

# Zasady podejmowania decyzji na podstawie diagnozy prenatalnej ze szczególnym uwzględnieniem postępowania okołoporodowego w przypadkach prenatalnego rozpoznania nieuleczalnej choroby płodu

Perinatal approach in patients with prenatal diagnosis, especially in case of diagnosis of lethal disease

**Joanna Dangel**

Referencyjny Ośrodek Kardiologii Prenatalnej typu C, Poradnia Perinatologii i Kardiologii Perinatalnej, II Klinika Położnictwa i Ginekologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny; Poradnia USG, Fundacja Warszawskie Hospicjum dla Dzieci

## **Streszczenie**

W pracy przedstawiono zasady podejmowania decyzji i postępowania okołoporodowego w przypadkach prenatalnego rozpoznania ciężkiej lub nieuleczalnej patologii płodu. Przeanalizowano losy 197 płodów, u których rozpoznano nieuleczalną chorobę w latach 2002–2009. Spośród nich największą grupę stanowiły płody z letalnymi aberracjami chromosomowymi – 106. W 32 przypadkach ciąża została przerwana, 23 płody zmarły wewnątrzmacicznie, urodziło się 51 żywych dzieci. 17 noworodków zostało przekazanych pod opiekę domową Warszawskiego Hospicjum dla Dzieci (WHD). Inne wady letalne obejmowały ciężkie wady ośrodkowego układu nerwowego, agenezję i wielotorbielowatość nerek z ich niewydolnością, wady serca z ciężką wewnątrzmaciczną niewydolnością krążenia. Ze względu na specyfikę pracy Poradni Kardiologii Perinatalnej, w której w latach 2002–2009 rozpoznano u płodów 913

## **Abstract**

The author described perinatal decision making process in cases with prenatal diagnosis of severe or lethal fetal diseases. Outcome of 197 fetuses with lethal disorders diagnosed between 2002 and 2009 was analysed. There were 106 fetuses with lethal chromosomal aberrations. Termination of pregnancy was in 32 cases, 23 fetuses died in utero, there were 51 live-born neonates. In 17 children palliative home care by Warsaw Hospice for Children was introduced. Other lethal anomalies included: severe defects of the central nervous system, including acrania, renal agenesis, and heart defect with severe intrauterine heart failure. Due to the profile of the Perinatal Cardiology Unit, where 913 fetal heart defects and 367 fetal arrhythmias were diagnosed between 2002–2009, necessity of early diagnosis of fetal anomalies in cardiovascular system was underlined. This is important because majority of arrhythmias and



wad wrodzonych serca i 367 zaburzeń rytmu serca, zwrócono uwagę na konieczność wczesnej diagnostyki patologii układu krążenia, gdyż są możliwości prenatalnej terapii zaburzeń rytmu serca i niektórych wad strukturalnych. Przedstawiono konieczność dokładnej diagnozy u płodu i zaplanowania postępowania okołoporodowego. Zwrócono uwagę na nową formę pomocy dla rodzin, które zdecydowały się na poród nieuleczalnie chorego dziecka poprzez zorganizowanie pierwszego w Polsce programu perinatalnej opieki paliatywnej. Diagnostyka i terapia prenatalna rozwijają się bardzo szybko, więc konieczne jest zacieśnianie współpracy między ośrodkami zajmującymi się opieką prenatalną a ośrodkami neonatologicznymi w celu poprawy kompleksowej opieki perinatalnej.

some structural heart defects can be treated prenatally. Detailed planning of the perinatal care is extremely important after prenatal diagnosis. Perinatal palliative care is the new developed program for families with prenatally diagnosed fetal lethal disorders. Prenatal diagnosis and treatment is developing rapidly so there is a real need for close cooperation between prenatal and neonatal specialized referral pediatric teams, to improve the perinatal care.

#### SŁOWA KLUCZOWE:

■ DIAGNOSTYKA PRENATALNA ■ WADY WRODZONE  
■ PERINATALNA OPIEKA PALIATYWNA ■ ABERRACJE  
CHROMOSOMOWE ■ WADY WRODZONE SERCA

#### KEY WORDS:

■ PRENATAL DIAGNOSIS ■ CONGENITAL DEFECTS ■ PERINATAL  
PALLIATIVE CARE ■ CHROMOSOMAL ABERRATIONS ■ CONGENITAL  
HEAR DEFECTS

## Wstęp

Diagnostyka prenatalna jest rutynowo przeprowadzana u kobiet ciężarnych. Zgodnie z zaleceniami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w prawidłowo przebiegającej ciąży powinny być wykonane 3 badania USG: między 11. a 14. tygodniem ciąży, około 20. oraz 30. tygodnia<sup>1</sup>. W roku 2008 w Polsce został wprowadzony Program Badań Prenatalnych, którego celem jest poprawa wykrywalności ciężkich wad w okresie prenatalnym, jak również racjonalizacja wskazań do przeprowadzania diagnostyki inwazyjnej, która zawsze niesie za sobą ryzyko utraty ciąży<sup>2</sup>. Ze względu na to, że wady wrodzone i aberracje chromosomowe najczęściej występują w ciążach niskiego ryzyka, jedyną skuteczną metodą ich rozpoznania są prawidłowo przeprowadzane badania przesiewowe. Podstawowy nacisk jest kładziony na proste objawy ultrasonograficzne, które mogą być markerami ciężkich anomalii, a są stosunkowo łatwe do oceny w rutynowych badaniach USG.

W I trymestrze ciąży takim markerem jest przezierność karku (NT – *nuchal translucency*), objaw opisany przez prof. K. Nicolaidesa w 1992 roku<sup>3</sup>. Przeziernością karku nazywany jest mały zbiornik płynu w okolicy karku płodu, poszerzenie którego może

wskazywać na aberracje chromosomowe, wady serca lub innych narządów. Przezierność karku występuje u KAŻDEGO płodu i nie jest chorobą. W diagnostyce patologii ważna jest jej wartość. Czym większa wartość przezierności karku, tym większe ryzyko ciężkiej choroby płodu. Prawdopodobieństwo wystąpienia najczęstszych aberracji chromosomowych jest obliczane w programie komputerowym, który został opracowany na podstawie badań wielu tysięcy płodów w tym okresie ciąży. Jeśli ryzyko aberracji chromosomowej u płodu jest wysokie, tzn. przekracza przyjętą przez genetyków wartość dla kobiety 35-letniej (ok. 1/300), pacjentka może zdecydować się na wykonanie badań inwazyjnych. Natomiast kobiety z grup wysokiego ryzyka, u których wynik badania USG jest prawidłowy, mogą zrezygnować z amniopunkcji.

USG wykonywane między 11. a 13. tygodniem ciąży jest pierwszym badaniem przesiewowym obowiązującym w ramach Programu Badań Prenatalnych<sup>4</sup>. Ciężkie wady rozwojowe, które często doprowadzają do samoistnego poronienia lub wewnątrzmacicznego zgonu płodu<sup>5</sup>, mogą być już wówczas wykryte. Dzięki postawieniu rozpoznania może zostać poznana przyczyna utraty ciąży, możliwe jest wykonanie badań cy-

togenetycznych oraz udzielenie specjalistycznej porady genetycznej. Coraz częściej rodzice liczą na to, że ich przyszłe potomstwo będzie w pełni zdrowe i oczekują takiego potwierdzenia przez lekarza. Dlatego bardzo ważne jest wyjaśnienie rodzicom, że badanie USG nie wykrywa wszystkich patologii, że są choroby, które ujawniają się dopiero po porodzie. Natomiast w przypadku wad strukturalnych konieczne jest przedstawienie możliwości i wyników leczenia.

W tym miejscu należy zastanowić się nad celami diagnostyki prenatalnej oraz przyjrzeć się niektórym aspektom etycznym z nią związanym. W Polsce kwestie dopuszczalności przerwania ciąży reguluje ustawa z dnia 7 stycznia 1993 roku „O planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży”, z kolejnymi poprawkami. Do sytuacji, w której stwierdzono u płodu anomalię, ustawa odnosi się następująco: „Przerwanie ciąży może być dokonane wyłącznie przez lekarza, w przypadku gdy (...) badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na duże prawdopodobieństwo ciężkiego nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu, (...) do chwili osiągnięcia przez płód zdolności do samodzielnego życia poza organizmem kobiety ciężarnej (...)”.

Diagnostyka prenatalna wzbudza wiele emocji. Jej zagorzali przeciwnicy uważają, że jest zła, ponieważ w wielu przypadkach prowadzi do aborcji. W niektórych krajach przerwanie ciąży może być przeprowadzone w każdym jej okresie, gdy u płodu stwierdzona jest ciężka, niekoniecznie nieuleczalna, choroba. Nierozpoznanie ciężkiej patologii u płodu może prowadzić do wytoczenia lekarzowi przeprowadzającemu diagnostykę procesu o „złe urodzenie”. Z drugiej zaś strony, „eliminacja” ze społeczeństwa jeszcze przed porodem osobników niepełnosprawnych może być postrzegana jako nieetyczna<sup>6</sup>. Mało jest doniesień, które omawiają rolę diagnostyki prenatalnej w przypadkach rozpoznania nieuleczalnej choroby płodu i decyzji rodziców, aby dziecko zostało urodzone. Konieczny jest wówczas spójnie działający zespół, który rozumie takie postępowanie i umożliwia godne i bezpieczne doprowadzenie ciąży do naturalnego porodu.

Choroby nieuleczalne w pediatrii to schorzenia o jednoznacznie złym rokowaniu i nieodwracalnym charakterze, prowadzące nieuchronnie do przedwczesnej śmierci<sup>7</sup>. Jeśli są one rozpoznane, opieka

paliatywna powinna być postępowaniem z wyboru. W okresie prenatalnym takich chorób jest więcej.

Należą do nich m.in.:

- letalne aberracje chromosomowe: T13, T18, triploidia;
- letalne dysplazje kostne;
- ciężkie choroby ośrodkowego układu nerwowego:
  - wady, np. holoprosencefalia, inne ciężkie wady OUN;
- nieuleczalne wady układu moczowego:
  - agenezja nerek;
  - nerki wielotorbielowate z ich prenatalną niewydolnością;
- ciężkie wady przedniej ściany brzucha;
- ciężkie wady serca doprowadzające do niewydolności krążenia u płodu;
- inne, np. wielowadzie z niewydolnością serca lub niedorozwojem płuc.

Opieka paliatywna jest aktywnym i całościowym podejściem poprawiającym jakość życia pacjentów i ich rodzin, które stają wobec problemu związanego z zagrażającą życiu chorobą. Polega na zapobieganiu cierpieniu i przynoszeniu ulgi za pomocą wczesnej identyfikacji, oceny oraz leczenia bólu oraz innych problemów natury fizycznej, psychosocjalnej i duchowej<sup>8</sup>. W przypadkach perinatalnej opieki paliatywnej opieka ta rozpoczyna się przed urodzeniem, po rozpoznaniu nieuleczalnej choroby płodu i decyzji rodziców „*pro-life*”. Rozmowa z rodzicami jest bardzo trudna. Należy wziąć pod uwagę fakt, że w większości przypadków tego typu problemy występują u młodych, zdrowych par, nieobciążonych żadnymi czynnikami ryzyka. Kobiety najczęściej bardzo dobrze czują się w ciąży i nie ma danych wskazujących na możliwość ciężkiej anomalii u płodu. Zawsze rodzice mają nadzieję, że lekarz stawiający rozpoznanie myli się, że można liczyć na cud. Zadaniem całego zespołu opiekującego się taką rodziną jest postawa, która umożliwi rodzicom zaakceptowanie tej tragicznej i niezrozumiałej dla nich sytuacji.

W przypadku rozpoznania nieuleczalnej choroby u płodu konieczne jest precyzyjne zaplanowanie postępowania okołoporodowego. Aby tak się stało i aby rodzice nie mieli wątpliwości, że zaproponowana perinatalna opieka paliatywna jest najlepszym rozwiązaniem w przypadku ich nieuleczalnie chorego nienarodzonego dziecka, cały zespół włączony w opiekę nad pacjentką ciężarną musi mówić spójnym językiem.



Wszyscy jego członkowie, włącznie z personelem pielęgniarskim, muszą rozumieć zasadność podjętych decyzji, a w przypadku jakichkolwiek wątpliwości muszą one być przedyskutowane z całym zespołem. Najważniejszą i najtrudniejszą decyzją, którą rodzice muszą zrozumieć i zaakceptować, jest niepodejmowanie resuscytacji i nieprowadzenie uporczywej terapii u nieuleczalnie chorego noworodka. Ten punkt wzbudza najwięcej kontrowersji. Chciałabym wyraźnie podkreślić, że jest on zgodny zarówno z naszą etyką zawodową, jak i etyką katolicką, co wyraźnie napisał papież Jan Paweł II już w 1995 roku. Pisał, że nie jest błędem zrezygnowanie z „**tak zwanej »uporczywej terapii«**, **to znaczy z pewnych zabiegów, które przestały być adekwatne do realnej sytuacji chorego, ponieważ nie są już współmierne do rezultatów, jakich można by oczekiwać, lub też są zbyt uciążliwe dla samego chorego i dla jego rodziny**”<sup>9</sup>.

Trudność podejmowania tego typu decyzji dotyczy wielu zespołów lekarskich<sup>10</sup>, na pewno wymaga szerokich dyskusji i uregulowań etyczno-prawnych.

Podejmowanie decyzji na podstawie badań prenatalnych dotyczy nie tylko wad nieuleczalnych. Z racji specyfiki pracy Poradni Kardiologii Perinatalnej największą grupą patologii rozpoznawanych u płodów są wady wrodzone serca. W wielu z nich, nawet złożonych, wyniki leczenia są coraz lepsze. Diagnostyka prenatalna umożliwia zaplanowanie postępowania okołoporodowego, przygotowanie rodziców i zespołów lekarskich do urodzenia dziecka z wadą wrodzoną serca. W wybranych przypadkach może zostać podjęta decyzja terapii wewnątrzmacicznej.

## Materiał i metody

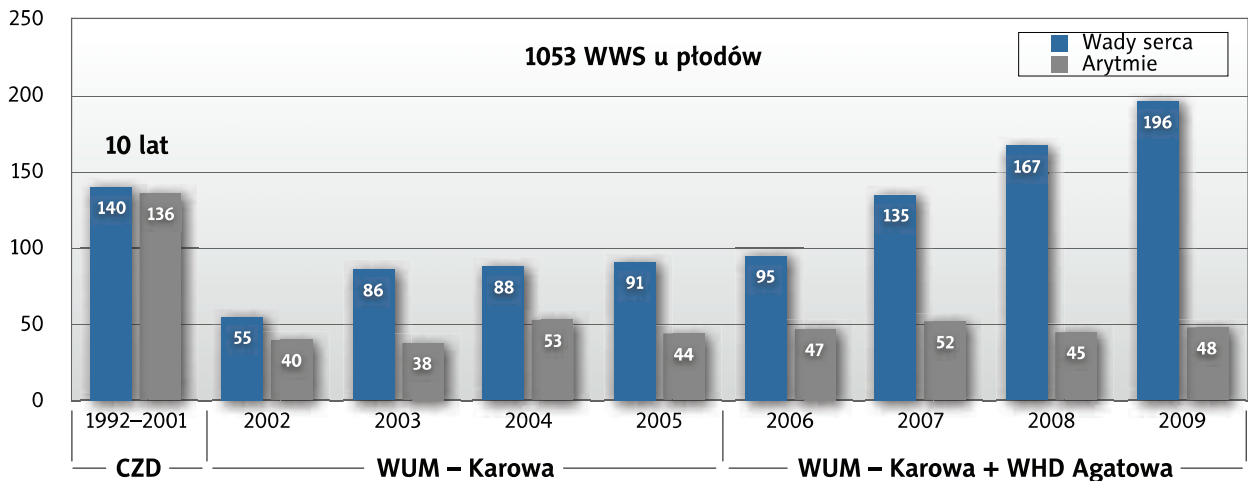
W celu prześledzenia losów płodów z nieuleczalnymi schorzeniami przeprowadzono analizę rodzajów rozpoznań w przypadkach, które zostały zdiagnozowane podczas badań echokardiograficznych płodów przeprowadzonych w Poradni Perinatologii i Kardiologii Perinatalnej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, a od 2006 roku również w Poradni USG Fundacji Warszawskie Hospicjum dla Dzieci. Materiał zbierano z komputerowej bazy danych, częściowo w ramach pracy Studenckiego Koła Naukowego Kardiologii Perinatalnej i Wad Wrodzonych.

W okresie 2002–2009 rozpoznano 197 letalnych wad u płodów. Patologie te można podzielić na kilka grup.

- Aberracje chromosomowe – letalne:
  - trisomia 18 – zespół Edwardsa (59);

- trisomia 13 – zespół Patau (22);
- monosomia X – zespół Turnera przebiegający z ciężkim obrzękiem nieimmunologicznym płodu (6);
- triploidie (7);
- inne rzadsze aberracje chromosomowe (16).
- Ciężkie wady ośrodkowego układu nerwowego:
  - acranus (bezczaszkwiec) – 6;
  - holoprosencefalia i ciężka przepuklina mózgowa – 16.
- Wewnątrzmaciczna niewydolność nerek u płodów z agenezją nerek lub dysplastycznymi nerkami torbielowatymi – *multicystic dysplastic kidney disease*:
  - agenezja nerek/nerki policystyczne z niewydolnością – 19. W przypadkach nerek policystycznych rokowanie jest niepomyślne, gdyż nerki przestają pracować w czasie ciąży, dochodzi do znacznego zmniejszenia objętości płynu owodniowego, w 2–3. trymestrze często jest całkowite bezwrodzie. U noworodka występują objawy niewydolności nerek oraz niewydolności oddechowej. Dodatkowo charakterystyczny jest przerost mięśnia sercowego i powiększenie serca, które jest spowodowane zmniejszoną objętością klatki piersiowej z powodu niedorozwoju płuc (tzw. względna kardiomegalia).
- Złożone wady przedniej ściany brzucha i kręgosłupa:
  - pentalogia Cantrella – 5;
  - zespół krótkiej pępownicy (tzw. „*body stalk anomaly*”) – 4.
- Płody nierozdzielone (z brakiem możliwości ich chirurgicznego rozdzielenia po porodzie) – 4.
- Wielowadzie oraz dysplazje kostne (letalne) – 16.
- Wady serca przebiegające z niewydolnością krążenia:
  - wada serca z całkowitym blokiem przedsionkowo-komorowym – 12.

W tym samym okresie zdiagnozowano 913 wad wrodzonych serca u płodów (**Rycina 1.**). Dokładna analiza losów tej grupy przekracza ramy niniejszego opracowania. We wszystkich przypadkach konieczne było zaplanowanie postępowania okołoporodowego, poinformowanie rodziców o wstępnych planach leczenia, podjęcie decyzji o wykonaniu badań dodatkowych w okresie ciąży (np. kariotypu), a w niektórych przypadkach uzyskanie opinii dotyczącej możliwości terapii prenatalnej.



**RYC. 1.** Liczba zdiagnozowanych w Poradni Perinatologii i Kardiologii Perinatalnej wad wrodzonych serca oraz zaburzeń rytmu serca u płodów w latach 1995–2009.

## Wyniki

Losy płodów z letalnymi schorzeniami przedstawia **Rycina 2.** i **Tabela 1.** Spośród 197 rozpoznań 100 (53%) było postawionych przed 24. tygodniem ciąży.

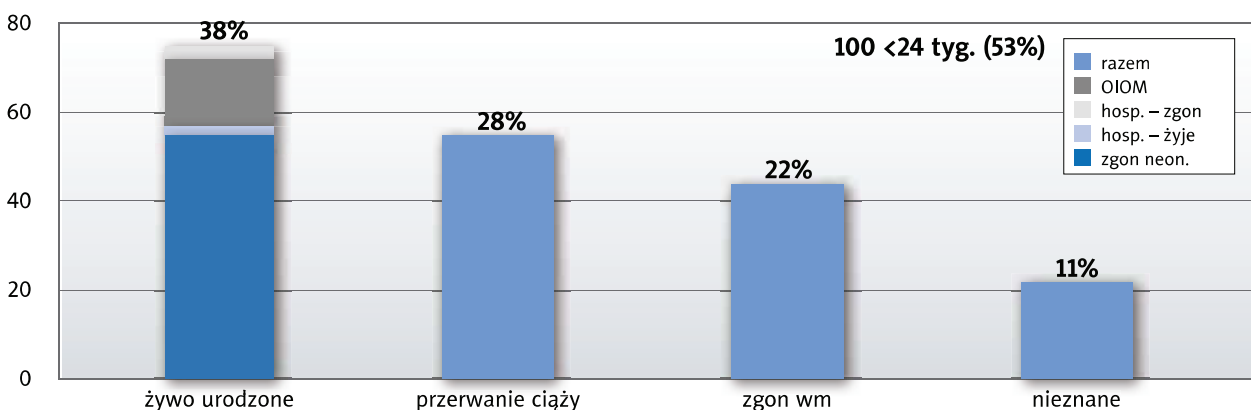
Ciąża została przerwana w 55 przypadkach (28%). 44 płody zmarły wewnątrzmacicznie, spośród których u 15 (45%) rozpoznanie nieuleczalnej wady płodu postawiono przed 24. tygodniem ciąży (tab. 1.)

Urodziło się 75 żywych dzieci (38%), u 17 z nich (22%) niepomyślna diagnoza była znana przed 24. tygodniem ciąży. Większość dzieci zmarła tuż po porodzie na oddziałach neonatologicznych (55, co stanowi 73% żywo urodzonych), najczęściej w Klinice Neonatologii i Intensywnej Terapii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. W kilku przypadkach,

wspólnie z rodzicami oraz lekarzami kierującymi, ustalono poród w ośrodkach rejonowych, najczęściej III stopnia. Kilkoro nieuleczalnie chorych dzieci urodziło się w ośrodkach niższej referencyjności, każdorazowo po ustaleniu z pracującymi tam lekarzami i za zgodą rodziców.

Spośród 75 pacjentów z letalnymi schorzeniami tylko w 1 przypadku rodzice nie zgodzili się na odstąpienie od czynności resuscytacyjnych. Noworodek z zespołem Edwardsa, zarośnięciem przełyku, wadą serca pod postacią ubytku przegrody międzykomorowej oraz wielowodzie urodzony został drogą cięcia cesarskiego z powodu przedwczesnego oddzielenia łożyska w 32. tygodniu ciąży. Został zaintubowany, miał wykonaną przetokę ślinową i gastrostomię, zmarł po 2 miesiącach leczenia na Oddziale Intensywnej Opieki

**RYC. 2.** Losy płodów z rozpoznanymi wadami letalnymi w latach 2002–2009.





Medycznej. We wszystkich pozostałych przypadkach nie podejmowano czynności resuscytacyjnych.

Największą grupę stanowiły płody z aberracjami chromosomowymi – 106. W 32 przypadkach ciąża została przerwana, 23 płody zmarły wewnątrzmacicznie, urodziło się 51 żywych dzieci. 17 noworodków zostało przekazanych pod opiekę domową Warszawskiego Hospicjum dla Dzieci (WHD). Były to noworodki z aberracjami chromosomowymi, najczęściej z zespołem Edwardsa i Patau. Spośród nich żyje tylko 2.

Ciężkie wady ośrodkowego układu nerwowego powodują głęboki niedorozwój umysłowy i nie mogą być wyleczone. Często występują łącznie z aberracjami chromosomowymi. Niekiedy z mikrodelecjami w obrębie różnych chromosomów, które nie zawsze są wykrywane rutynowymi metodami cytogenetycznymi. W wielu przypadkach długość życia dziecka jest trudna do przewidzenia. Są wady o jednoznacznie bardzo złym rokowaniu i wskazujące na bardzo krótkie życie noworodka, jak beczczaszkowie. Ale w innych przypadkach, jak np. holoprosencefalia, długość życia dzieci może być różna, więc również konsultacja perinatalna powinna przedstawić wszystkie możliwe warianty przebiegu choroby. Wady te rozpoznano u 16 płodów, w 7 przypadkach ciąża została przerwana.

Kolejną grupą ciężkich patologii są wady nerek i układu moczowego (CAKUT – *congenital anomalies of kidneys and urinary tract*). Pierwszym objawem jest małowodzie lub bezwodzie, co jest wskazaniem do bardzo dokładnej oceny układu moczowego. Płód może rozwijać się wewnątrzmacicznie, nie mając nerek. Wówczas rokowanie jest jednoznacznie złe, brak jest jakichkolwiek możliwości leczenia. Trudniejsza sytuacja jest w przypadkach, gdy są widoczne nerki, ale ich obraz wskazuje na ciężką wewnątrzmaciczną niewydolność. Obraz ultrasonograficzny nerek jest charakterystyczny, są one powiększone, hiperechogenne, zawsze współistnieje skrajne małowodzie lub bezwodzie. W wielu publikacjach podkreśla się, że rokowanie jest takie samo, jak w agenezji nerek. Jednak decyzje okołoporodowe są trudniejsze. W przypadkach wewnątrzmacicznej niewydolności nerek dochodzi do niedorozwoju płuc spowodowanego bezwodziem, jak również wtórnej kardiomiopatii przerostowej.

Patologie te rozpoznano u 19 płodów. Ciąża została przerwana w 6 przypadkach. Urodziło się 13 dzieci, które zmarły w okresie noworodkowym.

**TABELA 1. Porównanie rozpoznań w przypadkach terminacji ciąży oraz zgonu wewnątrzmacicznego.**

ROZPOZNIANIE	PRZERWANIE CIĄŻY	ZGON WEWNĄTRZMACICZNY
Zespół Edwardsa T 18	13	15
Zespół Patau T 13	6	2
Zespół Turnera 45,X0, NIHF	2	4
Triploidia	5	
Inne aber. chromosomowe	6	2
Acranium	3	
Holoprosencefalia	4	2 (w tym 1 – T21)
Agenezja nerek	6	6
Wielowadzie (w tym dysplazje kostne)	4	4
Pentalogia Cantrella	3	
Płody nierozdzielone	3	
<b>RAZEM</b>	<b>55 (30%)</b>	<b>34 (18%)*</b>
Czcionką niebieską zaznaczono te rozpoznania, w których część pacjentek zdecydowała się na przerwanie ciąży, ale w naturalnym przebiegu choroby płodu dochodziło do zgonu wewnątrzmacicznego.		
* w 15 przypadkach (45%) zgon wewnątrzmaciczny nastąpił u płodów, u których rozpoznanie postawiono przed 24 tygodniem ciąży		

Bardzo trudną grupą przy podejmowaniu decyzji okołoporodowych, szczególnie dotyczących odstąpienia od czynności resuscytacyjnych, są płody ze złożonymi wadami serca bez wad współistniejących i z prawidłowym kariotypem. W tym miejscu przytoczę tylko kilka najtrudniejszych przypadków, bez dokładnego omawiania całego, zebranego przez nas materiału (ryc. 1.).

Na podstawie wieloletnich własnych doświadczeń, jak również danych z Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP i UM w Łodzi<sup>11</sup> możemy stwierdzić, że całkowity blok przedsionkowo-komorowy u płodu z wadą serca (najczęściej pod postacią lewostronnego izomeryzmu), z wewnątrzmaciczną niewydolnością serca i krążenia, jest wadą letalną i nawet najbardziej intensywne leczenie noworodka nie ratuje dziecku życia. Nie żyje żaden spośród 12 płodów, u których stosowano różne sposoby postępowania.

Najczęstszą wadą serca rozpoznawaną prenatalnie jest zespół niedorozwoju lewego serca (HLHS). Prenatalne badanie echokardiograficzne pozwala na dokładną ocenę anatomii i hemodynamiki wady, z czym wiąże się zaplanowanie okołoporodowego postępowania. Stan kliniczny noworodka uzależnio-

ny jest od przepływu na poziomie otworu owalnego (Fo). Znane są objawy echokardiograficzne, które pozwalają rozpoznać jego restrykcję otworu owalnego. Prenatalne zamknięcie lub ciężka restrykcja otworu owalnego, której ważnym objawem jest całkowicie nieprawidłowy przepływ w żyłach płucnych, rokuje źle. Spośród 140 płodów z HLHS zdiagnozowanych w naszym ośrodku nie przeżył żaden noworodek, u którego prenatalnie stwierdzono ciężką restrykcję otworu owalnego z nieprawidłowym przepływem w żyłach płucnych, czyli przewlekłym zastojem żylnym w płucach w okresie życia płodowego.

Zarówno doświadczenia własne, jak również badania międzynarodowe<sup>12</sup>, potwierdzają fakt wewnątrzmacicznej ewolucji wrodzonych wad serca. Z tego względu coraz częściej myślimy o płodzie jak o pacjencie, u którego można rozpocząć terapię już przed urodzeniem. Jej celem jest poprawa stanu płodu oraz zapobieganie niepotrzebnym porodom przedwczesnym.

W 1 przypadku, u płodu z krytycznym zwężeniem zastawki aortalnej ewoluującej w kierunku zespołu niedorozwoju lewego serca, w Linz w Austrii (dr G. Tulzer) został przeprowadzony zabieg wewnątrzmacicznej plastyki balonowej zastawki aortalnej. Po zabiegu lewa komora pozostała stosunkowo duża, ale jej bardzo upośledzona funkcja u noworodka uniemożliwiła dwukomorową korekcję wady serca. Dziecko żyje, jest po operacji metodą Norwooda i Glenna. Lekarz przeprowadzający operację Norwooda stwierdził, że średnica aorty wstępującej i łuku były zdecydowanie większe niż u dzieci bez wewnątrzmacicznej terapii. Jest to dopiero rozwijająca się metoda terapii wewnątrzmacicznej, która może zmienić naturalną prenatalną ewolucję niektórych wad wrodzonych serca.

Każdy uogólniony obrzęk płodu wymaga konsultacji kardiologicznej, gdyż jedną z jego najczęstszych przyczyn są problemy kardiologiczne płodu. Przykładem może być częstoskurcz nadkomorowy. W latach 2002–2009 leczono 37 płodów z tym rodzajem arytmii. U 10 występował obrzęk uogólniony, który w 9 przypadkach uległ całkowitej resorpcji po wyleczeniu zaburzeń rytmu serca. Pełna skuteczność leczenia wyniosła 85%. W tym samym czasie w poradni leczyliśmy 15 płodów z trzepotaniem lub migotaniem przedsionków, ze skutecznością około 70%. W żadnym przypadku nie rozwiązano ciąży przedwcześnie z powodu arytmii płodu<sup>13</sup>.

## Dyskusja

Pomimo tego, że prenatalna diagnostyka ultrasonograficzna jest powszechnie stosowana w naszym kraju, jej kliniczne znaczenie nie zawsze jest doceniane i rozumiane.

Skończyła się era jedynie podejrzewania wady w badaniu płodu. Rodzaj patologii oraz stan płodu można rozpoznać bardzo precyzyjnie. W świadomości wielu lekarzy ciężka choroba płodu, szczególnie taka, która przebiega z niewydolnością serca i krążenia, jest wskazaniem do rozwiązania ciąży i natychmiastowego leczenia noworodka. Jest to całkowicie błędne podejście w tych przypadkach, w których łożysko jest wydolne, a choroba dotyczy płodu. Należy zawsze pamiętać, że płód z niewydolnością krążenia, dzięki sprawnie działającym mechanizmom wymiany gazowej, nigdy nie ma niewydolności oddechowej. Istnieją już uznane metody terapii płodu. Jak napisałam wyżej, wyniki leczenia w przypadkach zaburzeń rytmu serca są znakomite. Z tego powodu w niektórych krajach przedwczesne rozwiązanie ciąży u płodu z częstoskurczem lub innymi groźnymi dla życia nadkomorowymi zaburzeniami rytmu serca jest uznane za błąd w sztuce lekarskiej<sup>14</sup>. Istnieją również wstępne doniesienia wskazujące na możliwość poprawy stanu płodu z wadą wrodzoną pod postacią zwężenia zastawki aortalnej z niewydolnością serca poprzez zastosowanie interwencyjnego leczenia wewnątrzmacicznego<sup>15</sup>. Są to niezmiernie ważne informacje, ponieważ umożliwiają zmianę postępowania okołoporodowego, zmianę naturalnego wewnątrzmacicznego przebiegu wady i zapobieganie groźnym dla życia powikłaniom. Jednak sytuacje, w których zmiany u płodu są tak zaawansowane, że nie ma szans wyleczenia choroby, również występują. Za taką patologię można uznać całkowity blok przedsionkowo-komorowy z wadą serca i wewnątrzmaciczną niewydolnością krążenia. Wszystkie płody i noworodki z tą patologią, diagnozowane zarówno w naszym ośrodku, jak i w Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, zmarły. Drugą, bardzo źle rokującą patologią jest HLHS z restrykcyjnym lub całkowicie zamkniętym otworem owalnym. Na podstawie międzynarodowych doniesień, w których analizowano wyniki leczenia noworodków z HLHS i z restrykcyjnym Fo<sup>16</sup>, stwierdzić trzeba, że są one zdecydowanie gorsze niż w przypadkach bez restrykcji Fo. Nasze własne, nieopublikowane jeszcze, wyniki są podobne – nie żyje żadne dziecko z prenatalną diagnozą



restrykcyjnego Fo. W związku z tym konsultacja rodziców, u których dziecko prenatalnie zdiagnozowano HLHS z restrykcyjnym Fo, musi być zupełnie inna niż w przypadkach tej samej wady ze swobodną komunikacją na poziomie przedsionków. Ważne jest, aby lekarz neonatolog dokładnie zapoznał się z rodzajem rozpoznanej prenatalnie wady serca, a konsultujący kardiolog prenatalny precyzyjnie zaplanował miejsce porodu oraz sposób postępowania okołoporodowego zależnie od rozpoznanej patologii.

Niestety w diagnostyce prenatalnej lekarz pediatra-kardiolog znacznie częściej styka się z wadami nieuleczalnymi, po rozpoznaniu których rodzice stają przed problemem kontynuacji lub zakończenia ciąży. Zgodnie z ustawą, wspomnianą we wstępie, rodzice mogą przerwać ciążę do czasu, gdy płód nie osiągnie zdolności do życia poza organizmem kobiety ciężarnej.

Analizując rozpoznania u płodów z letalnymi patologiami, stwierdzić należy, iż w przypadkach terminacji ciąży i zgonów wewnątrzmacicznych (tab. 1.) są one podobne. Naturalnym przebiegiem choroby w wielu zdefiniowanych chorobach nieuleczalnych, takich jak: trisomia 18 i 13 pary chromosomów, monosomia X z uogólnionym obrzękiem płodu w pierwszym trymestrze ciąży, agenezja nerek czy ciężkie wady ośrodkowego układu nerwowego, jest zatem zgon wewnątrzmaciczny. W znakomitym artykule z 1999 roku autorzy przeanalizowali losy pacjentów z zespołem Patau i Edwardsa w USA. Wyniki te przedstawia **Tabela 2.** i **3.**<sup>17</sup> Istotną informacją jest fakt, że wada wrodzona serca nie miała wpływu na częstość zgonów noworodków z tymi zespołami (tab. 2.). Nasze obserwacje są podobne, gdyż najczęstszą wadą serca w trisomii 18 jest napływowo ubytek przegrody międzykomorowej, który nie ma wpływu na stan dzieci w okresie okołoporodowym. Na podstawie analizy czasu zgonu 14265 pacjentów z trisomią 13 i 18 w USA (tab. 3.) stwierdzono, że średni czas przeżycia wynosił 10 dni, a 94% dzieci zmarło przed ukończeniem 1. r.ż. Również zastosowanie intensywnej terapii u dzieci z tymi letalnymi trisomiami nie przyniosło oczekiwanych efektów leczenia, co zostało przedstawione w artykule, w którym analizowano losy noworodków z trisomią 18 leczonych na OIOM<sup>18</sup>.

Na podstawie własnego materiału i dostępnego piśmiennictwa należy uznać, że w przypadkach zdefiniowanych wad letalnych decyzja o zastosowa-

**TABELA 2. Losy noworodków urodzonych w latach 1968–1999 w stanie Atlanta, USA (opracowane na podstawie Metropolitan Atlanta Congenital Defects Program).**

TRISOMIA 13 ZESPÓŁ PATAU	TRISOMIA 18 ZESPÓŁ EDWARDSA
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 70 noworodków</li> <li>■ Średnie przeżycie 7 dni</li> <li>■ 91% zgonów &lt;1 r. ż.</li> <li>■ Analizowane czynniki, które mogły mieć wpływ na przeżycie:               <ul style="list-style-type: none"> <li>■ płęć – nie</li> <li>■ rasa – nie</li> <li>■ wada serca – nie</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 114 noworodków</li> <li>■ Średnie przeżycie 14,5 dnia</li> <li>■ 91% zgonów &lt;1 r. ż.</li> <li>■ Analizowane czynniki, które mogły mieć wpływ na przeżycie:               <ul style="list-style-type: none"> <li>■ płęć – tak</li> <li>■ rasa – tak</li> <li>■ wada serca – nie</li> </ul> </li> </ul>

**TABELA 3. Analiza losów pacjentów z trisomiami 13 i 18 w latach 1979–1997 w USA.**

TRISOMIA 13 ZESPÓŁ PATAU	TRISOMIA 18 ZESPÓŁ EDWARDSA
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ n = 5515</li> <li>■ Średnie przeżycie 10 dni</li> <li>■ 94% zgonów &lt;1 r. ż.</li> <li>■ Czynniki modyfikujące:               <ul style="list-style-type: none"> <li>■ płęć – tak</li> <li>■ rasa – tak</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ n = 8750</li> <li>■ Średnie przeżycie 10 dni</li> <li>■ 94% zgonów &lt;1 r. ż.</li> <li>■ Czynniki modyfikujące:               <ul style="list-style-type: none"> <li>■ płęć – tak</li> <li>■ rasa – tak</li> </ul> </li> </ul>

niu perinatalnej opieki paliatywnej i odstąpieniu od czynności resuscytacyjnych u noworodka może zostać podjęta przed urodzeniem dziecka. Nie wszyscy lekarze godzą się z tym faktem, ale wydaje mi się, że wynika to z braku wiedzy na temat<sup>10</sup> możliwości nowoczesnej diagnostyki prenatalnej.

Pierwsze doniesienie z naszej poradni na temat wad nieuleczalnych u płodów zostało przygotowane w ramach działania Studenckiego Koła Naukowego działającego przy II Klinice Położnictwa i Ginekologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego przez lek. J. Kuran w 2008 roku i zostało przedstawione na międzynarodowym zjeździe International Congress in Fetal Medicine w Warszawie. W 2006 roku, dzięki powstaniu Poradni USG działającej przy Fundacji Warszawskie Hospicjum dla Dzieci, został wdrożony i stale jest rozwijany program perinatalnej opieki paliatywnej. Rodziny, w których rozpoznana została ciężka wada płodu, uzyskują natychmiastową konsultację psychologiczną. W Szpitalu Klinicznym im. Ks. A. Mazowieckiej prowadzona jest Poradnia Patologii Ciąży dla kobiet ciężarnych, u których została rozpoznana wada rozwojowa płodu. Wspólnie z prof. K. Kornacką, Kierownikiem Kliniki Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, oraz le-



karzami położnikami, planowane jest się postępowanie okołoporodowe, które następnie zawsze jest szczegółowo omawiane z rodzicami oraz personelem medycznym.

Problem pojawia się w przypadkach, w których pacjentka mieszka daleko od Warszawy. Czy wówczas powinna rodzić w swoim rejonowym ośrodku? Czy jeśli rozpoznanie jest jednoznaczne i nie ma możliwości wyleczenia dziecka, to poród może odbyć się w ośrodku I stopnia? Są to problemy, które wymagają dalszych dyskusji i mądrych rozwiązań.

Chciałabym podkreślić, że określenie rokowania dla ciężko chorego płodu należy do lekarza konsultanta stawiającego rozpoznanie. Jego obowiązkiem jest rzetelne poinformowanie rodziców i przedstawienie im możliwości postępowania na podstawie znanych wyników leczenia w ośrodkach, z którymi współpracuje. Jeśli noworodek rodzi się żywy z ciężką lub nieuleczalną chorobą, problem opieki nad nim i zakres podejmowanych czynności należy do lekarzy neonatologów. Decyzje często są trudne, stąd konieczne są wspólnie wypracowane i przedyskutowane zasady postępowania.

Na podstawie swojej ponad 20-letniej „przygody” z diagnostyką prenatalną uważam, że obecny stan wiedzy pozwala na ustalenie dokładnego rozpoznania i podjęcia decyzji zgodnych z najlepszym interesem nieurodzonego dziecka. W przeciwieństwie do niepomyślnej diagnozy ustalonej u noworodka, gdy decyzje muszą być podejmowane bardzo szybko i w dużym stresie, rozpoznanie prenatalne umożliwia przygotowanie rodziców oraz zespołów leczących do zajęcia się chorym noworodkiem. Nawet w przypadku rozpoznania wady letalnej, czas dany rodzicom pozwala na oswojenie się z niepomyślną informacją, zadanie kolejnych pytań, lepsze zrozumienie patologii, spotkanie z rodzicami, którzy mają lub mieli dziecko z podobną chorobą. Lekarz również ma czas na konsultację trudnego przypadku, zaplanowanie najlepszego miejsca i sposobu postępowania zależnie od rozpoznanej patologii. Ponadto wczesne rozpoznawanie wad, szczególnie serca, ale również innych narządów, pozwala na obserwacje nieznaną do tej pory naturalnej historii prenatalnej wad rozwojowych.

Perinatalna opieka paliatywna powinna być zaproponowana wszystkim rodzicom, u których nieurodzonego dziecka rozpoznana jest nieuleczalna choroba. Należy przedstawić im wszystkie możliwości przebiegu choroby, zarówno przed, jak i po urodze-

niu dziecka. Płód może umrzeć wewnątrzmacicznie, co zdarza się często, i istotne znaczenie dla rodziców ma wyjaśnienie przyczyny wewnątrzmacicznego zgonu płodu. Większość noworodków z nieuleczalnymi chorobami umiera tuż po porodzie, na oddziałach neonatologii. Jeśli rodzice wyrażają chęć zabrania do domu dziecka, którego stan na to pozwala, mają możliwość skorzystania z domowej opieki paliatywnej, która jest dostępna w większości regionów Polski<sup>19</sup> ([www.hospicjum.waw.pl](http://www.hospicjum.waw.pl)).

Zdając sobie sprawę, że opracowanie to nie przynosi odpowiedzi na wszystkie pytania związane z diagnostyką prenatalną i trudnościami w podejmowaniu decyzji, zarówno dotyczących terapii, jak i odstępowania od niej. Mam nadzieję, że to pierwsze szerokie przedstawienie zasad postępowania w przypadkach choroby rozpoznanej prenatalnie zacieśni współpracę diagnostów prenatalnych z lekarzami neonatologami oraz specjalistami zajmującymi się terapią najmłodszych pacjentów z wadami wrodzonymi i pozwoli na wypracowanie wspólnych, spójnych metod postępowania. ■

**dr hab. n. med. Joanna Dangel**

Poradnia USG

Fundacja Warszawskie Hospicjum dla Dzieci

03-680 Warszawa, ul. Agatowa 10

✉ [joanna.dangel@wum.edu.pl](mailto:joanna.dangel@wum.edu.pl)

#### Podziękowania

Dziękuję wszystkim osobom, które przyczyniły się do powstania tego opracowania, a w szczególności: doc. Tomaszowi Dąglowi i mgr Agnieszce Chmiel-Baranowskiej, mgr Grażynie Niewiadomskiej oraz całemu zespołowi z Warszawskiego Hospicjum dla Dzieci za pomoc w opiece nad rodzinami nieuleczalnie chorych płodów i dzieci, lek. Joannie Kuran oraz całemu swojemu zespołowi za pomoc w zbieraniu materiału, prof. Katarzynie Kornackiej za doskonałą opiekę okołoporodową nad ciężko chorymi noworodkami ze znaną diagnozą prenatalną. Dziękuję również wszystkim koleżankom i kolegom z różnych ośrodków za wieloletnią współpracę.

#### Piśmiennictwo

- 1 Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej. *Ginekol Pol.* 2009;80:390–3.
- 2 Tabor A, Alfirevic Z. Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques. *Fetal Diagn Ther* 2010;27:1–7.
- 3 Nicolaides KH, Azar G, Byrne D i wsp. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ.* 1992;304:867–9.
- 4 <http://www.nfz.gov.pl/profilaktyka/programy.php?pr=5>.



- <sup>5</sup> Reddy UM, Goldenberg R, Silver R i wsp. Stillbirth classification-developing an international consensus for research: executive summary of a National Institute of Child Health and Human Development workshop. *Obstet Gynecol.* 2009;114:901–14. Erratum in: *Obstet Gynecol.* 2010;115:191.
- <sup>6</sup> Pioro MA, Mykitiuk R, Niskier J. Wrongful birth litigation and prenatal screening. *CMAJ* 2008;179:1027–1030.
- <sup>7</sup> Liben S, rozdz. 40. *Pediatric Palliative Care, The Care of Children with Life-Limiting Illness.*
- <sup>8</sup> Dangel T. Domowa opieka paliatywna nad dziećmi w Polsce. Model, potrzeby, możliwości i ich ocena. Zakład Opieki Paliatywnej IMDz, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa, 2001.
- <sup>9</sup> Jan Paweł II. *Enc. Evangelium Vitae.* TUM, Wrocław 1995;97–99.
- <sup>10</sup> Dangel T, Musiałik-Świetlińska E, Brożek G, Świetliński J. Praktyka powstrzymania się od resuscytacji u dzieci w Polsce. *Standardy Medyczne*, 2009;6:1044–1051.
- <sup>11</sup> Respondek-Liberska M, Żarkowska A, Oszukowski P i wsp. Zasady postępowania w bloku całkowitym serca płodu opracowane przez zespół specjalistów Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki (rok 2007). *Polski Przegląd Kardiologiczny* 2007;9:423–427.
- <sup>12</sup> Mäkilä K, McElhinney DB, Levine JC i wsp. Fetal aortic valve stenosis and the evolution of hypoplastic left heart syndrome: patient selection for fetal intervention. *Circulation* 2006;21:1401–5.
- <sup>13</sup> Hamela-Olkowska A. Diagnostyka i terapia zaburzeń rytmu serca i przewodzenia u płodów. Rozprawa na stopień doktora nauk medycznych. Warszawa, 2010;112–170.
- <sup>14</sup> Jaeggi ET, Masaki N. Fetal brady- and tachyarrhythmias: New and accepted diagnostic and treatment methods. *Sem Fetal Neonat Med* 2005;10:504–514.
- <sup>15</sup> Tulzer G, Arzt W, Veit I i wsp. In-utero intervention for fetal critical aortic stenosis: indications, complications, results and outcome in 23 consecutive patients. *Cardiol Young*, 2010;20(supl.2)Abstr.09–2:S21–S22.
- <sup>16</sup> Vlahos AP, Lock JE, McElhinney DB i wsp. Hypoplastic left heart syndrome with intact highly restrictive atrial septum. Outcome after neonatal transcatheter atrial septostomy. *Circulation* 2004;109:2326–2330.
- <sup>17</sup> Rasmussen SA, Wong LC, Yang Q i wsp. Population-Based Analyses of Mortality in Trisomy 13 and Trisomy 18. *Pediatrics* 2003;111:777–784.
- <sup>18</sup> Goc B, Walencka Z, Włoch A i wsp. Trisomy 18 in neonates: prenatal diagnosis, clinical features, therapeutic dilemmas and outcome. *J Appl Genet.* 2006;47:165–70.
- <sup>19</sup> <http://www.hospicjum.waw.pl/hospicja-w-polsce.html>.