



Πέντε αλήθειες για τις εμβρυϊκές καταστάσεις που «περιορίζουν τη ζωή».

Ινστιτούτο Charlotte Lozier

Συχνά οι γονείς βρίσκονται αντιμέτωποι με παθήσεις που αναμένεται να επηρεάσουν το προσδόκιμο της ζωής του αγέννητου παιδιού τους. Πολλοί γιατροί τους συμβουλεύουν τότε να κάνουν έκτρωση.

Ωστόσο,

Η διάγνωση μιας εμβρυϊκής πάθησης που περιορίζει τη ζωή δεν θα πρέπει να αποτελεί αυτόματα μια θανατική καταδίκη. Η άμβλωση δεν είναι θεραπεία για τις ασθένειες.

Τα μωρά που έχουν διαγνωστεί με μια κατάσταση που περιορίζει τη ζωή συχνά αντιμετωπίζουν διακρίσεις εις βάρος τους, τόσο εντός όσο και εκτός της μήτρας. Το ταξίδι για κάθε μωρό με νόσο που περιορίζει τη ζωή είναι μοναδικό. Αυτά τα μωρά αξίζουν ιδιαίτερης προσοχής και εξατομικευμένης ιατρικής φροντίδας, όπως κάθε άλλο παιδί, προσαρμοσμένης στις μοναδικές τους ανάγκες.

Τί είναι οι εμβρυϊκές νόσοι που περιορίζουν τη ζωή;

Όταν λέμε εμβρυϊκές καταστάσεις «περιοριστικές για τη ζωή» εννοούμε ένα ευρύ φάσμα ασθενειών με μονοπάτια φροντίδας που εκτείνονται πολύ πέρα από την αρχική περίοδο μετά τη γέννηση, για εβδομάδες, μήνες, χρόνια ή δεκαετίες.

Υπάρχουν διαφορετικοί τύποι τέτοιων παθήσεων. Τα αίτια αυτών των διαταραχών δεν είναι συχνά γνωστά. Ορισμένες μπορεί να έχουν γενετικά αίτια, άλλες μπορεί να οφείλονται σε ενδομήτρια έκθεση σε τοξίνες ή φάρμακα, ενώ ένας μεγάλος αριθμός έχει άγνωστη αιτία.

Τα μωρά που έχουν διαγνωστεί προγεννητικά με μια πάθηση που περιορίζει τη ζωή συχνά αντιμετωπίζουν διακρίσεις. Μερικοί συνεχίζουν να αναφέρονται σε αυτές τις καταστάσεις ως «θανατηφόρες» ή «μοιραίες» ή «ασύμβατες με τη ζωή». Σε τέτοιες περιπτώσεις η άμβλωση προσφέρεται συχνά ως η μόνη επιλογή στις οικογένειες. Γεγονός είναι, ωστόσο, ότι ορισμένα από αυτά τα μωρά μπορεί να χρειάζονται πολύ μικρή ιατρική υποστήριξη μετά τη γέννηση, μπορεί να βελτιωθούν και να σταθεροποιηθεί η κατάστασή τους ώστε να βοηθηθούν ακόμη περισσότερο αργότερα, με ιατρικές παρεμβάσεις που γίνονται και στα μωρά χωρίς θανατηφόρες ετικέτες.

Κάθε μωρό είναι μία ιδιαίτερη περίπτωση.

Το ταξίδι για κάθε μωρό με διαταραχή που περιορίζει τη ζωή είναι μοναδικό. Τα μωρά με τις πιο σοβαρές διαταραχές που περιορίζουν τη ζωή τους, όπως η ανεγκεφαλία, μπορούν συχνά να γεννηθούν ζωντανά, αλλά ίσως να έχουν σύντομη ζωή. Τα βρέφη με γενετικές διαταραχές όπως η τρισωμία 13 ή 18, (T13 ή T18), είναι πολύ διαφορετικά και η ικανότητά τους να επιβιώνουν βασίζεται στις ανά περίπτωση συνυπάρχουσες ιατρικές τους καταστάσεις, που μπορούν να επηρεάσουν διαφορετικά όργανα στα διαφορετικά μωρά, αλλά και στην προθυμία των ιατρικών ομάδων να παρέχουν ιατρική υποστήριξη. Ας σημειωθεί πως η ιατρική υποστήριξη είναι η ίδια που προσφέρεται και σε μωρά με φυσιολογικά χρωμοσώματα, όταν εκδηλώνουν τις ίδιες παθήσεις.

Απλώς, για πολλές παθήσεις που περιορίζουν τη ζωή, είναι συχνά αδύνατο κάποιος να γνωρίζει, παρά μόνο μετά τη γέννηση, ποια ακριβώς θα είναι η κατάσταση του παιδιού και πόση θα είναι η υποστήριξη που θα χρειαστεί. Είναι επίσης πιθανό ένα αποτέλεσμα προγεννητικού ελέγχου να είναι λάθος και το μωρό να μην έχει κάποια νόσο που να δικαιολογεί επιπλέον υποστήριξη.

Επομένως, ανεξάρτητα από την προγεννητική διάγνωση και αν είναι σωστή ή όχι, κάθε μωρό χρειάζεται και αξίζει ιδιαίτερη προσοχή και εξατομικευμένη ιατρική φροντίδα -εάν είναι απαραίτητη-, προσαρμοσμένη στην ειδική κατάσταση του παιδιού. Δεδομένου ότι υπάρχει τόσο μεγάλη ποικιλία, οι οικογένειες που μαθαίνουν μία τέτοια διάγνωση θα πρέπει να εξετάσουν όλους τους δυνατούς τρόπους που θα εξασφαλίσουν τη ζωή στο μωρό τους.

Ας δούμε τώρα 5 Αλήθειες που αφορούν τα μωρά με περιοριστικές για τη ζωή διαγνώσεις

Αλήθεια #1: Με την κατάλληλη φροντίδα, πολλά μωρά που έχουν διαγνωστεί με τρισωμία 13 ή 18 επιβιώνουν.

Οι τρισωμίες, όπως η τρισωμία 13 (T13) ή η τρισωμία 18 (T18) μπορεί να ονομάζονται «περιοριστικές για τη ζωή», αλλά αυτός ο όρος μπορεί να σημαίνει πολύ διαφορετικά πράγματα για κάθε ένα από τα μωρά. Στην πραγματικότητα, ένα μωρό που έχει διαγνωστεί με T13 ή T18 μπορεί να ζήσει ένα, πέντε, 10 ή και 30 χρόνια, ανάλογα με τον τύπο και τη σοβαρότητα της πάθησης. Μια μελέτη διαπίστωσε ότι το 20% των μωρών με T13 και το 13% με T18 έζησαν τουλάχιστον ένα χρόνο. Όταν στα μωρά γίνονται διορθωτικές παρεμβάσεις για τη θεραπεία προβλημάτων της καρδιάς ή και των αεραγωγών, ένα ακόμη υψηλότερο ποσοστό αυτών των μωρών επιβιώνει.

Ένα τέτοιο μωρό είναι η Faith Smith. Οι γονείς της πείστηκαν να κάνουν έκτρωση όταν οι εξετάσεις έδειξαν ότι έπασχε από τρισωμία 18. Οι ίδιοι αρνήθηκαν και πάλεψαν για να έχει το μωρό τους την κατάλληλη ιατρική φροντίδα. Τώρα είναι μια χαριτωμένη έφηβη και μια αγαπημένη αδερφή των τεσσάρων αδερφών της. Μια ιαπωνική μελέτη δείχνει ότι όταν τα μωρά με T18 έχουν την κατάλληλη φροντίδα και τις χειρουργικές επεμβάσεις, το 81,5% επιβιώνει μέχρι το εξιτήριο και το ποσοστό των μωρών που ζούν τουλάχιστον μέχρι τα πρώτα τους γενέθλια, αυξήθηκε από 34,5% σε 59,3%. Στις ΗΠΑ, τα μωρά με T13 ή T18 που υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία καρδιακών προβλημάτων έχουν μέση επιβίωση 15 ή 16 ετών. Λόγω αυτών των προόδων στην ιατρική περίθαλψη, πρόσφατες μελέτες κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι «όλες οι θεραπευτικές επιλογές πρέπει να λαμβάνονται υπόψη για τα παιδιά με T13 και T18 με βάση τις μοναδικές, ατομικές τους ανάγκες και οι γιατροί δεν πρέπει ποτέ να υποθέτουν ότι η φροντίδα θα είναι αναποτελεσματική απλώς και μόνο επειδή το μωρό έχει T13 ή T18».

ΑΛΗΘΕΙΑ #2: Η υποστήριξη μετά τη γέννηση για τις σοβαρές καταστάσεις βοηθά τα μωρά να ξεπερνούν τις προσδοκίες και τις πιθανότητες.

Για σοβαρές ανωμαλίες του εμβρυικού νευρικού σωλήνα κατά τις οποίες δεν σχηματίζονται μεγάλα τμήματα του εγκεφάλου, οι γιατροί δεν μπορούν πάντα να προβλέψουν με ακρίβεια το αποτέλεσμα για κάθε ένα μεμονωμένο μωρό. Οι γιατροί περίμεναν ότι το μωρό Jaxon Buell, ο οποίος διαγνώστηκε με μικροϋδρανγκεφαλία στη μήτρα, θα πέθαινε λίγο μετά τη γέννησή του, αλλά συγκλόνισε τον κόσμο καθώς έζησε μέχρι την ηλικία των πέντε ετών. Η Angela Morales επίσης αναμενόταν να φύγει από τη ζωή μετά το τοκετό. Έγινε διάγνωση ανεγκεφαλίας, αλλά έζησε σχεδόν τέσσερα χρόνια μέσα στην αγάπη της οικογένειάς της. Μια δημοσιευμένη αναφορά περιστατικού για ένα άλλο κοριτσάκι που έζησε δυόμισι χρόνια, τονίζει ότι «οι οικογένειες πρέπει να ενημερώνονται ότι ορισμένα παιδιά με ανεγκεφαλία θα ζήσουν για μεγάλα χρονικά διαστήματα και ότι πρέπει να γίνουν σχέδια θεραπείας εκ των προτέρων που θα περιλαμβάνουν τα βασικά πρότυπα φροντίδας όπως τα συνήθη εμβόλια και η προβλεπόμενη παιδιατρική φροντίδα».

ΑΛΗΘΕΙΑ # 3: Τα μωρά που έχουν διαγνωστεί με μια κατάσταση που περιορίζει τη ζωή, συχνά αντιμετωπίζουν διακρίσεις εις βάρος τους, τόσο εντός όσο και εκτός της μήτρας.

Δυστυχώς, πολλά μωρά με προγεννητική διάγνωση πεθαίνουν όχι λόγω της ιατρικής τους κατάστασης, αλλά λόγω των διακρίσεων και της άρνησης θεραπείας από το ιατρικό ίδρυμα. Πριν από τη γέννηση, έως και το 60% των μωρών με τρισωμία 13 ή 18 γίνονται έκτρωση. Η άμβλωση δεν είναι θεραπεία για την κατάσταση του παιδιού. Επιπλέον, μετά τη γέννησή τους, τα μωρά με προγεννητικές παθήσεις πολύ συχνά δεν λαμβάνουν την κατάλληλη ιατρική φροντίδα, επειδή οι γιατροί υποθέτουν το «χειρότερο», καθιστώντας τη διάγνωση τους μια αυτοεκπληρούμενη προφητεία. Μια μελέτη διαπίστωσε ότι ο μοναδικός παράγοντας που σχετίζεται περισσότερο με τη μακροζωία των μωρών με τρισωμία 13 ή 18 ήταν η προγεννητική διάγνωση. Όταν τα μωρά διαγνώστηκαν προγεννητικά, μόνο το 47% έζησε αρκετό καιρό για να πάρει εξιτήριο από το νοσοκομείο, αλλά όταν οι γιατροί δεν γνώριζαν για την κατάσταση των μωρών μέχρι τη γέννησή τους, το 87% επέζησε για να πάει σπίτι. Οικογένειες έχουν γίνει μάρτυρες γιατρών που παραμελούν να κάνουν μια άμεση, σωτήρια ιατρική παρέμβαση για τη θεραπεία μιας πάθησης των αεραγωγών του παιδιού τους, απλώς και μόνο λόγω της προγεννητικής του διάγνωσης.

ΑΛΗΘΕΙΑ # 4: Οι περισσότερες εμβρυϊκές παθήσεις δεν αποτελούν κίνδυνο για τη ζωή της μητέρας.

Όπως κάθε άλλη εγκυμοσύνη, μια γυναίκα που κυοφορεί ένα παιδί με εμβρυϊκή κατάσταση που περιορίζει τη ζωή, μπορεί να αντιμετωπίσει μια σοβαρή επιπλοκή στην εγκυμοσύνη που απειλεί τη ζωή της, αν και αυτό είναι σπάνιο. Παραδείγματα επιπλοκών που θα μπορούσαν να καταλήξουν σοβαρές περιλαμβάνουν τη μη φυσιολογική συσσώρευση αμνιακού υγρού (πολυϋδράμνιο), τον πρόωρο τοκετό, την αυτόματη ρήξη των υμένων, τον διαβήτη κύησης ή την προεκλαμψία. Ανεξάρτητα από τη διάγνωση του εμβρύου, ο απειλητικός για τη ζωή κίνδυνος για τη μητέρα απαιτεί θεραπεία, που περιλαμβάνει κάποιες φορές τα ρίσκα του πρόωρου τοκετού του παιδιού της.

ΑΛΗΘΕΙΑ # 5: Η ενδομήτρια χειρουργική μπορεί να είναι μια θεραπευτική επιλογή για ορισμένες παθήσεις.

Χάρη στις πρωτοποριακές εξελίξεις στην προγεννητική χειρουργική, μια ομάδα παθήσεων μερικές από τις οποίες θα μπορούσαν να είναι απειλητικές για τη ζωή, μπορούν τώρα να αντιμετωπιστούν επιτυχώς πριν από τη γέννηση. Οι δίδυμες Annabelle και Andie διαγνώστηκαν με σύνδρομο μετάγγισης από δίδυμο σε δίδυμο (twin-to-twin transfusion syndrome (TTTS)), ενώ βρίσκονταν στη μήτρα, και αυτό θα μπορούσε να αποβεί θανατηφόρο εάν αφηνόταν χωρίς θεραπεία. Όμως το Texas Children's Hospital κατεύθυνε τα μωρά και τη μητέρα τους στο χειρουργείο και τα δύο κορίτσια είναι τώρα ζωντανά και υγιή. Τα κέντρα εμβρυϊκής θεραπείας που έχουν μεγάλη εμπειρία, αναφέρουν υψηλότερα από 90% ποσοστά επιβίωσης για τουλάχιστον ένα μωρό και υψηλότερο από 80% ποσοστό επιβίωσης και των δύο μωρών, μετά από εμβρυϊκή επέμβαση για τη διόρθωση του TTTS. Για τα αγέννητα μωρά που χρειάζονται πιο εξειδικευμένη χειρουργική θεραπεία, υπάρχουν στις ΗΠΑ περισσότερα από 35 ιατρικά κέντρα, που βρίσκονται σε τουλάχιστον 21 πολιτείες, τα οποία εκτελούν προηγμένες χειρουργικές επεμβάσεις στη μήτρα.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ: Ο εντοπισμός μιας κατάστασης που περιορίζει τη ζωή πριν από τη γέννηση δεν θα πρέπει να αποτελεί θανατική καταδίκη για το μωρό.

Για καμία άλλη πάθηση, που είναι εκτός της μήτρας, δεν εγκαταλείπουμε τον ασθενή χωρίς φροντίδα, γιατί εδώ πρέπει να σκοτώνουμε τον ασθενή; Η φροντίδα ενός αγέννητου παιδιού με περίπλοκη εμβρυϊκή νόσο δεν πρέπει να διαφέρει από τη φροντίδα οποιουδήποτε άλλου παιδιού. Όλες οι εξατομικευμένες θεραπευτικές επιλογές που υποστηρίζουν τη ζωή πρέπει να παρέχονται στους γονείς, ώστε να προσφέρεται η καλύτερη και πιο φιλόνηθρωπη ιατρική φροντίδα στο μωρό τους. Οι γιατροί που φροντίζουν μωρά με προγεννητικές χρωμοσωμικές διαγνώσεις, (T13 και T18), και δραστηριοποιούνται σε αυτό το προηγμένο τοπίο ιατρικών παρεμβάσεων, σπεύδουν να μας υπενθυμίσουν: «Το να αρνούμαστε τις παρεμβάσεις σε αυτόν τον πληθυσμό είναι μια ιδέα της οποίας η εποχή έχει ανεπίστρεπτα περάσει».

[Πηγή](#)