

LUCJUSZ JAKUBOWSKI
ORCID 0000-0002-2114-1502

Książka Weroniki Chańskiej „(Nie)Poradność Systemowa. Praktyka poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej” - komentarz genetyka klinicznego

Weronika Chańska napisała bardzo ważną i potrzebną książkę zatytułowaną „(Nie)Poradność Systemowa. Praktyka poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej”.¹ Autorka podkreśla, że w polskiej literaturze fachowej i popularnej brakuje współcześnie tego typu kompleksowych opracowań dotyczących poradnictwa genetycznego, badań przedurodzeniowych, ich organizacji oraz związanych z nimi problemów etycznych i prawnych. Cytowane przez nią opracowania polskojęzyczne mają charakter w pewnym sensie historyczny, archiwalny, gdyż pochodzą sprzed 25-40 lat. W tym czasie następował niezwykle szybko postęp w dziedzinie biologii molekularnej i genetyki medycznej. Na świecie próbowano za nim nadążyć, nie zawsze skutecznie i w odpowiednim czasie, w postanowieniach zawartych w międzynarodowych konwencjach oraz innych dokumentach o charakterze deklaracyjnym, odnoszących się do zagadnień związanych z rozwojem nauk biomedycznych. Administracja państwowa w Polsce podchodzi do tych postanowień niechętnie, niezależnie od rodowodu politycznego zmieniających się jak w kalejdoskopie rządów i składu personalnego parlamentów kolejnych kadencji. Od ponad 20 lat nie podejmuje się urzędowych wysiłków na rzecz ratyfikacji Europejskiej Konwencji Biomedycznej (nazywanej również Konwencją

¹ ISBN 978-83-233-5101-6; ISBN 978-83-233-7319-3 (e-book), Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego

Bioetyczną) z Oviedo. Lekceważone są próby poszukiwania rozwiązań prawnych i systemowych pozwalających na uporządkowanie świadczeń zdrowotnych dla pacjentów z chorobami uwarunkowanymi genetycznie, dla członków rodzin ryzyka wystąpienia tego typu chorób i wad rozwojowych, zapewnienia w takich przypadkach odpowiedniej diagnostyki. Doprowadza to po dziś dzień do nieprawidłowości w realizacji tego typu świadczeń, w związku z brakiem nadzoru fachowego nad działalnością wielu oferentów, zwłaszcza tych działających poza systemem finansowania ze środków publicznych. Pisząc o („Nie)poradności systemowej...” Chańska w bardzo ograniczonym stopniu próbuje odnieść się do złożonych przyczyn takiego stanu rzeczy, spływając wnioski, jak system ten można lub należałoby poprawić.

Autorka traktuje swoje dzieło jako książkę o profilu filozoficznym, dedykowaną i adresowaną przede wszystkim do „Polskich kobiet, które sobie radzą” i ich partnerów, ale także do lekarzy opiekujących się kobietami w ciąży. Spośród lekarzy we wstępie do książki wymienieni są jednak jedynie genetycy kliniczni, gdyż poradnictwo genetyczne to głównie ich domena. Książka w założeniach ma być dla nich swoistego rodzaju lustrem, w którym ujrzą siebie i swoją praktykę lekarską. Wśród adresatów o dziwo nie są wymienieni *expressis verbis* ginekolodzy i położnicy, choć wiele uwagi poświęcono prenatalnym nieinwazyjnym badaniom przesiewowym, znajdującym się w zakresie kompetencji przede wszystkim tych właśnie specjalistów. Wielokrotnie nawiązuje się w książce do wspólnych stanowisk i rekomendacji opracowanych przez Towarzystwa Naukowe reprezentujące te dwa środowiska. Mowa jest jednak również o ich „trudnej przyjaźni”, gdy dochodzi do rozmów o rozdziale kompetencji dotyczących diagnostyki przedurodzeniowej lub o stawianiu wymogów związanych z poradnictwem genetycznym w przypadkach wad rozwojowych i zaburzeń uwarunkowanych genetycznie diagnozowanych w czasie ciąży. Omawiana szeroko naczelna zasada poradnictwa genetycznego pod kątem badań prenatalnych – jego „niedyrektywność” – niekiedy w większym stopniu dotyczy ginekologów i położników, niż genetyków klinicznych. Lustro powinno być więc przynajmniej „o dwóch

skrzydłach”. Ale czy tylko? Sam fragment tytułu książki sugeruje błędy w systemie organizacji badań prenatalnych, za które zwykle w najmniejszym stopniu odpowiadają lekarze, obijający się ze swoimi postulatami zmian „w systemie” o mur tworzony przez organizatorów ochrony zdrowia. Istnienie takiego muru ma wiele przyczyn i nie o wszystkich dobitnie pisze autorka, choć pewne sugestie przewijają się w tekście książki. Kolejnymi jej adresatami mogą być etycy, filozofowie, prawnicy, wszyscy zwolennicy i krytycy badań prenatalnych, chcący zrozumieć ich istotę oraz specyfikę związanego z nimi poradnictwa genetycznego. Taką chęć mogliby wykazać także hierarchowie i szeregowi księża Kościoła Katolickiego oraz przedstawiciele związanych z nim środowisk konserwatywnych, a nawet fundamentalistycznych, którzy tak długo będą próbowali wpływać na porządek prawny w naszym kraju. dopóki nie dopracujemy się wyraźnego rozdziału „tronu i ołtarza” w państwie w pełni neutralnym światopoglądowo. To nie jest postulat Autorki, ale pisze Ona, że fundamentalizm religijny nie pozostaje bez wpływu na koniunkturę polityczną, co w efekcie doprowadziło do wydania przez [pseudo – przyp. autora opinii] Trybunał Konstytucyjny {[p]TK} wyroku z dnia 22 października 2020 negującego zgodność z Konstytucją RP ustawowego zapisu o możliwości przerywania ciąży w przypadkach wystąpienia przesłanek mogących przemawiać za ciężkim, nieodwracalnym upośledzeniem [rozwoju] płodu, albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu w czasie ciąży lub po urodzeniu się dziecka. Wpływa to na postawy lekarzy związane z badaniami prenatalnymi i możliwością przerwania ciąży na podstawie uzyskanych wyników, gdy taką wolę wyraża kobieta ciężarna.

Starając się dotrzeć do istoty pojęć, przekonań i przyjętych standardów związanych z badaniami prenatalnymi Chańska podkreśla, że Jej książka nie ma profilu stricte naukowego. Podejmuje jednak w tym zakresie własne badania finansowane częściowo w ramach projektu naukowego zaakceptowanego przez Narodowe Centrum Nauki. Dociera z odpowiednio zredagowaną ankietą do części genetyków klinicznych, a także przeprowadza szereg rozmów z kobietami ciężarnymi korzystającymi z konsultacji genetycznych przed podjęciem decyzji o przeprowadzeniu

badania prenatalnych, jak i po ich wykonaniu. Autorka obszernie omawia wyniki tak poczynionych obserwacji. Badaniami nie objęto niestety ginekologów i położników.

Pierwszy rozdział książki W. Chańska poświęca omówieniu historii rozwoju poradnictwa genetycznego i jego ewolucji, a także zastosowania jego modeli w różnych okresach i częściach świata. W rozdziale drugim odnosi się szeroko do zasady niedyrektywności i rzeczywistych możliwości jej zachowania, także z punktu widzenia przyjętego modelu poradnictwa. W kolejnym rozdziale Autorka podejmuje próbę syntetycznego uporządkowania pojęć dotyczących chorób i wad wrodzonych o podłożu genetycznym, aby w rozdziale czwartym przejść do omówienia zasad prowadzenia badań prenatalnych, wskazań do nich oraz stosowanych metod. Rozdział piąty ma z kolei na celu szersze omówienie problematyki nieinwazyjnych badań przesiewowych, z ich odniesieniem w rozdziale 6 do polskich regulacji prawnych i standardów profesjonalnych w tym zakresie. Szkoda, że rozdziały 3-6 chyba nie były skorygowane przez specjalistów w dziedzinie genetyki klinicznej. Chańska przedstawia następnie w wielkim skrócie rys historyczny rozwoju ośrodków genetyki medycznej w Polsce oraz początków badań prenatalnych, począwszy od tzw. „programu warszawskiego”, współorganizowanego i współfinansowanego w ramach polsko-amerykańskiego funduszu im. Marii Skłodowskiej-Curie, po powstanie funkcjonującego do dnia dzisiejszego Programu Badań Prenatalnych (PBP), finansowanego ze środków publicznych. Autorka zwraca uwagę na narastające nieprawidłowości związane z brakiem w programie zmian merytorycznych następujących równoległe z postępem w zakresie biologii molekularnej oraz genetyki medycznej, a także sposobem finansowania świadczeń i nierównym dostępem do badań w różnych regionach kraju. Przytacza w tym miejscu opinie kolejnych konsultantów krajowych w dziedzinie genetyki klinicznej oraz raport NIK dotyczący badań prenatalnych. Rozdziały 8, 9 i 10 poświęcone są omówieniu standardów poradnictwa genetycznego w Polsce w świetle polskiego piśmiennictwa fachowego, zapisów programu specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej oraz wyników ankiety

wypełnionej przez część genetyków klinicznych praktykujących w Polsce, zawierającej szereg pytań dotyczących poradnictwa genetycznego i zasady jego niedyrektywności w kontekście diagnostyki przedurodzeniowej. Chańska szuka odpowiedzi, jak to poradnictwo wygląda w praktyce obserwując pracę genetyków klinicznych podczas konsultacji udzielanych kobietom ciężarnym. Zastanawia się, na ile codzienna praktyka odbiega od deklaracji składanych przez genetyków w badaniach ankietowych i w założeniach teoretycznych. Konfrontuje to w rozdziale 11 z licznymi wypowiedziami kobiet ciężarnych, które decydowały się na wykonanie nieinwazyjnych i/lub inwazyjnych badań prenatalnych, z ich odbiorem sposobu przeprowadzania konsultacji lekarskich, interpretacji wyników i oczekiwaniami w tym zakresie, z uwzględnieniem indywidualnej sytuacji osobistej i rodzinnej każdej z rozmówczyń. Pyta o wpływ decyzji o wykonaniu badań prenatalnych na stosunek do ciąży i ewentualną możliwość jej przerwania z chwilą otrzymania wyniku wskazującego na poważne zaburzenia rozwojowe płodu. W finale w rozdziale 12 Autorka usiłuje wyciągnąć wnioski na temat organizacji poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej. W Postscriptum odnosi się do wspomnianego wyżej wyroku [p]TK.

Powyższe skrótowe omówienie treści książki autorstwa Chańskiej jest niezbędne dla podkreślenia, jak trudne może być wydanie jednoznacznej opinii o tym opracowaniu, biorąc pod uwagę niezwykle szeroki zakres poruszanej w nim tematyki. Czy zgodnie z założeniami Autorki może być to książka adresowana do szerszego kręgu odbiorców? Mimo deklaracji, że ma być to pozycja przystępna „dla każdego”, nie czyta się jej łatwo. Każdego może niewątpliwie zainteresować historia rozwoju poradnictwa genetycznego oraz badań prenatalnych w Polsce i na świecie. Kobiety ciężarne być może wyłowią ważne dla nich detale dotyczące badań nieinwazyjnych i inwazyjnych. Z pewnością bezcenny może być dla nich rozdział 11 zawierający zapis rozmów z innymi ciężarnymi decydującymi się na diagnostykę przedurodzeniową. Każda z tych kobiet może się wówczas zorientować, że nie ona jedna stanęła przed różnymi dylematami, na które szuka racjonalnej odpowiedzi, niezależnie od tego czy uzyskała

w jej opinii odpowiednie wsparcie ze strony specjalistów. Trudniejsza w odbiorze może być natomiast filozoficzna miejscami dyskusja na temat ewoluujących w perspektywie historycznej modeli poradnictwa genetycznego oraz rozumienia zasady „niedyrektowności” konsultacji genetycznych. Lektury nie ułatwiają liczne przypisy o materiałach źródłowych, w części fragmentarycznie cytowanych, a w części ograniczające się jedynie do danych bibliograficznych. Cytowanie w innych rozdziałach obszernej, pozostawianej bez żadnej odpowiedzi korespondencji konsultantów krajowych adresowanej do instytucji odpowiedzialnych za złą organizację i finansowanie diagnostyki prenatalnej, może stanowić podstawę do pesymistycznej oceny stanu oraz perspektyw rozwoju tych badań w Polsce. Każda z kobiet ciężarnych może sobie za to powiedzieć „a co mnie to właściwie obchodzi, jeśli zgodnie ze wskazaniem powinnam mieć prawo do takich badań”? Czy zmieniający się jak w kalejdoskopie ministrowie zdrowia (22 osoby na tym stanowisku w latach 1989-2022!!) lub prezesi NFZ przeczytają książkę Chańskiej i czy można mieć wówczas nadzieję, że wpłynie to po latach na zmiany systemowe? Kto i za co ma się czuć odpowiedzialny przy takiej rotacji kadr i zmienności koncepcji funkcjonowania ochrony zdrowia? Czy sama Autorka odpowiada na pytanie, jakie są główne przyczyny tytułowej „(Nie)poradności systemowej..”?

Podczas lektury książki nasuwa się kilka refleksji ogólnych. Można się zastanawiać, czy zasada „niedyrektowności” nie kłóci się z pojęciem „poradnictwa”, „doradztwa”. Pisząc o modelach poradnictwa genetycznego na świecie Autorka książki przywołuje wytyczne American Board of Genetic Counseling, tłumacząc to jako wytyczne Amerykańskiej Rady ds Poradnictwa Genetycznego oraz National Society of Genetic Counselors jako wytyczne Narodowego Towarzystwa Konsultantów Genetycznych (a zatem nie „doradców”?). Nie uznając tego co napisane po angielsku za święte, nie widziałbym nic niewłaściwego w zmianie takich nazw na „...Genetic Consulting” oraz „...Genetic Consultants”, oczywiście przez samych zainteresowanych, gdyby zauważyli taką sprzeczność. W książce czytamy zresztą w wielu miejscach o konsultacjach genetycznych i tak byłoby najlepiej, skoro „niedyrektowne” (nie nakłaniające) „poradnictwo

genetyczne” jest niekiedy definiowane jako proces (!) wymiany szeroko pojętych informacji między konsultantem a osobą korzystającą z konsultacji. Pozostając przy pojęciach angielskojęzycznych zaznaczę, że niefortunnie w odniesieniu do takiej osoby brzmi również słowo „klient”, kojarzące się w praktyce życia społecznego zupełnie inaczej (także jako petent) nawet wówczas, gdy korzystamy z konsultacji lub opieki medycznej na warunkach komercyjnych. Osoba korzystająca z konsultacji nie zawsze musi być też „pacjentem” w rozumieniu chorego, choć pojęcie to jest w części słowników opisywane jako „osoba korzystająca ze świadczeń opieki zdrowotnej”, a takim świadczeniem jest bez wątpienia konsultacja medyczna (w tym – genetyczna).

Niezależnie od historycznej ewolucji modeli poradnictwa genetycznego niezmiennie i bezskutecznie apeluję do różnych środowisk o podjęcie dyskusji mającej na celu zredefiniowanie pojęcia „eugenika”. Jest ono w sposób przewrotny wykorzystywane przez przeciwników poradnictwa genetycznego i diagnostyki przedurodzeniowej. Być może pewne sformułowania użyte w książce są wyrazem bezstronnego ich cytowania przez Autorkę na podstawie opracowań dotyczących genetyki medycznej i poradnictwa genetycznego. Mogą one jednak utrwać w świadomości społecznej pewne idee mające znaczenie wyłącznie historyczne. Nigdy nie napisałbym, że „model eugeniczny [poradnictwa genetycznego] pomyślany [był] jako szlachetne przedsięwzięcie udoskonalenia rodzaju ludzkiego...”, nawet jeśli takie było pierwotne założenie propagatorów eugeniki. Użyłbym raczej sformułowania „... pomyślany niefortunnie jako próba udoskonalenia rodzaju ludzkiego”, gdyż retrospektywnie tak to należy ocenić. Do tego kilka wierszy dalej Autorka pisze o nazistowskich modelach i teoriach tego „doskonalenia”, które trudno ocenić jako szlachetne. Należałoby również opatrzyć zdaniem komentarza wprawdzie tylko cytaty, ale dotyczące „...zapobiegania „chorobom społecznym” takim jak ubóstwo, przestępczość, choroby psychiczne i upośledzenie umysłowe”, ponieważ do chwili obecnej istnieją takie „oficjalne źródła encyklopedyczne” (w tym encyklopedie PWN), w których bezkrytycznie dodawane jest do tego jeszcze <zwalczanie chorób wenerycznych,

działania zapobiegawcze higieny pracy, poradnictwo genetyczne, zwalczanie alkoholizmu, propagowanie zachowań prozdrowotnych, działania w zakresie higieny psychicznej i świadome rodzicielstwo>. Nieprawdopodobne wprost pomieszczenie w jednym worku pojęć z zakresu „higieny społecznej”, kształtowania cech psychicznych oraz moralności (!), które w historii eugeniki wymieniane są „jednym tchem”, ale nie przystaje to już do obecnych czasów, współczesnych idei. Rozwój biologii molekularnej i genetyki medycznej, związany oczywiście z konkretnymi wyzwaniami bioetycznymi, nie może być hamowany przez skojarzenia z eugeniką [„szlachetnym urodzeniem”]. Genetyka kliniczna oraz poradnictwo genetyczne nie mogą być jednocześnie utożsamiane z dążeniem do doskonalenia dziedzicznych cech gatunku *Homo sapiens*. Służą indywidualnym pacjentom i rodzinom ryzyka, bez wywierania na nich jakiegokolwiek przymusu lub nacisku na ich zachowania zdrowotne i ogólnospoleczne.

W książce cytowani są m. in. „rodzimi prekursorzy poradnictwa genetycznego...”, którzy mieli stwierdzić, że „...jego wpływ na stan eugeniczny populacji oceniono jako bardzo niewielki”. Jeśli nawet tak brzmiał pierwotny tekst sprzed 35-40 lat, a dotyczy zaprzeczenia jakoby w ogóle taki cel miał przyświecać rozwojowi genetyki medycznej i klinicznej, a w tym poradnictwa genetycznego, to można przypuszczać, że współcześnie autorzy takich słów nie podpisałiby się pod nimi i takie wypowiedzi miałyby inny charakter. Badań nad czynnikami i/lub mechanizmami sprawczymi chorób uwarunkowanych genetycznie lub wad rozwojowych, z zamiarem ograniczenia ich wpływu na ryzyko wystąpienia takich zaburzeń, nie można utożsamiać z eugeniką w jej historycznym znaczeniu. Czy szczepienia dziewcząt w wieku przed prokreacyjnym przeciwko różyczce mogącej u płodu powodować zaburzenia rozwojowe, albo podawanie kobietom przed ciążą i na wczesnych etapach ciąży kwasu foliowego w celu uniknięcia określonych wad rozwojowych to eugenika taka sama jak przymusowa sterylizacja osób z niepełnosprawnością intelektualną, czy też jest to po prostu profilaktyka prozdrowotna? Czy profilaktyka prozdrowotna powinna być uznana za eugeniczną w kategoriach doskonalenia gatunku ludzkiego? Czy rezygnacja z takiej profilaktyki byłaby etyczna

jeśli za nieetyczne uznaje się niektóre formy eugeniki, w ramach której w anachronicznych definicjach wymieniane są także działania profilaktyczne? Może warto jest zatem zredefiniować pojęcie eugeniki wobec negatywnych z nią skojarzeń, ale także nawet wówczas, gdy dotyczy ono t. zw. „eugeniki pozytywnej”, czego niechlubnym przykładem może być „ogród Ungemach” w Strasburgu lub amerykański „bank spermy geniuszy”. Nie o to chodzi w badaniach prenatalnych! Nie o to chodzi w genetyce medycznej. Wręcz przeciwnie – na mocy porozumień międzynarodowych zakazuje się różnego typu działań eugenicznych mających na celu zmianę lub doskonalenie dziedzicznych cech specyficznych dla *Homo sapiens*.

Jako skrót myślowy cytowanych pionierów rozwoju poradnictwa genetycznego w Polsce należy traktować przypisanie mu a priori celu epidemiologicznego przejawiającego się zmniejszeniem liczby wad rozwojowych w ogólnej populacji. Poradnictwo genetyczne, niezależnie od historii jego rozwoju i zmieniających się idei, powinno być zawsze adresowane do indywidualnych rodzin cechujących się podwyższonym ryzykiem wystąpienia zaburzeń uwarunkowanych genetycznie lub wad rozwojowych, niezależnie od ich podłoża. Ustalenie etiopatogenezy takich nieprawidłowości wymaga zwykle dodatkowych analiz klinicznych i diagnostycznych. Nie zawsze jest to skuteczne i pozostaje duża grupa ewidentnie dziedzicznych cech lub chorób., których przyczyn nie udało się do ustalić do chwili obecnej. Tak czy inaczej „ryzyko genetyczne” najczęściej wynika z faktu pojawienia się już wcześniej takich zdarzeń u któregoś z członków rodziny, stającej się wówczas „rodziną ryzyka”. Podczas konsultacji genetycznej ryzyko takie powinno być zidentyfikowane, opisane i stanowić podstawę do omówienia z rodzicami możliwych dróg postępowania w celu jego uniknięcia. Badania prenatalne, których wyniki w niewielkim procencie cięż mogą być podstawą do przerwania ciąży, określane są zawałowanym mianem profilaktyki wtórnej. Nie takie są jednak cele czy założenia konsultacji genetycznych i badań prenatalnych, choć w skali populacji ogólnej mogą się one przyczynić do zmniejszenia

częstości występowania konkretnej choroby lub chorób. Trzeba to wyraźnie tłumaczyć jak najszerszym grupom odbiorców.

Identyfikacja środowiskowych czynników ryzyka wtórnie może mieć podobne znaczenie dla ogólnej populacji poprzez ich unikanie przez przyszłych rodziców lub w czasie ciąży, albo podjęcie odpowiednich działań profilaktycznych. Wady rozwojowe płodów po stosowaniu przez kobiety ciężarne talidomidu są historycznie ważnym przykładem zaniedbań również systemowych w tym zakresie. Tragedia ta wpłynęła w skali światowej na zasady oceny bezpieczeństwa stosowania różnego typu leków w ciąży. Podobnie jak wymienione wyżej przykłady szczepień przeciwko różyczce lub suplementacja diety kwasem foliowym, działania w tym kierunku mają charakter profilaktyki pierwotnej (postępowanie „wyprzedzające”).

Wskazanie przez ekspertów celu epidemiologicznego poradnictwa genetycznego i testów genetycznych zarówno prenatalnych, jak i postnatalnych, może prozaicznie wynikać z wymaganego formalnie odniesienia się do skutków dla budżetu państwa wszystkich projektów aktów prawnych regulujących zasady wykonywania i kontraktowania świadczeń medycznych finansowanych ze środków publicznych. Przykładem mogą być ciągnące się latami dyskusje na temat korzyści ekonomicznych z wprowadzenia założeń Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich i wczesnego rozpoznawania takich chorób, głównie na podstawie analiz genetycznych, gdyż blisko 80% spośród ponad 8 tysięcy tych chorób ma podłoże genetyczne. W ten sposób eksperci stają się zakładnikami oczekiwań urzędników ministerstwa finansów, ministerstwa zdrowia lub NFZ. Pacjenci latami i często bezskutecznie oczekują natomiast na wdrożenie nowoczesnej diagnostyki i dostępnych na świecie terapii celowanych w przypadkach wielu chorób rzadkich. Tego typu zaniedbania bardziej odpowiadają zasadom eugeniki akceptowanej przez państwo.

Wyniki badań międzynarodowych cytowane przez Chańską dowiodły, że na świecie nie ma jednolitego standardu poradnictwa

genetycznego. Oczekiwanie, że taki standard istnieje lub zostanie opracowany w Polsce, nie jest zatem w pełni uzasadnione. Nie jest również jasne, czy ogólne zasady autorstwa Mazurczaka spełniają zdaniem Autorki kryteria standardów, czy też jest to zestaw wskazówek praktycznych dla specjalistów udzielających konsultacji genetycznych. Czterdziestopięcioletnia praktyka zawodowa piszącego te słowa pozwala na stwierdzenie, że nie ma w gruncie rzeczy dwóch identycznych konsultacji genetycznych mimo zachowania ich ram ogólnych. Istnieją oczywiście podstawowe wytyczne dotyczące relacji między konsultantem, a osobą korzystającą z konsultacji, służące jednak odnotowaniu podstawowych faktów niezbędnych dla udokumentowania konsultacji oraz określenia sytuacji zdrowotnej pacjenta lub rodziny ryzyka. Prawidłowo prowadzona dokumentacja z podkreśleniem najważniejszych elementów konsultacji, może mieć również daleko idące znaczenie prawne.

Omawiając modele poradnictwa genetycznego Chańska wykracza poza „poradnictwo genetyczne towarzyszące diagnostyce prenatalnej”, jak wynikałoby z tytułu książki. Konsultacje genetyczne poprzedzające zastosowanie metod wspomaganego rozrodu, jak i postnatalne - w przypadkach zaburzeń lub wad rozwojowych u konkretnego chorego, albo w rodzinach obarczonych ryzykiem ich wystąpienia, mają własną specyfikę. Zgodnie z wynikami badań opublikowanych w roku 2002 przez ESHRE (European Society of Human Reproduction and Embryology) 21,1% spośród par z grup ryzyka genetycznego decydowało się na diagnostykę preimplantacyjną w związku z wcześniejszymi przerwaniem ciąży po diagnostyce przedurodzeniowej płodu. Badane kobiety zwracały uwagę na mniejsze obciążenie psychiczne związane ze wstępną selekcją zarodków na podstawie testów genetycznych. Pozostawia się im prawo do niewiedzy, czy wśród uzyskanych zarodków część z nich była obciążona chorobą czy nie. Kolejnych 36,2% par podejmowało decyzję o diagnostyce preimplantacyjnej z tych samych powodów, jednak bez wcześniejszych doświadczeń z przerwaniem ciąży. Trudno takich informacji nie uwzględniać podczas konsultacji genetycznych niezależnie od tego, czy mają one mieć charakter edukacyjny, czysto medyczny czy psychoterapeutyczny, co

zresztą mimo uzasadnienia historycznego jest podziałem sztucznym. Podczas wielu konsultacji genetycznych modele te wzajemnie się przenikają.

Zupełnie czymś innym w porównaniu z konsultacjami genetycznymi przeprowadzanymi prenatalnie są konsultacje udzielane postnatalnie konkretnym chorym, ich opiekunom prawnym lub członkom rodziny ryzyka, zarówno w przypadku chorób dziedzicznych jak i somatycznych, w tym przede wszystkim nowotworowych. Chańska pisze, że „wydaje się również niewłaściwe zachowanie [podczas konsultacji genetycznej] niedyrektywności i moralnej neutralności...w przypadkach zapobiegania lub wczesnego wykrywania ... np. pewnych rodzajów nowotworów”. Oczywiście, gdyż są to konsultacje o zupełnie innym charakterze niż konsultacje prenatalne, podczas których przestrzeganie niedyrektywności jest zasadą naczelną. Zalecenia o charakterze profilaktycznym endokrynologa, kardiologa, genetyka klinicznego, lekarza każdej innej specjalności, nie mogą być traktowane jako wyraz dyrektywności, lecz jako element sztuki lekarskiej, niezależnie od podejścia samego pacjenta do tych zaleceń. Zresztą nawet kobiecie ciężarnej szukającej informacji o diagnostyce prenatalnej całkiem dyrektywnie powiem, że „po pierwsze powinna Pani przestać palić papierosy” jeśli mam co do tego uzasadnione podejrzenia lub wynika to z wywiadu przeprowadzonego z pacjentką. To jest element sztuki lekarskiej, a nie element konsultacji genetycznej jako takiej.

W innym miejscu Chańska słusznie zwraca uwagę, że nawet forma gramatyczna sformułowań użytych przez lekarza w czasie konsultacji może nadać jej mniej lub bardziej dyrektywny charakter. Do tego wystarczy mowa ciała czy ton wypowiedzi. Wpływa też na to wiele czynników organizacyjnych. Nawet przypadkowe spotkanie ciężarnej trafiającej na konsultację w sprawie badań prenatalnych z dzieckiem o poważnych anomaliiach rozwojowych w poczekalni poradni genetycznej może spowodować u niej stres rzutujący na odbiór konsultacji i podejmowane decyzje. Konsultacja „niedyrektywna” staje się w takich warunkach z automatu mało wiarygodna. Rozdział ruchu chorych na bazie struktury architektonicznej poradni lub w grafiku przyjęć jest więc znaczącym wymogiem

formalnym. W praktyce spóźnienia pacjentów, czasem ich spontaniczne zgłaszanie się, bez wcześniejszego ustalenia pory konsultacji powoduje, że wymogi takie nie zawsze są łatwe do spełnienia.

Nie wiadomo również, jak do końca rozumieć w kontekście niedyrektywności konsultacji genetycznych zachowania lekarzy „wykształconych w tradycyjnym paternalistycznym modelu medycyny”. Chańska tłumaczy, że chodzi tu konsultantów, którzy z pozycji autorytetu gotowi byłiby stwierdzić, czy pacjenci powinni mieć dzieci, czy też powinni tego unikać lub co zrobiliby na miejscu pacjentów, gdy zadadzą oni takie pytanie. Cytowany fragment książki odnosi się wprawdzie do historii rozwoju idei niedyrektywności, ale niestety pojęcie „paternalizmu” wraca przy omawianiu przez Autorkę wyników badań własnych. Stwierdza ona, że „jedynie co piąta [zdaniem piszącego tę opinię - aż co piąta] ankietowana osoba [genetyk kliniczny] uważała, że wyrażona przez ciężarną chęć poznania stanu zdrowia płodu jest wystarczającym powodem skierowania jej na badania prenatalne”. Chańska uznaje to za „istnienie silnego paternalizmu lekarskiego i lekceważenie potrzeb kobiet ciężarnych”. To dosyć kategoriyczny wniosek. Piszący te słowa chciałby usłyszeć, jak przebiegają w takich przypadkach konsultacje u tej aż (!) jednej piątej specjalistów. Sam oczywiście bierze pod uwagę możliwość przeprowadzenia takich badań bez wyraźnych wskazań, bardziej ze względu na lęk kobiety ciężarnej, np. pracownicy zakładu genetyki, wykonującej te badania i mającej do czynienia z dziesiątkami patologii lub psycholożki opiekującej się dziećmi i osobami niepełnosprawnymi. Pewne obrazy przesładują wówczas taką kobietę przed zaśnięciem. Większości ciężarnych należy natomiast tłumaczyć w takich sytuacjach, że nie ma takiego badania, którego wyniki pozwolą na stwierdzenie ze stuprocentową pewnością, że płód jest zdrowy. Przecież wchodzi tu w rachubę tysiące chorób rzadkich i innych czynników ryzyka mogących wystąpić losowo, wykrywanych przy użyciu dziesiątek metod, niekiedy również kilka lat po urodzeniu się dziecka. Jeśli nie ma wcześniejszych przesłanek powalających na ukierunkowanie takiego badania, to wycinkowe badania „w ślepo” są bezwartościowe. Są poszukiwaniem igły w stogu siana. Jest to również całkowicie

nieuzasadnione ekonomicznie. Mało tego – badania calogenomowe, oferowane zwłaszcza komercyjnie przez instytucje lub spółki działające często nieodpowiedzialnie, mogą być źródłem wyników trudnych do zinterpretowania, pogłębiających jedynie niepokój ciężarnej, jeśli zły jest sposób raportowania tych wyników i sposób ich przekazania pacjentce. Czy np. odmowa przez kardiologa koronarografii każdemu pacjentowi, który tego zażąda z powodu „ból w okolicy serca” (nie mającego często z sercem nic wspólnego) byłaby również przejawem paternalizmu w medycynie? Chańska pisząc o (nie)poradności systemowej zupełnie pomija do tego fakt złego finansowania konsultacji i badań genetycznych, ich limitowania w skali miesiąca bez prawa wykonania badania płatnego po wyczerpaniu miesięcznego lub rocznego limitu w jednostce, która ma podpisaną umowę z NFZ. Koncentrowanie się przez genetyka na ścisłych wskazaniach do badań ma wtedy często charakter selekcji wymuszonej przewidywaniem szans potencjalnych korzyści wynikających z badania. Zyskują na tym finansowo placówki komercyjne, do których trafiają ciężarne nie znajdujące refundacji badań ze środków publicznych. Zgoda, system jest zły, genetycy bezskutecznie walczą o jego zmianę i nie jest to lekceważenie przez nich potrzeb ciężarnych. Podobnie jest ze stwierdzeniem Chańskiej jakoby „dostęp do inwazyjnych badań prenatalnych jest w pewnym zakresie reglamentowany przez środowisko genetyków”. Odpowiedź brzmi, że środowisko genetyków jest ostatnim ze środowisk, któremu zależałoby na reglamentacji jakichkolwiek testów genetycznych czy to przedurodzeniowych, czy postnatalnych, w odpowiednich grupach wskazań do takich badań. Potwierdzeniem tego są opisane przez Chańską wysiłki kolejnych konsultantów krajowych w dziedzinie genetyki klinicznej na rzecz zwiększenia dostępności badań genetycznych. Określenie wskazań i pod ich kątem ukierunkowanie odpowiednich testów nie ma nic wspólnego z paternalizmem lub reglamentacją. To specjalistyczna wiedza genetyka klinicznego. Chańska sama nie jest zresztą konsekwentna w tym zakresie, gdyż w jakimś sensie kwestionuje wykonywanie diagnostyki inwazyjnej w przypadkach wad rozwojowych, które same w sobie mogłyby stanowić uzasadnienie dla przerwania ciąży. W podrozdziale 12.5 „Wady strukturalne płodu i wątpliwa wartość dodatkowych

badania genetycznych” Autorka myli niestety przy okazji szereg faktów medycznych, co jest zresztą pochodną „niepewnego gruntu” po jakim porusza się w pełnym nieścisłości rozdziale 3, mimo chęci przybliżenia w nim czytelnikom podstawowych pojęć klinicznych i diagnostycznych. Dotyczy to m. in. również fragmentów opisu programu badań prenatalnych, gdzie na str. 150 Chańska pisze o mutacjach de novo w kontekście aberracji chromosomowych mogących wystąpić losowo, a są to różne zagadnienia. Te nieścisłości przewijają się podczas lektury całej książki i stanowi to jej najsłabszy element. W przywołanym wyżej podrozdziale 12.5. W przypadkach aberracji chromosomowych (brzmi to lepiej niż wad polegających na nieprawidłowej liczbie chromosomów) „...ryzyko pojawienia się takiej wady w kolejnej ciąży wynosi nie więcej niż 1%”, co wg Chańskiej „oznacza, że wykonanie u kobiety ciężarnej, u której płodu wykryto poważne wady anatomiczne, inwazyjnego badania prenatalnego ma niewielką wartość informacyjną”. Do tego zwraca uwagę, że istnieje wystarczająco długa lista cech ultrasonograficznych trisomii 13, 18 i 21 sugerując, że może to być wystarczające dla rozpoznania tych aberracji.

Nic bardziej mylnego i trzeba wręcz przestrzec ewentualne czytelniczki przed takim rozumowaniem. Ocenia się, że wartość predykcyjna badań przesiewowych w pierwszym trymestrze ciąży w ramach tzw. testu połączonego (nie tylko badania USG, lecz również badania biochemiczne) nie przekracza 95%-96%. Ryzyko uzyskania wyniku fałszywie pozytywnego (podejrzanie aberracji, której nie ma) lub fałszywie negatywnego (nie zostaje wykryta istniejąca aberracja) jest znacznie wyższe niż ryzyko wynikające z posiadania już dziecka z aberracją chromosomową. Można to zweryfikować jedynie na podstawie wyniku badania inwazyjnego. Jeśli matka ma doświadczenia wynikające z opieki nad dzieckiem z aberracją chromosomową, to przy ryzyku 1% istnieje do 99% szans, że otrzyma ona wynik uspokajający ją. Na tym m.in. polega „pronatalistyczny efekt” diagnostyki prenatalnej, o czym wcześniej wspomina Chańska powołując się na opinie genetyków. Matka bojąca się ponownego urodzenia chorego dziecka gotowa byłaby przerwać ciążę nie mając możliwości przeprowadzenia badań. Wynik badania wykluczający chorobę u płodu zachęca do

kontynuacji ciąży. W ramach nieinwazyjnych badań wolnego płodowego DNA znajdującego się w krwioobiegu matki tylko dla trisomii wartość predykcyjną wyniku uznaje się za bliską 100%. Jest ona niższa dla trisomii 18 i 13 nawet jeśli w obrazie USG występują u płodu pewne cechy mogące przemawiać za takimi aberracjami chromosomowymi. Firmy komercyjne reklamują się możliwością wykrycia tą drogą wielu innych aberracji liczbowych i strukturalnych. Mimo ogromnego postępu technologicznego do tego typu obietnic o charakterze reklamowym należy podchodzić z wielką ostrożnością. Wyniki badań nieinwazyjnych płodu wskazujące na możliwość wystąpienia u niego aberracji chromosomowej powinny być weryfikowane na drodze inwazyjnej po przeprowadzeniu odpowiedniej konsultacji genetycznej.

Chańska omawiając metody diagnostyki nieinwazyjnej dywaguje na temat przedziałów ryzyka stanowiących ewentualne wskazanie do diagnostyki inwazyjnej. Chyba niepotrzebnie. Dla specjalistów może być to irytujące, dla kobiet ciężarnych niepokojące w świetle wyników przeprowadzonych u nich badań. W roku 2022 zostały opublikowane wspólne rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka dotyczące badań przesiewowych oraz diagnostycznych badań genetycznych wykonywanych w okresie prenatalnym (*Ginekologia i Perinatologia Praktyczna* 2022, 7 (1), 20–33). Wcześniej, w roku 2015, oba Towarzystwa opublikowały rekomendacje w zakresie przesiewowego badania genetycznego wykonanego na wolnym płodowym DNA (*Ginekologia Polska* 2015, 86, 966-969). Pewne modele rozumowania przedstawione przez Chańską są w świetle tych rekomendacji wątpliwe. Bardziej wartościowe, w ślad za niektórymi podręcznikami amerykańskimi napisanymi przez ginekologów dla nich samych, byłoby wyjaśnienie kobiecie, co właściwie może oznaczać ryzyko 1:1000 wystąpienia u płodu np. trisomii 21 (zespołu Downa). Ryzyko takie nie stanowi wskazania do dalszej diagnostyki. Tymczasem może warto przynajmniej w gronie specjalistów uświadomić sobie, że gdyby wszystkie ciężarne w Polsce w określonym roku statystycznym cechowało ryzyko nie wyższe, to ta wartość oznacza, że teoretycznie przy 350 000 porodów 350 kobiet

może urodzić chore dziecko. W praktyce jest to liczba mniejsza, ale czy i w jaki sposób informować o takich wyliczeniach każdą ciężarną, to kwestia do dyskusji. Z pewnością łatwo byłoby przestraszyć wówczas część pacjentek, które mogłyby domagać się diagnostyki inwazyjnej, która zdaniem Autorki jest „paternalistycznie reglamentowana” przez genetyków. Z drugiej strony unika się wówczas późniejszych wyjaśnień składanych matce rodzącej np. dziecko z zespołem Downa, której na podstawie wyników badań nieinwazyjnych udzielono uspokajających informacji, że ryzyko zaistnienia takiej sytuacji jest minimalne.

Niebezpieczne również jest z punktu widzenia konsultacji genetycznych kwestionowanie przez Chańską sensu diagnostyki inwazyjnej w przypadkach poważnych wad rozwojowych, mogących a priori stanowić podstawę do decyzji o przerwaniu ciąży, wobec małej szansy potwierdzenia ich przyczyny w badaniu kariotypu. To są różne i niezależne od siebie problemy. Pomijając już pozorną lub rzeczywistą zwłokę z podjęciem decyzji o przerwaniu ciąży, wyniki badań inwazyjnych mogą wyprzedzić w czasie także ewentualne obumarcie płodu, gdy trudne może stać się zbadanie zmienionych martwiczo tkanek. Zwykle jednak udaje się z nich wyizolować DNA zadowalającej jakości do badań całogenomowych. Nawet w okresie od przeprowadzenia przez Chańską badań ankietowych do momentu opublikowania książki standardem stało się wykorzystanie w ramach diagnostyki prenatalnej co najmniej mikromacierzy CGH (aCGH) pozwalających na uzyskanie w przypadkach wad rozwojowych o nieznannej etiologii znacznie szerszych wniosków diagnostycznych niż rutynowe badanie kariotypu. Postęp jest w tym zakresie lawinowy również z punktu widzenia wykorzystania innych technik molekularnych. To prawda, że ciągle przyczyny blisko połowy wad rozwojowych pozostają nieznanne. Ale nawet uzyskiwanie w tym zakresie dodatkowych 8-10% wyników diagnostycznych m. in. dzięki aCGH, uznaje się za sukces, bo to oznacza, że o tyle zwiększa się odsetek rodzin ryzyka, którym w ramach konsultacji genetycznych możliwe jest nakreślenie różnych scenariuszy z punktu widzenia kolejnych ciąż, po wcześniejszym wykonaniu badań porównawczych u rodziców. Uzyskujemy wtedy informacje, czy zmiana genomowa

u płodu była sporadyczna i ryzyko jej pojawienia się u następnych dzieci jest znikome, czy też rodzice są jej nosicielami i ponoszą wyższe ryzyko urodzenia się kolejnego chorego dziecka. Podobnie jest zresztą w przypadkach klasycznych aberracji. Podejrzenie w ramach badań nieinwazyjnych, nawet na podstawie analizy w DNA płodu w krwioobiegu matki, trisomii 21 nie wyjaśnia, czy to tzw. prosta, występująca losowo trisomia 21, czy też jest to fuzja centryczna chromosomu 21 z innym chromosomem z grupy D lub G (chromosomy par 13-15 oraz 21-22 – Chańska nie wyjaśnia tego pisząc w rozdziale 3 o fuzjach centrycznych) w układzie nie zrównoważonym (trzy kopie chromosomu 21 zamiast prawidłowych dwóch). To też może być aberracja losowa, ale w niektórych przypadkach jej zdrowym nosicielem może być jedno z rodziców. Jeśli któreś z rodziców jest nosicielem fuzji między dwoma chromosomami 21, to para taka nie może mieć w ogóle zdrowych dzieci. Każde ich kolejne żywo urodzone dziecko musi być dzieckiem z zespołem Downa. W innego typu fuzjach centrycznych z udziałem chromosomu 21 i ich nosicielstwie przez zdrowych rodziców nie jest wykluczona możliwość posiadania zdrowego dziecka, ale ryzyko wystąpienia zespołu Downa jest wówczas wysokie. Szansą na wykluczenie takiej aberracji jest albo inwazyjna diagnostyka płodu w każdej z kolejnych ciąży, albo diagnostyka preimplantacyjna z selekcją zarodków o prawidłowym kariotypie. Pominięcie badania kariotypu u dziecka urodzonego z cechami zespołu Downa jest w związku z powyższym błędem w sztuce lekarskiej. Również wówczas, gdy u matki dochodzi do poronień, zwłaszcza powtarzających się, czy też nie zweryfikowano wyników przeprowadzonych u niej badań nieinwazyjnych wskazujących na ryzyko trisomii u płodu i ciążę przerwano, to późniejsze pominięcie badań kariotypu obojga rodziców także jest takim błędem. Z pewnością „niedyrektywnie” (?) parze rodzicielskiej z fuzją 21;21 trzeba uzmysłowić konkretne fakty, przedstawić opcje związane z możliwą adopcją lub zapłodnieniem z wykorzystaniem dawstwa gamet. Informacja o stuprocentowym ryzyku posiadania chorego dziecka musi być „dyrektywnie” przedstawiona w karcie informacyjnej podpisanej przez rodziców. Jest to często jedyny dokument o znaczeniu prawnym, potwierdzający fakt udzielenia rodzicom takiej konsultacji w przypadkach roszczeń, że

czegoś im nie powiedziano, że czegoś nie byli świadomi przed urodzeniem kolejnego chorego dziecka. Podobnie jest w przypadkach innych fuzji centrycznych z udziałem chromosomu 21. Zlecenie w takich przypadkach badań nieinwazyjnych jest błędem. A priori powinna być wykonana diagnostyka inwazyjna. Jeśli, idąc dalej, wady rozwojowe, mogą być związane ze strukturalną aberracją chromosomową (nie wadą – aby te pojęcia nie nakładały się na siebie), to każdorazowo opisuje się zgodnie z nomenklaturą międzynarodową cytowaną przez Chańską punkty uszkodzeń chromosomów biorących udział w takiej aberracji. Pozwala to na analizę zawartości genów w takich regionach i wnioskowanie o ich potencjalnym udziale w etiopatogenezie stwierdzanych zaburzeń. Dotyczy to zarówno klasycznych badań kariotypu, jak i innych specjalistycznych analiz, począwszy od wspomnianych wyżej badań aCGH. Również i tego typu aberracje mogą wystąpić losowo lub w układzie zrównoważonego (bez skutków klinicznych) nosicielstwa przez rodziców. W historii konkretnego laboratorium mogą nie zdarzyć się dwie identyczne aberracje, ale uzyskane dane powinny być wprowadzone do międzynarodowych baz, w których opisy podobnych przypadków pozwalają na ocenę, czy konkretna zmiana w genomie (taką jest też aberracja chromosomowa) ma charakter patogenny, czy łagodny. Tak przez lata budowana jest międzynarodowa wiedza kliniczna i diagnostyczna o genomie człowieka, będąca podstawą konsultacji genetycznych. Konglomerat ciężkich wad rozwojowych może być podstawą do decyzji o przerwaniu ciąży. Jeśli jednak nie jest to typowy, znany zespół chorobowy, to i tak badania cytogenetyczne lub molekularne powinny być wykonane po przeprowadzeniu procedur ginekologicznych albo wówczas, gdy następuje poronienie samoistne. Kobieta ciężarna może także odrzucać opcję przerwania ciąży. Wyniki badań inwazyjnych stanowią wtedy cenną wskazówkę dla perinatologów co do sposobu dalszego prowadzenia ciąży i porodu. To niemal wykład, ale niezbędny, gdyż jeśli Chańska kwestionuje sens diagnostyki inwazyjnej w przypadkach poważnych wad rozwojowych, adresując jednocześnie książkę do szerokiego grona odbiorców, zarówno rodzin ryzyka genetycznego jak i organizatorów ochrony zdrowia, to nieświadomie może utrudnić przebieg konsultacji genetycznych lub walkę genetyków o

finansowanie odpowiednich badań czy to inwazyjnych, czy to po przerwaniu ciąży lub poronieniu samoistnym. Autorka bardzo uprościła schemat postępowania, a genetyka kliniczna i biologia molekularna to nauki dość złożone. Wobec stopnia skomplikowania procesów embriologicznych oraz wpływu czynników środowiskowych zawsze pozostanie natomiast znacząca liczba przypadków zaburzeń rozwojowych płodu o nieznanym etiologii.

Chańska odnosi się obszernie również do historii powstania i rozwoju programu badań prenatalnych (PBP) w Polsce, niezależnie od opisu wcześniej realizowanego tzw. „programu warszawskiego”. W celu opracowania założeń PBP minister zdrowia powołał w roku 2004 zespół złożony w 2/3 z ginekologów i położników, w 1/3 z genetyków klinicznych. Przewodniczył zespołowi profesor Stanisław Radowski, ówczesny konsultant krajowy w dziedzinie ginekologii i położnictwa. Już samo powołanie zespołu stanowiło sukces. Powstała nadzieja zwiększenia w Polsce dostępności badań prenatalnych. Trzeba jednak zaznaczyć w tym miejscu, że liczne zarządzenia kolejnych prezesów NFZ określające szczegółowe warunki realizacji programu od samego początku jego istnienia odbiegały od treści pierwotnego dokumentu opracowanego przez zespół ekspertów. Mimo ich protestów zmieniano stopniowo postanowienia dotyczące konsultacji genetycznych oraz takiej wyceny świadczeń, która zachęcałaby do zwiększenia liczby ośrodków wykonujących badania w celu zapewnienia lepszej ich dostępności, jak i pozwalałaby ośrodkom już istniejącym na modernizację wyposażenia aparaturowego.

Chańska zwraca uwagę na przesłankę epidemiologiczną będącą jednym z argumentów przemawiających za utworzeniem programu, jaką jest systematycznie podwyższający się średni wiek kobiet ciężarnych i związane z tym ryzyko wzrostu liczby chorób uwarunkowanych genetycznie u rodzących się dzieci. Trudno jednak znaleźć w założeniach programu sugerowany przez Chańską cel epidemiologiczny w postaci zmniejszenia liczby wad wrodzonych. To zdaniem Autorki prowadzi do przemilczenia przez twórców programu informacji na temat metod osiągnięcia takiego

celu z przypomnieniem im, jakie to są sposoby. Generalnie rzecz ujmując można odnieść wrażenie, że stosunek Chańskiej do zapisów programu jest krytyczny, z czym można byłoby się zgodzić, ale autorytatywne obarczanie autorów programu odpowiedzialnością za jego ułomności jest pomyłką. Trudno jest strona po stronie czytanej książki przeprowadzić dyskusję z takim rozumowaniem Autorki. Warto jest jednak zatrzymać się nad niektórymi uwagami będącymi podstawą do sformułowania, że twórcy programu doprowadzili do „całkowitego braku spójności omawianego dokumentu”. Jednym z argumentów ma być m. in. pominięcie zapisu „o prawie kobiety ciężarnej (rodziców dziecka) do informacji o stanie zdrowia płodu” z pozostawieniem jedynie celu, jakim jest określenie dobrostanu płodu i przyszłego dziecka. Jest w tym błąd logiczny, gdyż adresatem informacji wynikających z badań prenatalnych z pewnością nie jest płód lecz właśnie matka (rodzice), co być może mogłoby być zapisane, ale jest przecież tak oczywiste. Innym argumentem jest brak zapisu o prawie do przerwania ciąży w przypadkach rozpoznania poważnych wad [rozwojowych], z zastąpieniem go przez enigmatyczne zdaniem Chańskiej sformułowanie o możliwości „podjęcia decyzji co do dalszych losów ciąży”. Autorka sama wykorzystuje to sformułowanie w innych fragmentach książki. Pisze jednak dalej, że „Tego rodzaju usunięcie z pola widzenia medycyny zabiegu przerwania ciąży ze wskazań płodowych jest bardzo znaczące i w moim przekonaniu stanowi jeden z istotniejszych powodów trudności, na jakie napotykają w realizacji swojej decyzji osoby decydujące się na przerwanie ciąży w tych okolicznościach” (str. 148). Są to sformułowania teoretycznie słuszne, lecz całkowicie oderwane od realiów istniejących w naszym kraju. Samo wprowadzenie w życie PBP już było dla jego autorów znaczącym sukcesem. Chańska nie zauważa i nie komentuje faktu, że od rozpoczęcia w roku 1980 „programu warszawskiego” do powstania zapisów PBP minęły 24 lata. To nie były lata przespane przez środowisko genetyków. To była ustawiczna walka z władzami o różnym zabarwieniu politycznym o wprowadzenie badań przedurodzeniowych. Piszący tę opinię był bezpośrednim uczestnikiem tych zmagania. Przez 24 lata!! Ćwierć wieku!! Był również uczestnikiem dyskusji na temat osławionej ustawy z roku 1993 dopuszczającej

przerywanie ciąży w szczególnych przypadkach, ustawy nazywanej przez niektórych do chwili obecnej „zgniłym kompromisem”. Stał się przy tej okazji celem 24-godzinnych niewybrednych, karalnych ataków i pogróżek ze strony fundamentalistycznych przeciwników ustawy pod adresem własnym i najbliższej rodziny. Z pewnością nie jedynym. Jednak nie z lęku, a z wyrachowania podczas redakcji PBP członkowie zespołu unikali sformułowań o przerywaniu ciąży. I wcale nie byli w tym zakresie jednomyślni. Tyle tylko, że w przeciwnym razie PBP prawdopodobnie w ogóle by wówczas nie powstał. Warto przytoczyć anegdotę, że po kolejnych 12 latach, w roku 2016, podczas przygotowań do dużego, jubileuszowego V Kongresu Genetyki Polskiej, jego organizatorzy – Polskie Towarzystwo Genetyczne oraz Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka – zwrócili się do ministrów zdrowia oraz nauki i szkolnictwa wyższego, a więc do urzędników administracji państwowej, o objęcie patronatem tych obrad. W czasie bezpośredniej rozmowy z ministrem zdrowia padło na wstępie pytanie, czy aby w czasie Kongresu nie będzie mowy o diagnostyce prenatalnej lub o „in vitro”. Potwierdzenie, że taka będzie tematyka jednej z kilkudziesięciu sesji, poskutkowało natychmiastową odmową patronatu. W kilka dni później minister zdrowia zmienił tę decyzję, gdy przekazano mu informację, że na taki patronat zgodził się koalicjant, minister nauki i szkolnictwa wyższego, ówczesnie w randze wicepremiera. Takie są wciąż w naszym kraju realia walki o badania prenatalne i prawo do przerwania ciąży. W Postscriptum do wyroku [p]TK Chańska sama pisze o nieprzychylnej wciąż atmosferze politycznej i wrogich (sic!) słowach pod adresem badań prenatalnych. Wrogie słowa nadal padają przede wszystkim pod adresem specjalistów je wykonujących. To nie są niewinne żarciki!

Na koniec należy ponowić pytanie, czy Chańska udziela w swojej książce odpowiedzi, jakie są główne przyczyny tytułowej (nie)poradności systemowej w kontekście poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce przedurodzeniowej. Autorka nie wyciąga jednoznacznych, a przecież oczywistych wniosków z przytaczanych faktów i obserwacji. Te, które zamieszcza pod koniec książki, nie odnoszą się do słabości systemu jako takiego. Koncentrują się na działaniach medycznych w zakresie

badan prenatalnych i sytuacji kobiet ciężarnych, ale w większości dotyczą one skutków a nie przyczyn, co nie jest odpowiednio skomentowane.

Podstawowym zagadnieniem jest wtórny charakter profilaktyki związanej z diagnostyką prenatalną. Oznacza to, że poza wieloma korzyściami mogącymi wynikać z przeprowadzenia badań dla decyzji prokreacyjnych rodziców, sposobu prowadzenia ciąży i porodu lub wczesnej opieki specjalistycznej nad urodzonym dzieckiem, ich rezultaty w niewielkiej procentowo grupie ciężarnych stanowią dla nich podstawę do rozważań o możliwości przerwania ciąży. Jest to problem fundamentalny, wokół którego toczą się dyskusje społeczne, z którym zmagają się ustawodawca i wokół którego krąży Chańska w swojej książce. Nie będzie jednak rozsądnego sposobu na jego rozwiązanie, dopóki w naszym kraju nie nastąpi jednoznaczny rozdział państwa i kościoła, co piszący tę opinię zaznaczył na jej początku. W przeciwnym razie nadal będziemy obserwować polityczno-światopoglądowy kontredans wokół tego problemu. Faktyczny brak tego rozdziału jest grzechem pierworodnym, który rzuca w Polsce na linię ustawodawczą i orzeczniczą dotyczącą możliwości przerywania ciąży począwszy od ustawy z 7 stycznia 1993, będącej już ustępstwem na rzecz kościoła, po cytowany już wyrok (p)TK z 22 października 2020. To brak neutralności światopoglądowej państwa rzuca na kilkudziesięcioletnią bierność polityków wszystkich opcji prowadzącą do zaniedbań w poszukiwaniu rozwiązań systemowych w celu zapewnienia polskim kobietom powszechnego dostępu do nowoczesnych badań prenatalnych. To ten grzech pierworodny powoduje lawirowanie lekarzy między wymogami medycznymi, a pogróżkami o odpowiedzialności karnej, hejtem i pikietami organizowanymi przez fundamentalistów religijnych. Chańska pisze o fundamentalizmie i nadużyciach terminologicznych, ale nie wyciąga z tego formalnego wniosku o koniecznej rewizji zależności między państwem a kościołem. Byłby to jeden z wniosków kluczowych w odpowiedzi na sytuację „polskich kobiet, które sobie radzą”, na bezskuteczne protesty społeczne po wyroku (p)TK, na wady prawne jego orzeczenia, na odrębne zdania członków (p)TK, na lekceważenie opinii autorytetów prawniczych, głosów środowisk naukowych,

na nadużycie władzy, na pogwałcenie aktów prawa międzynarodowego, na brak szacunku dla praw osób urodzonych – to tytuły podrozdziałów w książce Chańskiej zakończonej dość pesymistycznie. Niezależnie od tego nadal i uparcie należy domagać się nie tylko poprawy edukacji społecznej z zakresu demografii, seksuologii, świadomego macierzyństwa, ale również podstawowych zagadnień bioetycznych wynikających z rozwoju biologii i medycyny w różnych jej dziedzinach. Chańska wspomina o działaniach edukacyjnych w ramach [prenatalnego] programu warszawskiego w latach 80-tych ubiegłego wieku, z towarzyszącymi edukacji również badaniami socjologicznymi. Powinien być to stały element PBP. W książce dość obszernie cytowane są wystąpienia konsultantów krajowych w dziedzinie genetyki klinicznej o zmiany organizacyjne w PBP, jego nowelizację, objęcie badaniami nieinwazyjnymi wszystkich ciężarnych, zwiększenie liczby ośrodków wykonujących badania inwazyjne, poszerzenie, unowocześnienie i zmianę wyceny świadczeń medycznych wykonywanych w ramach programu, zmianę metod sprawozdawczości z wykonywania zadań programu, ocenę efektywności wykorzystywania środków finansowych przeznaczonych na cele diagnostyki prenatalnej. Trudno jest wprost uwierzyć, że wszystkie te apele do chwili obecnej pozostały bez echa ze strony organizatorów ochrony zdrowia mimo niezwyklego postępu w dziedzinie genetyki i biologii molekularnej w ostatnim nawet dziesięcioleciu, mimo wykazywanych nieprawidłowości, nadużyć, skali niegospodarności. Nic się nie zmieniło również po opublikowaniu raportu NIK, o którym również wspomina Chańska. Jest to pośredni dowód na to, jak niewygodnym tematem dla organizatorów ochrony zdrowia są badania prenatalne. Politycy i administracja rządowa z lekceważeniem podchodzą również do trwających do ponad 20 lat apeli i działań różnych środowisk o ratyfikację Europejskiej Konwencji Biomedycznej oraz trwających równie długo wysiłków genetyków o uchwalenie ustawy w sprawie wykonywania testów genetycznych dla celów zdrowotnych. Kolejne projekty tej ustawy nie są procedowane. Trzeba natomiast podkreślić, że mimo wspomnianego przez Chańską „podziału na dwa schematy myślenia o badaniach prenatalnych – ginekologiczny i genetyczny”, w obu tych środowiskach lekarskich pojawia się coraz większa

grupa specjalistów podchodząca nowocześnie i ze zrozumieniem zarówno do badań nieinwazyjnych jak i inwazyjnych, co kilkakrotnie zaowocowało już wspólnymi rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Środowisko ginekologów i położników zarówno ze względu na specyfikę tych specjalizacji dotyczących podstawowych potrzeb zdrowotnych, jak i przewagę liczebną nad genetykami klinicznymi, ma większą „siłę przebicia” w lansowaniu własnych postulatów. Wspólne wystąpienia w sprawach diagnostyki prenatalnej trudno zatem przecenić. Nie należy zapominać, że w przypadkach decyzji o przerwaniu ciąży wykonawcami związanych z tym procedur medycznych są ginekolodzy i to na nich spada odium związanych z tym ataków ze strony fundamentalistów religijnych. Do tego zarówno ginekolodzy i położnicy, jak i genetycy kliniczni, są podzieleni światopoglądowo (bez zachowania przez część specjalistów w tych dziedzinach bezstronności i moralnej neutralności) w sprawach diagnostyki prenatalnej i związanej z jej wynikami możliwości przerwania ciąży. To ginekolodzy powinni jednak we własnych wytycznych wskazać na rolę i zadania konsultanta krajowego oraz konsultantów wojewódzkich, reprezentujących administrację państwową, w zakresie realizacji procedur związanych z przerwaniem ciąży w przypadkach, gdy istnieją ku temu wskazania, a ciężarna nie uzyskuje pomocy w realizacji swojej woli. Nie byłoby tzw. „sprawy Chazana”, gdyby odpowiednie wytyczne nakładały automatycznie obowiązek rozwiązania takiego problemu lokalnie, przez konsultanta wojewódzkiego. Jest natomiast kompletnym nieporozumieniem, jeśli na takich stanowiskach administracyjnych znajdują się osoby powołujące się a priori na „klauzulę sumienia”, nie gwarantując egzekwowania obowiązujących praw kobiet ciężarnych. Mógłby to być kolejny wniosek Chańskiej.

Trzeba się zgodzić z Chańską, że dla potrzeb konsultacji genetycznych towarzyszących diagnostyce prenatalnej ginekolodzy, położnicy i genetycy kliniczni powinni być lepiej przygotowani z zakresu psychologii i/lub psychoterapii. Perspektywa wielomiesięcznych studiów w tym zakresie jest nierealistyczna. Mogłyby to być odpowiednie kursy i staże

w ramach specjalizacji. Genetycy kliniczni od lat poszukują możliwych w tym zakresie rozwiązań. Pojawiają się jednak i tu przeszkody systemowe. Kursy i staże muszą być prowadzone przez kompetentny i odpowiednio wynagradzany personel w jednostkach akredytowanych pod kątem takich zajęć. Ministerstwo zdrowia oraz CMKP nie jest otwarte na rozwiązania generujące dodatkowe koszty. Koło się zamyka. Wpisanie do programów specjalizacji treści bez pokrycia, bez możliwości ich zrealizowania, mija się z celem. Nie jest to problem jedynie wyżej wymienionych specjalizacji, lecz całej ochrony zdrowia. Mówiono o tym m. in. podczas I Kongresu Humanizacji Medycyny w Warszawie (9-10 czerwca 2022; Puls Medycyny nr 11 z 30 czerwca 2022). Zwracano tam uwagę na brak u lekarzy „kompetencji miękkich” z punktu widzenia komunikacji z pacjentem i uwzględnienia jego potrzeb indywidualnych. Odrębną sprawą jest również odpowiednia wycena konsultacji genetycznych, gwarantujących właściwą interakcję z ciężarną, w sposób opisywany przez Chańską. Przy groszowych obecnie stawkach trwające często ponad godzinę konsultacje genetyczne są nieopłacalne dla jednostek je kontraktujących, a tym samym nieopłacalne jest zatrudnianie genetyków. Nie zachęca to również do specjalizowania się w dziedzinie genetyki klinicznej reprezentowanej obecnie przez bardzo wąskie grono aktywnych zawodowo specjalistów. Jednocześnie osoby posiadające już specjalizację poszukują możliwości pracy w placówkach komercyjnych. Tu ponownie Chańska wnioskuje w sposób uproszczony, że mała liczba specjalistów jest przyczyną długich kolejek i oczekiwania na konsultacje genetyczne z „zakorzenionym [jednocześnie] w polskim środowisku poglądem o konieczności posiadania wykształcenia medycznego przez osoby udzielające porad genetycznych”. Jest to spłylenie problemu. Pierwszą przyczyną długiego oczekiwania na konsultacje i badania genetyczne są limity świadczeń kontraktowanych przez NFZ. To np. że na bezpłatną wizytę u endokrynologa lub kardiologa czeka się dwa lata, a do tego samego personalnie specjalisty można dostać się bez kolejki, ale za opłatą w spółce lekarskiej, nie wynika z małej liczby specjalistów. Genetycy nie będą zwolennikami rozproszenia środków na kształcenie konkurencji w zakresie konsultacji genetycznych dopóki nie będą spełnione ich podstawowe żądania. Nie jest to jednak „wyraźna

niechęć” do zmian. Kształcenie takie musi być odpowiednio usankcjonowane prawnie, zorganizowane (programy, weryfikacja umiejętności) i sfinansowane, a nie ma takich środków nawet na rozwój genetyki klinicznej jako takiej. Chańska pomija też fakt, że rozpoznanie choroby rzadkiej, drobiazgowa często analiza cech dysmorfii płodu (w obrazie USG) lub postnatalnie, a więc zbadanie pacjenta i analiza posiadanej przez niego dokumentacji medycznej (!), wymaga umiejętności lekarskich. Biolog, psychoterapeuta, specjalista w zakresie zdrowia publicznego nie zastąpi w tym zakresie lekarza. Może natomiast wziąć udział w kolejnych etapach opieki nad pacjentem lub jego rodziną pod warunkiem posiadania niezbędnych kompetencji. Organizatorzy ochrony zdrowia są jednak głusi na tego typu argumenty. W wielu sytuacjach dają wyraz swojej głębokiej niewiedzy i zacofania intelektualnego z zakresu tematyki poruszanej już nawet w programach nauczania biologii w szkołach średnich. Nikt nie chce z genetykami na te tematy dyskutować. Bo one albo „parzą”, albo uznawane są za mało istotne. Jak w tej sytuacji można walczyć nie tylko o badania prenatalne, ale o rozwój farmakogenetyki, medycyny personalizowanej, terapii celowanych w oparciu o indywidualne „paszporty genetyczne”, itd. itp. Polska znajduje się pod tym względem od lat daleko w tyle nawet w porównaniu z niektórymi krajami ościennymi. Zbyt pochopnie Chańska upraszcza różne zagadnienia. Trudno jest nie skomentować tego obszerniej, gdy genetycy po raz kolejny wskazywani są jako grupa odpowiadająca za słabości systemu.

Zaskakujący jest w książce Chańskiej wątek dotyczący opinii niektórych działaczek feministycznych na temat „normalizacji” lub „rutynizacji” diagnostyki prenatalnej poprzez wprowadzenie np. badań przesiewowych do standardów postępowania ginekologiczno-położniczego w ciąży. Cytowane jest pojęcie „ciąży niepewnej” z tendencją do braku myślenia o mającym się urodzić dziecku do czasu otrzymania przez ciężarną wyniku badań prenatalnych. Chańska polemizuje z tym poglądem cytując wypowiedzi pacjentek poddających się diagnostyce, z podkreśleniem znaczenia badań prenatalnych i oczekiwanej ich dostępności dla ogółu kobiet, ze wskazaniem różnych motywów dotyczących opieki nad

matką i dzieckiem, niezależnie od osobistego poglądu na temat możliwości przerwania ciąży czy gotowości do podjęcia takiej decyzji w przypadkach uzyskania nieprawidłowych wyników. Warto jest stanowczo podkreślić, że nawet badania USG, bez których trudno jest sobie wyobrazić standardy postępowania lekarskiego w ciąży, są elementem badań przesiewowych lub szeroko rozumianej diagnostyki prenatalnej. Nieprawidłowy obraz USG, do czasu uzyskania wyników pogłębionej wówczas diagnostyki przyczyn takiego stanu rzeczy, niekoniecznie genetycznych, może także powodować taki stan niepewności. Nie może to jednak prowadzić do cofnięcia tych standardów o dziesięciolecia. Zaniechanie postępowania zgodnie ze standardami rodzi z kolei skutki prawne. Z przypisów do tego problemu zamieszczonych przez Chańską można wnioskować, że chodzi przede wszystkim o nieinwazyjne badania biochemiczne i testy genetyczne z wykorzystaniem płodowego DNA. Namawiałbym jednak lekarzy do bardzo precyzyjnego odnotowywania w dokumentacji każdej z pacjentek faktu zaproponowania konkretnych badań i ewentualnej rezygnacji ciężarnej z takich badań po omówieniu z nią ich zalet i ograniczeń. Nie do przyjęcia w świetle ogólnych praw pacjenta jest wykonanie jakichkolwiek badań niejako „z automatu”, bez odpowiedniej konsultacji, bez pozostawienia pacjentce prawa do wyboru, a także do niewiedzy o ewentualnym wyniku badań nawet wówczas, gdy wcześniej wyraziła ona na nie zgodę. Dotyczy to również diagnostyki inwazyjnej i wyników badań uzyskanych na tej drodze. Wszystkie takie ewentualności powinny być uwzględnione w podpisanej przez ciężarną zgodzie na badania czy to nieinwazyjne, czy inwazyjne. Przede wszystkim w przypadkach tych pierwszych obowiązek taki jest zaniebdywany i to głównie przez ginekologów.

W Postscriptum do książki Chańska odnosi się do wyroku [pseudo] Trybunału Konstytucyjnego z dnia 22 października 2020, ograniczającego prawo kobiet do decyzji o przerwaniu ciąży, „...gdy badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu”, co zapisano w Ustawie z 07.01.1993 „O planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności

przerywania ciąży” (Dz.U. Nr 17, poz.78 z późn. zm.). Cytuje stanowiska Zespołu Ekspertów Prawnych Fundacji im. Stefana Batorego, Komitetów PAN, Towarzystw Naukowych, zdania odrębne do wyroku części sędziów [p]TK. Zwracana jest w nich uwaga na nadużycia terminologiczne, instrumentalne traktowanie zdrowia i życia kobiet, także ich zdrowia psychicznego w przypadkach rozpoznania nieprawidłowości rozwojowych u płodu, na systemowe, wieloletnie zaniedbania w zakresie opieki nad osobami niepełnosprawnymi. Zdaniem Zespołu Ekspertów Prawnych Trybunał dopuścił się wydania rozstrzygnięcia politycznego, wyraźnie preferującego tylko jedną opcję światopoglądową. Chańska z rezerwą odnosi się do poszukiwań dróg wyjścia z sytuacji powstałej po wyroku. Nie widzi szans na inicjatywy ustawodawcze w opozycji do wyroku [p]TK, zmieniające zaistniały stan rzeczy. Uważa również, że opinie o możliwości dokonywania własnej oceny konstytucyjności stanu prawnego ukształtowanego przez Trybunał przez sądy wyrokujące w konkretnych przypadkach o prawie do przerywania ciąży z przesłanek embriopatologicznych, nie mogą być dla lekarzy podstawą poczucia bezpieczeństwa w zakresie legalności ich działań w takich sytuacjach. Musi istnieć w tym zakresie jednoznaczna wykładnia prawna i nie zastąpią jej zawile dywagacje w literaturze o profilu prawniczym. Raz jeszcze należy stwierdzić, że brak neutralności światopoglądowej państwa, z wypaczaniem podstawowych niekiedy faktów biologicznych przez oficjalnie działających fundamentalistów religijnych, anarchizujących życie społeczne, czy wygłaszaniami przez rządzących konserwatywnych polityków opinii szkalujących konkretnych lekarzy lub całe ich środowisko, rodziny korzystające z technik wspomaganego rozrodu i rodzące się dzięki temu dzieci, nie daje w najbliższym czasie podstaw do optymizmu. Bez radykalnych zmian na tym polu wszelkie dywagacje natury prawnej będą jedynie pozorowaniem poszukiwania racjonalnych rozwiązań. Trudno jest jednoznacznie stwierdzić, czy akurat wyrok [p]TK jest dla środowisk opiniotwórczych wystarczającym dowodem na potrzebę takich zmian. Chańska opisuje w książce określone zjawiska, ale jest niezwykle ostrożna w swoich wnioskach.

Podsumowując powyższą opinię należy wyrazić nadzieję, że książka „(Nie)Poradność Systemowa. Praktyka poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej”. autorstwa Weroniki Chańskiej, będzie zacznym szerokiej, cywilizowanej dyskusji społecznej na temat niezbędnych zmian systemowych dotyczących badań prenatalnych, ze szczególnym uwzględnieniem konsultacji genetycznych i diagnostyki wad rozwojowych oraz chorób uwarunkowanych genetycznie, a także praw kobiet do podejmowania decyzji o przerwaniu ciąży, nie tylko z przesłanek embriopatologicznych. Szczególna uwaga musi być zwrócona pod tym kątem na dopuszczenie do głosu ekspertów w miejsce krzykaczy. Postulat rozdzielenia państwa od kościoła nie może napawać lękiem w państwie demokratycznym. Organizatorzy ochrony zdrowia muszą zmienić swój sposób myślenia o organizacji i finansowaniu badań prenatalnych oraz systemie kształcenia kadr pod kątem związanych z nimi świadczeń medycznych. Środowiska lekarskie, przede wszystkim ginekolodzy i położnicy oraz genetycy kliniczni, wspomagane m. in. przez wysoko kwalifikowanych diagnostów oraz psychologów, nadal powinny doskonalić zasady współdziałania, z opracowywaniem wspólnych rekomendacji i wytycznych w dziedzinie badań prenatalnych, z uwzględnieniem szczególnego charakteru związanych z nimi konsultacji specjalistycznych, w tym przede wszystkim konsultacji genetycznych. Należy wciąż zachować nadzieję na nadejście w naszym kraju lepszych czasów dla rozwoju genetyki medycznej i klinicznej.