

Poradnictwo prenatalne – diagnostyka prenatalna inwazyjna

AGNIESZKA STEMBALSKA¹, AGNIESZKA NOMEJKO², KAROLINA PESZ¹

Streszczenie

Celem artykułu jest omówienie aspektów poradnictwa prenatalnego, głównie w odniesieniu do badań prenatalnych inwazyjnych. Autorki opisują rodzaje diagnostyki prenatalnej inwazyjnej, wskazania do wykonania badań prenatalnych inwazyjnych oraz konsekwencje prawne i psychologiczne otrzymanych wyników badań. W artykule podkreślono znaczenie konsultacji prenatalnych przed i po wykonaniu badań, niedyrektywny charakter udzielanych porad. Od sposobu przeprowadzenia rozmów towarzyszących badaniom prenatalnym, sposobu przekazania niepomyślnego diagnozy, a także sposobu sprawowania opieki nad kobietą oczekującą na wynik badania prenatalnego zależy może stopień późniejszej traumy. W procesie przekazywania nieprawidłowych wyników badań prenatalnych inwazyjnych istotne znaczenie ma zarówno sposób, czas, jak i miejsce konsultacji. Podkreślono wagę udzielania porad zarówno matce, jak i ojcu dziecka nienarodzonego. W artykule został szczegółowo omówiony również zakres porady przed badaniem i po badaniu prenatalnym inwazyjnym. *Wnioski.* Każda kobieta decydująca się na wykonanie diagnostyki inwazyjnej powinna być otoczona wielodyscyplinarną opieką: ginekologiczno-położniczą, genetyczną, psychologiczną (psychiatryczną). Istotne jest opracowanie standardu opieki nad kobietą poddającą się badaniom inwazyjnym prenatalnym.

Słowa kluczowe: diagnostyka prenatalna, poradnictwo prenatalne, badania inwazyjne

Intensywny rozwój metod stosowanych w diagnostyce prenatalnej, który miał miejsce w ostatnich latach, umożliwia obecnie rozpoznawanie dużej liczby wad wrodzonych (w tym również zespołów genetycznie uwarunkowanych), już na etapie życia płodowego. Dostarczenie informacji rodzicom o stanie zdrowia płodu/dziecka poczętego jest głównym celem badań prenatalnych. U większości kobiet w ciąży, diagnostyka prenatalna ogranicza się do przesiewowej diagnostyki nieinwazyjnej, wskazującej na niskie ryzyko wystąpienia patologii płodu, co pozwala na uspokojenie rodziców. W nielicznych sytuacjach diagnostyka prenatalna zostaje rozszerzona o badania inwazyjne bądź kolejne szczegółowe badania ultrasonograficzne, których wyniki albo wykluczają nieprawidłowości u płodu, albo tę nieprawidłowość potwierdzają. W tym ostatnim przypadku informacja o chorobie płodu pozwala na odpowiednie prowadzenie ciąży, czasem podjęcie leczenia w okresie życia płodowego bądź wdrożenie adekwatnej, specjalistycznej opieki natychmiast po urodzeniu, w tym także opieki paliatywnej. W niektórych sytuacjach rodzice zostają postawieni przed niezwykle trudną decyzją dotyczącą kontynuacji bądź terminacji ciąży (w oparciu o m.in. polskie ustawodawstwo) [1-3].

Wyniki badań, związane ze zdrowiem dziecka mogą być jednymi z najważniejszych w życiu rodzica i nie jest to zależne od okresu rozwojowego, w jakim się dziecko znajduje – podobnie podmiotowo rodzice mogą traktować płód, jak i dziecko już urodzone. Od sposobu przepro-

wadzenia rozmów towarzyszących badaniom prenatalnym, sposobu przekazania niepomyślnego diagnozy, możliwości dalszego kontaktu (służącego wyjaśnianiu, uzupełnianiu i weryfikacji uzyskanych informacji) zależy może sposób przeżywania tej niezwykle trudnej sytuacji i proces późniejszego zdrowienia. Ze względu na autorytet lekarza pacjenci szukają w jego postawie uprawomocnienia dla przeżywania własnych emocji, ale także sugestii, co do dalszego postępowania. Przed lekarzem stoi zaś niezwykle trudne zadanie pozostania empatycznym, ale zarazem nieudzielającym odpowiedzi na pytanie, „co dalej pacjent ma zrobić”. Badaniu płodu towarzyszą lęki związane z możliwością straty dziecka, poważnymi zmianami w życiu osobistym, napiętnowaniem winą za wady dziecka, a także w niektórych przypadkach – właśnie koniecznością decyzji o dalszych losach ciąży. Pacjent może przeżywać takie emocje, jak lęk przed poddaniem się testowi z obawy o jego wynik, stres związany z wizytą w placówce i silne napięcie emocjonalne w oczekiwaniu na rezultat badania. Wynikowi negatywnemu towarzyszy zwykle radość i ulga. W przypadku wyniku pozytywnego może pojawić się szok, zaprzeczanie „to błędny wynik, to nie mój wynik”, lęk o przyszłość, poczucie straty, poczucie winy, przerażenie, rozpacz i bunt, „dlaczego ja”. Dlatego też sposób sprawowania opieki nad kobietą w ciąży, która decyduje się na diagnostykę prenatalną, zwłaszcza inwazyjną, ma istotne znaczenie [1, 4-7].

Od kilku lat w Polsce realizowany jest Program Badań Prenatalnych, obejmujący opieką kobiety ciężarne z tzw.

¹ Katedra i Zakład Genetyki Akademii Medycznej we Wrocławiu

² Instytut Psychologii Uniwersytetu Wrocławskiego, Towarzystwo Rozwoju Rodziny we Wrocławiu

grupy podwyższonego ryzyka urodzenia dziecka z wadami wrodzonymi [8, 9]. Pacjentki do Programu kwalifikowane są ze względu na:

- wiek (ukończone 35 lat),
- wystąpienie w poprzedniej ciąży lub u dziecka zespołu/choroby genetycznej (uwarunkowanej chromosomowo, monogenowo lub wieloczynnikowo),
- fakt nosicielstwa zrównoważonej aberracji chromosomowej u któregoś z rodziców,
- nieprawidłowe wyniki ultrasonograficznych lub/i biochemicznych badań przesiewowych.

Większość powyższych wskazań do Programu Badań Prenatalnych stanowi także wskazanie do wykonania u pacjentek badań prenatalnych inwazyjnych. Istnieją trzy metody pobierania (pod kontrolą ultrasonografu) materiału (komórek płodu) do badania genetycznego:

- biopsja kosmówki – czyli przezbrzuszne lub przezszyjkowe pobranie niewielkiej ilości tkanki rozwijającego się łożyska; czas wykonania badania 11-14. tydzień ciąży;
- amniopunkcja – przezbrzuszne pobranie płynu owodniowego, w którym znajdują się złuszczone komórki płodu (min. ze skóry, z układu moczowego, tzw. amniocyty); czas wykonania badania optymalnie 15-19. tydzień ciąży;
- kordocenteza – metoda polegająca, na nakłuciu żyły pępowinowej i pobraniu krwi płodu; czas wykonania badania > 19 tygodnia ciąży [10-12].

Uzyskane komórki mogą posłużyć do wykonania hodowli (badanie cytogenetyczne – w kierunku liczbowych i strukturalnych aberracji chromosomowych) bądź izolacji DNA i wykonania badań molekularnych (w zależności od wskazań) [13].

Wszystkie badania inwazyjne obarczone są ryzykiem powikłań, z których najistotniejsze dotyczy poronienia ciąży (amniopunkcja, biopsja kosmówki ok. 1%, kordocenteza ok. 2%) [14]. Dlatego m.in. wskazania do tych badań muszą mieć charakter wyłącznie medyczny, co powinno być wyraźnie przekazane pacjentce w ciąży. Kolejnym istotnym aspektem prowadzonych badań inwazyjnych jest brak możliwości gwarancji całkowitego zdrowia dziecka. Badania ograniczają się do odpowiedzi na konkretnie zadane pytania, tzn., jeśli podejrzewana jest aberracja chromosomowa u płodu, to badanie dotyczy wyłącznie aberracji chromosomowych, a nie wszystkich genetycznie uwarunkowanych chorób.

Według założeń Programu, w przypadku decyzji o wykonywaniu inwazyjnych badań prenatalnych, konsultacja prenatalna powinna odbyć się, co najmniej dwukrotnie – mieć miejsce przed i po badaniu. Każda rozmowa prowadzona z rodzicami powinna mieć charakter intymny i odbywać się tylko pomiędzy lekarzem a osobami wykonującymi badanie – matką i ojcem. Obecność obojga rodziców jest niezwykle ważna ze względu na wsparcie, którego mogą sobie udzielić, jak i ze względu na rozłożenie odpo-

wiedzialności za podejmowane decyzje dotyczące ich wspólnie poczętego dziecka. Ewentualną decyzję o obecności tylko matki trzeba pozostawić pacjentom. Lekarz powinien z jednej strony zachęcać pacjentkę, by na porady zgłaszała się z ojcem dziecka, z drugiej jednak strony powinien podejść ze zrozumieniem do sytuacji, w których obecność ojca jest niemożliwa lub ze względów osobistych niepożądana dla pacjentki.

Pierwsza konsultacja prenatalna obejmuje ocenę ryzyka wystąpienia danej patologii u płodu na podstawie wywiadu oraz wykonanych dotychczas badań (w tym badań nieinwazyjnych), omówienie wskazań do diagnostyki prenatalnej inwazyjnej, opisanie jak wygląda badanie, przedstawienie możliwości i ograniczeń diagnostycznych badania, oraz możliwych powikłań po badaniu. Należy poinformować, jakie mogą być wyniki badań oraz jakie wiążą się z nimi konsekwencje i możliwe decyzje. Obok przekazania informacji medycznych, istotne jest tu oszacowanie stanu psychicznego pacjentki i jej partnera, a także ich potencjalnych reakcji na wynik pozytywny (nieprawidłowy – potwierdzający daną patologię u płodu) i negatywny (wynik prawidłowy). W świetle polskiego prawa wynik badania prenatalnego wskazujący „na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu” uprawnia do podjęcia decyzji o przedwczesnym zakończeniu ciąży w szpitalu, pod opieką lekarską [3]. Powyższy zapis nie został doprecyzowany w innych aktach prawnych, tak więc kwestia, co oznacza „ciężkie i nieodwracalne uszkodzenie płodu” może być różnie interpretowana. O ile wady/zespoły letalne (czyli mogące powodować zgon płodu, zgon dziecka w czasie porodu, bezpośrednio po porodzie lub we wczesnym okresie niemowlęcym i dla których wg aktualnego stanu wiedzy brak jest możliwości terapii przyczynowej i objawowej) w praktyce uznawane są jako przesłanki spełniające warunki ustawy, o tyle schorzenia przebiegające np. z upośledzeniem umysłowym, bez towarzyszących wad narządowych budzą więcej kontrowersji [15]. Jednakże, nawet jeżeli rodzice odrzucają, ze względów światopoglądowych, możliwość przedwczesnego rozwiązania ciąży – nie powinno zaważyć to, na samym fakcie wykonania badania inwazyjnego. Należy podkreślić, że decyzja o przeprowadzeniu diagnostyki inwazyjnej nie jest tożsama z decyzją o terminacji ciąży [2, 16]. Na tym etapie ważne jest, by zapytać czy rodzice rozważali, co zrobią w związku z wynikiem potwierdzającym wady płodu, z kim mogliby o tym porozmawiać i kto mógłby im pomóc. Należy sprawdzić czy pacjenci mają osoby bliskie, będące dla nich wsparciem, czy w ich życiu mają aktualnie miejsce inne trudne sytuacje (może to wzmóc lęk i reakcję emocjonalną na wynik), jak reagują na silny stres i lęk, jak poradzą sobie czekając na wynik i co planują w tym czasie robić. Zadawane pytania powinny być w większości otwarte (pozwalające na wyrażenie więcej myśli i emocji) niż

zamknięte, które ograniczają wypowiedź i często nieświadomie sugerują jej treść.

Istotą spotkania powinno być także udzielenie wsparcia, zmniejszającego napięcie i niepewność, poprzez wskazanie miejsca gdzie można się udać w celu specjalistycznego poradnictwa (psycholog, psychiatra) i uzyskania dalszej pomocy. Sytuacja wykonywania badań prenatalnych jest sytuacją kryzysową. Dotyczy to zarówno podjęcia decyzji o wykonaniu diagnostyki, oczekiwania na wynik badania, jak i jego zaakceptowania. Nawet jeżeli pacjent nie chce w danej chwili pomocy, ważne, aby otrzymał wskazówkę, gdzie w razie potrzeby może ją uzyskać. Sama świadomość, że wie skąd ją otrzymać, może działać uspokajająco. Pacjent powinien też dowiedzieć się, jakie mogą być psychosomatyczne objawy lęku [6].

Podczas kolejnego (druga konsultacja prenatalna) spotkania lekarza z pacjentką i jej mężem omawiane są wyniki badań inwazyjnych. O wyniku pacjenci powinni być poinformowani na samym początku rozmowy. W przypadkach wykluczenia nieprawidłowości u płodu, przekazany przez lekarza wynik badania uspokaja rodziców, dając im czas na dzielenie radości z faktu bycia rodzicami dziecka nieobarczonego daną patologią.

Obecność partnera przy wydawaniu nieprawidłowego wyniku badania prenatalnego daje wzajemne wsparcie, a ciężar ewentualnie podejmowanych decyzji zostaje rozłożony na oboje rodziców. Przekazując informację należy być bezwzględnie obiektywnym i bezstronnym. Nie sugerować żadnych działań, nie namawiać do konkretnych kroków, nie osądzać – czyli nie potępiać, ale i nie usprawiedliwiać. Należy utrzymać niedyrektywny charakter poradnictwa prenatalnego. Lekarz nie powinien przenosić własnych poglądów na działania pacjenta. Wybór którejkolwiek z opcji jest sprawą niezwykle trudną i traumatyzującą, ale powinien być suwerenną decyzją pacjentów. Rozmowa z lekarzem dotycząca konsekwencji ewentualnej decyzji ma ułatwić pacjentom jej podjęcie, jednakże niedopuszczalne jest ze strony lekarza sugerowanie wyboru. Silny stres wpływa na dużą podatność nawet wobec delikatnych sugestii specjalisty [2, 4, 5]. Lekarz nie powinien wypytywać pacjentów, jaką podjęli decyzję i selektywnie przedstawiać jednej opcji postępowania. Pacjent ma prawo do zmiany decyzji, w związku z tym przekazywana informacja musi być informacją pełną, zakładającą wszystkie możliwe postępowania, tj. „jeśli rodzice zdecydują się na przerwanie ciąży” oraz „jeśli podejmą decyzję o kontynuacji ciąży” [1, 2]. W pierwszym przypadku rodzice muszą mieć świadomość, jak proces ten będzie wyglądał w praktyce, że będą zmuszeni zmierzyć się z szeregiem kwestii do rozstrzygnięcia, jak zobaczenie dziecka po porodzie czy pochowanie dziecka.

Decyzja o kontynuacji ciąży może nieść ze sobą bardzo różne konsekwencje, w zależności od stwierdzonej u płodu patologii oraz rokowania odnośnie przeżycia i dalszego rozwoju dziecka. W przypadku stwierdzenia

wad letalnych, kluczowe jest zapewnienie pacjentce perinatalnej opieki paliatywnej [17]. Obejmuje ona prowadzenie ciąży podwyższonego ryzyka, a po porodzie – rezygnację z metod intensywnej terapii i ograniczenie się w opiece do metod przynoszących ulgę umierającemu dziecku, a rodzicom umożliwienie godnego pożegnania z dzieckiem i później odpowiedniego przeżywania żałoby. Jeżeli rozpoznane u płodu schorzenie skutkować będzie nieprawidłowym rozwojem, w tym intelektualnym, ale nie niesie za sobą wysokiego ryzyka zgonu, rodzice decydujący się na utrzymanie ciąży, stają przed decyzją czy chcą sami wychowywać dziecko upośledzone umysłowo czy zrezygnują z praw rodzicielskich i oddadzą dziecko do adopcji.

Biorąc pod uwagę wszystkie powyższe aspekty w czasie drugiej konsultacji prenatalnej trzeba zmierzyć się często z emocjami pacjentów towarzyszącymi wynikowi badania. Czasami pacjenci potrzebują chwili ciszy i spokoju na przyjęcie niepomyślniej informacji. Reakcją na wynik potwierdzający patologię u płodu może być szok, rodzaj osłupienia, niedowierzanie lub wybuch negatywnych emocji – rozpacz i złości. Zawężenie pola uwagi i nieracjonalny, ale emocjonalny sposób myślenia powodują, że dalsze informacje należy przekazywać spokojnie i upewniać się, że przekaz jest rozumiany. Sytuacja ta wymaga dużej dozy empatii. Bezwzględnie nie należy pocieszać „będziecie mieć jeszcze zdrowe dzieci”, gdyż budzi to poczucie niezrozumienia i bagatelizowania obecnej osobistej tragedii pacjentów. Jeżeli wczuwamy się w uczucia rodziców możemy się z nimi podzielić tą informacją. Powinniśmy pozwolić rozmówcom na każdą, w granicach zdrowego rozsądku, reakcję emocjonalną i sprawić, aby czuli, że ból, złość, lęk i bezradność są w tej sytuacji całkowicie normalne i uprawnione. Pamiętajmy, że te uczucia nie są skierowane do osoby lekarza, ale na sytuację. Nie wolno bagatelizować obaw i niepewności pacjentów, powinni oni zostać poinformowani, że mogą się pojawić stany depresyjne. Matka może nie być w stanie wysłuchać i zapamiętać informacji, które zostaną jej udzielone, stąd istotna obecność partnera. Elementem dobrej praktyki lekarskiej jest przekazanie na piśmie najważniejszych informacji, tak by pacjenci mogli w późniejszym okresie do nich wrócić. Rodzice powinni być zachęceni do zadawania pytań. Wszystko po to, by mogli podjąć świadomą decyzję odnośnie dalszego postępowania. Można nawiązać do pierwszej rozmowy podjętej przed wynikami testu, podkreślając, że silne emocje nie są dobrym czasem na podejmowanie tak ważnych decyzji. Czasami potrzebne jest kolejne spotkanie, by pacjenci mogli uzyskać odpowiedzi na nurtujące ich pytania [18-20].

W procesie przekazywania trudnych informacji rodzicom, niezwykle ważna jest nie tylko ich treść, ale i forma. Zadaniem lekarza jest takie zorganizowanie przesłania dla prowadzonych porad/konsultacji, aby nie uczestniczyły w nim osoby postronne. Dobrze, jeżeli leka-

rza i pacjenta nie dzieli biurko, gdyż jest ono barierą komunikacyjną i tworzy niepotrzebny w tej sytuacji dystans. Zbyt bliskie umiejscowienie krzeseł może krępować, zbyt dalekie utrudniać rozmowę. Ustawienie na skos pozwala pacjentowi i lekarzowi odwrócić wzrok, gdy tego potrzebują. Kontakt wzrokowy i empatyczne „potakiwanie” odgrywają ważną rolę w przekazywaniu komunikatu „słucham, jestem skoncentrowany i rozumiem cię”, nie mogą być jednak nadmiarowe i odbierane, jako intruzyjne czy naruszające granice pacjenta.

W trakcie rozmowy powinno się unikać zawodowego żargonu, używając prostych, zrozumiałych zdań, gdyż w czasie działania silnych emocji zrozumienie i zapamiętanie skomplikowanych treści jest trudniejsze.

Na ile to możliwe nasz rozmówca powinien decydować o czasie trwania rozmowy. Musi mieć poczucie, że może wpłynąć na jej kształt. Jeżeli potrzebuje powtórzenia jakiejś informacji, wytłumaczenia, cierpliwie go udzielamy. Oczywiście lekarz również powinien mieć wpływ na długość trwania rozmowy. Nie można dopuścić do sytuacji, kiedy stanie się zniecierpliwiony i zmęczony, gdyż uniemożliwia to utrzymanie dobrego kontaktu. Lekarz powinien mieć przygotowaną listę tematów, którą chce poruszyć. Nie ma nic nagannego w tym, że będzie sobie odhaczał te, które już omówił. Ze względu na charakter rozmowy, której towarzyszyć może duże napięcie i wiele emocji, pacjenci mogą być zdekoncentrowani. Zadaniem personelu medycznego nie jest prowadzenie psychoterapii i udzielanie profesjonalnego wsparcia. Lekarze, położne i pielęgniarki częstokroć nie są w trakcie studiów przygotowywani do pracy z emocjami pacjenta. Należy jednak mieć na uwadze, że opinia personelu medycznego jest darzona bardzo dużym szacunkiem ze względu na swój autorytet i pacjenci często szukają uprawomocnienia własnych emocji w emocjach osoby z nimi rozmawiającej. Okazanie pacjentom szacunku wobec ich osobistej tragedii i podmiotowe ich traktowanie jest niezwykle ważnym aspektem tej relacji [2, 4-7, 18, 20].

Wnioski

Sposób, czas i miejsce przekazania nieprawidłowych wyników inwazyjnych badań prenatalnych w zdecydowany sposób wpływa na dalsze życie i plany prokreacyjne rodziców. Istotą opieki nad kobietami w ciąży, u których istnieją wskazania do diagnostyki prenatalnej inwazyjnej, i które decydują się na jej wykonanie, jest wielodyscyplinarny charakter, zakładający jednak na każdym etapie poszanowanie prawa pacjenta do autonomii. Ważna w tym względzie jest nie tylko odpowiednia opieka ginekologiczno-położnicza, genetyczna, ale także zapewnienie rodzicom odpowiedniej pomocy psychologicznej/psychiatrycznej. Efektem współdziałania wyżej wymienionych specjalistów powinno być opracowanie optymalnego modelu opieki pre- i perinatalnej w przypadkach kobiet poddających się inwazyjnej diagnostyce prenatalnej, a następnie wprowadzenie tego modelu jako standardu opieki.

Piśmiennictwo

- [1] Pergament E. (2010) *First-Trimester Genetic Counseling: Perspectives and Considerations*. Clin. Lab. Med. 30: 557-563.
- [2] Sharma G., McCullough L.B., Chervenak F.A. (2007) *Ethical considerations of early (first vs. second trimester) risk assessment disclosure for trisomy 21 and patient choice in screening versus diagnostic testing*. Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet. 145C: 99-104.
- [3] Ustawa o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży z dnia 7 stycznia 1993 r. (z 1993 r., Dz.U. Nr 17, poz. 78; z 1995 r., Nr 66, poz. 334, z 1996 r., Nr 139, poz. 646, z 1997 r. Nr 141, poz. 943, Nr 157, poz. 1040 i z 1999 r. Nr 5, poz. 32)
- [4] Jedliński K. (1993) *Sztuka słuchania W: ABC psychologicznej pomocy*, red. Santorski J., Santorski & CO Agencja Wydawnicza, Warszawa.
- [5] Konieczny G., Lipnicki A., Piasek A., Rogowska-Szadkowska D. (2003) *Diagnostyka zakażenia HIV. Wskazówki dla pracujących w Punktach Anonimowego Testowania*. KC ds. AIDS, Warszawa.
- [6] Kornas-Bielka D. (2008) *Niepomyślna diagnoza prenatalna: dylemat rodziców, wyzwanie dla profesjonalistów*. Med. Prakt. Ginekol. Pol. 3628: 15-29.
- [7] James R.K., Gilliland B.E. (2009) *Strategie interwencji kryzysowej*. Parpamedia Wydawnictwo Edukacyjne, Warszawa.
- [8] Program Badań Prenatalnych, Załącznik nr 5 do zarządzenia Nr 53/2006 Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.
- [9] *Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej. Opracowanie zespołu ekspertów*. (2009) Ginekol. Pol. 80: 390-393.
- [10] Wapner R.J. (2005) *Invasive prenatal diagnostic techniques*. Semin. Perinatol. 29: 401-404.
- [11] Brambati B., Tului L. (2005) *Chorionic villus sampling and amniocentesis*. Curr. Opin. Obstet. Gynecol. 17: 197-201.
- [12] Anderson C.L., Brown C.L. (2009) *Fetal chromosomal abnormalities: antenatal screening and diagnosis*. AFP. 79: 117-123.
- [13] Spencer K. (2007) *Aneuploidy screening in the first trimester*. Am. J. Med. Genet. Part C Semin. Med. Genet. 145C: 18-32.
- [14] Ball R.H. (2004) *Invasive fetal testing*. Curr. Opin. Obstet. Gynecol. 16: 159-162.
- [15] Dangel T. (2007) *Wady letalne u noworodków, opieka paliatywna jako alternatywa wobec aborcji i uporczywej terapii*. Stand. Med. 9: 108-110.
- [16] Knutsen-Larson S., Flanagan J.D., Van Eerden P., Stein Q.P. (2009) *The first-trimester screen in clinical practice*. S. D. Med. 62: 392-393.
- [17] Dangel J. (2007) *Diagnostyka prenatalna – mity i rzeczywistość*. Nauka 3: 31-47.
- [18] Chrzan-Dętkoś M. (2010) *Utrata dziecka w okresie okołoporodowym – dobre praktyki szpitalne w opiece nad matką*. Gin. Prakt. 2: 27-30.
- [19] Cederholm M., Axelsson O., Sjöden P.O. (1999) *Women's knowledge, concerns and psychological reactions before undergoing an invasive procedure for prenatal karyotyping*. Ultrasound. Obstet. Gynecol. 14: 267-272.
- [20] Marteau T.M., Dormandy E. (2001) *Facilitating Informed Choice in Prenatal Testing: How Well Are We Doing?* Am. J. Med. Genet. Semin. Med. Genet. 106: 185-190.

✉ Agnieszka Stembalska

Katedra i Zakład Genetyki Akademii Medycznej
50-368 Wrocław, ul. K. Marcinkowskiego 1
e-mail: agnes@gen.am.wroc.pl

Prenatal counseling – invasive prenatal testing

The aim of this article is to discuss some aspects of prenatal counseling, especially with regard to invasive prenatal testing. The authors describe types of invasive prenatal diagnosis, indications for invasive tests as well as the legal and psychological implications of the results. The paper emphasizes the importance of prenatal consultations before and after testing and the non-directive nature of prenatal counseling. The degree of the trauma of receiving an unexpected prenatal result may depend on the way that prenatal testing is discussed, the way that the bad news is delivered and the type of care the woman receives while waiting for the result of a prenatal test. In the process of communicating abnormal results of invasive prenatal testing is important to consider the manner, time and place of the consultation. It is also crucial to provide parental counseling both to the mother and the father of the unborn child. The paper discusses in detail the extent of counseling before and after an invasive prenatal test. *Conclusions:* Every woman that undergoes invasive prenatal testing should be offered the help of a multidisciplinary team that includes: a gynecologist/obstetrician, genetic counselor and a psychologist (psychiatrist). It is important to develop standards of care for women engaged in prenatal invasive testing.

Key words: prenatal diagnosis, prenatal counseling, invasive testing