stanu płodu, wiele z nich uzależnia swoją decyzję o przerwaniu lub kontynuacji ciąży od autorytetu.

W procesie diagnostyki prenatalnej, po potwierdzeniu u płodu wady wrodzonej, poszukiwanie informacji jest jedną z podstawowych aktywności zainteresowanych. Najczęściej opisywanymi problemami w tym zakresie są: nieadekwatna ilość informacji w stosunku do zapotrzebowania, niezrozumienie metodologii użytej przez informującego, dyrektywność samej porady (związana np.: z indywidualnym systemem wartości informującego, co może przejawiać się w preferowaniu określonych sposobów postępowania), brak indywidualizacji porady. Dodatkowe informacje pisemne w bezpośredni sposób znacząco wpływają na zrozumienie i zaspokojenie zapotrzebowania na informację (94, 98, 126, 172, 183).

Istnieje szereg doniesień, które dotyczą badań nad percepcją ryzyka genetycznego i rozumienia przez rodziców informacji przekazywanej przez konsultanta. Wynika z nich, iż większość specjalistów, dla określenia ryzyka wystąpienia choroby, używa wartości procentowych, ułamków i szacunków opartych na prawdopodobieństwie. Badanie percepcji pacjentów pokazuje, iż większość osób ma

problemy z myśleniem w kategoriach prawdopodobieństwa, szczególnie gdy zaangażowane są ich emocje (2, 185).

Wizualizacja ryzyka jest czynnikiem, który zasadniczo wpływa na ocenę jego akceptowalności. Najprostszym przykładem jest fakt, iż podanie liczby osób, które ocalały, warunkuje ocenę ryzyka jako niższe, niż podanie liczby osób, które zmarły w związku z tym samym schorzeniem (2, 34, 185). Dowiedziono również, iż percepcja ryzyka podana w postaci liczby ułamkowej, notowana jest jako wyższa niż w postaci procentowej. Dodatkowo ocena ryzyka była wyższa, gdy podawano liczbę przypadków w proporcji do 10 000 np.: 1286 zachorowań na 10 000 niż w proporcji do 100, np.: 12,86 zachorowań na 100 (185).

Dodatkowo, badający czynniki wpływające na decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu wady letalnej u płodu, dowiedli, iż sam dobór słów użytych przez konsultującego może zaważyć na wyborze (2, 23, 182, 183).

## **2.2. Religijność**

Autorzy wskazują na silną korelację pomiędzy wskaźnikami dotyczącymi terminacji ciąży a religijnością i tendencjami społecznymi (4, 46, 115, 136, 138, 140, 160, 181). Po pierwsze znaleziono bezpośredni związek pomiędzy przekonaniami religijnymi a wskaźnikami korzystania z procedur inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Wykazano fakt, iż w grupie o wysokim stopniu religijności powodem przeprowadzania diagnostyki w okresie ciąży jest chęć wczesnego wdrożenia terapii, chęć przygotowania się na rodzicielstwo dziecka chorego, bez brania pod uwagę opcji przerwania ciąży (4, 44, 115, 136, 138, 140, 160, 181, 200). Wśród ciężarnych identyfikujących się z wartościami religii, terminacja ciąży jest nieakceptowalna ze względów moralnych (66, 199).

Zwraca się uwagę na fakt, iż przekonanie moralne o niedopuszczalności przerwania ciąży w sytuacji stwierdzenia malformacji u płodu, może wynikać z osobistego systemu wartości, niekoniecznie opartego o religijność.

Pomimo, iż dane dotyczące religijności badanych grup, szczególnie w tych doniesieniach, gdzie badano retrospektywnie duże populacje, są prezentowane bardzo rzadko, badacze postulują potrzebę indywidualizacji relacji z ciężarną. Konsultacja dotycząca dalszych losów ciąży po stwierdzeniu malformacji u płodu, powinna obejmować aspekty wartości, które ciężarna deklaruje jako istotne. Religijność jest tutaj aspektem, który musi zostać uwzględniony. (98, 100, 105, 106, 166)

### **2.3. Indywidualna wizualizacja posiadania dziecka chorego**

Korelacja pomiędzy wizualizacją rodzicielstwa dziecka z wadą wrodzoną a tendencją do podjęcia decyzji o przerwaniu ciąży wydaje się być jednym z ważniejszych czynników decyzyjnych w tym procesie. Poziom lęku przed urodzeniem dziecka chorego proporcjonalnie koreluje z poziomem wiedzy i stopniem wykształcenia ciężarnych – im niższy stopień wykształcenia, tym niższe odczucie lęku. Prospektywne wyobrażenie rodzicielstwa dziecka z zespołem Downa jest uważane jako mniej satysfakcjonujące i wymagające większego poświęcenia, niż dziecka bez niepełnosprawności. Rodzicielstwo dziecka z niepełnosprawnością związane jest ze społeczną izolacją, pogorszeniem sytuacji finansowej, obciążeniem emocjonalnym, przerwaniem ciągłości rodziny (posiadanie wnuków poddane w wątpliwość). Perspektywicznie oczekuje się mniejszego wsparcia społeczeństwa i rodziny w sytuacji, gdyby zostali rodzicami dziecka niepełnosprawnego. Dodatkowo ważne jest, że w tej grupie badanej, na której opisano powyższe wnioski, 60% próby zadeklarowało, iż nigdy nie miało bliższego kontaktu z osobą niepełnosprawną bądź z zespołem Downa (100, 105).

Ciężarne również biorą pod uwagę, jaki ich decyzja będzie miała efekt na pozostałych członków rodziny, w szczególności na posiadane już dzieci (104, 148, 192).

Podkreślanym czynnikiem jest stopień posiadanej wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej, możliwości postępowania po stwierdzeniu powikłań w rozwoju ciąży, kontakt z osobami niepełnosprawnymi we własnym kręgu społecznym, doświadczenia własne i osób bliskich związane z powyższym zagadnieniem (64, 105, 106).

Wykazano związek pomiędzy istnieniem zmian w obrazie ultrasonograficznym a większą tendencją do podjęcia decyzji o terminacji ciąży (120, 159). Zaproponowano, iż zobrazowanie malformacji i opisanie jej ma wpływ na wizualizację płodu przez rodziców, co jest istotnym czynnikiem w procesie decyzyjnym.

### **2.4. Poglądy na temat dopuszczalności aborcji**

Jednym z często opisywanych czynników, które mogą mieć wpływ na proces decyzyjny o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu wady wrodzonej są indywidualne poglądy na temat dopuszczalności aborcji. (54, 106) Istnieją doniesienia dowodzące, iż większość kobiet w chwili podjęcia decyzji o poddaniu się badaniu prenatalnemu mającemu potwierdzić lub odrzucić fakt nieprawidłowości w rozwoju płodu, nie ma

pewności co do swoich dalszych decyzji. Tak więc pogląd, iż diagnostyka prenatalna może być użyteczna tylko w przypadku kobiet, które zdecydują się na przerwanie ciąży w przypadku wady płodu został obalony przez innych badaczy, którzy donoszą, iż kobiety akceptujące procedury diagnostyki prenatalnej mogą dopuszczać terminację ciąży, ale nie ma bezpośredniego przełożenia pozytywnego wyniku badania prenatalnego (istnienia wady) na decyzję o terminacji (13, 54, 108).

## **2.5. Systemy wsparcia**

Kontrowersje dotyczące wyborów w konsekwencji diagnostyki prenatalnej, aborcji, terminacji ciąży wpływają na poczucie stygmatyzacji społecznej, co utrudnia poszukiwanie i otrzymywanie wsparcia. Wspomniane czynniki mogą się również wiązać z utrudnionym dostępem bądź brakiem formalnego, instytucjonalnego zaplecza, od którego pacjentki mogą oczekiwać pomocy (46, 58, 67). Systemy wsparcia przedstawiane w doniesieniach, zarówno formalne, jak i nieformalne, opisywane są przez pacjentki jako skuteczne, kiedy spotkały się z empatią oraz umożliwieniem werbalizacji uczuć, oczekiwań i dylematów. Zwraca się uwagę na zachowanie ciągłości tego typu opieki – konieczność jej utrzymania. Istnieją teorie, iż skuteczne programy wsparcia polegają na pracy z pacjentką nad uświadomieniem, iż przyczyną bólu emocjonalnego jest malformacja płodu, istniejąca wada rozwojowa. Jest to sytuacja, w której jednostka jest zmuszona do poszukiwania nowych rozwiązań i podejmowania decyzji, których konsekwencje są długofalowe i nie gwarantują komfortu psychicznego. Emocje o dużym nasileniu i moralne dylematy pojawią się niezależnie od podjętej decyzji: terminacji bądź kontynuacji ciąży (115). Wielokrotnie dowiedziono, iż u kobiet, które zdecydowały się na przerwanie ciąży w wyniku diagnozy prenatalnej, występuje proces żałoby, podobnie jak u tych, które doświadczyły śmierci wewnątrzmacicznej płodu (3, 68, 82, 88, 90, 117, 194, 195). W wielu przypadkach rodzicom jest łatwiej się pogodzić z wewnątrzmacicznym obumarciem płodu niż z konsekwencjami jego niepełnosprawności (89).

Urodzenie dziecka z ciężką, nieuleczalną wadą rozwojową rodzi pytanie o zaplecze, którym dysponuje państwo w celu pomocy rodzinom, kobietom, które zdecydowały się na powyższy krok. Dziecko z wadą rozwojową wymaga długoterminowej, specjalistycznej opieki, łączącej się ze znacznymi nakładami finansowymi. Choroba dziecka ma bezpośredni wpływ na funkcjonowanie rodziny, jej jakość życia, wiąże się z głębokimi problemami psychologicznymi rodziców.

W Polsce instytucją powołaną przez państwo do pomocy osobom z niepełnosprawnością, również rodzinom, gdzie urodziło się dziecko z wadą wrodzoną, jest Państwowy Fundusz Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych (PFRON). Celem PFRON jest społeczna aktywizacja osób z niepełnosprawnością umysłową oraz fizyczną, finansowanie zakupu sprzętu umożliwiającego podnoszenie jakości życia osób niepełnosprawnych, finansowanie badań oraz ekspertyz dotyczących społecznego funkcjonowania tej grupy. Dodatkowo istnieje szereg organizacji pozarządowych, które wspierają osoby niepełnosprawne oraz ich rodziny: są to przykładowo Ośrodki Wczesnej Interwencji, powołane przez Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym. W Polsce funkcjonują 22 tego rodzaju placówki, gdzie rodzice dzieci z niepełnosprawnością, np.: wynikającą z zespołu Downa, mogą otrzymać specjalistyczną pomoc oraz informacje w zakresie terapii, rehabilitacji, codziennego funkcjonowania. Pracownicy oraz wolontariusze Stowarzyszenia oferują również pomoc prawną. Inne stowarzyszenia, które zajmują się wymienionymi zagadnieniami to: Stowarzyszenie Rodzin i Opiekunów Osób z Zespołem Downa, Centrum Informacyjne dla Osób Niepełnosprawnych przy Stowarzyszeniu Przyjaciół Integracji, Stowarzyszenie Klon/Jawor.



## CEL PRACY

---

1. Celem pracy w zakresie poznawczym jest opisanie czynników obiektywnych i subiektywnych, które deklarowane są przez ciężarne, jako mające wpływ na podjęcie decyzji o losach ciąży po stwierdzeniu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej płodu.
2. Celem pracy w zakresie użytecznym jest próba stworzenia postulatów dotyczących realizacji opieki położniczej, nad ciężarną, u której dziecka zdiagnozowano nieuleczalne wady wrodzone. Praca w zamierzeniu ma być wkładem w poprawę standardu opieki położniczej nad ciężarną, u której dziecka stwierdzono ciężkie, nieuleczalne wady – świadomość powyższych czynników wydaje się być zasadna dla stworzenia nowych i ewaluacji już dostępnych rozwiązań we wspieraniu ciężarnych w procesie decyzyjnym o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady.

## MATERIAŁ I METODA

---

### Zgoda Komisji Bioetycznej

Projekt badawczy pt.: „Czynniki determinujące decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej” uzyskał akceptację Niezależnej Komisji Bioetycznej ds. Badań Naukowych przy Gdańskim Uniwersytecie Medycznym. Decyzja z dnia 7.05.2007 r. NKEBN/161/2007

Dane badanych były chronione zgodnie z Ustawą z dnia 29.08.1997 r. o ochronie danych osobowych<sup>6</sup>.

Materiał kliniczny obejmował 90 kobiet, które były hospitalizowane w Klinice Położnictwa, Katedry Perinatologii, Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego pomiędzy grudniem 2007 a styczniem 2010 roku. Pacjentki przebywały w oddziale Patologii Ciąży, Położnictwa i Położnictwa Izolacyjnego. Kryterium włączenia pacjentki do grupy badanej było zdiagnozowanie ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej płodu oraz udzielenie informacji, o możliwości skorzystania z przysługującego prawa do przerwania ciąży. 70 kobiet (77,7%) zdecydowało się na terminację, 20 kobiet (26,3%) podjęło decyzję o kontynuacji ciąży. W związku z powyższym, z materiału klinicznego, zależnie od decyzji o losach ciąży, wyłoniono dwie grupy:

**Grupa A.** 70 kobiet, które po otrzymaniu diagnozy o ciężkiej, nieuleczalnej wadzie wrodzonej płodu, zdecydowały się na przerwanie ciąży. Wszystkie kobiety były pacjentkami oddziału Położnictwa Izolacyjnego Kliniki Położnictwa, Katedry Perinatologii, Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, hospitalizowane pomiędzy grudniem 2007 a styczniem 2010 w celu realizacji procedury. W tym czasie wykonano łącznie 126 terminacji ze względu na ciężką, nieuleczalną wadę płodu, a więc do materiału badawczego włączono 55% pacjentek z wymienionej grupy. Wszystkie nieprawidłowości kwalifikowały do zabiegu przerwania ciąży. (186) Zakładając, że proces decyzyjny dotyczący przerwania ciąży może mieć inne zmienne w zależności od rodzaju wady (można założyć, iż inne czynniki są brane pod uwagę przez ciężarne decydujące się na przerwanie ciąży, gdzie płód obciążony jest zespołem Downa, a inne,

---

<sup>6</sup> Ustawa z dnia 29.08.1997 r. o ochronie danych osobowych Dz.U. 1997 nr 133 poz. 883

gdy beczaszkwiciem), dokonano dodatkowego podziału w grupie A, w zależności od rodzaju wady stwierdzonej u płodu na podstawie klasyfikacji Schechtman i wsp.: (158)

1. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady uniemożliwiające życie (letalne)**; 38 osób (54%)
2. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady mające znaczący wpływ na przyszłą jakość życia, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, w zależności od obrazu klinicznego**; 32 osoby (46%)

Hipotezy w zakresie czynników determinujących decyzję o przerwaniu ciąży, które wyłoniono jako różnicujące pomiędzy ankietowanymi w grupie A, w zależności od rodzaju stwierdzonej wady u płodu:

**H0<sub>1</sub>**. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, podejmując decyzję o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu odczuwały lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego.

**H0<sub>2</sub>**. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu odczuwały konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych.

**H0<sub>3</sub>**. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu rozważały pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na przyszłe leczenie dziecka.

**H0<sub>4</sub>**. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży, w tym samym stopniu odczuwały niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego.

**H0<sub>5</sub>**. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, tak samo oceniały sytuację posiadania dziecka obciążonego chorobą wrodzoną.

W grupie A wyłoniono i opisano dodatkowo **grupę A1** – 15 kobiet, które zdecydowały się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu u płodu zespołu Downa.

**Grupa B.** Obejmowała 20 kobiet, które po otrzymaniu diagnozy o ciężkiej, nieuleczalnej wadzie płodu, zdecydowały się na nieingerowanie w przebieg ciąży (nie zdecydowały się na jej przerwanie). Pacjentki były hospitalizowane w Klinice Położnictwa, Katedry Perinatologii Gdańskiego Uniwersytetu pomiędzy grudniem 2007 a styczniem 2010. Hospitalizacja wynikała z naturalnego przebiegu ciąży – poronienia, porodu przedwczesnego, porodu o czasie. Rekrutacja do tej grupy badanej wiązała się z konkretnymi trudnościami. W wielu doniesieniach wykazano, iż większość kobiet, które otrzymają diagnozę potwierdzającą istnienie u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej w okresie ciąży, decyduje się na jej przerwanie. (43, 68, 79, 100, 135, 137, 157, 158, 163).

Ciężarnych nie włączano do materiału badawczego, gdy:

1. wadę wrodzoną zdiagnozowano w takim okresie ciąży, gdy wykonanie terminacji nie było już możliwe ze względu na czas jej trwania;
2. wadę wrodzoną zdiagnozowano odpowiednio wcześniej, ale nie udzielono informacji o możliwości przerwania ciąży.

## **1. Metoda kwestionariuszowa - ankieta**

Metoda zbierania danych przy użyciu kwestionariusza została wybrana dla opisanego zdefiniowanej populacji za pomocą określonych zmiennych i związków pomiędzy nimi. (30)

### **Opis kwestionariusza ankiety**

Kwestionariusz ankiety zbudowany został z 50 pytań – zarówno otwartych, jak i skategoryzowanych. Pierwsza część ankiety dotyczyła danych demograficznych (miejsce zamieszkania, wykształcenie, wiek, stan cywilny, miejsce pracy), kolejne części służyły uzyskaniu danych klinicznych (przebyte choroby, operacje, schorzenia występujące w rodzinie obojga rodziców, stosowane używki) oraz wywiadu położniczego (przebieg poprzednich ciąż i porodów, liczba posiadanych dzieci, dane dotyczące ciąży – tydzień jej trwania, dotychczasowy przebieg, czas i rodzaj zdiagnozowanej wady).

Dla opisanego wiedzy, postaw, deklarowanych wartości, odczuć i zachowań wprowadzono punkty mające formę pytań lub twierdzeń, do których ankietowana ustosunkowywała się za pomocą wyboru opcji odpowiedzi najbardziej zbliżonej do jej przekonań. Tą część kwestionariusza stworzono w oparciu o pogłębione wywiady z pacjentkami z tej grupy, w celu określenia kontekstu, jakiego będzie dotyczyło badanie. Wykorzystano *Kwestionariusz Percepcji Ryzyka Genetycznego* (KPRG) oraz *Kwestionariusz Postaw Wobec Diagnostyki Prenatalnej* (KPDP) według Kornas – Biela (89). Pytania w części kwestionariusza dotyczącej opisu opinii, skonstruowano w oparciu o skalę Likerta, najczęściej stosowaną do pomiaru postaw. Wymaga ona od ankietowanej dokonania wyboru z podanej liczby alternatyw (30). Deklaracji może dokonać poprzez zaznaczenie na skali swej opinii, np.:

**1. W jakim stopniu uważa Pani decyzję o poddaniu się badaniom prenatalnym za ważną w swoim życiu?**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

małoważna decyzja

bardzo ważna decyzja

lub posłużyć się kategorią słowną np.:

**2. Czy wykonanie testu prenatalnego wiązało się z uczuciem leku?**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
------------------	-----	-------------------	-----	------------------

Kwestionariusz przygotowano w dwóch wersjach: dla obydwu grup badanych.

Dla grupy, która nie przerwała ciąży po potwierdzeniu istnienia u płodu ciężkiej, wrodzonej wady rozwojowej, dodano pytanie pozwalające na kwalifikację do udziału w badaniu

**Czy została Pani poinformowana o możliwości przerwania ciąży w przypadku potwierdzenia u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej?**

tak

nie

Kwestionariusze były wypełniane przez badane po wyrażeniu pisemnej zgody na udział w projekcie, w dyskretnej obecności badacza, służącego pomocą w razie wątpliwości odnośnie celu oraz treści określonych pytań, w miejscu ustronnym, bez obecności osób trzecich. Czas przeznaczony na wypełnienie ankiety nie był określony,

jednakże badane były proszone o odpowiedzenie na wszystkie pytania jednorazowo (bez możliwości wracania do określonych pytań, zmiany odpowiedzi). (193)

Czas wypełniania kwestionariusza ankiety:

- A. Dla grupy ciężarnych, które podjęły decyzję o przerwaniu ciąży – okres hospitalizacji w celu realizacji procedury.
- B. Dla grupy ciężarnych, które nie podjęły decyzji o przerwaniu ciąży – okres hospitalizacji wynikający z toku ciąży, w jej samoistnym przebiegu.

## **2. Analiza dokumentacji szpitalnej i wyników badań diagnostycznych**

Zanalizowano pełną dokumentację dotyczącą ciężarnych stanowiących materiał kliniczny: dane pochodzą z wywiadu ogólnego dotyczącego ciężarnej, ojca dziecka oraz najbliższych krewnych (szczególną wagę przywiązywano do występowania w rodzinie schorzeń o podłożu genetycznym oraz innych wad wrodzonych). Wywiad położniczy obejmował przebieg obecnej ciąży (włączając subiektywnie oceniane czynniki np.: samopoczucie), przebieg poprzednich ciąż i sposoby ich ukończenia, ewentualne leczenie z powodu niepłodności. Zanalizowano dokumentację dotyczącą obecnej ciąży i procesu diagnozowania wady wrodzonej. Uwzględniono wyniki badań ultrasonograficznych, amniopunkcji, kordocentezy oraz wyniki testów biochemicznych.

## **3. Metody statystyczne**

Analizę statystyczną przeprowadzono przy użyciu programu komputerowego Statgraphics Centurion XVI 16.1.05 oraz Statistica 9.0. W analizie związków pomiędzy zmiennymi kategorycznymi porównywano odsetki przy pomocy testu niezależności  $\chi^2$ , a w przypadku małej liczebności prognozowanych wartości w grupach badanych stosowano test Bartletta. W celu oceny związku zmiennych kategorycznych i ciągłych w przypadku zmiennych o rozkładzie normalnym, porównywano średnie stosując test t-Studenta. Zmienne ciągłe oceniano także pod kątem wzajemnych zależności z wykorzystaniem regresji logicznej w przypadku korelacji ze zmiennymi kategorycznymi, lub regresji liniowej w przypadku zmiennych ciągłych. Za poziom istotności przyjęto wartość  $p \leq 0,05$ .

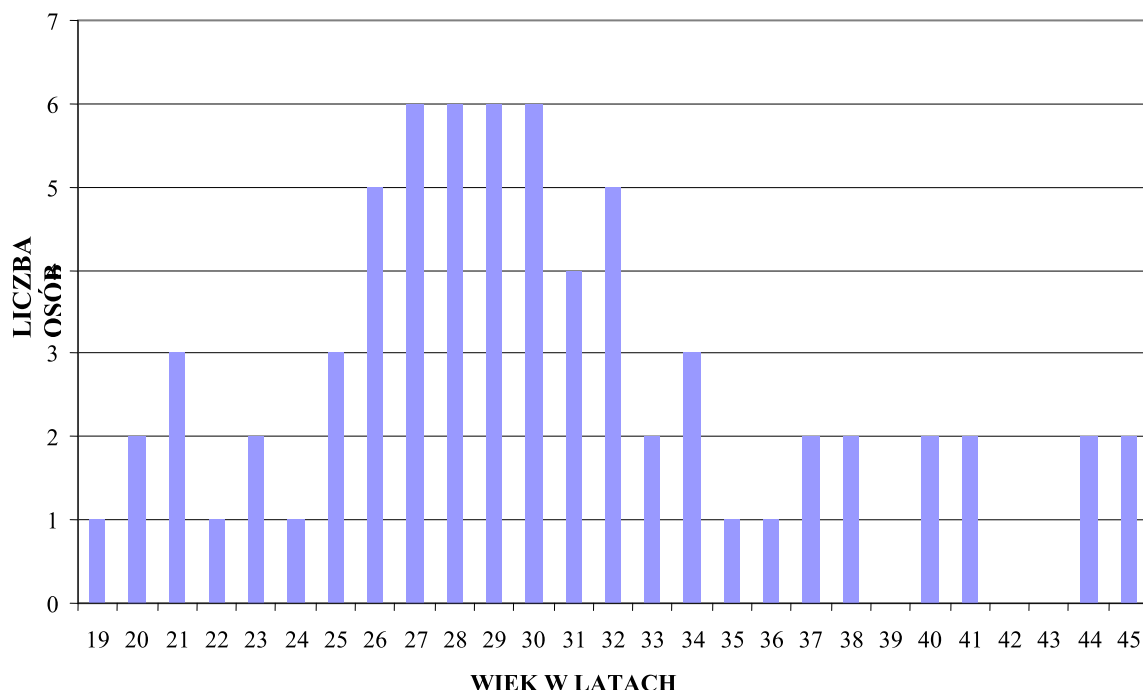
## WYNIKI

### I. Dane ciężarnych w grupie A

#### 1. Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne ciężarnych w grupie A

Średnia wieku pacjentek to 30,25 lat. Najmłodsza pacjentka miała 19, najstarsza 45 lat. Największą grupę stanowiły pacjentki w przedziale wiekowym 26 – 32 lata. (Ryc.1.) Pacjentki w wieku 35 lat i starsze stanowiły 19% badanej grupy.

RYC. 1. STRUKTURA GRUPY A ZE WZGLĘDU NA WIEK



44 kobiety (62%) były mieszkankami miast: 10 (14%) miasto powyżej 500 tys. mieszkańców; 7 (10%) miasto 200 – 500 tys. mieszkańców; 6 (8%) miasto 100 – 200 tys. mieszkańców; 11 (15%) miasto 20 – 100 tys. mieszkańców). 26 (38%) kobiet zamieszkiwało na wsi. 61 (90%) pacjentek mieszkało w województwie pomorskim, 7 (10%) w województwie warmińsko – mazurskim, 1 (3%) w województwie wielkopolskim, 1 (3%) w województwie kujawsko – pomorskim.

38 ankietowanych (54%) w chwili wypełniania kwestionariusza miało wyższe wykształcenie, 16 (23%) wykształcenie średnie, 9 (13%) – zasadnicze zawodowe, 7 (10%) – podstawowe.

26 (35%) pacjentek deklarowało, iż są zatrudnione w sektorze publicznym, 26 (35%) w sektorze prywatnym, 10 (14%) kobiet nie pracowało (określiły siebie jako

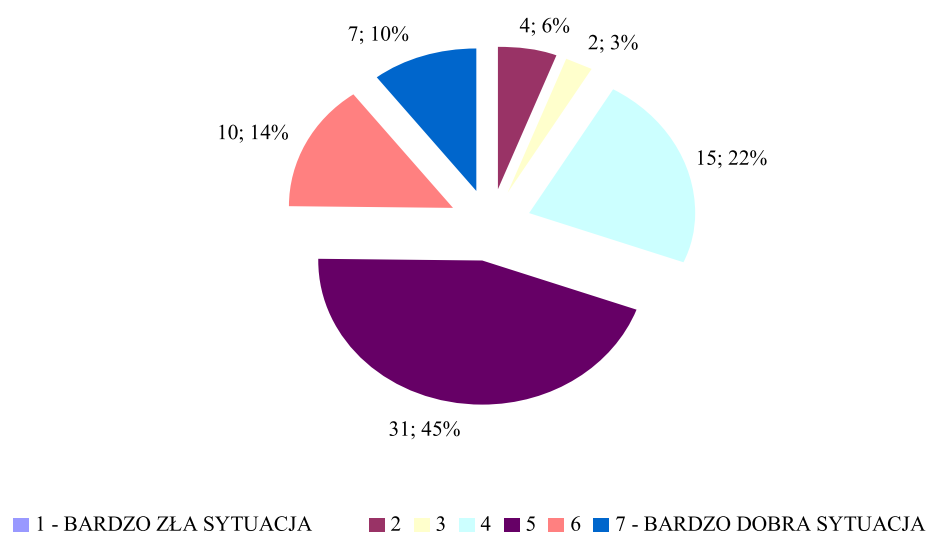
bezrobotne), 5 (7%) pacjentek prowadziło własną działalność gospodarczą, 4 (5%) kobiety były osobami uczącymi się: studentka/uczennica, 3 (4%) kobiety pracowały w gospodarstwach rolnych.

56 (81%) kobiet deklarowało, iż są mężatkami, 13 (18%) pannami żyjącymi w związku nieformalnym, 1 (2%) kobieta była rozwódką.

61 (87%) ankietowanych ma rodzeństwo, 9 (13%) kobiet jest jedynaczkami.

Największa liczba kobiet – 31 (45%) określiło zasobność swojej rodziny na 5, czyli powyżej średniej. (Ryc.2. )

**RYC.2. SUBIEKTYWNA OCENA SYTUACJI MATERIALNEJ WŁASNEJ RODZINY W GRUPIE A**

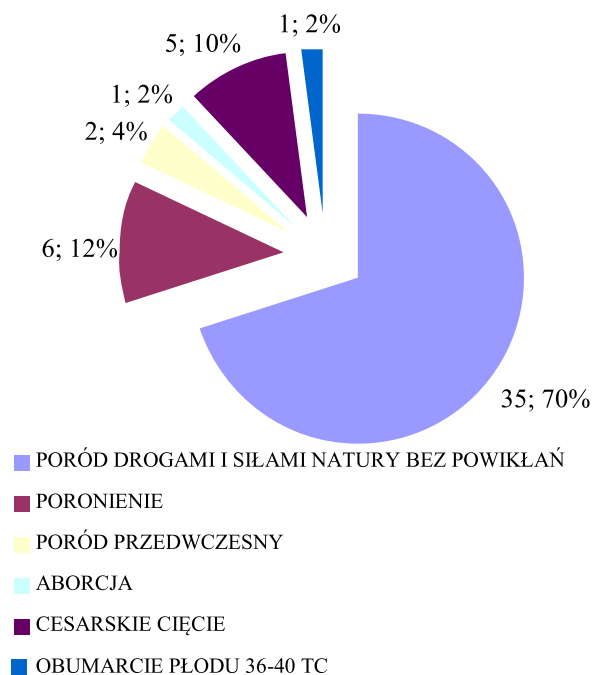


Liczba posiadanych dzieci w ankietowanej grupie wynosiła od 0 do 6, średnio 1,4. 31 (49%) kobiet nie miało dzieci. Według deklaracji ankietowanych wszystkie dzieci są zdrowe i rozwijają się prawidłowo.

Dokonano analizy sposobu ukończenia poprzednich ciąży i przebiegu porodów w grupie A. Większość ankietowanych, spośród tych, które rodziły, miała za sobą porody drogami i siłami natury, bez powikłań: 35 (75%). 6 (12%) podało w wywiadzie poronienie, w 2 (4%) przypadkach ciąża była powikłana przez zagrażający poród przedwczesny. 1 (2%) kobieta miała za sobą poronienie sztuczne. W 1 (2%) przypadku płód obumarł w terminie porodu. (Ryc. 3.)

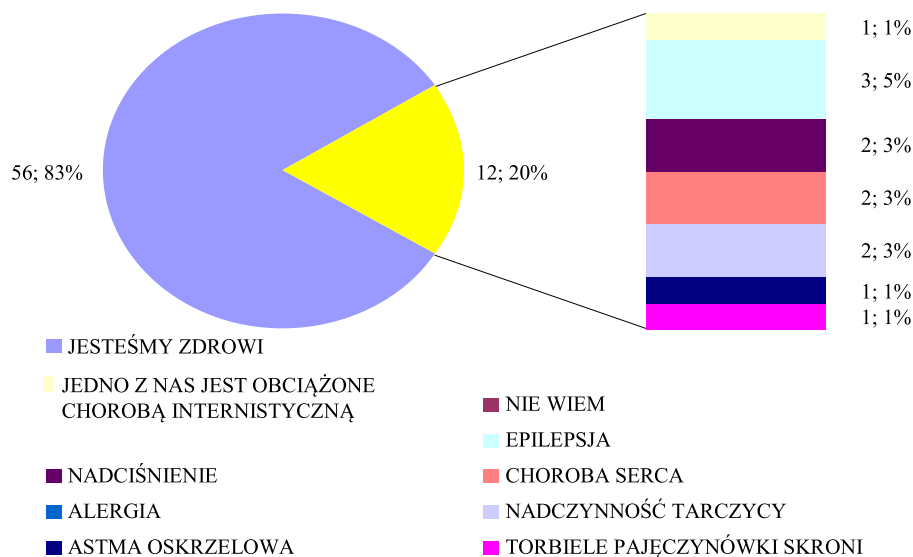


**RYC. 3. SPOSÓB UKOŃCZENIA POPRZEDNICH CIAŻ I PRZEBIEG PORODÓW W GRUPIE A**



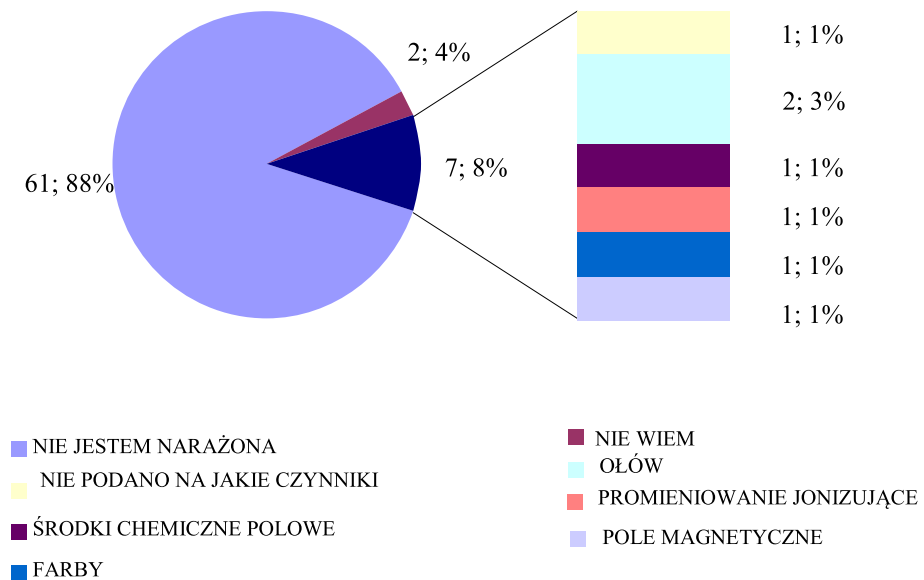
56 (80%) kobiet nie podawało danych odnośnie jakichkolwiek chorób współistniejących u nich lub ojca dziecka. 12 (17%) kobiet podało u siebie lub ojca dziecka następujące schorzenia współistniejące: 3 wskazania - epilepsja, 2 wskazania - astma oskrzelowa, 2 wskazania - nadciśnienie tętnicze, 2 wskazania - nadczynność tarczycy, 1 - alergia, 1 - torbiele pajęczynówki skroni. 2 kobiety zadeklarowały, iż ojciec dziecka choruje internistycznie, ale nie podały konkretnej choroby. (Ryc.4.)

**RYC. 4. DANE DOTYCZĄCE WYWIADU INTERNISTYCZNEGO ZE STRONY CIĘŻARNEJ ORAZ OJCA DZIECKA, W GRUPIE A**



61 (88%) kobiet deklarowało, iż nie są narażone na czynniki środowiskowe mogące negatywnie wpływać na ich zdrowie lub teratogenicznie na płód. 7 (8%) kobiet było zdania, iż są narażone na wyżej wymienione czynniki. 2 kobiety nie miały wiedzy na ten temat. (Ryc.5.)

**RYC.5. DANE DOTYCZĄCE NARAŻENIA CIĘŻARNEJ W GRUPIE A NA CZYNNIKI TERATOGENNE**



W przypadku 62 (88%) kobiet, w ich rodzinie ani w rodzinie ojca dziecka, nie występowały choroby o podłożu genetycznym. 8 (12%) kobiet nie miało pełnej wiedzy na ten temat.

## 2. Dane dotyczące obecnej ciąży w grupie A

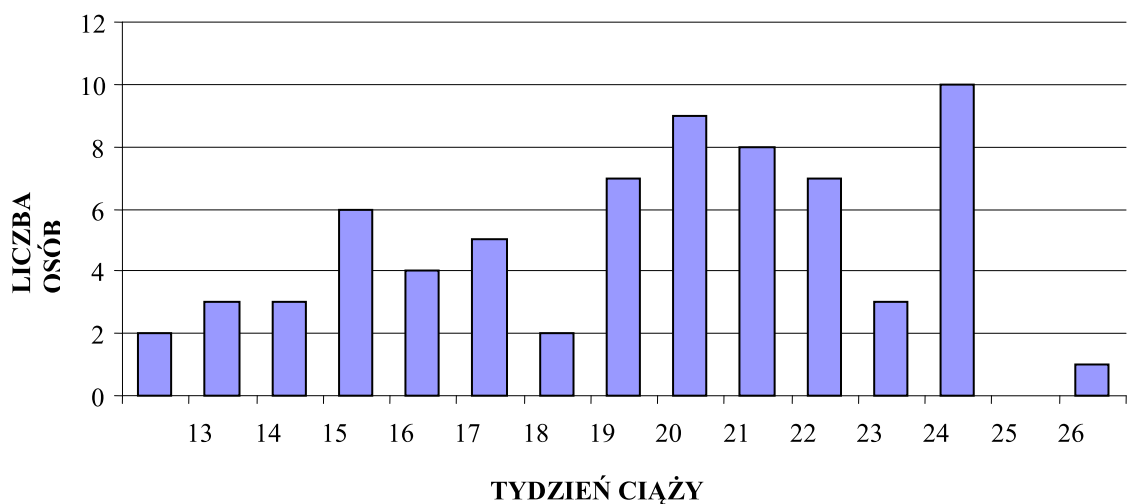
69 (98%) ankietowanych w grupie A było w ciąży pojedynczej, 1 (2%) w ciąży bliźniaczej.

Decyzję o poddaniu się diagnostyce prenatalnej w kierunku istnienia u płodu ciężkich, nieuleczalnych wad wrodzonych (badanie ultrasonograficzne tzw.: genetyczne, amniopunkcja, kordocenteza, testy biochemiczne), ankietowane podejmowały najczęściej na początku ciąży, zaraz po jej stwierdzeniu – 22 (33%), w drugiej kolejności po rozmowie w poradni genetycznej, już po stwierdzeniu nieprawidłowości w rutynowym badaniu ultrasonograficznym lub po zakwalifikowaniu do grupy podwyższonego ryzyka (np.: ze względu na wiek) – 18 (26%), bezpośrednio po wykonaniu jednego z rutynowych badań ultrasonograficznych, w wyniku którego

stwierdzono nieprawidłowości – 16 (23%), po rozmowie z lekarzem prowadzącym ciążę (przypadki, gdy istniało podwyższone ryzyko wystąpienia wad wrodzonych u płodu) – 6 (8%), w czasie pobytu w szpitalu w celach diagnostycznych – 5 (7%), przed poczęciem dziecka – 3 (4%).

Ankietowane, w chwili hospitalizacji w celu realizacji procedury przerwania ciąży i partycypowania, w badaniu były średnio w 19<sup>+6</sup> tygodniu ciąży. Najmniej zaawansowana ciąża liczyła 11 tygodni, najbardziej zaawansowana 26 tygodni. Najliczniejsza część badanej grupy była pomiędzy 19. a 24. tygodniem ciąży. (Ryc.6.)

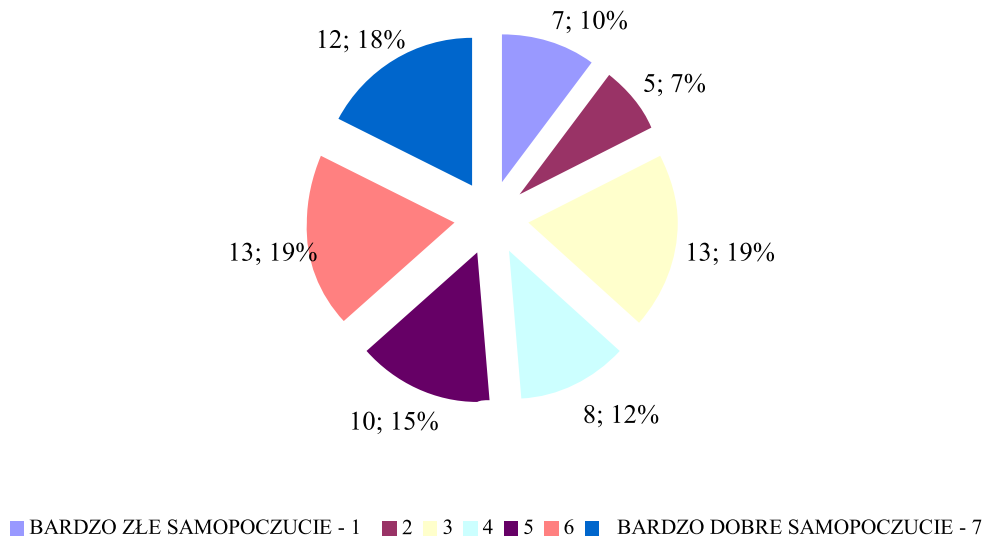
**RYC.6. TYDZIEŃ CIĄŻY, W KTÓRYM BYŁY ANKIETOWANE W GRUPIE A W CHWILI WYKONANIA ZABIEGU PRZERWANIA CIĄŻY ORAZ PARTYCYPOWANIA W BADANIU**



41 (58%) kobiet deklarowało, iż obecna ciąża była planowana, w przypadku 28 (40%) ankietowanych obecna ciąża była nieplanowana, ale akceptowana, 1 (2%) kobieta deklarowała, iż w jej przypadku była to ciąża nieplanowana i nieakceptowana.

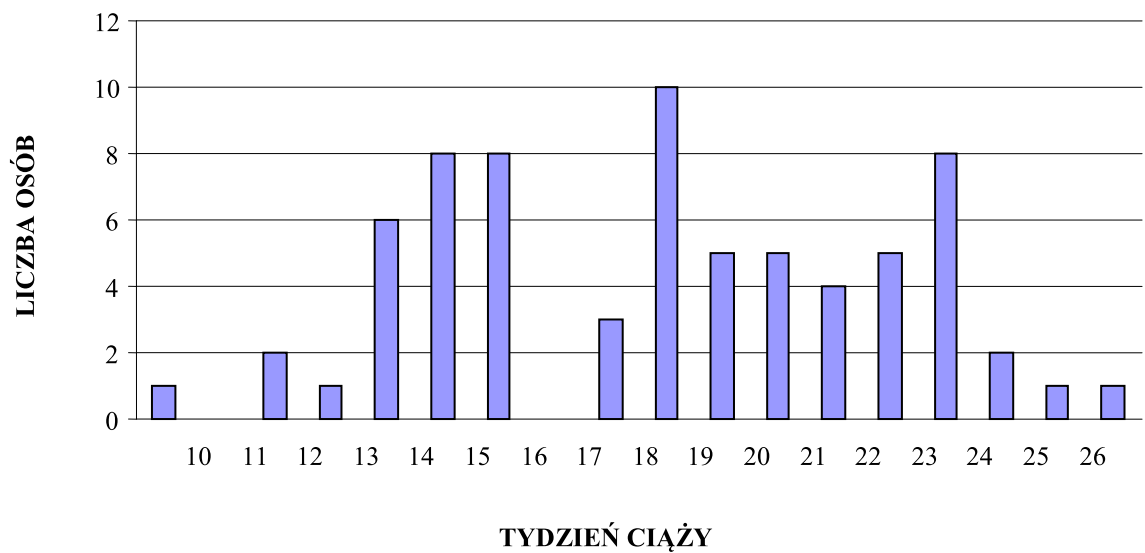
35 (50%) kobiet w badanej grupie oceniła swoje samopoczucie w obecnej ciąży w górnych granicach skali. 12 (17%) ankietowanych deklarowało, iż czuły się „źle” lub „bardzo źle”. (Ryc.7.)

**RYC. 7. SUBIEKTYWNA OCENA SAMOPOCZUCIA W OBECNEJ CIĄŻY**



W obecnej ciąży wada rozwojowa została zdiagnozowana w badanej grupie pomiędzy 8. a 26. tygodniem ciąży. Średnio w 16<sup>+6</sup> tygodniu ciąży. (Ryc.8.)

**RYC. 8. TYDZIEŃ CIĄŻY, W KTÓRYM ZOSTAŁA ZDIAGNOZOWANA WADA W GRUPIE A**



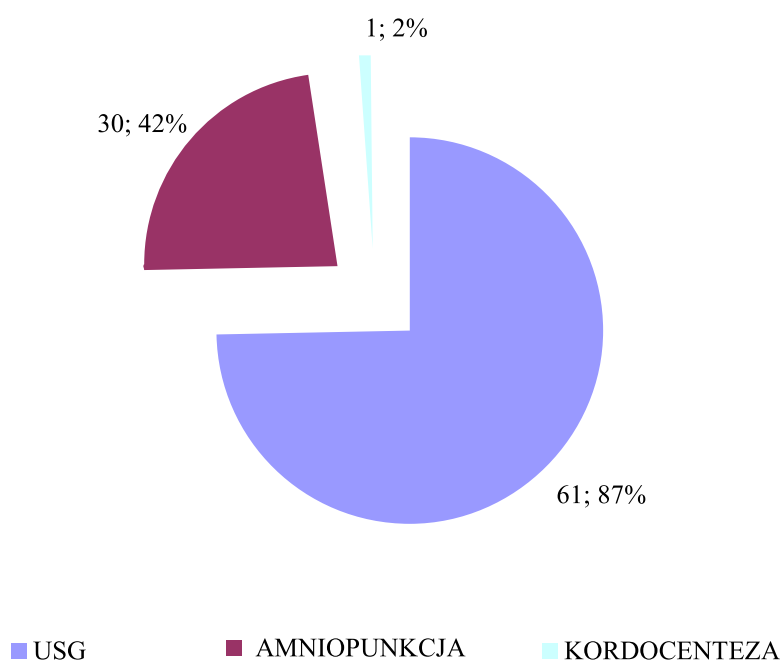
Tab. 5. Wady płodu zdiagnozowane w grupie A.

Nomenklatura została zaczerpnięta z diagnozy, którą postawiono po zakończeniu diagnostyki prenatalnej. Taka sama nazwa wady widniała na orzeczeniu dopuszczającym procedurę.

Lp.	ZDIAGNOZOWANA WADA	LICZBA PACJENTEK [n] 70	PROCENT CAŁEJ GRUPY [%] 100%
1.	WIELOWADZIE (ZESPÓŁ WAD)	19	27
2.	ZESPÓŁ DOWNA	15	21
3.	BEZCZASZKOWIE	6	9
4.	WODOGŁOWIE	5	7
5.	AGENEZJA NEREK (OBUSTRONNA)	5	7
6.	HIPOCHONDROPLAZJA	3	4
7.	HOLOPROZENCEPHALIA	2	3
8.	ROZSZCZEP KRĘGOSŁUPA	2	3
9.	PRZEPUKLINA MÓZGOWA	2	3
10.	ZESPÓŁ EDWARDSA	2	3
11.	ZESPÓŁ PATAU	1	1
12.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	1	1
13.	ZESPÓŁ TURNERA	1	1
14.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	1	1
15.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ (LOKALIZACJA W TYPIE IV)	1	1
16.	PRZEPUKLINA PRZEONOWA	1	1
17.	OBRZĘK UOGÓLNIONY PŁODU (NIEIMMUNOLOGICZNY)	1	1
18.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	1	1
19.	WYTRZEWIENIE	1	1

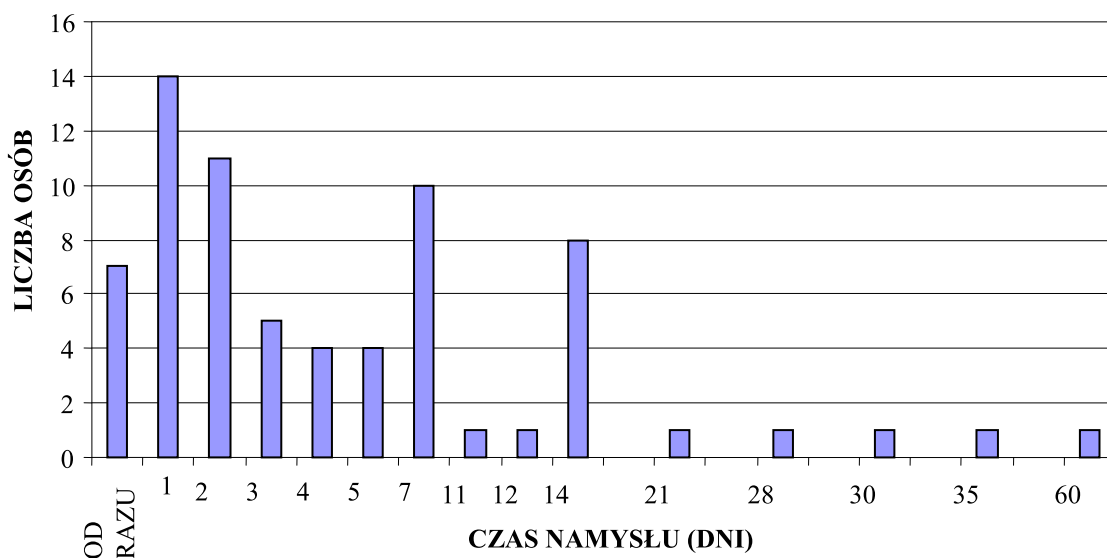
U większości pacjentek w grupie A, malformację płodu zdiagnozowano w badaniu ultrasonograficznym – 61 (87%) osób. W 30 (42%) przypadkach w celu uzyskania końcowego rozpoznania wykonano amniopunkcję i oznaczono kariotyp płodu. W 1 (2%) przypadku wykonano kordocentezę. (Ryc. 9.)

**RYC. 9. BADANIE, KTÓRYM ZDIAGNOZOWANO WADĘ WRODZONĄ U PŁODU, W GRUPIE A**



Kobiety w grupie A decydowały się na procedurę terminacji średnio po 6,7 dniach od potwierdzenia, iż płód ma ciężką, nieuleczalną wadę wrodzoną oraz otrzymania informacji o możliwości przerwania ciąży. Najliczniejsza grupa kobiet – 21 (30%) zdecydowało się na zabieg terminacji od razu lub po jednym dniu namysłu od otrzymania diagnozy oraz informacji o możliwości przerwania ciąży. 52 (74%) kobiety zdecydowało się na przerwanie ciąży w pierwszym tygodniu po otrzymaniu diagnozy. Najdłuższy czas do namysłu zadeklarowała 1 kobieta – 60 dni. (Ryc.10.)

**RYC. 10. CZAS (DNI), PO JAKIM KOBIETY W GRUPIE A PODJĘŁY DECYZJĘ O PRZERWANIU CIĄŻY**



39 (56%) kobiet przed podjęciem decyzji o losach ciąży zasięgnęło opinii innego specjalisty niż ten, który zdiagnozował wadę wrodzoną. 31 (44%) ankietowanych nie poszukiwało dodatkowych konsultacji. 27 (39%) kobiet od opinii dodatkowego specjalisty uzależniało swą decyzje o przerwaniu bądź nieingerowaniu w przebieg ciąży.

### **3. Deklarowane źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej w grupie A**

Pacjentki w grupie badanej zapytano o źródła informacji na temat możliwości poddania się badaniom prenatalnym w celu wykrycia u płodu ciężkich, nieuleczalnych wad wrodzonych. Najczęściej deklarowanym źródłem wiedzy był lekarz ginekolog-położnik prowadzący ciążę: 62 wskazania. W drugiej kolejności wskazywano na lekarza w poradni genetycznej – 5 osób, nieliczne ankietowane deklarowały inne źródła informacji tj.: środki masowego przekazu – 3 wskazania, krewni, znajomi, przyjaciele – 5 wskazań.

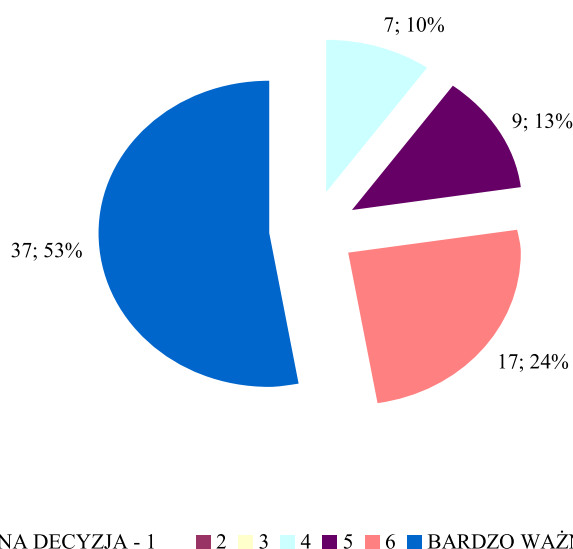
Ankietowane kobiety zapytano, co lub kto był ich głównym źródłem wiedzy na temat wykrytej wady i możliwych sposobów postępowania. Najczęściej wskazywano lekarza ginekologa-położnika (58 wskazań na 63 ankietowane, które udzieliły odpowiedzi). Źródła internetowe (38 wskazań), dostępna literatura fachowa (10

wskazań) i popularnonaukowa (11 wskazań), położna (11 wskazań) były średnio często wykorzystywane. Inne osoby, tj. psycholog (3 wskazania), osoba duchowna (5 wskazań) były przywoływane rzadko. Rodzina została wskazana dwukrotnie.

#### 4. Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie A dotyczące diagnostyki prenatalnej

Ankietowane zapytano o określenie „istotności” decyzji o poddaniu się badaniu prenatalnemu w celu wykrycia u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej. Analiza danych pokazuje, iż stopień „istotności” opisywanej decyzji ankietowane oceniły jako „wysoki” lub „bardzo wysoki”: 63 (90%) kobiet deklarowało, iż była to dla nich ważna decyzja; 7 (10%), iż była to dla nich decyzja neutralna. (Ryc. 11.)

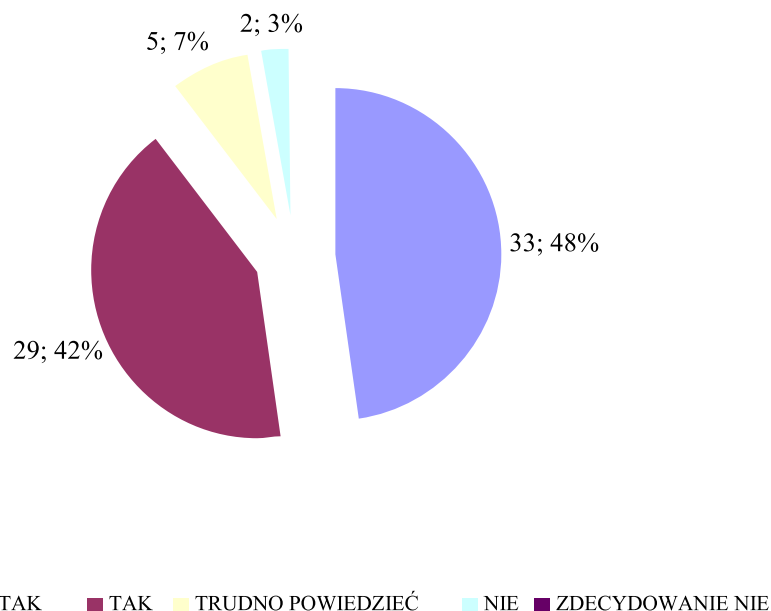
**RYC.11. STOPIEŃ, W JAKIM ANKIETOWANE W GRUPIE A UWAŻAJĄ DECYZJĘ O PODDANIU SIĘ BADANIOM PRENATALNYM ZA WAŻNĄ W SWOIM ŻYCIU**



Ankietowane zapytano, czy wykonanie badania prenatalnego w celu wykrycia malformacji płodu wiązało się z odczuciem lęku. 62 (88%) kobiety w badanej grupie odpowiedziały, iż „tak” lub „zdecydowanie tak”.



**RYC. 12. OCENA PRZEZ CIĘŻARNE W GRUPIE A, CZY BADANIE PRENATALNE WIĄZAŁO SIĘ Z ODCZUCIEM LĘKU.**



**5. Opinie ankietowanych w grupie A na temat aborcji**

W grupie kobiet, które zdecydowały się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej, przeważają opinie, iż w trzech sytuacjach powinna być dozwolona terminacja: 1. Ciąża jest zagrożeniem dla zdrowia i życia kobiety; 2. Płód nie ma szans na prawidłowy rozwój z uwagi na potwierdzenie istnienia ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej; 3. Ciąża jest skutkiem czynu zabronionego: gwałtu. Powyższe jest zgodne z obowiązującym w Polsce ustawodawstwem dotyczącym niekaralności aborcji. Pozostałe wymienione sytuacje uzyskały duży odsetek odpowiedzi „nie” oraz „zdecydowanie nie”, bądź stosunkowo wysoki procent odpowiedzi „trudno powiedzieć”. (Tab.6.)

Tab. 6. Opinie kobiet w grupie A na temat dopuszczalności aborcji

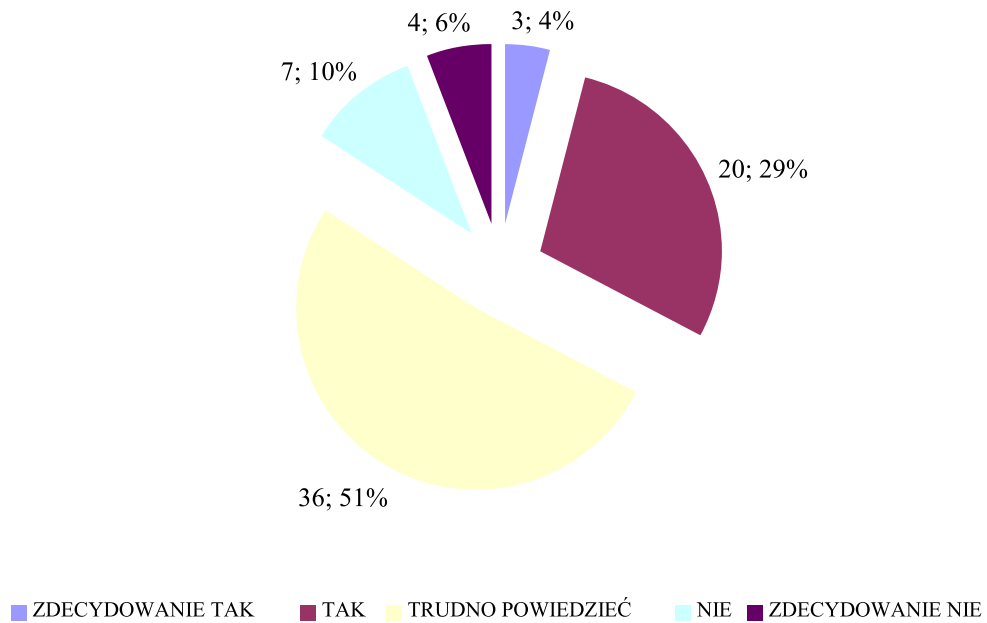
LP.	CZY UWAŻA PANI, IŻ POWINNA ISTNIEĆ MOŻLIWOŚĆ PRZERWANIA CIĄŻY W SYTUACJI, GDY:	ZDECYDOWANIE TAK	TAK	TRUDNO POWIEDZIEĆ	NIE	ZDECYDOWANIE NIE
1.	CIĄŻA JEST ZAGROŻENIEM DLA ZDROWIA I ŻYCIA KOBIECY	34 (49%)	36 (51%)	0	0	0

2.	ZDIAGNOZOWANO U PŁODU CIĘŻKĄ, NIEULECZALNĄ WADĘ ROZWOJOWĄ	24 (34%)	31 (45%)	14 (20%)	0	1 (1%)
3.	CIĄŻA JEST SKUTKIEM GWAŁTU	18 (26%)	26 (37%)	20 (29%)	5 (7%)	1 (1%)
4.	MATKA MA OGRANICZONĄ MOŻLIWOŚĆ PIELĘGNIACJI I WYCHOWANIA DZIECKA (KALECTWO FIZYCZNE/ CHOROBA PSYCHICZNA)	9 (13%)	23 (33%)	27 (39%)	8 (11%)	3 (4%)
5.	KOBIETA JEST SAMOTNA	2 (3%)	0	16 (25%)	25 (40%)	20 (32%)
6.	KOBIETA NIE CHCE MIEĆ DZIECI	3 (4%)	4 (6%)	19 (28%)	23 (33%)	20 (29%)
7.	CIĄŻA KOMPLIKUJE PRACĘ ZAWODOWĄ LUB NAUKĘ	0	2 (3%)	8 (11%)	30 (43%)	30 (43%)
8.	JEST TO CIĄŻA POWSTAŁA W WYNIKU ZDRADY MĘŻA/PARTNERA	1 (1%)	1 (1%)	9 (13%)	32 (46%)	27 (39%)
9.	KOBIETA ZNAJDUJE SIĘ W TRUDNEJ SYTUACJI FINANSOWEJ	0	1 (1%)	12 (17%)	27 (39%)	29 (43%)
10.	KOBIETA ZACHODZI W CIĄŻĘ W WIEKU MŁODOCIANYM (PRZED UKOŃCZENIEM 18 ROKU ŻYCIA)	1 (1%)	4 (6%)	18 (26%)	29 (41%)	18 (26%)

## 6. Opinie ankietowanych w grupie A na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną

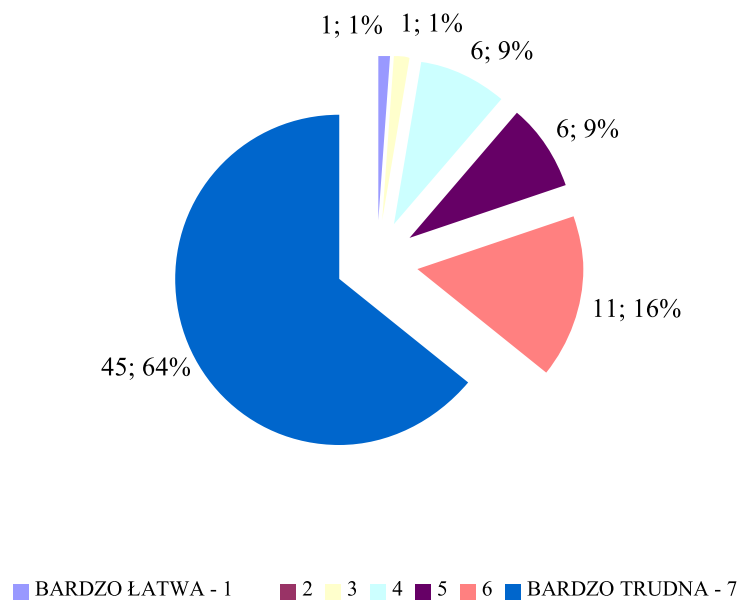
Ankietowane w grupie A zapytano, czy w ich opinii dziecko urodzone z ciężką, nieuleczalną wadą rozwojową może być szczęśliwe. Odnotowano wysoki odsetek odpowiedzi „trudno powiedzieć” – 36 (51%). 11 (16%) kobiet uważa, iż „zdecydowanie nie” lub „nie” może być szczęśliwe. 23 (33%) badanej grupy twierdziło, „zdecydowanie tak” i „tak” – dziecko obciążone wadą wrodzoną może być szczęśliwe. (Ryc. 13.)

**RYC. 13. OPINIA ANKIETOWANYCH NA TEMAT, CZY DZIECKO UPOŚLEDZONE UMYSŁOWO LUB NIEPEŁNOSPRAWNE, MOŻE BYĆ SZCZĘŚLIWE**



Poproszono o wskazanie subiektywnej oceny sytuacji posiadania dziecka urodzonego z ciężką, nieuleczalną wadą rozwojową. Większość respondentek wyraziło opinię, iż sytuacja taka byłaby dla nich „bardzo trudna” – 45 (64%) bądź „trudna” – 11 (16%). (Ryc. 14.)

**RYC. 14. OCENA SYTUACJI POSIADANIA DZIECKA OBCIĄŻONEGO WADĄ WRODZONĄ**



**7. Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie A w stosunku do własnego potomstwa**

67 (98%) kobiet w grupie A deklaruje, iż najważniejszą, oczekiwaną cechą potomstwa jest zdrowie. 48 (77%) osób oczekuje, iż dziecko będzie miało pozytywne relacje z innymi: „będzie dobre dla innych ludzi”. Mniejszą uwagę ankietowane przywiązywały do takich cech jak życiowa zaradność, posłuszeństwo, mądrość, posiadanie określonych zdolności, uroda. (Tab. 7.)

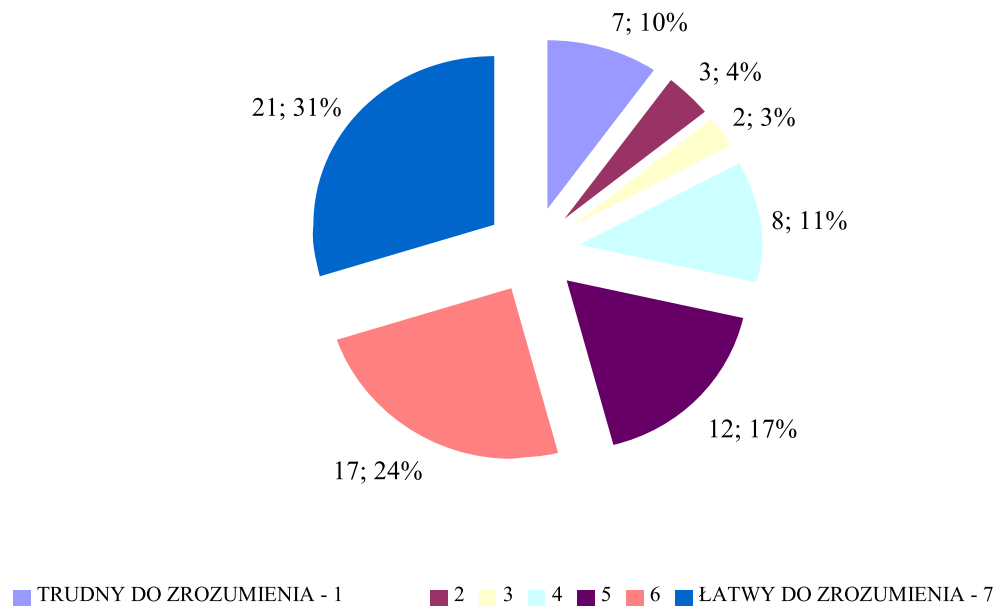
Tab. 7. Oczekiwane cechy potomstwa deklarowane przez ankietowane w grupie A

LP.	JAKIE SĄ PANI OCZEKIWANIA W STOSUNKU DO WŁASNEGO POTOMSTWA? W JAKIM STOPNIU POŻĄDANE SĄ NIŻEJ WYMIENIONE CECHY?	1 W BARDZO MAŁYM STOPNIU	2	3	4	5	6	7 W BARDZO DUŻYM STOPNIU
1.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDROWE	0	0	0	3 (5%)	8 (13%)	11 (17%)	48 (68%)
2.	DZIECKO POWINNO BYĆ DOBRE DLA INNYCH LUDZI	2 (3%)	0	4 (6%)	9 (14%)	13 (21%)	12 (19%)	23 (37%)
3.	DZIECKO POWINNO BYĆ POGODNE	3 (5%)	1 (2%)	5 (8%)	9 (15%)	12 (19%)	11 (18%)	21 (33%)
4.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŻYCIOWO ZARADNE	4 (6%)	2 (3%)	3 (5%)	19 (32%)	12 (19%)	5 (8%)	15 (24%)
5.	DZIECKO POWINNO BYĆ MĄDRE	6 (10%)	1 (2%)	7 (11%)	20 (31%)	17 (26%)	6 (10%)	6 (10%)
6.	DZIECKO POWINNO BYĆ POSŁUSZNE	10 (16%)	3 (5%)	11 (17%)	18 (29%)	14 (22%)	4 (6%)	3 (5%)
7.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDOLNE	7 (11%)	3 (5%)	12 (19%)	20 (31%)	13 (21%)	6 (10%)	2 (3%)
8.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŁADNE	10 (16%)	6 (10%)	22 (34%)	17 (27%)	5 (8%)	2 (3%)	1 (2%)
9.	DZIECKO POWINNO BYĆ OCZEKIWANEJ PŁCI	42 (66%)	6 (10%)	6 (10%)	8 (12%)	1 (2%)	0	0

**8. Ocena sposobu przekazania informacji o ciężkiej, nieuleczanej wadzie wrodzonej płodu, w grupie A**

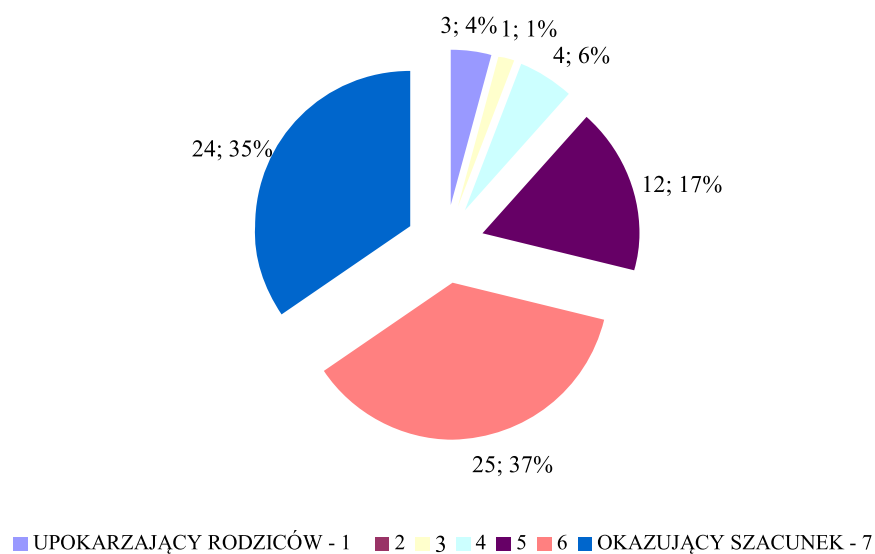
50 (71%) ankietowanych w grupie A oceniło przekazaną informację o istniejącej wadzie płodu w górnych granicach skali w aspekcie „zrozumiała”. 12 (17%) kobiet oceniło, iż miało trudności w zrozumieniu przekazanej wiadomości, w czym 7 (10%) jednoznacznie oceniło przekazaną informację jako „trudną do zrozumienia”. (Ryc. 16.)

**RYC. 16. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A**



Większość – 49 (70%) ankietowanych w grupie A oceniła, iż informację o istniejącej wadzie wrodzonej płodu przekazano im w sposób pełen szacunku. 3 (4%) osoby oceniły, iż informacja ta została im przekazana w sposób je upokarzający. (Ryc. 17)

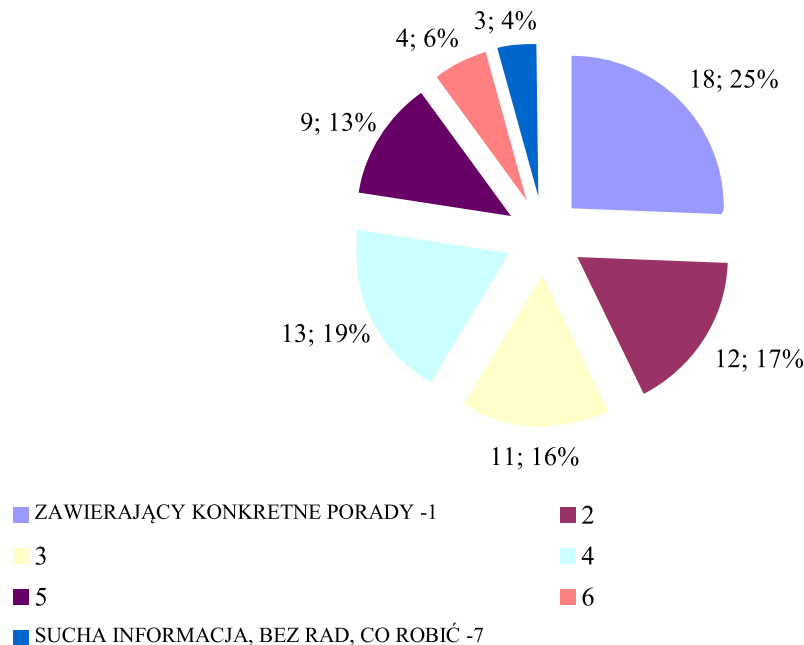
**RYC. 17. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A**



41 (58%) kobiet w grupie A deklarowało, iż w czasie rozmowy informującej o istnieniu wady wrodzonej u płodu, otrzymało poradę odnośnie możliwości dalszego

postępowania. 13 (19%) ankietowanych w grupie A oceniło rozmowę, jako neutralną pod tym względem, a 16 (23%) osób oceniło, iż nie otrzymało konkretnych wytycznych.

**RYC. 18. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A**



### 9. Czynniki, które kobiety w grupie A uważały za istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży

55 (78%) kobiet w grupie A zaznaczyło, iż w procesie decyzyjnym odnośnie losów ciąży po stwierdzeniu wady u płodu, największe znaczenie miała dla nich „chęć zapobieżenia cierpieniu dziecka”. 48 (68%) ankietowanych deklaroowało, iż najważniejszym czynnikiem był dla nich „niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego”. 31 (44%) osób za najbardziej znaczący uważało „lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego”. Najmniej znaczącymi czynnikami w tej grupie były: przekonania religijne – 2 (3%) osoby; wstyd przed otoczeniem wynikający z faktu urodzenia dziecka niepełnosprawnego - 2 (3%) osoby; ograniczenie możliwości własnego rozwoju - 2 (3%); wpływ dalszej rodziny-1 (2%) osoba. (Tab. 8.)

Tab. 8. Czynniki istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży w grupie A

LP.	W JAKIM STOPNIU OKREŚLONE OKOLICZNOŚCI WPŁYNĘŁY NA PANI DECYZJĘ O PRZERWANIU CIĄŻY PO STWIERDZENIU U PŁODU CIĘŻKIEJ, NIEULECZALNEJ WADY ROZWOJOWEJ?	1 W BARDZO MAŁYM STOPNIU	2	3	4	5	6	7 W BARDZO DUŻYM STOPNIU
1.	CHĘĆ ZAPOBIEŻENIA CIERPIENIU DZIECKA	2 (3%)	2 (3%)	1 (2%)	1 (2%)	2 (3%)	10 (14%)	43 (61%)
2.	NIEPOKÓJ O PRZYSZŁOŚĆ DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	5 (8%)	2 (3%)	2 (3%)	4 (6%)	8 (13%)	11 (18%)	30 (49%)
3.	LĘK PRZED TRUDAMI WYCHOWYWANIA DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	11 (18%)	4 (6%)	5 70(8%)	11 (18%)	12 (19%)	9 (15%)	10 (16%)
4.	POCZUCIE WINY ZA CHOROBY DZIECKA	16 (25%)	5 (8%)	13 (21%)	11 (18%)	5 (8%)	3 (5%)	9 (15%)
5.	BRAK DOSTATECZNEJ POMOCY ZE STRONY PAŃSTWA DLA RODZIN WYCHOWUJĄCYCH DZIECI NIEPEŁNOSPRAWNE	20 (33%)	7 (11%)	7 (11%)	7 (11%)	7 (11%)	6 (10%)	8 (13%)
6.	BRAK MOŻLIWOŚCI OTRZYMANIA POMOCY/WSPARCIA ZE STRONY INNYCH LUDZI (RODZINY, PRZYJACIÓŁ)	19 (32%)	10 (16%)	6 (10%)	11 (18%)	7 (11%)	3 (5%)	5 (8%)
7.	BRAK INFORMACJI, JAK WYCHOWAĆ I PIELEGNOWAĆ DZIECKO NIEPEŁNOSPRAWNE	26 (43%)	6 (10%)	11 (18%)	7 (12%)	5 (8%)	2 (3%)	4 (7%)
8.	NIEPRZYCHYLNÝ STOSUNEK OTOCZENIA DO OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH	29 (48%)	13 (21%)	7 (11%)	3 (5%)	3 (5%)	3 (5%)	3 (5%)
9.	OGRANICZENIE CZASU PRZEZNACZONEGO NA ROZWÓJ KARIERY ZAWODOWEJ	27 (43%)	9 (14%)	7 (11%)	9 (15%)	6 (10%)	1 (2%)	3 (5%)
10.	KONIECZNOŚĆ REZYGNACJI Z PLANÓW I ASPIRACJI ŻYCIOWYCH	24 (38%)	12 (19%)	5 (8%)	9 (15%)	6 (10%)	5 (8%)	1 (2%)
11.	WPŁYW LEKARZA PROWADZĄCEGO CIĄŻĘ	26 (37%)	10 (16%)	4 (6%)	9 (15%)	7 (11%)	4 (6%)	2 (3%)
12.	POGORSZENIE SYTUACJI FINANSOWEJ RODZINY W ZWIĄZKU Z WYDATKAMI NA LECZENIE DZIECKA	28 (46%)	11 (18%)	12 (19%)	4 (6%)	4 (6%)	1 (2%)	2 (3%)
13.	CHĘĆ ZAPEWNIENIA POZOSTAŁYM DZIECIOM LEPSZYCH WARUNKÓW ŻYCIA	26 (44%)	9 (15%)	4 (7%)	7 (12%)	5 (8%)	7 (12%)	1 (2%)
14.	CHĘĆ UNIKNIĘCIA KONFLIKTÓW MAŁŻEŃSKICH	30 (48%)	16 (26%)	7 (11%)	7 (11%)	3 (5%)	1 (2%)	2 (3%)

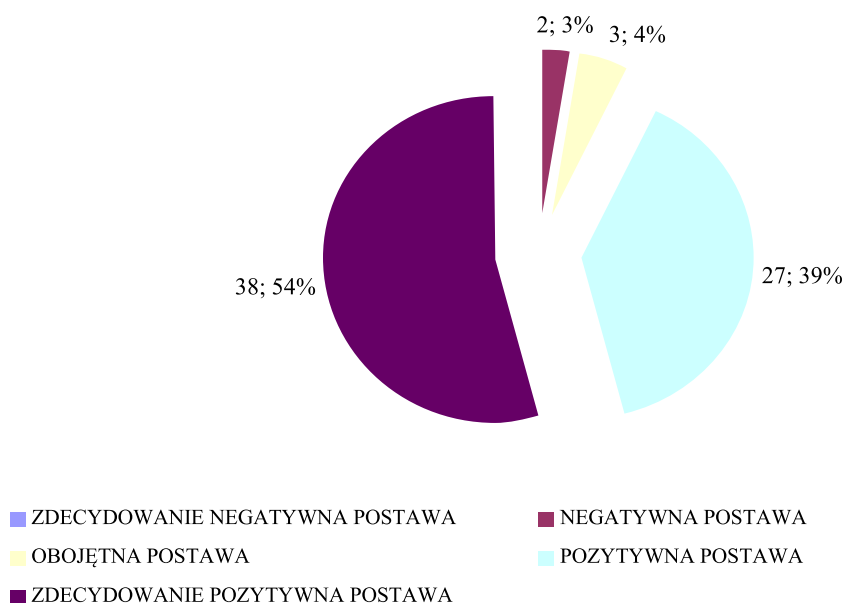
15.	WPŁYW PARTNERA	29 (41%)	10 (16%)	11 (18%)	8 (13%)	3 (5%)	1 (2%)	0
16.	PRZYKRE UCZUCIE, JAKIE WZBUDZA KONTAKT Z CZŁOWIEKIEM NIEPEŁNOSPRAWNYM	30 (48%)	11 (18%)	7 (11%)	6 (10%)	4 (6%)	3 (5%)	1 (2%)
17.	UTRUDNIENIE W UTRZYMANIU ODPOWIEDNIO ZADBANEGO DOMU	33 (53%)	7 (10%)	9 (15%)	9 (15%)	2 (3%)	3 (5%)	1 (2%)
18.	PRZEKONANIA RELIGIJNE	34 (55%)	8 (13%)	11 (18%)	4 (6%)	1 (2%)	0	1 (2%)
19.	WSTYD PRZED OTOCZENIEM WYNIKAJĄCY Z FAKTU URODZENIA DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	37 (52%)	8 (13%)	11 (18%)	4 (6%)	1 (2%)	0	1 (2%)
20.	OGRANICZENIE MOŻLIWOŚCI WŁASNEGO ROZWOJU	49 (70%)	6 (12%)	6 (12%)	0	0	0	2 (3%)
21.	WPŁYW DAJSZEJ RODZINY (RODZICÓW, TEŚCIÓW, RODZENSTWA)	41 (58%)	12 (17%)	2 (3%)	3 (5%)	3 (5%)	0	1 (2%)

#### 10. Analiza subiektywnego odczucia akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych, wśród ankietowanych w grupie A

Zdecydowana większość ankietowanych w grupie A – 65 (93%) zadeklarowało, iż odczuwa duże wsparcie podjętej decyzji o przerwaniu ciąży ze strony męża lub partnera. 3 (4%) kobiety określiło postawę tych osób jako „obojętną”. 2 (3%) ankietowane odczuwały brak akceptacji podjętej decyzji przez męża lub partnera. (Ryc. 23.)

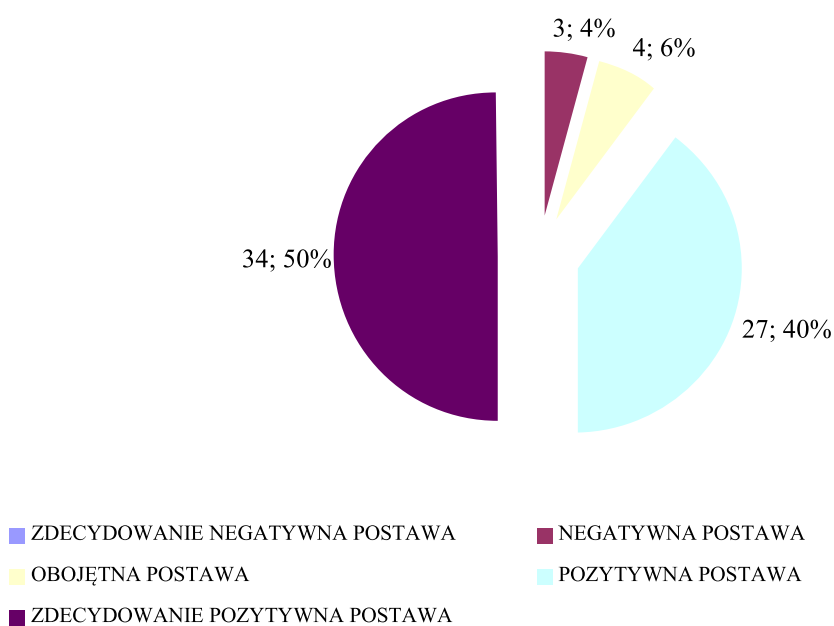


**RYC. 23. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ MĘŻA/PARTNERA ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



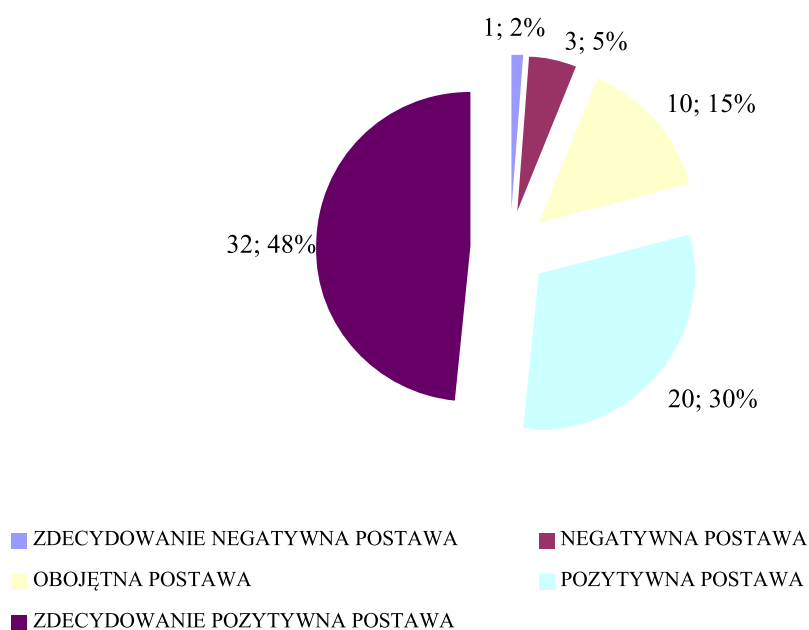
Zdecydowana większość ankietowanych w grupie A – 61 (90%) zadeklarowała, iż ich rodzice, w dużym stopniu, akceptują podjętą przez nie decyzję. 4 (6%) pacjentki określiły postawę swoich rodziców jako „obojętną”, a 3 (4%) jako „negatywną”. (Ryc. 24.)

**RYC. 24. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ RODZICÓW ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



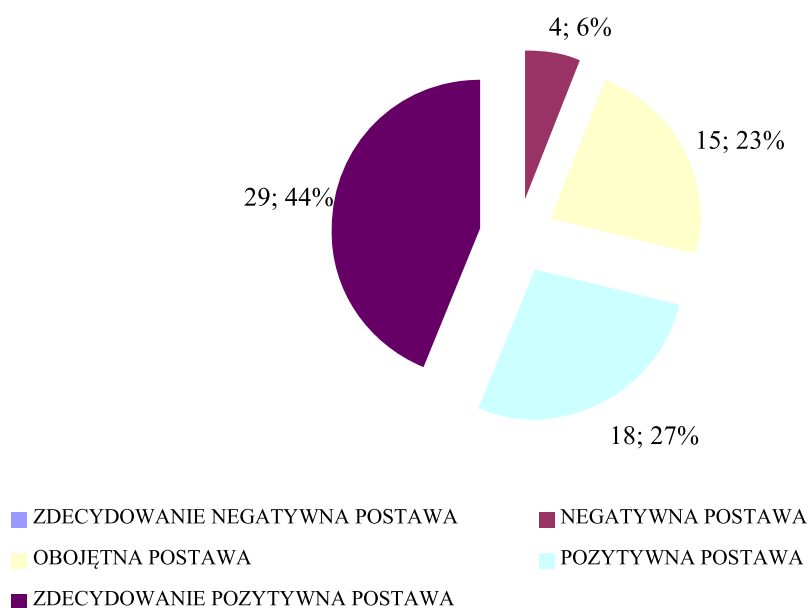
62 (74%) ankietowane w grupie A określiły postawę rodziców ojca dziecka, jako pozytywną wobec podjętej przez nich decyzji. 10 (15%) kobiet w tej grupie określiło postawę tych osób jako „obojętną”, a 4 (7%) jako „negatywną” lub „zdecydowanie negatywną”. (Ryc. 25)

**RYC. 25. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ RODZICÓW OJCA DZIECKA, W JEJ ODCZUCIU**



Ankietowane w grupie A w większości odczuwały wsparcie podjętej przez siebie decyzji przez osoby z kręgu znajomych i przyjaciół – 47 (67%) wskazań. 15 (23%) osób określiło, iż ich otoczenie prezentuje postawę „obojętną”, a w 4 (6%) przypadkach „negatywną”. (Ryc. 26).

**RYC. 26. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ PRZYJACIOŁ I ZNAJOMYCH ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



### **11. Weryfikacja hipotez w zakresie czynników determinujących decyzję o przerwaniu ciąży, które wyłoniono jako różnicujące pomiędzy ankietowanymi w grupie A, w zależności od rodzaju stwierdzonej wady u płodu**

W grupie A wyłoniono dodatkowo dwie grupy ciężarnych, w zależności od rodzaju wady stwierdzonej u płodu:

1. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady letalne**; 38 osób (54%)
2. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady mające znaczący wpływ na przyszłą jakość życia, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, w zależności od obrazu klinicznego**; 32 osoby (46%) (Tab.9.)

Tab. 9. Podział wad stwierdzonych w grupie A w zależności od rodzaju i rokowań (według Schechtman i wsp.) (158)

ZDIAGNOZOWANA WADA		LICZBA	PROCENT CAŁEJ
		PACJENTEK [n]70	GRUPY [%] 100%
<b>WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)</b>	WIELOWADZIE (ZESPÓŁ WAD),	19	27
	BEZCZASZKOWIE,	6	9
	OBUSTRONNA AGENEZIA NEREK,	5	7
	HOLOPROZENCEPHALIA,	2	3
	ZESPÓŁ EDWARDSA,	2	3
	ZESPÓŁ PATAU,	1	1
	TRIPLOIDIA,	1	1
	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ (W TYM KONKRETNYM PRZYPADKU – GUZ O LOKALIZACJI W TYPIE IV),	1	1
	AKARDIA	1	1
	<b>WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO</b>	ZESPÓŁ DOWNA,	15
WODOGŁOWIE,		5	7
HIPOCHONDROPLAZJA,		3	4
ROZSZCZEP KRĘGOSŁUPA,		2	3
PRZEPUKLINA MÓZGOWA,		2	3
ZESPÓŁ TURNERA,		1	1
ZESPÓŁ DANDY – WALKERA,		1	1
PRZEPUKLINA PRZEPONOWA,		1	1
OBRZĘKU UOGÓLNIONY PŁODU (NIEIMMUNOLOGICZNY),		1	1
WYTRZEWIENIE		1	1

Dla opisu czynników determinujących decyzję o przerwaniu ciąży w zależności od rodzaju wady stwierdzonej u płodu, postawiono następujące hipotezy:

H0<sub>1</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, podejmując decyzję o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu odczuwały lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego.

	średnia	t	df	p	Odch. std.	iloraz f	p
<b>WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)</b>	4,903	2,493	68	0,015	1,921	1,186	0,635
<b>WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO</b>	3,692				2,092		

H<sub>1</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, podejmując decyzję o przerwaniu ciąży w różnym stopniu odczuwały lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego.

Kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o losach ciąży rzadziej brały pod uwagę lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego.

H<sub>02</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu odczuwały konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych.

	średnia	t	df	p	Odch. std.	Iloraz F	p
<b>WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)</b>	3,161	2,195	68	<b>0,032</b>	1,772	1,132	0,712
<b>WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO</b>	2,256				1,666		

H<sub>2</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w różnym stopniu odczuwały konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych.

Kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o losach ciąży rzadziej brały pod uwagę konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych.

H0<sub>3</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w takim samym stopniu rozważały pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na przyszłe leczenie dziecka.

	średnia	t	df	p	Odch. std.	Iloraz F	p
WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)	2,710	2,060	68	0,043	1,847	2,240	0,019
WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO	1,949				1,234		

H<sub>3</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną decydując o przerwaniu ciąży w różnym stopniu rozważały pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na leczenie dziecka. Kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży rzadziej rozważały pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na przyszłe leczenie dziecka.

H0<sub>4</sub>. Ankietowane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obarczony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w tym samym stopniu odczuwały niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego.

	średnia	t	df	p	Odch. std.	Iloraz F	p
WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)	6,161	2,716	68	0,008	1,530	1,843	0,087
WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO	4,949				2,077		

H<sub>4</sub>. Ankietywane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, decydując o przerwaniu ciąży w różnym stopniu odczuwały niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego:

Kobiety, których płód obciążony był wadą mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, decydując o przerwaniu ciąży, zdecydowanie częściej odczuwały niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego.

H<sub>05</sub>. Ankietywane, u których płodów stwierdzono wadę mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, tak samo oceniali sytuację posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną.

	średnia	t	df	p	Odch. std.	Iloraz F	p
<b>WADY UNIEMOŻLIWIAJĄCE ŻYCIE (LETALNE)</b>	6,64				0,755		
<b>WADY MAJĄCE ZNACZĄCY WPŁYW NA PRZYSZŁĄ JAKOŚĆ ŻYCIA, NAWET PO WDROŻENIU OPTYMALNEJ TERAPII, W ZALEŻNOŚCI OD OBRAZU KLINICZNEGO</b>	5,974	2,345	68	<b>0,022</b>	1,442	3,647	0,0004

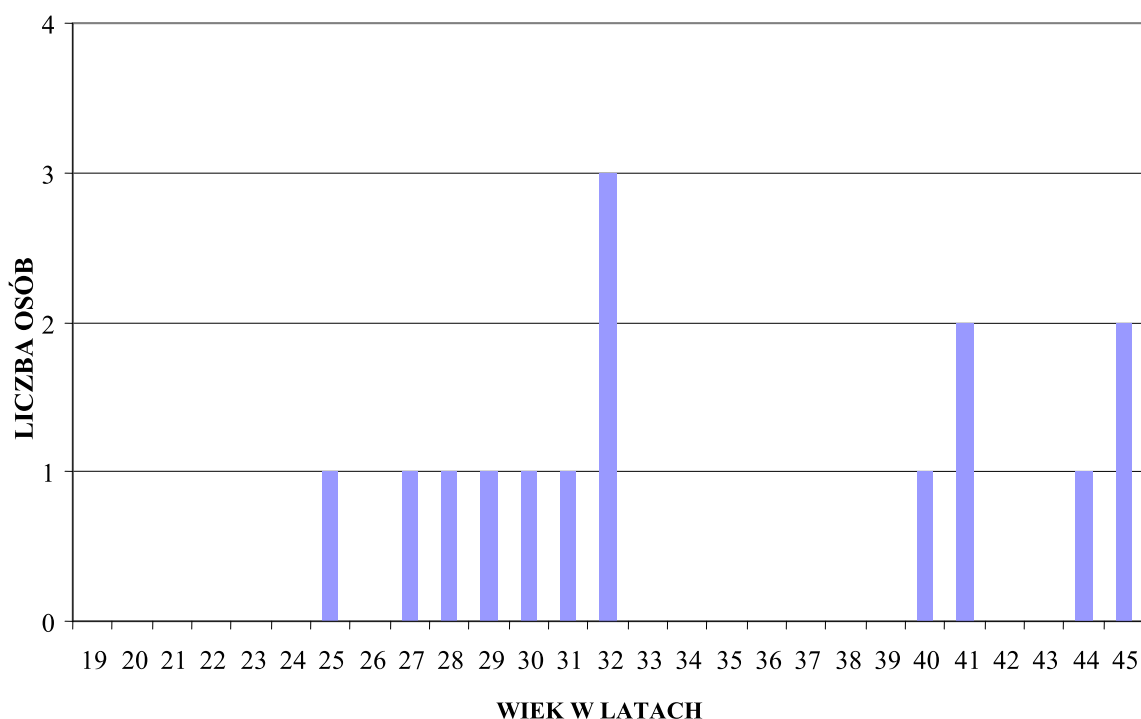
H<sub>5</sub>. Ankietywane, u których płodów stwierdzono wadę znaczący wpływ na przyszłą jakość życia nawet po wdrożeniu optymalnej terapii oraz kobiety, których płód obciążony był wadą letalną w różnym stopniu oceniali sytuację posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną. Kobiety, których płód obciążony był wadą letalną, zdecydowanie częściej oceniali sytuację posiadania dziecka obciążonego jako trudną.

## II. Dane ciężarnych w grupie A1

### 1. Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne ciężarnych w grupie A1

Liczebność grupy A1 wynosiła 15 osób. Średnia wieku pacjentek to 34,8 lat. Najmłodsza pacjentka miała 25, najstarsza 45 lat. Największą grupę stanowiły pacjentki w przedziale wiekowym 30 – 32 lata. (Ryc. 41.) Pacjentki w wieku 35 lat i starsze stanowiły 40% badanej grupy.

RYC. 27. STRUKTURA GRUPY A1 ZE WZGLĘDU NA WIEK



9 (60%) kobiet było mieszkankami miast, 6 (40%) kobiet zamieszkiwało na wsi. 13 (86%) pacjentek mieszkało w województwie pomorskim, 1 (7%) w województwie warmińsko–mazurskim, 1 (7%) w województwie wielkopolskim.

9 (60%) ankietowanych w chwili wypełniania kwestionariusza miało wyższe wykształcenie, 5 (33%) wykształcenie średnie, 1 (7%) podstawowe.

7 (44%) pacjentek deklarowało, iż są zatrudnione w sektorze publicznym, 7 (44%) w sektorze prywatnym, 1 (7%) kobieta nie pracowała (określiła siebie jako bezrobotna), 1 (7%) pacjentka prowadziła własną działalność gospodarczą.

13 (86%) kobiet deklarowało, iż są mężatkami, 2 (14%) pannami, ale są w związku nieformalnym.

14 (93%) ankietowanych ma rodzeństwo, 1 (7%) kobieta jest jedynaczką.



Największa liczba kobiet – 10 (67%) określiła zasobność swojej rodziny na 5, czyli powyżej średniej.

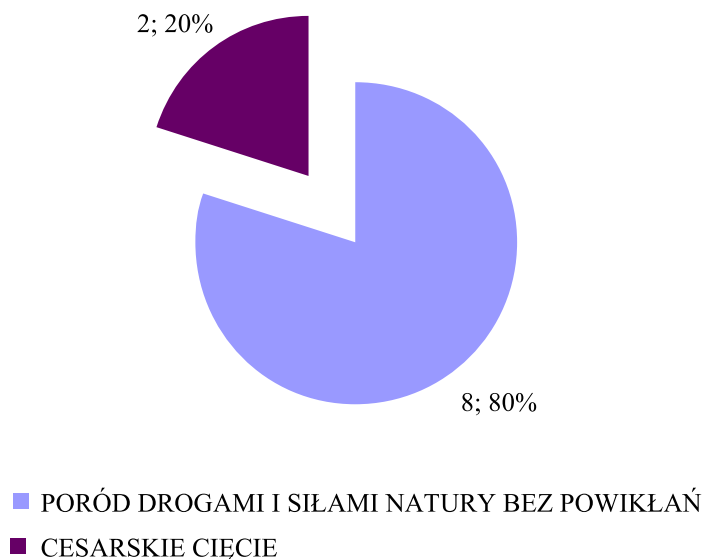
12 (80%) kobiet nie podawało jakichkolwiek chorób współistniejących – określały siebie i partnerów jako zdrowych. 3 (20%) kobiety podały u ojca dziecka astmę, a 1 (7%) wskazanie dotyczyło epilepsji.

13 (86%) kobiet deklarowało, iż nie są narażone na czynniki środowiskowe mogące negatywnie wpływać na ich zdrowie ogólne lub teratogennie na płód. 1 (7%) kobieta była zdania, iż jest narażona na polowe środki ochrony roślin. 1 (7%) kobieta nie miała wiedzy na ten temat.

W przypadku 14 (93%) kobiet, w ich rodzinie ani w rodzinie ojca dziecka, nie występowały choroby o podłożu genetycznym. 1 (7%) kobieta nie miała pełnej wiedzy na ten temat.

Liczba posiadanych dzieci w ankietowanej grupie wynosiła od 0 do 4, średnio 0,6. 6 (40%) kobiet nie miało dzieci. W grupie, która rodziła dotychczasowy przebieg ciąży i porodów był niepowikłany. (Ryc. 28.)

**RYC. 28. SPOSÓB UKOŃCZENIA POPRZEDNICH CIAŻ I PRZBIEG PORODÓW W GRUPIE A1**



Według deklaracji ankietowanych wszystkie dzieci są zdrowe i rozwijają się prawidłowo.

## 2. Dane dotyczące obecnej ciąży w grupie A1

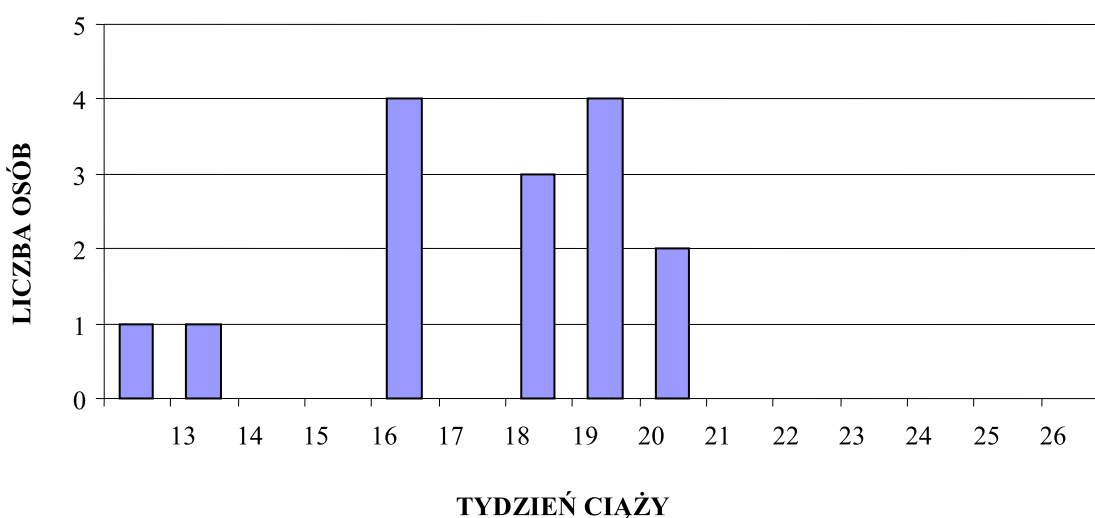
Wszystkie ankietowane w grupie A1 były w ciąży pojedynczej.

U wszystkich, w przebiegu ciąży, zdiagnozowano zespół Downa u płodu.

Decyzję o poddaniu się diagnostyce prenatalnej w kierunku wykrycia u płodu wad wrodzonych (badanie ultrasonograficzne tzw. genetyczne, amniopunkcja, kordocenteza, testy biochemiczne), ankietowane podejmowały: na początku ciąży, zaraz po jej stwierdzeniu – 3 (20%) osoby, po rozmowie w poradni genetycznej, już po stwierdzeniu nieprawidłowości w rutynowym badaniu ultrasonograficznym lub po zakwalifikowaniu do grupy podwyższonego ryzyka (np.: we względu na wiek) – 3 (20%), bezpośrednio po wykonaniu jednego z rutynowych badań ultrasonograficznych, w wyniku którego stwierdzono nieprawidłowości – 7 (47%), po rozmowie z lekarzem prowadzącym ciążę (przypadki, gdy istniało podwyższone ryzyko wystąpienia wad wrodzonych u płodu) – 2 (13%) osoby.

Ankietowane, w chwili hospitalizacji w celu realizacji procedury przerwania ciąży i partycypowania w badaniu były średnio w 17<sup>+2</sup> tygodniu ciąży. Najmniej zaawansowana ciąża liczyła 12 tygodni, najbardziej zaawansowana 21 tygodni.

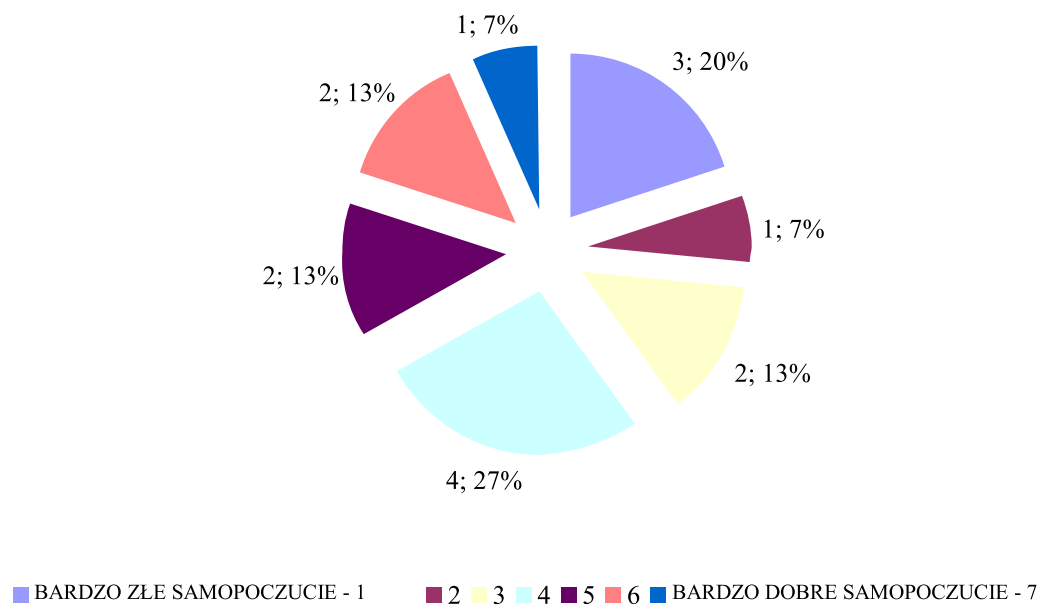
**RYC. 29. TYDZIEŃ CIĄŻY, W KTÓRYM BYŁY ANKIETOWANE W GRUPIE A1 W CHWILI WYKONANIA ZABIEGU PRZERWANIA CIĄŻY ORAZ PARTYCYPOWANIA W BADANIU**



11 (73%) kobiet deklarowało, iż obecna ciąża była planowana, w przypadku 4 (27%) ankietowanych obecna ciąża była nieplanowana, ale akceptowana.

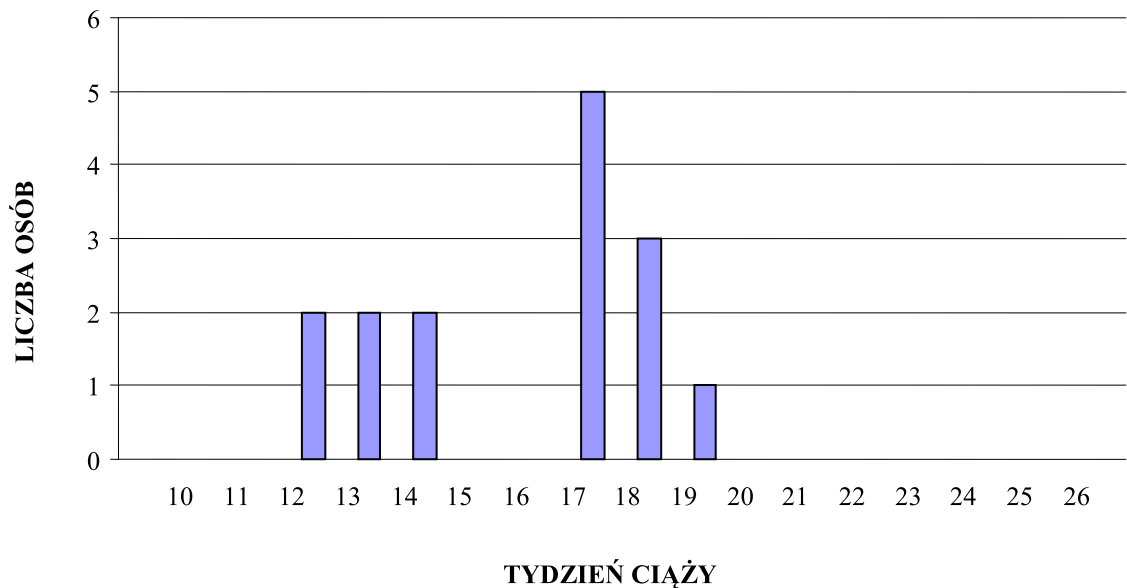
Ankietowane w grupie A1 określiły swoje samopoczucie w obecnej ciąży w sposób zróżnicowany. (Ryc.30.)

**RYC. 30. SUBIEKTYWNA OCENA SAMOPOCZUCIA W OBECNEJ CIĄŻY W GRUPIE A1**



W obecnej ciąży wada rozwojowa została zdiagnozowana w badanej grupie A1 pomiędzy 12. a 19. tygodniem ciąży. Średnio w 15<sup>+4</sup> tygodniu ciąży. (Ryc. 31).

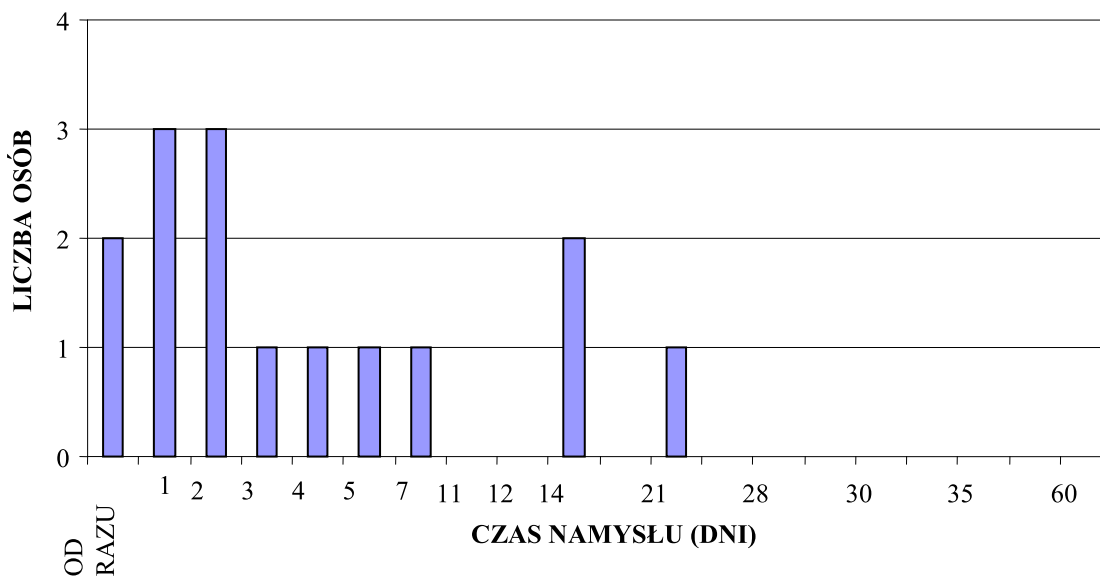
**RYC. 31. TYDZIEŃ CIĄŻY, W KTÓRYM ZOSTAŁA ZDIAGNOZOWANA WADA W GRUPIE A1**



W 10 (66%) przypadkach, wyraźne nieprawidłowości sugerujące trisomię 21. chromosomu u płodu, stwierdzono podczas badania ultrasonograficznego. We wszystkich przypadkach wykonano amniopunkcję i uzyskano materiał genetyczny płodu. Ostateczna diagnoza została postawiona po badaniu kariotypu płodu.

Kobiety w grupie badawczej zdecydowały się średnio po 5,2 dniach od potwierdzenia, iż płód ma zespół Downa oraz otrzymania informacji o możliwości wykonania terminacji, na opisywaną procedurę. Najliczniejsza grupa kobiet – 8 (53%) osób zdecydowało się na zabieg terminacji od razu po otrzymaniu diagnozy, po 1 lub 2 dniach namysłu. 12 (80%) kobiet zdecydowało się na przerwanie ciąży już w pierwszym tygodniu po otrzymaniu diagnozy i informacji o możliwości wykonania tego typu procedury. Najdłuższy zadeklarowany czas do namysłu to 21 dni – 1 (7%) osoba (Ryc.32.)

**RYC. 32. CZAS, W JAKIM KOBIETY W GRUPIE A1 PO STWIERDZENIU U PŁODU ZESPOŁU DOWNA, PODJĘŁY DECYZJĘ O PRZERWANIU CIAŻY**



6 (40%) kobiet przed podjęciem decyzji o losach ciąży zasięgnęło opinii innego specjalisty niż ten, który zdiagnozował zespół Downa. 9 (60%) ankietowanych nie poszukiwało dodatkowych konsultacji. 4 (27%) kobiet od opinii dodatkowego specjalisty uzależniało swą decyzję o przerwaniu bądź nieingerowaniu w przebieg ciąży.

### **3. Deklarowane źródła informacji na temat diagnostyki prenatalnej w grupie A1**

Pacjentki w grupie badanej zapytano o źródła informacji na temat możliwości poddania się badaniom prenatalnym w celu wykrycia u płodu zespołu Downa. Najczęściej deklarowanym źródłem wiedzy był lekarz ginekolog-położnik prowadzący ciążę: 13 wskazań. Odnotowano po jednym wskazaniu na: lekarza w poradni genetycznej, środki masowego przekazu, krewnych, znajomych, przyjaciół, szkołę.

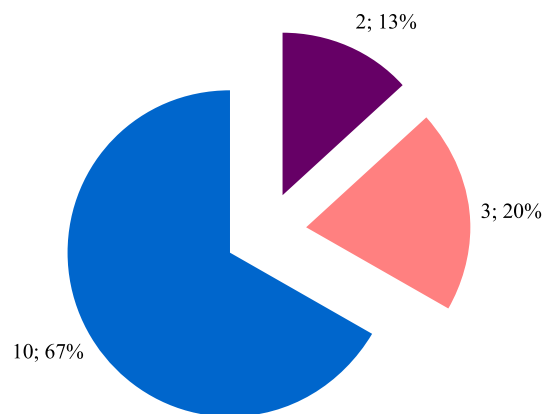
Ankietowane kobiety zapytano, co lub kto był ich głównym źródłem wiedzy na temat choroby dziecka (zespołu Downa) i możliwych sposobów postępowania po otrzymaniu diagnozy. Najczęściej wskazywanym źródłem był lekarz ginekolog-położnik prowadzący ciążę (12 wskazań na 15 ankietowanych). Źródła internetowe (11

wskazań), dostępna literatura fachowa (4 wskazania) i popularnonaukowa (3 wskazania) były średnio często wykorzystywane. Inne osoby tj. duchowny (1 wskazanie), położna (1 wskazanie), znajomi (1 wskazanie) były przywoływane rzadko. Jedna osoba powoływała się na doświadczenie w pracy.

#### 4. Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie A1 dotyczące diagnostyki prenatalnej

Ankietowane zapytano o określenie „istotności” decyzji o poddaniu się badaniu prenatalnemu w celu wykrycia u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej. Analiza danych pokazuje, iż stopień „istotności” opisywanej decyzji ankietowane oceniły jako wysoki i bardzo wysoki: wszystkie opisały tą decyzję jako „ważną” i „bardzo ważną” (Ryc. 33. )

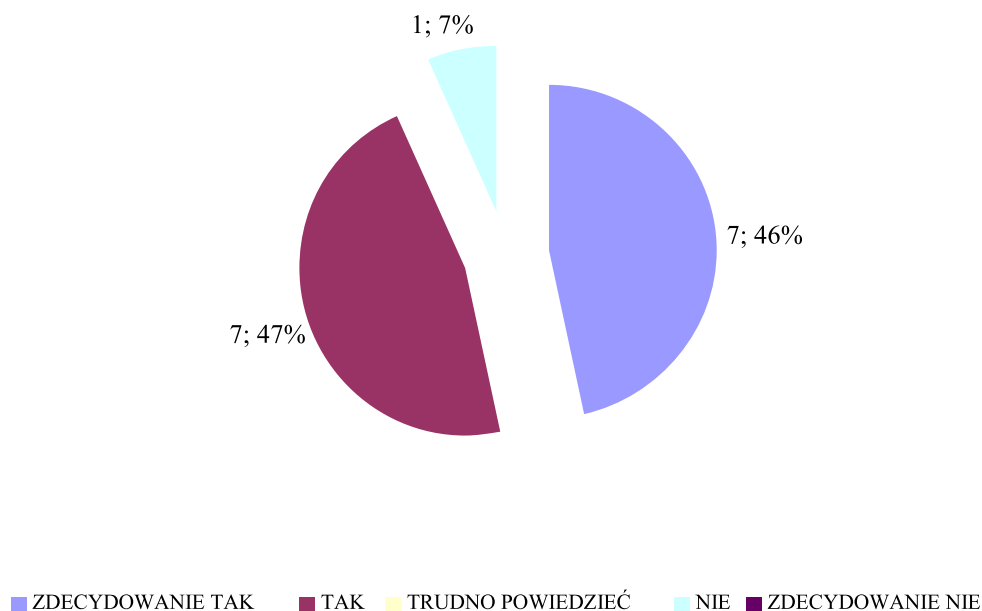
**RYC. 33. STOPIEŃ, W JAKIM ANKIETOWANE W GRUPIE A1 UWAŻAJĄ DECYZJĘ O Poddaniu się badaniom prenatalnym za ważną w swoim życiu**



■ MAŁO WAŻNA DECYZJA - 1 ■ 2 ■ 3 ■ 4 ■ 5 ■ 6 ■ BARDZO WAŻNA DECYZJA - 7

Ankietowane zapytano, czy badania prenatalnego wiązało się z odczuciem lęku. 14 (93%) kobiet w badanej grupie odpowiedziało, iż „tak” i „zdecydowanie tak”.

**RYC. 34. OCENA PRZEZ CIĘŻARNE W GRUPIE A1, CZY BADANIE PRENATALNE WIAZAŁO SIĘ Z ODCZUCIEM LĘKU.**



##### **5. Opinia pacjentek w grupie A1 na temat aborcji**

Wśród opinii kobiet w grupie A1, które zdecydowały się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu u płodu zespołu Downa, przeważają trzy sytuacje, gdzie prawnie powinna być dozwolona terminacja: Ciąża jest zagrożeniem dla zdrowia i życia kobiety; Płód nie ma szans na prawidłowy rozwój z uwagi na potwierdzenie istnienia ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej; Ciąża jest skutkiem czynu zabronionego: gwałtu. Powyższe jest zgodne z obowiązującym w Polsce ustawodawstwem dotyczącym niekaralności aborcji. Pozostałe wymienione sytuacje uzyskały duży odsetek odpowiedzi „nie” oraz „zdecydowanie nie”, bądź stosunkowo wysoki procent odpowiedzi „trudno powiedzieć”. (Tab. 10.)

Tab. 10. Opinie na temat dopuszczalności aborcji w grupie A1

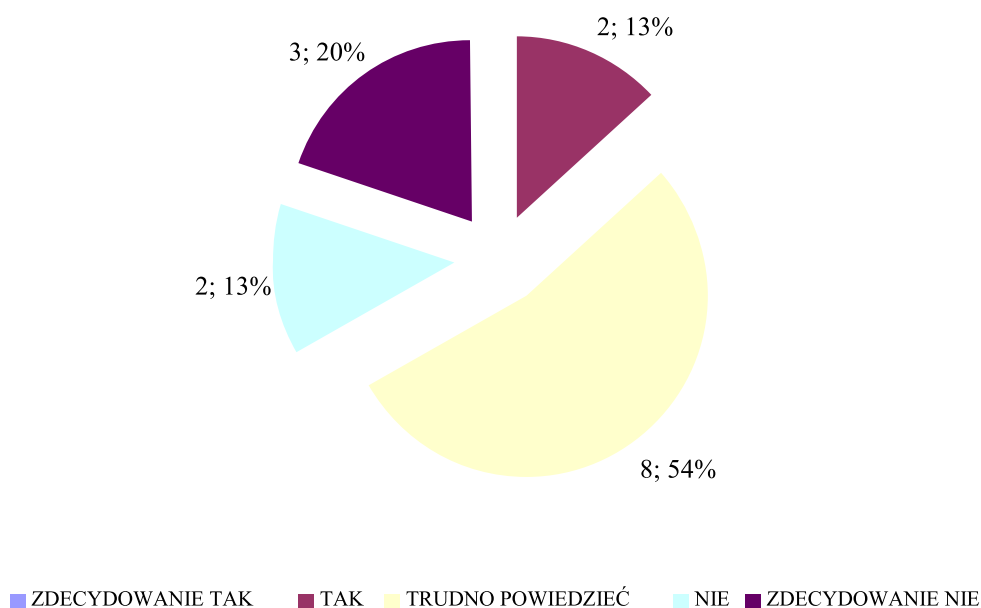
LP.	CZY UWAŻA PANI, IŻ POWINNA ISTNIEĆ MOŻLIWOŚĆ PRZERWANIA CIĄŻY W SYTUACJI, GDY:	ZDECYDOWANIE TAK	TAK	TRUDNO POWIEDZIEĆ	NIE	ZDECYDOWANIE NIE
1.	CIĄŻA JEST ZAGROŻENIEM DLA ZDROWIA I ŻYCIA KOBIETY	9 (60%)	6 (40%)	0	0	0
2.	ZDIAGNOZOWANO U PŁODU CIĘŻKĄ, NIEULECZALNĄ WADĘ ROZWOJOWĄ	6 (40%)	6 (40%)	3 (20%)	0	0
3.	CIĄŻA JEST SKUTKIEM GWAŁTU	7 (47%)	5 (33%)	2 (13%)	1 (7%)	0
4.	MATKA MA OGRANICZONĄ MOŻLIWOŚĆ PIELĘGNIACJI I WYCHOWANIA DZIECKA (KALECTWO FIZYCZNE/ CHOROBA PSYCHICZNA)	2 (13%)	7 (47%)	4 (27%)	2 (13%)	0
5.	KOBIETA JEST SAMOTNA	0	1 (7%)	4 (27%)	5 (33%)	5 (33%)
6.	KOBIETA NIE CHCE MIEĆ DZIECI	1 (7%)	2 (13%)	6 (40%)	3 (20%)	2 (13%)
7.	CIĄŻA KOMPLIKUJE PRACĘ ZAWODOWĄ LUB NAUKĘ	0	1 (7%)	2 (13%)	5 (33%)	7 (47%)
8.	JEST TO CIĄŻA POWSTAŁA W WYNIKU ZDRADY MĘŻA/PARTNERA	0	0	5 (33%)	6 (40%)	4 (27%)
9.	KOBIETA ZNAJDUJE SIĘ W TRUDNEJ SYTUACJI FINANSOWEJ	0	0	5 (33%)	8 (54%)	2 (13%)
10.	KOBIETA ZACHODZI W CIĄŻĘ W WIEKU MŁODOCIANYM (PRZED UKOŃCZENIEM 18 ROKU ŻYCIA)	0	0	6 (40%)	8 (53%)	1 (7%)

## 6. Opinie ankietowanych na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną w grupie A1

Uczestniczki badania decydujące się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu u płodu zespołu Downa zapytano, czy w ich opinii dziecko niepełnosprawne umysłowo może być szczęśliwe. 5 (33%) osób twierdzi, iż „nie” lub „zdecydowanie nie”. Odnotowano wysoki odsetek odpowiedzi „trudno powiedzieć” – 8 (54%), a jedynie 2 (13%) osoby odpowiedziało twierdząco. (Ryc. 35.)



**RYC. 35. OPINIA ANKIETOWANYCH W GRUPIE A1 NA TEMAT, CZY DZIECKO UPOŚLEDZONE UMYSŁOWO LUB NIEPEŁNOSPRAWNE MOŻE BYĆ SZCZĘŚLIWE**



Poproszono o wyrażenie subiektywnej oceny sytuacji posiadania dziecka urodzonego z zespołem Downa. Respondentki wyraziły opinię, iż sytuacja byłaby dla nich „bardzo trudna” 13 (86%) bądź „trudna” – 2 (13%).

#### **7. Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie A1 w stosunku do własnego potomstwa**

14 (93%) kobiet w grupie A deklaruje, iż najważniejszą, oczekiwaną cechą potomstwa jest zdrowie. Również 14 (93%) osób oczekuje, iż dziecko będzie miało pozytywne relacje z innymi: „będzie dobre dla innych ludzi”. 10 (66%) ankietowanych deklaruje, iż chciałyby mieć dziecko „życiowo zaradne”. Mniejszą uwagę ankietowane przywiązywały do takich cech jak posłuszeństwo, mądrość, posiadanie określonych zdolności, uroda. (Tab. 11.)

Tab. 11. Oczekiwane cechy potomstwa deklarowane przez ankietowane w grupie A1

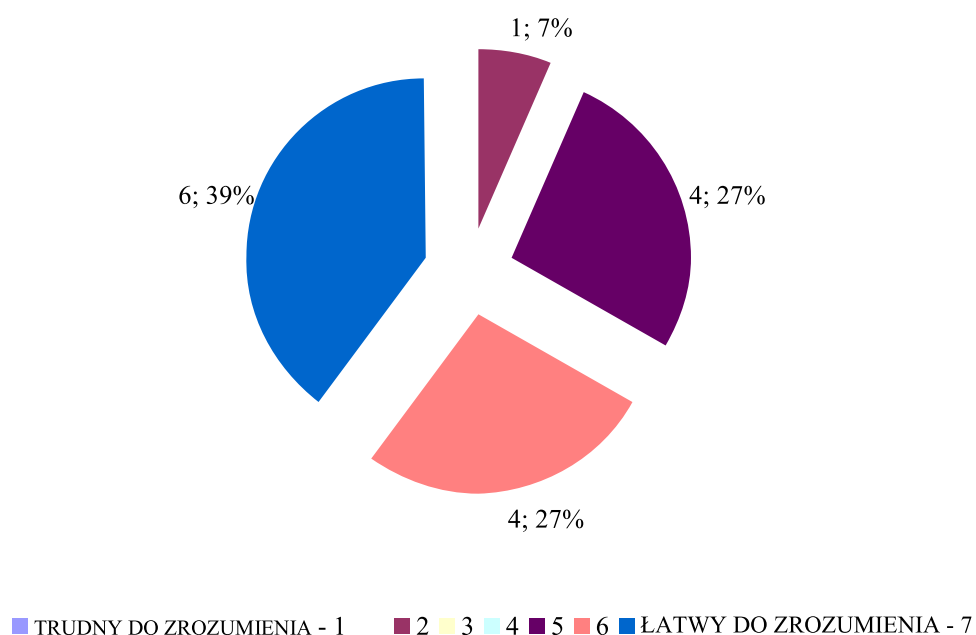
LP.	JAKIE SĄ PANI OCZEKIWANIA W STOSUNKU DO WŁASNEGO POTOMSTWA? W JAKIM STOPNIU POŻĄDANE SĄ NIŻEJ WYMIENIONE CECHY?	1	2	3	4	5	6	7
1.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDROWE	0	0	0	2 (27%)	2 (13%)	2 (13%)	9 (60%)
2.	DZIECKO POWINNO BYĆ DOBRE DLA INNYCH LUDZI	1 (7%)	0	0	1 (7%)	4 (27%)	3 (20%)	6 (39%)
3.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŻYCIOWO ZARADNE	2 (13%)	0	0	3 (20%)	6 (40%)	0	4 (27%)
4.	DZIECKO POWINNO BYĆ POGODNE	1 (7%)	0	0	2 (13%)	4 (27%)	3 (20%)	4 (27%)
5.	DZIECKO POWINNO BYĆ MĄDRE	2 (13%)	0	0	7 (46%)	4 (27%)	1 (7%)	1 (7%)
6.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDOLNE	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)	7 (46%)	3 (20%)	1 (7%)	0
7.	DZIECKO POWINNO BYĆ POSŁUSZNE	2 (13%)	0	4 (27%)	5 (33%)	0	0	0
8.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŁADNE	5 (33%)	2 (13%)	2 (13%)	6 (41%)	0	0	0
9.	DZIECKO POWINNO BYĆ OCZEKIWANEJ PŁCI	10 (66%)	0	1 (7%)	4 (27%)	0	0	0

### 8. Ocena sposobu przekazania informacji o istnieniu zespołu Downa u płodu, w grupie A1

Ankietowane w grupie decydującej się na terminację ciąży po stwierdzeniu u płodu zespołu Downa, zapytano o subiektywną ocenę sposobu przekazania informacji o chorobie płodu.

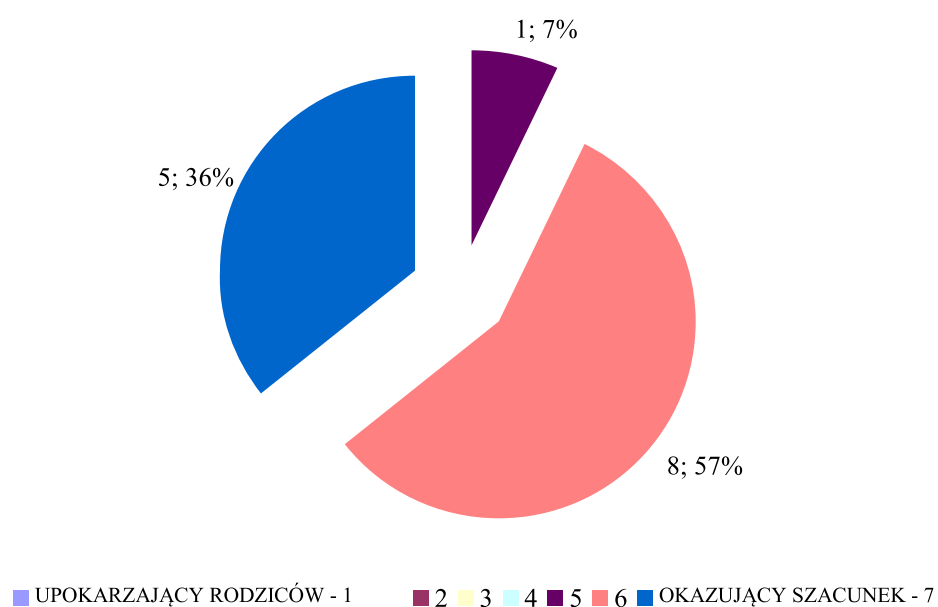
Większość kobiet w grupie A1 deklarowało, iż udzielona im informacja o istnieniu zespołu Downa u płodu była łatwa do zrozumienia – 14 (93%) (Ryc. 36).

**RYC. 36. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A1**



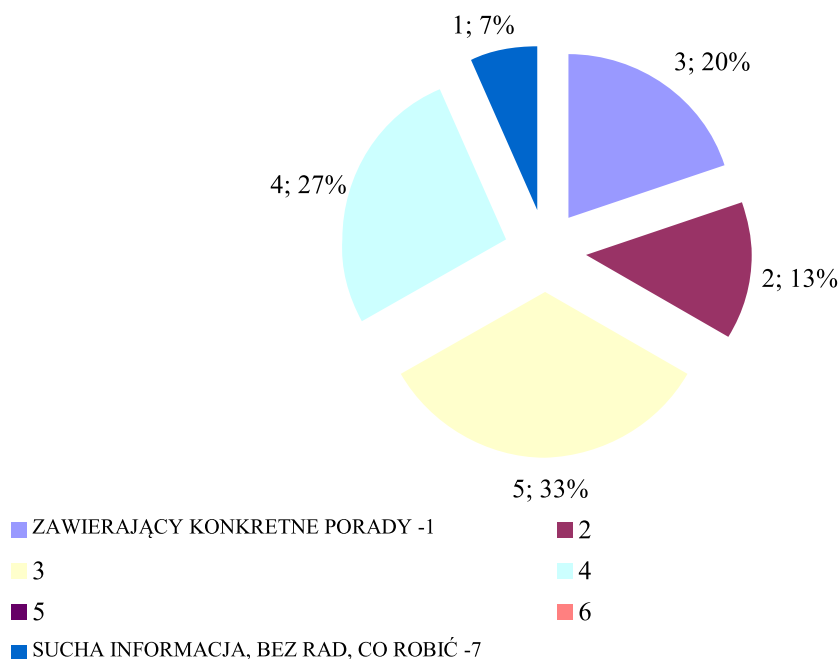
14 (93%) kobiet w grupie A1 oceniło, iż informację o istnieniu zespołu Downa u płodu, przekazano im w sposób pełen szacunku. (Ryc. 37.)

**RYC. 37. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A1**



Większość badanej grupy A1 – 10 (66%) osób opisało, iż w czasie rozmowy informującej o istnieniu zespołu Downa u płodu, jednocześnie udzielono im informacji odnośnie dalszego postępowania. 4 (27%) osoby oceniły, iż pod tym kątem przekazano im informację w sposób neutralny, 1 (7%) osoba deklarowała, iż nie otrzymała żadnej porady odnośnie możliwości postępowania. (Ryc. 38.)

**RYC. 38. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBY PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE A1**



## 9. Czynniki, które kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu zespołu Downa u płodu, uważały na istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży

Kobiety w grupie A1, za czynnik najbardziej mający wpływ na ich decyzję o terminacji ciąży z powodu zespołu Downa u płodu, podawały najczęściej „niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego” – 14 (93%) oraz „chęć zapobieżenia dziecka” – 13 (86%). 9 (59%) ankietowanych twierdziło, iż dla nich ważnym czynnikiem decyzyjnym był „lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego”. Dla 8 (53%) kobiet było to „poczucie winy za chorobę dziecka”.

Tab. 12. Czynniki istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży w grupie A1

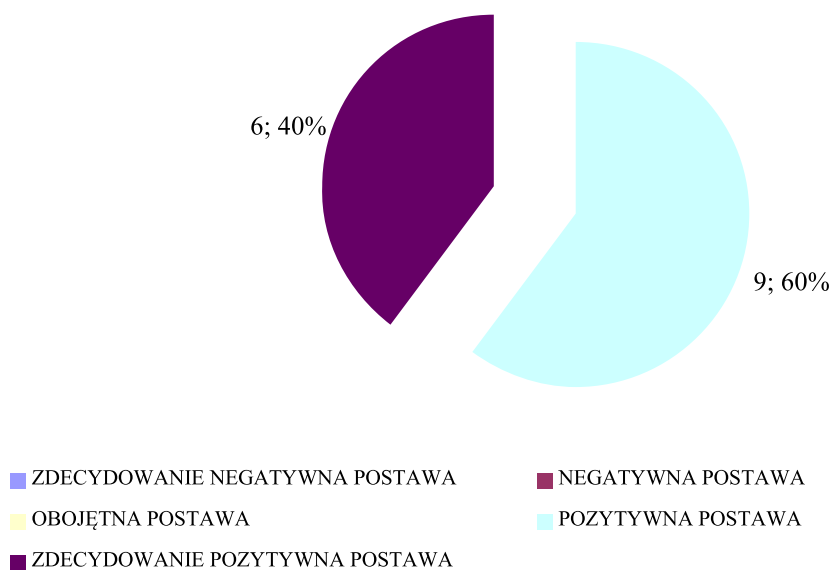
LP.	W JAKIM STOPNIU OKREŚLONE OKOLICZNOŚCI WPŁYNĘŁY NA PANI DECYZJĘ O PRZERWANIU CIĄŻY PO STWIERDZENIU U PŁODU CIĘŻKIEJ, NIEULECZALNEJ WADY ROZWOJOWEJ?	1 W BARDZO MAŁYM STOPNIU	2	3	4	5	6	7 W BARDZO DUŻYM STOPNIU
1.	NIEPOKÓJ O PRZYSZŁOŚĆ DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	0	1 (7%)	0	0	1 (7%)	1 (7%)	12 (79%)
2.	CHĘĆ ZAPOBIEŻENIA CIERPIENIU DZIECKA	0	1 (7%)	0	1 (7%)	0	2 (13%)	11 (73%)
3.	LĘK PRZED TRUDAMI WYCHOWYWANIA DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	3 (20%)	1 (7%)	1 (7%)	0	3 (19%)	0	6 (40%)
4.	POCZUCIE WINY ZA CHOROBY DZIECKA	3 (20%)	1 (7%)	1 (7%)	2 (13%)	2 (13%)	0	6 (40%)
5.	BRAK DOSTATECZNEJ POMOCY ZE STRONY PAŃSTWA DLA RODZIN WYCHOWUJĄCYCH DZIECI NIEPEŁNOSPRAWNE	5 (33%)	1 (17%)	0	2 (13%)	0	3 (20%)	4 (27%)
6.	BRAK MOŻLIWOŚCI OTRZYMANIA POMOCY/WSPARCIA ZE STRONY INNYCH LUDZI (RODZINY, PRZYJACIÓŁ)	5 (34%)	2 (13%)	0	2 (13%)	3 (20%)	0	3 (20%)
7.	BRAK INFORMACJI JAK WYCHOWAĆ I PIELEGNOWAĆ DZIECKO NIEPEŁNOSPRAWNE	7 (46%)	1 (7%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)	2 (13%)
8.	NIEPRZYCHYLNÝ STOSUNEK OTOCZENIA DO OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH	6 (40%)	2 (13%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)	2 (13%)	1 (7%)
9.	OGRANICZENIE CZASU PRZEZNACZONEGO NA ROZWÓJ KARIERY ZAWODOWEJ	5 (34%)	2 (13%)	0	2 (13%)	3 (20%)	0	3 (20%)
10.	WPŁYW LEKARZA PROWADZĄCEGO CIĄŻĘ	5 (33%)	3 (20%)	1 (7%)	2 (13%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)
11.	CHĘĆ UNIKNIĘCIA KONFLIKÓW MAŁŻEŃSKICH	6 (39%)	4 (26%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)
12.	POGORSZENIE SYTUACJI FINANSOWEJ RODZINY W ZWIĄZKU Z WYDATKAMI NA LECZENIE DZIECKA	6 (39%)	1 (7%)	2 (13%)	3 (20%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)
13.	OGRANICZENIE MOŻLIWOŚCI WŁASNEGO ROZWOJU	13 (86%)	0	0	1 (7%)	0	1 (7%)	0
14.	UTRUDNIENIE W UTRZYMANIU ODPowiednio ZADBANEGO DOMU	4 (26%)	3 (20%)	0	4 (27%)	3 (27%)	1 (7%)	0
15.	PRZEKONANIA RELIGIJNE	7 (47%)	2 (13%)	2 (13%)	2 (13%)	1 (7%)	0	1 (7%)
16.	CHĘĆ ZAPEWNIENIA POZOSTAŁYM DZIECIOM LEPSZYCH WARUNKÓW ŻYCIA	4 (30%)	1 (7%)	1 (7%)	3 (23%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)
17.	PRZYKRE UCZUCIE, JAKIE WZBUDZA KONTAKT Z CZŁOWIEKIEM NIEPEŁNOSPRAWNYM	6 (40%)	3 (20%)	3 (20%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)
18.	KONIECZNOŚĆ REZYGNACJI Z PLANÓW I ASPIRACJI ŻYCIOWYCH	4 (26%)	3 (20%)	0	4 (27%)	3 (20%)	1 (7%)	0

19.	WPŁYW PARTNERA	7 (46%)	1 (7%)	3 (20%)	2 (13%)	1 (7%)	1 (7%)	0
20.	WSTYD PRZED OTOCZENIEM WYNIKAJĄCY Z FAKTU URODZENIA DZIEICKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	8 (53%)	1 (7%)	3 (20%)	2 (13%)	1 (7%)	0	0
21.	WPŁYW DALSZEJ RODZINY (RODZICÓW, TEŚCIÓW, RODZEŃSTWA)	9 (59%)	3 (20%)	1 (7%)	1 (7%)	1 (7%)	0	0

### 10. Subiektywne odczucie akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych pacjentek grupie A1

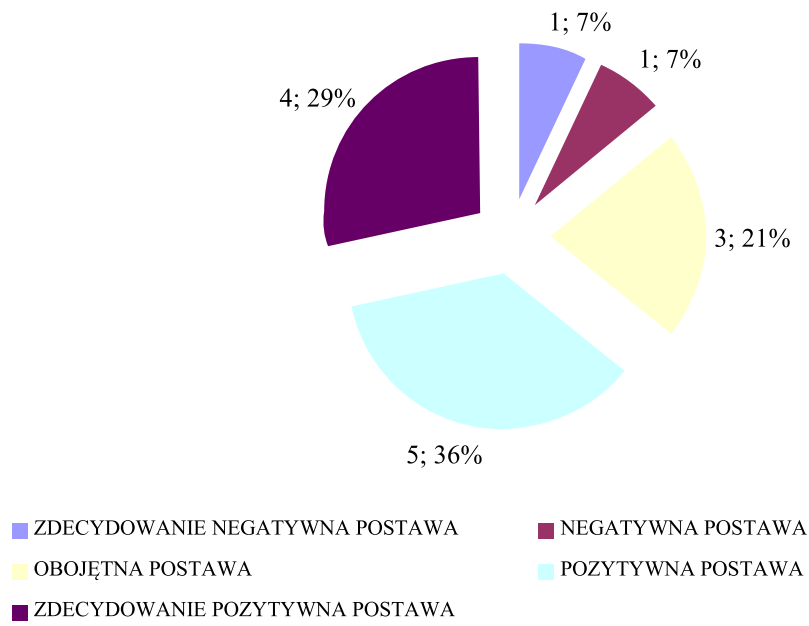
Wszystkie ankietowane w grupie A1 zadeklarowały, iż odczuwają duże wsparcie i akceptację podjętej decyzji o terminacji ciąży z powody zespołu Downa, ze strony męża lub partnera. (Ryc. 39.)

**RYC. 39. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ MĘŻA LUB PARTNERA ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



9 (60%) kobiet w grupie A1 opisało, iż rodzice jej męża lub partnera przyjęli pozytywną postawę odnośnie ich decyzji o terminacji ciąży z powodu zespołu Downa. 3 (21%) ankietowane deklaroowało, iż osoby te przyjęły postawę obojętną, 2 (14%) kobiety nie odczuwały wsparcia swojej decyzji ze strony rodziców męża lub partnera. (Ryc. 40.)

**RYC. 40. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ RODZICÓW MĘŻA/ PARTNERA ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**

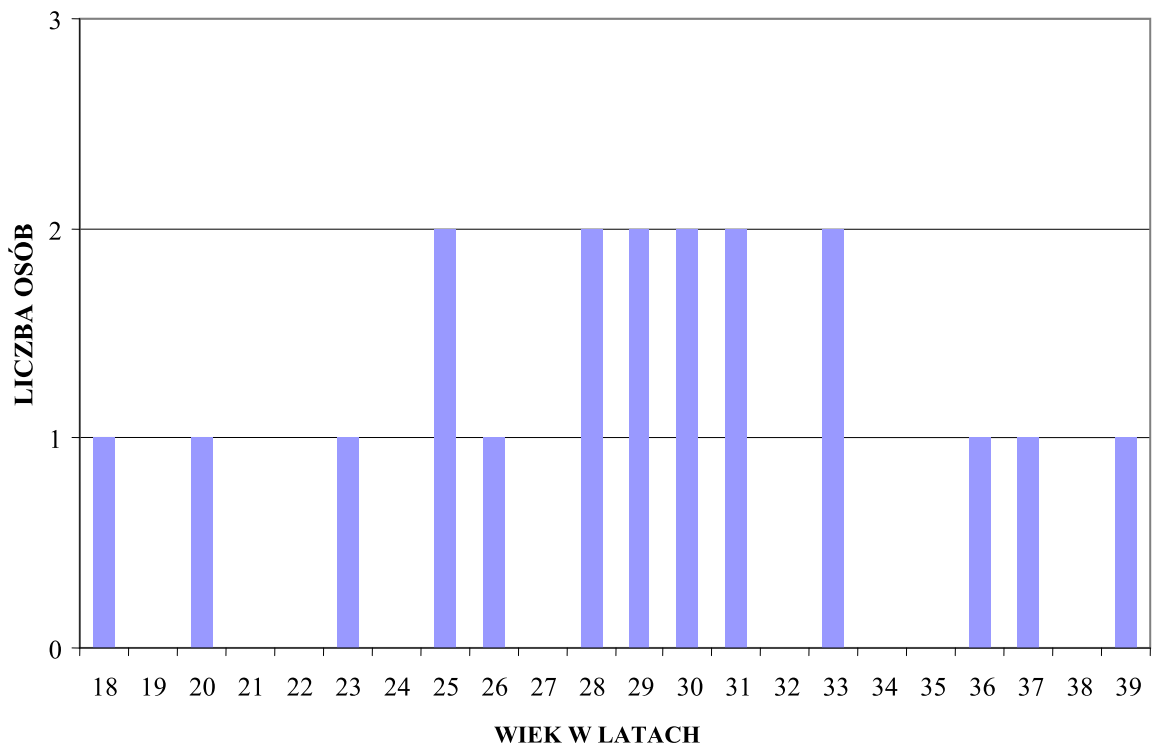


### III. Dane pacjentek w grupie B

#### 1. Dane socjologiczne, demograficzne i kliniczne pacjentek w grupie B

Średnia wieku pacjentek to 27,5 lat. Najmłodsza pacjentka miała 18, najstarsza 39 lat. Największą grupę stanowiły pacjentki w przedziale wiekowym 25 – 33 lata. Pacjentki w wieku 35 lat i starsze stanowiły 15% badanej grupy. (Ryc. 41).

RYC. 41. STRUKTURA GRUPY B ZE WZGLĘDU NA WIEK



15 kobiet (75%) było mieszkankami miast: (4 (20%) miasto powyżej 500 tys. mieszkańców; 1 (5%) miasto 200 – 500 tys. mieszkańców; 2 (10%) miasto 100 – 200 tys. mieszkańców; 7 (35%) miasto 20 – 100 tys. mieszkańców), 1 (5%) miasto poniżej 20 tys. mieszkańców). 5 (25%) kobiet zamieszkiwało na wsi.

16 (88%) pacjentek mieszkało w województwie pomorskim, 2 (6%) w województwie kujawsko – pomorskim, 2 (6%) w województwie zachodniopomorskim.

7 ankietowanych (35%) w chwili wypełniania kwestionariusza miało wyższe wykształcenie, 8 (45%) wykształcenie średnie, 4 (20%) – zasadnicze zawodowe, 1 (5%) – podstawowe.

6 (30%) pacjentek deklarowało, iż są zatrudnione w sektorze publicznym, 9 (45%) w sektorze prywatnym, 2 (10%) kobiety nie pracowały (określiły siebie jako bezrobotne), 1 (5%) pacjentka prowadziła własną działalność gospodarczą, 1 (5%)



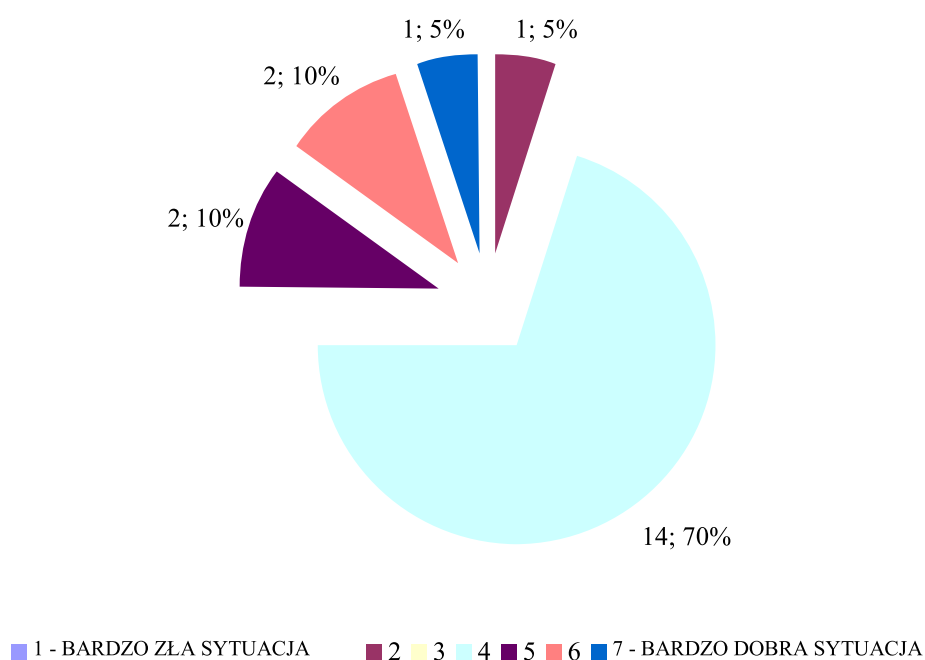
kobieta była osobą uczącą się: studentka/uczennica, 1 (5%) kobieta pracowała w gospodarstwie rolnym.

16 (80%) kobiet deklarowało, iż są mężatkami, 4 (20%) pannami.

14 (70%) ankietowanych ma rodzeństwo, 6 (30%) kobiet jest jedynaczkami.

Poproszono ankietowane o subiektywne określenie sytuacji materialnej swojej rodziny. Największa liczba kobiet – 14 (70%) określiło zasobność swojej rodziny na 4, czyli jako średnią. (Ryc. 42.)

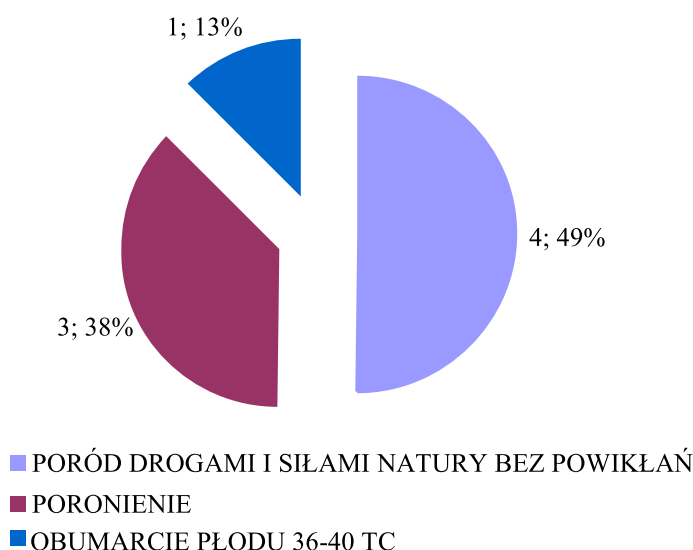
**RYC. 42. SUBIEKTYWNA OCENA SYTUACJI MATERIALNEJ WŁASNEJ RODZINY W GRUPIE B**



Liczba posiadanych dzieci w ankietowanej grupie wynosiła od 0 do 8, średnio 3,7. Najliczniejszą grupę stanowiły kobiety nie posiadające dzieci – 16 (80%). Według deklaracji ankietowanych wszystkie dzieci są zdrowe i rozwijają się prawidłowo.

W grupie B, wśród ankietowanych, które miały już dzieci, w 4 (49%) przypadkach porody odbywały się drogami i siłami natury, bez komplikacji. W 3 (38%) przypadkach ankietowane przeżyły poronienie samoistne. W 1 przypadku płód obumarł w terminie porodu. (Ryc. 43.)

**RYC. 43. SPOSÓB UKOŃCZENIA POPRZEDNICH CIĄŻ I PRZEBIEG PORODÓW W GRUPIE B**



18 (90%) kobiet nie podawało danych odnośnie siebie lub ojca dziecka jakichkolwiek chorób współistniejących – określały siebie i partnerów jako zdrowych. 2 (10%) kobiety podały u siebie – astmę oskrzelową i toczeń układowy.

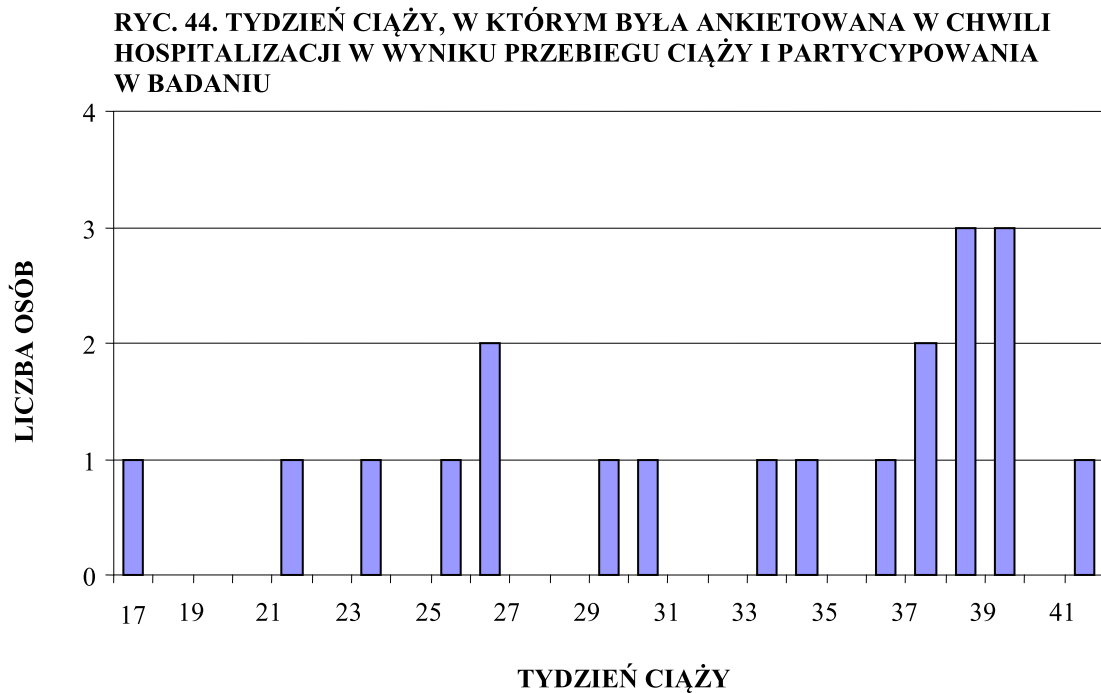
18 (90%) kobiet deklarowało, iż nie jest narażonych na czynniki środowiskowe mogące negatywnie wpływać na ich zdrowie ogólne lub teratogennie na płód. 1 (5%) kobieta było zdania, iż jest narażone na wyżej wymienione czynniki (ołów). 1 (5%) kobieta nie miała wiedzy na ten temat.

W przypadku 18 (90%) kobiet, w ich rodzinie ani w rodzinie ojca dziecka, nie występowały choroby o podłożu genetycznym. W rodzinie ojca dziecka 1 (5%) kobiety wystąpił zespół Downa.

## **2. Dane dotyczących obecnej ciąży ankietowanych w grupie B**

Ankietowane, w chwili hospitalizacji w wyniku przebiegu ciąży i partycypowania w badaniu były średnio w 32<sup>+0</sup> tygodniu ciąży. Najmniej

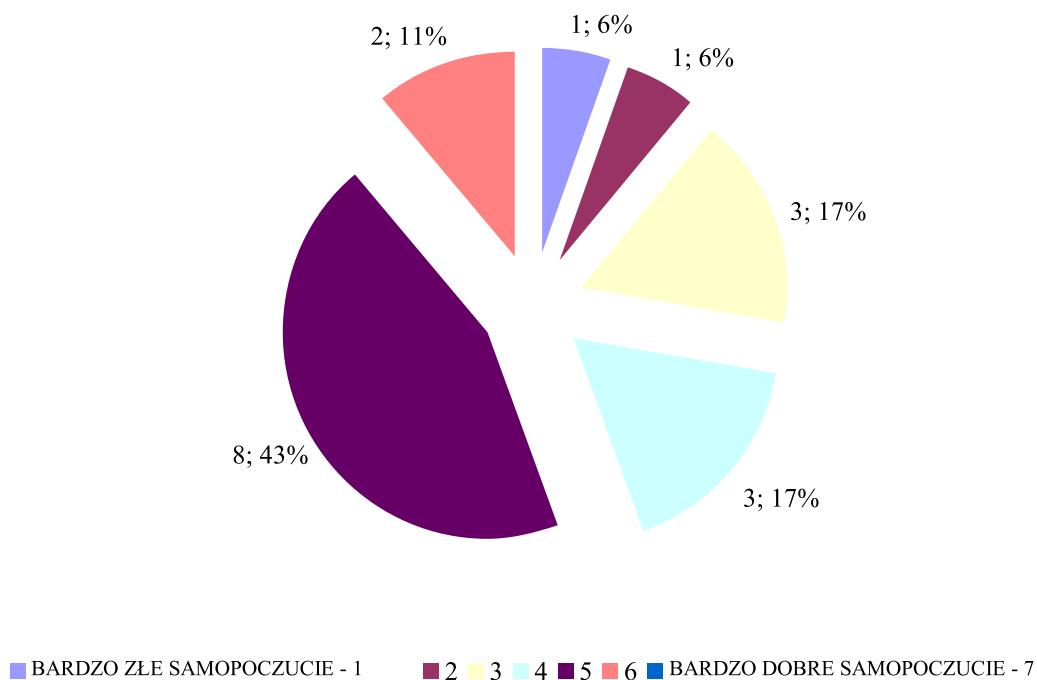
zaawansowana ciąża liczyła 17 tygodni, najbardziej zaawansowana 41 tygodni. Najliczniejsza część badanej grupy była pomiędzy 37. a 39. tygodniem ciąży. (Ryc. 44.)



14 (70%) kobiet deklarowało, iż obecna ciążą była planowana, w przypadku 6 (30%) ankietowanych obecna ciąża była nieplanowana, ale akceptowana.

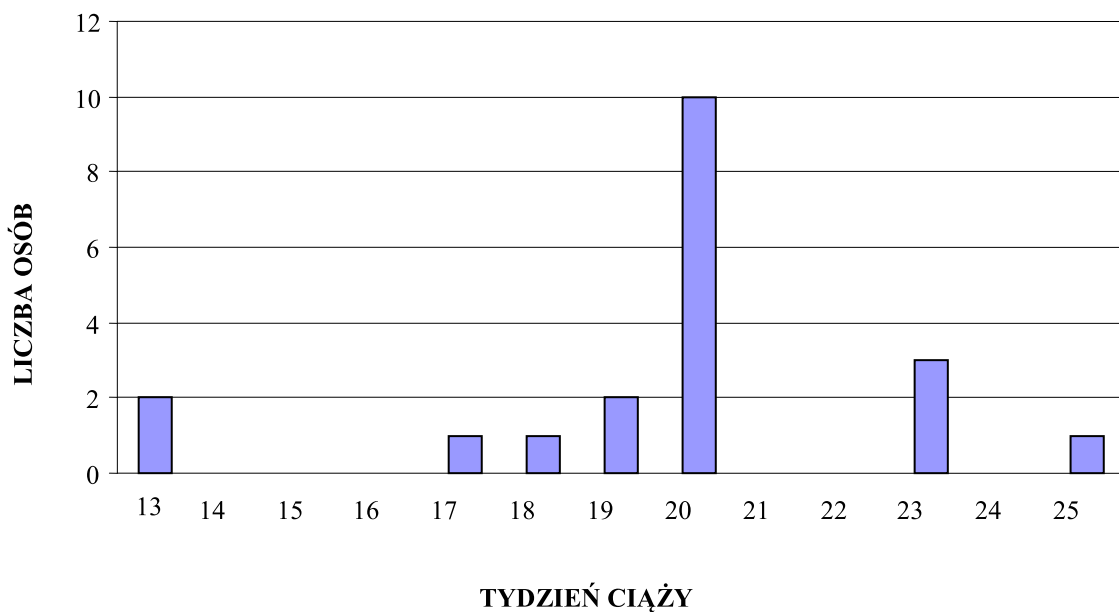
Zapytano respondentki o określenie na skali siedmiostopniowej, gdzie 1 oznaczało „bardzo złe samopoczucie” a 7 „bardzo dobre samopoczucie” subiektywnej oceny własnego samopoczucia w obecnej ciąży. Połowa badanej grupy oceniła swoje samopoczucie w górnych granicach skali. (Ryc.45.)

**RYC. 45. SUBIEKTYWNA OCENA SAMOPOCZUCIA W OBECNEJ CIĄŻY GRUPIE B**



W obecnej ciąży wada rozwojowa została zdiagnozowana w badanej grupie pomiędzy 13. a 25. tygodniem ciąży. Średnio w 19<sup>+6</sup> tygodniu ciąży. (Ryc. 46.)

**RYC. 46. TYDZIEŃ CIĄŻY, W KTÓRYM ZOSTAŁA ZDIAGNOZOWANA WADA PŁODU W GRUPIE B**



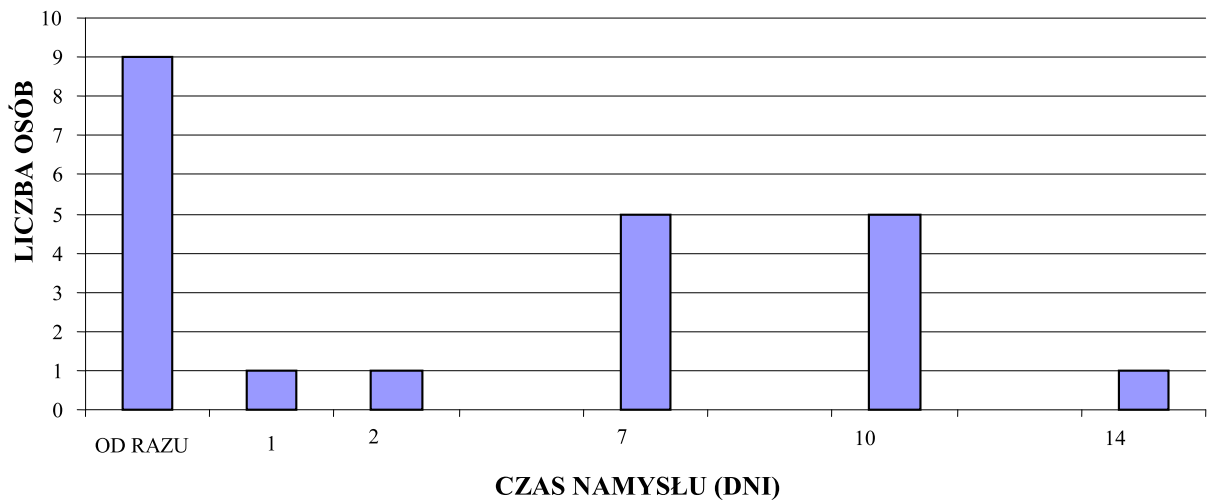
Tab. 14. Wady zdiagnozowane w grupie B.

Lp.	ZDIAGNOZOWANA WADA	LICZBA PACJENEK [n] 20	PROCENT CAŁEJ GRUPY [%] 100%
1.	WIELOWADZIE	7	35
2.	WADA SERCA	4	20
3.	ZESPÓŁ PATAU	2	10
4.	AGENEZJA NEREK (OBUSTRONNA)	2	10
5.	POTWORNIAK	2	10
6.	WODOGŁOWIE	2	10
7.	HIPOCHONDROPLAZJA	1	5

W 20 (100%) przypadkach, wyraźne nieprawidłowości stwierdzono podczas badania ultrasonograficznego. W 4 przypadkach wykonano amniopunkcję i uzyskano materiał genetyczny płodu. Ostateczna diagnoza została postawiona po badaniu kariotypu płodu.

Kobiety w grupie badawczej zdecydowały się średnio po 5,5 dniach od potwierdzenia, iż płód ma ciężką, nieuleczalną wadę wrodzoną oraz otrzymania informacji o możliwości wykonania procedury terminacji, na odstąpienie od opisywanej procedury. Najliczniejsza grupa kobiet – 9 (45%) osób zdecydowało się na nieingerowanie w przebieg ciąży od razu po otrzymaniu diagnozy. Najdłuższy czas do namysłu zadeklarowała 1 kobieta – 14 dni. (Ryc.47.)

**RYC. 47. CZAS, W JAKIM KOBIETY W GRUPIE B PO STWIERDZENIU U PŁODU CIĘŻKIEJ, NIEULECZALNEJ WADY ROZWOJOWEJ, PODJĘŁY DECYZJĘ O DONOSZENIU CIĄŻY**



10 (50%) kobiet przed podjęciem decyzji o losach ciąży zasięgnęło opinii innego specjalisty niż ten, który zdiagnozował wadę wrodzoną. 10 (50%) ankietowanych nie poszukiwało dodatkowych konsultacji. 4 (21%) kobiety od opinii dodatkowego specjalisty uzależniały swą decyzje o przerwaniu bądź nieingerowaniu w przebieg ciąży.

### **3. Deklarowane źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej w grupie B**

Pacjentki w grupie badawczej zapytano o źródła informacji na temat możliwości poddania się badaniom prenatalnym w celu wykrycia u płodu ciężkich, nieuleczalnych wad wrodzonych. Najczęściej deklarowanym źródłem wiedzy był lekarz ginekolog–położnik prowadzący ciążę: 17 wskazań, w drugiej kolejności wskazywano na środki masowego przekazu – 3 wskazania, lekarz w poradni genetycznej – 1 deklaracja, krewni, znajomi, przyjaciele – 1 wskazanie.

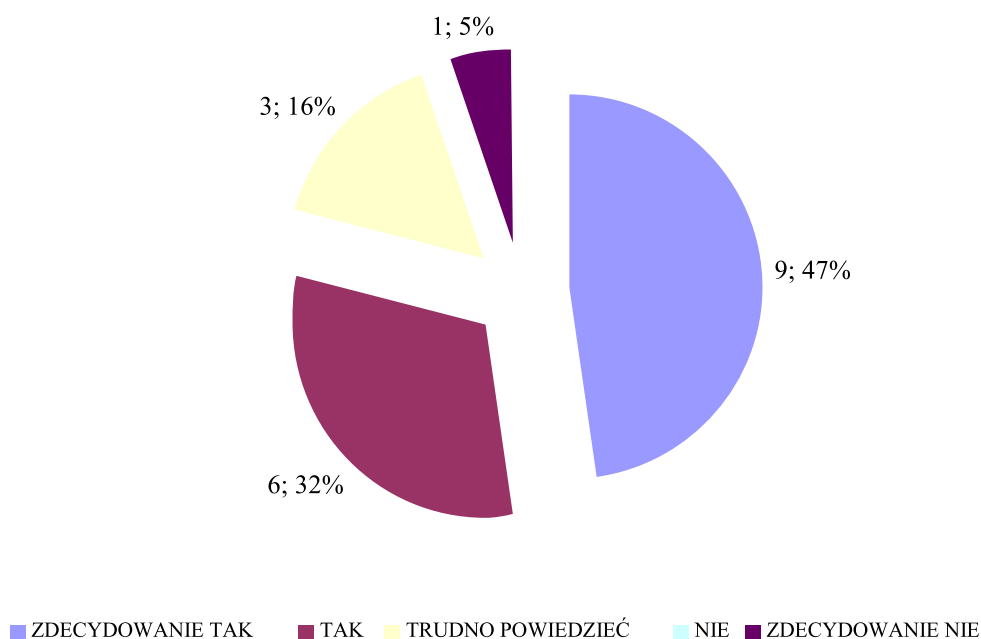
Ankietowane kobiety zapytano, co lub kto był ich głównym źródłem wiedzy na temat choroby dziecka i możliwych sposobów postępowania. Najczęściej wskazywanym źródłem był lekarz (19 wskazań na 20 ankietowanych). Źródła internetowe (15 wskazań), dostępna literatura fachowa (4 wskazania) i popularnonaukowa (5 wskazań) były średnio często wykorzystywane. Inne źródła tj. książki (3 wskazania), telewizja (1 wskazanie) były przywoływane rzadko.

#### 4. Subiektywne odczucia ankietowanych w grupie B dotyczących diagnostyki prenatalnej

Decyzję o poddaniu się diagnostyce prenatalnej w kierunku istnienia u płodu ciężkich, nieuleczalnych wad wrodzonych (badanie ultrasonograficzne tzw. genetyczne, amniopunkcja, kordocenteza, testy biochemiczne), ankietowane podejmowały najczęściej na początku ciąży, zaraz po jej stwierdzeniu – 12 (63%), w drugiej kolejności po rozmowie w poradni genetycznej, już po stwierdzeniu nieprawidłowości w rutynowym badaniu ultrasonograficznym lub po zakwalifikowaniu do grupy podwyższonego ryzyka (np.: ze względu na wiek) – 3 (15%), bezpośrednio po wykonaniu jednego z rutynowych badań ultrasonograficznych, w wyniku którego stwierdzono nieprawidłowości – 3 (15%), przed zajściem w ciążę – 1 (5%).

Ankietowane zapytano, czy wykonanie badania prenatalnego wiązało się z odczuciem lęku. 15 (75%) kobiet w badanej grupie odpowiedziało, iż „tak” i „zdecydowanie tak”. 3 (16%) osoby deklarowały, iż decyzja ta była dla nich neutralna. 1 osoba nie odczuwała żadnego lęku w związku z procedurami diagnostyki prenatalnej. (Ryc.48.)

**RYC. 48. OCENA PRZEZ CIĘŻARNE W GRUPIE B, CZY BADANIE PRENATALNE WIĄZAŁO SIĘ Z ODCZUCIEM LĘKU.**



## 5. Opinie pacjentek w grupie B na temat aborcji

W grupie B zadeklarowano przyzwolenie na przerwanie ciąży w ściśle określonym przypadku: gdy ciąża jest zagrożeniem dla zdrowia i życia kobiety: 9 (45%) osób dopuszcza aborcję w tej sytuacji. Dodatkowo aż 10 (50%) badanych waha się, czy aborcja w tej sytuacji może być dozwolona. W przypadku zdiagnozowania u płodu wady wrodzonej jedynie 4 (20%) osoby dopuszczają przerwanie ciąży. W pozostałych sytuacjach ankietowane uważają, iż przerwanie ciąży nie powinno być dozwolone. (Tab. 15.)

Tab. 15. Ogólne poglądy na temat dopuszczalności aborcji w grupie B

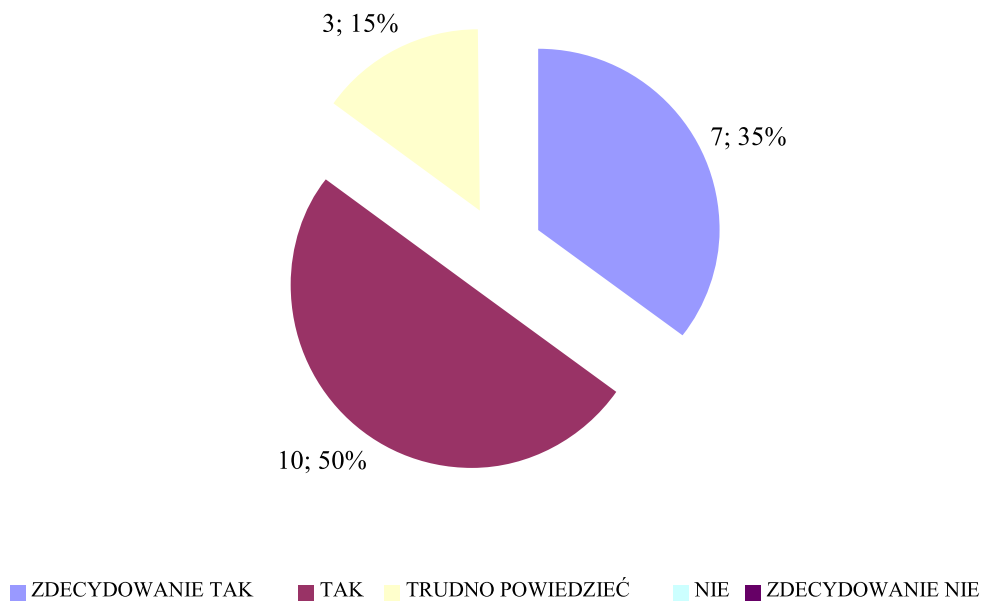
LP.	CZY UWAŻA PANI, IŻ POWINNA ISTNIEĆ MOŻLIWOŚĆ PRZERWANIA CIĄŻY W SYTUACJI, GDY:	ZDECYDOWANIE TAK	TAK	TRUDNO POWIEDZIEĆ	NIE	ZDECYDOWANIE NIE
1.	CIĄŻA JEST ZAGROŻENIEM DLA ZDROWIA I ŻYCIA KOBIETY	2 (10%)	7 (35%)	10 (50%)	1 (5%)	0
2.	ZDIAGNOZOWANO U PŁODU CIĘŻKĄ, NIEULECZALNĄ WADE ROZWOJOWĄ	1 (5%)	3 (15%)	5 (25%)	7 (35%)	4 (20%)
3.	CIĄŻA JEST SKUTKIEM GWAŁTU	0	2 (10%)	6 (30%)	8 (40%)	4 (20%)
4.	MATKA MA OGRANICZONĄ MOŻLIWOŚĆ PIELĘGNIACJI I WYCHOWANIA DZIECKA (KALECTWO FIZYCZNE/ CHOROBA PSYCHICZNA)	0	1 (5%)	7 (35%)	8 (40%)	4 (20%)
5.	KOBIETA JEST SAMOTNA	0	0	1 (5%)	9 (45%)	10 (50%)
6.	KOBIETA NIE CHCE MIEĆ DZIECI	0	0	2 (10%)	7 (35%)	11 (55%)
7.	CIĄŻA KOMPLIKUJE PRACĘ ZAWODOWĄ LUB NAUKĘ	0	0	0	7 (35%)	13 (65%)
8.	JEST TO CIĄŻĄ POWSTAŁA W WYNIKU ZDRADY MĘŻA/PARTNERA	0	1 (5%)	0	7 (35%)	12 (60%)
9.	KOBIETA ZNAJDUJE SIĘ W TRUDNEJ SYTUACJI FINANSOWEJ	0	0	0	9 (45%)	11 (55%)
10.	KOBIETA ZACHODZI W CIĄŻĘ W WIEKU MŁODOCIANYM (PRZED UKOŃCZENIEM 18 RŻ.)	0	0	1 (5%)	9 (45%)	10 (50%)

## 6. Opinie ankietowanych w grupie B na temat sytuacji posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną

Uczestniczki badania w grupie B zapytano, czy w ich opinii dziecko niepełnosprawne umysłowo może być szczęśliwe. 17 (85%) ankietowanych odpowiedziało „tak” i „zdecydowanie tak”. Pozostałe 3 (15%) kobiet nie miało zdania na ten temat. (Ryc. 49.)

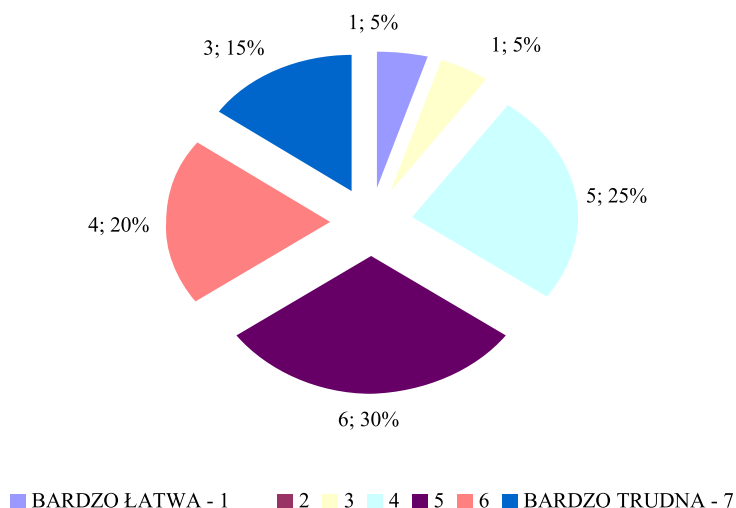


**RYC. 49. OPINIA ANKIETOWANYCH W GRUPIE A1 NA TEMAT, CZY DZIECKO UPOŚLEDZONE UMYSŁOWO LUB NIEPEŁNOSPRAWNE MOŻE BYĆ SZCZĘŚLIWE**



13 (65%) kobiet w grupie B oceniło sytuację posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną, jako trudną. 2 (10%) osoby uważają, iż taka sytuacja w ich odczuciu, nie jest sytuacją trudną. (Ryc. 50.)

**RYC. 50. OCENA SYTUACJI POSIADANIA DZIECKA OBCIĄŻONEGO WADĄ WRODOZNĄ W GRUPIE B**



## 7. Deklarowane oczekiwania ankietowanych w grupie B w stosunku do własnego potomstwa

13 (65%) kobiet w grupie A deklaruje, iż najważniejszą, oczekiwaną cechą potomstwa jest zdrowie. 12 (60%) osób oczekuje, iż dziecko będzie miało pozytywne relacje z innymi: „będzie dobre dla innych ludzi”. Mniejszą uwagę ankietowane przywiązywały do takich cech jak życiowa zaradność, posłuszeństwo, mądrość, posiadanie określonych zdolności, uroda. (Tab. 16.)

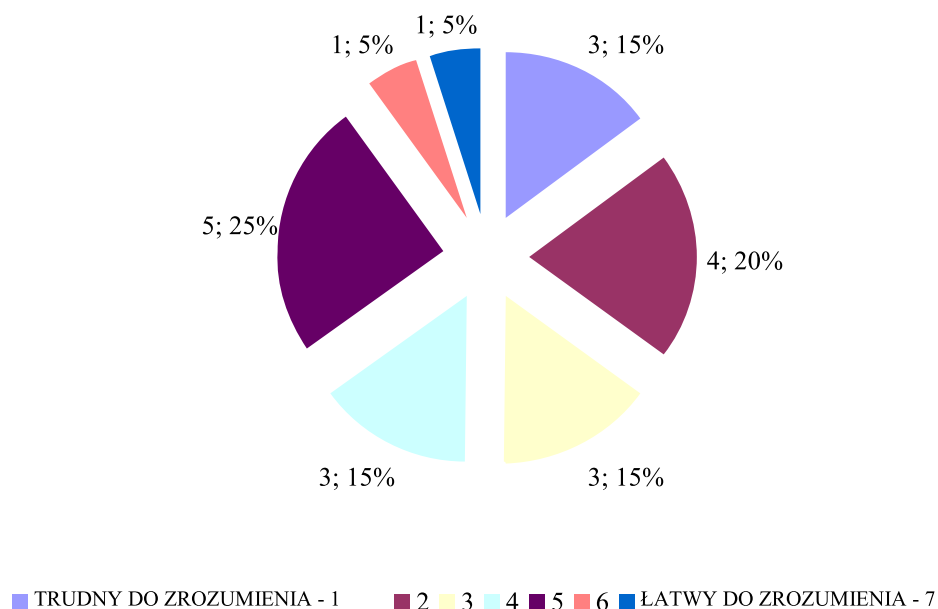
Tab. 16. Pożądane cechy potomstwa deklarowane przez ankietowane w grupie B

LP.	JAKIE SĄ PANI OCZEKIWANIA W STOSUNKU DO WŁASNEGO POTOMSTWA? W JAKIM STOPNIU POŻĄDANE SĄ NIŻEJ WYMIENIONE CECHY?	1	2	3	4	5	6	7
1.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDROWE	1 (5%)	0	0	6 (30%)	3 (15%)	1 (5%)	9 (45%)
2.	DZIECKO POWINNO BYĆ DOBRE DLA INNYCH LUDZI	0	0	3 (15%)	5 (25%)	5 (25%)	1 (5%)	6 (30%)
3.	DZIECKO POWINNO BYĆ POGODNE	1 (5%)	1 (5%)	3 (15%)	4 (20%)	1 (5%)	1 (5%)	4 (20%)
4.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŻYCIOWO ZARADNE	1 (5%)	0	2 (10%)	6 (30%)	3 (15%)	2 (10%)	3 (15%)
5.	DZIECKO POWINNO BYĆ MĄDRE	1 (5%)	3 (15%)	4 (20%)	5 (25%)	6 (30%)	0	1 (5%)
6.	DZIECKO POWINNO BYĆ POSŁUSZNE	4 (20%)	3 (15%)	6 (30%)	3 (15%)	2 (10%)	1 (5%)	1 (5%)
7.	DZIECKO POWINNO BYĆ ZDOLNE	1 (5%)	6 (30%)	1 (5%)	4 (20%)	3 (15%)	1 (5%)	0
8.	DZIECKO POWINNO BYĆ ŁADNE	4 (20%)	6 (30%)	1 (5%)	7 (35%)	1 (5%)	1 (5%)	0
9.	DZIECKO POWINNO BYĆ OCZEKIWANEJ PŁCI	15 (75%)	1 (5%)	2 (10%)	1 (5%)	1 (5%)	0	0

## 8. Ocena sposobu przekazania informacji o ciężkiej, nieuleczanej wadzie wrodzonej płodu, w grupie B

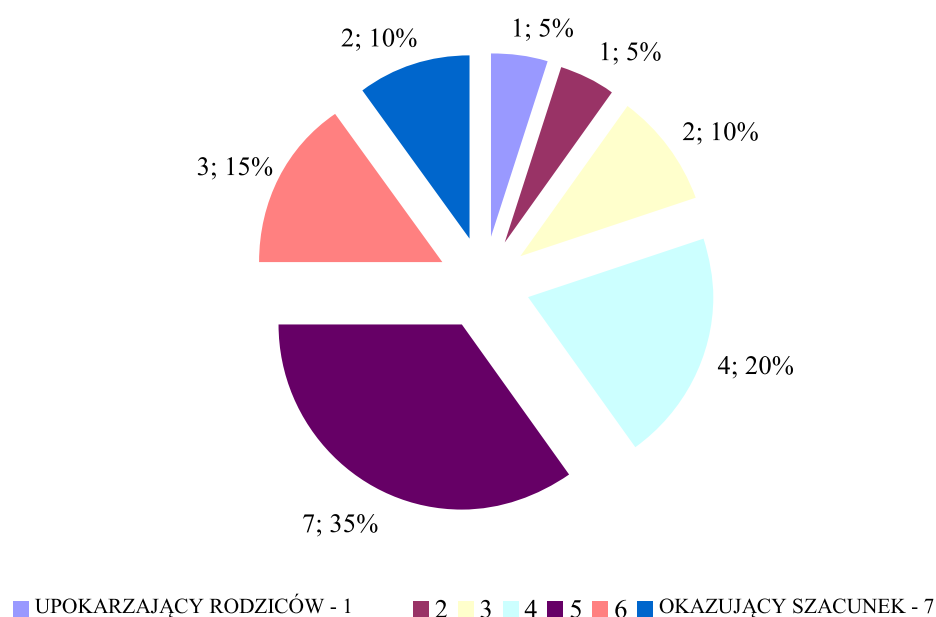
10 (50%) ankietowanych w grupie B deklarowało, iż informacja o istniejącej wadzie płodu była w ich odczuciu trudna do zrozumienia. 3 (15%) osoby oceniły uzyskaną informację jako neutralną, a 7 (35%) nie miało problemów z jej zrozumieniem. (Ryc. 51)

**RYC. 51. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE B**



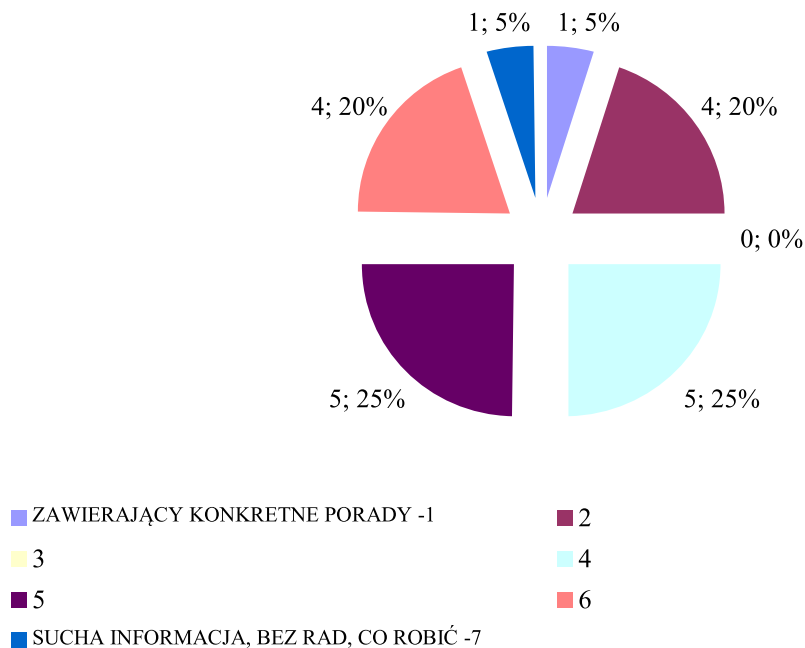
12 (60%) ankietowanych deklarowało, iż w czasie rozmowy informującej o istniejącej wadzie płodu okazano im szacunek. 6 (30%) osób czuło się upokorzonych. (Ryc. 52)

**RYC. 52. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE B**



5 (25%) ankietowanych w grupie B oceniło, iż w czasie rozmowy informującej o istniejącej wadzie płodu, udzielono im konkretnych informacji odnośnie możliwości dalszego postępowania. 10 (50%) osób twierdziło, iż nie przekazano im żadnych wytycznych. (Ryc. 53.)

**RYC. 53. OCENA SPOSOBU PRZEKAZANIA INFORMACJI O CHOROBIE PŁODU PRZEZ ANKIETOWANE W GRUPIE B**



### **9. Czynniki, które kobiety w grupie B uważały na istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży**

W grupie ankietowanych, które podjęły decyzję o nieingerowaniu w przebieg ciąży, największa liczba osób – 10 (50%), iż względy religijne były dla nich w dużym stopniu istotne w procesie decyzyjnym. 9 (45%) kobiet, jako bardzo ważną zmienną podały „niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego”. 6 (30%) osób uważało, iż w istotny sposób miały wpływ na ich decyzję „lęk przed trudami wychowywania dziecko niepełnosprawnego” oraz „chęć zapobieżeniu dziecka”. (Tab. 17.)

Tab. 17. Czynniki istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży w grupie B

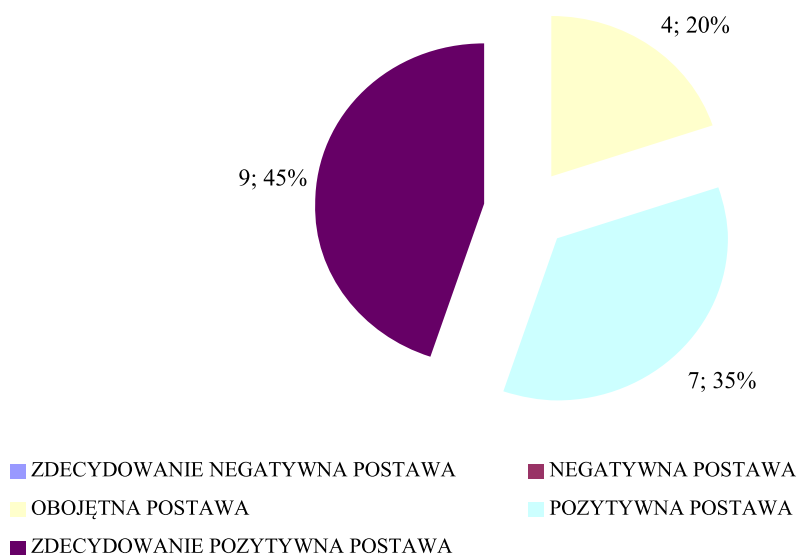
LP.	W JAKIM STOPNIU OKREŚLONE OKOLICZNOŚCI WPLYNĘŁY NA PANI DECYZJĘ O NIEINGEROWANIU W PRZEBIEG CIĄŻY PO STWIERDZENIU U PŁODU CIĘŻKIEJ, NIEULECZALNEJ WADY ROZWOJOWEJ?	1 W BARDZO MAŁYM STOPNIU	2	3	4	5	6	7 W BARDZO DUŻYM STOPNIU
1.	PRZEKONANIA RELIGIJNE	4 (20%)	1 (5%)	1 (5%)	4 (20%)	6 (30%)	1 (5%)	3 (15%)
2.	NIEPOKÓJ O PRZYSZŁOŚĆ DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	1 (5%)	0	3 (15%)	7 (35%)	4 (20%)	1 (5%)	4 (20%)
3.	LĘK PRZED TRUDAMI WYCHOWYWANIA DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	4 (20%)	2 (10%)	3 (15%)	5 (25%)	5 (25%)	1 (5%)	0
4.	CHĘĆ ZAPOBIEŻENIA CIERPIENIU DZIECKA	1 (5%)	0	5 (25%)	8 (40%)	2 (10%)	1 (5%)	3 (15%)
5.	BRAK DOSTATECZNEJ POMOCY ZE STRONY PAŃSTWA DLA RODZIN WYCHOWUJĄCYCH DZIECI NIEPEŁNOSPRAWNE	5 (25%)	1 (5%)	1 (5%)	8 (40%)	5 (25%)	0	0
6.	OGRANICZENIE CZASU PRZEZNACZONEGO NA ROZWÓJ KARIERY ZAWODOWEJ	8 (40%)	5 (25%)	2 (10%)	2 (10%)	6 (10%)	0	1 (5%)
7.	BRAK INFORMACJI JAK WYCHOWAĆ I PIELEGNOWAĆ DZIECKO NIEPEŁNOSPRAWNE	7 (35%)	1 (5%)	4 (20%)	6 (30%)	0	1 (5%)	1 (5%)
8.	NIEPRZYCHYLNÝ STOSUNEK OTOCZENIA DO OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH	5 (25%)	4 (20%)	3 (15%)	5 (25%)	3 (15%)	0	0
9.	POCZUCIE WINY ZA CHOROBY DZIECKA	2 (10%)	1 (5%)	7 (35%)	5 (25%)	4 (20%)	0	1 (5%)
10.	OGRANICZENIE MOŻLIWOŚCI WŁASNEGO ROZWOJU I KORZYSTANIA Z ROZRYEK	18 (90%)	1 (5%)	0	1 (5%)	0	0	0
11.	CHĘĆ UNIKNIĘCIA KONFLIKÓW MAŁŻEŃSKICH	12 (60%)	2 (10%)	3 (15%)	1 (5%)	1 (5%)	1 (5%)	0
12.	POGORSZENIE SYTUACJI FINANSOWEJ RODZINY W ZWIĄZKU Z WYDATKAMI NA LECZENIE DZIECKA	7 (45%)	0	5 (25%)	4 (20%)	4 (20%)	0	0
13.	WPLYW LEKARZA PROWADZĄCEGO CIĄŻĘ	8 (40%)	0	2 (10%)	7 (35%)	1 (5%)	1 (5%)	1 (5%)
14.	WPLYW DAJSZEJ RODZINY (RODZICÓW, TEŚCIÓW, RODZENSTWA)	12 (60%)	2 (10%)	1 (5%)	3 (15%)	1 (5%)	1 (5%)	0
15.	WSTYD PRZED OTOCZENIEM WYNIKAJĄCY Z FAKTU URODZENIA DZIECKA NIEPEŁNOSPRAWNEGO	13 (65%)	4 (20%)	1 (5%)	2 (10%)	0	0	0
16.	BRAK MOŻLIWOŚCI OTRZYMANIA POMOCY/WSPARCIA ZE STRONY INNYCH LUDZI (RODZINY, PRZYJACIÓŁ)	6 (30%)	2 (10%)	3 (15%)	6 (30%)	2 (10%)	0	1 (5%)

17.	UTRUDNIENIE W UTRZYMANIU ODPOWIEDNIO ZADBANEGO DOMU	9 (45%)	4 (20%)	2 (10%)	3 (15%)	2 (10%)	0	0
18.	PRZYKRE UCZUCIE, JAKIE WZBUDZA KONTAKT Z CZŁOWIEKIEM NIEPEŁNOSPRAWNYM	11 (55%)	4 (20%)	2 (10%)	2 (10%)	1 (5%)	0	0
19.	CHĘĆ ZAPEWNIENIA POZOSTAŁYM DZIECIOM LEPSZYCH WARUNKÓW ŻYCIA	11 (55%)	3 (15%)	3 (15%)	1 (5%)	0	0	2 (10%)
20.	KONIECZNOŚĆ REZYGNACJI Z PLANÓW I ASPIRACJI ŻYCIOWYCH	3 (15%)	4 (20%)	4 (20%)	4 (20%)	0	0	1 (5%)
21.	WPŁYW PARTNERA	9 (45%)	4 (20%)	2 (10%)	2 (10%)	1 (5%)	1 (5%)	1 (5%)

## 10. Subiektywne odczucia akceptacji podjętej decyzji przez najbliższych wśród pacjentek grupie B

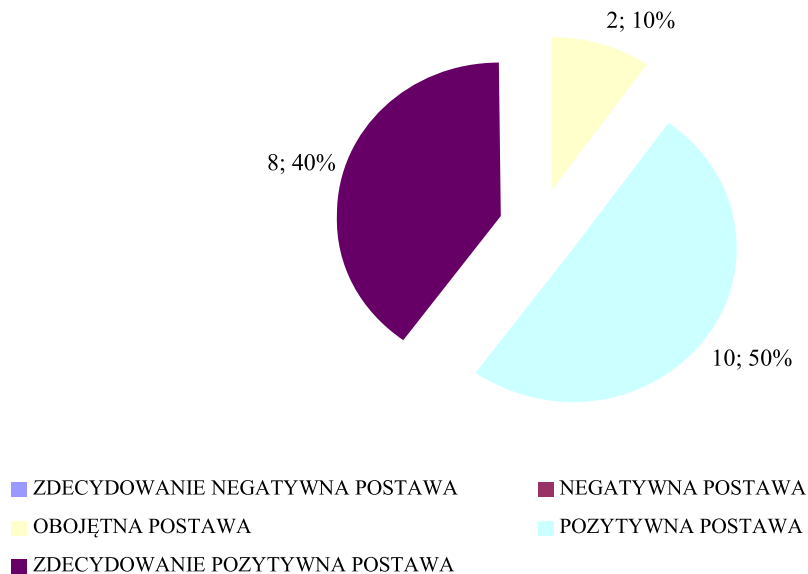
16 (80%) ankietowanych w grupie B odczuwało wsparcie swojej decyzji o nieingerowaniu w przebieg ciąży po stwierdzeniu malformacji u płodu ze strony męża lub partnera. 4 (20%) osoby zadeklarowało, iż w ich odczuciu mąż/partner prezentuje postawę obojętną. (Ryc. 53.)

**RYC. 53. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ MĘŻA/ PARTNERA ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



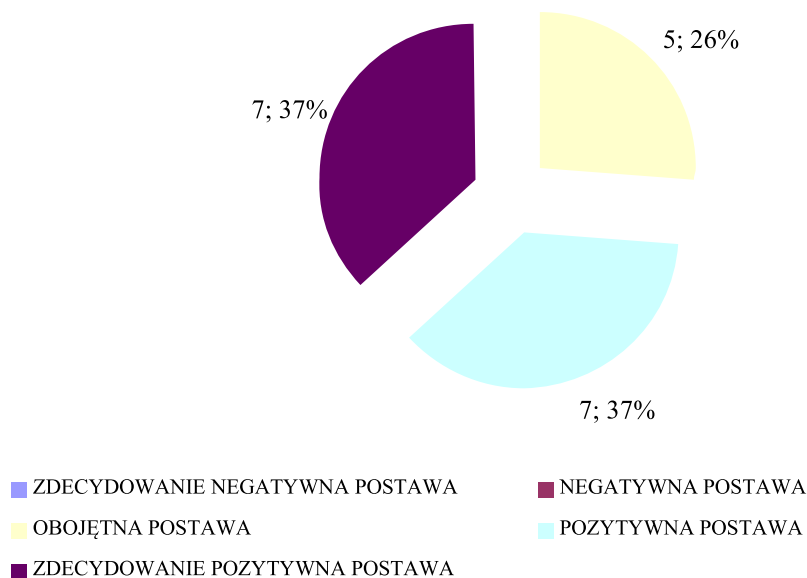
18 (90%) ankietowanych odczuwało wsparcie swojej decyzji o nieingerowaniu w przebieg ciąży po stwierdzeniu malformacji u płodu ze strony własnych rodziców. 2 (10%) osoby oceniły postawę swoich rodziców jako obojętną. (Ryc. 54.)

**RYC. 54. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ RODZICÓW ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



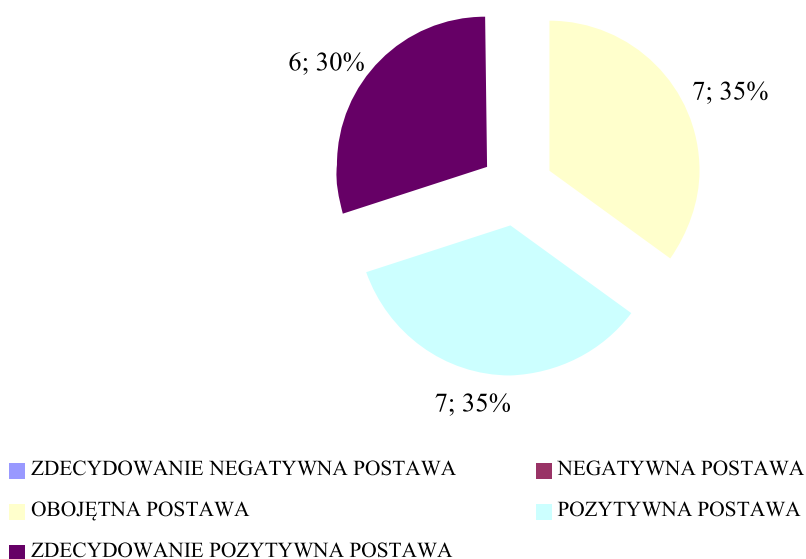
14 (74%) ankietowanych w grupie B odczuwało wsparcie swojej decyzji o nieingerowaniu w przebieg ciąży po stwierdzeniu malformacji u płodu ze strony rodziców męża lub partnera. 5 (26%) osób twierdziło, iż w ich odczuciu rodzice męża lub partnera są obojętni względem powyższej decyzji. (Ryc. 55.)

**RYC. 55. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ RODZICÓW MĘŻA LUB PARTNERA ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**



14 (74%) ankietowanych w grupie B odczuwało wsparcie swojej decyzji o nieingerowaniu w przebieg ciąży po stwierdzeniu malformacji u płodu ze strony przyjaciół i kręgu znajomych.. 7 (35%) osób twierdziło, iż w ich odczuciu przywołane osoby są obojętne względem powyższej decyzji. (Ryc. 56.)

**RYC. 56. OCENA DECYZJI O PRZERWANIU CIĄŻY Z POWODU CHOROBY PŁODU PRZEZ ZNAJOMYCH, PRZYJACIÓŁ ANKIETOWANEJ, W JEJ ODCZUCIU**





#### IV. Analiza wybranych danych w całej grupie badanej

##### 1. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od wieku ankietowanej

Stwierdzono, iż rodzaj zdiagnozowanej wady zależy od wieku ciężarnej (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). W grupie wiekowej powyżej 40 rż. częściej diagnozowano zespół Downa u płodu. Wielowadzie najczęściej diagnozowano u ciężarnych pomiędzy 26. a 30. rokiem życia. (Tab. 18.)

Tab. 18. Wady wrodzone stwierdzone w grupie badanej (n=90) w zależności od wieku

Lp.	WADA \ WIEK	20 -25	26 - 30	31 - 35	36 - 40	> 40
1.	AGENEZJA NEREK	0	6	0	1	0
2.	BEZCZASZKOWIE	1	2	2	1	0
4.	CHONDRODYSPLAZJA	1	1	0	1	0
5.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ	0	1	0	0	0
6.	HIPOCHONDROPLAZJA	0	1	0	0	0
7.	HOLOPROZENCEPHALIA	0	0	1	0	0
8.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	0	1	0	0	0
9.	POTWORNIAK	2	0	0	0	0
10.	PRZEPUKLINA MÓZGOWA	1	0	0	1	0
11.	PRZEPUKLINA PRZEPONOWA	1	1	0	0	0
12.	ROZSZCZEP KRĘGOSŁUPA	0	2	0	0	0
13.	WADA SERCA	0	0	3	2	0
14.	WIELOWADZIE	6	12	5	2	0
15.	WODOGŁOWIE	1	2	2	0	0
16.	WYTRZEWIENIE	2	0	1	0	0
17.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	1	0	0	0	0
18.	ZESPÓŁ DOWNA	1	4	4	1	6
19.	ZESPÓŁ EDWARDSA	0	1	0	0	1
20.	ZESPÓŁ PATAU	0	1	2	0	0
21.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	1	0	0	0	0
22.	ZESPÓŁ TURNERA	0	1	0	0	0

## 2. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od miejsca zamieszkania ankietowanej

U ciężarnych zamieszkujących w małych miastach i na wsi statystycznie częściej diagnozowano ciężkie, wrodzone wady rozwojowe (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). Zauważyć można również większe zróżnicowanie diagnozowanych nieprawidłowości.(Tab. 19.)

Tab. 19. Rodzaj stwierdzonej wady rozwojowej (n=90) w zależności od miejsca zamieszkania

Lp.	WADA \ MIEJSCE ZAMIESZKANIA	MIASTO POWYŻEJ 500 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 200 TYS. - 500 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 100 TYS. - 200TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 20 TYS. - 100 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO PONIŻEJ 20 TYS. MIESZKAŃCÓW	WIEŚ
1.	AGENEZJA NEREK	0	0	0	4	0	3
2.	BEZCZASZKOWIE	2	0	1	1	0	2
3.	CHONDRODYSPLAZJA	1	1	0	0	1	0
4.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ	0	1	0	0	0	0
5.	HIPOCHONDROPLAZJA	0	0	0	1	0	0
6.	HOLOPROZENCEPHALIA	0	0	0	1	0	0
7.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	0	0	0	1	0	0
8.	POTWORNIAK	0	0	1	1	0	0
9.	PRZEPIKLINA MÓZGOWA	0	0	0	1	1	0
10.	PRZEPUKLINA PRZEPONOWA	1	0	0	1	0	0
11.	ROZSZEP KRĘGOSŁUPA	1	0	0	0	0	1
12.	WADA SERCA	0	1	0	1	0	3
13.	WIELOWADZIE	3	2	3	2	4	11
14.	WODOGŁOWIE	0	1	0	2	1	1
15.	WYTRZEWIENIE	0	0	0	1	1	1
16.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	0	0	0	0	1	0
17.	ZESPÓŁ DOWNA	3	2	2	1	1	6
18.	ZESPÓŁ EDWARDSA	0	0	1	0	0	1
19.	ZESPÓŁ PATAU	2	0	0	0	0	1
20.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	0	0	0	0	0	1
21.	ZESPÓŁ TURNERA	1	0	0	0	0	0

### 3. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od stopnia wykształcenia ankietowanej

Statystycznie częściej diagnozowano ciężkie, nieuleczalne wady wrodzone w grupie pacjentek z wyższym wykształceniem (test  $\chi^2$   $p=0,0003$ ). (Tab. 20.)

Tab. 20. Rodzaj stwierdzonej wady rozwojowej grupie badanej (n=90) w zależności od wykształcenia

Lp.	WADA \ WYKSZTAŁCENIE	PODSTAWOWE	ZASADNICZE ZAWODOWE	ŚREDNIE	WYŻSZE
1.	AGENEZJA NEREK	0	1	2	4
2.	BEZCZASZKOWIE	1	2	0	3
3.	CHONDRODYSPLAZJA	0	0	1	2
4.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ	0	0	0	1
5.	HIPOCHONDROPLAZJA	0	0	0	1
6.	HOLOPROZENCEPHALIA	0	0	1	0
7.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	0	0	0	1
8.	POTWORNIAK	0	0	2	0
9.	PRZEPUKLINA MÓZGOWA	0	0	2	0
10.	PRZEPUKLINA PRZEPONOWA	0	1	0	1
11.	ROZSZEP KRĘGOSŁUPA	0	0	1	1
12.	WADA SERCA	0	2	2	1
13.	WIELOWADZIE	5	4	5	11
14.	WODOGŁOWIE	1	1	1	2
15.	WYTRZEWIENIE	0	0	1	2
16.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	0	0	1	0
17.	ZESPÓŁ DOWNA	1	1	5	9
18.	ZESPÓŁ EDWARDSA	0	1	0	1
19.	ZESPÓŁ PATAU	0	0	0	3
20.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	0	0	0	1
21.	ZESPÓŁ TURNERA	0	0	0	1

#### 4. Zależność zdiagnozowanej wady płodu od sytuacji materialnej ankietowanej

W grupie pacjentek, które deklarują, iż sytuacja materialna ich rodziny jest poniżej średniej, statystycznie częściej stwierdzano rozszczep kręgosłupa i holoprocencephalię – wady cewy nerwowej (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). (Tab. 21.)

Tab. 21. Rodzaj stwierdzonej wady rozwojowej w grupie badanej (n=90) w zależności od sytuacji materialnej.

Lp.	WADA \ SYTUACJA MATERIALNA	1 - BARDZO ZŁA SYTUACJA	2	3	4	5	6	7 - BARDZO DOBRA SYTUACJA
1.	AGENEZJA NEREK	0	0	0	3	2	0	2
2.	BEZCZASZKOWIE	0	0	0	1	4	1	0
3.	CHONDRODYSPLAZJA	0	0	0	1	2	0	0
4.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ	0	0	0	1	0	0	0
5.	HIPOCHONDROPLAZJA	0	0	0	0	0	1	0
6.	HOLOPROZENCEPHALIA	0	0	0	1	0	0	0
7.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	0	0	0	0	1	0	0
8.	POTWORNIAK	0	0	0	2	0	0	0
9.	PRZEPIKLINA MÓZGOWA	0	0	0	1	1	0	0
10.	PRZEPUKLINA PRZEPONOWA	0	0	0	1	0	0	1
11.	ROZSZEP KRĘGOSŁUPA	0	1	1	0	0	0	0
12.	WADA SERCA	0	1	0	3	0	1	0
13.	WIELOWADZIE	0	2	1	9	8	3	2
14.	WODOGŁOWIE	0	0	0	1	1	1	2
15.	WYTRZEWIENIE	0	0	0	2	1	0	0
16.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	0	0	0	0	1	0	0
17.	ZESPÓŁ DOWNA	0	1	0	2	10	3	0
18.	ZESPÓŁ EDWARDSA	0	0	0	1	0	0	0
19.	ZESPÓŁ PATAU	0	0	0	1	2	0	0
20.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	0	0	0	0	0	1	0
21.	ZESPÓŁ TURNERA	0	0	0	0	0	0	1

**5. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od wieku ankietowanej**

Najczęściej wskazywanym źródłem wiedzy był lekarz ginekolog-położnik. Popularnym źródłem wiedzy okazał się internet. Ankietowane w wieku 26 – 35 lat statystycznie częściej korzystały ze źródeł dodatkowych tj. dostępna literatura popularnonaukowa i fachowa na dany temat (test Chi<sup>2</sup> p=0,0000). (Tab. 22.)

Tab. 22. Zależność głównego źródła wiedzy w grupie badanej (n=90) na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od wieku

Lp.	ŹRÓDŁO WIEDZY \ WIEK	20 -25	26 - 30	31 - 35	36 - 40	> 40
1.	DOSTĘPNA LITERATURA FACHOWA	1	6	7	0	1
2.	DOSTĘPNA LITERATURA POPULARNO-NAUKOWA	1	9	6	0	1
3.	DOŚWIADCZENIE W PRACY	0	0	0	0	1
4.	INTERNET	10	24	10	7	4
5.	KSIĄDZ/INNA OSOBA DUCHOWNA	1	1	4	1	2
6.	LEKARZ GINEKOLOG - POŁOŻNIK	18	35	16	10	4
7.	POŁOŻNA	2	6	2	0	1
8.	PRAWNIK	0	0	0	0	0
9.	PSYCHOLOG	1	0	1	0	1
10.	RODZINA	1	0	0	0	0
11.	TELEWIZJA	1	3	0	1	2
12.	OSOBY BLISKIE, NIESPOKREWNIONE	0	0	1	0	0

**6. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od miejsca zamieszkania ankietowanej**

Ankietowane z mniejszych miast (poniżej 100 tys. mieszkańców) i ze wsi częściej opierają się tylko na opinii lekarza. Ankietowane z miast powyżej 100 tys. mieszkańców częściej natomiast korzystają z literatury popularno–naukowej i fachowej (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). (Tab. 23.)

Tab. 23. Zależność głównego źródła wiedzy w grupie badanej (n=90) na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej, od miejsca zamieszkania

Lp.	ŹRÓDŁO \ MIEJSCE ZAMIESZKANIA	MIASTO POWYŻEJ 500 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 200 TYS. - 500TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 100 TYS. - 200TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 20 TYS. - 100 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO PONIŻEJ 20 TYS. MIESZKAŃCÓW	WIEŚ
1.	LEKARZ	12	8	7	17	9	30
2.	POŁOŻNA	0	0	0	6	2	3
3.	PSYCHOLOG	1	0	0	0	0	2
4.	PRAWNIK	0	0	0	0	0	0
5.	KSIĄDZ/INNA OSOBA DUCHOWNA	2	0	0	1	0	5
6.	INTERNET	10	5	7	11	6	14
7.	DOSTĘPNA LITERATURA POPULARNO-NAUKOWA	3	3	2	3	1	5
8.	DOSTĘPNA LITERATURA FACHOWA	4	2	2	2	1	5
9.	TELEWIZJA	3	1	0	0	2	1
10.	DOŚWIADCZENIE W PRACY	0	0	0	0	1	0
11.	OSOBY BLISKIE, NIESPOKREWNIONE	0	0	0	1	0	0

**7. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej od poziomu wykształcenia ankietowanej**

Ankietowane z niskim stopniem wykształcenia wykształceniem częściej polegają tylko na opinii lekarza, natomiast pacjentki ze średnim i wyższym wykształceniem znacznie częściej korzystają ze źródeł dodatkowych: internetu, literatury popularno – naukowej i fachowej (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). (Tab. 24.)

Tab. 24. Zależność głównego źródła wiedzy w grupie badanej (n=90) na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej, od poziomu wykształcenia ciężarnych

Lp.	ŹRÓDŁO \ WYKSZTAŁCENIE	PODSTAWOWE	ZASADNICZE ZAWODOWE	ŚREDNIE	WYŻSZE Z POMATURALNYM I POLICEALNYM
1.	LEKARZ	7	14	21	43
2.	POŁOŻNA	2	1	0	8
3.	PSYCHOLOG	0	1	1	1
4.	KSIĄDZ/INNA OSOBA DUCHOWNA	2	4	0	2
5.	INTERNET	2	4	14	35
6.	DOSTĘPNA LITERATURA POPULARNO- NAUKOWA	2	3	2	10
7.	DOSTĘPNA LITERATURA FACHOWA	0	2	2	11
8.	TELEWIZJA	0	0	2	5
9.	DOŚWIADCZENIE W PRACY	0	0	0	1
10.	OSOBY BLISKIE, NIESPOKREWNIONE	0	0	0	1

**8. Zależność głównego źródła wiedzy na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej, od sytuacji materialnej ankietowanej**

Pacjentki oceniające swoją sytuację materialną poniżej średniej polegają na opinii lekarza oraz danych znajdujących się w internecie. Im lepiej sytuowane są ankietowane tym bardziej różnorodnie są źródła informacji (test  $\chi^2$   $p=0,0000$ ). (Tab. 25.)

Tab. 25. Zależność głównego źródła wiedzy w grupie badawczej (n=90) na temat możliwości postępowania po stwierdzeniu u płodu ciężkiej nieuleczalnej wady rozwojowej, od sytuacji materialnej

Lp.	ŹRÓDŁO \ SYTUACJA MATERIALNA	1 – BARDZO ZŁA SYTUACJA	2	3	4	5	6	7 - BARDZO DOBRA SYTUACJA
1.	LEKARZ	0	4	2	27	30	11	8
2.	POŁOŻNA	0	0	0	3	5	3	0
3.	PSYCHOLOG	0	0	0	1	1	0	1
4.	KSIĄDZ/INNA OSOBA DUCHOWNA	0	0	0	5	2	0	1
5.	INTERNET	0	3	1	17	21	9	4
6.	DOSTĘPNA LITERATURA POPULARNO-NAUKOWA	0	0	1	5	9	1	0
7.	DOSTĘPNA LITERATURA FACHOWA	0	0	0	5	8	1	1
8.	TELEWIZJA	0	0	1	2	2	1	1
9.	DOŚWIADCZENIE W PRACY	0	0	0	0	1	0	0
10.	OSOBY BLISKIE, NIESPOKREWNIONE	0	0	0	0	1	0	0



**9. Zależność pomiędzy deklarowanym stopniem zrozumienia informacji o istnieniu ciężkiej, nieuleczalnej wadzie płodu a miejscem zamieszkania ankietowanej**

Ankietowane mieszkające w miastach powyżej 100 tys. mieszkańców uważają, że przekazano, im informację trudną do zrozumienia (test Chi<sup>2</sup> p=0,0345). (Tab. 26.)

Tab. 26. Zależność pomiędzy deklarowanym stopniem zrozumienia informacji o istnieniu ciężkiej, nieuleczalnej wadzie płodu a miejscem zamieszkania w grupie badanej (n=90)

DEKLAROWANY STOPIEŃ ZROZUMIENIA INFORMACJI/ MIEJSCE ZAMIESZKANIA	MIASTO POWYŻEJ 500 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 200 TYS. - 500TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 100 TYS. - 200TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO 20 TYS. - 100 TYS. MIESZKAŃCÓW	MIASTO PONIŻEJ 20 TYS. MIESZKAŃCÓW	WIEŚ
BARDZO ŁATWA – DO ZROZUMIENIA	1	0	0	2	2	5
	2	0	2	1	1	3
	3	1	0	3	0	1
	4	1	0	3	2	5
	5	2	2	4	3	5
	6	4	2	2	1	6
BARDZO TRUDNA – DO ZROZUMIENIA	7	5	4	3	1	6

**V. Czynniki decydujące o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej**

Stwierdzono statystycznie znamienne różnice porównując grupę A oraz B pod względem:

**1. Zdiagnozowana wada płodu**

Tab. 27. Zależność decyzji o losach ciąży od zdiagnozowanej wady

Lp.	WADA/PODJĘTA DECYZJA	NIEINGEROWANIE W PRZEBIEG CIĄŻY	TERMINACJA
1.	AGENEZJA NEREK	2	5
2.	BEZCZASZKOWIE	0	6
3.	CHONDRODYSPLAZJA	0	3
4.	GUZ KOŚCI KRZYŻOWEJ	0	1
5.	HIPOCHONDROPLAZJA	0	1
6.	HOLOPROZENCEPHALIA	0	1
7.	KARIOTYP TRIPLOIDALNY	0	1
8.	POTWORNIAK	2	0
9.	PRZEPUKLINA MÓZGOWA	0	2
10.	PRZEPUKLINA PRZEPONOWA	1	1
11.	ROZSZCZEP KRĘGOSŁUPA	0	2
12.	WADA SERCA	4	1
13.	WIELOWADZIE	6	19
14.	WODOGŁOWIE	0	5
15.	WYTRZEWIENIE	2	1
16.	ZESPÓŁ DANDY - WALKERA	0	1
17.	ZESPÓŁ DOWNA	1	15
18.	ZESPÓŁ EDWARDSA	0	2
19.	ZESPÓŁ PATAU	2	1
20.	ZESPÓŁ TRAP (AKARDIA)	0	1
21.	ZESPÓŁ TURNERA	0	1

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
11,60	8,386	2,017	88	0,047	20	70	6,064	6,343	1,094	0,863

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest mniejsza niż 0,05 i wynosi **0,006**, a więc decyzja o losach ciąży zależy od rodzaju zdiagnozowanej wady.

## 2. Tydzień ciąży, w którym została zdiagnozowana wada

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
19,65	16,94	2,826	88	0,006	20	70	2,925	3,981	1,853	0,133

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest mniejsza niż 0,05 i wynosi **0,006**, a więc decyzja o losach ciąży zależy od zaawansowania ciąży w chwili stwierdzenia wady. Im bardziej zaawansowana ciąża, tym mniejsza tendencja do podjęcia decyzji o jej przerwaniu.

## 3. Posiadanie dzieci

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
1,80	1,47	2,676	88	0,009	20	70	0,410	0,503	1,501	0,323

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić że występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest mniejsza niż 0,05 i wynosi **0,009**, a więc decyzja o losach ciąży zależy od faktu posiadania już wcześniej dzieci. Kobiety, które już miały dzieci częściej decydowały się na przerwanie ciąży.

**Nie stwierdzono** statystycznie znamiennej różnicy porównując grupę A i B pod względem:

**1. wieku (test t-Studenta p=0,688)**

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
29,60	30,23	-0,43	88	0,688	20	70	5,951	6,207	1,088	0,875

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że nie występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest większa niż 0,05 i wynosi **0,688**, a więc decyzja o losach ciąży nie zależy od wieku ciężarnej.

**2. miejsca zamieszkania miasto/wieś (test t-Studenta p=0,467)**

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
3,75	4,10	-0,731	88	0,467	20	70	1,803	1,912	1,125	0,806

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że nie występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest większa niż 0,05 i wynosi **0,467**, a więc decyzja o losach ciąży nie zależy od miejsca zamieszkania ciężarnej.

### 3. poziomu wykształcenia (test t-Studenta $p=0,516$ )

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
3,05	3,21	-0,653	88	0,516	20	70	0,887	1,020	1,322	0,505

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że nie występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest większa niż 0,05 i wynosi **0,467**, a więc decyzja o losach ciąży nie zależy od poziomu wykształcenia ciężarnej.

### 4. stanu cywilnego (test t-Studenta $p=0,717$ )

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
2,650	2,714	-0,363	88	0,717	20	70	0,745	0,684	1,187	0,588

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że nie występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest większa niż 0,05 i wynosi **0,717**, a więc decyzja o losach ciąży nie zależy od stanu cywilnego ciężarnej.

### 5. sytuacji materialnej (test t-Studenta $p=0,066$ )

Średnia – Grupa B	Średnia – Grupa A	t	df	p	N ważnych – Grupa B	N ważnych – Grupa A	Odch.std. – Grupa B	Odch.std. – Grupa A	iloraz F – Warianc.	p - Warianc.
4,35	4,90	-1,864	87	0,066	20	69	1,040	1,190	1,309	0,521

Po przeprowadzeniu testu t-Studenta można stwierdzić, że nie występują statystycznie istotne różnice pomiędzy grupami ponieważ wartość p jest większa niż 0,05 i wynosi **0,066**, a więc decyzja o losach ciąży nie zależy od sytuacji materialnej ciężarnej.

## DYSKUSJA

---

Realizacja procedur diagnostyki prenatalnej oraz wynikające z ich wykonania wybory kobiet, stawiają badaczy i praktyków opieki perinatalnej przed wieloma problemami i otwartymi pytaniami. Skala świadczenia procedur z tego zakresu warunkuje potrzebę standaryzacji algorytmów postępowania. W ciągu ostatniego czterdziestolecia, od momentu rutynizacji procedur diagnostyki prenatalnej, zainteresowanie realizujących te procedury skupia się nie tylko na technicznym aspekcie diagnostyki, ale również na przebiegu procesu podjęcia decyzji o losach ciąży, gdy terapia płodu nie jest możliwa. Poza nielicznymi wyjątkami (Irlandia, Malta, Urugwaj), każde państwo prawnie dopuszcza przerwanie ciąży, gdy płód jest obciążony wadą letalną lub wadą, która będzie miała znaczący wpływ na przyszłą jakość życia dziecka i jego rodziny.

Piśmiennictwo, dotyczące czynników determinujących decyzję co do losów ciąży po zdiagnozowaniu u płodu wady kwalifikującej do przerwania ciąży, nie jest bogate. Często są to teoretyczne rozważania na temat etycznych zagadnień dotyczących powyższego zagadnienia, podejmowane z różnych perspektyw. Wiele prac badawczych, szczególnie tych obejmujących przegląd dużych populacji, opiera się na retrospektywnej analizie danych demograficznych kobiet, które poddały się diagnostyce prenatalnej i otrzymały wynik kwalifikujący do zabiegu terminacji ciąży, po czym się jemu poddały. Większość badań pochodzi z USA, Kanady, Australii, Holandii, Anglii, Irlandii. W większości są to badania jednośrodkowe, co nie znaczy, iż nie przedstawiają danych reprezentatywnych dla szerszej populacji – dla wymienionych krajów oznacza to często wieloetniczne grupy kobiet, o różnym wyznaniu i różnym pochodzeniu społecznym. W dużych bazach naukowych (EBSCO, Medline) dostępne są pojedyncze doniesienia z Turcji, Urugwaju, Czech. Nieliczne publikacje na ten temat pochodzą od autorów polskich. Badania, które próbują uchwycić szeroki kontekst, psycho-społeczne, kulturowe tło, w którym podejmowane są decyzje odnośnie losów ciąży, przeważnie opierają się na niewielkich próbach kobiet. Metodologia tych opracowań opiera się o jakościowe metody badawcze i w znacznym stopniu poszerza perspektywę badań ilościowych.

Własna grupa badana liczyła 90 kobiet, u których w przebiegu ciąży stwierdzono ciężką, nieuleczalną wadę rozwojową u płodu, kwalifikującą w świetle

polskiego ustawodawstwa do zabiegu przerwania ciąży. 70 kobiet (77,7%) zdecydowało się na terminację, 20 kobiet (26,3%) podjęło decyzję o nieingerowaniu w przebieg ciąży. Jest to rezultat zgodny z innymi doniesieniami, w których wykazano, iż kobiety po stwierdzeniu u płodu letalnej bądź wpływającej na przyszłą jakość życia wady wrodzonej, częściej decydują się na przerwanie ciąży niż na jej kontynuację (4, 7, 99, 101, 143, 152, 153).

Na podstawie piśmiennictwa wyodrębniono czynniki, które opisano jako znaczące w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej, po czym skonfrontowano je w własnymi wynikami.

## **I. Czynniki obiektywne.**

### **1. Dane demograficzne.**

a. Stopień wykształcenia. Niektóre doniesienia wskazują, iż stopień wykształcenia ciężarnych koreluje wprost proporcjonalnie ze wskaźnikami terminacji (43, 148, 158, 189). Dzurova i wsp. badali populację Kalifornii i Czech pod względem korelacji pomiędzy występowaniem trisomii 21 a poziomem edukacji i wiekiem rodziców (monitorowano urodzenia w latach 1994 – 1998). W populacji Kalifornii opisali związek pomiędzy wyższym stopniem wykształcenia ciężarnej a większą tendencją do podjęcia decyzji o terminacji ciąży z powodu zespołu Downa u płodu. Jednocześnie w populacji Czech nie wykazano tego związku. Autorzy zasugerowali, iż w przyczyną tych rozbieżności może być inna polityka zdrowotna w obydwu krajach: w Czechach procedury diagnostyki prenatalnej są darmowe, w Kalifornii zarezerwowane są dla osób posiadających szerszy pakiet ubezpieczenia, co wiąże się często z wyższym statusem społecznym i wyższym wykształceniem (43). We własnym materiale klinicznym nie stwierdzono, iż decyzja o losach ciąży zależy od stopnia wykształcenia.

b. Dochód/status społeczny. Doniesienia wskazują, iż status społeczny i wysokość dochodów korelują bezpośrednio z wyższymi wskaźnikami terminacji (43, 137, 158, 189). Schechtmann i wsp. dowodzili na dużej grupie kobiet (ok. 2500 osób), iż kobiety deklarujące wysoki dochód, są bardziej skłonne aby przerwać ciążę po stwierdzeniu wady u płodu. Podobny wynik uzyskali Velie, Shaw i wsp. na próbie 538 kobiet. (189) Obydwa badania przeprowadzono w populacji amerykańskiej. Dzurova i wsp., Smith i wsp. nie wykazały powyższego związku, odpowiednio w populacji

czeskiej i angielskiej. W analizowanym materiale klinicznym nie stwierdzono, iż decyzja o losach ciąży zależy od deklarowanej sytuacji materialnej.

c. Miejsce zamieszkania. Brak jest doniesień, które różnicowałyby grupy ciężarnych pod względem wskaźnika terminacji i miejsca zamieszkania (miasto lub wieś). Niektóre doniesienia zwracają uwagę na zróżnicowanie badanych regionów pod względem etnicznym. (166, 199) Jednak tego typu rozróżnienia nie znajdują przełożenia na populację polską. W analizowanym materiale klinicznym nie stwierdzono, aby decyzja o losach ciąży zależała od miejsca zamieszkania (miasto lub wieś).

d. Wiek. W niektórych doniesieniach wskazuje się, że wiek kobiety jest odwrotnie proporcjonalny do odsetka terminacji w wyniku stwierdzonej patologii płodu – im młodsze kobiety, tym częściej decydują się na nieingerowanie w przebieg ciąży. W badaniu Schechtman i wsp. (monitorowali przebieg ciąż w latach 1984 – 1997 w pojedynczym centrum Uniwersyteckim w Washington, USA) stwierdzono, iż młodsze ciężarne rzadziej decydowały się na terminację ciąży. W próbie Schaffer i wsp., kobiety po 35 rż. również częściej niż młodsze decydowały się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu aneuploidii u płodu. Britt i wsp. dowodzą, iż tego typu wnioski mogą mieć związek z inną polityką realizacji procedur diagnostyki prenatalnej wobec kobiet po 35. rż. (16)

Velie, Shaw i wsp. opisując czynniki socjodemograficzne w grupie kobiet, decydujących się na zabieg terminacji po stwierdzeniu malformacji u płodu, stwierdzili, iż częściej decydowały się na przerwanie ciąży kobiety po 24 rż. Badanie było przeprowadzone również w USA, na próbie 538 ciężarnych, monitorowanych w latach 1989 – 1991. (189)

Smith i wsp. nie wskazują na wiek, jako czynnik decyzyjny różnicujący pomiędzy grupami. (166) Jest to zgodne z wynikami własnymi: w analizowanym materiale klinicznym, nie stwierdzono, iż decyzja o losach ciąży zależy od wieku ciężarnej.

e. Posiadanie dzieci. Fakt posiadania już potomstwa został opisany jako mogący istotnie wpływać na proces decyzyjny odnośnie losów ciąży po stwierdzeniu wady u płodu. Wydaje się, iż ciężarne mogą brać pod uwagę, jaki ich decyzja będzie miała wpływ na pozostałych członków rodziny, w szczególności na posiadane już dzieci (92, 149, 192). Większość doniesień, szczególnie tych badających retrospektywnie duże populacje pod kątem opisu czynników demograficznych, nie zawierają danych dotyczących dzietności. (158, 189)



Istniejące doniesienia na ten temat nie są spójne: Paolini i wsp. zbadała 79 par w populacji Argentyny i Urugwaju i wykazała, że kobiety, które nie miały dzieci częściej decydowały się na terminację (136). W badaniu Velie, Shaw i wsp. wykazano, iż kobiety, które miały już dzieci, częściej decydowały się na przerwanie ciąży z powodu wad ośrodkowego układu nerwowego u płodu, niż kobiety, które nie miały dzieci (189). Dodatkowo istnieją pojedyncze doniesienia, które opisują fakt posiadania już dzieci jako nieistotny w procesie podejmowania powyższej decyzji (149).

W badaniu własnym stwierdzono, iż statystycznie częściej decydowały się na przerwanie ciąży kobiety, które nie miały dzieci.

## **2. Zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady.**

Autorzy wykazują, iż odsetek terminacji wskutek zdiagnozowanej wady płodu jest odwrotnie proporcjonalny do wieku ciążowego: im bardziej zaawansowana ciąża w chwili stwierdzenia wady, im mniejsze wskaźniki terminacji, niezależnie od rodzaju wady. (137, 149, 158, 160, 188) Smith i wsp. monitorując urodzenia w latach 1998 – 2007 w środkowej Anglii (10% urodzeń w tych latach w Anglii i Walii) wykazała, że wskaźnik terminacji był wyższy w przypadku anomalii wykrytych na wcześniejszym etapie ciąży: 75% poniżej 22 t.c., 50% w 22–23 t.c. i 19% w 24 t.c. i powyżej. (166)

Według danych pochodzących z rejestru EUROCAT z lat 2002 – 2004, krajem o najniższym wskaźniku terminacji z powodu wad cewy nerwowej (29% prenatalnie zdiagnozowanych przypadków) jest Holandia, gdzie średni czas wykrycia tych malformacji to 31. t.c. (dla innych krajów europejskich ujętych w rejestrze to średnio 17. t.c.). Jednakże analiza danych pochodzących z Niemiec pokazała, iż 90% wad cewy nerwowej zostało wykrytych prenatalnie, średnio w 18. t.c., co w 44% skutkowało przerwaniem ciąży, podczas gdy we Francji, Anglii, Hiszpanii wskaźniki wykrywalności były równie wysokie na podobnym etapie ciąży, co skutkowało w większości terminacją (92 – 98%). (14) Dane te wskazują na konieczność dodatkowej analizy czynników społecznych i kulturowych w diskutowanym zagadnieniu.

W badaniu własnym wykazano, iż w grupie decydującej się na nieingerowanie w przebieg ciąży wadę zdiagnozowano średnio w 19.<sup>+6</sup> t.c., a więc później niż w grupie decydującej się na przerwanie ciąży – 16.<sup>+6</sup> t.c. Znalaziono statystycznie istotną zależność pomiędzy wskaźnikami terminacji a zaawansowaniem ciąży w chwili stwierdzenia wady – im bardziej zaawansowana ciąża, tym mniejsza tendencja do

podjęcia decyzji o jej przerwaniu na etapie ciąży, w którym możliwe jest zdiagnozowanie wad (np.: uwidocznienie ich w obrazie usg).

Analizując publikacje można odnaleźć inną interpretację powyższego zagadnienia: Evans i wsp. opublikowali w 1996 roku wyniki badań na próbie 310 ciężarnych, u których płodów wykryto różne abberacje chromosomowe. Dowodzili oni, iż najważniejszą zmienną w procesie podejmowania decyzji odnośnie losów ciąży był rodzaj stwierdzonej wady. Zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady nie było w tej grupie badanej zmienną statystycznie istotną (45). Pryde i wsp. również nie wykazali zależności pomiędzy zaawansowaniem ciąży w chwili stwierdzenia wady a wskaźnikami terminacji. Ich grupą badaną było 159 ciężarnych, u których w przebiegu ciąży stwierdzono w badaniu ultrasonograficznym wady strukturalne różnego stopnia. Mezei i wsp. na populacji 89 węgierskich kobiet, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono aneuploidię chromosomów płciowych, również wykazał, iż ciężarne skupiały się na rodzaju wady, a zaawansowanie ciąży miało poboczne znaczenie. (120)

Kramer i wsp. na próbie 145 ciężarnych (z populacji miasta Detroit, Michigan, USA), u których płodów stwierdzono zespół Downa, podjął próbę opisanie czynników, które były różnicujące pomiędzy grupami: 126 (86,9%) kobiet zdecydowało się na przerwanie ciąży; 19 (13,1%) zdecydowało się na nieingerowanie w jej przebieg. Nie wykazał innych różnic, poza jedną: zdiagnozowanie zespołu Downa we wczesnym etapie ciąży – do 15. t.c., ale tylko w grupie ciężarnych w wieku 36. lat lub powyżej, statystycznie częściej skutkowało jej przerwaniem. (93)

Powyższy wniosek został mocno poddany w wątpliwość przez Britt i wsp.: według nich powyższa zależność nie wynika bezpośrednio z właściwych czynników różnicujących obie grupy, ale z doboru grupy badanej. W dobranej przez Kramera i wsp. populacji, kobiety ciężarne po 35. rz., były poddawane dokładniejszemu skryningowi w kierunku zespołu Downa niż młodsze ciężarne: szybciej oferowane były im testy z zakresu diagnostyki inwazyjnej, a co za tym idzie często szybciej diagnozowano abberacje chromosomowe. A więc czynnikiem różnicującym będzie tutaj inna polityka świadczenia procedur z zakresu diagnostyki prenatalnej.

Gagin i wsp. na próbie 183 kobiet, mieszkanek Izraela, poddających się zabiegowi tzw. późnej terminacji ciąży (po 23. t.c.), wykazał, iż w przypadku podejrzenia istnienia anomalii płodu, zaawansowanie ciąży było mniej brane pod uwagę, niż ryzyko dotyczące zdrowia płodu. (47)

Britt i wsp. stawiają tezę, że pytanie, czy zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady jest czynnikiem różnicującym pomiędzy grupami kobiet decydującymi się na przerwanie lub nieingerowanie w przebieg ciąży po stwierdzeniu wady wrodzonej u płodu, jest ciągle pytaniem otwartym. Postulują, iż szukając odpowiedzi, należy wziąć pod uwagę kontekst, a więc czynniki, które składając się na aktualną sytuację życiową kobiety i opisują problem. Jednym z ważniejszych jest polityka zdrowotna, dotycząca świadczeń z zakresu badań prenatalnych, realizowana w badanej populacji. Jest to jeden z ważniejszych czynników różnicujących w badaniach amerykańskich i europejskich – szczególnie realizacja badań finansowanych w danych krajach przez państwo lub w innych indywidualnie, powoduje, iż powinno się bardzo ostrożnie przenosić wnioski uzyskane w jednej populacji na inną.

W Polsce brak jest szczegółowych badań na temat związku zaawansowania ciąży w chwili stwierdzenia malformacji, rodzajem malformacji a tendencją to podjęcia decyzji o przerwaniu ciąży. W prawodawstwie polskim istnieje cenzus czasowy dla przeprowadzenia terminacji ciąży do momentu „osiągnięcia przez płód zdolności do samodzielnego życia poza organizmem kobiety ciężarnej” (186). Zapis ten nie jest rozstrzygający. Nie jest to określenie wieku ciążowego, do którego można wykonać zabieg terminacji z powodu malformacji u płodu. W przypadku niektórych wad płód nigdy nie osiągnie zdolności do samodzielnego życia. Jednakże wydaje się, iż pod koniec II. i w III. trymestrze ciąży, realizacja tego typu procedur wiąże się z większymi kontrowersjami natury etycznej. W tym okresie ciąży proces terminacji obejmuje indukcję porodu przedwczesnego oraz sam poród drogami i siłami natury. Dodatkowo płód może urodzić się z oznakami życia, co dodatkowo wiąże się z dylematem natury etycznej i medycznej. Generalnie zauważalna jest tendencja do tym większej etycznej i społecznej akceptacji terminacji, im wcześniej w ciąży jest ona przeprowadzana. (141, 145, 166)

Dodatkowo wytyczną dla postępowania w tym zakresie może być fakt, iż zaawansowanie ciąży w chwili jej przerwania ma wpływ na przebieg procesu adaptacji: Korenromp i wsp. ankietowała 254 kobiety w 2 do 7 lat po zabiegu terminacji i stwierdziła, że zaawansowany wiek ciążowy w chwili jej przerwania koreluje z podwyższonymi wskaźnikami stresu pourazowego i gniewu. (88, 194) W wielu doniesieniach wykazano, iż w tej grupie proces adaptacji ma bezpośredni związek z zaawansowaniem ciąży w chwili terminacji: w grupie, która zdecydowała się na tę

procedurę przed 14. tygodniem ciąży znacząco rzadziej obserwowano zaburzony proces żałoby niż w grupie, która ingerowała w jej przebieg później (82).

### **3. Rodzaj zdiagnozowanej wady**

Z wielu doniesień wynika, iż jednym z ważniejszych czynników decydujących o losach ciąży jest rodzaj wady i dotyczące jej prognozy (41, 42, 45, 47, 106, 108, 120, 123, 137, 195, 200).

Schechtman i wsp. zanalizowali dane dotyczące 2 396 ciężarnych, u których w przebiegu ciąży stwierdzono różne wady wrodzone. Badanie prowadzono na wybranych populacjach Stanów Zjednoczonych i Kanady, materiał uzyskano analizując retrospektywnie dane dotyczące ciąż w latach 1984–1997. Stwierdzono, iż ze wskaźnikami terminacji silnie koreluje rodzaj zdiagnozowanej wady – najczęściej wady ośrodkowego układu nerwowego i abberacje chromosomalne (73% zdiagnozowanych przypadków). W analizie danych podzielono zdiagnozowane wady na 4 grupy: **1.** Wada nie będzie miała wpływu na przyszłą jakość życia dziecka, **2.** Wada będzie miała znikomy wpływ na przyszłą jakość życia dziecka, aczkolwiek istnieje potencjalna konieczność wdrożenia terapii, **3.** Wada będzie miała znaczący wpływ na przyszłą jakość życia dziecka, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, **4.** Wada jest letalna.

Wskaźniki przerwania ciąż dla tych grup wzrastały proporcjonalnie od 0,9% do 90% [1(0,9%), 2(31,6%), 3(72,5%), 4(90%)] w przypadku wad ośrodkowego układu nerwowego; 0,9% do 71,4% [1(0,9%), 2(14,2%), 3(31,7%), 4(71,4%)] dla wad istniejących poza ośrodkowym układem nerwowym oraz 0 do 51,4% [1(0), 2(23,1%), 3(46,4%), 4(51,4%)] dla abberacji chromosomalnych (158).

Peller i wsp. zanalizowali przebieg ponad 9 000 tysięcy ciąż w latach 1974 – 1999 i również wykazali, iż rodzaj wady bezpośrednio ma wpływ na decyzję o dalszych losach ciąży. Podobne wnioski opisali Schaffer i wsp. na populacji 833 ciężarnych (1983 – 2003) w USA (158).

Pryde i wsp. na próbie obejmującej 159 przypadków (1990 – 1991) oraz Grevengood i wsp. na próbie 50 ciąż (1987–1992) wykazali, iż rodzaj zdiagnozowanej wady koreluje ze wskaźnikami terminacji: częściej podejmowano decyzję o przerwaniu ciąży w przypadku wady o jednoznacznie złym rokowaniu (wada letalna), niż w przypadku wady o złym, jednakże niejednoznacznym rokowaniu. Dodatkowo Pryde i wsp. wykazali, iż wskaźniki terminacji ciąż malały, gdy rodzicom udzielono informacji o dostępności terapii (wewnątrzmacicznej lub po urodzeniu) nawet, gdy

efekty tej terapii były bardzo niepewne lub dyskusyjne. Velie, Shaw i wsp. na próbie 536 przypadków (1989–1991) potwierdzili ten fakt. (189)

Stoll i wsp. zanalizowali wskaźniki terminacji ciąży w latach 1979 – 1999 pochodzące z 11 szpitali położniczych w północnej Francji: unaocznili, iż wskaźniki przerwania ciąży z powodu abberacji chromosomowych są wyższe niż z powodu wad o innym podłożu: w badanej populacji w latach 1996 – 1999 liczba noworodków z zespołem Downa obniżyła się o 80% w stosunku do lat 1979 – 1988 (174).

Drugan i wsp. stwierdzili, iż 93% rodziców (grupa badawcza liczyła 80 par), po otrzymaniu wyniku badania prenatalnego, z którego wynikało, iż płód nie ma szans na przeżycie i prawidłowy rozwój (trisomia autosomalna, niezbalansowana translokacja, 45 X z dużymi zmianami w ultrasonografii), decydowało się na terminację ciąży. Podczas gdy po zdiagnozowaniu wad, które miały dyskusyjne rokowania (45 X z niewielkimi zmianami w ultrasonografii, heterochromosomalna aneuploidia, inwersja), 27% rodziców decydowało się na przerwanie ciąży (36).

McGuirk i wsp. zanalizowali 161 252 ciąży (urodzenia żywe, martwe, terminacje) w populacji amerykańskiej pod kątem epidemiologii wad kończyn. U 110 płodów stwierdzono wady z tej grupy („wady redukcyjne kończyn górnych i dolnych oraz niespecyficzne lokalizacje”, według nomenklatury autorów). W przypadku 20% z 110 ciąży w opisywanej populacji dokonano terminacji w wyniku powyższej diagnozy (116). Caruso i wsp. na tej samej populacji (badanie w tym samym ośrodku) pokazali, iż wskaźnik terminacji dla ciąży, gdzie wykryto zespół Downa, wynosił 80% (21).

Grevengood i wsp., którzy badali czynniki decydujące o losach ciąży, ograniczając się do grupy z wadami OUN, wykazali, iż istnieje korelacja pomiędzy miejscem uszkodzenia OUN a wyższym wskaźnikiem terminacji (im wyższy był poziom, w którym zaobserwowano uszkodzenie, tym więcej pacjentek decydowało się na przerwanie ciąży) (57). Ma to bezpośredni związek z rokowaniami dla płodu.

W wynikach własnych potwierdzono korelację pomiędzy rodzajem zdiagnozowanej wady a wskaźnikami terminacji. Statystycznie częściej badane decydowały się na nieingerowanie w przebiegu ciąży, gdy płód obarczony był wadą o niejednoznacznym, ale ciężkim rokowaniu, bez abberacji chromosomowych: wada serca, potworniak, wytrzewienie.

## **II. Czynniki subiektywne.**

### **2.1. Źródła wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej i możliwych sposobów postępowania. Percepcja osoby konsultującej i ocena rozmowy, w czasie której udzielona została udzielona informacja o chorobie płodu.**

Kolejnym z czynników opisywanych jako mające wpływ na decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej, jest wpływ osoby informującej, konsultującej ciężarną (2, 71, 155). Doniesienia wskazują na fakt, iż w wielu przypadkach interakcja z lekarzem prowadzącym ciążę i mężem lub partnerem ma bezpośredni wpływ na decyzje odnośnie losów ciąży (40, 41, 195, 198). Jako że w opisywanej populacji ciężarnych istnieje duże zapotrzebowanie na opinię ekspercką odnośnie stanu płodu, wiele z nich uzależnia swoją decyzję od autorytetu w danej dziedzinie – najczęściej jest to specjalista ginekolog-położnik. (120)

Mezei i wsp. wykazali, iż mimo że osoby konsultujące ciężarne w ich grupie badawczej były odpowiednio przeszkolone i prowadziły konsultację według współczesnych wytycznych, pamiętając o zasadzie niedyrektywności, to ponad połowa pacjentek deklarowała, iż w ich odczuciu porada była dyrektywna. Bartels i wsp. ankietowali 383 konsultantów genetycznych (Stany Zjednoczone), z których 72% twierdziło, iż nie jest możliwe być niedyrektywnym we wszystkich przypadkach (6, 120).

Nagle i wsp. na próbie 159 ciężarnych pomiędzy 14. a 24. tygodniem ciąży wykazała, iż materiały drukowane, w specyficzny sposób przygotowane dla ciężarnych w procesie diagnozowania wad płodu, w znacznym stopniu ułatwiały zrozumienie zaistniałej sytuacji i kształtujących ją czynników. Był to wniosek potwierdzony wielokrotnie (94, 98, 126, 171, 183).

Z tego typu badań wysnuto tezę, iż mając na uwadze niedyrektywność porady genetycznej, należy pacjentowi unaocznić ryzyko w sposób inny, niż werbalny (sama informacja ustna często z natury rzeczy jest dyrektywna). Randomizowane badania przeprowadzone w Wielkiej Brytanii na grupie 328 kobiet, które zgłosiły się celem wykonania aborcji (w Wielkiej Brytanii aborcja jest procedurą medyczną prawnie dozwoloną – ok. 100 000 kobiet rocznie decyduje się na przerwaniu ciąży) miało na celu stwierdzenie, czy zapoznanie się przez pacjentki ze specjalnie przygotowanymi dla nich broszurami informacyjnymi, pomaga im w podjęciu decyzji **1.** o wykonaniu samego zabiegu przerwania ciąży, **2.** o wyborze metody przeprowadzenia zabiegu (farmakologicznej lub chirurgicznej). Wyniki pokazały, iż kobiety, które przeczytały

przygotowaną dla nich pisemną informację, w porównaniu z tymi, które nie przeczytały materiałów a otrzymały informację jedynie ustną, dokonały wyboru, który w dodatkowym badaniu, opisany był jako bardziej świadomy. Podobne wyniki otrzymano w randomizowanym badaniu przeprowadzonym w Australii dotyczącym wpływu standaryzowanej informacji pisemnej na podjęcie decyzji o poddaniu się diagnostyce prenatalnej. Wykazano, iż broszura zawierająca informacje: czemu służy diagnostyka prenatalna, wskazanie do badań, rodzaje testów, możliwe konsekwencje badań, przyczyniła się do podjęcia bardziej świadomego wyboru. Zaznaczono, iż powyższe informacje wizualizowano za pomocą grafów, tabel, diagramów i stworzonych czterech prawdopodobnych scenariuszy mogących nastąpić po wykonaniu testów z zakresu diagnostyki prenatalnej (6, 126).

Potter i wsp., Sandelowski i Barosso w badaniu dotyczącym jakości podejmowanej przez ciężarną decyzji o poddaniu się inwazyjnemu badaniu prenatalnemu, wykazali, iż rutynizacja tych procedur powoduje, iż świadczeniodawcy trzymają się często utartych rozwiązań typowych dla jednostki służby zdrowia w której pracują, forsując je w konsultacji z ciężarnymi, zapominając o konieczności pokazania alternatywnego wyboru. (140, 157)

W wynikach własnych stwierdzono, iż głównym źródłem wiedzy ankietowanych na temat wady płodu i możliwych sposobów postępowania odnośnie losów ciąży był lekarz ginekolog-położnik. Ani jedna kobieta nie wskazała na lekarza pediatrę czy chirurga dziecięcego (wiedza dotycząca możliwości terapii okołourodzeniowej), ani na jakąkolwiek organizację zrzeszającą rodziców dzieci obciążonych wadami wrodzonymi. Wydaje się to zastanawiające w aspekcie poszukiwania informacji o rokowaniach dla płodu. W wytycznych dotyczących poradnictwa genetycznego postuluje się potrzebę pracy zespołowej dla podniesienia jakości wyborów, które są dokonywane przez ciężarne. Członkiem zespołu powinien być nie tylko lekarz ginekolog-położnik, ale również genetyk, pediatra czy chirurg dziecięcy, położna lub pielęgniarka, psycholog a także pracownik socjalny jako źródło informacji na temat zaplecza, z którego może skorzystać rodzina, w której urodzi się chore dziecko.

Wykazano, iż ankietowane w wieku 26 – 35 lat częściej niż inne, obok rozmów z lekarzem prowadzącym ciążę i przeszukiwania internetu, korzystały ze źródeł dodatkowych (np.: literatura fachowa). Opisano zależność pomiędzy deklarowanym głównym źródłem wiedzy na temat możliwych sposobów postępowania po stwierdzeniu wady u płodu a miejscem zamieszkania ankietowanych: mieszkanki wsi i małych miast

częściej, jako jedyne i główne źródło wiedzy podawały lekarza ginekologa–położnika. Mieszkanke dużych miast (powyżej 100 tys. mieszkańców) deklarowały szerszy zakres poszukiwań informacji. Podobną zależność wykazano pomiędzy deklarowanym źródłem wiedzy a stopniem wykształcenia ankietowanych i ich sytuacją materialną: kobiety z niskim stopniem wykształcenia oraz oceniające własną sytuację materialną poniżej średniej podawały lekarza ginekologa–położnika jako jedyne i główne źródło wiedzy. Mieszkanke dużych miast z dochodami powyżej średniej deklarowały szerszy zakres źródeł i potrzebę konfrontacji wiedzy (statystycznie częściej korzystały z internetu, literatury popularnonaukowej i fachowej).

Istnieje szereg doniesień, które dotyczą badań nad percepcją ryzyka genetycznego i rozumienia przez rodziców informacji przekazywanej przez konsultanta. Badanie percepcji pacjentów pokazuje, iż większość osób ma problemy z myśleniem w kategoriach prawdopodobieństwa, szczególnie gdy zaangażowane są ich emocje (2, 185).

Dodatkowo, badający czynniki wpływające na decyzję o losach ciąży po stwierdzeniu wady letalnej u płodu, dowiedli, iż sam dobór słów użytych przez konsultującego może zaważyć na wyborze (2, 23, 183). W badaniu własnym 18% kobiet w grupie terminującej ciążę deklarowało, iż wpływ lekarza prowadzącego ciążę był znaczący w procesie decyzyjnym odnośnie jej losów, nie była to jednak różnica statystycznie istotna.

W badaniu własnym wszystkie kobiety z grupy badanej były konsultowane ustnie przez osobę udzielającą informacji o istnieniu wady (ginekolog–położnik, genetyk). Porównując opinie w obydwu grupach badawczych na temat sposobu przekazania informacji o chorobie płodu, stwierdzono że ciężarne w grupie decydującej się na nieingerowanie w przebieg ciąży uważają, iż informacja o chorobie płodu nie była przekazana w sposób zrozumiały. W tej samej grupie ankietowane częściej deklarowały, iż informacja ta była przekazana w sposób „upokarzający” oraz „obciążający winą za chorobę dziecka”. W grupie decydującej się na przerwanie ciąży zdecydowana większość ankietowanych deklarowała, iż otrzymała od informującego konkretne porady odnośnie możliwości dalszego postępowania oraz miała możliwość stawiania dodatkowych pytań. W tej grupie ankietowane oceniły postawę informującego jako „życzliwą” oraz zadeklarowały duży stopień zaufania do osoby informującej. Nie były to jednak różnice statystycznie istotne.



W analizowanym materiale wykazano zależność pomiędzy stopniem deklarowanego zrozumienia informacji o chorobie płodu a miejscem zamieszkania ankietowanych: mieszkanki dużych miast częściej oceniały przekazaną informację jako trudną do zrozumienia.

## **2.2. Religijność**

Autorzy wskazują na korelację pomiędzy wskaźnikami dotyczącymi terminacji ciąży a religijnością. Jednostki, które deklarują zaangażowanie religijne, są mniej skłonne do poddawania się procedurom diagnostyki inwazyjnej, a w przypadku stwierdzenia anomalii w rozwoju płodu istnieje u nich większa tendencja do akceptacji zaistniałej sytuacji niż do podjęcia decyzji o przerwaniu ciąży. (3, 52, 85, 125, 150, 152, 153, 178, 200).

Balkan i wsp. po prześledzeniu przebiegu 38. ciąż z aneuploidią w populacji tureckiej, opisali w wynikach, iż 8 kobiet (21,1%) odmówiło terminacji, jako główny powód podając przekonania religijne (4).

Zlotogora i wsp. zanalizowali przebieg ciąż w latach 1997 – 2004 w populacji Izraela, gdzie w przebiegu ciąży stwierdzono zespół Downa u płodu. Wykazali, iż w społecznościach tradycyjnych, o dużym stopniu religijności, podjęto decyzję o terminacji jedynie w 5% przypadków (5 przypadków na 110 zdiagnozowanych) (200).

W wynikach własnych nie wykazano zależności deklarowanej religijności z wiekiem, miejscem zamieszkania, wykształceniem, stanem cywilnym oraz sytuacją materialną kobiet, u których w przebiegu ciąży stwierdzono wady wrodzone u płodu. W grupie terminującej ciążę jedynie 2 osoby (3%) deklarowały, iż przekonania religijne były przez nie brane pod uwagę jako istotne w procesie decyzyjnym. Natomiast w grupie decydującej się na nieingerowanie w przebieg ciąży po stwierdzeniu wady u płodu, 10 (50%) osób określiło przekonania religijne, jako bardzo ważne w czasie powyższych rozważań.

## **2.3. Indywidualna wizualizacja posiadania dziecka chorego**

Wallerstein i wsp. wykazali, iż poziom lęku rodziców odnośnie rodzicielstwa chorego noworodka jest jedną z decydujących zmiennych w grupach: poddającej się terminacji i decydującej się na nieingerowanie w przebieg ciąży. Opisali, iż osoby decydujące się ostatecznie na przerwanie ciąży, wykazywały znamienne wyższy

poziom lęku w czasie procesu decyzyjnego. (189) W badaniu własnym wykazano, iż ankietowane, które podjęły decyzję o nieingerowaniu w przebieg ciąży po stwierdzeniu wady u płodu, deklarowały znacząco wyższy poziom lęku niż w pozostałych grupach. Przepuszczalnie jest to związane z deficytem informacji w tej grupie oraz z innym rodzajem konsekwencji podjętej decyzji: terminacja jest radykalną decyzją kojarzoną przez ciężarne jako ostateczne rozwiązanie problemu. Chęć zapobieżenia cierpieniu dziecka to czynniki wymieniany, jako najbardziej istotny dla ankietowanych w grupie decydującej się na przerwanie ciąży, w badaniu własnym. Niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego oraz lęk przed trudami wychowywania dziecka niepełnosprawnego był brany w istotnym stopniu pod uwagę odpowiednio przez 70% i 44% badanych w tej samej grupie. Ten sam czynnik był rozważany jako bardzo istotny przez połowę badanych w grupie decydującej się ostatecznie na kontynuację ciąży. W grupie decydującej się na przerwanie ciąży z powodu zespołu Downa u płodu, niemal 100% badanych stwierdziło, iż dla nich najważniejszym czynnikiem warunkującym podjętą decyzję był niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego. Znamienne wysoki poziom lęku w opisywanej grupie wskazuje na potrzebę objęcia tych ciężarnych dodatkowym, zinstytucjonalizowanym wsparciem.

Ponadto stwierdzono w wynikach własnych, iż zdrowie jest najbardziej pożądaną i oczekiwaną cechą wśród wszystkich badanych, niezależnie od rodzaju podejmowanej decyzji odnośnie losów ciąży.

Istnieją doniesienia, gdzie wykazano, iż poziom lęku przed urodzeniem dziecka chorego, proporcjonalnie koreluje z poziomem wiedzy i stopniem wykształcenia ciężarnych – im niższy stopień wykształcenia, tym niższe odczucie lęku. (104, 106) Lawson i wsp. wykazała, iż perspektywne wyobrażenie rodzicielstwa dziecka z zespołem Downa jest uważane jako mniej satysfakcjonujące i wymagające większego poświęcenia, niż dziecka bez niepełnosprawności. Dodatkowo unaoczniała, iż ankietowani wiązali rodzicielstwo dziecka z niepełnosprawnością ze społeczną izolacją, pogorszeniem sytuacji finansowej, obciążeniem emocjonalnym, przerwaniem ciągłości rodziny (posiadanie wnuków poddane w wątpliwość). Konkludując, Lawson podkreśla, iż perspektywnie, ankietowani spodziewali się mniejszego wsparcia społeczeństwa i rodziny w sytuacji, gdyby zostali rodzicami dziecka niepełnosprawnego. Dodatkowo ważne jest, że w tej grupie badawczej 60% badanych zadeklarowało, iż nigdy nie miało bliższego kontaktu z osobą niepełnosprawną bądź z zespołem Downa (105, 108).

W wynikach własnych wykazano, iż niewielki procent badanych brało w dużym stopniu pod uwagę wyżej wymienione czynniki.

W badaniu własnym wykazano, iż w grupie kobiet, które zdecydowały się na przerwanie ciąży po stwierdzeniu u płodu zespołu Downa, najwięcej ankietowanych wyraziło opinię, iż dziecko urodzone z wadą wrodzoną nie może być szczęśliwe.

Podkreślanym czynnikiem jest stopień posiadanej wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej, możliwości postępowania po stwierdzeniu powikłań w rozwoju ciąży, kontakt z osobami niepełnosprawnymi we własnym kręgu społecznym, doświadczenia własne i osób bliskich związane z powyższym zagadnieniem (64). W badaniu własnym wykazano, iż w grupie decydującej się na przerwanie ciąży, 11% ankietowanych uznało czynnik „przykre uczucie, jakie wzbudza kontakt z człowiekiem niepełnosprawnym”, jak w dużym stopniu dla nich istotny. Nie była to jednak różnica sty stycznie istotna. Rowe i wsp. dowiodła, iż ciężarne, które miały wysoki stopień wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej i ryzyka wystąpienia malformacji, znacząco później deklarowały nawiązanie więzi z płodem. (156)

#### **2.4. Poglądy na temat dopuszczalności aborcji**

Jednym z często opisywanych czynników, które mogą mieć wpływ na proces decyzyjny o losach ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej są indywidualne poglądy na temat dopuszczalności aborcji. (106) Britt i wsp. wykazali, iż kobiety, które poddały się uprzednio zabiegowi przerwania ciąży, wykazują większą tendencję do przerwania ciąży po stwierdzeniu zespołu Downa u płodu, niezależnie od wieku, faktu posiadania już dzieci czy zaawansowania ciąży w chwili stwierdzenia wady. (16)

W badaniu własnym wykazano, iż opinie na temat przerywania ciąży w grupie kobiet, gdzie w przebiegu ciąży stwierdzono ciężką, nieuleczalną wadę wrodzoną płodu, są zróżnicowane. Znaczące różnice wykazano pomiędzy grupami, która przerwała i kontynuowała ciążę w następujących sytuacjach: Kobiety decydujące się na nieingerowanie w przebieg ciąży mają zróżnicowane opinie na temat dopuszczalności przerywania ciąży w sytuacji, gdy zagraża ona życiu ciężarnej. W tej samej grupie ponad połowa ankietowanych jest jednoznacznie przeciwna terminacji w przypadku potwierdzenia u płodu wady wrodzonej oraz w sytuacji ograniczonej zdolności matki do opieki nad dzieckiem (choroba psychiczna, kalectwo). W grupie ankietowanych decydujących się na przerwanie ciąży, wykazano większe przyzwolenie na aborcję.

W tej samej grupie ankietowane były przeciwne przerywaniu ciąży w sytuacji, gdy kobieta nie chce mieć dziecka, gdy ciąża komplikuje pracę zawodową lub naukę. Natomiast nie są jednoznacznie przeciwne przerwaniu ciąży w sytuacji, gdy ciężarna jest poniżej 18. rż.

## **2.5. Systemy wsparcia**

Brunger i wsp., Green i wsp., Lawson i wsp., Korenromp i wsp. zwracają uwagę w swoich doniesieniach, iż zapotrzebowanie na wsparcie społeczne i akceptację podejmowanych decyzji jest jednym z jej istotniejszych determinantów. (17, 54, 88, 105, 106) Doniesienia wskazują na duże poczucie własnej kompetencji i niskie poczucie konfliktu wewnętrznego u kobiet, które odczuwały wysoki stopień wsparcia. W tej grupie najbardziej oczekiwano aprobaty podejmowanej decyzji ze strony lekarza prowadzącego ciążę i męża lub partnera. Stopień poczucia niezależności nie korelował z komfortem podejmowania decyzji – percepcja niezależności była raczej wiązana ze stopniem odczuwanego wsparcia: kobiety, które czuły się akceptowane przez swoich lekarzy i mężów lub partnerów, miały również poczucie większej własnej autonomii. W podejmowaniu decyzji co do losów ciąży po stwierdzeniu u płodu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej, zapotrzebowanie na wsparcie wydaje się być większe niż na poczucie własnej niezależności i decyzyjności (17, 54, 89, 106).

Korenromp i wsp. w badaniu dotyczącym adaptacji po wykonanej terminacji ciąży, w populacji 254 pacjentek (Holandia) ankietowanych od 2 do 7 lat po zabiegu, wykazała, iż kobiety z niskim stopniem wykształcenia, deklarujące niewielki stopień wsparcia ze strony męża lub partnera, wykazywały najwyższe wskaźniki zaburzonej adaptacji. (88)

W badaniu własnym wykazano, iż ankietowane w grupie decydującej się na przerwanie ciąży w większym stopniu odczuwały wsparcie własnego postępowania przez męża lub partnera i rodziców obojga. Jednocześnie stwierdzono, iż czynniki takie jak: brak dostatecznej pomocy ze strony państwa rodzinom wychowującym dziecko niepełnosprawne, brak możliwości otrzymania pomocy lub wsparcia ze strony innych ludzi, brak informacji jak postępować z dzieckiem niepełnosprawnym, były rozważane jedynie w niewielkim stopniu w obydwu grupach badanych, niezależnie od podjętej decyzji odnośnie losów ciąży.

Ankietowane w grupie decydującej się na nieingerowanie w przebieg ciąży, wykazały w stosunku do pozostałych znacząco wyższy stopień akceptacji posiadania

dziecka chorego oraz znacząco wyżej oceniły swoje możliwości „radzenia sobie” w tej sytuacji. W tej samej grupie więcej kobiet opisało postawę osób z najbliższego kręgu społecznego (przyjaciół) jako „obojętną”. Nie były to jednak różnice statystycznie istotne.

## WNIOSKI

---

1. Ciężarne po stwierdzeniu u płodu wady kwalifikującej do terminacji, częściej decydują się na przerwanie ciąży niż na jej kontynuację.
2. Rodzaj stwierdzonej wady ma wpływ na decyzję o losach ciąży. Ciężarne częściej decydują się na nieingerowanie w przebieg ciąży, gdy płód obarczony jest wadami nieletalnymi, choć mającymi znaczący wpływ na przyszłą jakość życia, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, w zależności od obrazu klinicznego: wada serca, potworniak, wodogłowie (z prawidłowym kariotypem).
3. Kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej u płodu, częściej niż kontynuujące ciążę, za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podają chęć zapobieżenia cierpieniu dziecka.
4. Kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu trisomii 21 chromosomu u płodu, częściej niż terminujące ciążę z powodu innej wady oraz kontynuujące ciążę, za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podają niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego.
5. Ciężarne nieingerujące w przebieg ciąży po stwierdzeniu wady u płodu za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podają przekonania religijne.
6. Ciężarne, których płód obarczony jest wadą letalną, decydując się na przerwanie ciąży, rzadziej biorą pod uwagę lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego.
7. Ciężarne, których płód obarczony jest wadą letalną, decydując się na przerwanie ciąży, rzadziej biorą pod uwagę konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych.
8. Ciężarne, których płód obarczony jest wadą letalną, decydując się na przerwanie ciąży rzadziej rozważają pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na przyszłe leczenie dziecka.
9. Ciężarne, których płód obarczony jest wadą mającą znaczący wpływ na przyszłą jakość życia, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii, decydując się na przerwanie ciąży zdecydowanie częściej brały pod uwagę niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego.

10. Ciężarne, których płód obarczony jest wadą letalną, zdecydowanie częściej oceniają sytuację posiadania dziecka obciążonego wadą wrodzoną jako trudną.
11. Zaawansowanie ciąży w momencie stwierdzenia wady ma wpływ na decyzję o losach ciąży. Im bardziej zaawansowana ciąża w chwili stwierdzenia wady, tym mniejsza skłonność do podjęcia decyzji o jej przerwaniu.
12. Kobiety, które mają już dzieci, po stwierdzeniu malformacji u płodu, częściej niż bezdzietne decydują się na przerwanie ciąży.
13. Decyzja o losach ciąży nie zależy od wieku ciężarnej, miejsca zamieszkania ciężarnej, poziomu wykształcenia ciężarnej, stanu cywilnego ciężarnej.

## STRESZCZENIE

---

Diagnostyka prenatalna to ogół procedur stosowanych w okresie ciąży, mających na celu wykrycie patologii w rozwoju płodu. Współczesne możliwości diagnostyczne w położnictwie są bardzo rozległe, niekiedy zdumiewające: w okresie prenatalnym, niekiedy na bardzo wczesnym etapie, możliwe jest rozpoznanie nieprawidłowości. Dlatego obecnie często przed, niż po urodzeniu dziecka, rozpoznawane są ciężkie, nieuleczalne wady rozwojowe (81, 103).

Po potwierdzeniu powyższej diagnozy realizacja opieki medycznej nad tego typu pacjentką może przebiegać trzytorowo:

1. wdrożenie leczenia w okresie życia wewnątrzmacicznego,
2. w przypadku braku możliwości terapeutycznych kobieta może zdecydować się na nieingerowanie w przebieg ciąży, bądź
3. skorzystać z istniejącego w polskim prawie zapisu o dostępności i niekaralności aborcji. (186)

Opisana powyżej trzytorowość funkcjonującej w Polsce opieki prenatalnej, stawia pacjentkę i jej rodzinę w obliczu wyboru, podjęcia decyzji, która najczęściej charakteryzowana jest przez zainteresowanych jako „najtrudniejsza w dotychczasowym życiu”. Szereg aspektów, opisywanych jako czynniki obiektywne (charakteryzujące warunki życia społeczności, w której egzystuje jednostka) i subiektywne (obejmują ocenę życia i poszczególnych jego aspektów, doświadczane indywidualnie wydarzenia stresowe i problemy z adaptacją psychiczną, system wartości oraz inne cechy osobowości (warunkujące postawę wobec życia, aktywność życiową i zdolność przystosowania się do zmiany społecznej) mają bezpośredni wpływ na decyzję ciążarnej – urodzenie dziecka bądź przerwanie ciąży.

Celem pracy w zakresie poznawczym jest opisanie czynników obiektywnych i subiektywnych, które deklarowane są przez ciążarne, jako mające wpływ na podjęcie decyzji o losach ciąży po stwierdzeniu ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej płodu. Celem pracy w zakresie utylitarnym jest próba stworzenia postulatów dotyczących realizacji opieki położniczej, nad ciążarną, u której dziecka zdiagnozowano nieuleczane wady wrodzone.

Materiał kliniczny obejmuje 90 kobiet, które były hospitalizowane w Klinice Położnictwa, Katedry Perinatologii, Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego pomiędzy grudniem 2007 a styczniem 2010 roku. Pacjentki przebywały w oddziale Patologii



Ciąży, Położnictwa i Położnictwa Izolacyjnego. Kryterium włączenia pacjentki do grupy badanej było zdiagnozowanie ciężkiej, nieuleczalnej wady wrodzonej płodu oraz udzielenie informacji, o możliwości skorzystania z przysługującego prawa do przerwania ciąży. 70 kobiet (77,7%) zdecydowało się na terminację, 20 kobiet (26,3%) podjęło decyzję o kontynuacji ciąży. W związku z powyższym, z materiału klinicznego, zależnie od decyzji o losach ciąży, wyłoniono dwie grupy:

Grupa A. 70 kobiet, które po otrzymaniu diagnozy o ciężkiej, nieuleczalnej wadzie wrodzonej płodu, zdecydowały się na przerwanie ciąży. Zakładając, że proces decyzyjny dot. przerwania ciąży może mieć inne zmienne w zależności od rodzaju wady (można założyć, iż inne czynniki są brane pod uwagę przez ciężarne decydujące się na przerwanie ciąży, gdzie płód obciążony jest zespołem Downa, a inne, gdy beczaszkiem), dokonano dodatkowego podziału w grupie A:

1. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady uniemożliwiające życie (letalne)**; 38 osób (54%)
2. Ciężarne, u których płodów w przebiegu ciąży stwierdzono **wady mające znaczący wpływ na przyszłą jakość życia, nawet po wdrożeniu optymalnej terapii w zależności od obrazu klinicznego**; 32 osoby (46%)

Dodatkowo wyłoniono w grupie A 15 kobiet, które zdecydowały się na terminację ciąży z powodu istnienia zespołu Downa u płodu – dokonano osobnego opisu tej grupy.

Grupa B. Obejmowała 20 kobiet, które po otrzymaniu diagnozy o ciężkiej, nieuleczalnej wadzie płodu, zdecydowały się na nieingerowanie w przebieg ciąży (nie zdecydowały się na jej przerwanie).

Metoda zbierania danych przy użyciu kwestionariusza została wybrana dla opisanego zdefiniowanej populacji za pomocą określonych zmiennych i związków pomiędzy nimi. Wykorzystano Kwestionariusz Percepcji Ryzyka Genetycznego (KPRG) oraz Kwestionariusz Postaw Wobec Diagnostyki Prenatalnej (KPDP) według Kornas – Biela. Pytania w części kwestionariusza dotyczącej opisu opinii, skonstruowano w oparciu o skalę Likerta, najczęściej stosowaną do pomiaru postaw. Wymaga ona od ankietowanej dokonania wyboru z podanej liczby alternatyw.

Zanalizowano dane demograficzne, socjologiczne i kliniczne pacjentek w obydwu grupach badawczych. Uwzględniono dane dotyczące wywiadu internistycznego, położniczego, dane dotyczące obecnej ciąży (tydzień ciąży, w którym została zdiagnozowana wada, po jakim czasie ankietowana zdecydowała o przerwaniu

bądź nieingerowaniu w przebieg ciąży, jaką wadę u płodu zdiagnozowano, percepcję rozmowy informującej o istnieniu malformacji u płodu, główne źródła wiedzy na temat wady płodu i możliwych sposobów postępowania, deklarowane źródła wsparcia). Szczególną uwagę skupiono na czynnikach, które ankietowane podawały, jako istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży.

Jednym z głównych założeń tej pracy było przekonanie, iż kobiety nie podejmują decyzji dotyczących prokreacyjnych w próżni. W dostępnym piśmiennictwie opisano szereg czynników, które mają wpływ na proces decyzyjny. Dla realizacji celów pracy wyłoniono te, które okazały się istotne dla badanej populacji w kontekście społecznym, jak i indywidualnym. Najbardziej ogólnie można je podzielić na czynniki obiektywne i subiektywne.

Analizę statystyczną przeprowadzono przy użyciu programu komputerowego Statgraphics Centurion XVI 16.1.05 oraz Statistica 9.0.

W dyskusji skonfrontowano uzyskane wyniki analizy własnego materiału z danymi z piśmiennictwa polskiego i zagranicznego (200 pozycji). Szczególnie zwrócono uwagę na doniesienia odnośnie populacji, których opis mógł sugerować, że jest to grupa, której cechy są porównywalne z własną próbą.

Na podstawie wyników własnych i dyskusji wyłoniono 13 wniosków, które podsumowują proces badawczy oraz opisują czynniki, które są istotne w procesie podejmowania decyzji o losach ciąży po stwierdzeniu wady u płodu. Wykazano, że ciężarne po stwierdzeniu u płodu wady kwalifikującej do terminacji, częściej decydują się na przerwaniu ciąży niż na nieingerowaniu w jej przebieg, rodzaj wady ma bezpośredni wpływ na decyzję o losach ciąży, zaawansowanie ciąży w chwili stwierdzenia wady jest odwrotnie proporcjonalne z tendencją do podjęcia decyzji o przerwaniu ciąży. Kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu wady wrodzonej u płodu, częściej niż kontynuujące ciążę, za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podawały chęć zapobieżenia cierpieniu dziecka oraz poczucie winy za chorobę dziecka. Kobiety terminujące ciążę po stwierdzeniu trisomii 21 u płodu, częściej niż terminujące ciążę z powodu innej wady oraz kontynuujące ciążę, za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podawały: niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego. Kobiety nieingerujące w przebieg ciąży po stwierdzeniu wady u płodu, częściej niż terminujące ciążę, za najbardziej istotny czynnik w procesie decyzyjnym podawały przekonania religijne. Decyzja o losach ciąży nie zależy od

wieku ciężarnej, miejsca zamieszkania ciężarnej, poziomu wykształcenia ciężarnej, stanu cywilnego ciężarnej.

1. Abramsky L, Chappelle J. Diagnostyka prenatalna, 1996; PZWL, Warszawa
2. Abramsky L, Fletcher O. Interpreting information: What is said, what is heard – a questionnaire study of health professionals and members of the public. *Prenat Diagn* 2002; 22: 1188–94.
3. Alex L, Hammarstrom A. Women's experiences in connection with induced abortion – a feminist perspective. *Scandinavian Journal of Caring Sciences* 2004; 18: 160–8.
4. Balkan M, Kalkanli S, Akbas H, Yalinkaya A, Alp MN, Budak T. Parental decisions regarding a prenatally detected fetal chromosomal abnormality and the impact of genetic counseling: an analysis of 38 cases with aneuploidy in Southeast Turkey. *J Genet Couns.* 2010; 19(3): 241–6.
5. Barr O, Millar R. Parents of Children with Intellectual Disabilities: Their Expectations and Experience of Genetic Counseling. *Journal of Applied Research In Intellectual Disabilities* 2003; 16: 189–204.
6. Bartels D, LeRoy BS, McCarthy P, Caplan AL. Nondirectiveness in genetic counseling: a survey of practitioners. *Am J Med Genet* 1997; 72: 172–9.
7. Bekker HL, Thornton JG, Airey CM, Connelly JB, Hewison J, Lilleyman J. *Informed Decision Making: An Annotated Bibliography and Systematic Review.* Southampton, UK: Health Technology Assessment No. 3, NHS R & D, 1999
8. Bekker HL, Hewison J, Thornton JG. Understanding why decision aid work: linking process and outcome. *Patient Educ Couns* 2003; 50: 323–9.
9. Bekker HL, Thornton JG, Hewison J. Applying decision analysis to facilitate informed decision making about prenatal diagnosis for Down's syndrome: a randomized controlled trial. *Prenat Diagn* 2004; 23: 265–75.
10. Benoit D, Parker KC, Zeanah CH. Mothers' representations of their infants assessed prenatally: stability and association with infants' attachment classifications. *J Child Psychol Psychiatry* 1997; 38: 307–13.
11. van den Berg M. Are pregnant women making informed choices about prenatal screening? *Genet Med* 2005; 7(5): 332–8.
12. Bobrow M. Prenatal diagnosis and medical genetics – past and future, Prenatal testing new developments and ethical dilemmas, Proceedings of a symposium

- organized by the Science and Ethics Advisory Committee of the Royal Netherlands Academy of Arts and Sciences, the Netherlands on June 18, 2003
13. Bourke J, Bower C, Blair E, Charles A, Knuiman M. The effect of terminations of pregnancy for fetal abnormalities on trends in mortality to one year of age in Western Australia, *Paediatric and Perinatal Epidemiology*. 2005; 19: 284–93.
  14. Boyd PA, Devigan C, Khoshnood B, Loane M, Garne E, Dolk H; EUROCAT Working Group. Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *BJOG*. 2008; 115(6): 689–96.
  15. Boyd PA, DeVigan C, Khoshnood B, Loane M, Garne E, Dolk H, Haeusler M, Gillerot Y, Barisic I, Christiansen M, Ritvanen A, Queisser-Luft A, McDonnell B, Calzolari E, Gatt M, de Walle H, Irgens L, Latos-Bieleńska A, Feijoo M, Portillo I, Ollars B, Addor MC, Tucker D. Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *Fetal medicine* 2008; 115(6): 689–96.
  16. Britt DW, Risinger ST, Miller V, Mans MK, Krivchenia EL, Determinants of Parental Decisions After the Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: Bringing in Context. *American Journal of Medical Genetics* 2000; 93: 410–16.
  17. Brunger F, Lippman A. Resistance and adherence to the norms of genetic counseling. *J Genet Couns* 1995; 4 (3): 151–67.
  18. Bryant L, Hewison JD, Green JM. Attitudes towards prenatal diagnosis and termination in women who have a sibling with Down's syndrome. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*. 2005; 23 (2): 181–98.
  19. Bryar S. One day you are pregnant and one day you're not: pregnancy interruption for fetal anomalies. *JOGNN* 1997; 26 (5): 559–66.
  20. Caelli K, Downie J, Letende A. Parents' experiences of midwife – manager care following the loss of a baby in a previous pregnancy. *J Adv Nurs* 2002; 39(2): 127–36.
  21. Caruso TM, Westgate MN, Holmes LB. Impact of prenatal screening on the birth status of fetuses with Down syndrome at an urban hospital, 1972–1994. *Genet Med* 1998; 1: 22– 8.

22. Caughey AB, Washington AE, Kuppermann M. Perceived risk of prenatal diagnostics procedure related – miscarriage and Down syndrome among pregnant women. *Am J Obstet Gynecol* 2008; 198 (3): 333–38
23. Chrzan – Dętkoś M, Utrata dziecka w okresie okołoporodowym – dobre praktyki szpitalne w opiece nad matką. *Ginekologia praktyczna* 2010; 2 (105): 27–30.
24. Ciach K. Przebieg ciąży i porodów po amniopunkcji genetycznej. Praca na stopień doktora nauk medycznych. Akademia Medyczna w Gdańsku, Gdańsk 2006
25. Ciach K, Sawicki S, Świątkowska – Freund M, Preis K, Brzóska B. Impact of cordocentesis on the term of delivery. *Polish Journal of Gynaecological Investigations*. 2001; 4(1): 33–6.
26. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaidis K. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study. *Lancet* 2001; 358: 1665–67.
27. Chitty LS, Barnes CA. Continuing with pregnancy after a diagnosis of lethal abnormality. *BMJ* 1996; 313: 478–80.
28. Chyrowicz B. Bioetyka i ryzyko. Argument „równi pochyłej” w dyskusji wokół osiągnięć współczesnej genetyki. Towarzystwo Naukowe Katolickiego Uniwersytetu Lubelskiego. Lublin 2000
29. Claudel J. Fetal nasal bone: Review of first trimester findings. *The Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology* 2005; 5(2): 102–4.
30. Cluett ER, Bluff R. Principles and practice of research in midwifery, Churchill Livingstone Elsevier 2006
31. Cote – Arsenault D. Impact of Perinatal Loss on the Subsequent Pregnancy and Self: Women’s Experiences. *JOGNN* 1999; 28: 274–88.
32. Crawford A, Benoit D. Caregivers’s disrupted representations of the unborn child predict later infant caregiver disorganized attachment and disrupted interactions. *Infant Mental Health Journal* 2009; 30: 124–8.
33. Christianson A, Howson C, Modell B. Global Report on Birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation, White Plains, New York, 2006

34. Dahl K, Kesmodel U, Hvidman L, Olesen F. Informed consent: providing information about prenatal examinations. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2006; 85 (12): 1420–25.
35. Dangel J. Diagnostyka prenatalna – mity i rzeczywistość. *Nauka* 2007; 3: 31–47
36. Dangel T. An evaluation of home palliative care program for children. *Ambulatory Child Health* 2000; 6: 101–14.
37. Dangel T, Szymkiewicz – Dangel J. Opieka paliatywna w perinatologii. Opieka paliatywna nad dziećmi. Wydanie XIII. Warszawa 2005
38. Dangel T. Wady letalne u płodów i noworodków. Opieka paliatywna jako alternatywa wobec eugenicznej aborcji, eugenicznego dzieciobójstwa i uporczywej terapii. Opieka paliatywna nad dziećmi T.XVI, Fundacja Warszawskie Hospicjum dla Dzieci. Warszawa 2008
39. Drugan A, Greb A, Johnson MP, Krivchenia EL, Uhlmann WR, Moghissi KS, Evans MI. Determinants of parental decisions to abort for chromosome abnormalities, *Prenat Diagn.* 1990; 10(8): 483–90.
40. Dickinson JE, Late pregnancy termination within legislated medical environment. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2004; 44: 337–41.
41. Dommergues M, Benachi A, Benifla JL, The reasons for termination of pregnancy in the third trimester. *Br J Obstet Gynaecol.* 1999; 106(4): 297–303.
42. Dommergues M, Mandelbrot L, Mahieu – Caputo D. Termination of pregnancy following prenatal diagnosis in France: how severe are the fetal anomalies? *Prenat Diagn* 2010; 30: 531–9.
43. Dzurova D, Pikhart H, Down syndrome, paternal age and education: comparison of California and the Czech Republic. *BMC Public Health* 2005; 5: 69
44. EUROCAT FINAL ACTIVITY REPORT 2004 – 2007  
<http://www.eurocat.ulster.ac.uk/pdf/EUROCAT-Final-EC-Report.pdf>
45. Evans MI, Sobiecki MA, Krivchenia EL. Parental decisions to terminate/continue following abnormal cytogenetic prenatal diagnosis. “What” is still more important than “When”. *Am J Med Genet* 1996; 61: 353–5.
46. Evers – Kiebooms G, Denayer L, Decruyenaere M, van den Berghe H. Community attitudes towards prenatal testing for congenital handicap. *Journal of Reproductive and Infant Psychology* 1993; 11(1): 21–30

47. Gagin R, Oded O, Cohen M, Itskovitz J. The decision-making process for request for late termination of pregnancy in Israel. *Health&Social Work* 2001; 26 (2): 98–104
48. Gamez F, Ferreiro P. Fetal nasal bone as ultrasonographic marker for trisomy 21 in a low-risk population between 18 and 22 gestational weeks. *The Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology* 2005; 5(3): 171–7.
49. Gates EA. The impact of prenatal genetic testing on quality of life in women. *Fetal Diagn Ther* 1993; 8(1): 236–43.
50. Gates EA, Communicating risk in prenatal genetic testing. *Journal of Midwifery & Women's Health* 2004; 49(3): 220–7.
51. Gipson J, Hindin M. "Having Another Child Would Be a Life or Death Situation for Her": Understanding Pregnancy Termination Among Couples in Rural Bangladesh. *American Journal of Public Health* 2008; 98(10) 1827–32
52. Główny Urząd Statystyczny, Rocznik statystyczny Polski 2009, 2010 GUS, Warszawa, 2006.
53. Goldberg JD, Norton ME. Prenatal Diagnostic Techniques [w:] The unborn patient. The art and science of fetal therapy. Michael R. Harrison et al. 3rd ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia 2001, 131–2.
54. Green J, Snowdon C, Statham H. Pregnant women's attitudes to abortion and prenatal screening. *Journal of Reproductive and Infant Psychology* 1993; 11: 31–9.
55. Green RM, *Babies by design. The ethics of genetic choice.* Yale University Press, New York 2007
56. Greenslade FC, Winkler J, Leonard AH, Introduction of Abortion Technologies: a Quality of Care Management Approach. *Medical and Health Services Issues* 1992; (3): 161–8.
57. Grevengood C, Shulman LP, Dungan JS, Martens P, Philips OP, Emerson DS. Severity of abnormality influences decision to terminate pregnancies affected with fetal neural tube defect. *Fetal Diagn Ther* 1994; 9: 273–7.
58. Guldemeester HA, Tibboel D, Uniken Venema-van Uden M, Frets PG, Passchier J, Molenaar JC. Parents' reactions to the birth of a child with a congenital anatomical abnormality: an exploratory study. *Ned Tijdschr Geneesk.* 1991; 135(16): 707–10.



59. Haberko J., Konieczność uwzględnienia interesu prawnego trzech podmiotów w ramach procedur medycznych obejmujących diagnozę i terapię prenatalną, Materiały z Konferencji Naukowo – Szkoleniowej „Medycyna – nauką czy miejscem spełniania życzeń pacjenta”. Warszawa 17 – 18 kwietnia 2008 r.
60. Halliday JL, Lumley J. Importance Of Complete Follow-Up Of Spontaneous Fetal Loss After Amniocentesis And Chorion Villus Sampling. *Lancet* 1992; 340: 886–890
61. Has R, Kalelioglu I, Yuksel A, Ibrahimoglu L, Ermis H, Yildirim A. Fetal Nasal Bone Assessment in First Trimester Down Syndrome Screening. *Fetal Diagnosis & Therapy* 2008; 24 (1): 61–6.
62. Hedrick J. The lived experience of pregnancy while carrying a child with known, nonlethal congenital abnormality. *JOGNN* 2005; 34(6): 732–40
63. Hirschhorn K. Chromosomy i ich nieprawidłowości [w:] Podręcznik pediatrii pod. red. Behrman R. PWN Warszawa 1996
64. Hoffrage U, Garcia-Retamero G. How causal knowledge simplifies decision-making, *Minds & Machines* 2006; 16(3): 365–80.
65. Holmes LB. Poradnictwo genetyczne w abberacjach chromosomowych [w:] Behrman R. Podręcznik pediatrii PWN Warszawa 1996
66. Hołówko J. Etyka w działaniu, Prószyński i S-ka, Warszawa, 2000
67. Huntington AD. Working with women experiencing mid – trimester termination of pregnancy: the integration of nursing and feminist knowledge in the gynecological setting. *Journal of Clinical Nursing* 2002; 11: 273–9.
68. Irving GL. Pregnancy Termination due to fetal anomaly: clinical considerations. *Infant Mental Health Journal* 1995; 16(2) 112–26
69. Iwaszko – Krawczuk W. Wady rozwojowe noworodka [w:] Medycyna perinatalna T.2., red. Słomko Z. Warszawa 1986
70. Janis I, Gentry WD. Handbook of behavioral medicine, The patient as decision maker New York. Guilford Press 1984
71. Jaques AM, Bell RJ, Watson L, Halliday L. People who influence women’s decision and preferred sources of information about prenatal testing for birth defects, *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gyneacology* 2004; 44: 233–8.

72. Jaques AM, Halliday JL, Bell RJ. Do women know that prenatal testing detects fetuses with Down syndrome? *Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2004; 24(6): 647–51.
73. Jaquier M, Klein A, Boltshauser E. Spontaneous pregnancy outcome after prenatal diagnosis of anencephaly. *An International Journal of Obstetrics and Gynecology* 2006; 113: 951–3.
74. Jorgensen FS, Valentin L, Salvesen KA, Jørgensen C, Jensen FR, Bang J, Eiknes SH, Madsen M, Marsal K, Persson PH, Philip J, Bogstad JW, Nørgaard-Pedersen B. Multiscan – A Scandinavian multicenter second trimester obstetric ultrasound and serum screening study. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1999; 78: 501–10.
75. Jouannic JM, Costa JM, Ernault P, Bénifla JL. Very early prenatal diagnosis of genetic diseases based on coelomic fluid analysis: a feasibility study. *Human Reproduction* 2006; 21(8): 2185–8.
76. Jouannic JM, Bénifla JL. Contribution of new techniques of fetal imaging to the prenatal diagnosis of fetal malformations. *Arch Pediatr*. 2008 Jun;15(5):715–7.
77. Jurkovic D, Jauniaux E. Coelocentesis: A new technique for early prenatal diagnosis. *Lancet* 1993; 341(8861): 16–23.
78. Justyński T. Poczęcie i urodzenie się dziecka jako źródło odpowiedzialności cywilnej. wyd. Zakamycze, Kraków 2003
79. Kazerouni N, Currier B, Malm L, Riggle S. Triple-Marker Prenatal Screening Program for Chromosomal Defects, *Obstet Gynecol*. 2009 Jul; 114 (1): 50–8.
80. Kałużewski B, Constantinou M, Helszer Z, Eckersdorf – Masztalerz A, Michalska T, Perenc M, Korczyński J, Lech W, Dudarewicz L, Wiczorek M. Inwazyjna diagnostyka przedurodzeniowa. Doświadczenia własne 15 lat realizacji programu *Med. Sci. Rev. Genetyka* 2004; 1: 18–26.
81. Kapersky E, Wierzba J, Limon J, Latos – Bieleńska A, Czauderna P. Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych zarejestrowanych w województwie pomorskim w latach 2003 – 2005. *Ann. Acad. Med. Gedan*. 2008; 28: 25–35.
82. Kersting A, Reutemann M, Ohrmann P, Baez E, Klockenbusch W, Lanczik M, Arolt V. Grief after termination of pregnancy due to fetal malformation. *J Psychosom Obstet Gynecol* 2004; 25; 163–9.

83. Khoshnood B, De Vigan C, Vadovar V, Breart G, Golffinet F, Blondel B. Advances in medical technology and creation of disparities: the case of Down syndrome. *American Journal of Public Health* 2006; 96 (12): 2139–44.
84. Khoury MJ, Romero R. The integration of genomics into obstetrics and gynecology: a huge challenge. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 2006; 195: 1503–05.
85. Kodeks Etyki Lekarskiej uchwalony przez III Krajowy Zjazd Lekarzy [Medical Code of Ethics adopted by the 3rd Polish Convention of Physicians]. Warsaw 12–14 December 1993. Oficyna Naczelnej Izby Lekarskiej, Warszawa 1994
86. Kodeks Karny 2009. LexisNexis, Warszawa 2009
87. Korenromp MJ, Christiaens GCML, van den Bout J. et al. Long-term psychological consequences of pregnancy termination for fetal abnormality: a cross sectional study. *Prenatal Diagnosis* 2005; 25: 253–60.
88. Korenromp MJ, Page-Christiaens GC, van den Bout J, Mulder EJ, Visser GH. Adjustment to termination of pregnancy for fetal anomaly: a longitudinal study in women at 4, 8, and 16 months. *Am J Obstet Gynecol.* 2009; 201(2): 160
89. Kornas – Biela D. Psychologiczne problemy poradnictwa genetycznego i diagnostyki prenatalnej. Towarzystwo Naukowe Katolickiego Uniwersytetu Lubelskiego, Lublin 2006
90. Kornas – Biela D. Niepomyślna diagnoza prenatalna: dylemat rodziców, wyzwanie dla profesjonalistów. *Medycyna Praktyczna, Ginekologia i Położnictwo* 2008; 4 (56): 15–27.
91. Korniszewski L. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2005
92. Kowalcek I. Depressive reactions and stress related to prenatal medicine procedures. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 18–23.
93. Kramer RL. Determinants of parental decisions after prenatal diagnosis of Down syndrome. *Am J Med. Genet* 1998; 79 (3): 172–4.
94. Kuppermann M. et al. Preferences of woman facing a prenatal diagnostics choice. Long – term outcomes matter most. *Prenatal Diagnostic* 1999; 19: 711–6.
95. Kuppermann M, Norton M. Prenatal Testing Guidelines: Time for New Approach? *Gynecologic and Obstetric Investigation* 2005; 60: 60–110.

96. Kwiatkowska M, Pokrzywnicka M, Welfel E, Krajewski P. Wady wrodzone u noworodków żywo urodzonych w Instytucie Ginekologii i Położnictwa Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w latach 2001 – 2003. *Przegląd Epidemiologiczny* 2006; 60: 353–8.
97. Kwinecka – Dmitriew B, Zakrzewska M, Latos-Bieleńska A, Skrzypczak J. Częstość występowania aberracji chromosomowych w materiale z poronień *Ginekol Pol* 2010; 81: 896–901.
98. Lalor J, Begley C. Fetal anomaly screening: what do women want to know? *Issues and innovations in Nursing Practice* 2006; 55 (1): 11–9.
99. Lalor J, Devane D, Begley CM. Unexpected diagnosis of fetal abnormality: women’s encounters with caregivers. *BIRTH* 2007; 34 (1): 80–8.
100. Lalor JG, Begley CM, Galavan E. A grounded theory study of information preference and coping styles following antenatal diagnosis of fetal abnormality. *J Adv Nurs* 2008; 64 (2): 185–94.
101. Langford D, Maxwell D. Late termination for fetal abnormality: providing essential information for parents. *Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2001; 21 (2): 171–172
102. Latos – Bieleńska A. *Genetyka [w:] red. Pawlaczyk B., Zarys Pediatrii, PZWL, Warszawa 2005*
103. Latos–Bielenska A, Materna-Kirylyuk A. PRCM Working Group Polish Registry of Congenital Malformations - aims and organization of the registry monitoring 300 000 births a year. *Journal of Applied Genetics* 2005; 46 (4): 341–348
104. Lawrence B, Finer L, Frohwirth L, Moore A. Reasons U.S. Women Have Abortions: Quantitative and Qualitative Perspectives. *Perspectives on Sexual and Reproductive Health* 2005; 37 (3): 110–8.
105. Lawson KL. Contemplating selective reproduction: the subjective appraisal of parenting a child with a disability. *Journal of Reproductive And Infant Psychology* 2001; 19 (1): 73–82.
106. Lawson KL, Pierson AR. Maternal decisions regarding prenatal diagnosis: rational choices or sensible decisions? *J Obstet Gynaecol Can.* 2007; 29 (3): 240–6.
107. Lo D, Chiu R. Prenatal diagnosis: Progress through plasma nucleic acids. *Nature Reviews Genetics* 2007; 8: 71–7.

108. Mansfield C, Hopfer S, Marteau TM. Termination Rates After Prenatal Diagnosis of Down Syndrome, Spina Bifida, Anencephaly, and Turner and Klinefelter Syndromes: A Systematic Literature Review. *Prenat. Diagn.* 1999; 19: 808–12.
109. Marteau TM, Dormandy E, Michie S. A measure of informed choice. *Health Expect.* 2001; 4 (2): 99–108.
110. Materna-Kiryluk A, Wiśniewska K, Badura-Stronka M, Mejnartowicz J, Wieckowska B, Balcar-Boroń A, Czerwionka-Szaflarska M, Gajewska E, Godula-Stuglik U, Krawczyński M, Limon J, Rusin J, Sawulicka-Oleszczuk H, Szwalkiewicz-Warowicka E, Walczak M, Latos-Bieleńska A. Parental age as a risk factor for isolated congenital malformations in a Polish population. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2009; 23 (1): 29–40.
111. Matthews AL. Known fetal malformations during pregnancy: A human experience of loss. *Birth Defects: Original Articles Series* 1990; 26: 168–75.
112. Mazurczak T. Poradnictwo genetyczne – czym jest i jakim być powinno. *Medical Science Review GENETYKA* 2004; 11–7.
113. Mazurczak T, Latos – Bieleńska A. Wady wrodzone [w:] Raport Zdrowie kobiet w wieku prokreacyjnym 15–49 lat. Polska 2006; Program Narodów Zjednoczonych ds. Rozwoju. Warszawa 2007
114. McCormack MJ., Rylance ME, Mackenzie WE, Newton J. Patients' attitudes following chorionic villus sampling. *Prenatal Diagnosis* 1990; 10 (4): 253–5.
115. McCoyd MJ. Pregnancy interrupted: loss of desired pregnancy after diagnosis of fetal anomaly. *Journal of Psychosomatic Obstetric and Gynecology* 2007; 28 (1): 37–48.
116. McGuirk CK, Westgate MN, Holmes LB. Limb deficiencies in newborn infants. *Pediatrics* 2001; 108: 64–6.
117. Mdleleni – Bookholane T. Factors related to and the consequences of the termination of pregnancy at the Umtata General Hospital, Eastern Cape, South African Journal of Psychology 2007; 37 (2): 245–59.
118. *Medycyna a prawa człowieka*. Wydawnictwo Sejmowe. Warszawa 1996.
119. Metcalfe A, Haydon J, Bennet C, Farndon P. Midwives' views on the importance of genetics and their confidence with genetic activities in clinical practice: implications for the delivery of genetics education. *Journal of Clinical Nursing* 2008; 17 (4): 519–30.

120. Mezei G, Papp C, Tóth-Pál E, Beke A, Papp Z. Factors Influencing Parental Decision Making in Prenatal Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidy *Obstetrics & Gynecology* 2004; 104 (1): 94–101.
121. Middeldorp J. et al. Laparoscopically Guided Uterine Entry for Fetoscopy in Twin-to-Twin Transfusion Syndrome with Completely Anterior Placenta: A Novel Technique. *Fetal Diagn Ther* 2007; 22: 409–15.
122. Milczarek I. Zdrowie reprodukcyjne kobiet. Realizacja ustawy o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży. Sekretariat Pełnomocnika Rządu do spraw Równego Statusu Kobiet i Mężczyzn. Warszawa 2005
123. Mitchell LM. Women's experience of unexpected ultrasound findings. *Journal of Midwifery & Women's Health* 2004; 49 (3): 228–34.
124. Monni G, Zoppi M, Axiana C, Ibba R. Changes in the approach for invasive prenatal diagnosis in 35,127 cases at a single center from 1977 – 2004. *Fetal Diagnosis and Therapy* 2006; 21: 348–54.
125. Most DE. et al. Stress trajectories in mothers of young children with Down syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research* 2006; 50 (7): 501–14.
126. Nagle C, Gunn J, Bell R, Lewis S. Use of decision aid for prenatal testing of fetal abnormalities to improve women's informed decision making: a cluster randomised controlled trial. *International Journal of Obstetrics and Gynaecology BJOG* 2008; 115: 339–347
127. Nicolaides KH, Brizot ML, Patel F, Snijders R. Comparison of chorionic villus sampling and amniocentesis for fetal karyotyping at 10 – 13 weeks' gestation. *Lancet* 1994; 344: 435–9
128. Nicolaides K, Shawwa L, Brizot M, Snijders R. Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal abnormalities *The Lancet* 1992; 340 (8821): 704 – 707
129. Nicolaides KH, Węgrzyn P. Ultrasonograficzne objawy zaburzeń chromosomalnych między 11<sup>+0</sup> – 13<sup>+6</sup> tygodniem ciąży. *Ginekol Pol* 2005; 76: 423–30
130. Nicolaides, KH. Screening for chromosomal defects. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2003; 21 (4): 313–21.

131. Niemiec T. Przerwanie ciąży, Zdrowie prokreacyjne i jego zagrożenia, [w:] Raport Zdrowie kobiet w wieku prokreacyjnym 15–49 lat. Polska 2006; Program Narodów Zjednoczonych ds. Rozwoju, Warszawa 2007
132. Ohmann SG, Saltvedt S, Grunewald C, Wlodenstrom U. Does fetal screening affect women's worries about health of their baby? *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 2004; 83: 634–40.
133. Ohman SG, Saltvedt S, Waldenstrom U, Grunewald Ch, Olin – Lauritzen S. Pregnant Women's Responses to information About an Increased Risk of Carrying a Baby with Down Syndrome *Birth* 2006; 33 (1): 64–73.
134. Osmanagaoglu A, Mehmet A, Bayram C, Çagdas Z, Bozkaya A, Hasan T. Retrospective Analysis Of Genetic Amniocentesis: Evaluation Of 189 Cases. *Internet Journal of Gynecology & Obstetrics* 2008; 9 (1)
135. Palomaki G., Haddow J, Beauregard L. Prenatal screening for Down's syndrome in Maine, 1980 - 1993. *New England Journal of Medicine* 1993; 334, 1409–10.
136. Paolini CI, Gadow A, Petracchi F, Igarzabal L, Quadrelli R, Gadow EC. Prenatal screening for chromosome abnormalities in a region with no access to termination of pregnancy. *Prenat Diagn.* 2009; 29(7): 659–63.
137. Peller AJ, Westgate MN, Holmes LB. Trends in congenital malformations 1974 – 1999: Effect of Prenatal Diagnosis and Elective Termination. *Obstetrics&Gynecology* 2004; 104: 957–64.
138. Pioro M, Mykitiuk R, Niskier J. Wrongful birth litigation and prenatal screening, *CMAJ: Canadian Medical Association Journal* 2008; 179 (10): 1027–30.
139. Pietrzyk J. Genetyka kliniczna [w:] Neonatologia pod. red. Szczapy J. PZWL Warszawa 2000
140. Potter BK, O'Reilly N, Etchegary H, Howley H, Graham ID, Walker M, Coyle D, Chorny Y, Cappelli M, Boland I, Wilson BJ. Exploring informed choice in the context of prenatal testing: findings from a qualitative study. *Health Expectations* 2008; 11: 355–65.
141. Preis K. Terapia prenatalna – obecne możliwości. *Ginekol. Dypl.* 2010; 12 (5): 26-32
142. Preis K, Ciach K, Świątkowska – Freund M. Correlation between indication for amniocentesis and the time of its performing. *Ginekologia Polska* 2004; 75: 10

143. Preis K, Ciach K, Świątkowska – Freund M. Ryzyko wystąpienia powikłań po kordocentezie diagnostycznej lub terapeutycznej *Ginekologia Polska* 2004; 75: 10
144. Preis K, Świątkowska – Freund M. Ultrasonograficzne markery aberracji chromosomowych u płodu. *Nowa Med* 2004; 123: 5–9
145. Preis K, Świątkowska – Freund M, Janczewska I. Diagnosis, Treatment and Prognosis of Neural Tube Defects in Contemporary View in. Gaslem N. A. *New Developments in Birth Defects Research*; Noca Science Publishers, New York 2007
146. Preis K, Świątkowska M, Leszczyńska K, Bidzan M, Pankrac Z. Losy ciąży po leczeniu TTTS. *Perinatologia, Neonatologia i Ginekologia* 2010; 3 (1): 23–6.
147. Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu – jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków. Podstawa prawna: art. 48 ust. 1 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. Nr 210, poz. 2135 z póź.zm.). Ministerstwo Zdrowia, Warszawa 2006
148. Pryde PG, Isada NB, Hallak M, Johnson MP, Odgers AE, Evans MI. Determinants of parental decision to abort or continue after non–aneuploid ultrasound detected fetal abnormalities. *Obstet Gynecol* 1992; 80: 52–6.
149. Quadrelli R, Quadrelli A, Mechoso B, Laufer M, Jaumandreu C, Vaglio A. Parental decisions to abort or continue a pregnancy following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in a setting where termination of pregnancy is not legally available. *Prenatal Diagnosis* 2007; 27 (3): 228–32.
150. Quarello E, Molho M, Ville Y. Incidence, mechanisms, and patterns of fetal cerebral lesions in twin-to-twin transfusion syndrome. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine* 2007; 20(8): 589–97.
151. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej; *Ginekol Pol* 2009, 80, 390-393
152. Remennick L. The Quest for the perfect baby: why do Israeli women seek prenatal genetic testing? *Sociology of Health and Illness* 2006; 28 (1): 21–53.



153. Rissanen A. First Trimester Down's Syndrome Screening Shows High Detection Rate for Trisomy 21, but Poor Performance in Structural Abnormalities – Regional Outcome Results. *Fetal Diagn Ther* 2007; 22: 45–50
154. Rose NC. Pregnancy screening and prenatal diagnosis of fetal Down syndrome, Mental Retardation and Developmental Disabilities, *Research Reviews* 1996; 2: 80–84
155. Rostant K, Steed L, O'Leary P. Survey of the knowledge, attitudes and experiences of Western Australian women in relation to prenatal screening and diagnostics procedures. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2003; 43: 134–8.
156. Rowe H, Fisher J, Quinlivan J. Women who are well informed about prenatal genetic screening delay emotional attachment to their fetus. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology* 2009; 30 (1): 34–41.
157. Sandelowski M, Barosso J. The Travesty of choosing after positive prenatal diagnosis *JOGNN* 2005; 37 (3): 307–18
158. Schechtman KB, Gray DL, Baty JD, Rothman SM. Decision-making for termination of pregnancies with fetal anomalies: analysis of 53,000 pregnancies. *Obstet Gynecol.* 2002; 99(2): 216–22.
159. Scully JL, Porz R, Rehmann – Sutter Ch. You don't make genetic test decisions from one day to the next – using time to preserve moral space. *Bioethics* 2007; 21 (4): 208–17.
160. Shaffer BL, Caughey AB, Norton ME. Variation in the decision to terminate pregnancy in the setting of fetal aneuploidy. *Prenat Diagn.* 2006; 26(8): 667–71.
161. Simon E. MRI of the fetal spine. *Pediatric Radiology* 2004; 34: 712–19.
162. Singer P., Kuhse H., *Should the baby live?* Oxford University New York 1985
163. Sipek A, Horacek J, Gregor V, et al. Neural tube defects in the Czech Republic during 1961–1999: incidences, prenatal diagnosis and prevalences according to maternal age. *J Obstet Gynaecol.* 2002; 22: 501–07.
164. Sjorgen B. Psychological indications for prenatal diagnosis. *Prenatal Diagnostic* 1996; 16: 449–54.
165. Skupski D, Chervenak F, McCullough L. An ethically Justified Decision – making Pathway for the Management of Pregnancies Complicated by Twin – to Twin Transfusion Syndrome. *Fetal Diagnosis and Therapy* 2007; 22: 339–42.

166. Smith KL, Budd JL, Field DJ, Draper ES. Socioeconomic inequalities in outcome of pregnancy and neonatal mortality associated with congenital anomalies: population based study. *BMJ* 2011; 343: 4306
167. Snijders RJ, Noble P, Sebrie N, Souka A, Nicolaides KH. UK multicenter Project on assessment of risk of trisomy 21 by Maternal age of fetal nuchal – translucency thickness at 10 – 14 weeks of gestation. Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group. *Lancet* 1998; 352: 343–6.
168. Sprawozdanie Rady Ministrów z wykonania w roku 2006 ustawy z dnia 7 stycznia 1993 r. o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży oraz o skutkach jej stosowania SEJM RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ VI kadencja Prezes Rady Ministrów DSPA-44060-43(2)/07
169. Stahl K, Hundley V. Risk and risk assessment in pregnancy – do we scare because we care? *Midwifery* 2003; 19: 298–309.
170. Statham H, Green JM, Kafetsios K. Who worries that something might be wrong with the baby? A prospective study of 1027 women. *Birth* 1997; 24 (4): 223–33.
171. Statham H, Solomou W, Green J. Late termination of pregnancy: law, Policy and decision making In four English fetal medicine units. *BJOG An International Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2006; 113: 1402–11.
172. Stockhausen H. Genetyka kliniczna i poradnictwo genetyczne [w:] Pfaundler L., Diagnostyka i terapia w pediatrii, Urban and Partner, Wrocław 1999
173. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Impact of prenatal diagnosis on livebirth prevalence of children with congenital anomalies. *Ann Genet* 2002; 45: 115–21.
174. Summers AM, Langlois S, Wyatt P. Prenatal screening for fetal aneuploidy. *J Obstet Gynaecol Can* 2007; 29: 146–79.
175. Suter SM. The routinization of prenatal testing. *American Journal of Law&Medicine*, 2002; 28: 233–70.
176. Szawarski Z. Etyka i badania prenatalne [w:] Mądrość i sztuka leczenia, Słowo/obraz terytoria, Gdańsk 2005
177. Szymkiewicz – Dangel J. Perinatalna opieka paliatywna – czy możliwa jest współpraca położników i neonatologów z hospicjami domowymi dla dzieci?, Opieka paliatywna nad dziećmi, Tom XV/2007, Warszawskie Hospicjum dla Dzieci

178. Szymkiewicz – Dangel J. Ultrasonografia praktyczna. Prenatalna ocena układu krążenia – jak przeprowadzić prawidłowo badanie echokardiograficzne płodu? *Medycyna Praktyczna. Położnictwo i Ginekologia* 2009; 1(59): 65–74
179. Ślęczek – Czakoń D. Problem wartości i jakości życia w sporach bioetycznych. Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego. Katowice 2004
180. Świątkowska – Freund M, Preis K. Terapia zespołu transfuzji między płodami. *Perinatologia, Neonatologia i Ginekologia* 2010; 3 (2): 104–07.
181. Tabor A, Philip J, Madsen M. et al. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low risk women. *Lancet* 1986; 7 (1): 1287–93.
182. Thornburg P. Waiting as experienced by woman hospitalized during the antepartum period. *Maternal – Child Nursing* 2002; 27: 245–8.
183. Thornton JG, Hewison J, Lilford RJ, Vail A. A randomized trial of three methods of giving information about prenatal testing. *BMJ* 1995; 311: 1127–30.
184. Tymstra T. et al. Continuation of pregnancy after Down's Syndrome diagnosis. *International Journal of Risk & Safety in Medicine* 2004; 16: 91–6.
185. Tyszka T, Hamer – Gutowska K, Gutowski J, Demidowicz B. Report on Communicating and understanding information about the probability of a genetic disease 2005; IAREP proceedings, Praga
186. Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży z dnia 6 czerwca 1997 roku, Kodeks Karny (Dz. U. nr 88, poz. 553), rozdz. XIX, art. 152 § 1
187. Ustawa o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych z 2004 r. (art.. 27 ust. 1 pkt 5 2004)
188. Ustawa o zawodzie lekarza z dnia 5 grudnia 1996 r. (Dz. U. z 2002 r. Nr 21. poz. 204)
189. Velie EM, Shaw GM. Impact of prenatal diagnosis and elective termination on prevalence and risk estimates of neural tube defects In California 1989 – 1991. *Am J. Epidemiol* 1996; 144: 473–9.
190. Verhagen E, Sauer, P. The Groningen Protocol. Euthanasia in Severely Ill Newborns. *New England Journal of Medicine* 2005; 352 (10): 959–62.
191. Vinticilleos AM, Ananth CV, Fisher AJ, Smulian JC, Day – Salvatore D, Beazoglou T, Knuppel RA. An economic evaluation of prenatal strategies for detection of trisomy 18. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 1998; 79: 1220–4.

192. Wallerstein R, Strmen V, Durcan J, White S, Bar-Lev A, Pruski-Clark J, Wallerstein D, McCarrier J, Twersky S. Factors in decision making following genetic counseling for pre-natal diagnosis of de novo chromosomal rearrangements. *Clin Genet.* 2006; 69: 497–503.
193. Wickham S., *Appraising research into childbirth.* Elsevier, London 2006
194. Williams GB. Grief after elective abortion, *AWHONN Lifelines* 2000; 4 (2): 37–30
195. Workmann E. Guiding Parents Through the Death of Their Infant. *JOGNN* 2001; 30: 569–573
196. World Health Organisation, Proposed International Guidelines on Ethical Issues In Medical Genetics and Genetic Services, Human Genetics Programme, Geneva 15 – 16 December 1997
197. Wysocka B, Iliszko M, Babińska M, Godlewska B, Skrzekotowska A, Kuziemska E, Matheisel A, Świątkowska-Freund M, Preis K, Doering D, Emerich J, Limon J. Badania prenatalne w Akademii Medycznej w Gdańsku – podsumowanie wyników pierwszych trzech lat badań (1997 – 1999). *Annales Academiae Medicae Gedanensis*, 2000; 30: 27–35.
198. Zaniechanie i wycofanie się z uporczywego leczenia podtrzymującego życie u dzieci; Wytyczne dla lekarzy, Redakcja naukowa Dangel T. Polskie Towarzystwo Pediatryczne 2011;  
[http://www.hospicjum.waw.pl/img\\_in//BIBLIOTEKA/zaniechanie\\_wytyczne\\_PT.pdf](http://www.hospicjum.waw.pl/img_in//BIBLIOTEKA/zaniechanie_wytyczne_PT.pdf)
199. Zlotogora J. Parental decisions to abort or continue a pregnancy with an abnormal findings after an invasive prenatal test, *Prenatal Diagnosis* 2002; 22 (12): 1102–6.
200. Zlotogora J, Haklai Z, Leventhal A. Utilization of Prenatal Diagnosis and Termination of Pregnancies for the Prevention of Down Syndrom in Israel. *IMAJ* 2007; 9: 600–2.

ZAŁĄCZNIK NR 1

---

## Szanowna Pani

poniższy kwestionariusz skierowany został do Pani w celu przeprowadzenia badań naukowych, których celem jest opracowanie zasad pomocy psychologicznej, pielęgniarskiej i położniczej matkom i rodzinom, u których dzieci w okresie prenatalnym potwierdzono istnienie ciężkiej, nieuleczalnej wady rozwojowej.

Wyniki uzyskane dzięki badaniu umożliwią opracowanie postulatów poprawy opieki nad pacjentami, którzy znaleźli się we wspomnianej trudnej sytuacji życiowej.

Bardzo proszę o udzielenie, szczerych, wiarygodnych odpowiedzi, a w razie wątpliwości zasięgnięcia opinii osoby towarzyszącej przy wypełnianiu kwestionariusza.

**Wszystkie odpowiedzi są anonimowe i zostaną wykorzystane wyłącznie do celów naukowych.**

### 1. inicjały

### 2. wiek

### 3. miejsce zamieszkania

- miasto powyżej 500 tys. mieszkańców
- miasto 200 tys. – 500 tys. mieszkańców
- miasto 100 tys. – 200 tys. mieszkańców
- miasto 20 tys. – 100 tys. mieszkańców
- miasto poniżej 20 tys. mieszkańców
- wieś

### 4. województwo

### 5. poziom wykształcenia

- podstawowe
- zasadnicze zawodowe
- średnie
- wyższe z pomaturalnym i policealnym

### 6. rodzaj zatrudnienia

- pracownik sektora publicznego
- pracownik sektora prywatnego
- prywatny przedsiębiorca
- rolnik
- rencista
- student/uczeń
- bezrobotny

### 7. stan cywilny

- panna
- związek niesformalizowany
- mężatka
- rozwiedziona
- wdowa

### 8. Czy ma Pani rodzeństwo?

- tak .....
- nie

### 9. Jak ocenia Pani sytuację materialną swojej rodziny?

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

bardzo zła sytuacja

bardzo dobra sytuacja

### 10. Czy Pani lub ojciec dziecka choruje?

- tak na co?
- nie
- nie wiem

### 11. Czy Pani lub Ojciec Dziecka przyjmowała / przyjmuje leki stale lub okresowo? jakie leki?

- tak jakie?
- nie

### 12. Czy Pani lub Ojciec Dziecka pali papierosy?

- tak ile dziennie?
- nie

### 13. Czy Pani lub ojciec dziecka pije alkohol?

- tak ile?
- nie

### 14. Czy Pani lub Ojciec Dziecka są narażeni na inne czynniki, ogólnie określane jako szkodliwe (np.: promieniowanie jonizujące, czynniki chemiczne)?

- tak jakie?
- nie
- nie wiem

### 15. Czy w Pani rodzinie (w stopniu bezpośredniego pokrewieństwa) bądź w rodzinie Ojca Dziecka występują bądź występowały?

#### a. choroby internistyczne

- tak jakie?
- nie  nie wiem

#### b. choroby nowotworowe

- tak jakie?
- nie  nie wiem

#### c. choroby genetyczne

- tak jakie?
- nie  nie wiem

#### d. zgony dzieci w wieku niemowlęcym z wiadomej przyczyny

- tak jaka przyczyna?
- nie  nie wiem

#### e. zgony dzieci w wieku niemowlęcym z niewiadomej przyczyny

- tak
- nie  nie wiem

#### f. inne

- tak jakie?
- nie



**33. Czy według Pani kobieta może przerwać ciążę, w sytuacji gdy:**

**a. ciąża zagraża życiu kobiety**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**b. kobieta jest samotna**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**c. ciąża jest skutkiem gwałtu**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**d. kobieta nie chce mieć dziecka**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**e. ciąża komplikuje pracę zawodową lub naukę**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**f. brak zgody ojca na posiadanie dziecka**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**g. jest to ciąża pozamałżeńska**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**h. trudna sytuacja finansowa**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**i. brak mieszkania**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**j. pozytywna diagnoza prenatalna – dziecko urodzi się z ciężką wrodzoną wadą rozwojową**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**k. ograniczenie możliwości pielęgnacji i wychowania dziecka (kalectwo fizyczne, choroba psychiczna matki)**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**l. zbyt młody wiek kobiety**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
---------------------	-----	----------------------	-----	---------------------

**34. Decyzja o przerwaniu ciąży po prenatalnym stwierdzeniu choroby u płodu powinna zależeć od:**

**a. matki dziecka**

zdecydowanie powinna zależec	powinna zależec	trudno powiedzieć	nie powinna zależec	zdecydowanie nie powinna zależec
------------------------------------	--------------------	----------------------	---------------------------	--

**b. ojca dziecka**

zdecydowanie powinna zależec	powinna zależec	trudno powiedzieć	nie powinna zależec	zdecydowanie nie powinna zależec
------------------------------------	--------------------	----------------------	---------------------------	--

**c. obojga rodziców**

zdecydowanie powinna zależec	powinna zależec	trudno powiedzieć	nie powinna zależec	zdecydowanie nie powinna zależec
------------------------------------	--------------------	----------------------	---------------------------	--

**d. lekarza**

zdecydowanie powinna zależec	powinna zależec	trudno powiedzieć	nie powinna zależec	zdecydowanie nie powinna zależec
------------------------------------	--------------------	----------------------	---------------------------	--

**e. obowiązujących przepisów prawnych**

zdecydowanie powinna zależec	powinna zależec	trudno powiedzieć	nie powinna zależec	zdecydowanie nie powinna zależec
------------------------------------	--------------------	----------------------	---------------------------	--



**35. W jakim stopniu wymienione niżej okoliczności wpłynęły na Pani decyzję o przerwaniu ciąży po uzyskaniu pozytywnego wyniku badania prenatalnego?**

**a. nieprzychylny stosunek otoczenia do osób niepełnosprawnych**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**b. brak dostatecznej pomocy ze strony państwa dla rodzin z osobami niepełnosprawnymi**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**c. lęk przed trudami wychowania dziecka niepełnosprawnego**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**d. ograniczenie czasu przeznaczanego na pracę zawodową**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**e. brak lub mała możliwość uzyskania pomocy ze strony innych ludzi**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**f. konieczność rezygnacji z planów i aspiracji życiowych**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**g. utrudnienie w utrzymaniu odpowiednio zadbanego domu**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**h. chęć zapobieżenia cierpieniu dziecka**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**i. pogorszenie sytuacji finansowej rodziny w związku z wydatkami na leczenie dziecka**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**j. ograniczenie możliwości rozwoju własnych zainteresowań i korzystania z rozrywek**

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**h. chęć zapewnienia pozostałym dzieciom lepszych warunków życia**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**I. wstyd przed otoczeniem**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**l. brak informacji, jak wychowywać i pielęgnować dziecko niepełnosprawne**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**m. chęć zapobieżenia konfliktom małżeńskim**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**n. przykre uczucie, jakie wzbudza kontakt z człowiekiem niepełnosprawnym**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**o. poczucie winy za chorobę dziecka**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**p. niepokój o przyszłość dziecka niepełnosprawnego**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**r. wpływ partnera**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**s. wpływ dalszej rodziny**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**t. przekonania religijne**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**u. wpływ lekarza prowadzącego**

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu w bardzo dużym stopniu

**36. Czy jest Pani zdania, iż należy wdrażać nowe metody wykrywania chorób płodu, nawet w sytuacji, gdy nie jest możliwe ich leczenie?**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
------------------	-----	-------------------	-----	------------------

**37. Czy dziecko upośledzone umysłowo lub niepełnosprawne może być szczęśliwe?**

zdecydowanie tak	tak	trudno powiedzieć	nie	zdecydowanie nie
------------------	-----	-------------------	-----	------------------

38. Proszę zaznaczyć na skali, na ile sytuacja posiadania dziecka obciążonego chorobą wrodzoną oceniana jest przez Panią jako:

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

bardzo łatwa

bardzo trudna

39. Proszę zaznaczyć na skali, w jakim stopniu uważa Pani, iż dałaby sobie radę w sytuacji urodzenia dziecka chorego?

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

zupełnie nie dałabym

zupełnie dałabym

sobie radę

sobie radę

40. W jakim odstępie od otrzymania pozytywnego wyniku badania prenatalnego podjęła Pani decyzje o zakończeniu ciąży?

--

41. Jakie są Pani oczekiwania w stosunku do własnego potomstwa? W jakim stopniu pożądane są poniższe cechy?

a. dziecko powinno być ładne

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

b. dziecko powinno być zdolne

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

c. dziecko powinno być posłuszne

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

d. dziecko powinno być zdrowe

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

e. dziecko powinno być mądre

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

f. dziecko powinno być pogodne

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

g. dziecko powinno być oczekiwanej płci

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

h. dziecko powinno być życiowo zaradne

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

i. dziecko powinno być dobre dla innych ludzi

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

w bardzo małym stopniu

w bardzo dużym stopniu

42. Proszę wskazać swoje główne źródło wiedzy na temat choroby dziecka i możliwych sposobów postępowania:

(można zaznaczyć więcej niż jedną odpowiedź)

- lekarz,
- położna,
- psycholog,
- prawnik,
- ksiądz/ inna osoba duchowna
- internet,
- dostępna literatura popularnonaukowa,
- dostępna literatura fachowa,
- telewizja,
- inne .....

43. Proszę określić, w jakim stopniu niżej wymienione źródła informacji przyczyniły się do uświadomienia, że diagnostyka prenatalna umożliwia wykrycie wrodzonych, nieuleczalnych wad dziecka jeszcze w czasie ciąży:

a. szkoła

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

b. środki masowego przekazu (telewizja, radio, prasa)

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

c. internet

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

d. rozmowy z rodziną i przyjaciółmi

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

e. konsultacje z lekarzem

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

f. konsultacje z położną

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------

g. inne .....

w bardzo małym stopniu	w małym stopniu	trudno powiedzieć	w dużym stopniu	w bardzo dużym stopniu
------------------------	-----------------	-------------------	-----------------	------------------------



49. Jak Pani otoczenie ocenia decyzję o przerwaniu ciąży z powodu choroby dziecka? (w Pani opinii)?

a. Mąż/Partner

zdecydowanie negatywna postawa	negatywna postawa	obojętna postawa	pozytywna postawa	zdecydowanie pozytywna postawa
--------------------------------------	----------------------	---------------------	----------------------	--------------------------------------

b. Pani rodzice

zdecydowanie negatywna postawa	negatywna postawa	obojętna postawa	pozytywna postawa	zdecydowanie pozytywna postawa
--------------------------------------	----------------------	---------------------	----------------------	--------------------------------------

c. Rodzice Męża/Partnera

zdecydowanie negatywna postawa	negatywna postawa	obojętna postawa	pozytywna postawa	zdecydowanie pozytywna postawa
--------------------------------------	----------------------	---------------------	----------------------	--------------------------------------

d. Znajomi/Przyjaciele

zdecydowanie negatywna postawa	negatywna postawa	obojętna postawa	pozytywna postawa	zdecydowanie pozytywna postawa
--------------------------------------	----------------------	---------------------	----------------------	--------------------------------------

50. Proszę zaznaczyć na skali stopień nasilenia uczuć, które towarzyszyły Pani po uzyskaniu pierwszej informacji o chorobie dziecka i które przeżywa Pani obecnie?

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

minimalne nasilenie emocji                      maksymalne nasilenie emocji

**po diagnozie**

szok, przerażenie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

smutek, przygnębienie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

poczucie krzywdy i niesprawiedliwości

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

gniew, złość

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

rezygnacja, zniechęcenie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

lęk, niepokój

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

niedowierzenie, zaprzeczenie choroby

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

bezzadność, bezsilność

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

osamotnienie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

zazdrość, że inni mają zdrowe dzieci

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

poczucie winy za chorobę

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

wstyd przed otoczeniem

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

**obecnie**

szok, przerażenie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

smutek, przygnębienie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

poczucie krzywdy i niesprawiedliwości

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

gniew, złość

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

rezygnacja, zniechęcenie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

lęk, niepokój

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

niedowierzenie, zaprzeczenie choroby

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

bezzadność, bezsilność

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

osamotnienie

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

zazdrość, że inni mają zdrowe dzieci

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

poczucie winy za chorobę

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

wstyd przed otoczeniem

1	2	3	4	5	6	7
---	---	---	---	---	---	---

KONIEC