

PRAVDA O EDWARDSOVĚ SYNDROMU

V roce 2007 odhalili pracovníci zlínského genetického centra u těhotné Šárky Sladkowské závažnou genetickou poruchu plodu – Edwardsův syndrom. Ke stanovení přesné diagnózy bylo použito nejmodernějších diagnostických metod – trojrozměrného ultrazvuku (3D UZ), který potvrdil těžké poškození životně důležitých orgánů plodu, a také metoda tzv. fluorescenční in situ hybridizace (FISH). Tato metoda po odběru vzorku plodové vody okamžitě odhalila trizomii 18. chromozómu, která způsobuje Edwardsův syndrom. Jedinci s tímto vzácným, nevyléčitelným onemocněním mají vrozené vady mozku, obličeje, srdce, ledvin, zažívacího a pohybového ústrojí. Většina takto postižených novorozenců umírá velmi krátce po porodu na selhání životně důležitých funkcí. Ve velmi ojedinělých případech přežívají jeden rok. Jsou však výrazně mentálně i pohybově retardováni - jejich životní funkce jsou bez podpory lékařských zákroků nemyslitelné. Těhotná Šárka Sladkowská předem souhlasila se všemi diagnostickými procedurami a při plném vědomí také podepsala tzv. informovaný souhlas k jejich provedení. Paní Sladkowská byla v přítomnosti manžela informována o diagnóze Edwardsova syndromu u svého dítěte – o tom, že mozek, srdce a obličej plodu jsou vážně poškozeny. Manželé byli podrobně informováni také o skutečnosti, že nalezená genetická vada není medicínsky řešitelná, že má infaustní – resp. beznadějnou prognózu. Sladkowští se i přes tyto informace rozhodli, že si defektní plod ponechají. O svém rozhodnutí podepsali souhlas, který je uložen v dokumentaci genetického centra.

Takto tedy probíhalo určení diagnózy a následné rozhodování. Toto první dějství má malou dohru v tom, že manželé Sladkowští posléze opakovanými dopisy atakovali vedoucího lékaře genetického centra a osočovali ho, že byli přesvědčováni, aby své nenarozené dítě usmrtili, že jim nebyla vysvětlena podstata Edwardsova syndromu, že chování genetika bylo v tomto smyslu nekorektní, neetické atd. Již tehdy také vyhrožovali medializací.

Přenesme se v čase o tři roky do listopadu 2010, kdy nastává dějství druhé. Rozjíždí se celostátní mediální kampaň, která popisuje případ manželů Sladkowských. Do této kampaně je zahrnuta většina periodik a internetových portálů. Podobnou mediální odezvu zdaleka nemají takové milníky v genetické péči o těhotné, jakou je např. zavedení tzv. prvotrimestrálního screeningu, či trojrozměrného ultrazvuku apod. Ani jedno z medií se neobtěžuje kontaktovat genetické specialisty, kteří toto závažné onemocnění správně a rychle diagnostikovali, aby mohli vyjádřit svůj názor. Vyznění kampaně je z hlediska lékařského, ale i obecně společenského a etického přinejmenším velmi diskutabilní. Manželé Sladkowští navíc v rámci této mediální laviny používají lživá tvrzení, fakta uvádějí tendenčním a zkresleným způsobem. Například to, že se o diagnóze dozvěděli po telefonu, že jim byl okamžitě nucen k vyplnění „papír k potratu“, že si měli rychle vybrat nemocnici pro potrat apod. Marcel Sladkowski horuje: „Lékař jednoduše nemá právo za rodinu rozhodovat, či hodnotit, jestli člověk bude žít, nebo zemře!“ Ve svém plamenném projevu mu patrně uniklo to, že nikdo se do ničeho podobného nepouštěl a nepouští. Jeho manželka v inkriminovanou dobu ztvrdila svým podpisem závěr genetického vyšetření, kde jsou uvedeny anomálie jejich plodu, závěr genetické analýzy a je konstatováno: „vzhledem k závažné vrozené vývojové vadě plodu – trizomii 18. chromozómu – Edwardsův syndrom – bych doporučoval se souhlasem žadatelky ukončit graviditu z genetické indikace....“ Tedy se souhlasem nikoliv proti jejímu souhlasu, jak se můžete dočíst v některých článkách. Tato svobodná volba je pro těhotnou v podobných případech pilířem genetického poradenství a byla od začátku jasně a srozumitelně deklarována.

Role v tomto případě jsou tedy rozděleny zhruba následovně. Kladní hrdinové jsou manželé Sladkowští a jejich narozená a těžce postižená dcerka Juliánka. V záporných rolích, vystupují, až na výjimky zdravotní odborníci, kteří projevili neodpustitelný a neprofesionální skepticismus. Navzdory jejich informacím a prognózám nemocná holčička přežívá již třetí rok života. Sladkowští jsou vykresleni jako statečná rodina bojující za svou

postiženou dcerku. Režisérka Dagmar Smržová natáčí v produkci Febia celovečerní dokument s názvem „Zachraňte Edwardse“. Ve filmu se objeví spousta názorů, s výjimkou stanoviska pracovníků zlínského genetického centra, které provádělo vyšetření těhotné Šárky Sladkowské a správně uzavřelo diagnózu Edwardsova syndromu. Dagmar Smržová komentuje uvedení filmu také ze své osobní pozice. Uvádí, že sama byla kdysi a kdesi někým přesvědčována, že nosí plod s Downovým syndromem a ona se správně rozhodla nejít na potrat.

Celou kampaň je možno chápat ve dvou rovinách. Ta první je méně závažná, ale není nepodstatná. Jde o osobní útok na lékaře genetického pracoviště. Ten podle svých nejlepších medicínských schopností, znalostí a dle svého nejlepšího svědomí postižené rodině v roce 2007 sdělil závažnou diagnózu a nabídl dvě možnosti řešení: ukončení gravidity z genetických důvodů, což umožňuje platná legislativa našeho státu, nebo ponechání si těžce defektního plodu s vědomím všech dalších konsekvencí. Chování a jednání lékaře je ústy Šárky Sladkowské prezentováno jako bezohledná snaha usmrtit defektní plod v děloze. V této souvislosti zde uvedme pasáž z internetových stránek, které založili manželé Sladkowští a kde popisují ústy své postižené dcery Juliánky pozitivní výsledek screeningu a následný odběr plodové vody pro genetickou analýzu takto: „Do čtvrtého měsíce jsem si spokojeně hověla v bříšku. Potom najednou maminka povídala, že jí vyšel pozitivní nějaký triple test na nějakého Edwardse. Nebo říkala krypl test? Nevím, no co já s tím? To jsem ovšem netušila, že mě budou zkoumat nejdřív ultrazvukem a potom dokonce do mého království vnikne jehla a ubere mi kus bazénu!“. Specialista, který lékařský výkon prováděl a přesně určil diagnózu, je záhy nazván nacistickým doktorem Mengelem. Toto tedy je rovina osobních invectiv. Lze ji, do jisté míry, chápat jako podvědomou touhu rodiny stigmatizované genetickým postižením svého potomka najít cosi jako viníka. V tomto případě však viníka najít nelze, ani v zástupné roli. Edwardsův syndrom – porucha správného rozdělení dvou chromozomů č. 18 - vznikne při buněčném dělení pohlavních buněk některého z rodičů. Příčina není zcela jasná a předvídat tuto chybu nelze.

Je však daleko závažnější rovina celospolečenská, která klade některé zásadní otázky. Dovolte mi, abych jako lékař, který stanovil diagnózu Edwardsova syndromu u nenarozeného plodu manželů Sladkowských a který je zodpovědný za práci genetického centra, uvedl alespoň některé z nich:

- Proč vůbec lidé jako např. manželé Sladkowští – tedy lidé s určitým vyhraněným přesvědčením - podstupují genetické testy u svého nenarozeného potomka, když je posléze jejich vyznění naprosto zpochybněno? Když výsledky těchto testů nezmění nic na jejich odhodlaném rozhodnutí ponechat si dítě s těžkým a s životem neslučitelným genetickým syndromem? Téměř to působí dojmem, že se o nic vážného nejedná: Juliánka má sice Edwardsův syndrom, nedokáže přijímat sama stravu, srdce ji selhává, její vývoj ve třech letech ustrnul na úrovni desetiměsíčního dítěte, ale i přesto je celá rodina šťastná a spokojená. Nebylo by tedy pro těhotné s podobným postojem lepší nepodstupovat odběr mateřského krevního séra na biochemický screening - tzv. triple test, který stanoví mimo jiné právě riziko Edwardsova syndromu? Toto vyšetření je odbornou genetickou a gynekologickou společností v těhotenství doporučeno, ale není povinné. Kdokoliv tento test může odmítnout, bez jakýchkoli dalších důsledků. Navíc si můžeme na jejich internetovém blogu přečíst, že manželé Sladkowští považují tento test spíše za „krypl test“. Proč ho tedy absolvovali i v případě své druhé, naštěstí zdravé, dcery zůstává záhadou. Ultrazvukové vyšetření plodu dokáže odhalit příznaky Edwardsova syndromu. Ani to však není povinné. A už vůbec není povinný odběr plodové vody. Šárka Sladkowská s jejím provedením souhlasila, což ztvrdila svým podpisem.
- Uvedené genetické diagnostické testy jsou finančně i odborně značně náročné. Šetřete tedy ekonomickými prostředky zdravotního systému i erudicí zdravotníků. Pokud tyto testy pokrytecky podstoupíte a následně se je snažíte zdiskreditovat podobným jednáním, činíte tak v neprospěch drtivé většiny budoucích maminek.

- V jednom z periodik je do kampaně zahrnut kardiolog Jan Marek, který pracuje v Anglii. Úroveň prenatální péče v Anglii znám. Sám jsem tam byl na lékařské stáži. Pracovníci našeho centra jsou certifikováni pro screening vrozených vývojových vad právě u renomovaného londýnského pracoviště – Fetal Medicine Foundation. Jan Marek uvádí, že u nich se v podobných případech schází konsilium několika psychologů, kteří se snaží postižené rodině pomoci v jejich nelehké životní situaci. Ano, to je jistě správné a žádoucí. U nás řešíme se zdravotními pojišťovnami v nekonečném koloběhu financování nových postupů, zaměstnávání dalších specialistů a zavádění moderních diagnostických přístrojů. Finanční prostředky na zdravotní péči nejsou neomezené. Budou si tedy těhotné za eventuální psychologické konsiliární služby připlácet?
- Jaké sdělení přináší dokument režisérky Smržové? Jmenuje se „Zachraňte Edwardse“. Už samotný název filmu je zavádějící, neřkuli zcela nesmyslný. Edwardse nelze zachránit. Nelze jej vyléčit. Dítě postižené trisomií 18. chromozómu má závažné funkční poruchy mozku, srdce, plic, zažívacího i vylučovacího ústrojí. Nikomu nemůže odpovědět, zdali v tomto stavu skutečně chtělo přijít na svět. Nevíme, zda trpí. Jaký je jeho práh bolesti? Záhadou navždy zůstanou jeho emoce. Je rozhodnutí manželů, kteří s vědomím podobného postižení svého potomka souhlasí s porodem a současně vystupují jako mediální hvězdy, skutečně tak odvážné a etické? Nejsou statečnější ženy, které v případě závažné vrozené vývojové vady u svého plodu podstoupily ukončení těhotenství a následně se s touto skutečností musely vyrovnat?

Závěrečné motto filmu Dagmar Smržové zní: „Můžeme posunout i hranice lékařské vědy, pokud k tomu nalezneme odvahu, sílu a lásku.“ Myslíte si, paní režisérko, že lékaři, zdravotní sestry a laboratorní pracovníci, kteří pracují v systému našeho těžce zkušného zdravotnictví, neoplývají uvedenými atributy? Buďte si jista, že kdyby tomu tak nebylo, pak už by i o nešťastnou Juliánku pečovali výhradně její rodiče.

- Budiž zde nyní uvedena i velmi nepopulární ekonomická úvaha s plným vědomím, že současná humánní medicína se v tomto smyslu ocitá na velmi tenkém ledě. Za jeden rok života podobně těžce postiženého jedince se náklady na zdravotní péči odhadují v řádech milionů korun. Pokud bychom zpochybnili indikace genetiků k ukončení gravidity u závažných anomálií – jakou je v tomto případě Edwardsův syndrom - pak by stát vynakládal mnohamiliónové částky na péči o infaustní stavy, pro které existuje sekundární prevence – terminace gravidity. Jak v tomto světle ob stojí šetření finančních nákladů pro dětské onkologické pacienty, kdy choroba udeří náhle z plného zdraví? Možná, že se někomu tato argumentace může zdát velmi tvrdá, ale přesně takto tvrdě funguje systém financování zdravotnictví a přiznejme si, že pravdivý sociálně-ekonomický komentář může znít i takto.
- Lékař má povinnost pravdivě informovat své pacienty o příznacích a průběhu nemoci, terapeutických možnostech a prognóze. Genetik má povinnost i právo, v podobném případě jako je ten Juliánčin, informovat rodiče o reálném výhledu na budoucí život. Můj postoj k ukončování těhotenství formou interrupce je znám. Jsem proti tomu, interrupce neprovádím, ale zároveň neodsuzuji lékaře, kteří tyto výkony v rámci své gynekologické praxe provádějí na žádost svých pacientek. Jinou kapitolou je však diagnóza Edwardsova syndromu u plodu těhotné ženy. V tomto případě bych Vám, manželé Sladkowští, i Vám, paní režisérko Smržová, řekl opět to stejné, co před třemi lety: „Máte možnost volby. Jde o závažnou vrozenou vadu vašeho nenarozeného dítěte. Není slučitelná s postnatálním vývojem. Rozhodněte se, jak sami budete chtít, ale pokud budete souhlasit, já bych Vám doporučil ukončení gravidity.“ Je to můj názor. Za tím si pevně stojím a myslím, že i celá odborná genetická společnost. Je to stanovisko nekorektní či neetické?