

Można by ich nazwać pacjentami po przejściach. Leczą się od miesięcy, czasem lat. Wędrują od specjalisty do specjalisty. Gdzieś na początku tej drogi postawiono im diagnozę, potem ją zweryfikowano, wreszcie wrócono do pierwotnej. Różnie bywa. A samopoczucie pacjenta przez ten czas przypomina sinusoidę – lepiej, gorzej. Wreszcie jest tylko gorzej. I wtedy pacjent trafia na autorytet w swojej dziedzinie, który stawia nową diagnozę. Namówiliśmy takich specjalistów, by opowiedzieli, w jaki sposób doszli do prawidłowego rozpoznania. Powstały historie nie tylko medyczne, ale też pełne emocji, jak zwykle, gdy cierpienie miesza się z nadzieją.



fol. Anna Malisz-Nowak

Prof. dr hab. med. Jarosław Kalinka,
kierownik Kliniki Perinatologii UM
w Łodzi, ordynator Oddziału
Perinatologii WSSz
im. M. Pirogowa w Łodzi

pacjentka miała wykonane badania prenatalne, ale nie dostała jeszcze ich wyników. Nie mogliśmy sobie pozwolić, żeby na nie czekać. Sytuacja wymagała szybkiej decyzji.

Historia poprzedniej nieudanej terapii

Wcześniej pacjentka zgłosiła się do swojego lekarza prowadzącego na badanie USG mniej więcej w 21. tygodniu ciąży. Wynik, w jego ocenie, **sugerował istnienie wrodzonych zaburzeń genetycznych (chondrodystrofię) przejawiających się jako zniekształcenia części chrzęstno-stawowej kończyn i powodujących nieprawidłowy wzrost płodu**. Ze względu na podejrzenie poważnej wady płodu lekarz zlecił wykonanie badania prenatalnego (amniopunkcja), które określa kariotyp płodu. Ciężarna była prowadzona przez tego lekarza przez 26 tygodni, a następnie wysłana do Łodzi do ośrodka referencyjnego. Z historii choroby, jaką dostaliśmy, wynikało, że kobieta jest zdrowa, nie leczy się na żadne choroby przewlekłe i to jest jej pierwsza ciąża.

Jak doszedłem do prawidłowej diagnozy

Z punktu widzenia rozpoznania, jakie dostaliśmy, każda decyzja wydawała się niedobra. Gdybyśmy zostawili ciążę i wstrzymali się od dalszych działań, było ryzyko, że płód obumrze wewnątrzmacicznie, na co wskazywał znaczący niedobór masy płodu oraz nieprawidłowe wyniki badań dopplerowskich przepływów krwi u płodu. Innym krokiem mogło być rozwiązanie ciąży w 26. tygodniu cięciem cesarskim. Ale w sytuacji, gdy mamy płód z podejrzeniem poważnej wady genetycznej, byłoby to ryzykowne i obciążające dla matki postępowanie. Trzecim rozwiązaniem byłoby indukowanie porodu drogami natury, co w 26. tygodniu nie jest łatwe, a dodatkowo ryzykowne dla tak małego, chorego płodu. Postanowiliśmy poszerzyć wiedzę o kolejne badanie: zrobiliśmy USG uwzględniające m.in.: biometrię płodu, ilość wód, stan łożyska i zaawansowane przepływy naczyniowe tętnicy pępowinowej, tętnicy środkowej mózgu płodu i tzw. przepływ żylny. **Wynik tego badania sugerował, że to nie jest wada genetyczna, lecz symetryczne ograniczenie wewnątrzmacicznego wzrastania płodu, zwane hipotrofią symetryczną**. Badanie USG nie wskazywało na zniekształcenia kończyn, więc wszystko sugerowało, że poprzednie podejrzenie o wadę płodu mogło być błędne. Zaczęliśmy się skłaniać ku hipotezie, że to ciąża hipotroficzna. A skoro tak, to musiał wystąpić jakiś czynnik, który ją wywołał, a który nie został rozpoznany we wcześniejszej terapii. Przyczyną hipotrofii płodu może być palenie papierosów przez ciężarną, ale też nadciśnienie, cukrzyca i inne czynniki. Okazało się, że ta **pacjentka miała nieprawidłowe wartości ciśnienia, najprawdopodobniej jeszcze przed zajściem w ciążę, a nie była specjalnie diagnozowana w tym kierunku ani leczona**. To spowodowało długotrwałe zmiany naczyniowe, trwające w czasie pogorszenie ukrwienia łożyska i płodu, a w dalszej perspektywie wewnątrzmaciczne ograniczenie wzrastania dziecka. Póki ciąża była w początkowej fazie, nikt nie wiedział, że jest hipotroficzna, ale w 26. tygodniu było już jednak widać, że płód jest prawie dwa razy mniejszy, niż powinien być, i dopatrywano się wady genetycznej.

Zdecydowaliśmy się zatem na cięcie cesarskie. Dziecko w 26. tygodniu ważyło zaledwie 600 g (podczas gdy prawidłowa waga na tym etapie powinna wynosić ok. 1000 g). Trafiło na naszą neonatologię. Niestety zmarło po trzech dniach. Miało ciężką hipotrofię i dodatkowo było wcześniakiem. Nie udało się go uratować.

Co ważne, po tygodniu od decyzji cięcia cesarskiego przyszły wyniki badań prenatalnych. Okazało się, że wady genetycznej nie było, czyli nasza diagnoza się potwierdziła.

Wcześniej popełnione błędy

- 1. Pacjentka była źle zdiagnozowana i przez 26 tygodni prowadzona nie tak, jak powinna.** Lekarz nie zebrał dokładnego wywiadu, nie zmierzył ciśnienia, które według naszych przypuszczeń było nieprawidłowe, jeszcze zanim kobieta zaszła w ciążę.
- 2. Nie zdiagnozowano również bardzo poważnego zaburzenia, jakie zaczęło się pojawiać, a więc hipotrofii u dziecka.** W 22.-24. tygodniu można podejrzewać, że z dzieckiem dzieje się coś złego, w związku z tym zlecić kolejne badania.
- 3. Lekarz prowadzący pacjentkę zbyt późno zlecił wykonanie badań prenatalnych.** Do 26. tygodnia ciąży nie dysponowaliśmy wiarygodnym wynikiem kariotypu płodu.

Niezrozumienie istoty badań prenatalnych

Niedokładnie zebrany wywiad i brak podstawowych badań może prowadzić do postawienia błędnej diagnozy. A stąd już krok do zagrożenia zdrowia i życia pacjenta

Należy pamiętać o wczesnych nieinwazyjnych badaniach prenatalnych w ciąży możliwych już od 11. tygodnia ciąży.

Jaka jest nauka z tej lekcji

- Błędna diagnoza pacjentki, z jaką trafiła do nas jako do ośrodka referencyjnego, i sugerująca pewien sposób postępowania została przez nas zupełnie odwrócona. Ważne jest zatem, **żeby zawsze mieć ograniczone zaufanie do rozpoznania wykonanego przez innego lekarza**.
- Chondrodystrofia, czyli wada genetyczna płodu, która powoduje zahamowanie jego wzrostu, może być podobna w objawach do ciąży hipotroficznej, spowodowanej czynnikami pochodzącymi od matki, choćby paleniem papierosów czy nieleczonym nadciśnieniem tętniczym. To pokazuje, jak **ważne w przypadku problemów występujących u ciężarnej jest badanie ogólne kobiety oraz badania dodatkowe wykonane odpowiednio wcześniej**.
- Ciśnienie tętnicze wymagało korekty i wdrożenia odpowiedniego leczenia jeszcze na samym początku prowadzenia ciąży. Gdyby tak się stało lub gdyby pacjentka trafiła do nas kilka tygodni wcześniej, może nie doszłoby do tak drastycznego pogorszenia przepływów krwi w łożysku. **We wczesnej fazie ciąży można było albo leczyć nadciśnienie tętnicze u matki, ale też podawać małe ilości kwasu acetylosalicylowego w dawce 1 mg/kg m.c., żeby poprawić przepływy naczyniowe i zwiększyć masę ciała płodu**. Ale w 26. tygodniu było już za późno na wdrożenie leczenia. Zmiany naczyniowe, jakie zaszły w przebiegu tej ciąży, spowodowały nieodwracalne skutki: zahamowanie wzrostu płodu i jego niedotlenienie. Gdyby problem rozpoznano wcześniej, mogłoby nie dojść do tak zaawansowanej hipotrofii, a w konsekwencji do śmierci dziecka.
- Ta historia uwypukla również jeszcze jeden problem: niezrozumienie istoty badań prenatalnych. W Polsce wciąż panuje przekonanie, że badania prenatalne należy robić tylko u kobiet, które mają ponad 35 lat lub w ich rodzinie występowały choroby genetyczne. Tymczasem każda kobieta może być zagrożona genetyczną nieprawidłowością u dziecka. Z tego wniosek, że **nieinwazyjne badania genetyczne, czyli tzw. testy podwójne z krwi (PAPP-A), powinny być robione u każdej kobiety między 11. a 14. tygodniem ciąży**. A gdy wychodzą niepokojąco, kolejnym etapem jest amniopunkcja, pobranie płynu owodniowego i ocena kariotypu dziecka. Wówczas wiadomo, że dziecko nie rośnie i że może być problem genetyczny. Poza tym nawet jeśli wynik testu jest negatywny, czyli nie ma wady genetycznej, niektóre z parametrów mogą pokazywać nieprawidłowości lub wychodzić poza średnią populacyjną. Mogą wskazywać na zwiększone ryzyko późniejszego wystąpienia w czasie ciąży takich powikłań jak nadciśnienie tętnicze u matki czy hipotrofia płodu.

120 x 110