

# Down-szindrómás babák születése, születés előtti kommunikáció, szűrések

Dr. Tóth Ágnes

RE-PoD Záró konferencia

2014.09.25.



# Mottó

*„Egy civilizáció minőségét a leggyengébb tagjaival szemben tanúsított tisztelete határozza meg. Nincs más követelmény.”*

Dr. Jérôme Lejeune  
(1926-1994)



# Down-szindrómás babák születése



# Élveszületések alakulása

- 50% - 4-5%
- 1/700
- 88689
- 4000/88689
- 127/88689
- 45-53 eset
- Szűrési hatékonyság: 64%
- Megszakítási arány: 92-98%



# Ideális születési körülmények

- Baba-barát körülmények
- Szülő-barát körülmények
- Kompetens ellátó személyzet
- Elérhető gyermekorvos
- Elérhető segítő szolgálat
- Elérhető információ



# Jellemző születési körülmények

- Baba-barát kompromisszumok
- Szülő-barát kompromisszumok
- Felkészületlen ellátószemélyzet
- Esetleges gyermekorvos
- Elérhetetlen segítő szolgálat
- Információhiány



# Kommunikáció



# A kommunikáció meghatározói

- Társadalmi értékrend
- Egyéni értékrend
- Ismeret
- Előítélet
- Empátiás készség
- Beszédkészség
- Orvosi etika





# Társadalmi jelenségek

- Haszonelvűség
- Perfekcionizmus
- Fogasztói szemlélet
- Egocentrizmus
- Erőfeszítések kerülése
- Előítéletek
- Diszkrimináció



# A Down szindrómával élők megítélése

## Közhiedelem

- Betegségek fokozott kockázata
- Rövidebb várható élettartam
- Értelmi akadályozottság
- Életminőség?
- Társadalmi teher
- Hiábavaló kiadás

## Valóság

- Korrekt egészségügyi ellátással kezelhető
- Orvosok, Petőfi, Mozart, József Attila....
- Korai fejlesztés javítja
- Elégedettség
- Gazdagító hatás
- AD, leukémia- és rákkutatás



# A genetikai tanácsadás etikai elvei

- Önrendelkezés (tájékozott, befolyásmentes döntéshozatal)
- Jótékonyság (segítő szándék, haszon/kockázat)
- Igazságosság (egyenlő hozzáférés)
- Ne árts!– elv (min. 2 páciens)
- Emberi méltóság biztosítása



# A genetikai tanácsadás etikai követelményei

- Fogyatékkal élők diszkriminációjának kerülése (nyelvhasználat)
- Segítő szándék hitelessége: kezelés, kutatás, érdekképviselővel szoros együttműködése
- Kommunikációs stratégia pozitív teszteredmény esetére is
- Kommunikációs stratégia a terhesség kiviselése melletti döntés esetére is
- Folyamatos továbbképzés (diagnosztika, terápia)
- Diagnosztikai eljárások pontosságának, megbízhatóságának növelése



# Születés előtti kommunikáció

- Vállalkozzunk-e veszélyes vizsgálatokra?
- Mit kezdünk a diagnózissal?
- Sorsdöntő vagy csak bizonyosság?
- „Társadalmi konszenzus” vagy szülői álláspont tisztelete
- Szülők tájékozott döntése (füzet)



# Születés utáni kommunikáció

- Hamar
- Együtt
- Diszkréten
- Tisztelettel
- Reménykeltően
- Támogatón
- Informatívan



# Jó kommunikáció

- Gratulálunk a kisbabához.
- Gyönyörű és tökéletes baba.
- Bizonyos jelek kromoszóma-eltérés gyanúját vetik fel.
- A legjobb ellátás érdekében vizsgálatokra lesz szükség.
- Hívhatunk-e Down dadát, aki az együttérzéssel túl segíthet is?



# Rossz kommunikáció

- (Pánik, védekezés, tapintatlanság)
- Szörnyen sajnálom.
- Én a maga helyében...
- Nem muszáj ám hazavinni.
- Felejtse el, szüljön gyorsan másikat.
- Ó, és tudták, hogy „az” lesz?
- Sosem fog majd...
- „Ők” mind ilyenek...
- Később nyílik az olló.





# Születés utáni döntéshelyzet

## Elfogadás

- Ideák meggyászolása
- Kihívás felvállalása
- Szerető családi környezet
- Korrekt eü ellátás
- Korai fejlesztés
- Új utak, ajtók, emberek
- „Hollandia”

## Lemondás

- Intézeti elhelyezés
- Örökbeadás



# Szűrések



# Terhesség alatti szűrővizsgálatok célja

- Korai diagnózis
- Bizonytalanság eloszlátása
- Felkészülési idő (SNI)
- Intrauterin terápia
- Korai postnatalis terápia
- Perinatalis hospice előkészítése
- Örökbeadás előkészítése
- Terhességmegszakítás



# A kromoszóma-rendellenességek megelőzése

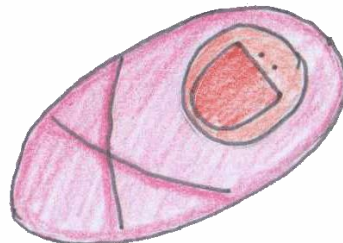
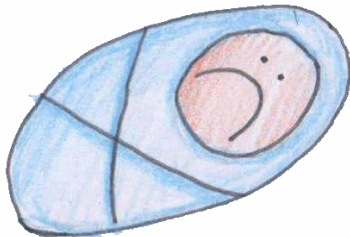
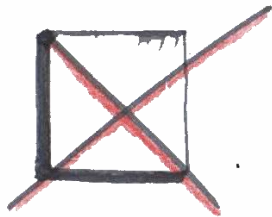
- Fogamzásgátlás
- Ivarsejtek védelme
- Egészséges életmód
- Korai gyermekvállalás
- Q10, DHEA, folsav?



# Szűrővizsgálatok belülről

- Bizalmatansági indítvány
- Születési felvételi vizsga

QUALITY CHECK



# A szűrővizsgálatok korlátai

- Negatív magzati genetikai eredmény csak néhány diagnózist zár ki. A többi kórkép rejtve marad.
- A populáció 2-3%-át érintő értelmi lemaradások csupán 25%-ának van kimutatható genetikai eredete.



# Szűrésekkel szembeni elvárások

- Érzékenység
- Pontosság
- Ártalmatlanság
- Gyorsaság
- Elérhetőség
- Egyszerűség
- Megfizethetőség



# Szűrések

- Biomarkerek vizsgálata anyai vérből
- UH
- Prenatest, Nifty teszt
- Invazív genetikai vizsgálatok:  
AC/CVS/PUBS
- PGD





# Összefoglalás I.

- Fogyatékossága mindenkinek lehet.
- Negatív szűrővizsgálati eredmény nem jelent élethosszig tartó garanciát.
- A szűrővizsgálatok nem előzik meg a Down szindrómát.
- A Down szindróma nem összeegyeztethetetlen az élettel.



# Összefoglalás II.

- A Down szindrómával élők képességeiket maximálisan kibontakoztató, teljes életet élő, elégedett felnőttekké, a társadalom hasznos tagjaivá válhatnak, ha kapnak erre esélyt.
- A társadalmi megítélés formálása a szakemberek kommunikációjától függ.



# Peetjie Engels: Szép az élet

„Igazán remélem, hogy megpróbálnak a többi Down szindrómával vagy egyéb hátránnyal küzdő gyerekek is annyi lehetőséget nyújtani, amennyi nekem jutott... Kérem, foglalkozzanak velük. Ne adják fel.”



Köszönöm a figyelmet!

