

STAVOVI RODITELJA DJECE S KONGENITALNOM ADRENALNOM HIPERPLAZIJOM O PRENATALNOJ DIJAGNOSTICI I TERAPIJI - REZULTATI ANKETE

BISERKA ŠTAJNKLER, MARIJA FORKO, NEVENA KRNIĆ*

Uvod: Od 1995. u Hrvatskoj se provodi prenatalna dijagnostika i terapija kongenitalne adrenalne hiperplazije (KAH).

Cilj: Utvrditi stavove roditelja koji imaju dijete s klasičnim oblikom KAH-e o ishodu trudnoće ukoliko bi se u fetusa prenatalno postavila dijagnoza KAH-e.

Metode: Roditelji 46 djece (22 dječaka i 24 djevojčice) s klasičnim oblikom KAH-e ispunili su upitnik o stavovima u budućim trudnoćama. Ispitani su dob, bračni i socioekonomski status, stupanj obrazovanja, vjera roditelja, spol i oblik bolesti djeteta s KAH-om, odluka o prenatalnoj dijagnostici i ishod trudnoće ukoliko bi fetus imao KAH-u.

Rezultati: Svi roditelji bi se odlučili za prenatalnu dijagnostiku. Na odluku o ishodu trudnoće nije utjecala dob roditelja, bračni i socioekonomski status, obrazovanje, vjera i oblik KAH-e prvog zahvaćenog djeteta. Jedini statistički značajan utjecaj imao je spol prvog zahvaćenog djeteta. Na pobačaj bi se češće odlučili roditelji koji imaju žensko dijete s KAH-om, bez obzira na spol fetusa.

Zaključak: Unatoč mogućnosti prenatalne terapije i boljem ishodu djece s KAH-om, značajan udio roditelja odlučio bi se za pobačaj fetusa oboljelog od KAH-e. Jedini utjecaj na njihovu odluku imao je spol prvog zahvaćenog djeteta, pri čemu bi se više roditelja odlučilo za pobačaj ukoliko je njihovo prvo dijete s KAH-om ženskog spola.

Deskriptori: KONGENITALNA ADRENALNA HIPERPLAZIJA, PRENATALNA DIJAGNOSTIKA, PRENATALNA TERAPIJA, STAVOVI RODITELJA

UVOD

Kako se povećava broj bolesti koje se mogu otkriti intrauterino, pružanje genetskog savjetovanja rizičnim obiteljima postaje sve važnije. Te se bolesti mogu otkriti slučajno, rutinskim screeningom, ili se ciljano traži za njima unutar obitelji koje imaju pozitivnu anamnezu za neku nasljednu bolest.

Bilo kakav poremećaj koji se otkrije u fetusa, odnosno kasnije u djeteta, bez obzira na to je li on težak ili blag, od posebne je važnosti za roditelje i može uzrokovati ne samo trenutnu anksioznost nego i dugotrajne posljedice za cijelu obitelj.

*KBC Zagreb
Klinika za pedijatriju

Adresa za dopisivanje:
Biserka Štajnkler, bacc. med. techn.
KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju
10000 Zagreb, Kišpatičeva 12

Stavovi roditelja o djetetu u kojeg se intrauterino postavi dijagnoza neke bolesti uvelike ovise o mogućnostima liječenja bolesti, o njezinoj težini, te prethodnim iskustvima vezanim uz tu bolest, ali i o religijskim uvjerenjima, socijalnoj i kulturološkoj sredini (1).

Razvoj novih, sofisticiranijih metoda prenatalne dijagnostike dovodi do češćeg otkrivanja umjereno teških i blažih kongenitalnih anomalija i nasljednih bolesti, koje su spojive sa životom, dijelom se mogu liječiti, ali u većoj ili manjoj mjeri onesposobljavaju bolesnika. To nerijetko roditelje dovodi pred tešku odluku - zadržati dijete ili se odlučiti za isključivo zdravo potomstvo. Odluka o prekidu trudnoće, ukoliko se postavi dijagnoza neke bolesti, uvijek je teška za roditelje. Ona se vjerojatno temelji na njihovoj procjeni intenziteta boli ili stresa koje će njihovo

dijete doživjeti kao rezultat svoje bolesti, posljedicama bolesti i postupcima koji će se poduzimati kao dio liječenja, te procjeni intenziteta boli i stresa koju će doživjeti roditelji, braća i sestre bolesnog djeteta i ostali članovi obitelji.

U svakom slučaju, dužnost je zdravstvenog djelatnika pružiti roditeljima točne i detaljne podatke o bolesti, uključujući informacije o najboljem i najgorem mogućem ishodu, kako bi mogli donijeti za njih najprihvatljiviju odluku, te pružiti im svu potrebnu zdravstvenu i psihološku potporu, bez obzira na što su se odlučili.

Šira primjena prenatalne dijagnostike kongenitalne adrenalne hiperplazije (KAH), a potom i prenatalne terapije, počinje 80-ih godina prošlog stoljeća, iako valja napomenuti kako još uvijek samo mali broj centara u svijetu provodi pre-

Tablica 1.

Odluke roditelja o ishodu trudnoće ukoliko bi fetus bio žensko dijete s kongenitalnom adrenalnom hiperplazijom (KAH), u ovisnosti o spolu prvog djeteta s KAH-om

Table 1

Parental choices about the pregnancy outcome in case the fetus found to be affected was female, in relation to the sex of the first child with congenital adrenal hyperplasia

Spol prvog djeteta s kongenitalnom adrenalnom hiperplazijom Sex of the first child with congenital adrenal hyperplasia	Broj bolesnika Number of patients	Pobačaj Abortion	Prenatalna terapija Prenatal therapy
Dječaci Boys	22	7	15
Djevojčice Girls	24	15	9
t = 2.11, p < 0.05			

natalnu dijagnostiku i terapiju KAH-e. U nas se prenatalna dijagnostika uspješno provodi od 1987., a prenatalna terapija od 1995 (2). Danas se dijagnostika zasniva na biopsiji chorion frondosuma između 10. i 12. tjedna gestacije, te potom kariotipizaciji i genotipizaciji dobivenog materijala. U slučaju neuspjeha biopsije vrši se amniocenteza u 2. tromjesečju trudnoće. U svih rizičnih trudnica koje se odlučuju za nastavak trudnoće i u slučaju da se radi o bolesnom fetusu započinje se terapija deksametazonom, koja se prekida u muškog fetusa ili ako se dokaže da se radi o zdravom ženskom djetetu (3, 4).

ISPITANICI I METODE

U našoj studiji ispitali smo odluke roditelja vezane uz prekid trudnoće ili prenatalnu terapiju nakon prenatalne dijagnostike KAH-e u obiteljima koje već

imaju dijete s klasičnim oblikom ove bolesti.

Ispitanike su činili roditelji 46 djece s klasičnim oblikom KAH-e; od toga su 22 djeteta bila muška, a 24 ženska, 33 djeteta su gubioci soli, a 13 ima jednostavnu virilizirajuću formu. Roditelji su ispunili upitnik kojim su ispitane slijedeće varijable: dob, bračni status, socioekonomski i materijalni status, stupanj obrazovanja, vjersko opredjeljenje, spol i oblik KAH-e u njihovog djeteta, upotreba kontracepcije, te izbor prenatalne dijagnostike i odluka o mogućem ishodu buduće trudnoće kada bi fetus bio zahvaćen, uključujući i odluku o prenatalnoj terapiji.

REZULTATI

Svi roditelji su se odlučili za prenatalnu dijagnostiku. Od toga, 19/46 (41%)

bi se odlučilo za pobačaj ukoliko bi se radilo o zahvaćenom fetusu. Nije nađena statistički značajna razlika u donošenju odluke o prekidanju trudnoće obzirom na dob ispitanika, njihov bračni i socioekonomski status, stupanj obrazovanja, vjersko opredjeljenje i oblik KAH-e u prvog djeteta. Jedina statistički značajna razlika u donošenju prenatalnih odluka odnosila se na spol prvog djeteta s KAH-om. Broj odluka o prekidu trudnoće, ukoliko je u ploda potvrđena dijagnoza KAH-e, bio je veći u slučaju da je prvo dijete s KAH-om bilo žensko, bez obzira na spol djeteta u budućoj trudnoći (Tablica 1 i 2).

Gotovo dvostruko više roditelja ženske djece s KAH-om odlučilo za pobačaj u idućoj trudnoći ukoliko bi fetus imao KAH-u, neovisno o spolu fetusa, za razliku od roditelja muškog djeteta s KAH-om koji bi se puno češće odlučili za prenatalnu terapiju u slučaju ženskog djeteta, odnosno rađanje još jednog muškog djeteta s KAH-om.

Čak 45% roditelja (21/46) koristilo je neki oblik kontracepcije nakon rađanja prvog djeteta s KAH-om kako bi spriječili buduće trudnoće.

RASPRAVA

Rezultati naše studije pokazuju kako bi se unatoč mogućnostima prenatalne terapije i boljem kasnijem ishodu djece s KAH-om, čak 41% roditelja odlučilo za prekid trudnoće u slučaju da dijete boluje od KAH-e.

Zanimljivo je da u nama dostupnoj literaturi do sada nije opisano ovakvo ili slično istraživanje o stavovima roditelja vezanim uz prenatalnu dijagnostiku KAH-e.

U velikoj studiji provedenoj na 532 trudnice u New Yorku, u kojih je učinjena prenatalna dijagnostika zbog rizika od KAH-e, niti jedna trudnica se nije odlučila za prekid trudnoće nakon postavljanja dijagnoze KAH-e (5). Sve majke koje su uzimale terapiju deksametazonom bile su zadovoljne terapijom i izjavile su kako bi terapiju uzimale i u idućoj trudnoći. U studiji provedenoj u Švedskoj, 1/3 majki koje su u prošloj trudnoći uzimale terapiju deksametazonom je izjavilo kako se

Tablica 2.

Odluke roditelja o ishodu trudnoće ukoliko bi fetus bio muško dijete s KAH-om, u ovisnosti o spolu prvog djeteta s KAH-om

Table 2

Parental choices about the pregnancy outcome in case the fetus found to be affected was male, in relation to the sex of the first affected child

Spol prvog djeteta s kongenitalnom adrenalnom hiperplazijom Sex of the first child with congenital adrenal hyperplasia	Broj bolesnika Number of patients	Pobačaj Abortion	Porod Birth
Dječaci Boys	22	6	16
Djevojčice Girls	24	14	10
t = 2.12, p < 0.05			

ne bi odlučile za deksametazonsku terapiju u slučaju idućih trudnoća (6). Ni u njih se također niti jedna trudnica nije odlučila za pobačaj nakon postavljanja dijagnoze KAH-e.

Podaci iz literature vezani uz odluke roditelja koji imaju dijete oboljelo od neke kronične bolesti, ukoliko bi se ista bolest potvrdila u idućoj trudnoći, su raznoliki. U studiji provedenoj u Iranu i Italiji među odraslim bolesnicima s hemofilijom A i u obiteljima u kojima su majke zdravi nosioci, 58,2% Iranaca i 16,7% Talijana bi se odlučilo za pobačaj ukoliko bi dijete bolovalo od hemofilije (7). U studiji provedenoj u Velikoj Britaniji 6/19 (32%) roditelja djece s cističnom fibrozom odlučilo bi se za pobačaj ukoliko bi bolest bila otkrivena u idućoj trudnoći (8). Što se tiče kromosopatija, od 61 obitelji u Švicarskoj kojima je prenatalnom dijagnostikom postavljena dijagnoza kromosopatije, 44 roditelja (72,1%) odlučilo se za pobačaj, i to čak 100% kada se dokazalo kako se radi o Turnerovom sindromu (9).

Rezultati naše ankete pokazuju kako se unatoč mogućnostima prenatalne terapije i kasnijeg uspješnog zbrinjavanja djece s KAH-om roditelji u velikoj mjeri odlučuju za pobačaj zahvaćenog djeteta.

Iz svega ovoga je očito kako dijagnoza KAH-e predstavlja veliki stres za obitelj, te kako roditelji, unatoč uspješnoj mogućnosti liječenja doživljavaju KAH kao tešku bolest. Ovakvim odlukama zasigurno pridonose stigmatiziranost bolesnika s poremećajem spolne diferencijacije u društvu i poteškoće koje sa sobom nosi kronična bolest, a osobito vrlo delikatni i kompleksni problemi s kojima se susreću roditelji ženske djece s viriliziranim genitalom. Stav roditelja o djeći oboljeloj od KAH-e ukazuje kako se očito susreću s nizom poteškoća u svakodnevnom životu, iz čega proizlazi njihov strah od bolesti u idućim trudnoćama.

Puno je složenih elemenata koji utječu na želju i mogućnost roditelja da prihvate "manje savršeno" dijete. Stoga je nužno još jednom naglasiti kako je dužnost zdravstvenih djelatnika pružiti roditeljima cjelovite, ispravne, znanstveno utemeljene informacije i podršku kako bi mogli donijeti za njih najispravniju i najprihvatljiviju odluku.

LITERATURA

- Zlotogora J. Parental decisions to abort or continue a pregnancy with an abnormal finding after an invasive prenatal test. *Prenat Diagn.* 2002; 22 (12): 1102-6.
- Dumic M, Brkljacic L, Plavsic V, Zunec R, Ille J, Wilson RC, Kuvacic I, Kastelan A, New MI. Prenatal diagnosis of congenital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase deficiency) in Croatia. *Am J Med Genet.* 1997; 72 (3): 302-6.
- Nimkarn S, Lin-Su K, New MI. Steroid 21 hydroxylase deficiency congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2009; 38 (4): 699-718.
- Speiser PW. Prenatal and neonatal diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia. *Horm Res.* 2007; 68 (5): 90-2.
- New MI, Carlson A, Obeid J, Marshall I, Cabrera MS, Goseco A, Lin-Su K, Putnam AS, Wei JQ, Wilson RC. Prenatal diagnosis for congenital adrenal hyperplasia in 532 pregnancies. *J Clin Endocrinol Metab.* 2001; 86 (12): 5651-7.
- Lajic S, Nordenström A, Ritzén EM, Wedell A. Prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia. *Eur J Endocrinol.* 2004;151 (3): 63-9.
- Karimi M, Peyvandi F, Siboni S, Ardeshiri R, Gringeri A, Mannucci PM. Comparison of attitudes towards prenatal diagnosis and termination of pregnancy for haemophilia in Iran and Italy. *Haemophilia.* 2004; 10 (4): 367-9.
- Polnay JC, Davidge A, Lyn UC, Smyth AR. Parental attitudes: antenatal diagnosis of cystic fibrosis. *Arch Dis Child.* 2002; 87 (4): 284-6.
- Hamamy HA, Dahoun S. Parental decisions following the prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2004; 116 (1): 58-62.

Summary

PARENTAL DECISIONS REGARDING PRENATAL DIAGNOSIS AND THERAPY OF CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA - QUESTIONNAIRE RESULTS

B. Štajnkler, M. Forko, N. Krnić

Background: The prenatal diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia (CAH) are performed in Croatia since 1995.

Objective: To evaluate parental decisions regarding pregnancy termination following prenatal diagnosis of CAH in families already having a child with classical CAH.

Methods: The parents of 46 children (22 male and 24 female) with classical CAH completed a questionnaire evaluating their decisions in further pregnancies. Data on their age, marital and socioeconomic status, educational level, religion, gender and CAH form in their affected child, and choice of prenatal diagnosis and pregnancy outcome if the fetus would be affected were collected.

Results: All parents opted for prenatal diagnosis. Parental age, marital and socioeconomic status, education, religion and CAH form of the affected child did not influence pregnancy outcome. The sex of the first affected child was the only significant factor. The decision to terminate pregnancy was significantly more frequent if the first affected child was female, regardless of the fetal gender.

Conclusion: Despite the possibility of prenatal treatment and better outcome for CAH patients, a significant proportion of parents would abort the affected fetus. Their decision was influenced only by the first affected child's gender, with significantly more parents choosing abortion if their first affected child was female.

Descriptors: CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA, PRENATAL DIAGNOSIS, PRENATAL TREATMENT, PARENTAL DECISIONS