

Spis treści

Wstęp	11
Podziękowania	21
Rozdział 1. Poradnictwo genetyczne	23
1.1. Historia i pierwsze definicje	23
1.2. Model eugeniczny	24
1.3. Model medyczny (prewencyjny)	26
1.4. Model świadomego podejmowania decyzji	28
1.5. Model psychoterapeutyczny	32
1.6. Modele poradnictwa a praktyka genetyczna na świecie	40
Rozdział 2. Zasada niedyrektywności	43
2.1. Niedyrektywność – tło historyczne	43
2.2. Niedyrektywność jako naczelną zasadą poradnictwa genetycznego	46
2.3. Niemożliwość uczynienia porady genetycznej całkowicie niedyrektywną	48
2.3.1. Spór o zakres obowiązków osoby udzielającej porady genetycznej	49
2.3.2. Spór o moralną neutralność	57
2.3.3. Poznanie ludzkiego genomu i redefinicja pojęcia „choroby genetycznej”	59
2.4. Niedyrektywność jako zasada regulująca dostęp do testów genetycznych	61
2.5. Niedyrektywność jako cecha stylu komunikowania się	62
2.6. Niedyrektywność jako podążanie za potrzebami pacjenta	63
2.7. Trzy modele niedyrektywności – najważniejsze różnice	67
Rozdział 3. Wady wrodzone o podłożu genetycznym	69
3.1. Rodzaje wad wrodzonych o podłożu genetycznym	70
3.1.1. Aberracje chromosomowe	70
3.1.2. Mutacje genowe	74
3.1.3. Choroby wieloczynnikowe	74
3.2. Mechanizmy dziedziczenia	75
Rozdział 4. Diagnostyka prenatalna wad wrodzonych uwarunkowanych genetycznie	83
4.1. Wstępna klasyfikacja pacjentek	83
4.2. Populacyjne ryzyko wystąpienia aberracji chromosomowych u płodu	88
4.2.1. Wiek matki	89
4.2.2. Stopień zaawansowania ciąży	90
4.3. Prenatalny skrining populacyjny wad wrodzonych	90

4.4. Kalkulacja indywidualnego ryzyka zaburzeń chromosomowych – skrining sekwencyjny OSCAR	95
4.5. Badanie wolnego DNA płodowego	99
4.6. Metody inwazyjnych badań prenatalnych	101
4.7. Podstawowe metody analizy materiału genetycznego	106
Rozdział 5. Właściwości prenatalnych testów i badań diagnostycznych oraz ich rola w procesie podejmowania decyzji o poddaniu się badaniu	111
5.1. Podstawowe założenia przesiewowych badań prenatalnych	111
5.2. Specyfika przesiewowych badań prenatalnych	115
5.3. Wartość ryzyka związanego z inwazyjnymi badaniami prenatalnymi	119
5.4. Jak racjonalnie podjąć decyzję	123
Rozdział 6. Regulacje prawne i wytyczne profesjonalne dotyczące diagnostyki prenatalnej	125
6.1. Polskie regulacje prawne	125
6.2. Standardy profesjonalne	128
Rozdział 7. Początki i rozwój diagnostyki prenatalnej w Polsce	135
7.1. Początki diagnostyki prenatalnej – program warszawski	136
7.2. Program Badań Prenatalnych	147
7.2.1. Interwencje konsultantów krajowych	157
7.2.2. Raporty Najwyższej Izby Kontroli	167
7.2.3. Oficjalne statystyki dotyczące Programu Badań Prenatalnych	171
Rozdział 8. Standardy udzielania poradnictwa genetycznego w Polsce	177
8.1. Polskie piśmiennictwo medyczne	177
8.2. Specjalizacja w dziedzinie genetyki klinicznej	191
Rozdział 9. Standardy poradnictwa w opinii polskich genetyków	197
9.1. Ankieta	198
9.2. Standardy w zakresie poradnictwa genetycznego w świetle wyników ankiety	201
9.3. Rozumienie zasady niedyrektywności	205
9.4. Postawy i opinie w sprawie poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej	210
9.5. Między deklaracjami a praktyką	217
Rozdział 10. Prenatalne poradnictwo genetyczne w praktyce	225
10.1. Sposób organizacji porad genetycznych i badań inwazyjnych	226
10.2. Przebieg porady genetycznej	231
10.3. Informacja o ryzyku inwazyjnych badań prenatalnych	231
10.3.1. Różnice między lekarzami różnych specjalizacji	234
10.3.2. Procedura wydawania wyniku	239
10.4. Szczególne przypadki	240

10.4.1. Nieprawidłowy wynik badania USG	241
10.4.2. Obciążony wywiad rodzinny	245
10.5. Wydawanie nieprawidłowego wyniku	251
10.6. Przypadki dyrektywności	256
10.7. Decyzja o zakończeniu ciąży przed czasem	261
10.8. Wnioski z obserwacji	263
Rozdział 11. Głosy kobiet wykonujących inwazyjną diagnostykę prenatalną	269
11.1. Decyzja o wykonaniu nieinwazyjnych badań prenatalnych	269
11.2. Osobiste motywacje decydujące o wykonaniu nieinwazyjnych badań prenatalnych	272
11.3. Rodzaje badań nieinwazyjnych wykonywanych u pacjentek i sposoby wydawania wyników	273
11.4. Dodatkowe konsultacje	283
11.5. Stwierdzenie podwyższonego ryzyka wady płodu i zakres sprawczości kobiet ciężarnych	288
11.6. Czynniki mające wpływ na decyzję o wykonaniu badania inwazyjnego	291
11.7. Decyzja w sprawie dalszych losów ciąży w przypadku niekorzystnego wyniku badania prenatalnego	295
11.8. Zakres i źródła wiedzy kobiet na temat badań prenatalnych	312
11.9. Rola mężów/partnerów w procesie podejmowania decyzji o wykonaniu badań prenatalnych	314
11.10. Wpływ decyzji o wykonywaniu badań prenatalnych na stosunek do ciąży	318
11.11. Postawy pacjentek wobec badań prenatalnych	323
Rozdział 12. Wnioski na temat poradnictwa genetycznego towarzyszącego diagnostyce prenatalnej	329
12.1. Obowiązek informacyjny	329
12.2. Autonomia decyzyjna	330
12.3. Przypadki dyrektywności	332
12.4. Samodzielność i samotność kobiet	333
12.5. Wady strukturalne płodu i wątpliwa wartość dodatkowych badań genetycznych	334
Postscriptum. Wyrok Trybunału Konstytucyjnego z dnia 22 października 2020 r.	337
Dodatek metodologiczny	355
Bibliografia	359
Summary	371