

**A DOWN-SZINDRÓMA PRAENATALIS SZŰRÉSÉNEK ETIKAI
KÉRDÉSEI**

PhD értekezés tézisei

Tóth Adél

**Szegedi Tudományegyetem
Általános Orvostudományi Kar
Orvosi Genetikai Intézet**

2009

A PHD DOLGOZAT ALAPJÁT KÉPEZŐ PUBLIKÁCIÓK JEGYZÉKE

1. **Tóth Adél.** A Down-szindróma prénatális diagnózisát követő terhességmegszakítás etikai kérdései. *Pediatér* 1999;**8**:311-316.
2. **Tóth Adél.** Az értelmző orvosi etika szerepe a Down-szindrómás gyermeket nevelő családok és az orvosai közötti kapcsolat kialakításában. *Pediatér* 2000;**9**:297-305.
3. **Tóth Adél, Szabó János dr.** A Down-szindróma prénatális szűrésének néhány etikai vonatkozása. *Orvosi Hetilap* 2000;**141**:2293-2298. **(Orvosi Hetilap Markusovszky díja)**
4. **Adél Tóth.** The birth of bioethics and its basic principles. In: Piko B (ed.). Introduction to medicine. Szeged: University of Szeged; 2004. p. 133-145.
5. **Adél Tóth.** The role of values in genetic counselling. *Studia Bioetica* 2005; Volume 2:1-7. <http://utopia.duth.gr/~xiro/BIOETHICS> (2009. 05. 15)
6. **Tóth Adél, Szabó János dr.** A tájékoztatás legfontosabb etikai vonatkozásai a Down-szindróma prénatális szűrése során. *Orvosi Hetilap* 2005;**146**:259-265.
7. **Tóth Adél, Szabó János dr.** Miért nem lehetséges a semleges jellegű genetikai tanácsadás? *Magyar Nőorvosok Lapja* 2005;**68**:113-120.
8. **Adél Tóth, Péter Szeverényi.** Interpretation in reproductive genetic counseling: a methodological framework. *J Psychosom Obstet Gynecol* 2007;**28**:141-145. **IF: 1,123**
9. **Adél Tóth, Tibor Nyári, János Szabó.** Changing views on the goal of reproductive genetic counselling in Hungary. *Eur J Obstet Gynecol & Rep Biol* 2008;**137**:3-9. **IF: 1,273**

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

Köszönetemet fejezem ki Prof. Dr. Szabó Jánosnak, az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézet tanszékvezető egyetemi tanárának a lehetőségért, hogy intézetének tudományos programjában kutatásokat végezhettem, és elkészíthettem PhD dolgozatomat, valamint szakmai tanácsaiért és személyes biztatásáért, támogatásáért, amelyekkel egy évtizede segítő tudományos munkámat.

Megköszönöm Dr. Szeverényi Péternek, DTE ÁOK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, és Dr. habil. Nyári Tibornak, SZTE ÁOK Orvosi Informatikai Intézet, közös cikkeim elkészítése érdekében nyújtott szakmai munkájukat és segítő támogatásukat.

Megköszönöm Dr. Demeter Évának, Dr. Keresztes Csillának és Vágvölgyi Edítnek, SZTE ÁOK Angol-Magyar Orvosi Szakfordítóképző Csoport, impakt faktoros publikációim nyelvi lektorálását, és a PhD programban szükséges második idegen nyelv vizsgájára való felkészítést.

Köszönöm Dr. habil. Piko Bettinának és Dr. habil. Juhász Anikónak, SZTE ÁOK Magatartástudományi Intézet, hasznos tanácsait, baráti támogatásukat és kitartó biztatásukat. Köszönetet mondok az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézet és Magatartástudományi Intézet segítőkész munkatársainak.

Megköszönöm a genetikai tanácsadást felkereső gyermeket váró anyáknak a kutatásban való részvételét, valamint Benyik Edinának és Bónáné Tóth Juditnak a kutatásban nyújtott technikai segítséget. Köszönöm a szegedi Down Szimpózium résztvevőinek, hogy formálták a Down-szindróma terhesség alatti szűrésére és a Down-szindrómás emberek életére vonatkozó nézeteimet.

Végezetül PhD dolgozatomat a családomnak, elsősorban férjemnek és két nagylányomnak ajánlom, akik szeretetükkel, türelmükkel és segítségükkel olyan szilárd hátteret biztosítottak számomra, hogy a disszertációt, megváltozott körülményeim ellenére is, be tudtam fejezni.

1. BEVEZETÉS

A Down-szindróma, amely az értelmi fogyatékoság leggyakoribb genetikai oka, és amelynek születési prevalenciája megközelítően 1:700, a közepsúlyos értelmi fogyatékoságon kívül különböző testi rendellenességeket is okozhat, például a szív és a tápcsatorna fejlődésének zavarait, leukaemia kialakulását, halláscsökkenést, gyakori fertőzéseket, korai Alzheimer-kórt stb. Az orvostudomány fejlődése, a korai fejlesztőprogramok terjedése és a fogyatékos emberek iránti társadalmi attitűd változása napjainkban egyre kedvezőbb életkilátásokat biztosítanak a Down-szindrómás emberek számára. Azonban a viszonylag magas prevalencia és a kapcsolódó betegségek súlyossága miatt a Down-szindróma a prae-natalis medicinának is kiemelt vizsgálati területét képezi. Az utóbbi három évtizedben kifejllesztett prae-natalis szűrési és diagnosztikus módszerek lehetővé teszik, hogy a gyermeket váró anyák az életkorukból adódó háttérkockázaton kívül megismerhessék terhességük egyéni kockázatát a Down-szindrómát illetően, és magas kockázat esetén megbízható diagnózishoz jussanak, amely eljárások révén a szülők megalapozottan dönthetnek az érintett terhességek sorsáról. Ezek az eredmények számos országban minden terhes nőre kiterjedő, magas szenzitivitású, nemzeti szinten szervezett, prae-natalis szűrőprogramok bevezetését segítették elő. Más országokban, mint például Magyarországon, a szűrés központi szervezési kereteken kívül zajlik az orvosok szakmai megfontolásai és a szülők érdeklődése alapján.

1.1. KUTATÁSI CÉLOK

A Down-szindróma terhesség alatti szűrésének kettős jellege, miszerint egyszerre nyújt új lehetőséget a Down-szindróma által okozott gondok kezelésére, másrészt viszont új problémákat is teremt (várandós anyák döntéskényszere, szelektív abortuszok növekvő száma, fogyatékos emberek ellenérzései), különösen indokoltá teszi annak a megvizsgálását, hogy a Down-szindróma prae-natalis szűrésének bevezetése etikailag elfogadható-e, és ha igen, akkor gyakorlati alkalmazása során milyen etikai normákat kell betartani. Ezeket a kérdéseket a hazai tudományos szakirodalom ez idáig nem vizsgálta, bár az első trimeszterben végzett *tarkóredő szűrés* jelentőségét magyar orvosok, a Szegedi Tudományegyetem szakemberei ismerték fel először, és ma ezt a módszert a nemzetközi gyakorlatban a leghatékonyabb szűrési eljárások elengedhetetlen részének tekintik. Ezek a körülmények szerepet játszottak abban, hogy immár egy évtizede szakmai érdeklődésem a Down-szindróma prae-natalis szűrésének etikai kérdései felé fordult. A doktori disszertáció készítése során azt tűztem ki célul, hogy bemutassam azoknak a teoretikus és empirikus kutatásaimnak az eredményeit, amelyek hozzájárultak a Down-szindróma prae-natalis szűréséhez kapcsolódó etikai ismeretek gyarapodásához. További célkitűzésem, hogy etikai útmutatót nyújtsak a Down-szindróma prae-natalis szűrését végző szakemberek számára, és kidolgozzam a prae-natalis szűréshez kapcsolódó

kapcsolatban elemeztem a szakembereknek a tanácsadás céljáról vallott nézeteit, és kutatást folytattunk a terhes nők tanácsadási elvárásairól, amelyekről korábban hazánkban nem álltak rendelkezésre adatok. Kutatási eredményeink azt mutatták, hogy a tanácsot kérőknek az informálással, a pszichés támogatással és a döntéshozzással összefüggő egyéni elvárásainak teljesülése hatást gyakorol a döntéshozás sikerességére. Ezen adatok alapján a manapság legelterjedtebb *non-directive* tanácsadás helyett az interpretáló genetikai tanácsadás módszerének bevezetését javasoltuk. Az Eur J Obstet Gynecol & RB főszerkesztői üdvözlőlélek kutatásunkat, és publikációnk nyomán vitát indítottak a genetikai tanácsadás módszeréről a folyóiratban.

6. Az interpretációnak a négyféle nyitottságon alapuló filozófiai (gadameri) modelljét, munkatársammal együtt, elsőként alkalmaztuk a genetikai tanácsadás folyamatára, amely azzal az előnnyel járt, hogy feltárhattuk a tanácsadás során ható tényezők széles körét (a tanácsadó attitűdje; a tanácskerő igényei; a genetikai rendelkezesség orvosi, társadalmi, erkölcsi vonatkozásai; a közösségi elvárások), amelyre a *non-directive* tanácsadási módszer talaján nincs lehetőség. Ezzel a tanácsadók számára nyújtottunk segítséget az interpretáció szempontjainak a tanácsadás folyamatába való beépítésére.
 7. A prae-natalis genetikai szűrésnek szélesebb társadalmi hatásait főként abból, az irodalomban eddig még nem vizsgált szempontból tanulmányoztam, hogy milyen etikai és társadalmi szerepet töltenek be azok a tanácskozáások, amelyek a Down-szindróma prae- és postnatalis kérdéseit közös fórum keretében tárgyalják. Elemeztem a szegedi Down Szimpózium egy évtizedes munkáját, és annak eredményeit példaként állítottam azon országok számára, ahol nemzeti szűrőprogram bevezetésére készülnek. Felhívtam a figyelmet arra, hogy a prae-natalis és postnatalis gondozás szakembereinek és az érintett szülőknek a közös konferenciái egyszerre szolgálják a Down-szindróma terhesség alatti szűrésének terjedését és a fogyatékos emberek életminőségének a javítását.
 8. A Down-szindróma prae-natalis szűrésének hazai helyzete kapcsán az egységes, nemzeti szűrőprogram bevezetése mellett foglaltam állást, azokból az etikai megfontolásokból, hogy csak a nemzeti szűrőprogram tudná biztosítani, hogy minden terhes anya hozzájuthasson a szűréshez, a legkorszerűbb szűrési technológiák terjedjenek el, a kommunikációs és etikai kérdések megfelelő hangsúlyt kapjanak a szűrés során, és biztosított legyen a szűrés végző szakemberek egységes oktatása, továbbképzése.
- A gyakorlatban a PhD dolgozat eredményei alkalmazhatóak a Down-szindróma prae-natalis szűrőprogramjának jövőbeli előkészítésében, a már működő szűrésnek napi munkájában, a genetikai tanácsadás során, az orvostanhallgatók etikaoktatásában, a prae-natalis genetikai szűrés és genetikai tanácsadást nyújtó szakemberek posztgraduális képzésében, és serkenetheti a deskriptív etikai kutatások hazai terjedését.

reproduktív genetikai tanácsadás új, interpretáló módszerét. A célkitűzéseknek a teljesítéséhez a dolgozatban a következő témaköröket vizsgáltam meg:

- A Down-szindróma praenatalis szűrésének célja és annak etikai igazolása.
- Az etikailag igazolható szűrési cél következményei az orvosi gyakorlatra: az alkalmazott szűrési módszerekre, a betegtájékoztatásra, az orvos-beteg kapcsolatra, a genetikai tanácsadás módszerére.
- A Down-szindróma praenatalis szűrésének szélesebb társadalmi vonatkozásai.

1.2. KUTATÁSI MÓDSZEREK

A disszertáció készítése egyrészt normatív etikai, másrészt deskriptív etikai (szociológiai) vizsgálati módszerek alkalmazását követelte meg.

Biomedicinális etikai módszer

A biomedicinális etika (másként bioetika) a modern orvostika leggyakrabban használt normatív etikai módszere, amely a négy, *prima facie* jellegű alapelv (autonómia tisztelete, „ne árts!”, jótékonyosság, igazságosság) figyelembevételével ad erkölcsi értékelést egy-egy orvosi eljárás alkalmazásáról. A kutatás során főként a páciensek önrendelkezése, valamint a praenatalis szűrés célja és társadalmi vonatkozásai kérdéseiben nyújtott módszertani alapot.

Interpretáló etikai módszer

Az interpretáló etika a bioetikával szemben alternatívának vagy kiegészítő jellegűnek tartott normatív orvostikai irányzat, amely hazánkban kevésbé ismert, így a Down-szindróma praenatalis szűrésével kapcsolatos alkalmazása dolgozatomban újdonságnak tekinthető. Az interpretáló etikai szemlélet arra hívja fel a figyelmet, hogy az orvos-beteg kapcsolat alakulásában mind a két fél aktív szerepet játszik, és magatartásuk a kulturális kontextus által meghatározott. E módszert a betegtájékoztató és a genetikai tanácsadás elemzése során használtam fel a disszertációban.

Empirikus szociológiai módszer—kérdőíves kutatás

A hazai orvostikai tudományos életben még ritkaságnak számít az a munka, amelyet orvosi etikusként az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézet igazgatójának kezdeményezése és támogatása révén az intézet munkatársaival közösen végezhettem. Ez a kooperáció alkalmat adott az elméleti ismeretek és a gyakorlati tények összekapcsolására, főként annak a deskriptív etika körébe tartozó kérdőíves kutatásnak a segítségével, amelyet a terhes anyáknak a genetikai tanácsadást érintő elvárásairól és értékeléséről végeztünk.

8. Konklúzió

A Down-szindróma praenatalis szűrése az első magyarországi példáját képviseli annak, hogy egy orvosi eljárás etikai kérdéseinek a tanulmányozásához bioetikust vontak be egy klinikai tanszék munkájába. Ez az együttműködés lehetővé tette számomra az elméleti etikai megközelítésből és a gyakorlati orvosi tapasztalatból származó ismeretek összekapcsolását, mely a PhD dolgozat szempontjából az alábbi új eredményeket hozta:

1. A disszertációban állást foglaltam a Down-szindróma praenatalis szűrésének céljáról folytatott vitában. Elvetettem a prevenciót mint lehetséges célt, és etikai érveket sorakoztattam fel a mellett, hogy az egyedüli etikailag következetesen támogatható célnak a szülők reprodukciós autonómiájának a bővítését tekinthetjük.
2. Az alkalmazandó szűrőmódszerek kapcsán a szakemberek és a terhes anyák körében érzékelhető bizonytalanságról megállapítottam, hogy nem pusztán a módszerek nagy számából ered, amire az irodalom a leggyakrabban hivatkozik. A vonatkozó irodalom elemzésével rámutattam, hogy a jelenség kialakulásához az alábbi tényezők is hozzájárultak: a tesztek szűrési teljesítményét bemutató adatok ellentmondásai; a hagyományos, főként második trimeszteri biokémiai szűrés előnyeinek megkérdőjeleződése; a komplexebb készségeket kívánó első trimeszteri ultrahangszűrés fokozatos térhódítása; az anyai életkor szűrési szerepének megváltozása. A bizonytalanság eloszlátása érdekében javasoltam, hogy a szakmai testületek nevezékek meg, hogy az adott orvosi, etikai, gazdasági stb. elvárásnak melyik teszt alkalmazása felel meg a leginkább, a szűrést végző orvosok pedig közöljék a terhes anyákkal az éppen alkalmazott szűrőmódszer kiválasztásának szempontjait.
3. A tájékoztatás témájában a szokásos bioetikai megközelítés helyett az interpretáló orvosi etika szempontjait hangsúlyoztam, abból a megfontolásból, hogy a tájékoztatás sikerében nemcsak az információ tartalma és mennyisége játszik szerepet, hanem az is, hogy az informálás követi-e a várandós anya igényeit, és figyelembe veszi-e a szakember személyiségéből származó hatásokat. A gyermeket váró anyák és a szakemberek szűréssel kapcsolatos elvárásainak és attitűdjeinek áttekintésével, valamint azoknak a kommunikációs eszközöknek az összefoglalásával, amelyekkel ezen magatartási formák negatív következményei kivédhetőek vagy enyhíthetőek, a személyre szabott információs gyakorlati kivitelezéséhez nyújtottam segítséget.
4. A disszertációban útmutatást adtam a szűrés előtti írott és szóbeli tájékoztatás tartalmi elemeiről, mely útmutató mind a nemzeti szűrőprogram előkészítése során, mind a már működő szűrések gyakorlatában hatékonyan felhasználható. Javasoltam, hogy a tájékoztatásra szánt időt és költségeket előre kalkulálják be a szűrés folyamatába, és a szűrés kommunikációs elemei éppúgy képezzeék részét a szűrést végző szakemberek továbbképzésének, mint a technikai szempontok.
5. A Down-szindróma praenatalis szűrésétől elválaszthatatlan genetikai tanácsadással

KUTATÁSI EREDMÉNYEK

A következőkben a disszertáció legfontosabb megállapításait fejezetenként foglalom össze annak érdekében, hogy átfogó képet nyújtsak a dolgozatról, és kiemeljem azokat az eredményeket, amelyek új ismeretekkel egészítették ki a Down-szindróma praenatalis szűréséhez fűződő eddigi etikai tudásunkat.

2. A Down-szindróma praenatalis szűrésének célja – a jótékonyság és az autonómia tiszteletének versengő elvei

Mivel a Down-szindróma praenatalis szűrésénél a gyakorlati felhasználás jóval megelőzte az etikai vonatkozások megvitatását, ezért a doktori dolgozomban válaszolni kell arra az alapkérdésre, hogy etikailag igazolható-e ennek az orvosi eljárásnak az alkalmazása. A kérdésre olyan módon adtam választ, hogy etikai vizsgálat alá vettem a szűrés céljáról a szakemberek által vallott két eltérő álláspontot (betegségmegelőzés, illetve reprodukciós autonómia bővítése), amelyeknek szisztematikus elemzése nem történt még meg a szakirodalomban, bár elsősorban mindkét nézet kapcsán találunk támogató és ellenző érveket.

2.1. Cél: a betegségmegelőzés—az álláspont kritikája

Kritikai analízis révén megkérdőjeleztem a preventciónak mint a praenatalis szűrés céljának az etikai elfogadhatóságát, és arra mutattam rá, hogy ez a magyar szűrés szakemberek által is gyakran megnevezett cél nagyrészt intuicion alapszik, nem veszi figyelembe a praenatalis szűrés különbségeit más egészségügyi szűrésekhez viszonyítva, és nem számol a társadalmi következményekkel sem.

A bioetika érvelési módszerét alkalmazva arra hívtam fel a figyelmet, hogy a preventió célja csak akkor támogatható etikai alapon, ha igazolható a jótékonyság alapelvével. Az olyan szűrőprogramok, mint az emlő-, a vastagbél- vagy a prosztata-szűrés a jótékonyság elvének hatókörébe tartoznak, mivel a korai diagnózis és kezelés lehetőségével esélyt adnak a baj elhárítására az érintett beteg érdekében. Azonban a Down-szindróma praenatalis szűrésénél nem igazolható a jótékonyság elvével, hiszen ehhez a szűréshez nem kapcsolódik a betegség gyógyításának a lehetősége, amely a beteg magzat érdekét szolgálja.

További etikai elemzéssel arra is rávilágítottam, hogy a jótékonyság etikai elvének alkalmazhatósága a magzat irányában azért is kétséges, mert a magzat morális státusáról nem alakult még ki konszenzus, azaz nincs megegyezés abban, hogy vannak-e, illetve, hogy a fejlődése mely szakaszától vannak erkölcsi kötelezettségeink a magzat felé. Megvizsgáltam annak a lehetőségét is, hogy amennyiben a Down-szindróma praenatalis szűrésénél a magzatnak áll érdekében, akkor vajon a terhes nők egészségével kapcsolatos érdekeit szolgálja-e. Megállapítottam, hogy a jótékonyság elve a terhes nőkkel kapcsolatban sem alkalmazható, ugyanis a praenatalis szűrés, amelynek vizsgálati alanya lényegében a magzat, elsősorban nem a terhes nők egészségügyi érdekeit szolgálja,

kifejezések kerüljenek ki a szűréshez kapcsolódó szóhasználatból. A szimpóziumokon nyert benyomások hatására egyre több egészségügyi szakember fogadta el, hogy a szűrés célja az információadás a magzat genetikai kockázatáról, és a preventió kifejezését a Down-szindróma szűrésével kapcsolatban ki kell hagyni a közbeszédből, habár a szimpóziumon a praenatalis szűrés célja továbbra is vita tárgya maradt.

7.2. A nyilvános, közös vita hatása a Down-szindrómás emberek gondozására

A disszertációban fontosnak tartottam kiemelni, hogy a Down Szimpózium azzal a sajátosságával, hogy a postnatalis ellátás orvosi, oktatási és szociális kérdéseit is beillesztette a programjába lényeges etikai üzenetet közvetített arról, hogy az orvosi genetika számára a praenatalis szűrés biztosítása és a Down-szindrómás emberek életminőségének a javítása egyformán fontos. A Down-szindrómás emberek társadalmi integrációját és a postnatalis ellátás színvonalának a javítását a szimpózium olyan módon is támogatta, hogy a hagyományos, csak a praenatalis vagy a postnatalis témákra koncentrááló konferenciákhoz képest szélesebb közönséggel ismertette meg a Down-szindrómás emberek mindennapi életét. Hazánkban a közvélemény viszonylag keveset tud erről a kérdéstől, és az egészségügyi szakemberek is gyakran csak a szindróma orvosi vonatkozásai terén tájékozottak. Nézetem szerint, az az átfogó, reális kép, amit a szülők, a gyógypedagógusok, a Down-szindrómás felnőttek és az önszolgáltató szülői csoportok képviselői nyújtottak a Down-szindrómás emberek napi problémáiról, segítséget jelentettek az egészségügyi szakembereknek az empatikus orvos-beteg kapcsolat kialakításában, és a fogyatékos emberek iránti attitűd változtatásában.

A Down-szindrómás emberek életkörülményeinek a javításához a széles témakört felölelő Down Szimpózium azzal is hozzájárult, hogy különböző szakterületek képviselőinek és szülőknek adott találkozási lehetőséget, s egyben alkalmat az egymás közötti kooperáció kialakítására. Az együttműködés kezdeményezésében a szülők jártak az élen, és egyrészt a segítségüket ajánlották a szülészeti intézményeknek szakmai protokoll kialakítására a beteg tájékoztatás kérdésében Down-szindrómás baba születése esetén, másrészt kérték a szakemberek támogatását Down-ambulanciák létrehozásában, mivel ez az ellátási forma addig csak a fővárosban működött. Az első kezdeményezést az Országos Epidemiológiai Intézet karolta fel, a másodikat pedig a Szegedi Gyermekklinika támogatta leginkább, melynek eredményeként Szegeden 2007-ban Down-ambulancia létesült.

Összességként a szegedi Down Szimpózium munkáját követendő példákat állítottam azon országok számára, ahol a Down-szindróma praenatalis szűrésére nemzeti program bevezetését tervezik. A szimpózium bizonyította, hogy a Down-szindróma praenatalis és postnatalis kérdéseit együttesen tárgyaló konferenciák úgy tudják támogatni a korszerű praenatalis szűrés terjedését, hogy közben a fogyatékos emberek érdekeit sem tévesztjük szem elől. Ezek a fórumok azonban a nemzeti szűrőprogram bevezetésének csak az előfeltételeit nyújthatják, a döntés, hazánkban is, az egészségpolitikuskokra vár.

hanem választási lehetőséget nyújt a gyermeket váró nőknek, szülőknek, hogy döntsenek a Down-szindrómával érintett terhességek sorsáról. A választási lehetőségek bővítése viszont nem a jótékonyaság, hanem az autonómia tiszteletének a területe.

Az elemzés során hangsúlyoztam, hogy a prevenció célja, azon kívül, hogy nem igazolható a jótékonyaság etikai alapelvével, nem egyeztethető össze számos társadalmilag fontos érték védelmével sem. Egyrészt vesélyeztetheti a szülők reprodukciós autonómiáját, mivel eleve olyan döntést sugall a Down-szindrómás terhességek megszakításáról, amely döntés meghozatalára kizárólag a szülők jogosultak. Másrészt erősítheti a fogyatékos emberekkel szembeni diszkriminációt, mert azt az utalást tartalmazza, hogy a közösségnek érdekében áll a fogyatékos gyermekek születésének a megelőzése. Harmadrészt eugenikai jellegű törekvéseknek nyithat utat, hiszen azt sejteti, hogy a genetikai alapú magzati szelekció kívánatos a közösség számára.

2.2. Cél: a reprodukciós autonómia bővítése—az álláspont támogatása

Miközben a megfogalmazott kritika alapján a prevenciónak mint szűrési célnak az elvetését javasoltam, határozottan állást foglaltam a mellett, hogy a Down-szindróma praenatalis szűrése etikai alapon elfogadható, feltéve, ha a reprodukciós autonómia bővítését tűzi ki céljául. A szűrés a szülők reprodukciós önmegrendelkezésének a növelését a magzat genetikai kockázataról nyújtott információval segíti elő, s mivel a reprodukciós döntések a magánszféra legszemélyesebb részei, ezért a legtöbb orvosi eljárás, amely bővíti ezeknek a döntési lehetőségeknél a körét, az autonómia tiszteletének elvével etikailag igazolható.

A reprodukciós önmegrendelési jog jellemzőit tárgyalva megállapítottam, hogy, bár nem korlátok nélküli, pl. a nem orvosi indokú nemi szelekció nem tartozik hatókörébe, a fogyatékosokkal érintett terhességek sorsáról való szülői döntést etikailag indokolhatónak tartottam ezen jogok közé sorolni. Azzal érveltem, hogy a potencialitás és a magzatok felszerelhetőségének érvei erkölcsi alapon szolgálhatnak a fogyatékos magzatok abortusza számára, valamint, hogy a fogyatékos gyermek felnevelése olyan speciális feladatok elé állítja a családokat, amelyeknek a vállalásáról csakis a szülők hozhatnak felelős döntést.

Kifejtettem azt a véleményemet is, hogy a reprodukciós autonómia bővítésének célját nem tekintem a felelősség áthárítására tett kísérletnek az orvosok részéről, hanem olyan etikailag átgondolt meghatározásnak vélek, amely mind a részt vevő nők érdekeit, mind a szűrés szélesebb társadalmi következményeit figyelembe veszi. Hiszen ez a cél nem tartalmaz elvárásokat a szülői döntések tartalmáról, nem közvetít negatív előítéleteket a fogyatékos emberekkel kapcsolatban, és nem sugall eugenikai gondolatokat a génállomány védelmében. A fenti érvek alapján megállapítottam, hogy a praenatalis szűrés etikailag igazolható céljának a reprodukciós autonómia bővítése tekinthető, és a szűrés gyakorlati alkalmazása csakis ezen célkitűzés alapján fogadható el.

7. A Down-szindróma születés előtti és születés utáni kérdéseiről szóló társadalmi vita etikai jelentősége

A szakirodalom már az 1990-es években felhívta a figyelmet a praenatalis genetikai szűrésnek azon sajátosságára, hogy míg új lehetőséget teremtenek a fogyatékos gyermek születésének elkerülésére, addig kedvezőtlenek lehetnek a fogyatékos gyermekeket nevelő családoknak, mivel negatívan befolyásolhatják a fogyatékos emberek társadalmi helyzetét. Ezek az aggodalmak a Down-szindróma praenatalis szűrése kapcsán is felmerülnek, ezért szükségesnek tartottam etikai vizsgálat tárgyává tenni ennek az orvosi eljárásnak a szélesebb társadalmi vonatkozásait. E témakörön belül elsősorban azt a nemzetközi irodalomban még nem vizsgált kérdést tanulmányoztam, hogy milyen etikai és társadalmi szerepet töltenek be azok a tanácskozások, amelyek a Down-szindróma születés előtti és születés utáni kérdéseit közös fórum keretében tárgyalják. Az elemzés anyagát a szegedi Down Szimpózium szolgáltatta, amely 1998 óta, az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézetének szervezésében, rendszeres tudományos tanácskozási lehetőséget biztosít a praenatalis szűrés és a postnatalis ellátás szakembereinek és az érintett családoknak.

7.1. A nyilvános, közös vita hatása a Down-szindróma praenatalis szűrésére

A szimpóziumok publikációit elemezve megállapítottam, hogy a nyilvános fórum egyik előnye abban rejlett, hogy a praenatalis szűrés szakemberei ráirányíthatták a közvélemény figyelmét a jelenlegi szűrési politika megváltoztatásának a szükségességére, és javasolhatták a minden terhes nőre kiterjedő, központilag szervezett szűrőprogram bevezetését. A hivatalos szűrési koncepciót, amelyet még az 1980-as években alkottak, és a praenatalis diagnózis felajánlását tartalmazza a 35 év feletti terhes nők számára, szakmailag idejétmúltnak és az igazságosság elvével ellentétesnek minősítették a szakemberek. Okokként azt nevezték meg, hogy hazánkban a Down-szindrómás gyermekek közel 60%-a 35 évnél fiatalabb anyaktól születik, és nemzeti szűrőprogram hiányában sok terhes anya kimarad a szűrésből. Az előadók rámutattak, hogy bár egyre több szolgáltató ajánl praenatalis szűrést, csak nemzeti szűrőprogram keretében lehet egységesen biztosítani a megfelelő tájékoztatást, a szakemberek továbbképzését, a minőségkontrollt, valamint a szűréshez kapcsolódó praenatalis diagnózis és genetikai tanácsadás elérhetőségét.

A prae- és postnatalis kérdések együttes tárgyalása azzal a pozitívummal is járt, hogy a résztvevők széles spektruma miatt (genetikusok, szülésszek, gyermekorvosok, védőnők, pedagógusok, terapeuták, bioetikusok és a szülők) a Down Szimpózium lényegében társadalmi vitaforumként működött, amely konszenzus kialakítására is alkalmas volt. E konszenzusnak a legfőbb vonása az volt, hogy a Down-szindrómás gyermeket nevelő családok elfogadták a többi szülő jogát a praenatalis szűréshez és diagnózishoz, de ugyanakkor igényelték, hogy ezen eljárások bevezetése és alkalmazása során vegyék figyelembe a Down-szindrómás emberek érdekeit. A szülők ez alatt azt értették, hogy a szűrés céljai közül hagyják ki a megelőzést, és a diszkriminatív felhangú

Nyitottság a genetikai tanácsadó szakember iránt: A genetikai tanácsadás során a nyitottság önmagunk iránt azt jelenti, hogy a tanácsadó szakembernek meg kell ismernie saját szakmai, morális elkötelezettségeit és szerepét a tanácsadási folyamatban, hiszen tevékenységével elkerülhetetlenül hatást gyakorol a tanácsot kérőkre. Az önmegismerési folyamat részeként tisztázni kell személyes véleményét a genetikai tanácsadás céljáról, a szóban forgó betegség súlyosságáról, a lehetséges döntési alternatívákról stb. A biztos önismeret lehetővé teszi, hogy értékrendjét elkülönítse a tanácsot kérőjétől, valamint, hogy feltárja a javaslatok mögött húzódó értékorientációkat. Ezzel a tanácsot kérőnek is segít elvégezni a saját értelmezési feladatát, amelyben a tanácsadó az értelmezendő másik fél.

Nyitottság a genetikai tanácsot kérő páciens iránt: A nyitottság a másik iránt előfeltételül szolgál a tanácsot kérő elvárásainak, igényeinek a megértéséhez, amely nélkül a szakember nem biztosíthat megfelelő információt és támogatást. A nyitottság a másik iránt azt is tartalmazza, hogy a tanácsadó nem marad közömbös a páciens problémái iránt, hanem együtt gondolkodik vele. Ez az együttgondolkodás ad felhatalmazást a szakembernek arra, hogy személyes, magánéleti kérdéseket is felvessen. Ezzel a tevékenységgel a tanácsadó nemcsak önmaga számára alkot képet a másik embernek a tanácsadással összefüggő igényeiről, hanem a tanácsot kérőnek is segít tisztázni saját legfontosabb elvárásait, értékeit.

Nyitottság a genetikai rendelkezés és következményei iránt: A nyitottság a téma iránt arra sarkallja a tanácsadó szakembert, hogy minden egyes páciens esetében újra elvégezze az értelmezés folyamatát, még akkor is, ha a genetikai rendelkezés azonos. A téma logikája által vezérelt párbeszédben az orvosi információ a tanácsot kérő személyes igényeihez alakítható, és a résztvevők életfelfogásának tisztázása után megbeszélhetőek az értékalapú kérdések is (fogyatékoság, életminőség). A nyílt párbeszéd mind a szakember, mind a tanácsot kérő tapasztalatait gazdagítja, és közös értelmezésük képezi az alapját annak a döntésnek, amely a páciens számára elfogadható.

Nyitottság a kulturális, társadalmi környezet iránt: Ez a szempont azt kívánja meg a tanácsadás résztvevőitől, hogy beszélgetésük során azonosítsák a hagyományokon alapuló társadalmi és családi elvárásokat. A genetikai szűrés elfogadásával, a fogyatékossgal, a terhességmegszakítással stb. kapcsolatos nézeteknek a tudatosítása felkészítheti a szülőket a döntéstüket követő közösségi reakciókra. Az eugenika elutasításával és a reprodukciós autonómiával kapcsolatos demokratikus hagyományokat pedig már a genetikai tanácsadás alapelveinek kidolgozásánál szükséges érvényesíteni.

6.3. Az interpretáló genetikai tanácsadás előnyei és hátrányai

Az interpretáló genetikai tanácsadás előnyének tekintem, hogy a non-directive tanácsadáshoz képest jobban figyelembe veszi a tanácsadás realitását (tanácsadó értékrendszere, tanácskérő igényei), ugyanakkor hátránya, hogy esélyt adhat a paternalizmus feléledésére. Véleményem szerint, az interpretáló genetikai tanácsadás módszerének oktatásával, mely hangsúlyozza a döntéshozásnak a tanácsot kérők értékrendszerén alapuló jellegét, a tanácsadó dominanciája elkerülhető.

3. Az alkalmazandó szűrőmódszerek kiválasztásának nehézségei

A szűrés céljának tisztázása után megvizsgáltam, hogy az etikailag elfogadható cél milyen következményeket von maga után a gyakorlatban, elsősorban az alkalmazott szűrési technológia terén. Megállapítottam, hogy mivel a szűrés célja az informálás a magzat genetikai kockázatáról, így olyan módszer alkalmazása várható el, amely ezt a célt hatékonyan és biztonságosan teljesíti. A tesztek teljesíthetősége azért is különös etikai jelentőségű a Down-szindróma esetében, mert a tévesen pozitív eredmények, amelyek valamennyi szűrésnek elkerülhetetlen velejárói, az anyákban negatív pszichés reakciókat váltanak ki, a pozitív szűréseredmény után felajánlott invazív diagnosztikus vizsgálatok pedig a terheségek mintegy 1%-ában vetéléshez vezetnek. Ezeket a következményeket a „ne árts!” elve értelmében minimalizálni kell, amely a tesztek magas szenzitivitásával (> 85%) és alacsony téves pozitivitásával ($\leq 5\%$) érhető el (1. táblázat).

1. táblázat: A Down-szindróma főbb szűrési módszerei (5% szűrési pozitivitás)*

Első trimeszter		Második trimeszter		Első és második trimeszter	
Módszer	Találati arány	Módszer	Találati arány	Módszer	Találati arány
Tarkóredő (NT)	64–70%	Hármas szűrés (AFP, hCG, oestriol)	69%	Integrált (NT, PAPP-A, négyes teszt)	94–96%
Kombinált (NT, PAPP-A, β -hCG)	82–87%	Négyes szűrés (AFP, hCG, oestriol, inhibin A)	81%	Szérum integrált (PAPP-A, négyes szűrés)	85–88%
				Szekvenciális (kombinált+négyes; két kockázati csoport)	95%
				Kontingens (kombinált+négyes; három kockázati csoport)	88–94%

*ACOG Practice Bulletin No. 77: Screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol 2007;109:217-228.

3.1. A szűrési módszerek vitatott kérdései

Az irodalom már évekkkel ezelőtt felhívta a figyelmet arra, hogy az újabb és újabb szűrőtesztek megjelenésével a szakemberek körében egyre nagyobb a bizonytalanság a megfelelő módszer kiválasztásában. Bár a szakirodalom a tesztek nagy számát említi leggyakrabban a bizonytalanság okaként, a disszertációban néhány újabb okot jelöltem meg, amelyek hozzájárulnak a megfelelő szűrési eljárás kiválasztásának a nehézségeihez.

A Down-szindróma praenatalis szűrésére jelenleg alkalmazható 17-19 különböző technológiai módszert illetően megállapítottam, hogy számuk példátlanul nagy más egészségügyi szűrésekhez viszonyítva. Véleményem szerint a gyorsan szaporodó módszerek nemcsak azzal okoznak zavart, hogy nehéz összehasonlítani az előnyeiket és a hátrányaikat, hanem azzal is, hogy nagy részük új szűrési filozófiát képvisel az ultrahang- és a biokémiai szűrések, valamint az első trimeszteri és a második trimeszteri szűrések összekapcsolásával, amely jóval bonyolultabbá teszi a szűrés kivitelezését.

További gond, hogy a tesztek teljesítményeit bemutató adatok megbízhatósága vitatott. Azon szűrési módszereknél, amelyek teljesítményét statisztikai modellezés útján állapították meg, az eredményeket eltúlozták, míg azon módszereknél, amelyek obszervációs tanulmányokon alapultak, az eredményeket túlzottan szerénynek vélték a

kritikusok a prospektív, intervenció kutatások eredményeihez képest. A két nagy kutatás, a SURUSS és a FASTER, vezető munkatársainak ellentétes véleménye a kontingens szűrés populációs szintű alkalmazásáról szintén nem segítette elő a módszerek közötti eligazodást. Bizonyos szűrési módszerekhez kapcsolódó szabaddalmi jogok és e jogok birtokosainak esetenként elfoglaltságától sem mentes ajánlásai az alkalmazandó technológiáról pedig tovább bonyolították a megfelelő teszt kiválasztásának a folyamatát.

Az 1990-es évek végéig uralkodó szűrési eljárások előnyeinek megkérdőjelezése szintén hozzájárult a bizonytalanság kialakulásához. Azok az adatok, amelyek szerint a biokémiai és az ultrahangszűrés együttes alkalmazása növeli a szűrés hatékonyságát, megkérdőjelezték a biokémiai szűrés előnyeit, mely a laboratóriumi analízisnek az egyéni képességektől kevésbé függő voltához kötődött, és az ultrahangszűrés széles körű elfogadására készítettek. A nők igényei a magzat genetikai kockázatáról való minél korábbi ismeretszerzésre és a korai abortuszra pedig a második trimeszteri szűrés azon előnyét vonták kétségbe, mely a Down-szindrómás magzatok spontán abortuszának hosszabb időszakra kiterjedő lehetőségéből eredt, és az első trimeszteri szűrés elterjedését siettettkék.

Jelenleg az anyai életkornak a Down-szindróma praenatalis szűrésében játszott szerepéről is megoszlanak a vélemények. Az egyéni kockázatbecslés terjedésével (anyai életkor, terhességi kor, szűrési adatok, korábbi trisomiával szövődött terhesség együttes figyelembevétele) az életkornak a szűrésben játszott szerepe esőkkenni látszik. Azonban egyelőre csak az Amerikai Szülészeti Kollégium építette be irányelvei közé a praenatalis diagnózis felajánlásának elhagyását anyai életkor alapján. Ezen óvatosság mögött azok az okok húzódnak meg, hogy immár a köz tudatban is elterjedt, hogy a Down-szindróma esélye az anyai életkor előrehaladtával növekszik, továbbá, hogy a fejlett országokban a terhes nők között a 35 év feletti aránya eléri a 15-20%-ot, amely jelentősen növeli az életkoron alapuló szűrés szenzitivitását (bár egyben növeli az álpozitív arányt is).

3.2. Szakmai útmutatások szükségessége a szűrési módszerek kapcsán

A dolgozatban azt a véleményt képviseltem, hogy a szakmai szervezeteknek állásfoglalást kell készíteniük a szűrési technológiák kérdéseiről, és reagálniuk kell azokra az általam is felsorolt tényezőkre, amelyek a bizonytalanságot okozzák. Mivel a technológia kiválasztását a módszerek szűrési teljesítménye mellett olyan szempontok is befolyásolják, hogy a terhes anyák az első vagy a második trimeszterben keressék-e fel először az orvosukat, egyes vagy többes terhességről van-e szó, rendelkezésre állnak-e jól képzett szonográfusok, vannak-e akkreditált laboratóriumok, vagy az anyagi korlátok milyen típusú szűrésre adnak lehetőséget, ezért nem csak egyetlen szűrési módszer ajánlása várható. Ezért azt javasoltam, hogy a szakmai szervezetek határozzák meg, hogy az adott orvosi, etikai, gazdasági stb. körülménynek melyik teszt alkalmazása felel meg a leginkább, és a szűrés végző orvosok pedig tájékoztassák a terhes nőket, hogy milyen megfontolások alapján választották ki az általuk alkalmazott szűrési módszert.

hogy közben elkerüli a paternalizmust. Véleményünk szerint ezeknek az igényeknek a jelenlegi módszerek közül az interpretáló genetikai tanácsadás felel meg a leginkább, ezért javasoltuk az értelmezés szempontjainak beépítését a genetikai tanácsadás menetébe. Kutatásunk olyannyira aktuális témát érintett, hogy közleményünk nyomán, a publikáló nemzetközi folyóirat vitát indított a genetikai tanácsadás módszereiről.

6. A tanácsot kérők átgondolt döntéshozását elősegítő interpretáló genetikai tanácsadás módszere

Annak érdekében, hogy a döntéshozást a genetikai tanácsadás hatékonyan támogassa, szükségszerű a tanácsot kérők személyes helyzetének megértése, amely az interpretáció jellemzőinek ismeretét követeli meg a szakembertől. Mivel az irodalomban nem találham megfelelő eljárást az interpretáció szempontjainak a tanácsadás menetébe való beépítésre, azért munkatársammal együtt kidolgoztuk az interpretáló genetikai tanácsadás módszertani keretét, főként H-G. Gadamer *Igazság és módszer* c. művére és V. Árnasonnak az orvos-beteg kapcsolatra vonatkozó nézeteire támaszkodva.

6.1. A gadameri négyféle nyitottságon alapuló interpretációs modell

Gadamer elmélete alapján az autentikus megértéshez párbeszédet kell folytatnunk az értelmezendő szöveggel, személlyel stb., s ezt a dialógust, Árnason összefoglalása szerint, négyféle nyitottság jellemzi. A *nyitottság önmagunk iránt* saját előzetesen meglévő szemléleti horizontunk tudatosítását takarja, amely révén távolságtartást alakíthatunk ki az előfeltételezéseinkkel és az előítéleteinkkel szemben, és elkerülhetjük a dogmatikus gondolkodást. A *nyitottság a másik iránt* a másik ember különbözőségének felismerését és elfogadását jelenti, melyet leginkább akkor érhetünk el, ha együtt gondolkodunk a másikkal, vagy együtt megyünk keresztül vele a szituáción. A *nyitottság a téma iránt* arra utal, hogy a résztvevők párbeszédét csak a téma logikája, a kérdések és a válaszok dialektikája szabályozza. Ilyen dialógus révén juthatunk el a szemléleti horizontok fúziójáig, amikor a témáról olyan közös értelmezés alakul ki, amely különbözik mindegyik résztvevő előzetes elképzelésétől. A *nyitottság a tradíció iránt* az előző generációk hagyományokban kikristályosodott bölcsességének feltárását jelenti, amelynek segítségével az eredendően korlátozott szemléleti perspektívánk tágítható.

6.2. Az értelmezés folyamata a reprodukciós genetikai tanácsadás során

Meglátásunk szerint a tanácsadás során kétoldali megértési folyamat játszódik le a tanácsadó és a tanácsot kérő között, ezért azt állítottuk, hogy az értelmezésnek a négyféle nyitottságon alapuló filozófiai modellje alkalmazható a genetikai tanácsadás folyamatára. Ezzel a megközelítéssel tisztázhattuk azoknak az értékektől sem független tényezőknek a körét, melyek hatást gyakorolnak a konzultáció sikerére (a tanácsadó, a tanácskérő, a genetikai rendelkezés, a kulturális kontextus szerepe). Az orvos-beteg kapcsolat sajátos jellegéből adóan a tanácsadó szakembernek nemcsak a saját, hanem a tanácsot kérő értelmezési folyamatát is ösztönözni kell, ezért az interpretáló genetikai tanácsadás legfontosabb vonásait a tanácsadó szempontjából vázoltam fel a doktori dolgozatban.

4. Az átfogó és személyre szabott tájékoztatás szerepe a szülők reprodukciós autonómiájának bővítésében

A gyermeket váró szülők részletes tájékoztatását nemcsak a betegjétkoztatás jelentőségének általános szempontjai miatt tartottam kiemelt fontosságúnak, hanem a Down-szindróma praenatalis szűrésének speciális célja, a reprodukciós autonómia bővítése okán is. Az átfogó, szűrés előtti és szűrés utáni informálás, melyet szükség esetén genetikai tanácsadás követ, abban segíti a szülőket, hogy döntést hozzanak a szűrésen való részvételtől, értelmezzék a szűrés eredmény egészségügyi következményeit a magzatra nézve, és pozitív szűréseredmény esetén döntsenek a további teendőkről.

4.1. A szűrés előtti tájékoztatás

Szakmai körökben a szűrés előtti informálás szerepét olyan lényegesnek értékelik, hogy az EuroGentest, az Európai Unió által működtetett szakértői testület, a szűrés bevezetésének elhalasztását ajánlja, ha a megfelelő tájékoztatás és tanácsadás nem biztosított. Felhívtam a figyelmet arra, hogy a tájékoztatás elmaradása vagy elégtelen színvonal a reprodukciós önrndelkezést korlátozhatja azáltal, hogy a gyermeket váró párok nem tudnak felkészülni a szűrés következményeire: a pozitív szűrés eredmény után kialakuló aggdódásra; a diagnosztikus vizsgálatokkal járó magzati veszteség lehetőségére; és a terhesség folytatásáról vagy megszakításáról hozandó reprodukciós döntési helyzetre.

Az interpretáló etika elveire építve hangsúlyoztam, hogy a terhes nők hatékony tájékoztatása érdekében, azaz annak biztosítására, hogy az információ a döntéshozataluk során fel is tudják használni, nem pusztán részletes, hanem személyre szabott tájékoztatást kell nyújtani. Mivel a szakirodalom az utóbbi időkg a tájékoztatás sikerét főként a közölt tények tartalmától és számától tette függővé, ám kevésbé foglalkozott a részt vevő felek egyediségéből származó hatásokkal, a disszertiációban a tájékoztatásnak az interpretációval összefüggő szempontjait emeltem ki. A releváns szakirodalmi adatokat az értelmező etika alapján néztem át, és így adtam összefoglalást a gyermeket váró anyák és a szakemberek szűréssel kapcsolatos leggyakoribb elvárásairól és attitűdjeiről.

Az áttekinthetőség kedvéért közös táblázatba foglaltam a terhes anyák előzetes elvárásait a szűréssel kapcsolatban és azokat a kommunikációs eszközöket, amelyek révén a szakemberek reagálhatnak ezekre az elvárásokra. A gyermeket váró nőknek az információ megértését befolyásoló magatartási formái közül kiemeltem, hogy az anyák a terhesség alatt hajlamosak valamennyi felajánlott szűrés mérlegelés nélkül elfogadni. A szűrés eljárás célját gyakorlta nem a rendelkezések megerősítését vagy „babamozit” várnak tőle. A egészségéről alkotott elképzelés megerősítését vagy „babamozit” várnak tőle. A szűréshez kapcsolódó érzelmi reakciók, melyek az ultrahangvizsgálat során kialakuló erős anyai kötődéstől a pozitív szűrés eredmény után jelentkező fokozott nyugtalanságig terjednek, szintén hatnak az információ megértésére. A Down-szindrómáról való ismeret-

A kutatás feltárta, hogy a válaszadók 98%-a részletes tájékoztatást, 68%-a pedig pszichés támogatást is várt. Döntésük elősegítésére a résztvevők 70%-a ismerni szeretne volna a tanácsadó véleményét, és 45%-a a többi szülő döntését. A konzultáció utáni döntést a válaszadók 62%-a a tanácsadóval közösen, 30%-a önállóan hozta volna meg, 6%-a pedig azt várta el, hogy a tanácsadó döntson helyettük. Statisztikailag szignifikáns összefüggés mutatkozott abban, hogy a felsőfokú végzettségűek inkább a tanácsadóval közösen, míg az alacsonyabb végzettségűek inkább önállóan döntenének, valamint abban is, hogy az első gyermeküket váró, a pozitív praenatalis szűréseredményt kapó és a felsőfokú végzettségűek gyakrabban szerették volna tudni a tanácsadó véleményét, mint a többiek.

A tanácsadás után nyert adatok szerint a válaszadók 45%-a a tanácsadóval közösen, 35%-a önállóan döntött, míg 20%-a nem hozott döntést. Míg az előzetesen elvárt döntéshozatali típus nem befolyásolta a döntés sikerességét, az informálással és a pszichés támogatással való elégedettség szignifikáns szerepet játszott abban. A döntést nem hozó nők jelentősen nagyobb arányban jelezték, hogy megválaszolatlan kérdéseik maradtak, és a tanácsadás nem nyújtotta az elvárt megnyugtató hatást. A felsőfokú végzettségűek között, határérték-szignifikanciával, nagyobb volt azok aránya, akik a tanácsadóval közösen döntöttek vagy nem tudtak döntést hozni, mint az alacsonyabb képzettségűek között.

Az empirikus adatok birtokában összehasonlítottuk a tanácsot kérők elvárásait a szakembereknek a tanácsadásról vallott nézeteivel, és azt tapasztaltuk, hogy az irányított tanácsadási modell, melynek lényegi eleme a tanácsadó döntéshozása, a válaszadók többsége nem támogatta, mivel 92%-uk részt kívánt venni a döntéshozásban. Az átmeneti modell, mely főként a megelőzésre koncentrált, de a döntést a szülőkre hagyja, szintén nem kapott széles támogatást, mert a nők 68%-ának nemcsak a megelőzésről szóló információ volt fontos, hanem a pszichés támogatás is. A non-directive modellnek a részletes informálással kapcsolatos elemével egyetértettek a résztvevők, hiszen 98%-uk részletes tájékoztatást várt el, de semleges jellegének szükségességét megkérdőjelezték azok a nők, akik szerették volna tudni a szakember döntési preferenciáját (70%), és azok az adatok is, melyek azt jelezték, ha a konzultáció során az informálás és a pszichés támogatás nem volt személyre szabott, akkor a döntéshozatal elmaradt.

A nemzetközi kitekintés azt jelezte, hogy hazánkban a genetikai tanácskerők nagyobb mértékben (68%) igényelnek segítséget a döntéshozásban, mint Nyugat-Európában (30%). Feltételeztük, hogy ebben szerepet játszik az egészségügyi kérdésekkel kapcsolatos önálló döntéshozatal tradíciójának a hiánya. Mivel adataink szerint a tanácsadás hatására még a döntésben előzetesen segítséget váró nők is képesek voltak önállóan dönteni (az önálló döntések 40%-a született így), ezért rámutattunk, hogy hazánkban aktívabban kell segíteni az önálló döntéshozást, mint a nyugati országokban.

A gyermeket váró nők előzetes elvárásai és a tanácsadást értékelő véleményei alapján megállapítottuk, hogy olyan genetikai tanácsadási módszer alkalmazása kívánatos, amely figyelembe veszi a tanácskerők egyéni igényeit, a döntéshozásba bevonja a szülőket, és úgy ad lehetőséget a szakemberek aktív részvételére a döntésben,

hiány és azok a nehézségek, amelyek a szűrés és a diagnózis közötti különbség megértésében, valamint a szűrési eredmények értelmezésében mutatkoznak, ugyancsak befolyásolják a gyermeket váró szülők átgondolt döntéshozatalát. Ezen elvárások és attitűdök negatív hatásainak csökkentésére azt tanácsoltam, hogy a szűrési folyamatot és a várható következményeket felölelő tájékoztatásra a szűrés előtti, érzelmileg nyugodtabb időszakban kerüljön sor. Szükségesnek tartottam, hogy a szakemberek felhívják a nők figyelmét arra, hogy a szűrés után esetleg invazív, diagnosztikus vizsgálatokról vagy a terhesség sorsáról kell döntenünk. Javasoltam vizuális eszközök használatát a kockázat megértésének az elősegítésére.

A szakembereknek a szűréssel kapcsolatos attitűdjét szintén táblázatban foglaltam össze, és közlülük a szűrés rutinszerű ajánlását, a tájékoztatásnak az időhiányból eredő elmaradását, bizonyos típusú szűrőtesztek iránti elfogultságot, a Down-szindróma negatív egészségügyi hatásainak túlzott hangsúlyozását és a kommunikációs nehézségeket a tájékoztatás sikerére kiható tényezőknél tekintettem. Ezen negatív tényezők kialakulásának az elkerülésére azt ajánlottam, hogy a szakmai szervezetek készítsenek útmutatót a tájékoztatás kérdéseiről, használják fel a Down-szindrómás gyermekeket nevelő családok tapasztalatait a Down-szindróma jellemzésekor, és szervezzék meg a szűréshez kapcsolódó kommunikációs ismeretek és készségek oktatását.

A tájékoztatás tartalmi kérdéseiről, a bioetikai szakirodalom eredményeit felhasználva, részletes útmutatót adtam, amely mind a szóbeli informálásnál, mind az írott tájékoztató anyagok készítésénél hatékonyan felhasználható.

4.2. A szűrés utáni tájékoztatás

A szűrés utáni tájékoztatás témájának áttekintésekor újra az interpretáló szemléletet alkalmaztam. Bemutattam, hogy a Down-szindrómás gyermeket nevelő szülők azon kérése, hogy a negatív tartalmú „kockázat” helyett inkább az „esély” szót használják a szűrés során, vagy a szakemberek vitája arról, hogy a szűréseredményeket számokkal, szavakkal vagy mindkettővel fejezzék ki, az értelmezés problémájával kapcsolatosak. Az értelmezés elősegítésére javasoltam, hogy (1) az anyák kapjanak tájékoztatást a cutt-off érték önkényes jellegéről, (2) a szűrési eredmények közlésénél a százalékok vagy törtek használata legyen következetes, (3) az eredményt mind nyereség (90% az esély az egészségeses babára), mind veszteség (10% az esély a fogyatékos babára) formájában közölni kell. Rámutattam arra is, hogy a szűrési eredmények megértését nemcsak a közölt adatok, hanem a szülők értékrendje (súlyosnak tartják-e az adott betegséget) és gondolkodási sémája (számokban vagy személyekben gondolkodnak) is befolyásolják.

Összegzőként megállapítottam, hogy a tájékoztatás a szűrés elengedhetetlen része, melyre időt és anyagi eszközöket kell áldozni. Javasoltam, hogy a szűrés előtt minden terhes anya kapjon írott tájékoztatót, illetve a kommunikáció oktatása legyen része a szűrési szakemberek posztgraduális képzésének.

5. Az orvos-beteg kapcsolat alakulása a Down-szindróma prae-natalis szűréséhez kapcsolódó genetikai tanácsadás során

A Down-szindróma fokozott esélye esetén a terhes anyák számára genetikai tanácsadás felajánlása szükséges, amely etikai követelményének, a XX. század második fele óta, a semlegesség elve számít. Ez az elv azt kívánja meg a tanácsadó szakembertől, hogy a genetikai kockázattal és rendellenességgel összefüggő információt objektív, semleges módon közölje, ugyanakkor tartózkodjon a tanácsadástól az értékrendi elemekkel átszótt kérdésekben (pl. magzati diagnózis, terhességmegszakítás). A legújabb irányzatok azonban bebizonyították, hogy nem lehetséges az értéktelen tényközlés, és a semlegességre törekvő konzultáció akadályozhatja a megértést. A semleges, non-directive, módszer hiányosságaira és a tanácsadásra ható értékorientációk tudatosításának a fontosságára rámutató új irányzat arra ösztönözött, hogy megvizsgáljam, milyen tanácsadói stílust követnek a hazai szakemberek, és a tanácskerők elvárásainak melyik módszert felel meg. Ezeket a kérdéseket hazánkban korábban még nem kutatták.

5.1. Genetikai tanácsadó szakemberek véleménye a genetikai tanácsadás céljáról

Mivel az orvos-beteg kapcsolat jelentősen függ a tanácsadás céljától, ezért elemeztem a tanácsadó szakemberek idevonatkozó nézeteit, és négy álláspontot különítettem el. Az irányított tanácsadási módszer, melyet még az 1980-as években ajánlott Czeizel Endre, de még napjaink gyakorlatában is megtalálható, a tanácsadás célját a beteg gyermek születésének megelőzésében látja, és ennek elérésére a szülőknek konkrét tanácsot ad a kívánatos döntésről. A következő, úgynevezett *átlameti módszer*, amely az 1990-es évek elejére alakult ki főként Papp Zoltán publikációi nyomán, és amelyet a tanácsadók egy része manapság is támogat, továbbra is a betegségmegelőzést tartja a tanácsadás céljának, bár elfogadja a szülők döntési autonómiáját. Az 1990-es évektől a nemzetközi etikai normáknak megfelelő, *non-directive tanácsadás* is jelen van hazánkban nagyrészt Török Olga, Papp Csaba, Tóth-Pál Emő munkássága révén, akik kihagyták a prevenciót a célok közül, és a tanácsadást olyan kommunikációs folyamatnak tekintik, amely informálással segíti a párokat családtervezési döntéseik önálló meghozásában. A 2000-es évek elején e dolgozat szerzője és munkatársa az *interpretáló tanácsadás* alkalmazását ajánlotta, mivel ez a párbeszéd alapuló konzultáció nemcsak információt nyújt, hanem az átgondolt döntéshozást is segíti.

5.2. Genetikai tanácsot kérők elvárásai a tanácsadással kapcsolatban

Az orvos-beteg kapcsolat döntően befolyásoló másik tényező, a tanácsot kérő terhes nők elvárásainak a feltárására 2006 őszén, munkatársakkal közösen, etikai bizottság által jóváhagyott kérdőíves kutatást végeztünk az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézetében. A 170 résztvevő (válaszolási arány 94%) a tanácsadás előtt a szociodemográfiai státuszukra és a tanácsadási elvárásaikra, a tanácsadás után pedig a tanácsadással való elégedettségükre és az aktuális döntéshozatalukra vonatkozó kérdésekre válaszolt. Az adatok statisztikai feldolgozása SPSS 15.0 programmal, khi-négyzet próbával történt. Statisztikailag szignifikáns értéknek $P \leq 0,05$ tekintettük.

