

ACADEMIA medycyna

ŻEBY ZDROWSZYM

PANORAMA



DIAGNOSTYKA I TERAPIA PRENATALNA

PRZYJŚĆ NA ŚWIAT

**prof. dr hab.
Mirosław Wielgoś**

jest ginekologiem. Warszawskim Uniwersytetem Medycznym kieruje w kadencji 2016–2020, wcześniej był kierownikiem I Katedry i Kliniki Położnictwa i Ginekologii oraz dziekanem I Wydziału Lekarskiego uczelni. Jego zainteresowania zawodowe koncentrują się wokół zagadnień związanych z położnictwem, patologią ciąży, diagnostyką prenatalną i terapią wewnątrzmaciczną.

txt.Biogram_email

Otym, dlaczego badaniami prenatalnymi powinno się objąć kobiety w każdym wieku i gdzie mogą one uzyskać pomoc, mówi **prof. dr hab. Mirosław Wielgoś**, rektor Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

ACADEMIA: Jaka jest różnica między diagnostyką prenatalną a terapią prenatalną?

MIROSŁAW WIELGOŚ: Diagnostyka prenatalna to wszystkie testy czy badania wykonywane w trakcie ciąży, których celem jest wykrycie różnego rodzaju nieprawidłowości płodu. W tym celu stosowane są różne techniki, przy czym najbardziej rozpowszechniona jest ultrasonografia. To podstawowa metoda wizualizacji płodu, pozwalająca na ocenę dokładnej anatomii płodu i wykrycie wad rozwojowych. Istnieją też metody biochemiczne i genetyczne, dzięki którym można oszacować ryzyko wystąpienia wad oraz potwierdzić – lub wykluczyć – istnienie wad na poziomie chromosomowym.

Kiedy wada zostanie wykryta, wówczas w wielu przypadkach można rozpocząć terapię prenatalną, czyli leczenie dziecka przed jego urodzeniem. Czasami to faktycznie leczenie, czyli prenatalna korekcja wady, a czasami terapia sprowadza się do takiego kierowania ciążą, żeby dziecko przetrwało okres prenatalny i możliwa była jego operacja zaraz po porodzie.

Wspomniał pan, że terapię można podjąć w określonych przypadkach. Ilu płodom ze zdiagnozowaną chorobą można pomóc?

Trudno to procentowo określić. Wszystko zależy od tego, z jaką nieprawidłowością mamy do czynienia. Trzeba jednak podkreślić, że rozumowanie zrównujące wykrycie nieprawidłowości u płodu z aborcją to wielkie nieporozumienie. Nawet jeżeli wady nie można skorygować w okresie płodowym, to informacja o jej istnieniu pozwala właściwie poprowadzić taką ciążę, zaplanować poród w odpowiednim czasie i w odpowiednim miejscu. Niektóre wady można leczyć po narodzinach, ale wtedy poród musi odbyć się w odpowiednio przygotowanej placówce medycznej, ponieważ czasem operacja musi być wykonana natychmiast i nie ma czasu na transport noworodka do właściwego ośrodka. Poza tym rozpoznanie nawet najcięższej wady rozwojowej nie jest równoznaczne z terminacją ciąży, ponieważ o tym ostatecznie decyduje ciężarna kobieta, a nie lekarz.

Kobieta może więc zdecydować, żeby utrzymać ciążę, mimo że u płodu wykryto ciężkie uszkodzenia?

Ma do tego absolutnie prawo. To jest jej wybór, jednak powinien on być świadomy. Jeżeli kobieta chce

urodzić i wychowywać chore dziecko, dzięki diagnostyce prenatalnej ma możliwość przygotowania się do tego, zarówno psychicznie, jak i logistycznie czy finansowo. Wiadomość o upośledzeniu dziecka nie spada wtedy na nią nagle, podczas porodu.

Jaki odsetek ciąży wymaga interwencji na etapie płodowym?

W ogólnej populacji wady rozwojowe występują w ok. 3% przypadków. Statystyka ta obejmuje jednak wszystkie wady, od niemal kosmetycznych, jak rozszczep wargi, po bardzo ciężkie, które stanowią niewielką część tych 3%.

Obecnie kobiety zachodzą w ciążę i rodzą dzieci w coraz starszym wieku. Czy obserwuje pan związany z tym wzrost częstości występowania wad u płodów?

Z wiekiem wzrasta ryzyko wystąpienia wad genetycznych, których medycyna na razie jeszcze nie potrafi naprawić. Ale wady tego rodzaju także mają różny stopień ciężkości. Mogą dotyczyć różnych chromosomów, ale nawet w obrębie tej samej nieprawidłowości np. trisomii chromosomu 21, czyli zespołu Downa, stopień upośledzenia może być bardzo różny. Temu schorzeniu może towarzyszyć całe spektrum wad strukturalnych oraz opóźnienie rozwoju intelektualnego. Nie jesteśmy jednak w stanie przewidzieć, jaki ten rozwój umysłowy będzie. Jedne dzieci radzą sobie relatywnie dobrze, inne są ciężko upośledzone. W czasie diagnozy nie możemy powiedzieć matce, jakie upośledzenie dotyczy jej dziecka, bo tego po prostu nie wiadomo.

Jakie schorzenia najczęściej są leczone na etapie prenatalnym?

Sztandarowym przykładem patologii, która idealnie nadaje się do leczenia wewnątrzmacicznego, jest choroba hemolityczna płodu będąca rezultatem konfliktu serologicznego [pisała o tym w „Academii” 2/2014 prof. dr hab. n. med. Ewa Brojer z Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie – red.]. Dzięki skutecznej profilaktyce do konfliktu dochodzi coraz rzadziej, jednak nie jesteśmy w stanie go całkowicie wyeliminować. Dzięki diagnostyce prenatalnej – badaniu wykrywającym określone przeciwciała we krwi matki – można w sposób nieinwazyjny i niezagrażający płodowi wykryć chorobę,

DIAGNOSTYKA I TERAPIA PRENATALNA

a następnie dzięki badaniu dopplerowskiemu określić stopień jej nasilenia. W razie ciężkiej niedokrwistości rozpoczyna się leczenie wewnątrzmaciczne polegające na wykonaniu transfuzji krwi bezpośrednio do układu krążenia płodu. Choroba hemolityczna nawet w ciężkich postaciach jest jak najbardziej odwracalna, o ile zostanie wykryta odpowiednio wcześnie i zostanie wdrożone odpowiednie leczenie.

Wykonywane obecnie spektrum operacji wewnątrzmacicznych nie stanowi zamkniętego katalogu. Na świecie robi się coraz więcej różnego rodzaju zabiegów i chcielibyśmy wprowadzić je także do Polski. Dobrym przykładem jest przepuklina oponowo-rdzeniowa występująca w przypadku rozsz-

cyjnych układu moczowego. Może do niego dojść na skutek banalnej wady, zablokowania cewki moczowej przez znajdującą się w niej zastawkę. Wtedy mocz nie może odpływać, powiększa się pęcherz moczowy, moczowody, a w rezultacie dochodzi do wodonercza i zniszczenia struktury nerek. Można temu zapobiec poprzez odpowiedni zabieg polegający na założeniu drenów do pęcherza moczowego i ominięciu cewki. Nerki rozwijają się wtedy prawidłowo, a po urodzeniu dziecko może normalnie funkcjonować. Istnieje też inna metoda, która jeszcze w Polsce nie jest wykonywana. Do pęcherza moczowego płodu wprowadza się fetoskop i z jego pomocą przekłuwa się niedrożną zastawkę cewki moczowej.



Nikomu nie można zabronić donoszenia ciąży z uszkodzonym płodem czy opiekowania się mocno upośledzonym dzieckiem, ale też nikogo nie można zmuszać do jego urodzenia

czepu kręgosłupa. W Polsce wadę tę operuje się jedynie w Bytomiu, ale tam stosowana jest metoda operacji na otwartej macicy. Taki zabieg jest bardzo inwazyjny. W kilku ośrodkach na świecie stosuje się obecnie technikę fetoskopową. Czynimy starania, żeby wprowadzić ją także w naszej klinice.

Od czego zależy, czy dziecko jest operowane w łonie matki, czy dopiero po urodzeniu?

Jeżeli zdiagnozujemy wadę, która nie zagraża życiu płodu, wówczas łatwiej jest poczekać i leczyć dziecko po urodzeniu. Zwykle taka korekcja nie stanowi dla chirurgów dziecięcych problemu. Inaczej rzecz wygląda, kiedy wada może spowodować nieodwracalne uszkodzenia, jak w przypadku wad obtura-

Fetoskop to endoskop używany do celów płodowych, wewnątrzmacicznych. Jest to rurka o średnicy nieco ponad 3 mm, mieszcząca trzy kanały: optyczny, dzięki któremu widzimy operowany obszar, kanał roboczy i kanał do podawania płynów.

Trudno to sobie wyobrazić. Płód jest przecież malutki, a do tego połączony z organizmem matki. To jakby operacja jednocześnie dwóch pacjentów.

Taki zabieg przypomina inne operacje laparoskopowe. Ponieważ wymagają dużej precyzji, konieczne jest wyeliminowanie ruchów płodu poprzez podanie odpowiednich środków. Oczywiście otrzymuje on także środki przeciwbólowe, analgetyczne. Matce

podajemy znieczulenie przewodowe, lokalne dzięki czemu jest przytomna i może nam pomagać, np. zmieniając odpowiednio ułożenie ciała lub kontrolując oddech.

Operacje wewnątrzmaciczne prowadzone są pod kontrolą ultrasonograficzną, dzięki której widzimy, co się dzieje w macicy. Przy operacjach fetoskopowych także wykorzystujemy USG, które pozwala zlokalizować odpowiednie miejsca – tak, żeby fetoskop po wejściu do macicy znalazł się od razu w bezpośrednim sąsiedztwie operowanego obszaru.

Czy istnieje dolna granica wieku płodu, od której można prowadzić takie zabiegi?

Większość zabiegów wykonuje się w drugiej połowie ciąży, czyli po 20. tygodniu. Dzieje się tak, ponieważ operowane nieprawidłowości mogą być rozpoznane dopiero po rutynowym badaniu, które każda ciężarna kobieta musi wykonać między 18. a 22. tygodniem ciąży. W przypadku choroby hemolitycznej też bar-

Czy są państwo jedyną placówką wykonującą takie zabiegi w Polsce?

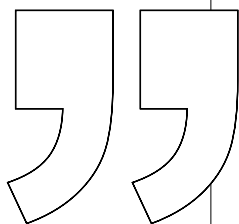
Jeśli chodzi o leczenie przepukliny przeponowej, jesteśmy jedyni. Takich placówek jest też niewiele w Europie. Przepuklina przeponowa to dość rzadka wada rozwojowa, ale niezwykle ciężka, związana z wysoką śmiertelnością. Polega na tym, że w przeponie oddzielającej jamę brzuszną od klatki piersiowej, powstaje otwór. Ponieważ między jamą brzuszną a klatką piersiową jest różnica ciśnień, narządy z jamy brzusznej – jelita, żołądek, czasem wątroba – są wpychane przez ten otwór do klatki piersiowej. Tam uciskają płuca, które nie mogą się rozwijać i po narodzeniu dziecko nie jest w stanie samodzielnie oddychać. Nawet sztuczna wentylacja tu nie pomoże, bo płuca są szczątkowe, i dziecko umiera wkrótce po porodzie.

Korekcja chirurgiczna przepukliny przeponowej jest stosunkowo prosta, polega na odprowadzeniu przemieszczonych narządów z powrotem do jamy brzusznej i zaszcyciu otworu w przeponie. Tylko że przed narodzeniem trzeba zrobić coś, żeby płuca mogły się rozwinąć. W życiu płodowym płuca nie są potrzebne, ale muszą mieć szansę się rozwinąć. Znalezione następujące rozwiązanie: do tchawicy wprowadza się specjalny balon, który zatyka drogi oddechowe i sprawia, że płyn produkowany w pęcherzykach płucnych i w drzewie oskrzelowym nie wydostaje się na zewnątrz, ale zostaje w płucach. W rezultacie dochodzi do zmiany ciśnień i to płuca zaczynają naciskać na jelita, a nie na odwrót. Nawet jeśli narządy, które przeszły przez przepuklinę, zostaną w klatce piersiowej, można to zoperować zaraz po narodzinach, bo dziecko ma jednak płuca, a więc szansę na przeżycie.

Jeśli taka wada zostanie zdiagnozowana gdzieś na prowincji, jak pacjentka może do państwa trafić?

Lekarze wykonujący badania diagnostyczne powinni wiedzieć, żeby do nas taką osobę skierować. W Polsce podobnych ośrodków jest kilka i specjalizują się one w określonych zabiegach. U nas leczymy przepuklinę przeponową, w Szpitalu Bielańskim w Warszawie wady serca, w Bytomiu przepuklinę oponowo-rdzeniową, czyli rozszczep kręgosłupa nadający się do korekcji, wtedy taka pacjentka musi trafić do Bytomia, zespół przetoczenia pomiędzy płodami leczy się w Łodzi, w Gdańsku lub u nas.

Te wady nie są zbyt częste, więc nie ma sensu, żeby w każdym ośrodku wykonywano pełen komplet zabiegów. Poza tym dzięki takiemu podziałowi jeden ośrodek przyjmuje stosunkowo dużo przypadków jednego rodzaju, co pozwala na specjalizację i osiągnięcie biegłości. Kiedy dwa lata temu przeprowadzaliśmy pierwszą operację przepony, zajmowało to dwie godziny, teraz trwa to kilka minut.



Jeżeli zdiagnozujemy wadę, która nie zagraża życiu płodu, wówczas łatwiej jest poczekać i leczyć dziecko po urodzeniu

dzo rzadko dochodzi do ciężkich jej postaci przed 20. tygodniem. Czasami oczywiście może się zdarzyć, że ostry stan wystąpi wcześniej, dotyczy to np. ciężkich przypadków wad układu moczowego. Wymagają one natychmiastowej interwencji i odblokowania pęcherza.

Nieco wcześniej można też wykonywać zabiegi wewnątrzmaciczne w przypadku zespołu przetoczenia pomiędzy płodami w ciąży bliźniaczej (zespół TTTS, *twin-to-twin transfusion system*). Jest to typowe powikłanie dla ciąży bliźniaczej jednokosmówkowej, gdzie dzieci mają wspólne łożysko, w którym powstają połączenia między ich układami krążenia. Jeden płód staje się dawcą, drugi biorcą, jeden ma krwi za mało, drugi za dużo. Nielezione TTTS prowadzi do zgonu jednego lub dwóch bliźniaków. Najskuteczniejszą metodą jest zabieg fetoskopowy polegający na laserowym przerywaniu tych połączeń i oddzieleniu krwiobiegu.

Skąd pomysł, żeby wprowadzić do kliniki właśnie taki zabieg?

Wcześniej w Polsce nie wykonywano takich zabiegów i pacjentki musiały szukać pomocy za granicą. Nawet jeśli udawało się uzyskać refundację z NFZ, wiązało się to z dodatkowymi kosztami wyjazdu, utrzymania na miejscu. Pomyślałem więc, że skoro mamy na polu terapii prenatalnej spore doświadczenie – robimy chyba najwięcej w Polsce transfuzji wewnątrzmacicznych, leczymy zespół TTTS – dlaczego nie mielibyśmy zająć się przepukliną przeponową?

Zdawałem sobie sprawę, że jest to trudne, ale gdyby tak nie było, każdy mógłby je robić. Pierwszym krokiem było zgromadzenie specjalistycznego sprzętu, co okazało się w sumie nie aż tak trudne. Najważniejsi jednak są ludzie. Operacji trzeba się nauczyć, nie da się jej wytrenować „na sucho”. Musiała się znaleźć odpowiednia osoba i był nią doktor Przemysław Kosiński. Pojechał do Londynu, gdzie spędził dwa lata w zespole prof. Kyprosa H. Nicolaidesa. Przez pierwszy rok w ogóle się nawet nie zbliżył do operowanych pacjentów, ale na szczęście profesor go dostrzegł i zaczął wyznaczać do asysty przy wszystkich zabiegach. Dr Kosiński nauczył się więc wszystkiego od prawdziwego mistrza, a ja martwiłem się tylko, czy po tych dwóch latach zdecyduje się do nas wrócić, bo miał wiele atrakcyjnych propozycji.

Jak wyglądała pierwsza operacja?

Była bardzo trudna, dlatego że doktor Kosiński sam tych zabiegów w Londynie nie wykonywał. Uczestniczył w nich, ale co innego patrzeć czy nawet asystować, a co innego samodzielnie nią kierować. Pierwsze zabiegi były więc skomplikowane, ale nabieraliśmy wprawy i obecnie w korzystnych warunkach – jeżeli płód się dobrze ułoży itp. – trwa on kilka minut. Pierwszy pacjent, który przeżył, ma obecnie dwa lata, dobrze się rozwija. Utrzymujemy kontakt z jego rodzicami.

Jak w przypadku takiej terapii wygląda współpraca z rodzicami?

Rodzice otrzymują pierwszą informację, że u dziecka nie wszystko przebiega prawidłowo, podczas badań diagnostycznych. Wtedy im szybciej trafią do specjalistycznego ośrodka, tym lepiej. Tam obecność wady jest weryfikowana. W przypadku przepukliny przeponowej określamy na przykład, jak ciężka jest to wada – otwór w przeponie może być mały, ale może też obejmować praktycznie całą przeponę. Podejmujemy się leczenia tylko tych najcięższych przypadków, gdzie ryzyko zgonu jest duże. Przeżywalność dzieci przy ciężkich przepuklinach przeponowych wynosi mniej niż 20%, czyli bardzo mało, jeśli wada nie jest leczona. Zabieg zresztą nie gwarantuje, że dziecko przeżyje, ale zwiększa dwukrotnie jego szansę. Dalej jednak istnieje ok. 60% ryzyko śmierci.

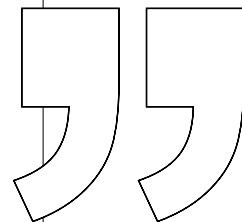
Nie spotkałem się jednak jeszcze z rodzicami, którzy zrezygnowaliby z zabiegu.

Rodzice są gotowi zrobić wszystko, żeby ratować dziecko, jednak musimy im uświadomić, że nie jesteśmy w stanie zagwarantować pełnego sukcesu. Nawet jeśli założymy balon do tchawicy, płuca się rozwiną, dziecko urodzi się w terminie, nie jako wcześniak, i zostanie od razu zoperowane, to i tak szansa na jego przeżycie wynosi 40%. Mówimy to bardzo wyraźnie, jednak zdarzają się przypadki, że rodzice nas oskarżają o niedopełnienie obowiązków.

Czasami jednak wada jest tak poważna, że dziecko nie ma szans na przeżycie, a ciąża stanowi zagrożenie życia matki i jest to wskazaniem do terminacji ciąży.

Nikomu nie można zabronić donoszenia ciąży z uszkodzonym płodem czy opiekowania się mocno upośledzonym dzieckiem, ale też nikogo nie można zmuszać do jego urodzenia. To jest zgodne z obo-

W ogólnej populacji wady rozwojowe występują w ok. 3% przypadków. Statystyka ta obejmuje jednak od kosmetycznych po bardzo ciężkie



wiązującym prawem, które w pewnych przypadkach dopuszcza przerwanie ciąży. Poza tym nigdy to nie jest decyzja lekarza, ale rodziców. Jeżeli pacjentka tego naprawdę chce, to i tak dokona aborcji. Powinno nam jednak zależeć, żeby – jeśli to konieczne – dochodziło do niej w cywilizowanych warunkach, zapewniając bezpieczeństwo i właściwą opiekę.

W każdym przypadku, kiedy można pomóc, kiedy istnieje szansa na uratowanie dziecka, informujemy o tym pacjentki. Oferujemy pomoc i dokładamy starań, żeby każda pacjentka mogła z niej skorzystać. Podkreślam więc znaczenie badań prenatalnych, którymi powinno się objąć kobiety w każdym wieku. Diagnostyka jest bardzo ważna, bez niej niektóre dzieci umierałyby w łonie matki albo rodziły się ciężko chore.

Z PROF. MIROSŁAWEM WIELGOSIEM
ROZMAWIAŁA AGNIESZKA KŁOCH