

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

Katolická teologická fakulta

Katedra teologické etiky a spirituální teologie

Ing. Eva Šiprová

ETICKÉ ASPEKTY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY

Bakalářská práce

Vedoucí práce: MUDr. ThLic. Jaromír Matějek, Ph.D.

PRAHA 2010

Poděkování

Za odborné vedení práce děkuji MUDr. ThLic. Jaromírovi Matějkovi, Ph.D., za cenné rady Doc. ThDr. Jiřímu Skoblíkovi a za podporu své rodině a přátelům.

Čestné prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a v seznamu literatury a pramenů uvedla veškeré informační zdroje, které jsem použila.

V Praze dne 26. 6. 2010

Ing. Eva Šiprová

OBSAH

ÚVOD	5
1 METODY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	6
1.1 Metody prenatální genetické diagnostiky	7
1.1.1 Preimplantační prenatální diagnostika	9
1.1.2 Neinvazivní metody prenatální diagnostiky	12
1.1.2.1 Ultrazvukové vyšetření	12
1.1.2.2 Dopplerovská flowmetrie	13
1.1.2.3 Fetální echokardiografie	14
1.1.2.4 Biochemický screening	14
1.1.2.5 Vyšetření fetálních buněk v periferní krvi matky	17
1.1.3 Invazivní metody prenatální diagnostiky	17
1.1.3.1 Amniocentéza	17
1.1.3.2 Biopsie choria	18
1.1.3.3 Kordocentéza	18
1.1.3.4 Bioptické metody	19
1.1.3.5 Optické a endoskopické metody	19
1.2 Shrnutí	20
2 REGULACE POUŽÍVÁNÍ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	21
2.1 Doporučení Rady Evropy 90(13) ke genetickému screningu, prenatální genetické diagnóze a s tím spojeným genetickým poradenstvím	21
2.2 Doporučení Světové zdravotnické organizace (WHO) 1995	23
2.3 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny (Úmluva o lidských právech a medicíně) 1996	23
2.4 Shrnutí	24
3 TĚHOTENSTVÍ JAKO OBDOBÍ VYŽADUJÍCÍ ETICKÁ ROZHODNUTÍ	25
3.1 Prenatální diagnostika jako nabídka medicíny	25
3.2 Ambivalentní vnímání prenatální diagnostiky těhotnými	26
3.2.1 Rozhodování	27
3.2.2 Normativní úloha metod prenatální diagnostiky	27
3.2.3 Prožívání těhotenství	28
3.3 Shrnutí	29
4 FILOZOFICKÁ VÝCHODISKA ETICKÉHO HODNOCENÍ METOD PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	29
4.1 Pojem osoba	29
4.2 Pohled na lidské embryo z pozic filozofické antropologie	30
4.3 Shrnutí	31
5 ETICKÉ HODNOCENÍ METOD PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	31
5.1 Etické hodnocení neinvazivních metod prenatální diagnostiky	32
5.1.1 Ultrazvukové vyšetření	32
5.1.2 Dopplerovská flowmetrie	32
5.1.3 Fetální echokardiografie	32
5.1.4 Biochemický screening	33
5.1.5 Vyšetření fetálních buněk v periferní krvi matky	33
5.2 Etické hodnocení invazivních metod prenatální diagnostiky	33
5.2.1 Amniocentéza	33
5.2.2 Biopsie choria	33
5.2.3 Kordocentéza	33
5.2.4 Bioptické metody	33
5.2.5 Fetoskopie a embryoskopie	34
5.3 Etické hodnocení metod prenatální genetické diagnostiky	34

5.3.1	Genetická konzultace (podrobný genealogický rozbor výskytu nemocí v rodině, úmrtí, spontánních potratů atp.).....	34
5.3.2	Vyšetření karyotypů partnerů, molekulární genetické vyšetření a vyšetření gentoxicity.....	34
5.3.3	Preimplantační prenatální diagnostika.....	34
5.4	Shrnutí.....	35
	ZÁVĚR.....	37
	Seznam použité literatury	38
	Resumé česky	40
	Resumé in English	40

Úvod

Za nejvhodnější považuji představení své práce za pomoci jednotlivých pojmů v názvu práce. Pojmy etické a morální se často zaměňují. Slovem „morální“ je zpravidla označováno konkrétní jednání, používáme-li termín „etické“ jde nám zpravidla o reflexi morálního jednání. Jinými slovy předmětem práce je uvažování nad používáním prenatalní diagnostiky a pokus o hodnocení jednotlivých metod prenatalní diagnostiky. Prenatální diagnostiku samotnou chápu jako systém vyšetřovacích postupů, jimiž se můžeme dozvědět informace z oblasti lidské reprodukce. Na základě získaných informací je možné vytvářet podmínky pro otěhotnění i u těch párů, u nichž je proces reprodukce ztížen.

Právě pro svůj vztah k procesu otěhotnění a k jeho průběhu vyvolává uplatnění metod prenatalní diagnostiky řadu etických otázek. Jednou z nich je např. otázka, zda je ta která metoda prenatalní diagnostiky etická.

Poněvadž studuji při zaměstnání, které s mým studiem oborově nesouvisí, čas od času mi někdo položí otázku, proč jsem se pustila do studia teologických nauk. Téma práce mi toto vysvětlení usnadňuje, poněvadž má blízko k životu lidí, se kterými se setkávám.

Ve své práci nejprve podrobně proberu metody prenatalní diagnostiky. Některé údaje se přitom mohou jevit jako nadbytečné pro pokus o přímé etické hodnocení metod, které je smyslem mé práce, jejich znalost však vybaví čtenáře užitečnými informacemi pro četbu dalších tematicky stejně zaměřených textů i pro běžné rozhovory s těhotnými.

Standardy, které se vztahují k praktickému provádění prenatalní diagnostiky jsou obsahem druhé kapitoly. Možná nebezpečí nabídky medicíny v podobě prenatalní diagnostiky byla rozpoznána; proto např. doporučení Rady Evropy již před dvaceti lety uvádělo jako nezbytnost svobodný a informovaný souhlas s vyšetřením.

Třetí kapitola ukazuje, jak je použití prenatalní diagnostiky vnímáno samotnými těhotnými, odpovídá na otázku, zda jsou metody prenatalní diagnostiky pro ně přínosem. Vztah k metodám prenatalní diagnostiky mohou respondentky ve výzkumech vyjadřovat na základě svých zkušeností s lékaři, a ty mohou být do značné míry založeny na pocitech. Hodnocení metod, založené na rozumovém poznání, se neobejde bez stručného nastínění filozofických východisek, proto je ve čtvrté kapitole připomenut pojem osoba a současný pohled na embryo z pohledu filozofické antropologie. A konečně na otázku, zda je určitá metoda etická, odpovídá pátá kapitola, jejímž obsahem je hodnocení jednotlivých metod prenatalní diagnostiky podle předem zvolených etických kritérií. Odborník snadno nahlédne, že podrobné zdůvodnění výběru kritérií by vydalo na další odborné práce, a pro

laika tato nevýhoda může být vyvážena tím, že jsem se pokusila zhodnotit všechny používané metody.

1 Metody prenatální diagnostiky¹

V současnosti existuje celá škála diagnostických metod, jež můžeme rozdělit do dvou základních skupin:

- metody prenatální genetické diagnostiky (soustředí se především na období před zamýšleným otěhotněním); samostatnou skupinu tvoří metody preimplantační diagnostiky, metody, jimiž se ověřuje životaschopnost a genetické dispozice in vitro vzniklého embrya,
- porodnické invazivní a neinvazivní metody prenatální diagnostiky (přinášejí informace o probíhajícím těhotenství, o vzájemném vlivu zdravotního stavu matky a nenarozeného dítěte, informace, které umožňují rozhodovat v prospěch obou).

Obě skupiny metod přitom podle Caldy² sledují stejné cíle:

„poskytnout úplné informace rodičovskému páru, zbavit neopodstatněných obav souvisejících s reprodukcí, umožnit aktivní plánování těhotenství, minimalizovat riziko narození postiženého dítěte a umožnit optimální a časnou postnatální léčbu plodu na základě stanovení včasné diagnózy.“

I když následující odstavce této kapitoly uvádí informace o jednotlivých metodách, je třeba mít na paměti, že jejich užití se v praxi kombinuje, že výsledek z jednoho vyšetření je konfrontován s výsledky získanými pomocí jiné metody. Ani základní vymezení použití obou skupin metod (před a v průběhu těhotenství) neplatí beze zbytku: často se vzorky potřebné ke genetickému vyšetření (plodová voda, fetální buňky z periferní krve matky nebo po odběru fetální krve, choriová tkáň) získávají až v průběhu těhotenství a důvody pro jejich odběr jsou jak genetické (především ve smyslu dalšího využití znalosti o genetických dispozicích v dalších těhotenstvích), tak i porodnické a léčebné. Informace získaná na základě genetického vyšetření vzorku a potvrzená výsledky jiných vyšetření, nejčastěji za pomoci ultrazvuku, je podkladem pro volbu dalších lékařských postupů i pro

1 Podle Světové zdravotnické organizace (WHO) lze prenatální diagnostiku definovat jako „všechny prenatální aktivity, které mají zacíl diagnostiku vrzoených vad, za které jsou považovány veškeré anomálie na morfologické, strukturální, funkční nebo molekulární úrovni přítomné za porodu (i když se mohou manifestovat později, vnitřní nebo vnější, familiární nebo sporadicky se vyskytující, zděděné nebo jiné, vyskytující se jednotlivě nebo mnohočetně.“ CALDA Pavel: Etické problémy prenatální diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí in: Interní Med. Pro praxi, Suppl. 2(2003), 6.

2 CALDA op. cit., 6.

etické rozhodování v průběhu těhotenství.

Exkurs Genetické základy dědičnosti³

Určité vlastnosti živých organismů se přenášejí na další generace podle dosud ne zcela prozkoumaných pravidel. V buňkách organismů existují chromozomy, které jsou nositeli dědičných informací – genů. Jde o molekuly DNA, které prostřednictvím molekul RNA určují stavbu funkčních molekul – bílkovin, jež jsou základem životních procesů. Od konce 19. století až po současnost badatelé zkoumají umístění jednotlivých genů v chromozomech a snaží se objasnit, zda mají určitou funkci a o jakou funkci jde. Doposud úlohu většiny genů neznáme. Každá buňka obsahuje dvojitou sadu chromozomů (jedna pochází od otce, druhá od matky), proto se každý gen (vyjma těch, které se vyskytují v chromozomech určujících pohlaví) v buňce vyskytuje dvakrát. Zatím není známo, co způsobuje postupné zapínání skupin genů tak, že mohou probíhat vývojové pochody, a neznáme ani mechanismus, podle kterého se střídají sady chromozomů. Jedinečnost člověka je dána detailní strukturou genu a tím, že při vývoji každé pohlavní buňky dojde k promíchání obsahu všech chromozomů a po spojení pohlavních buněk vznikne pokaždé nová kombinace. Jestliže před buněčným dělením pohlavních buněk dojde k chybě při procesu zdvojení chromozomů nebo nesprávně proběhne jejich oddělení do dceřiných buněk (např. mohou chybět některé části molekul, úseky chromozomů se ocitnou na nesprávném místě, chybí nebo přebývá celý chromozom), dojde buď k její opravě vnitřními opravnými mechanismy nebo se projeví jako chromozómová nebo genová choroba nebo odchylka. Jsou-li poruchy v přepisu chromozomů příliš závažné, vyvíjející se zárodek zanikne hned v počátku těhotenství samovolným potratem.

1.1 Metody prenatální genetické diagnostiky

Uplatnění těchto metod přichází v úvahu, plánují-li těhotenství rodiče, u nichž je již známo určité genetické riziko jako např. výskyt monogenních chorob⁴ a vrozených vývojových vad, anomálie nebo nosičství patologického genu, riziko vyplývající z dosaženého věku budoucích rodičů či prokázané vystavení fyzikálním (radioaktivní záření), chemickým (léčiva) či biologickým látkám (onemocnění matky cukrovkou, virem HIV), které mohou

3 Srov. HACH Petr: Genový výzkum a biotechnika: současný stav výzkumu a jeho praktického využití z perspektivy biologie a medicíny, in: Scripta Bioethica 2-3(2003), 19 – 30.

4 Monogenní choroby jsou choroby vzniklé v důsledku mutací jednoho genu. Mutace způsobí změnu genotypu oproti normálnímu stavu a může jít o mutace na úrovni genové, na úrovni chromosomové, genomové atd. Srov. <http://genetika.wz.cz/choroby.htm> (10.4.2010).

způsobit genové mutace a tedy i postižení v budoucnu očekávaného dítěte.⁵

Genetické poradenství se zaměřuje i na postiženého jedince. Stanoví genetické riziko pro jeho příbuzné a jeho budoucí potomstvo, usiluje o snížení utrpení plynoucího z vrozené vývojové vady nebo choroby a zajišťuje optimální léčbu v případech, kdy je tato léčba možná. Nelze opominout ani celospolečenský dopad genetického poradenství: umožňuje snížit výskyt vrozených vývojových vad v populaci, napomáhá k formulování postupů široké populační prevence těchto vad a dalších nemocí a informováním společnosti přispívá k lepším možnostem individuálně svobodné, ale informované volby partnera.

Používané metody v prenatální genetické diagnostice:

- genetická konzultace (podrobný genealogický rozbor výskytu nemocí v rodině, úmrtí, spontánních potratů atp.)
- vyšetření karyotypů partnerů,
- molekulárně genetické vyšetření (FISH metoda)⁶
- vyšetření gentoxicity (Amensův test)⁷

Na základě zjištěných genetických dispozic přichází v úvahu podle Macka⁸ různé možnosti prenatální prevence při prekoncepčním genetickém poradenství:

- a. rozhodnutí nemít děti (sterilizace/vazektomie),
- b. adopce dítěte,
- c. fertilizace in vitro,
- d. využití dárcovství vajíček od žen bez rizika specifické vrozené vývojové vady či choroby,
- e. využití inseminace (spermii partnera nebo dárce bez rizika specifické vrozené vývojové vady či choroby,

5 Macek s odvoláním na zahraniční studie uvádí riziko narození závažně tělesně nebo duševně postiženého dítěte 7,94%. HÁJEK, Zdeněk, KULOVANÝ Eduard, MACEK Milan, Základy prenatální diagnostiky, Praha: Grada 2000, 19.

6 FISH metoda -Fluorescenční in situ hybridizace je cytogenetické vyšetření, na konkrétní sekvenci DNA se naváží barviva. Obarvené chromozomy jsou zkoumány pod fluorescenčním mikroskopem Srov. http://cs.wikipedia.org/wiki/Fluorescen%C4%8Dn%C3%AD_in_situ_hybridizace (10.4.2010).

7 Amensův test je metoda zjišťování přítomnosti mutagenních látek. Využívá vyšlechtěný kmen bakterie Salmonella typhimurium, která má mutantní gen pro syntézu aminokyseliny histidinu. Část bakterií je vystavena mutagenu a část nikoliv. Výsledek je dán porovnáním množství přežívajících kontrolních bakterií, které nebyly vystaveny mutagenu (a ve kterých došlo ke spontánní mutaci) a přežívajících bakterií exponovaných. Mutagenecita vzorku je předpokládána tam, kde u příliš mnoha bakteriích vystavených mutagenu došlo k reverzní mutaci. Srov. <http://biol.lf1.cuni.cz/ucebnice/slovník.htm> (10.4.2010).

8 HÁJEK, Zdeněk, KULOVANÝ Eduard, MACEK Milan, Základy prenatální diagnostiky, Praha: Grada 2000, 25. Pozn. S užíváním termínu prevence se v tomto případě neztotožňuji.

- f. aspirace spermií,
- g. testy na nosičství patologického genu,
- h. prenatální diagnostika (použití invazivních a neinvazivních metod),
- i. preimplantační prenatální diagnostika,
- j. selektivní potrat,
- k. fetální léčba u vybraných vrozených vývojových vad a chorob,
- l. perikoncepční prevence s aplikací kyseliny listové a vitaminů před početím a po něm.⁹

Metody c, d, e, f, g, i, jsou metodami asistované reprodukce a týkají se především párů se závažnými genetickými predispozicemi. Metody h, j, k přicházejí v úvahu především u párů, u nichž nejsou genetické dispozice a jiná onemocnění důvodem pro nemožnost početí dítěte obvyklým způsobem, ale u nichž jsou před početím známa závažná genetická rizika. V započatém těhotenství se poté v jeho různých fázích ověřuje správnost prenatální genetické diagnostiky pomocí neinvazivních i invazivních vyšetřovacích metod.

1.1.1.1 Preimplantační prenatální diagnostika

se soustředí na nejranější údobí prenatálního vývoje před a po oplození ovocyty.¹⁰

Do preimplantační prenatální diagnostiky je zahrnováno molekulární genetické či molekulární cytogenetické vyšetření gamet¹¹ (spermií¹², oocytů), polárních tělísek¹³, blastomer¹⁴ a blastocyt.¹⁵

Při vyšetření spermií jde o odhalení poruch rovnoměrného rozdělení chromozomů při meióze.¹⁶ Místo výsledného haploidního počtu 23 chromozomů, kdy z každého páru chromozomů je přítomen vždy pouze 1 chromozom, pozorujeme jeho nulizomii (nulový výskyt), dizomii (zdvojení), tri-či polyzomii (troj- a více násobný výskyt). Tento stav je

9 Byla prokázána možnost prevence poruch uzávěru nervové trubice podáváním multivitaminových přípravků s kyselinou listovou. Podrobněji in HÁJEK, Zdeněk, KULOVANÝ Eduard, MACEK Milan, Základy prenatální diagnostiky, Praha: Grada 2000, 66.

10 Oocyt – ženská pohlavní buňka – vajíčko.

11 Gamety – společný výraz pro ženské i mužské pohlavní buňky.

12 Spermie – mužská pohlavní buňka.

13 Polární tělíčko – buňka vzniklá po dělení vajíčka, obsahuje chromozomy, které se nebudou účastnit na vzniku nového jedince http://cs.wikipedia.org/wiki/Pol%C3%A1rn%C3%AD_t%C4%9BI%C3%ADsko (10.4.2010).

14 Blastomera – buňka vzniklá dělením oplozeného vajíčka (zygoty) <http://cs.wikipedia.org/wiki/Blastomera> (10.4.2010).

15 Blastocysta - rané embryonální stadium savců. Další vývojové stádium v řetězci zygota – blastomera – morula – blastocysta. Vzniká poté, co se morula dostane do děložního prostoru a stane se propustnou pro tekutinu <http://cs.wikipedia.org/wiki/Blastocysta> (10.4.2010).

16 Meióza – buněčné dělení, při němž vznikají buňky se sníženým počtem chromozomů.

příčinou vzniku chromozomálně podmíněných vrozených vývojových vad a lze mu předejít různými metodami asistované reprodukce např. využitím inseminace spermii od dárce bez rizika vrozených vývojových vad, fertilizací in vitro. Chromozomálních aberací ve spermii je o polovinu méně než v oocytech – tj. porucha meiotického dělení je většinou na strany matky.

Vyšetření polárních tělísek předchází hormonální stimulace ženy. Je třeba získat alespoň šest kvalitních oocytů.

První polární tělísko je po stránce genetické zrcadlovým obrazem chromozomální konstituce a genové výbavy oocyty. Biopsií prvního polárního tělíška lze odhalit oocyty, které by při oplození byly příčinou monozomií či trizomií u embrya. Druhé polární tělísko je geneticky zcela identické s fertilizovaným oocytem. Toho lze využít pro oplození „zdravého“ oocyty jedinou spermii (injikací).¹⁷ Vyšetření 1 – 2 blastomer z embrya třetí den po fertilizaci in vitro umožňuje stanovit pohlaví embrya. Časná informace o pohlaví je potřebná u nemocí, jejichž výskyt je vázán na pohlaví. Pro vysoký stupeň spolehlivosti je nutné kombinovat vyšetření obou polárních tělísek s biopsií blastomer a kontrolou závěrů prenatální genetické diagnostiky ve II trimestru těhotenství (vyšetření vzorku z placenty – odebráním choria a z plodové vody – amiocentéza).

1.1 Porodnické invazivní a neinvazivní metody prenatální diagnostiky

Uplatnění těchto metod se týká v různém rozsahu každého těhotenství, v závislosti na výsledcích, které byly zjištěny v rámci běžné prenatální péče.

Podoba prenatální péče v České republice není stanovena zákonnou normou a prakticky se opírá o doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti.¹⁸

V naprosté většině případů je průběh těhotenství sledován gynekologem s II. atestací, vzácně samostatnou porodní asistentkou, která tuto péči poskytuje na základě smluvní spolupráce s lékařem.

17 Spermie se pomocí mikromanipulačních postupů vpraví přímo do plasmu vajíčka. Obchází se tak všechny mechanismy přirozeného výběru spermii. Spermii lze dokonce operativně odebrat z varlete. Srov. HACH Petr: Metody asistované reprodukce a jejich etické problémy: Bioetika, 2(2004) 14.

18 UNZEITIG Vít: Doporučený postup – zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství <http://www.perinatologie.cz/dokumenty/doc/doporucene-postupy/Doporucene%20postupy%20v%20perinatologii%20-%2001.pdf> (12.1.2010). Při eventuálním soudním sporu by proto nebylo snadné lékaři dokázat, že nepostupoval „lege artis“ a také nelze tvrdit, že žena porušuje zákon, má-li své představy o tom, jak by měla prenatální péče vypadat. Ve Velké Británii těhotná dává svůj souhlas, aby ji vyšetřovala porodní asistentka a lékař, vyjadřuje se k tomu, co při porodu chce a co rozhodně nechce.

Těhotná by se měla zaregistrovat do 12. týdne těhotenství. Při první návštěvě gynekologa se provádí komplexní těhotenské vyšetření. V jeho rámci se zjišťuje osobní, gynekologická a porodní anamnéza i údaje sociální, rodinné a profesionální. Zahrnuje též měření pánevních rozměrů, zevní a vnitřní palpační vyšetření a odběr krve pro vyšetření KS + Rh faktoru, HbsAg (test na žloutenku typu B), HIV, BWR (test na syfilis). V odůvodněných případech se dále provádějí vyšetření ohledně protilátek, nebylo-li provedeno očkování proti rubeole¹⁹ a testy na toxoplasmózu²⁰ a gonorreheu.²¹

Výsledky komplexního těhotenského vyšetření umožňují počáteční přiřazení těhotné do jedné ze skupin:

- I. těhotné s malým rizikem; v anamnéze nemají rizikové faktory a výsledky vyšetření vykazují normální hodnoty,
- II. těhotné se středním rizikem mají v anamnéze rizikové faktory, ale výsledky jejich vyšetření jsou normální,
- III. těhotné s vysokým rizikem mohou (ale nemusejí) mít v anamnéze rizikové faktory. Výsledky vyšetření vykazují hodnoty označující patologii. Automaticky do této skupiny patří těhotné, jejichž dosavadní nemoci představují riziko pro nenarozené dítě a nebo pokud je známo, že na průběh jejich nemoci má těhotenství negativní vliv.

Pro každou skupinu těhotných je charakteristická další péče v těhotenství.²²

Při každé návštěvě poradny se provádí sběr anamnestických údajů těhotné, měření krevního tlaku, stanovení hmotnosti těhotné, chemická analýza moči (na bílkovinu a cukr), kontrola otoků na nohách a vaginální vyšetření se stanovením cervix skóre²³. Od 24. týdne těhotenství se zjišťují známky vitality plodu. Od 36. týdne se provádí kardiokografie.²⁴

19 Rubeola – zarděnky.

20 Toxoplasmóza – parazitární onemocnění člověka a zvířat, v těhotenství může způsobit poškození plodu nebo potrat <http://cs.wikipedia.org/wiki/Toxoplazm%C3%B3za> (10.4.2010).

21 Gonorea sexuálně přenosná nemoc, působená bakteriemi *Neisseria gonorrhoeae* <http://en.wikipedia.org/wiki/Gonorrhea> (10.4.2010).

22 Skupina I – fyziologická těhotenství v průměru absolvuje 10 prohlídek u gynekologa (v prvních 4 měsících 1x za 4 týdny, v dalších 3 měsících 1x za 3 týdny dále 1x za 14 dní a od 37. týdne těhotenství 1 x týdně. Od 36. týdne je možné těhotnou převést do péče v rámci zařízení, které si zvolila pro vedení porodu. U potermínového těhotenství se provádí kontrola každý druhý den. U skupiny II – riziková těhotenství je frekvence prohlídek závislá na aktuálním zdravotním vývoji. U skupiny III – patologická těhotenství se režim návštěvy gynekologa stanovuje naprosto individuálně.

23 Cervix skóre – stanovení stavu otevření děložního hrdla <http://lekarske.slovniky.cz/pojem/cervix-skore> (10.4.2010).

24 Kardiokografie – vyšetření, při němž se sledují současně děložní stahy a srdeční ozvy plodu <http://www.levret.cz/publikace/casopisy/mb/2006-10/clanek.php?c=1> (10.4.2010).

Další okruh těhotenských vyšetření se váže buď na určitý týden těhotenství (např. triple test²⁵) nebo slouží ke kontrole dříve zjištěných hodnot v případech, které je nutno sledovat (výskyt protilátek u Rh negativních matek).

1.1.2 Neinvazivní metody prenatální diagnostiky

1.1.2.1 Ultrazvukové vyšetření

Je založeno na využití fyzikálního principu šíření a odrazu akustického vlnění o vysokých frekvencích (2,5 - 10 MHz). Vyšetření se provádí v prvních týdnech těhotenství vaginální sondou, zhruba od 5. měsíce pohybem sondy přes stěnu břišní těhotné ženy. Sonda vysílá vlny do vyšetřované a zachycuje jejich odraz; intenzita odražených vln a doba odrazu se zpracovává na počítači, ke kterému je sonda připojena. Na obrazovce monitoru se na základě zachycených údajů ukazuje dvourozměrný obraz tkání a plodu v reálném čase. Na něm se provádějí měření. Porovnáním těchto údajů s tabulkami zadanými v použitém programu lze zjistit velikost a stáří plodu i vývoj a stav jednotlivých orgánů. S rozvojem počítačových technologií (stoupajícími možnostmi zpracování velkého objemu dat) se uplatňuje již i 3D a 4D zobrazení, jeho kvalita a vypovídací schopnost však závisí na získání kvalitního maximálně optimalizovaného obrazu B. Neplatí tedy, že nepodaří-li se 2D zobrazení, „zachráni nás“ 3D.²⁶

Kvalita provedeného vyšetření závisí na zkušenostech lékaře a typu ultrazvukového přístroje. Pomocí ultrazvuku tedy není možné odhalit všechny typy malformací.

O spolehlivosti diagnózy stanovené při vyšetření se Calda²⁷ vyjadřuje „počet falešně pozitivních vyšetření (vyjádření o výskytu vady, která se neprokáže) kolísá na dobrém pracovišti mezi 0,2 - 1,0/1 000 vyšetřených žen. Při dalším vyšetření se vyloučí.

Je-li objevena vada, měla by být provedena s pacientkou konzultace, nejlépe za přítomnosti partnera. Pokud je vyšetření provedeno na pracovišti nižšího typu, rozvaha by měla být provedena rychle, aby mohl být pacient referován na vyšší pracoviště k další, konečné konzultaci.

Ultrazvukové vyšetření v I. trimestru prozatím není rutinně prováděno mj. proto, že ne

25 Triple test – laboratorní rozbor krve matky, který pomáhá odhalit vrozené vývojové vady (např. Downův syndrom) Detekuje poruchy s úspěšností 70% a naopak 5% zdravých případů rozpozná jako porušené. http://cs.wikipedia.org/wiki/Triple_test (10.4.2010).

26 VLAŠÍN P., ČUPROVÁ M., DRÁBKOVÁ M., JURÁNKOVÁ E. 3D Zobrazení – surface mode v prenatální diagnostice: in: Moderní gynekologie a porodnictví, volum 17, číslo 3, září 2008 Prenatální ultrazvuková diagnostika II.

27 CALDA, Pavel. Prenatální diagnostika - očekávání a realita in: Moderní gynekologie a porodnictví, volum 13, číslo 4 supplementum C, prosinec 2004 Postupy lege artis I. Sborník celostátní konference ČGPS ČLS JEP a SSG ČR, Český Krumlov, 21.5.2004–23.5.2004.

všechny těhotné se registrují do 12 týdne. Umožňuje vyloučit mimoděložní těhotenství, diagnostikovat mnohočetné těhotenství, velmi přesně stanovit gestační stáří plodu, prokázat vitalitu plodu, určit zdroj krvácení v případech hrozícího potratu, diagnostikovat abnormální nález na děloze a vaječnicích, stanovit termín porodu podle délky gestačního váčku s přesností +/- 10 dnů. Mezi 8. až 12. týdnem se provádí měření délky plodu mezi jeho temenem a kostrčí (CRL - crown rump length). Získaný údaj umožňuje stanovit délku trvání těhotenství s přesností +/- 3 až 5 dnů od reálného stáří. Mezi 11 – 14. týdnem je se provádí měření nuchální translucence – šíjového projasnění. Vyšší hodnoty prosáknutí záhlaví plodu (> 6 mm) se považují za patologické.

Ve II. trimestru se podle doporučení České gynekologicko-porodnické společnosti provádí ultrazvuk zpravidla v 16. týdnu (slouží k ověření reálného stáří plodu pro správný odběr séra matky k biochemickému screeningu vrozených vad) a mezi 18. a 22. týdnem (ověřuje se jím počet plodů v děloze, vitalita a pravidelnost srdeční akce plodu, provádí se biometrie plodu, hodnotí se nepřímé známky malformace plodu – retardace růstu, neproporcionální růstu, změněné množství plodové vody, změněná pohybová aktivita plodu, přímo se zjišťují vrozené vývojové vady a hodnotí se vzhled a lokalizace placenty).

Výsledek vyšetření je hodnocen buď jako normální porodnický nález nebo jsou popsány abnormality a stanovena další prognóza těhotenství včetně doporučení dodatečných vyšetření, např. speciální ultrazvukové vyšetření prováděné dětským kardiologem.

Ve III. trimestru se vyšetření provádí ve 30. až 32. týdnu těhotenství a jeho hlavním smyslem je upřesnit údaje o plodu, potřebné pro vedení porodu. Zkoumá se uložení plodu (plodů) – odhalení příčné či šikmé polohy je důvodem k častějším kontrolám těhotné nebo k hospitalizaci-, jeho biometrie, sledují se vývojové vady, které vznikají v pozdějším stádiu vývoje (např. gastrointerstinálního či uropoetického traktu), uložení placenty a plodové vody.

1.1.2.2 Dopplerovská flowmetrie

Je speciální neinvazivní metodou na principu ultrazvuku a Dopplerově principu, která se používá pro odhalení hypoxie plodu.²⁸ Měří se jí rychlost průtoku krve, a to na arteria uterina těhotné (děložní cévě), arteria umbilicalis (pupeční cévě) a arteria cerebri media (mozková arterie plodu).

V současnosti jsou k dispozici barevné dopplerovské ultrazvuky, které umožňují zobrazit

28 Hypoxie plodu – porucha transplacentární výměny plynů (nedostatek O₂ a nadbytek CO₂, není-li korigována, plodu hrozí neurologické poškození nebo smrt. <http://www.porodnici.cz/distres-plodu-asfyxie> (13.4.2010).

směr průtoku krve a jasně barvy signalizovat intenzitu průtoku.

Výsledek vyšetření umožňuje rozhodnout s předstihem o dalších kontrolách rizikových těhotenství, o eventuelním porodu císařským řezem před okamžikem, kdy by hrozilo nebezpečí smrti plodu. Využití této metody vede k dalšímu snižování perinatální úmrtnosti.

1.1.2.3 Fetální echokardiografie

Jde o speciální ultrazvukové vyšetření srdce plodu, které je založeno na současném využití možnosti dynamického dvourozměrného zobrazení, tomografického zobrazení a dopplerovské flowmetrie. Provádí se ve II. trimestru těhotenství. Hodnotí se při něm uložení a velikost srdce, srdeční oddíly, frekvence a pravidelnost srdeční činnosti. Umožňuje zjistit např. defekty síňové a mezikomorové přepážky.

Indikace k provádění vyšetření může být ze strany matky (př. věk > 35 let, vrozená vada, metabolické onemocnění), ze strany plodu (př. morfologická vrozená vada plodu či pozitivní výsledky různých vyšetření v I. nebo II. trimestru těhotenství – biochemický screening, pozitivní měření nuchální translucence, tj. šíjového projasnění).

1.1.2.4 Biochemický screening

tímto souhrnným označením rozumíme zjišťování hodnot těch biochemických markerů (ukazatelů), které mohou přinášet informaci o zvýšeném riziku poruch prenatálního vývoje plodu i zdravotního ohrožení pro těhotnou.

Pro vyšetřování se nejčastěji využívá odebraná krev těhotné, v některých případech i moč.

Výsledky biochemických vyšetření jsou podkladem pro následná ultrazvuková vyšetření a použití invazivních metod prenatální diagnostiky popř. použití metod prenatální genetické diagnostiky (stanovení karyotypu plodu). Z hodnot vyšetření lze určit pravděpodobnost postižení plodu některou chromozomálně podmíněnou vrozenou vývojovou vadou (př. Downův syndrom²⁹) a rozštěpovou vadou nervové trubice.

Přehled biochemických markerů:

- Lidský choriový gonadotropin (human chorionic gonadotrophin – hCG)

Je glykoprotein, který se tvoří se v placentě a je složen z podjednotek alfa a beta.

²⁹ Downův syndrom je geneticky podmíněné onemocnění, způsobené genovou mutací, jejímž výsledkem je trizomie 21. chromozómu (zdravý člověk má dva 21. chromozómy, postižení tímto syndromem tři) http://cs.wikipedia.org/wiki/Down%C5%AFv_syndrom (10.4.2010).

Hlavní význam hCG je v udržování syntézy progesteronu ve žlutém tělísku³⁰. Pravděpodobně také podporuje syntézu testosteronu fetálních varlat. Zvýšené hodnoty hCG po amenorhee³¹ těhotenství potvrzují. Hladina alfa-podjednotky po celou dobu těhotenství stoupá. Hladina beta-podjednotky stoupá do 10. týdne, pak klesá do 22. týdne (v případech plodu s Downovým syndromem zůstává hladina zvýšená), opět mírně stoupá do 32. týdne a následuje mírný pokles do konce těhotenství. Hladinu volné beta-hCG je možné stanovit také v moči těhotné v I. trimestru a bylo prokázáno, že její zvýšení resp. snížení signalizuje chromozomálně podmíněnou vývojovou vadu embrya (Downův resp. Edwardsův syndrom.³²)

Zvýšení hCG ve II trimestru provází též poruchy uzávěru přední stěny břišní, intrauterinní růstovou retardaci, hypertenzi těhotné ženy, zánik plodu nebo včasným zásahem léčitelný hydrops plodu.³³ Snížení hladiny hCG se vyskytuje u gravidit s abortus imminens³⁴ nebo u těhotných žen s diabetem.³⁵

- Alfa-fetoprotein (AFP)

Je glykoprotein, jehož gen je lokalizován na dlouhém raménku chromozomu 4.

Předpokládá se, že chrání plod před imunitní reakcí mateřského organismu.

Tvoří se ve žloutkovém vaku, gastrointestinálním systému, játrech embrya a plodu, v ledvinách plodu a v malém množství v placentě.

Hladina AFP v mateřském séru pozvolna stoupá do 28. – 32. týdne, poté prudce klesá až do porodu.

AFP přechází fyziologicky přes ledviny plodu do moče a odtud do plodové vody.

Diagnostické využití AFP je založeno na patologicky zvýšené propustnosti fetoplacentární bariéry (signalizuje poruchu uzávěru nervové trubice) nebo na snížení biosyntézy AFP v játrech plodu a porušené prokrvování placenty (např. u Downova syndromu).

Jde o jediný marker, který poskytuje informaci o poruchách metabolismu plodu a pravděpodobné poruše vývoje placenty.

30 Progesteron je hormon, který způsobuje příznivé podmínky pro oplodněné vajíčko (růst děložní sliznice po ovulaci), v těhotenství působí na zastavení menstruačního cyklu a vývoj mléčné žlázy. Tlumí předčasné kontrakce dělohy.<http://cs.wikipedia.org/wiki/Progesteron> (10.4.2010).

31 Amenorhea – vynechání menstruace.

32 Edwardsův syndrom genetická porucha, která spočívá v trojím výskytu 18. chromozomu (místo dvojího) v buňkách plodu.

33 Hydrops plodu vodnatelnost – nahromadění tkáňového moku ve tkáních a tělních dutinách <http://www.zdrave.cz/encyklopedie/lekarsky-slovník/?pageID=398> (10.4.2010).

34 Abortus imminens – hrozící potrat.

35 Při hodnocení hladin hCG je třeba vzít v úvahu případnou prodlevu při zpracování séra a jeho skladování, tj. zda případné zvýšení nebo snížení nevzniklo vlivem tohoto faktoru.

Snížení AFP provází chromozomální aberace plodu³⁶, poruchy vývoje plodu (např. zánik plodu), postižení matky (insulin-dependentní diabetes mellitus).

Zvýšené hodnoty AFP v séru matky mohou mít celou řadu příčin např. poruchy uzávěru nervové trubice, poruch uzávěru břišní stěny, rozštěp patra, hydronefróza a polycystické ledviny.

- Protein SP1 (Schwangerschafts Protein) resp. SP1-beta

se tvoří v placentě po celou dobu těhotenství.

Hladina SP1 v séru těhotné stoupá od 12. – 34. týdne těhotenství. Snížení SP1 na začátku těhotenství signalizuje riziko potratu a vývoj embrya s Downovým syndromem. V pozdějších fázích těhotenství významné snížení hladin znamená zvýšené riziko vývoje plodu s Edwardsovým syndromem; je pozorováno i u intrauterinní růstové retardace plodu nebo gravidity ohrožené abortus imminens. Významné zvýšení přináší informaci o riziku závažného postižení trofoblastu a vývoji plodu s Downovým syndromem.

- PAPP-A Protein (Pregnancy Associated Plasma Protein A)

Tvoří se v placentě. Jeho hladiny narůstají od 5. – 18. týdne těhotenství. Do 14. týdne se jeho hladina zvýší 10 x. Snížení hodnot je doloženo u vývoje plodu s Downovým syndromem.

- Inhibin

Tento .protein je syntetizován v placentě, potlačuje syntézu a uvolňování FSH v hypofýze.

Hladina inhibinu v séru se zvyšuje do 7. týdne gravidity, po 7. – 10. týdnu se snižuje. V polovině těhotenství dochází k postupnému růstu hodnot až do porodu.

Zvýšená hladina inhibinu v I. trimestru a v začátku II. trimestru indikuje vývoj plodu s Downovým syndromem.

- Nekonjugovaný estriol (uE3)

Tvoří se ve fetoplacentární jednotce v průběhu celého těhotenství.

Cholesterol matky přechází do placenty. Další chemické reakce se účastní nadledviny plodu, opět placenta a výsledný estriol přechází do jater matky. Pouhých 10 % jimi zůstane nezpracováno.

Snížená hladina uE3 ve II. trimestru ukazuje na vývoj plodu s Downovým syndromem,

36 Chromozomální aberace plodu – chromozomální odchylky – chybění nebo přebývání určitého chromozomu.

hypofunkcí nadledvin a s anencefalií.³⁷

1.1.2.5 Vyšetření fetálních buněk v periferní krvi matky

Do periferní krve matky se dostávají fetální leukocyty, buňky trofoblastu a jaderné erytroblasty. Všechny tyto typy buněk jsou možnými zdroji DNA pro molekulární genetické a molekulární cytogenetické vyšetření. Velkou výhodou oproti dosud používaným invazivním metodám jejich odběru přitom je, že jsou získány bez rizika pro matku nebo plod. Nejperspektivnější je využití jaderných fetálních erytroblastů. Jejich doba životnosti je nejdéle 90 dnů a to zaručuje, že se nejedná o fetální buňky z předchozích těhotenství. Možnosti diagnostického využití fetálních buněk v periferní krvi matky jsou podmíněny zdokonalením metod, kterými jsou izolovány, a zdokonalením metod jejich purifikace. Optimální doba vyšetření bude ve 12. – 14. týdnu těhotenství. Bude nutné vyřešit eticko-právní problémy spojené se stanovením indikací pro toto vyšetření a zamezení rizik možného úsilí o volbu pohlaví ne z genetické indikace.

1.1.3 Invazivní metody prenatální diagnostiky

1.1.3.1 Amniocentéza

Amniocentéza je odebrání vzorku plodové vody z amniální dutiny. Odběr se provádí za současného sledování plodu pod ultrazvukem zavedením dlouhé jehly přes břišní stěnu těhotné do amniální dutiny. Odebere se vzorek plodové vody a po odběru se ultrazvukem kontroluje srdeční aktivita plodu.

V souvislosti s tímto vyšetřením se uvádí riziko potratu 0,5 – 1%, stoupá v případě vícečetného těhotenství. Další komplikací může být částečné odtékání plodové vody cca ve 2 – 4 %. Nejčastěji se provádí ambulantně mezi 15. – 16. týdnem těhotenství, před 15. týdnem je označována jako časná amniocentéza (11. – 14. týden). Riziko potratu zůstává stejné jako u klasické amniocentézy. Obecné důvody pro použití amniocentézy jsou genetické (př. věk otce >45 let, matky >35 let, pozitivní biochemický screening, určení pohlaví u gonozomálně recesivní dědičnosti vázané na chromozom X + DNA analýza) a porodnické indikace (k vyšetření bilirubinoidů u Rh-izoimunizace, určení zralosti plic plodu, určení zbarvení plodové vody při podezření na chronickou hypoxii plodu).

Buňky získané z plodové vody je možno vyšetřovat cytogeneticky (stanovení karyotypu), imunofluorescenčně a DNA analýzou. Nevýhodou cytogenetického vyšetření je nutnost

³⁷ Další placentární proteiny GnRH (Gonadotrophin Releasing Hormone), hPL (Human Placental Lactogen, hPGH Human (Placental Growth Hormone), PP5 (Placental Protein 5), PLAP (Placental Alkaline Phosphatase) a PCA (Placental Cystine Amin opeptidase) se v současné době pro screening nepoužívají.

předchozí cca 14 denní kultivace buněk, nevýhodu imunofluorescenčního (výsledky jsou k dispozici během 48 hodin) představuje jeho cena, nižší spolehlivost a omezené množství informací, které jím lze získat. Od odběrů vzorků pomocí amniocentézy po získání výsledků pro další rozhodování tedy zpravidla uplynou cca tři týdny.

1.1.3.2 Biopsie choria

Za pomoci ultrazvuku se odebírá choriová tkáň. Vyšetření se provádí zavedením kanyly nebo jehly přes stěnu břišní nebo bioptickými kleštěmi zavedenými hrdlem děložního čípku. Riziko potratu je u transabdominální biopsie 0,5 – 1% u transcervikální 2,0 – 4,0%.

Časná transcervikální biopsie choria se provádí v 10. až 11. týdnu gravidity, časná transabdominální biopsie ve 12. – 13. týdnu těhotenství. U hodnocení rizika transcervikální biopsie je obtížné rozlišit, zda k potratu skutečně došlo v důsledku jejího použití a nebo zda by k němu došlo tak jako tak, poněvadž doba provádění se kryje se závěrem I. trimestru těhotenství, kdy je výskyt samovolných potratů v důsledku vrozených vývojových vad největší.³⁸ U některých diagnóz např. oligohydramnionu³⁹ a anhydramnionu (není možné provést odběr plodové vody amniocentézou), při výrazné růstové retardaci plodu (nelze technicky provést kordocentézu) a ultrazvukem zjištěných abnormalit placenty se používá tzv. pozdní biopsie choria - placentocentéza. Odběr se provádí před 20. týdnem těhotenství.

V současné době se využívají i kombinované odběry choriové tkáně a plodové vody dvěma nebo jen jedním vpichem.

Důvody pro použití metody jsou genetické popř. též intrauterinní růstová retardace plodu spojená s oligohydroamniem nebo anhydramniem.

Výhodou biopsie choria oproti amniocentéze je fakt, že výsledky chromozomálních vyšetření jsou k dispozici v řádu několika dní a v dřívějším stádiu těhotenství.

1.1.3.3 Kordocentéza

Kordocentéza je přímý odběr fetální krve z pupečníku. Zpravidla se provádí po 20. týdnu Protein SP1 (Schwangerschafts Protein) resp. SP1-beta těhotenství, kdy je pupečník při ultrazvukovém vyšetření zřetelně viditelný a pupeční céva se šíří. Operatér pronikne jehlou za stále ultrazvukové kontroly k placentárnímu úponu. Pohybem hrotu jehly po

38 ARZ DE FALCO, Andrea: Töten als Anmassung – Lebenslassen als Zumutung, Freiburg:Universitätsverlag 1996, 33.

39 Oligohydramnion– snížené množství plodové vody v plodovém vaku <http://www.porodnici.cz/distres-plodu-asfyxie> (10.4.22010).

stěně pupečníku najde vhodné místo pro rychlý vpich a provede se odběr odsátím.

Riziko potratu po kordocentéze je 0,8 – 1%.

Indikace pro provedení kordocentézy jsou jednak potřeba získat fetální krev pro další zejména genetická vyšetření, pro terapeutické účely (intraumbilikální transfuze plodu při Rh –izoimunizaci, aplikace léků plodu) a pro porodnické účely (např. na základě vyšetření karyotypu při těžkých formách intrauterinní růstové retardace plodu lze vyloučit chromozomální anomálie a upřesnit přístup k vedení porodu.

1.1.3.4 Bioptické metody

V současnosti se nejčastěji provádí biopsie kůže plodu. Ve výjimečných případech se ve světových centrech provádí biopsie jater a svalů plodu.

Biopsie kůže plodu se provádí buďto pod kontrolou ultrazvuku – je šetrnější a riziko potratu je srovnatelné s amiocentézou nebo biopsií choria nebo pod kontrolou zraku s využitím **fetoskopu**. Odběr se provádí zavedením speciální jehly se zavaděčem (ostrý chirurgický nástroj, jehož pomocí se připravuje prostor pro zavedení speciálních kleští. Jimi se pod kontrolou ultrazvuku prudkým pohybem vytrhne kousek kůže (2 x 2 mm) zpravidla z hýždě.

Je pravděpodobné, že užití těchto metod bude postupně klesat, poněvadž mnohé z mendelovskými dedičnými chorob bude možné diagnostikovat na podkladě DNA-analýzy z choriové tkáně nebo z buněk plodové vody.

1.1.3.5 Optické a endoskopické metody

Fetoskopie je metoda zavedení jehlového fetoskopu s optikou do amniální dutiny. Umožňuje vizualizaci plodu a odběr fetálních vzorků k vyšetření (odběr fetální krve, biopsie kůže, jaterní tkáně a svalů. Provádí se mezi 17. – 20. týdnem těhotenství. Přestože se dnes fetoskop zavádí do amniální dutiny pod kontrolou ultrazvuku, využívá se dnes fetoskopie méně, poněvadž procento komplikací fetoskopie je vyšší než pomocí ultrazvukové diagnostiky samotné a použití ultrazvuku pro většinu indikací dostačuje.

Využití fetoskopie může mít význam při eventuelních chirurgických zákrocích in utero (v děloze). Při fetoskopii jsou fetální ztráty 5 – 6%, perinatální úmrtnost 1,5 % a počet předčasných porodů dosahuje 8%.

Embryoskopie je invazivní technika ve stadiu výzkumu (zavedena 1990) umožňující přímé sledování plodu v I. trimestru (5.- 13. týden těhotenství). Prozatím byla využita pouze před umělým ukončením těhotenství.

Transcervikálně se do dělohy, do choriové tkáně až k amniální membráně, zavede ohebný endoskopický nástroj o délce 30 cm a průměru 2 – 3, 5 mm. Po prosvícení membrány je možné pořídit fotografii embrya a odebrat choriovou tkáň k cytogenetické analýze. Vizualizace plodu umožňuje identifikovat genetické syndromy v ranném stadiu těhotenství. Předpokládané využití bude spočívat v diagnóze vrozených vad plodu v I. trimestru, jež nejsou pozorovatelné ultrazvukem, odběru choriové tkáně a při genové terapii.

Protože se dosud prováděla pouze u těhotných před umělým ukončením těhotenství, nelze vyčíslit riziko potratu.

1.2 Shrnutí

Metody prenatalní diagnostiky mají sloužit ke získání informací potřebných pro úspěšnou lidskou reprodukci.

V období před otěhotněním se využívají metody prenatalní genetické diagnostiky., samostatnou skupinou v rámci těchto metod jsou metody preimplantační prenatalní diagnostiky. V České republice existuje Národní registr asistované reprodukce, ale statistická data nejsou prozatím veřejně přístupná.

V období těhotenství rozvinutá prenatalní diagnostika používá invazivní i neinvazivní metody. Lze očekávat, že další rozvoj těchto metod bude především soustředěn na neinvazivní metody, poněvadž jejich uplatnění nepředstavuje zdravotní riziko ani pro plod ani pro těhotnou.

K cílenému zjišťování vrozených vad (pomocí invazivních metod) dochází z různých důvodů. V České republice v roce 2007 v 41% případů byl indikací pro jejich použití pouze nejasný nález při rutinním ultrazvukovém vyšetření (nebylo možno vyloučit, že nejde o nález patologický), ve 12% nálezy na základě hodnot biochemického screeningu a ultrazvuku, v 8% případů byla indikace stanovena pouze na základě výsledků biochemického screeningu. Dalšími důvody pro cílené hledání vrozených vad byl věk matky a rodinná anamnestická zátěž.⁴⁰

Pokud byly cíleným vyšetřením vrozené vady skutečně zjištěny, pak ve 37% případů se k tomuto závěru došlo na základě kombinace amniocentézy a ultrazvukového vyšetření.

V 35 % případů byly vrozené vady potvrzeny pouze ultrazvukovým vyšetřením. Na

40 Tabulka 32 Vrozené vady plodu podle důvodu vyšetření a průběhu těhotenství
http://www.uzis.cz/download.php?ctg=10&search_name=vrozen®ion=100&kind=1&mnu_id=5300
(31. 1. 2010).

ověření samotnou amniocentézou připadá 13% těchto případů.⁴¹

Z uvedených skutečností vyplývá, že největší procento těhotných žen se v České republice v průběhu těhotenství podrobí ultrazvukovým vyšetřením, biochemickému screeningu a amniocentéze.

2 Regulace používání prenatální diagnostiky

V této kapitole chci připomenout pravidla, obsažená v mezinárodně uznávaných dokumentech⁴², která se vztahují k používání prenatální diagnostiky. Zvláštní pozornost si zasluhuje problematika informovaného souhlasu.

2.1 Doporučení Rady Evropy 90(13) ke genetickému screeningu, prenatální genetické diagnóze a s tím spojeným genetickým poradenstvím

V úvodu rada ministrů uvádí důvody svého doporučení. Chce chránit morální hodnoty, které jsou založeny na úctě k životu a lidské důstojnosti, je si vědoma, že prenatální diagnostika a screening může mít vliv na přístup společnosti k postiženým⁴³, a že je proto nutná regulace prenatální diagnostiky podle etických, lékařských, právních a sociálních hledisek, aby se zabránilo jejímu zneužití. V textu se pracuje s pojmy:

– prenatální genetický screening, jimž se rozumí screening prováděný v rámci celé populace k odhalení možných nositelů genetických chorob. Může se provádět v době těhotenství, a to u obou pohlaví. Zásady se vztahují i na genetické poradenství před

41 Tabulka 33 Vrozené vady plodu podle metody prenatální diagnostiky a průběhu těhotenství in Vrozené vývojové vady u narozených v roce 2007,152
http://www.uzis.cz/download.php?ctg=10&search_name=vrozen®ion=100&kind=1&mnu_id=5300
(31. 1. 2010).

42 V řadě případů se standardy shodují se stanovisky katolické církve. Za připomenutí stojí i její postoj k bádání v oblasti biomedicíny, a to především fakt, že vybízí věřící, aby se na něm podíleli: „Magisterium chce nabídnout slova podpory a povzbuzení pro takové směřování kultury, které považuje vědu za neocenitelnou službu integrálnímu dobru života a důstojnosti každé lidské bytosti. Církev proto sleduje vědecký výzkum s nadějí a touží po tom, aby se mnoho křesťanů věnovalo pokroku biomedicíny a přineslo svědectví o své víře do tohoto vědního oboru. Doufá navíc, že výsledky takového výzkumu budou moci být dostupné i v těch oblastech světa, které trpí chudobou a nemocemi, tak aby těm, kdo jsou v největší nouzi, se dostalo humanitární pomoci.“ KONGREGACE PRO NAUKU VÍRY: instrukce Dignitas Personae 2008 čl. 3 in Bioetika 3(2008). 8

43 Společensky jsou mnohem lépe přijímáni lidé s tělesným než s duševním postižením. Lze připomenout např. paralympiády, předpisy pro stavby nových budov, daňové úlevy pro podniky zaměstnávající postižené. Co do prožívání, se však tělesně postižení se svým osudem vyrovnávají mnohem hůře, mohou být podstatně méně „šťastní“ než duševně postižení. V souvislosti s uplatňováním prenatální diagnostiky se ozývají hlasy organizací postižených proti měnícímu se ohodnocení určitých postižení jako závažných. Např. rozštěp rtu, operativně odstranitelný.

otěhotněním,

– prenatalní diagnostika, vyšetření, jímž je možné potvrdit nebo vyloučit určité onemocnění

Stanoví proto 14 zásad:

1. prenatalní genetický screening ani diagnostiku není možné provádět, není-li před a po ní dostupné genetické poradenství,
2. screening i diagnostika se mají být zaměřeny pouze na odhalení závažného onemocnění nenarozeného dítěte,
3. vyšetření se mají provádět odborně kompetentními osobami na akreditovaných pracovištích,
4. poradenství musí být nedirektivní,
5. mají se ho pokud možno účastnit oba partneři,
6. vyšetření jsou možná jedině se svobodným a informovaným souhlasem osoby, jíž se týká, a nesmí být provedena nikdy, má-li dotčená osoba námitky,
7. pokud se vyšetření provádějí rutinně, neznamená to, že není potřeba svobodný a informovaný souhlas,
8. podávaná informace musí být přizpůsobena chápání osoby, která má dát svobodný a informovaný souhlas, musí zvláště obsahovat účel, povahu a rizika testu,
9. zdravotní a sociální pojištění nesmí být vázáno na souhlas osoby s testem,
10. zákaz diskriminace jak těch, kdo chtějí podstoupit prenatalní genetický screening a prenatalní diagnostiku, tak těch, kdo je nevyužijí,
11. na údaje získané v rámci prenatalního genetického screeningu, prenatalní diagnostiky a genetického poradenství se vztahují Konvence o ochraně osobních údajů a Doporučení rady Evropy 81(1),
12. důvěrnost informací,
13. přístup k údajům podléhá stejným pravidlům jako pro zacházení s osobními zdravotnickými údaji podle národního práva a praxe. Bez vědomí dotčené osoby není možné sdělit genetické informace druhému z partnerů,
14. tam, kde hrozí zvýšené riziko přenosu vážné dědičné choroby, má být snadno dostupné poradenství i vyšetření.

2.2 Doporučení Světové zdravotnické organizace (WHO) 1995

V dokumentu se opět objevují velmi podobné požadavky:

Rovný přístup všech k prenatalní diagnostice, dobrovolnost účasti na prenatalní diagnostice, nabídka prenatalní diagnostiky nemá být podmíněna ukončením těhotenství, má se jednat o závažné zdravotní indikace.

Konzultace má předcházet vyšetření, má následovat po vyšetření, rozhodnutí rodiny je chráněno a respektováno. Je vysloven je požadavek na možnost ukončení těhotenství a následné konzultace po ukončení těhotenství.

2.3 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny (Úmluva o lidských právech a medicíně) 1996⁴⁴

V dokumentu se smluvní strany zavazují „chránit důstojnost a svébytnost všech lidských bytostí a každému bez rozdílu zaručí úctu k integritě jeho bytosti.“⁴⁵

Dále pokračuje důrazem na nadřazenost lidské bytosti nad zájmem společnosti nebo vědy.

Kapitola II je věnována souhlasu se zákrokem. „Jakýkoliv zákrok v oblasti péče o zdraví je možno provést pouze za podmínky, že k němu dotčená osoba poskytla svobodný a informovaný souhlas. Tato osoba musí být předem řádně informována o účelu a povaze zákroku, jakož i o jeho důsledcích a rizicích. Dotčená osoba může kdykoli svobodně svůj souhlas odvolat.“⁴⁶

Úmluva pamatuje na ochranu osob neschopných dát souhlas i osob s duševní poruchou.

V kapitole III v článku 10 je ošetřeno právo každého na ochranu soukromí ve vztahu k informacím o svém zdraví. Každý je oprávněn znát veškeré informace, ale je třeba respektovat přání každého nebýt takto informován.

Kapitola IV se týká lidského genomu. Diskriminace osoby na základě jejího genetického dědictví je zakázána. Prediktivní genetická vyšetření je možné provést pouze pro zdravotní

44 V České republice vstoupila v platnost 1. 10. 2001.

45 in HAŠKOVCOVÁ Helena, Informovaný souhlas proč a jak, Praha: Galén 2007, 81.

46 HAŠKOVCOVÁ op. cit. 84.

účely nebo vědecký výzkum s nimi spojenými a v návaznosti na odpovídající genetické poradenství. Zásah do lidského genomu je povolen pouze pro preventivní diagnostické nebo léčebné účely a jeho cílem nesmí být jakákoliv změna genomu některého z potomků.

Použití postupů lékařsky asistované reprodukce nebude dovoleno za účelem volby budoucího pohlaví dítěte. Výjimkou je, pokud existuje genetická dispozice k vážné dědičné nemoci vázané na pohlaví.

Úmluva se v kapitole v článku 18 výslovně zmiňuje výzkum na embryích in vitro. Pokud je tento výzkum povolen, musí být zákonem zajištěna odpovídající ochrana embrya. Je zakázáno vytvářet lidská embrya pro výzkumné účely.

Úmluva je založena na strategii důsledného partnerského vztahu mezi lékařem a pacientem. Tento vztah bude ve státech, v nichž byla ratifikována, ovlivňován požadavkem, aby pacient dal k vyšetření resp. zákroku svobodný a informovaný souhlas.

2.4 Shrnutí

Při používání metod prenatální diagnostiky nelze zcela zabránit zneužívání výsledků⁴⁷, které jimi byly získány. S vědomím těchto nebezpečí vznikly mezinárodně uznávané dokumenty přímo zaměřené na oblast prenatální diagnostiky nebo obecněji zaměřené, ale přesto výslovně zmiňující alespoň její část, jež mají různý charakter závaznosti. Podstatným požadavkem pro uplatňování prenatální diagnostiky je přitom informovaný souhlas⁴⁸.

V návaznosti na ratifikaci Úmluvy o biomedicíně, byl v České republice zahájen proces standardizace informovaného souhlasu, jehož náležitosti jsou definovány ve vyhlášce 64/2007 Sb⁴⁹. Před každým vyšetřením by pacient měl být obeznámen s účelem vyšetření, s jeho průběhem, s riziky a předpokládaným prospěchem. Má se dozvědět i o možných alternativách, pokud existují, má se dozvědět o omezení, která z vyšetření vyplývají, léčebném režimu a o preventivních opatřeních, která jsou vhodná pro kontrolní vyšetření.

47 Zneužívání výsledků přitom může mít nejrůznější formu od přímého poškozování klientů, kteří se jim podrobí (např. poskytování údajů dalším osobám) až po formu nátlaku (např. podstoupit potrat v případě poškození plodu).

48 Informovaným souhlasem se rozumí jak proces získání souhlasu pacientky s plánovaným vyšetřením nebo zákrokem včetně formuláře, který pacientka po náležitém (informovaném) poučení podepíše.

49 Vyhláška č. 64/2007 Sb, kterou se mění vyhláška č. 385/2006 Sb., o zdravotnické dokumentaci, ve znění vyhlášky č. 479/2006 Sb. Sdělení Ministerstva vnitra o opravě tiskových chyb v zákoně č. 622/2006 Sb.

V informovaném souhlasu je písemně shrnut rozhovor s pacientem, obsahující výše uvedené body, a pacient potvrzuje, že mu vše bylo vysvětleno, že předloženým informacím porozuměl, že se mu dostalo možnosti ptát se i odpovědí na jeho otázky. K náležitostem informovaného souhlasu pak patří datum a podpis pacienta a zdravotnického pracovníka, který pacientovi poučení poskytl.

I když v České republice nejsou veřejně známy křiklavé případy přímého zneužití výsledků, spojených s prenatální diagnostikou, ne vždy jsou těhotné spokojeny s uplatněním určitých metod. Důvodem k jejich nespokojenosti mohou být chyby při získávání jejich informovaného souhlasu. Bylo by nutné podrobněji objasnit, jakou konkrétní podobu má v současnosti v České republice informovaný souhlas v rámci péče o těhotnou v ordinaci gynekologa.

3 Těhotenství jako období vyžadující etická rozhodnutí

Těhotenství jako stav je z pohledu ženy, resp. budoucích rodičů mimořádným životním obdobím. Na jeho prožívání má vliv řada okolností, vyplývajících z osobnostních předpokladů, dosavadních životních zkušeností, zdravotního stavu, vzdělání a profese i majetkových poměrů. Neméně významným činitelem pro individuální prožívání těhotenství je společenské vnímání role ženy v reprodukčním procesu.

Stále podrobnější informace o reprodukčním procesu umožňují pečlivější přípravu na početí, na druhou stranu stále přesnější vědomí určitých fyziologických mezí neúprosně odhaluje fakt, že za určitých okolností k těhotenství nedojde např. z důvodu genetických dispozic. Nezanedbatelnou otázkou, která se v souvislosti s těhotenstvím přichází na mysl ženě i jejímu okolí, byť v různé míře reflektovanou, je otázka možného postižení očekávaného dítěte. Obavy, jaký bude život případně postiženého dítěte, obavy, zda budu jako rodič schopen zajistit takovému dítěti pomoc, aby mohlo dospět a vést co možná nejsamostatnější život, mohou do značné míry proces těhotenství negativně poznamenat.

3.1 Prenatální diagnostika jako nabídka medicíny

Jakou roli v těhotenství hraje prenatální diagnostika? Metody prenatální diagnostiky jsou nabídkou medicíny ke zjištění zdravotního stavu dítěte v době před narozením.

Informace, které jsou jednotlivými metodami získány, slouží rodičům dvojitým způsobem:

jako ujištění, že těhotenství probíhá v pořádku, a nebo jsou výsledky prenatalních vyšetření jednou ze vstupních informací pro jejich etické rozhodování, pokud taková situace nastane.

Také pro stát, jako sociální instituci, představuje využití metod prenatalní diagnostiky pomoc, poněvadž jejich výsledky upřesňují prognózy alokace zdrojů na zdravotní a sociální zabezpečení.

Vypovídají-li výsledky vyšetření o nežádoucím zdravotním stavu nenarozeného dítěte, může medicína nabídnout (v porovnání s množstvím informací o nepříznivém vývoji, které je již nyní schopna dodat) prozatím ještě velmi omezenou škálu terapeutických postupů. Reakcí na tuto nabídku může být rozhodnutí rodičů o nepřijetí nenarozeného dítěte a volba potratu.

Jak vyplývá kapitoly z 1.2, prenatalní diagnostika (neinvazivní popř. invazivní metody) se stala zcela samozřejmou součástí lékařské péče o těhotnou. Tento fakt je těhotnými vnímán pozitivně (jako nabídka vděčně přijatá) i negativně (jako určité vyrušení ve vlastním prožívání procesu očekávání dítěte).

V České republice je dosud patrný paternalistický přístup lékaře k pacientovi. Péče o těhotnou probíhá v naprosté většině případů v ordinaci gynekologa, a proto se nadále stereotypně opakuje přístup k těhotné jako k pacientce, ačkoliv těhotenství není v pravém slova smyslu nemocí. Svůj podíl na tomto pojetí postavení těhotné má i prenatalní diagnostika, protože její pomocí získané informace neustále zpřesňují představu „normálního“ těhotenství. Vykazují-li informace odchylku od „normálu“, je těhotenství označeno jako rizikové a role ženy jako pacientky ospravedlněna.

3.2 Ambivalentní vnímání prenatalní diagnostiky těhotnými

Akceptace nebo odmítání uplatnění metod prenatalní diagnostiky těhotnými je založena na jejich subjektivním pojetí toho, zda jim přináší větší možnosti v rozhodování, v prožívání těhotenství a zda je chápou jako nutný předstupeň pro to, aby eventuálně mohla být uplatněna odpovídající terapie. V zásadě dochází ke střetu dvou odlišných koncepcí těhotenství, které se liší v názoru na tom, komu přísluší autoritativní vědění o těhotenství. S tím je spojen i vztah k metodám.

Zdá se, že zavedení metod prenatalní diagnostiky v České republice v období, kdy lékaři bez diskuse příslušelo autoritativní vědění vlastnit, způsobilo, že většina žen si možnost jiného pojetí nepřipouští. Tím se toto pojetí samočinně dále udržuje. Ženy, které kladou větší důraz na subjektivní prožívání těhotenství, neodmítají nové nástroje získávání poznatků o nenarozeném dítěti jako takové, ale přisuzují jejich eventuálnímu provádění

nižší význam. Ony samy více či méně uvědoměle vystupují jako ty, jimž autoritativní vědění vzhledem k jejich vlastnímu těhotenství přísluší.

3.2.1 Rozhodování

Zvyšuje tedy uplatnění prenatalní diagnostiky ženinu možnost rozhodování? Ženy pro sebe vidí zvýšenou možnost rozhodování, pokud jsou předem připraveny k řešení nežádoucího zdravotního stavu nenarozeného dítěte potratem. Naopak ty, kterým tato varianta nevyhovuje, se cítí být pod tlakem, cítí se být nuceny rozhodovat a tento svůj postoj musí namáhavě obhajovat. Jakkoliv takový stav zcela odporuje normám pro provádění prenatalní diagnostiky⁵⁰, jejich volba nepodstoupit určitá vyšetření je často interpretována jako nezodpovědná vůči společnosti. Rozhodnutí vyšetření nepodstoupit není vnímáno jako rovnocenná možnost k souhlasu s vyšetřením. Hasmánková⁵¹ s ohledem na některé zahraniční výzkumy vyslovuje domněnku, že lékaři mohou odmítání vyšetření chápat jako odmítání lékařské autority tj. jako upírání autoritativního vědění o těhotenství, v němž měli dlouhou dobu monopol. Kromě toho tak ale lékaři sami mohou být určitou „obětí“ společenského podvědomí, vztahujícího se k určité snaze předem zabránit narození postižených dětí.

3.2.2 Normativní úloha metod prenatalní diagnostiky

Prenatální diagnostika přispívá k přetváření pohledu na plod, jako na subjekt, oddělitelný od života matky, jako na samostatnou entitu. Rozsáhlé technologické možnosti získávání vědomostí o nenarozeném životě neustále zpřesňují představy o jeho „normálním“ vývoji z hlediska „normy“ podle přírodních věd. To spolu se současným trendem nízké porodnosti ještě více posiluje snahy o investování úsilí pouze do „zdravého“ potomstva.

Žena však může mít jinou představu normálnosti dítěte (může upřednostňovat „normu“ z pohledu humanitních věd), danou svou vlastní zkušeností s určitým zdravotním hendikepem nebo zkušeností zprostředkovanou ve svém okolí. Např. diagnóza Downova syndromu může být vnímána jako zcela přijatelná, setkala-li se s dobrou integrací postiženého dítěte.

50 viz Doporučení Rady Evropy 90(13) ke genetickému screeningu, prenatalní genetické diagnóze a s tím spojeným genetickým poradenstvím, princip 4. Poradenství musí být nedirektivní. http://www.giodo.gov.pl/data/filemanager_en/25.pdf.

51 HASMÁNKOVÁ MARHÁNKOVÁ Jaroslava: Konstrukce normality, rizika a vědění o těle v těhotenství, <http://www.biograf.org/clanky/members/clanek.php?clanek=v4702> (1. 4. 2010), odst.29.

3.2.3 Prožívání těhotenství

Pokud výsledky vyšetření odpovídají normě, většina těhotných se k vyšetřením z pohledu jejich vlivu na prožívání těhotenství staví neutrálně. Významně kladně jsou hodnocena ultrazvuková vyšetření, poněvadž uspokojují lidskou potřebu „vidět“. Vztah k dítěti se stává vřelejší nejen ze strany budoucí matky, ale i otce.

Ženy bez rizika chápou účel používání technologií jako prostředek pro zajištění nejlepší péče pro sebe a své dítě. Důvěřují, že pokud nastane problém, bude jej možné řešit.

Jinak se k vyšetřením staví těhotné, kde již vzniklo určité podezření na odchylku od normy vývoje dítěte. Dokonce i ultrazvuková vyšetření jimi nejsou vnímána jako prvořadě příjemná, v pozadí často stojí obava „co ještě budou zkoumat a co ještě dalšího objeví“.

Odmítání především invazivních metod prenatální diagnostiky bývá nejčastěji spojeno s vědomím, že vzhledem k věku a životním okolnostem se může jednat o ženino poslední těhotenství. Pokud těhotné s rizikem vyšetření odmítají, setkávají se ze strany lékařů s odlišnou argumentací pro použití určitých metod než ty těhotné, které podstupují běžný screening. Ženám s rizikem nejsou metody prezentovány jako prostředek, jímž lze zajistit nejlepší další péči pro třeba postižené dítě, ale jako prostředek, kterým je možné dosáhnout relativní jistoty o poškození. Tímto způsobem chtějí lékaři pomoci těhotné, aby nezmeškala příležitost řešit nastalou situaci potratem. Prožívání určitého zármutku nad pravděpodobným postižením dítěte je pak ještě umocněno nutností bránit se nevyžádané nabídce v podobě potratu. Paradoxně tedy legalizovaná možnost likvidace nenarozeného života, propagovaná jeho zastánci, z pohledu žen samotných, které s takovým řešením pro sebe nepočítají, sebeurčení ženy výrazně ztěžuje. Tato skupina žen se pak k metodám prenatální diagnostiky staví odmítavěji, především v následných těhotenstvích, poněvadž jsou v jejich očích prostředkem, který jim brání prožívat těhotenství, ať už jeho výsledek bude jakýkoliv.

V řetězci společnost – lékař – žena je žena tím posledním článkem. Nerovnoměrně zakouší zodpovědnost společnosti za zdraví svých dětí v tom smyslu, že zpravidla jsou jí zprostředkovávány především negativní postoje k postižení. Právem přitom očekává, že komunikace bude fungovat i v opačném směru – žena – lékař – společnost, s odpovídající nabídkou pomoci.⁵²

52 V tomto smyslu je možno lépe pochopit i na první pohled militantně se projevující občanské aktivity, které se vyslovují pro úplný zákaz potratů. Také jim leží na srdci ženino sebeurčení a dlužno podotknout, že se neomezují na pouhý zákaz potratů, ale samy vyvíjejí úsilí o rozšíření nabídek pomoci ženám. Jako příklad je možné zmínit psychologické poradny, materiální pomoc těhotným žen, nabídky chráněného bydlení, zprostředkování kontaktu s organizacemi postižených a podpůrnými skupinami rodičů.

3.3 Shrnutí

Postoj žen k různým metodám prenatalní diagnostiky je možné označit jako kladný nebo neutrální, pokud vývoj dítěte odpovídá předpokládaným biologickým ukazatelům pro bezproblémový vývoj dítěte. Na utváření norem má prenatalní diagnostika rozhodující vliv. Ženy a lékaři se mohou shodovat v obecném přání (které je přítomno i ve společnosti), aby se narodilo zdravé dítě. Při zjištěných odchylkách se však postoje žen od názorů lékařů mohou výrazně lišit. Zatímco lékař se snaží, aby žena nezmeškala příležitost k ukončení těhotenství, ženu namáhá obhajovat vlastní postoj k této nevyžádané nabídce a brání jí v klidném prožívání těhotenství. Metody jsou jednou prezentovány jako prostředek k zajištění nejlepší možné terapie, jednou jako prostředek ke získání jistoty o abnormalitě a ukončení těhotenství. Popisovaná praxe vzbuzuje pochybnost o tom, že svobodný a informovaný souhlas je řádně získáván, i když nelze vyloučit významný vliv jiných faktorů na negativní postoj k prenatalní diagnostice u části žen (např. autoritativní vědění).

4 Filozofická východiska etického hodnocení metod prenatalní diagnostiky

V dnešní bioetické diskusi se řeší otázka, zda embryo je nebo není osobou. Přiznává-li se embryu ontologický statut osoby, znamená to, že mu náleží všechna práva, včetně práva nebýt zabit. V opačném případě je jeho osud závislý na rozhodnutí těch, kdo plně participují na ontologickém statutu osoby.

4.1 Pojem osoba

Výklad pojmu osoba v naší kultuře spočívá na židovsko-křesťanském pohledu na člověka. Aspekty personality můžeme vyjádřit jako:

- Duch v těle, jednota duše a těla. Svou tělesností patří k přírodě, ale svou subjektivitou, rozumem a svobodou (bytím u sebe) stojí nad ní (bible se proto o člověku vyjadřuje jako o Božím obrazu).
- Spolubytí – člověk je individuálním subjektem, ale může se jím stát jen spolubytím s jinými lidmi.
- Mravní subjekt – z faktu, že člověk je jednotou duše (bytí u sebe) a těla, vyplývá schopnost člověka užívat rozum, rozhodovat se a nést za své jednání odpovědnost v interakci s druhými lidmi. Člověk je sám sobě účelem.
- Transcendence – jen člověk je schopen mít odstup od vlastního jednání a soužití s druhými a jen člověk si klade otázku po smyslu svého života, přírody a společnosti
- Hřích resp. vina – je vyjádřením jistoty člověka, že selhává jako jednotlivec i součást

společnosti, která má uskutečňovat společné dobro.⁵³

Osoba je tedy jedinečný nositel subjektivity a všeho, co k ní patří, zejména svobody, vůle, vztahů práv apod.⁵⁴ Na tomto pojmu jsou založeny základní koncepty lidské společnosti; bez něj nemůžeme uvažovat o svobodě, demokracii a lidských právech.

4.2 Pohled na lidské embryo z pozic filozofické antropologie⁵⁵

Otázkou ontologického statusu embrya (jaká je jeho povaha a charakter v řádu bytí) se v současnosti zabývají dva filozofické směry: ontologický personalismus a empirický funkcionalismus.

Ontologický personalismus vychází z předpokladu, že lidský život začíná při početí tj. splynutím zárodečných buněk. V tom okamžiku dochází ke vzniku jedince, který zastánci ontologického personalismu ztotožňují s osobou, a proto připisují lidskému embryu všechna lidská práva, tj. právo na život, tělesnou a genetickou integritu i právo na rodinu. Podobně můžeme číst v instrukci Donum vitae: „Od okamžiku oplodnění vajíčka začíná nový život, který není životem otce ani životem matky, nýbrž životem nové lidské bytosti, která se samostatně vyvíjí. Nikdo se nestane člověkem, jestliže jím není už v tomto okamžiku“. Proto instrukce dále uvádí: „Lidský plod proto od začátku své existence, tedy od okamžiku vzniku zygoty vyžaduje bezpodmínečnou úctu, která morálně náleží lidské bytosti v její tělesné a duchovní celistvosti. Lidskou bytost je nutno od okamžiku početí respektovat jako osobu a jako s osobou s ní zacházet“.⁵⁶

Empirický funkcionalismus odděluje okamžik začátku lidského bytí a začátku existence lidské osoby. Jednotliví představitelé tohoto směru kladou začátek existence lidské osoby do různých období vývoje. Někteří se domnívají, že embryo se osobou stává postupně, nedefinují však body, v nichž dochází ke zvratu. Své názory opírají o definici vlastností, kterou musí bytost mít, aby jí mohlo být přiznáno právo na život. Takovým hlediskem podle nich může být:

- individualita (osobou je embryo až za dva týdny po oplodnění, kdy již nemůže dojít k rozdělení buňky na jednovaječná dvojčata),
- schopnost cítit bolest a schopnost vnímat (osobu definuje od 4. týdne, kdy vzniká

53 Srov. ANZENBACHER Arno: Křesťanská sociální etika, Verlag Ferdinand Schöning, Paderborn, 1997, Brno: CDK 2004, 180 – 184.

54 Srov. SOKOL Jan: osoba in Malá filosofie člověka a Slovník filozofických pojmů, Praha, Vyšehrad 2007, 351.

55 Srov. LAJKEP Tomáš: Status lidského embrya z hlediska filozofické antropologie, in Scripta bioethica Brno : Hippokrates, 3, 4(2003), 4-10.

56 KONGREGACE PRO NAUKU VÍRY: Donum vitae - Dar života : O respektování rodičího se lidského života a o důstojnosti plodění, Brno: HIPPOKRATES 2007, 16 - 17.

neurální lišta)

- schopnost pociťovat (od 4. měsíce těhotenství),
- schopnost mentálních a psychických pochodů (od 6. měsíce těhotenství),
- schopnost žít nezávisle na matce (viabilita) – (od 24. týdne),
- schopnost sebereflexe, racionálních úvah, svobodné volby a schopnosti hájit morální cíle (to lze prakticky až v dospělosti, a ne všechny lidské bytosti tohoto stupně dosáhnou).

T. Lajkep ve svém přehledu názorů filozofické antropologie na status lidského embrya dochází k tomuto závěru: „Na otázku, co je člověk a zda je embryo lidskou osobou, zatím neposkytují přírodní vědy ani filozofická antropologie odpověď natolik uspokojivou, aby byla nutně všemi přijata. Nevyjasněný status embrya dovoluje vyslovit požadavek: není-li dosud prokázáno, že embryo lidskou osobou není, měli bychom se k němu chovat jako k osobě“.⁵⁷

4.3 Shrnutí

V bioetické diskusi ohledně metod prenatalní diagnostiky je třeba nejprve zodpovědět otázku, zda je embryo osobou. Osoba je centrální filosofický pojem, na němž jsou založeny koncepty lidské společnosti. S odlišnými odpověďmi na tuto otázku přicházejí ontologický personalismus a empirický funkcionalismus.

5 Etické hodnocení metod prenatalní diagnostiky

V této kapitole dávám přednost jinému řazení metod prenatalní diagnostiky v širokém slova smyslu. To proto, že vzorky pro prenatalní genetickou diagnostiku jsou často získávány pomocí invazivních i neinvazivních metod.

Před vlastním hodnocením je třeba vymezit kritéria, podle nichž bude hodnocení probíhat.

V kapitole 4 jsem stručně představila názory na status embrya. Vycházím z toho, že embryo je osobou; nelze totiž s jistotou prokázat, že osobou není. A poněvadž se hodnotící postupy týkají osoby (lidského života), budu sledovat, zda splňují kritéria pro zacházení s lidským životem.

Jde o tato kritéria:

- princip nedotknutelnosti života od početí,

⁵⁷ LAJKEP Tomáš: Status lidského embrya z hlediska filozofické antropologie, in Scripta bioethica Brno : Hippokrates, 3 - 4(2003), 10

- život je více než jeho kvalita,
- princip beneficence (dobročinnosti) – chránit život, podnikat kroky pro obnovení zdraví a zlepšení kvality života, ulevit od strádání a bolesti. Vyšetření může být ve prospěch matky, pokud se při něm odhalí zdravotní riziko, které hrozí jí samotné v důsledku těhotenství. Vyšetření dále může být ve prospěch dítěte – zjistí se určitá vada, kterou je možno léčit, nebo je alespoň možno bránit dalšímu zhoršení zdravotního stavu, např. tím, že se zvolí okolnostem odpovídající způsob porodu dítěte. Může být zároveň ve prospěch obou, například pokud se budoucí rodiče chtějí na základě vyšetření získaných informací připravit na život s postiženým dítětem.
- princip non maleficence / primum non nocere⁵⁸ (druhému neškodit/především neškodit) – nevystavovat pacienta zbytečným rizikům preventivních diagnostických vyšetření a léčby.

5.1 Etické hodnocení neinvazivních metod prenatální diagnostiky

5.1.1 Ultrazvukové vyšetření

Vyšetření nenarušuje stanovená kritéria. Neškodí ani ženě ani nenarozenému dítěti. Naopak patří k vyšetřením, která jsou těhotnými samotnými nejpozitivněji vnímána, protože posiluje jejich vztah k dítěti.

5.1.2 Dopplerovská flowmetrie

Metoda splňuje požadavky zvolených kritérií, neohrožuje ani těhotnou ani plod, naopak prospívá zprostředkováním informací a umožněním včasných zásahů v případě ohrožení plodu.

5.1.3 Fetální echokardiografie

Metoda neodporuje zvoleným hodnotícím kritériím, informace, které jsou jí získány,

58 Jinými možnými kritérii by například mohla být kritéria Eticky principů - respekt k autonomii, nonmaleficence, beneficence a spravedlnost (BEUCHAMP Tom, CHILDRESS James: Principles of Biomedical Ethics, Oxford University Press 2001, 57 – 272). Daniela Reitz ve svém příspěvku ve sborníku Prinzipienethik in der Biomedizin ukazuje, že samotná kritéria mohou vést ke dvojímu výsledku etického hodnocení. Proto je nezbytné také uvést pojetí statusu embrya. Více v REITZ Daniela: Kontextsensitiv, pragmatisch und konsensbildend? Eine anwendungsbezogene Diskussion des ethischen Ansatzes von Beauchamp und Childress am Beispiel der Präimplantationsdiagnostik in RAUPRICH Oliver, STEGER Florian: Prinzipien in der Biomedizin, Frankfurt – New York, 2005, 416 – 439 .

umožňují další rozvoj terapeutických metod ve prospěch nenarozeného dítěte.(operace zárodku v děloze).

5.1.4 Biochemický screening

Vyšetření samotné neporušuje zvolené principy pro hodnocení.

5.1.5 Vyšetření fetálních buněk v periferní krvi matky

Metoda splňuje zvolená kritéria. Princip beneficence naplňuje více v porovnání s uplatněním invazivních metod pro odběr.

5.2 Etické hodnocení invazivních metod prenatální diagnostiky

5.2.1 Amniocentéza

Poněvadž v sobě skrývá zdravotní riziko pro těhotnou i plod, je její užití oprávněné pouze tehdy, pokud těhotná ani lékař eventuální možný spontánní potrat nezamýšlejí nebo jeho riziko nepodceňují. V tom případě by byl narušen jak princip nedotknutelnosti života od početí, tak princip non maleficence i princip beneficence. V zásadě je možné její užití, když je takový postoj vyloučen. Pro mravně dovolené užití metody je třeba navíc mít přiměřenou jistotu o tom, že informace získané jejím prostřednictvím, budou sloužit ve prospěch těhotné i plodu.

5.2.2 Biopsie choria

Pro užití metody platí, že informace, které jsou touto metodou získány, dostatečně vyvažují riziko potratu s jejím užitím spojené. Jiným rizikem neodůvodněného uplatnění metody by bylo narušením principu non maleficence.

5.2.3 Kordocentéza

Předpokladem pro volbu metody je dostatečně vyvážené riziko potratu a nedostupnost informací pro další rozhodování. Je-li indikace ke kordocentéze dána terapeutickými nebo porodnickými účely, neodporuje žádnému z uvedených hledisek, i když je razantnějším zásahem a na první pohled se zdá porušovat princip non maleficence, Odlišné etické hodnocení by tato metoda získala, pokud by dopředu bylo známo, že následující kroky již uvedeným principům budou odporovat.

5.2.4 Bioptické metody

Platí o nich všeobecně to, co o ostatních invazivních metodách. Prospěch z jejich užití, již

dnes ojedinělého, musí dostatečně vyvažovat stav ohrožení plodu, které může nastat, aby bylo možné ji hodnotit jako neodporující etickým principům.

5.2.5 Fetoskopie a embryoskopie

Tam, kde je fetoskopii možné nahradit ultrazvukovým vyšetřením, by uplatnění fetoskopie narušovalo všechny principy, především princip non maleficence a beneficence.

Etické hodnocení embryoskopie za současného stavu je obtížné, bereme-li v úvahu, že jde o metodu ve stadiu výzkumu, a proto není možné poměřovat rizika z jejího užití s přínosy, které je její pomocí možné získat. Jako metodu neodporující stanoveným kritériím by bylo možné ji hodnotit v tom případě, pokud by její výsledky sloužily genové terapii směřující k uzdravení jedince, která by ale ovlivňovala pouze jeho vlastní genetický materiál.

5.3 Etické hodnocení metod prenatální genetické diagnostiky

5.3.1 Genetická konzultace (podrobný genealogický rozbor výskytu nemoci v rodině, úmrtí, spontánních potratů atp.)

Hodnotícím kritériím bez námitek vyhovuje.

5.3.2 Vyšetření karyotypů partnerů, molekulární genetické vyšetření a vyšetření gentotoxicity.

Vzorky pro toto vyšetření mohou být získány různými způsoby. Tam, kde lze předpokládat, že bude možné dospět ke srovnatelně spolehlivému výsledku, je-li použit vzorek získaný invazivní a neinvazivní metodou, je třeba dát přednost vzorkům získaným neinvazivně. Tím se předejde neodůvodněnému porušování principu non maleficence. Např. opatření výsledku z fetálních buněk z periferní krve matky a ne ze vzorku plodové vody odebraném při amniocentéze.

5.3.3 Preimplantační prenatální diagnostika

Stručně je možno konstatovat, že porušuje všechny principy.

Nedotknutelnost života od početí je porušena ve dvojitým smyslu: dopředu jsou vybrány kvalitní zárodečné buňky, a po jejich spojení v Petriho misce proběhne test kvality vzniklého zárodku na biologicky identickém jiném zárodku, který se následně nechá odumřít. Pokud by tento test proveden nebyl, počítá se selektivním potratem v případě, že by postižení vyvíjejícího se zárodku bylo diagnostikováno pomocí jiných metod až v děloze matky.

Princip, že život je více než jeho kvalita, je porušován tím, že se dává přednost zárodku zcela zdravému před zárodkem vykazujícím sice životaschopnost, ale u něhož je již v tomto stadiu zřejmé určité zdravotní postižení, např. Downův syndrom.

Princip non maleficence je neporušen jen zdánlivě, biologicky identickému zárodku použitému k testování se škodí.

Ani princip beneficence není zachován. Bylo by možné namítnout, že se uplatněním preimplantační prenatalní diagnostiky přece prospívá rodičům budoucího dítěte, kteří mají vážné důvody, aby s použitím uvedených metod souhlasili. Ale opět platí, že přinejmenším nelze v konečném důsledku vyloučit škodlivost i pro jedince vzniklého pomocí preimplantační diagnostiky.

5.4 Shrnutí

Prenatální diagnostika neodporuje etickým principům, podílí se na cíli, ke kterému je využita. K neinvazivním metodám jako takovým nejsou dle zvolených principů žádné výhrady. U invazivních metod je dopředu zřejmé určité riziko porušení principu non maleficence. Nemá-li jejich uplatnění škodit, musí existovat přinejmenším rovnováha mezi zdravotním rizikem, které s sebou nesou pro nenarozené dítě a těhotnou, a možným zdravotním rizikem, které vznikne, nebude-li možné ověřit nebo vyloučit aktuální podezření na zdravotní ohrožení.

Ten, kdo je používá nebo kdo jejich použití vyžaduje nebo s jejich využitím souhlasí, si má být vědom toho, že výsledky jimi získané od něj budou vyžadovat další rozhodnutí o použití jiných metod, jejichž užití již nemusí být vzhledem k okolnostem mravně dovolené. Měl by si ujasnit, jaké budou další kroky v jednotlivých možných variantách výsledků, a uvážit své možnosti prosadit svůj eticky správný postoj. To mu usnadní posoudit, zda nevyužitím nabídky neinvazivních metod budou významněji poškozeny principy non maleficence a beneficence než v případě, kdy k vyšetření dá svůj souhlas.

Preimplantační diagnostika naproti tomu odporuje etickým principům, obsahuje v sobě úmysl zničit uměle zplozený život, je-li geneticky postižen.

Podíváme-li se do historie zavedení obou skupin metod, možná poněkud překvapivě zjišťujeme, že argumentace pro jejich zavedení byla tatáž: bude se používat pro tzv. vysoce rizikové páry a indikace pro jejich použití bude přísná. Rozšířené možnosti diagnostiky v důsledku technického pokroku však v konečném efektu znamenají, že zejména neinvazivní metody prenatalní diagnostiky jsou aplikovány téměř u všech těhotných.

Uvedme argumentaci, jež se týká zákazu preimplantační diagnostiky vzhledem k embryu,

danou zákonem ve Švýcarsku:

- nejsou známy dlouhodobé následky pro vyšetřované embryo,
- existuje možnost špatné diagnózy,
- nebezpečí rozšiřující se embryonální selekce je pravděpodobné,
- není možné stanovit hranici mezi prevencí a selekcí,
- existuje riziko automatismu selekce při vyšetření.⁵⁹

Státy, které použití preimplantační diagnostiky zákonem zakazují, tak činí nejen kvůli těžko kontrolovatelné selekci, ale i s ohledem na skutečnost, že pro její účely je nutné vytvářet nadbytečná embrya. Je tak pomíjena obecná zásada, že technické řešení určitého problému nemá mít za následek vznik problémů větších, než byl původní. Zastánci preimplantační diagnostiky propagovaná výhoda redukce selektivních potratů v pozdějších stádiích těhotenství a argumentace, že preimplantační diagnostika je pouze časově předsunutou prenatalní diagnostikou, je jinými odborníky nahlížena jako nepřipustně zjednodušená otázka na stav budoucího člověka: je OK nebo není OK, tj. zárodek je vhodný k implantaci nebo není. Arz de Falco hodnotí: „U preimplantační diagnostiky nedochází k žádnému konfliktu zájmů, ale jde o životní plán ženy nebo páru a tím o výrobu embryí pro účely vyšetření; odpadá existenciální vztah mezi ženou a plodem, který dělá rozhodnutí pro potrat tak bolestným pro duši i tělo a v němž má rozhodnutí pro život ještě šanci“.⁶⁰

59 ARZ DE FALCO, Andrea: Elemente der ethische Diskussion um die Präimplantationsdiagnostik in Holdereger, A./ Müller, D./Sitter-Liver, B./Zimmerman-Acklin, M(Hg.)Theologie und biomedizinische Ethik, Freiburg/Brsg. Fribour/Ue. 272.

60 ARZ DE FALCO, Andrea: Elemente der ethische Diskussion um die Präimplantationsdiagnostik in Holdereger, A./ Müller, D./Sitter-Liver, B./Zimmerman-Acklin, M(Hg.)Theologie und biomedizinische Ethik, ANZEN Freiburg/Brsg. Fribour/Ue. 279.

Závěr

Od zavedení prvních metod prenatalní diagnostiky v 70. letech se značně rozrostly možnosti jejího uplatnění. Technický pokrok umožnil podrobnější a méně rizikovější získávání informací o lidské reprodukci a jím způsobená cenová dostupnost měla za následek zavedení tzv. screeningů, tj. aktivního vyhledávání vrozených vývojových vad.

Samostatnou oblastí prenatalní diagnostiky je preimplantační diagnostika. Jde o postupy, jimiž se ověřuje životaschopnost a genetické dispozice in-vitro vzniklého embrya. Obavy z nekontrolovatelnosti a zneužitelnosti všech s ní spojených procesů jsou v některých státech důvodem pro zákaz jejího používání.

Pátá kapitola mé práce byla věnována etickému hodnocení v současnosti používaných metod prenatalní diagnostiky podle předem zvolených kritérií. Zatímco neinvazivní a za určitých předem daných podmínek i invazivní metody mohou být z etického hlediska opravdovou pomocí pro těhotnou i nenarozené dítě, preimplantační diagnostika eticky zjevně nevyhovuje. Stojí-li tedy žena, resp. rodiče před rozhodnutím, zda tu či onu nabízenou metodu použít ke získání informací, měli by mít jasno, k jakým dalším krokům nové informace o vývoji dítěte povedou. To může vést i k jejich rozhodnutí nevyužít nabídku medicíny v podobě některých metod prenatalní diagnostiky.

Ukázala jsem tedy, jak by bylo možné takové rozhodnutí rodičů rozumově zdůvodnit a ne jeho překvapivost zkrátka odbýt poukazem na fakt, že „oni jsou věřící“.

Je třeba ovšem připustit, že pokud by byla použita jiná kritéria a nebo pokud by chápání statusu embrya bylo jiné, bylo by možné dospět k jinému výsledku hodnocení metod. Z vlastní zkušenosti s četbou různých textů k dané problematice mohu potvrdit, že ne vždy autoři jak kritéria, tak pojetí statusu embrya uvádějí. Proto v úvodu položená otázka: „Je ta která metoda prenatalní diagnostiky etická?“ by správně měla znít: „Za předpokladu, že chápeme embryo jako osobu a za předpokladu, že použijeme pro hodnocení metody tato kritéria (nedotknutelnost lidského života od početí, život je více než kvalita, non maleficence a beneficence) je ta která metoda prenatalní diagnostiky etická?“

Zpřesňování informací o vyvíjejících se plodech a rozšiřující se přehled diagnostikovatelného chybného vývoje vyvolává stále nové etické problémy a otázky⁶¹. Pro jejich zodpovězení je nutné vždy řešit základní problém, zda je embryo lidskou osobou. Ontologický personalismus akcentuje přístup k embryu jako k lidské osobě, poněvadž není možné dokázat, že osobou není.

61 více např. CALDA, Pavel: Etické problémy prenatalní diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí, Interní Med. Pro praxi, Suppl., 2(2003), 6 nebo HEPP Hermann: Pränatalmedizin und Embryonenschutz – ein Widerspruch der Werte, Gynäkologie 7(2003) 572 – 58.

Seznam použité literatury:

Prameny

ANZENBACHER Arno: Křesťanská sociální etika, Verlag Ferdinand Schöning, Paderborn, 1997, Brno: CDK 2004, 180 – 184.

ARZ DE FALCO, Andrea: Töten als Anmassung – Lebenslassen als Zumutung, Freiburg: Universitätsverlag 1996, 33.

ARZ DE FALCO, Andrea: Elemente der ethische Diskussion um die Präimplantationsdiagnostik in Holderegger, A./ Müller, D./ Sitter-Liver, B./ Zimmerman-Acklin, M. (Hg.) Theologie und biomedizinische Ethik, Freiburg/Brsg. Fribour/Ue., 2002.

BEUCHAMP Tom, CHILDRESS James: Principles of Biomedical Ethics, Oxford University Press 2001, 57 – 272.

CALDA Pavel: Prenatální diagnostika - očekávání a realita in Moderní gynekologie a porodnictví, volum 13, číslo 4 supplementum C, prosinec 2004 Postupy lege artis I. Sborník celostátní konference ČGPS ČLS JEP a SSG ČR, Český Krumlov, 21.5.2004–23.5.2004.

Dignitatis personae – Instrukce Kongregace pro nauku víry O některých otázkách bioetiky, in BIOETIKA – Scripta bioethica, 3 (2008). 8.

HACH Petr: Genový výzkum a biotechnika: současný stav výzkumu a jeho praktického využití z perspektivy biologie a medicíny in Scripta bioethica 2-3(2003) 19 – 20.

HACH Petr: Metody asistované reprodukce a jejich etické problémy: BIOETIKA – Scripta bioethica, 2(2004), 12-16.

HÁJEK Zdeněk, KULOVANÝ Eduard, MACEK Milan, Základy prenatální diagnostiky, Praha: Grada 2000, .

HASMÁNKOVÁ MARHÁNKOVÁ Jaroslava: Konstrukce normality, rizika a vědění o těle v těhotenství, <http://www.biograf.org/clanky/members/clanek.php?clanek=v4702> (1. 4. 2010).

HÁŠKOVCOVÁ Helena, Informovaný souhlas proč a jak, Praha: Galén 2007, 81 -90.

KONGREGACE PRO NAUKU VÍRY: Donum vitae - Dar života : O respektování rodičího se lidského života a o důstojnosti plození, Brno: HIPPOKRATES 2007, 16- 17.

RECOMMENDATION NO.R (90) 13 AND EXPLANATORY MEMORANDUM OF THE COMMITTEE OF MINISTERS TO MEMBER STATES ON PRENATAL GENETIC SCREENING, PRENATAL GENETIC DIAGNOSIS AND ASSOCIATED GENETIC COUNSELLING

http://www.giodo.gov.pl/data/filemanager_en/25.pdf(26.6.2010). Nebo

<https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=570583&SecMode=1&DocId=592250&Usage=2>.

REITZ Daniela: Kontextsensitiv, pragmatisch und konsensbildend? Eine

anwendungsbezogene Diskussion des ethischen Ansatzes von Beauchamp und Childress am Beispiel der Präimplantationsdiagnostik in RAUPRICH Oliver, STEGER Florian: Prinzipien in der Biomedizin, Frankfurt – New York, 2005, 416 – 439.

SOKOL Jan: Malá filosofie člověka a Slovník filosofických pojmů, Praha: Vyšehrad, 2007, 351.

Tabulka 32 Vrozené vady plodu podle důvodu vyšetření a průběhu těhotenství
http://www.uzis.cz/download.php?ctg=10&search_name=vrozen®ion=100&kind=1&nu_id=5300 (31. 1. 2010).

Tabulka 33 Vrozené vady plodu podle metody prenatalní diagnostiky a průběhu těhotenství in Vrozené vývojové vady u narozených v roce 2007, 152
http://www.uzis.cz/download.php?ctg=10&search_name=vrozen®ion=100&kind=1&nu_id=5300 (31. 1. 2010).

UNZEITIG Vít: Doporučený postup – zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství
<http://www.perinatologie.cz/dokumenty/doc/doporucene-postupy/Doporucene%20postupy%20v%20perinatologii%20-%2001.pdf> (12.1.2010).

Úmluva o biomedicině, článek 5 <http://medico.juristic.cz/149496> (7. 4. 2009).

VLAŠÍN P., ČUPROVÁ M., DRÁBKOVÁ M., JURÁNKOVÁ E. 3D Zobrazení – surface mode v prenatalní diagnostice in Moderní gynekologie a porodnictví, volum 17, číslo 3, září 2008 Prenatální ultrazvuková diagnostika II.

WERTZ Dorothy C., FLETCHER John C., BERG Kare, Boulyjenkov Victor: Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetics services. Geneva; World Health Organization; 1995. 91 p. + annexes p.
[http://whqlibdoc.who.int/hq/1995/WHO_HDP_GL_ETH_95.1_\(part1\).pdf](http://whqlibdoc.who.int/hq/1995/WHO_HDP_GL_ETH_95.1_(part1).pdf)
[http://whqlibdoc.who.int/hq/1995/WHO_HDP_GL_ETH_95.1_\(part2\).pdf](http://whqlibdoc.who.int/hq/1995/WHO_HDP_GL_ETH_95.1_(part2).pdf) nebo
<http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=WHOLIS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=55287&indexSearch=ID>.

Sekundární literatura:

BRAUN Kathrin: Menschenwürde und Biomedizin, Campus Velag GmbH, Frankfurt/Main, 2000.

BUCKLEY Sarah: Prenatal Diagnosis – Technological Triumph or Pandora's box? In Midwifery Today 2006 česky in: Porodní asistence III(2006)
http://www.evalabusova.cz/preklady/prenatalni_diagnostika_pandorina_skrinka.php (7.4.2009).

CALDA Pavel: Etické problémy prenatalní diagnostiky a terapie na počátku 3. tisíciletí, Interní Med. Pro praxi, Suppl., 2(2003), 6
též na <http://www.zdravcentra.cz/cps/rde/xbcr/zc/918.pdf> (10.4.2009).

HEPP Hermann: Pränatalmedizin und Embryonenschutz – ein Widerspruch der Werte, Gynäkologie 7(2003).

SKOBLÍK Jiří: Přehled křesťanské etiky, Praha: Karolinum 1997.

Vyhláška ministerstva zdravotnictví české socialistické republiky, kterou se provádí zákon české národní rady č. 66/1986 Sb., o umělém přerušení těhotenství http://www.pravnipredpisy.cz/predpisy/ZAKONY/1986/075986/Sb_075986_-----_.php (7.4.2009).

Zákon č. 435/2004 Sb Povinnost zaměstnavatelů zaměstnávat osoby se zdravotním postižením ve výši povinného podílu (§ 81 zákona č. 435/2004 Sb., o zaměstnanosti) <http://portal.mpsv.cz/sz/zamest/zamestnaniosob/pravapovinnosti> (7.4.2009).

Resumé česky

Etické aspekty prenatální diagnostiky

Medicína dnes nabízí rodičům plánujícím narození dítěte řadu vyšetřovacích postupů pro získání informací, zda vývoj dítěte odpovídá neustále se zpřesňujícím biologickým měřítkům. Tato nabídka v sobě skrývá i určitá nebezpečí selekce a proto byla stanovena mezinárodně uznávaná doporučení pro provádění prenatální diagnostiky. Dostupné metody prenatální diagnostiky jsou v práci podrobně popsány a poté hodnoceny podle těchto etických kritérií: nedotknutelnost lidského života, život je více než kvalita, non maleficence, beneficence. Konečné etické hodnocení nabídky medicíny je závislé na tom, zda je embryo považováno za osobu.

Klíčová slova: prenatální diagnostika, etická kritéria, osoba

Resumé in English

Ethical aspects of prenatal diagnostics

Currently, parents who plan to have a child are offered a number of diagnostic techniques to get information whether the ontogeny of the child is in accordance with ever more precisely specified biological criteria. This offer inherently includes particular risks of selection and, therefore, a range of internationally acknowledged recommendations on performing prenatal diagnostics has been set. The study includes a detailed description of available methods of prenatal diagnostics and assesses them according to the following ethical criteria: the integrity of human life, the life is more than its quality, non maleficence, beneficence. The ultimate ethical assessment of the methods offered by medicine depends on whether the embryo is considered to have a status of a person.

Key words: prenatal diagnostics, ethical criteria, person

Počet znaků: 89 759