



# Á að fara í fósturskimun fyrir Down's heilkenni?

Umfjöllun um upplýsingagjöf til verðandi foreldra á meðgöngu

Sigrún Bessý Guðmundsdóttir

Lokaverkefni til BA-prófs

Deild menntunar og margbreytileika



HÁSKÓLI ÍSLANDS  
MENNTAVÍSINDASVIÐ



# **Á að fara í fósturskimun fyrir Down's heilkenni?**

***Umfjöllun um upplýsingagjöf til verðandi foreldra á meðgöngu.***

Sigrún Bessý Guðmundsdóttir

Lokaverkefni til BA-prófs í þroskajálfafræðum

Leiðbeinandi: Ástríður Stefánsdóttir

Deild menntunar og margbreytileika

Júní 2020

Á að fara í fósturskimun fyrir Down's heilkenni?

Ritgerð þessi er 10 eininga lokaverkefni til BA-prófs  
í þroskaþjálfarafræði við deild menntunar og margbreytileika,  
Menntavísindasviði Háskóla Íslands

© Sigrún Bessý Guðmundsdóttir. 2020

Óheimilt að afrita ritgerðina á nokkurn hátt nema með leyfi höfundar.

## Ágrip

Tilgangur þessarar ritgerðar er að sjá hvort verðandi foreldrar taki meðvitaða ákvörðun um að láta skima fyrir Down's heilkennum. Skoðað var bæði fósturskimanir og fósturrannsóknir á Íslandi með það fyrir sjónir að átta sig betur á tilgangi þeirra. Sérstök áhersla var lögð á líf einstaklinga með Down's heilkenni og aðstandendur þeirra og með því varpa fram hugleiðingum um hvort ástæða þyki að skima almennt fyrir Down's heilkennum. Til að færa betri rök fyrir tilgangi með ritgerðinni var farið yfir hverjir sinna upplýsingagjöfni og fá bæði sjónarhorn einstaklinga með Down's heilkenni og þeirra sem sjá um upplýsingagjöfina.

Helstu niðurstöður voru að ákvörðun um að fara í fósturskimun er ekki reist á nógu góðum rökum og oft illa ígrunduð. Verðandi foreldrar virðas telja að fósturskimun sé partur af mæðravernd og eru oft ekki tilbúnir að takast á við niðurstöður sem koma úr henni. Niðurstaðan sýnir okkur að nauðsynlegt er að huga að tilgangi fósturskimunar og finna leið til að gera líf einstaklinga með Down's heilkenni sýnilegra í samfélaginu.

## Efnisyfirlit

<b>Ágrip</b> .....	<b>3</b>
<b>Formáli</b> .....	<b>5</b>
<b>1 Inngangur</b> .....	<b>6</b>
<b>2 Fyrri hluti</b> .....	<b>7</b>
2.1 Litningarannsóknir og leit að Down's heilkenni .....	7
2.1.1 Staðreyndir um fósturskimurnarpróf .....	7
2.1.2 Frekari rannsókn .....	8
2.1.3 Á skimun eftir Down's heilkenni að vera valkostur?.....	9
2.1.4 Sjónarhorn fólks með Down's heilkenni á líf sitt. ....	11
2.1.5 Sjónarhorn foreldra; líf með fólki með Down's heilkenni .....	12
<b>3 Seinni hluti</b> .....	<b>15</b>
3.1 Í hverju fellst fræðslan og hverjir eiga að sinna henni? .....	15
3.1.1 Þekking heilbrigðisstarfsfólks .....	16
3.1.2 Hvað finnst heilbrigðisstarfsfólki um skimanir fyrir Down's heilkenni? .....	16
3.1.3 Upplifun verðandi foreldra á fósturskimunum.....	17
3.1.4 Hvað finnst fólki með Down's heilkenni og fjölskyldum þeirra um fósturskimanir fyrir Down's heilkenni?.....	19
<b>4 Niðurlag</b> .....	<b>21</b>
<b>Heimildaskrá</b> .....	<b>23</b>

## Formáli

Ritgerð þessi er lokaverkefni til B.A. gráðu í þroskaþjálfrafræðum og leiðbeinandi minn við ritgerðasmíðin var Ástríður Stefánsdóttir. Hún sýndi mér áhuga og mikinn stuðning við gagnaöflun og vinnslu ritgerðar. Kann ég henni miklar þakkir fyrir. Einnig vil ég þakka fjölskyldu minni fyrir stuðning og ómælda þolimæði í gegnum námið og þá sérstaklega síðustu mánuði sem einkenndust af fordæmalausum tímum Covid-19.

Þetta lokaverkefni er samið af mér undirrituðum. Ég hef kynnt mér *Síðareglur Háskóla Íslands* (2003, 7. nóvember, <http://www.hi.is/is/skolinn/sidareglur>) og fylgt þeim samkvæmt bestu vitund. Ég vísa til alls efnis sem ég hef sótt til annarra eða fyrri eigin verka, hvort sem um er að ræða ábendingar, myndir, efni eða orðalag. Ég þakka öllum sem lagt hafa mér lið með einum eða öðrum hætti en ber sjálf(ur) ábyrgð á því sem missagt kann að vera. Þetta staðfesti ég með undirskrift minni.

Reykjavík, 17. maí 2020

Sigrún Bessý Guðmundsdóttir

## 1 Inngangur

Kveikjan að verkefninu mínu má rekja til vangaveltna um Down's heilkenni og um fósturskimun almennt, bæði hjá mér og innan vinahópsins. Sú spurning var áleitinn hvort þörfin væri fyrir aukna umræðu um fósturskimanir og hvort skortur á slíkri umræðu væri ástæða fyrir fækkun einstaklinga sem fæðast með Down's heilkenni.

Ég hef sjálf farið í gegnum mæðravernd frá árunum 2001 til 2019 og fannst þar fátt koma fram um ólík sjónarmið til fósturskimana fyrir Down's heilkenni. Sem móðir fann ég fyrir þörf á aukinni fræðslu um fósturskimanir og um leið skýrari rök fyrir þeim. Því velti ég þeirri spurningu upp hér hvort verðandi foreldrar hafi almennt yfir nægri þekkingu að ráða til að taka upplýstar ákvarðanir þegar þeir velja um hvort fósturskimun skuli valin eða ekki.

Í gegnum þroskaþjálfanamið -og sem móðir- hefur þetta leitað enn meira á huga minn en erfitt hefur reynt að komast að einni niðurstöðu. Vissulega er réttur móður til að ráða yfir líkama sínum sterkur og ákvarðanir sem hún og barnsfaðir hennar taka ber að virða. Hins vegar má velta fyrir sér hvort skimun, sem getur verið áhættusöm, réttlæti skipulagða leit að Down's heilkenni í fóstur og hvort verðandi foreldrar hafi fengið nægar upplýsingar áður en þeir taka ákvörðanir um slíka leit.

Þessari ritgerð verður ekki rætt við verðandi foreldra, heldur mun ég skoða hvaða upplýsingum um fósturskimanir er miðlað í mæðravernd? Því velta ég upp þeirri spurningu hvort foreldrar hafi út frá þeim nægar forsendur til að taka ákvarðanir um þátttöku í skimun fyrir down's heilkenni í fóstur? Og þá hvaða upplýsingar vanti?

Í ritgerðinni verður spjótum fyrst og fremst beint að skimun fyrir fósturum með Down's heilkenni eða þrístæðu 21. litningi í fósturum.

Í fyrsta kafla verður efnið skoðað út frá sjónarhóli læknisfræðinnar. Þá verður athyglinni beint að lífi einstaklinga með Down's heilkenni, bæði þeirri eigin upplifun og fjölskyldna þeirra.

Í öðrum kaflanum verður rýnt í upplýsingar sem verðandi foreldrar fá hjá mæðravernd og hvort þær dugi þeim til að taka upplýsta ákvörðun um réttmæti þess að skima fyrir þrístæðu 21. Einnig verður afstaða fjölskyldna fólks með Down's heilkenni til fósturskimana rakin.



## 2 Fyrri hluti

### 2.1 Litningarannsóknir og leit að Down's heilkenni

Litningarannsóknir hófust árið 1967 á Íslandi og sex árum seinna eða árið 1973 var konum 35 ára boðið upp á legvatnsástungu og fylgisýnitöku sem flokkast undir fósturgreiningu (Jóhann Heiðar Jóhannson, 2001). Það var svo árið 1998 sem hnakkþykktamæling byrjaði og notar Landspítali Íslands slíka rannsókn enn í dag. Í framhaldi af því var byrjað að nota samþætt líkindamat sem metur líkurnar á litningargalla (María Jóna Hreindsdóttir og Ólafía Margrét Guðmundsdóttir, 2009). Hnakkþykktarmæling er dæmi um fósturskimun sem gefur einungis ákveðnar líkur á tilteknum galla. Til að fá nákvæma niðurstöðu þarf að gera fósturgreiningu sem er leið til að greina með óyggjandi hætti hvort sem gallin er eður ei.

Markmið læknisfræðinnar er að stuðla að almennri heilsu ásamt því að finna og lækna sjúkdóma. Hér er litið svo á að fósturgalli sé dæmi um sjúkdóm sem rétt sé að fyrirbyggja. Tilgangur fósturskimunar er því að greina þau fóstur sem eru í aukinni áhættu að hafa fósturgalla. Þá er hægt að bjóða upp á greiningarpróf og svo i kjölfarið rjúfa þungun ef ástæða er til (Ástríður Stefánsdóttir, 2009).

Í þessum kafla mun ég fyrst og fremst beina sjónum mínum að leit að Down's heilkenni. Ég mun byrja á að lýsa þeim læknisfræðilegu inn gripum á meðgöngu sem gerð eru til að leita að Down's heilkenni en síðan skoða hvort og hvers vegna ástæða er til að vera með slíka leit. Í síðari hluta kaflans ræði ég þá sýn að æknisfræðin er aðeins einn partur af fósturskimunum og er sjónarhorn fatlaðra og þeirra sem standa þeim næst annar þáttur sem hefur ekki fengið mikið vægi í umfjöllun um fósturrannsóknir (Ástríður Stefánsdóttir, 2009).

#### 2.1.1 Staðreyndir um fósturskimurnarpróf

Á 11.-14. viku meðgöngu býðst foreldrum að fara í fósturskimun og meta líkurnar á litningagöllum, ásamt því að leita að frávikum hjá fóstri. Á Íslandi er fósturskimun gerð með ómskoðun, með eða án blóðsýnatöku og er leitað eftir þrístæðu í 13., 18. og 21. litningi. Lífefnavísi í blóði móður er rannsakað, ásamt því að nefbein og hnakkþykkt fósturs er skoðað (Hildur Harðardóttir, 2020).

Þrístæða á 21. litningi er algengasta litningarfrávik og fæðast einstaklingar með þrístæðu á litningi 21 með Down's heilkenni. Með hækkandi aldri móður aukast líkurnar á þrístæðu 21, úr 1 af 1000 hjá fertugri konu, en 1 af 1500 hjá tvítugri konu. Þrístæða á litningi 13 og 18 eru alvarlegri litningarfrávik og fóstur eiga þá litlar lífslíkur eða deyja snemma á meðgöngu (Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann, 2016). Til að meta líkur á litningafrávikum er stuðst við staðlað forrit sem reiknar út líkurnar á þrístæðu og er meðal annars tekið mið af aldri móður, lengd fósturs og hnakkþykkt. Til að matið sé marktækt þarf stærð fóstur að vera á bilinu 45-84 mm (Anna Björg Arnardóttir o.fl., 2008).

Á Íslandi kjósa 80% verðandi mæðra að fara í fósturskimun á 11.-14. viku meðgöngu og fæðingaskrá frá árinu 2010 sýndu að 2.4% kvenna fengu jákvæðar niðurstöður úr skimun, 0,1% fengu neikvæðar og var næmni líkindamatsins 81% (Guðrún Garðarsdóttir, Alexander K. Smárason og Gestur I. Pálsson, 2012). Með öðrum orðum þá fá 97% kvenna niðurstöður um litlar líkur á frávikum og 3% um auknar líkur á frávikum.

Þó að 3% kvenna fái niðurstöður um auknar líkur á frávikum hefur talan í fæddum börnum með Down's heilkenni fækkað verulega. Frá árinu 1985-2001 fæddust 70 börn með Down's heilkenni en á árunum 2001-2017 fæddust einungis 52 börn og er það fækkun um 26% á milli áratuga (Ingólfur Einarsson, 2018). Kemur einnig fram í fæðingaskrá Landspítalans að 21 fóstur hafi verið greint með þrístæðu 21. litningi og ákváðu 19 pör að enda meðgöngu, eitt par missti fóstur og fæddist eitt barn með Down's heilkenni (Guðrún Garðarsdóttir, Ragnheiður I. Bjarnadóttir, Alexander K. Smárason og Gestur I. Pálsson, 2011).

Þessi skoðun er ekki hluti af mæðravernd og ábyrgð og kostnaður alfarið í höndum verðandi foreldra (Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann, 2016). Hægt er að fara í 11.-14. vikna ómskoðunina án þess að meta líkurnar á frávikum eða litningagalla og kjósi foreldrar að fara í ómskoðun án þess að meta líkurnar á frávikum er lengd fósturs skoðuð, líkaminn skoðaður, nákvæmari tímasetning sett á og fjöldi fóstura metin (Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann, 2016) Þá er rétt er að vekja athygli á að þar sem hér er um skimun að ræða eru niðurstöður einungis líkur á frávikum. Til að meta raunverulega hvort frávik sé til staðar þarf að gera greiningarpróf eins og legástungu eða fylgjusýnatöku.

Tvennt er áhugavert við fækkun barna með Down's heilkenni á milli áratuga, annars vegar að árið 2001 var byrjað að skima fyrir litningagöllum hér á Íslandi eins og fram hefur komið í þessari ritgerð sem gæti útskýrt fækkun á börnum með Down's heilkenni. Hins vegar er athyglisvert að samkvæmt gagnagrunni frá Hagstofu Íslands um barneignir á Íslandi kemur fram að fólk eignist börn síðar á lífsleiðinni miðað við áratugina á undan. Því má aftur minna á að barneignir eftir 35 ára aldur móður eykur líkurnar á litningagöllum (Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann, 2016). Þannig að þrátt fyrir hækkandi aldur móður sem hefði átt að leiða til fleiri fæddra einstaklinga með Down's heilkenni er niðurstaðan fækkun þeirra á milli áratuga.

### **2.1.2 Frekari rannsókn**

Ef niðurstöður úr líkindamatinu sem er skimunarpróf reynist jákvætt er foreldrum boðið upp á frekari rannsókn til að fá greiningu. Það er skýrt svar um hvort litningafrávik sé til staðar eða ekki. Rannsókn sem gefur næmni yfir 99% getur ýmist falið í sér legvatnsástungu, fylgjusýnatöku, frekari ómskoðun, blóðrannsókn eða sneiðmyndatöku, allt eftir hverju atviki fyrir sig. Þegar um er að ræða greiningu á litningafrávikum eins og Down's heilkenni er fyrst

og fremst notast við legvatnsástungu og fylgisýnatöku. (Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann, 2016).

### **2.1.2.1 Legvatnsástunga og fylgjusýnataka**

Legvatnsástunga er framkvæmd ef líkindamatið er jákvætt. Það sýnir auknar líkur á frávikum hjá fóstri og verðandi foreldrar kjósa frekari rannsókn til að skera úr um alla vafa. Verðandi móðir er þá ómuð á kviði til að staðsetja bæði fóstur og fylgju. Því næst er kviður hennar sótthreinsaður og nál stungin inn í legið til að ná legvökva. Greinir hún litningagerð fósturs, þar sem legvatnssýnin eru frumur sem rannsakaðar eru til að greina litningagerð (Hulda Hjartardóttir, 2001). Ókostur legvatnsástungu er að þá skapast hætta á legvatnsleka og sýkingu sem geta leitt til fósturláta

Í fylgjusýnatöku eru frumur í fylgjuvef rannsakaðar þegar þær eru í skiptingu. Þær eru ræktaðar og skoðaðar líkt og með frumur úr legvatni. Sýnið kemur frá fylgjuvef ekki fóstri og 1-2% geta gefið vafasvör. Líkur á fósturláti eru svipaðar og við legvatnsástungu eða 0,5-2% (Hulda Hjartardóttir, 2001).

### **2.1.2.2 NIPT**

Til er önnur aðferðir til að skima eftir litningafrávikum sem eru bæði nákvæmari og hættulaus fyrir fóstur. Víða erlendis er farið að nota fósturskimun sem ber nafnið NIPT (non-invasive prenatal testing). Samkvæmt rannsóknnum er næmni hennar yfir 96% fyrir þrístæðu 13, um 98% fyrir þrístæðu 18 og yfir 99% fyrir þrístæðu 21 á móti um 90% næmni í hefðbundinni skimun á Íslandi (Hildur Harðardóttir, 2020).

Kosturinn við NIPT fósturskimun er þrenns konar: Hversu einföld hún er í framkvæmd; hægt að gera hana snemma á meðgöngu og ekki hætta á fósturláti. Þessir þrír þættir útskýrast helst í framkvæmdinni eða að blóð úr móður er rannsakað. Úr blóði hennar er erfðaeftir frá fylgju eingangrað og með því að skoða það er hægt að greina hvort fóstur sé með litningafrávik.

Íslendingum býðst að sækja slíka þjónustu frá Karolinska sjúkrahúsinu í Stokkhólmi. Kostnaðurinn sem er fimmfalt dýrari en þær fósturskimanir sem gerðar eru í hefðbundinni mæðraskoðun (Hildur Harðardóttir, 2020). Framkvæmd hennar er að senda sýni (blóð) móður út í rannsókn fyrir tilstilli Livio, en það er fyrirtæki sem sérhæfir sig í ófrjósemi og er í samstarfi við eitt stærsta meðferða úrræði í ófrjósemi í Norður Evrópu. Með samstarfinu er greiðari aðgangur að rannsókanúrræðum líkt og NIPT blóðrannsókn (Livio.is, e.d.).

### **2.1.3 Á skimun eftir Down's heilkenni að vera valkostur?**

Tæknin er okkur góð og á margan hátt dýrmæt. Hins vegar má velta vöngum yfir því hvort þrístæða á 21. litningi sé sjúkdómur sem ber að skima fyrir eða er rétt að leita að fósturum með Down's heilkenni á meðgöngu til að hægt sé að koma í veg fyrir að þau fæðist. Hvort að þetta

sé sjúkdómur sem ber að skima fyrir eða er þetta dæmi um mannlegan fjölbreytileika. Mikilvægt er að verðandi foreldrar velti einnig þessari spurningu fyrir sér áður en þeir þiggja þau próf sem boðið er upp á. Að öðrum kosti má segja að upplýsingarnar sem verðandi foreldrar fá séu ekki nógu góðar til að réttlæta fósturskimun fyrir Down's heilkenni takast á við afleiðingar hennar eins og að framkvæma þungunarrof. Til þess að komast nær niðurstöðu munum við byrja á að skoða þá lýsingu á Down's heilkenni sem læknisfræðin greinir frá. Í kjölfarið munum við rýna í heim einstaklinga með Down's heilkenni og sjá lífið með þeirra og aðstandenda þeirra út frá þeirra sjónarhorni.

Einstaklingar með Down's heilkenni hafa alla tíð verið hluti af menningarheimi okkar. Árið 1866 kom út grein eftir John Langdon Down þar sem hann lýsir dæmigerðum einkennum einstaklinga með Down's heilkenni. Taldi hann að saga þeirra lægi til mongólsks kynþáttar og nafnið Mongóliti fylgdi þeim langt fram á 20. öldina. Það var svo árið 1956 sem sýnt var fram á að einkennið stafaði af aukalitning nr. 21 (Jóhann Heiðar Jóhannsson, 2001)

Líkamlegir kvillar sem einstaklingar með Down's heilkenni fæðast með eru í flestum tilfellum auðvelt að meðhöndla og jafnvel hægt að lækna. Alvarlegasti sjúkdómurinn hjá börnum með Down's heilkenni er meðfæddur hjartagalli og 42-44% þeirra fæðast með hjartagalla. Lífslíkur þeirra eru almennt mjög góðar. Eftir hjartaaðgerð og þurfa börn með Down's heilkenni sjaldan að fara í aðra aðgerð síðar á lífsleiðinni (Irving og Chaudhari, 2012). Þroski þeirra er seinni en hjá jafnöldrum og eru flest þeirra með þroskahömlun, líkt og með aðra er vitsmunapróska þeirra á breiðu bili. Sum börn með Down's heilkenni eru með greind nálægt meðaltali, en langflest eru með greindavísitölu á bilinu 40-55 (Sólveig Sigurðardóttir, 2001).

Útlitseinkenni eins og flatt andlit, skásett augu og húðfelling á hnakka einkenna einstaklinga með Down's heilkenni. Þá er sjón og heyrn þeirra oft slakari en hjá meðalbarni og má nefna að 66-89% barna eru með heyrnaskerðingu af einhverju tagi. Mun minna er um alvarlega sjónskerðingu. Af öðrum líkamlegum kvillum er lág vöðvaspenna og hreyfanleg liðamót kvilli sem háir þeim yfirleitt. Þeim er hættari við sýkingum vegna ónæmisbælingar, en er hún yfirleitt væg og má einnig nefna að geðvandamál eru á bilinu 15-25% á mótum um 16% hjá börnum almennt (Sólveig Sigurðardóttir, 2001).

Flogaveiki er ein af fylgiröskunum sem einstaklingar með Down's heilkenni glíma oft við. Einn af hverjum tíu einstaklingum greinast með hana, en einkenni koma yfirleitt ekki fram fyrr en á fullorðinsaldri. Ofvirkni og ýmsar hegðunarraskanir eru algengari á meðal barna með Down's heilkenni. Má sem dæmi nefna athyglisbrest, ofvirkni og væga geðræna kvilla. Þá eru börn með Down's heilkenni líklegri til að fá víska sjúkdóma umfram önnur börn og fylgja þeim ýmsar raskanir sem geta hrjáð þau í daglegu lífi. Má þar nefna meltingavandamál, offita sökum vandamála í skjaldkirtli og húðvandamál (Sólveig Sigurðardóttir, 2001).

Lífslíkur eru mun betri en áður fyrr og sést það best í hærri meðalaldri með fleiri góðum árum. Skiptir þar mestu framfarir í lækni- og félagslegum úrræðum og hafa orðið miklar framfarir í greiningu og meðferð á hjartagöllum, betri meðhöndlun á sýkingum ásamt miklum framförum í snemmtækri íhlutun. Einnig er mikið lagt upp úr virkni og lagður er grunnur að góðri samfélagslegri þáttöku þeirra (Jón Snædal, 2006). Því lifa einstaklingar með Down's heilkenni almennt við góða heilsu og njóta sín í leik, námi eða á atvinnumarkaðinum.

#### **2.1.4 Sjónarhorn fólks með Down's heilkenni á líf sitt.**

Down's syndrome International samtökin hafa gagnrýnt lækni- og félagslegu sjónarhornið og benda á að ekki eru næg rök fyrir þungunarofi að fóstur sé með heilkennið. Þau gagnrýna harðlega þá sýn að skimað sé á þeim forsendum að Down's heilkenni sé heilsufarsvandamál (Down Syndrome International, 2018). Félag áhugafólks um Down's tekur undir þau orð og túlkar heilkennið hvorki sem röskun eða sjúkdóm, en vilja tala um einstaklinga með þrístæðu á 21. litning. Að öðru leyti er einstaklingurinn líkt og aðrir einstaklingar afsprengja foreldra sinna (Félag áhugafólks um Down's heilkenni, e.d.), lifir góðu lífi og flestir vilja vera virkir þátttakendur í samfélaginu (Jón Snædal, 2006).

Nú til dags er farið að leggja grunn að því að allir eigi að njóta sín á eigin forsendum (Félag áhugafólks um Down's heilkenni, e.d.). Raddir fólk með Down's heilkenni verða sífellt háværari og má greina áhersluna í mörgum þeirra þar sem þau lýsa sér sem ánægðum og virkum samfélagsþegnum. Eins og fram kemur í viðtali við Elenore Laloux sem fæddist árið 1985 með Down's heilkenni. Hún er stjórnmalamaður í bænum Aerras í Frakklandi ásamt því að á skrifstofu á einkasjúkrahúsi síðast liðin 14 ár. Hún er virkur þáttakandi í samfélaginu og berst meðal annars fyrir bættum réttindum fatlaðs fólks (Stefán Gunnar Sveinsson, 2020).

Frank Stephens er einstaklingur sem fæddist með Down's heilkenni og lifir góðu og innihaldsríku lífi. Hann hefur gert margt áhugavert í gegnum tíðina, meðal annars leikið í bíómyndum. Í æsku gekk hann í almennan skóla þar sem hann lærði af öðrum og aðrir af honum. Hann fékk tækifæri á að lifa venjuleg lífi og fullyrðir að lífið án einstaklinga með Down's heilkenni væri fátækara, kaldara og óhamingjusamara. Má sjá hversu hamingjusamur hann er í lífinu og að hann þurfi bara ást, umhyggju, menntun og einstaka sinnum aðstoð. Segist ekki þurfa lækningu eða að litið sé á hann sem fósturgalla eða heilkenni. Fyrst og fremst er hann manneskja sem nýtur lífsins (Fondation Jérôme Lejeune, 2018).

Pablo Pineda fæddist á Spáni árið 1974 inn í ástríka fjölskyldu. Móðir hans hafði ekki gefið því gaum að hann hafi fæðst með Down's heilkenni og þegar faðir Pablo benti henni á það fór af stað sorg yfir örlögum hans. Á örfáum dögum ákváðu þau hjónin þó að koma ekki fram við hann öðruvísi en hina syni sína. Hann fékk mikla ást frá fjölskyldu sinni, talað var mikið við hann ásamt því að faðir hans las ógrynni af bókum fyrir Pablo. Það gerði honum kleift að ganga

í venjulegan skóla og á fimmta ári hófst skólaganga hans. Hann lauk námi í almennum menntaskóla og BA prófi í menntasálfræði.

Eftir nám lá leiðin á atvinnumarkaðinn og varð hann fyrsti kennari í Evrópu með með Down's heilkenni. Hann lék í kvikmyndum og árið 2009 fékk hann verðlaun í San Sebastian sem besta leikari... og var annar einstaklingur með Down's heilkenni til að hljóta verðlaunin. Hann hefur meðal annars sinnt góðgerðarmálum og í dag aðstoðar hann einstaklinga með Down's heilkenni að ná fótfestu í lífinu (Brightside.me, e.d.).

Pablo Pineda segir að samfélaginu hætti til að draga fólk í dilka, en ætti frekar að einblína á að samþykkja fólk eins og það er. Fyrst í grunnskóla hafi hann lært að hann var frábrugðinn öðrum en kaus að láta það ekki á sig fá og hélt ótrauður áfram námi. Fullyrðir hann að samfélagið sé vandamálið og það eigi erfitt með að viðurkenna það sem er frábrugðið.

Samfélagið líti á Down's heilkenni sem sjúkdóm og það viðhorf móti ákvarðanir fólks, en hann telji það ekki rétt. Í samfélaginu séu alls kyns manneskjur sem allar eigi það sameiginlegt að vera ólíkar hver annarri. Allar hafa þær sínar takmarkanir, hvort sem það er einstaklingur með Down's heilkenni eða ekki (Down's Syndrome is not an illness - Pablo Pineda, 2015).

Til er fjöldi frásagna einstaklinga með Down's heilkenni sem lýsa hamingju og gleði lífið sem verðugt er að lifa fyrir. Vitanlega getum við ekki alhæft út frá þessu um líf allra einstaklinga með Down's heilkenni en þó má segja að það að hafa Down's heilkenni þarf ekki að þýða að lífsgæði einstaklinga og fjölskyldna þeirra séu skert (Sigrún Óks Kristjánsdóttir og Thelma Þorbergsdóttir, 2012). Allir þeir einstaklingar sem nefndir eru að ofan eiga það sameiginlegt að hafa fengið tækifæri sem hafa hjálpað þeim að komast á þann stað sem þau eru á í dag. Fjölskyldur þeirra horfa á einstaklinginn í stað þess að sjá sjúkdóm og hindranir. Frank Stephens segir að í rannsókn frá Harvard komi fram að einstaklingar með Down's heilkenni, foreldrar og systkini séu hamingjusamari en almennt gerist hjá fjölskyldum. Erfitt er að fullyrða slíkt en mikilvægt er að skoða einnig frásagnir foreldra einstaklinga með Down's heilkenni og fá fram sjónarhorn þeirra á fósturskimanir og afstöðu til þess að lifa með einstaklingi með Down's heilkenni (Fondation Jérôme Lejeune, 2018).

### **2.1.5 Sjónarhorn foreldra; líf með fólk með Down's heilkenni**

Árið 2009 eignaðist Thelma Þorbergsdóttir dreng sem var greindur með Down's heilkenni. Í skimun mældist hnakkþykktin á mörkum þess að teljast óeðlileg en blóðprufan kom vel út og því ekki talin ástæða til frekari rannsókna. Annað kom á daginn og lýsir Telma fyrstu dögnum eftir fæðingu barnsins þar sem heimurinn hrundi og fáfræðin réði ríkjum. Hún gat ekki hugsað sér að eiga fatlað barn og hagleiddu foreldrarnir ættleiðingu. Með tímanum og fræðslu sá hún að drengurinn sem fékk nafnið Kristófer Karl var fullkomin viðbót í fjölskylduna þeirra. Hann

hafði persónuleika líkt og með aðra einstaklinga, mikill praktari með húmorinn á réttum stað, góðhjartaður og á litla systir sem er í miklu uppáhaldi.

Telma tekur það fram í sögunni að Kristófer Karl hafi kennt henni hversu fallett lífið er í sínum fjölbreytileika, hvað það er sem skiptir raunverulega máli og hún segist vera betri og sterkari manneskja vegna hans (Sigrún Ósk Kristjánsdóttir og Thelma Þorbergsdóttir, 2012).

Davíð Ernir fæddist árið 2006 og tóku foreldrar hans ákvörðun um að sleppa fósturskimun eftir læknisskoðun þar sem læknirinn fór með þeim í gegnum tilgang fósturskimunar. Eftir fæðingu kemur í ljós að hann er með Down's heilkenni sem reyndist þeim erfitt. Móður hans fannst eins og búið væri að taka alla möguleika af nýfædda syni sínum og hann gæti ekki lifað hamingjusömu lífi með fullt af tækifærum og áhugamálum. Föðurfjölskyldu Davíðs Arnar þekktu til Einstaklings með Down's heilkenni og því fögnuðu þau fæðingu hans, enda vissu þau að þarna væri gleði á ferð jafnt á við aðra einstaklinga. Reyndist Davíð Ernir vera yndisauki og segir móðir hans að hann gæti allt sem hún taldi að hann gæti ekki gert, væri eins og önnur börn og upplifði væntingar og vonbrigði til lífsins. Hann hefur umfram aðra meira af dyggðum eins og næmni, einlægni og blíðu (Sigrún Ósk Kristjánsdóttir og Thelma Þorbergsdóttir, 2012).

Eftir að Sóley Pálsdóttir eignaðist son með Down's heilkenni upplifði hún hræðslu, og fannst fjölskyldunni að heimur þeirra hafi hrunið. En fljótlega sáu þau að lífið með nýja syni þeirra var upphafið að mikilli viðhorfsbreytingu og þroskaferli hjá þeim. Sóley þurfti að takast á við eigin fordóma og sjá son sinn sem tilfinningaveru, hlýr í viðmóti, ljúfur en samt skapstór og hömlulaus einstaklingur og er á margan hátt líkur foreldrum sínum. Eins og móðir hans orðar svo vel „Stundum gleymist að fólk með Down's heilkenni er ekki heilkennið, hann er frá okkur foreldrum og líkist okkur“ Því er viðhorfsbreyting nauðsynleg í samfélaginu og talar Sóley um að fólk sé hrætt við það sem það þekkir ekki (Olga Björt, 2014).

Allir foreldrarnir eiga það sameiginlegt að telja lífið betra eftir að þau eignuðust börn með Down's heilkenni. Vissulega hefur reynt meira á þau, en það hefur kennt þeim að njóta betur þess góða sem lífið hefur upp á að bjóða og þrátt fyrir meðfædda sjúkdóma eða fylgiraskanir sem geta hrjád einstaklinga með Down's heilkenni reynist lífið ekki vera yfirþyrmandi. Hafa þau frekar séð fegurðina í fjölbreytinleikanum og lært á sínar djúpu tilfinningar sem gefa mikla ást og hamingju. Má túlka hjá þeim öllum að um leið og þau komust yfir fáfræðina gagnvart Down's heilkennum hafi þau séð barn sem var fullkomin viðbót í fjölskyldur þeirra og þegar við fáum sjónarhorn einstaklinganna sjálfra má áætla að lífið sé ekki frábrugðið lífi annarri.

Samkvæmt sögum foreldra barna með Down's heilkenni upplifðu flestir mikið sjokk við fyrstu fréttir af því að börnin þeirra væru með Down's heilkenni. Þau eru öll sammála um að á skömmum tíma breyttist það og börnin voru yndisauki í fjölskyldur þeirra. Þegar sagan þeirra er skoðuð og lýsingar fólks með Down's heilkenni á eigið líf þá má velta vöngum yfir fræðsunni sem verðandi foreldrar fá fyrir fósturskimun á fyrsta þriðjungi meðgöngu. Megináherslan

virðist vera á upplýsingar um prófin, niðurstöður úr þeim og þá sjúkdóma sem fólk með Down's heilkenni er í aukinni hættu að fá. Minna fer fyrir upplýsingum um líf fólksins og hvort raunverulega sé ástæða fyrir verðandi foreldra að fara í fósturskimanir. Eru þær upplýsingarnar nægilega góðar til að foreldrar geti tekið upplýsta ákvörðun um það hvort þau eigi að fara í fósturskimun. Við munum skoða þetta í næsta hluta.



### 3 Seinni hluti

#### 3.1 Í hverju fellst fræðslan og hverjir eiga að sinna henni?

Samkvæmt leiðbeiningum frá heilbrigðisráðherra um mæðravernd og dreifibréfi sem Landlæknisembættið gaf út árið 2006 eiga verðandi foreldrar að fá upplýsingar um fósturskimun, næmni hennar og áreiðanleika. Þar er einnig tekið fram að nauðsynlegt er að verðandi foreldrar viti hvað eigi að gera við niðurstöður úr fósturskimuninni og heilbrigðisstarfsfólk á að sjá til þess að þau skilji upplýsingarnar. Þá á að leggja grunn að sjálfstæði í ákvörðun sem tekin er og gæta að fyllsta hlutleysi við upplýsingjagjöfina (Jónína Margrét Guðnadóttir, 2009).

Verðandi foreldrar fá helstu fræðsluna í gegnum ljósmæður sem starfa við mæðravernd. Sú þjónusta er sinnt af heilsugæslustöðvum sveitarfélaga (Mæðravernd, e.d.). Þótt skimun eftir litningargöllum fari fram á kvennadeild Landspítalans er það á herðum mæðraverndar að sjá um fræðslu á fósturskimun eftir litningafrávikum. Þó má jafnvel setja ábyrgðina einnig á kvensjúkdómalækna enda er algengt að verðandi foreldrar byrji fósturskoðun hjá þeim (Helga Gottfreðsdóttir, 2009).

Inn á heilsuvera.is er lauslega farið yfir val verðandi foreldra á fósturskimun eftir litningafrávikum og nauðsyn þess að vera vel upplýstur um ákvörðunina. Þar er tekið sérstaklega fram að ljóðsmóður eða læknir eigi að veita upplýsingjagjöf og fræðslu fyrir fósturskimun sem fer fram á 11.-14. viku meðgöngu. Í stefnu Ljósmæðrafélags Íslands er áréttað mikilvægi þess að veita verðandi foreldrum greinagóðar upplýsingar um tilgang fósturskimunar. Gæta hlutleysis og sjá til þess að verðandi foreldrar taki upplýstar ákvarðanir áður en farið er í fósturskimun á fyrsta þriðjungi meðgöngu (Heilsuvera.is, 2017).

Í upplýsingabæklingi um fósturskimanir fyrir verðandi foreldra er farið yfir fósturskimanir og fósturgreiningar á Íslandi. Þar kemur fram að fósturskimun sé val foreldra og nauðsyn þess að hugleiða tilganginn fyrir henni. Í bæklingnum kemur einnig fram að verðandi foreldrar verði að hugleiða hvað þeir hyggist gera við niðurstöður úr skimuninni og er búið að punkta niður fimm þætti sem vekja eiga verðandi foreldra til umhugsunar. Í þeim punktum kemur meðal annars fram að niðurstöður úr fósturgreiningu getur valdið tilfinningalegu álagi, að verðandi foreldrum standi til boða stuðningur og ráðgjöf og að áriðandi er að verðandi foreldrar byggi ákvörðun sína á greinagóðum upplýsingum. Aftast í bæklingnum stendur hverjir veita ráðgjöf. Þar er bent á félag áhugafólks um Down's heilkenni og Sjónarhóll ráðgjöf, ásamt ráðgjöf frá heilbrigðisstarfsfólki (Jónína Margrét Guðnadóttir, 2009).

Samkvæmt upplýsingabæklingi veitir félag áhugafólks um Down's heilkenni og Sjónarhóll upplýsingar um tilgangi fósturskimunar sem er hin hliðin á forsendum fyrir fósturskimuninni. Í upplýsingabæklingi sem félag áhugafólks um Down's heilkenni lét útbúa segir að verðandi

foreldrum bjóðist ráðgjöf um fósturskimun og hvernig eigi að vinna úr þeim upplýsingum sem geta komið. (Félag áhugafólks um Down's heilkenni, e.d.). Þar sem verið er að skima eftir Down's heilkennum í fósturskimuninni á fyrsta þriðjungi meðgöngu liggur beinast við að fá þeirra innlegg í fræðsluna.

### **3.1.1 Þekking heilbrigðisstarfsfólks**

Eins og fram hefur komið sér heilbrigðisstarfsfólk um að upplýsa verðandi foreldra um næmni og áreiðanleika fósturskimana og um tilgang hennar. Það er því í þeirra höndum að réttar upplýsingar berist til verðandi foreldra og að hjálpa þeim að taka upplýsta ákvörðun. Vegna þessarar mikilvægu stöðu heilbrigðisstarfsfólks er nauðsynlegt að vita hver þekking þeirra er á fósturskimunum og hvort hlutleysis sé gætt.

Ljósmeður eru í burðarhlutverki þegar kemur að þjónustu við verðandi foreldra og því afar mikilvægt að upplýsingaflæðið sé eins skilvirt og faglegt og unnt er. Því er afar mikilvægt að ljósmeður og annað heilbrigðisstarfsfólk sem sinnir upplýsingaflæði til verðandi foreldra séu með góða þekkingu á öllum hliðum fósturskimunar. Þau þurfa einnig að geta gefið faglegar upplýsingar um siðferðismál þegar kemur að fósturskimun, vera með staðreyndir hennar á hreinu og gæta fyllsta hlutleysis (Helga Gottfreðsdóttir, 2009; Hildur Harðardóttir, 2020).

Sigrún Ingvarsdóttir (2012) skoðaði erlendar rannsóknir um fræðslu og þekkingu heilbrigðisstarfsfólks í ritgerð sinni til kandidatsprófs í ljósmeðrafræðum. Þar má áætla að skortur sé á þekkingu heilbrigðisstarfsfólks til að veita verðandi foreldrum upplýsingar fyrir fósturskimun og gáfu þær til kynna að verðandi foreldrar tækju ákvörðun um fósturskimun án fullnægjandi upplýsinga. Fannst 60% ljósmeðrum þekking þeirra á fósturskimunum fullnægjandi á meðan 31% taldi að þekkingin væri frekar lítil og 8% að þekkingin væri mjög góð. Hins vegar töldu 32% ljósmeðra sig þurfa meiri þekkingu til að geta frætt verðandi foreldra af hlutleysi á móti 76% sem töldu sig hafa næga þekkingu til að geta frætt af hlutleysi. Þá er misjafnt hversu ítarleg fræðslan um fósturskimun er þar sem sumar ljósmeður fjölluðu einungis um staðreyndir á meðan aðrar vildu fara dýpra og töldu flestar ljósmeðurnar að skortur á tíma væri helsta ástæða fyrir því að fræðslunni væri ábótavant (Helga Gottfreðsdóttir, Hildur Kristjánsdóttir og Sigrún Ingvarsdóttir, 2012; Sigrún Ingvarsdóttir, 2012).

### **3.1.2 Hvað finnst heilbrigðisstarfsfólki um skimanir fyrir Down's heilkenni?**

Miðað við rannsóknir Sigrúnar Ingvarsdóttur um þekkingu og viðhorf ljósmeðra til fósturskimana kemur fram að heilbrigðisstarfsfólk er almennt jákvætt gagnvart fósturskimunum, en telja hana of tæknilega og siðferðislega erfiða. Þörfin á fræðslu fyrir heilbrigðisstarfsfólk er ábótavant og telja þau þörf á henni (Sigrún Ingvarsdóttir, 2012).

Einnig kemur fram í grein Karitasar Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann (2016) sem birt var í lækna blaðinu, að mismunandi viðhorf er hjá heilbrigðisstarfsmönnum og barnshafandi konum til skimunar og nauðsynlegt sé að horfa bæði á lækni- og félagsfræðilega sjónarhornið til fatlaðs fólks þegar tekin er ákvörðun um hvernig á að vinna úr niðurstöðunum sem fósturskimunin gefur. Í grein Helgu Gottfreðsdóttur (2009) kemur fram að verðandi foreldrar sögðu greinilegt að kvensjúkdómalæknar litu á fósturskimunina jákvæðum augum og beiðni fyrir skimuninni hefði óumbeðið verið komin á borðið, líkt og hún væri partur af mæðravernd.

Thelma Þorbergsdóttir er foreldri sem þáði fósturskimun. Þau hjónin fengu í fyrstu fréttir af því að hnakkabykktamælingin væri á mörkum þriggja mm sem benti til að auknar líkur væru á Down's heilkenni. Þeim var þó tjáð að þau væru ung og líkurnar ekki miklar, best væri að fara í blóðprufu og bíða eftir niðurstöðu úr henni. Rétti ljósmóðirin þeim bækling um frekari upplýsingar um litningagalla og legvatnsástungu og kvaddi þau að því loknu. Lýsir Telma því hversu ringluð þau hafi verið og vissu í raun ekki hvað var að gerast (Sigrún Ósk Kristjánsdóttir og Thelma Þorbergsdóttir, 2012, bls. 18). Samkvæmt því má gera ráð fyrir að þörfin á frekari ráðgjöf fyrir verðandi foreldrum sé til staðar.

### 3.1.3 Upplifun verðandi foreldra á fósturskimunum

Til þess að fá betri skilning á fræðslu heilbrigðisstarfsfólks um fósturskimun á fyrsta þriðjungi meðgöngu er nauðsynlegt að fá upplifanir verðandi foreldra á upplýsingunum sem þeir fá í mæðravernd og hvort fræðslan miði af því að tekin sé ákvörðun um réttmæti þess að nýta sér fósturskimun.

Rannsókn sem Helga Gottfreðsdóttir (2009) gerði um ákvörðunartöku fósturskimunar hjá verðandi foreldrum var tekið viðtal við tíu verðandi foreldra sem ákváðu að þiggja fósturskimun á 11.-14. viku meðgöngu. Lögð var áhersla á upplifun þeirra á fræðslu og ráðgjöf um fósturskimun og töldu flestir af þáttakendum sig ekki hafa fengið nægar upplýsingar um fósturskimunina. Hefðu þeir viljað fá meiri fræðslu frá mæðravernd og meiri upplýsingar um mögulegar niðurstöður hennar. Hópurinn leit á fósturskimunina sem hefðbundna rannsókn á meðgöngu og sem hluta af mæðravernd. Virtust fæstir í hópnum hugleiða fyrirfram hugsanlegar niðurstöður úr skimuninni, hvaða afleiðingar þær geti haft eða hvern raunverulegur tilgangur með henni er. Þá mátti greina af viðtölunum að fósturskimunin sé ekki nógu vel útskýrð og þörf er á betri fræðslu um tilgang hennar. Samkvæmt þáttakendum fengu þau ekki nægar upplýsingar frá heilbrigðisstarfsfólki og tóku þar að leiðandi ekki upplýstar ákvarðanir. Hafa þarf í huga að rannsókn þessi hafði lítið úrtak og því betra að líta á niðurstöður sem tilgátur heldur en alhæfa niðurstöðurnar.

Í lokaverkefni Hönnu Rutar Jónsdóttur (2009), gerði hún forrannsókn um upplýsingaöflun verðandi mæðra um fósturskimun á fyrsta þriðjungi meðgöngu. Í forrannsókninni voru konur

á 11.-14. viku meðgöngu sem svöruðu spuningalista og var úrtakið konur sem fóru í fósturskimun á fimm daga tímabili árið 2009. Það sem vakti athygli í forrannsókninni var að 14,3% kvennanna töldu sig ekki hafa fengið neinar upplýsingar, 69,1% töldu sig hafa fengið upplýsingar um hvað fósturskimunin væri, 45,2% um hvernig hún væri framkvæmd, 40,5% upplýsingar um hversu áreiðanleg hún væri og 54,8% um þá sjúkdóma og frávik sem hægt væri að leita að hjá fósttri. Þá svöruðu 83,3% að heilbrigðisstarfsmaður hafi sagt að fósturskimunin væri val, 11,9% mundi ekki hvernig fósturskimunin var kynnt og 4,8% sögðu að þeim hafi verið tjáð að allar konur færu í fósturskimunina. 69,1% þáttakanda sögðust hafa fengið upplýsingar um fósturskimunina hjá ljósmóður og 47,6% hjá kvensjúkdómalækni og beiðni fyrir fósturskimun fengu 50% hjá ljósmóðir, 52,4% hjá kvensjúkdómalækni og 2,4% hjá heimilislækni. Flestar konurnar töldu upplýsingarnar ekki nægilegar og því gott að hafa í huga upplýsingar úr dreifibréfi frá Landlæknisembættinu varðandi skyldur á upplýsingaflæði fyrir fósturskimun á fyrsta þriðjungi meðgöngu.

Eins og fram kemur í kaflanum um hvaða upplýsingar á að fá áður en farið er í fósturskimun stendur að sífellt færast í vöxt að verðandi foreldrar fari í fyrstu meðgönguskoðun hjá kvensjúkdómalækni. Í rannsókn kemur fram að sex af tíu verðandi mæðrum bókuðu tíma í fósturskimunina hjá fæðingar- og kvensjúkdómalækni og áður en þær fóru í fyrsta tíma hjá ljósmóður. Kvensjúkdómalæknar telja fósturskimanir vera kostur fyrir verðandi foreldra.

Upplýsingagjöfin sem verðandi foreldrar eiga að fá er nokkuð skýr og á heilbrigðisstarfsfólk að vera með fræðslu um tilgang fósturskimunar og stuðla að því að foreldrar taki upplýsta ákvörðun. Gæta á hlutleysis þegar kemur að því að upplýsa verðandi foreldra svo hægt sé að taka ákvörðun um að fara í fósturskimun eða ekki. En þegar upplýsingarnar búa yfir siðferðislegum vangaveltum eins og fósturskimun og fósturgreining gera getur reynst erfitt að veita fræðslu sem hægt er að una við. Upplýsingagjöfin virðist ekki vera nógu skýr og virðast verðandi foreldrar oft á tíðum taka óupplýsta ákvörðun um að fara í fósturskimun og láta skima fyrir þrístæðu 21 hjá fósttri.

Til þess að átta sig á því hversu mikilvæg fósturskimun er fyrir verðandi foreldra er gott að sjá hvað þeir telja mikilvægast við skimunina og hvað hefur áhrif á val þeirra. Í rannsókn sem gerð var um viðhorf kvenna og heilbrigðisstarfsmanna til fósturskimunar (Sigrún Ingvarsdóttir, Vigdís Stefánsdóttir og Helga Gottfreðsdóttir, 2016) kemur fram að lang flestar barnshafandi konur og heilbrigðisstarfsmenn telja mikilvægast að fósturskimun væri eins örugg og hægt er og með eins lága tíðni á fósturlát og hægt er, eða 69,4%. Því eru barnshafandi konur tilbúnar til að fara seinna í fósturskimun og sætta sig við minni nákvæmni. Svarhlutfall barnshafandi kvenna í rannsókninni var 62% eða 183 konur af 300 og var meðalaldur þeirra 29,25 ár. Svarhlutfall heilbrigðisstarfsmanna var 20,8% eða 61 af 293 heilbrigðisstarfsmönnum.

Athyglisvert er að einungis 3,4% svöruðu að mikilvægast væri að fá sem ítarlegastar niðurstöður.

Heilbrigðisstarfsfólk er almennt á sömu skoðun og verðandi foreldrar, en verðandi foreldrar taka þó öryggi fósturs fram yfir fósturskimun fyrr á meðgöngu sem er andstæða við heilbrigðisstarfsfólk sem kys að framkvæma fósturskimun fyrr á meðgöngu.

Með meiri tækni fást meiri upplýsingar og er hægt að fá fleiri svör og staðreyndir um fóstur og hvernig áhrif það hefur á líf komandi foreldra. En staðreyndin er sú að með meiri upplýsingum vakna fleiri spurningar. Spurningar sem erfitt er að svara og kalla svo á enn fleiri spurningar og með því að skima eftir sjúkdómum er verið að láta verðandi foreldrar ákveða hvernig barn þeir óska sér. Yfirlýstur tilgangur með skimun er að með henni geti foreldri komið í veg fyrir að fæða barn með sjúkdóma eða aðra kvilla sem geti á einhvern hátt minnkað líkurnar á hamingju barns og verðandi foreldra. Valið ætti að auðvelda þeim að stjórna lífi sínu. En sýnt hefur verið fram á að með meiri upplýsingum um fósturið urðu spurningarnar fleiri og bæði flóknari og erfiðari (Hildur Kristjánsdóttir og Hildur Kristjánsdóttir, 2014). Samkvæmt því er kynslóðin sem þarf að velja í erfiðari stöðu en kynslóðin en kynslóðin á undan.

### **3.1.4 Hvað finnst fólki með Down's heilkenni og fjölskyldum þeirra um fósturskimanir fyrir Down's heilkenni?**

Ekki er til mikið af heimildum hér á Íslandi um upplifanir foreldra barna með Down's heilkenni, eða upplýsingar frá einstaklingnum sjálfum um fósturskimanir þar sem leitað er að fósturum með þrístæðu á litningi 21. Þessar upplýsingar eru þó nauðsynlegur þáttur í umræðunni um fósturskimarnir. Í ritgerð Jóhönnu Bjarkar Briem (2007) til meistaraþrófs í ljósmóðurfræðum fjallar hún um sjónarhorn foreldra á fósturskimunum og kemur þar fram að foreldrar barna með Down's heilkenni voru á annarri skoðun á fósturskimun og fósturgreiningu eftir að hafa eignast barn með Down's heilkenni. Töldu þau að fósturskimun væri sett upp á neikvæðan hátt og sendu því neikvæð skilaboðu út í samfélagið um líf einstakla með Down's heilkenni. Upplýsingarnar hafa mótandi áhrif á verðandi foreldra og sögðu foreldrarnir í rannsókninni að fræðslan um Down's heilkennin væri eingöngu um veikindi og þá kvilla sem geta hrjáð einstaklingana, en aldrei minnst á persónuna á bak við einstaklinginn og jákvæðu hliðar þeirra. Því skapist einhliða fræðsla og það leiðir til fordóma út í samfélagið. Allir foreldrarnir töldu að mikilvægt væri að heilbrigðisstarfsfólk sem sér um fræðsluna á fósturskimun eigi að leggja áherslu á góðar upplýsingar og hvetja verðandi foreldra til að hugsa sig vandlega um áður en tekin er ákvörðun um að fara.

Ef við horfum á seinni hluta ritgerðar kemur fram að fræðslan á að vera hlutlaus og vekja verðandi foreldra til umhugsunar um tilgang henni. Þekking heilbrigðisstarfsfólks er til staðar, en en tímaleysi virðist vera ein af ástæðum fyrir því að verðandi foreldrar telja sig ekki fá nægar upplýsingar til að takast á við þær niðurstöður sem kunna að koma úr fósturskimunum.

Foreldrar sem eiga börn með Down's heilkenni eru á sama máli um að óttinn við að eignast barn með Down's heilkenni væri meiri en þörf væri á. Börnin væru yndisauki í fjölskyldur þeirra og sannkallaðir gleiðigafar. Af þeirri reynslu töldu þau að fósturskimunin sendi neikvæð skilaboð út í samfélagið.

## 4 Niðurlag

Í ritgerðinni lagði ég upp með að svara spurningu um fósturskimanir fyrir Down's heilkennum og hvort að upplýsingarnar fyrir hana væru nægar til að taka slíka ákvörðun?

Þær heimildir sem farið hefur verið yfir í þessari ritgerð benda til að þær upplýsingarnar séu frekar einhliða og að ekki sé gefin nægur gaumur að siðferðislegum spurningum er tengjast henni.

Í ritgerðinni kemur fram að fræðslu sem verðandi foreldrar fá um fósturskimun er fyrst og fremst sinnt af heilbrigðisstarfsfólki. Upplýsingagjöfin á að vera hlutlaus og stuðla að ákvörðun sem byggð er á góðum rökum og eru vel ígrundaðar. Hins vegar kemur fram í ritgerð Hönnu Rutar, sem fjallað var um í síðari hluta ritgerðar, að margir heilbrigðisstarfsmenn séu ekki nógu vel upplýstir um allar hliðar fósturskimana og finnst fræðslan um þær erfitt viðfangsefni. Siðferðislegar vangaveltur eru tímafrekar og tíminn sem færi í slíka fræðslu væri meiri en heilbrigðisfólk hefði og því virðast þeir kjósa að veita fræðslu um staðreyndir eins og hvað væri gert í fósturskimun og hvaða niðurstöður þær veita og láta þar staðar numið.

Þá virðist heilbrigðisstarfsfólk ekki varpa upp spurningum sem gætu fengið verðandi foreldra til að hugsa um tilganginn með fósturskimun. Því má reikna með því að lítið sé rætt um siðferðilegar vangaveltur fósturskimunar. Upplýsingagjöfin mótar ákvörðun sem verðandi foreldrar taka og virðast verðandi foreldrar ekki vera að huga að tilgangi fósturskimunar. Til að undirstrika niðurstöðu mína má lesa út úr rannsókn Helgu Gottfreðsdóttur að flestir verðandi foreldrar líta á fósturskimun sem partur af mæðravernd.

Til að færa enn frekari rök fyrir niðurstöðu minni hér að ofan má benda á að árið 2010 voru 21 fóstur greind með þrístæðu 21 og kusu 19 þör að binda enda á meðgöngu. Þær upplýsingar eru sláandi og miðað við þær má spyrja sig hvort fræðslan sem verðandi foreldrar fá sé nær læknisfræðilega sjónarhorninu en því félagslega. Það sem styður ályktun mína er meðal annars að verðandi foreldrar virðast almennt fáfróðir um líf einstaklinga með Down's heilkenni. Það sem styður einnig niðurstöðu mína eru frásagnir verðandi foreldra sem fengið hafa niðurstöður um auknar líkur á litningagöllum í fósturskimunum. Lýsa þeir allir fáfræði sinni og áfalli sem helltist yfir þá. Ef fræðslan væri skýr og góð ættu þeir að vera viðbúnir niðurstöðum sem koma úr fósturskimunum og jafnvel búnir að taka upplýsta ákvörðun um hvernig þeir ætli að bregðast við henni.

Í ritgerðinni kemur fram að verðandi foreldrar finni almennt fyrir miklum ótta og geðshræringu þegar þeir fá fyrstu fréttir af því að barn þeirra sé með Down's heilkenni. Miðað við þau viðbrögð má áætla að fræðslan sé brotakennd.

Það sem vakti einnig athygli mína var að flestir verðandi foreldrar kjósa að fara í fósturskimun en samt sýna niðurstöður úr rannsókn að flestir verðandi foreldrar taki öryggi

skimunar fram yfir aðra þætti sem felst í fósturskimunarprófum. Eins og að fara seinna í fósturskimun fyrir meira öryggi. Því er hægt að segja að barnshafandi konur eru fyrst og fremst umhugað um að draga úr hættunni á fósturláti hvað viðhorf til fósturskimunar varðar. Þrátt fyrir það virðast flestir kjósa fóstureyðingu þegar fóstur greinist með þrístæðu 21. Má reikna með að ástæðan sé hræðsla við hið óþekkta. Í flestum tilfellum þekkja verðandi foreldrar ekki hvernig líf einstaklinga með Down's heilkenni er og geri ég ráð fyrir að það sé stór þáttur í ákvörðun þeirra á því að binda enda á meðgöngu ef um þrístæðu 21 er að ræða. Flestir verðandi foreldrar telja að einstaklingur með Down's heilkenni fylgi mikil vandamál, en vita ekki að á bak við Down's heilkenni er einstaklingur með persónuleika, sem býr yfir gleði og sorg. Persónuleika eins og allir aðrir. Einnig er vert að hafa í huga að þótt barn hafi ekki Down's heilkenni þá er það engin trygging fyrir heilbrigði, enginn einstaklingur er laus við áhættuna á að fá sjúkdóma, þó það sé ekki kynnt sérstaklega í fósturskimun eða fósturgreiningu.

Það er erfitt er að finna leið sem hægt er að útfæra fyrir alla. Staðreyndin er sú að valið stendur hjá verðandi foreldrum og þeirra ákvörðun ber að virða. En of oft eru ákvarðanir ekki á rökum reistar sem hægt er að sætta sig við og þarf því að gefa í þegar kemur að upplýsingaflæði um röskstuðning fyrir valinu um að fara í fósturskimun.

Viðhorf til einstaklinga með Down's heilkenni þarf að breytast og því nauðsynlegt að þeir verði sýnilegri í samfélaginu. Með meiri sýnileika minnkar fáfræðin um líf einstaklinga með Down's heilkenni og um leið minnka fordómar. Gott væri að fólk í samfélaginu upplifði á eigin skinni lífi einstaklingar með Down's heilkenni og aðstandendur þeirra eða jafnvel sýna að líf þeirra er innihaldsríkt eins og hjá flestum. Sýnileikinn skiptir mestu máli og gæti hún skilað sér út í samfélagið með breyttu viðhorfi hjá almenningi og að verðandi foreldrar sjái að allir einstaklingar hafa sitt einkenni og enginn einstaklingur er laus við þá hættu að fá sjúkdóma. Þegar öllu er á botnin hvolfst erum við öll manneksjur.



## Heimildaskrá

- Anna Björg Arnardóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson, María Hreinsdóttir, . . . Vigdís Stefánsdóttir. (2008). *Fósturskimun og fósturgreining á meðgöngu: Upplýsingar um fósturskimun og fósturgreiningu*. Sótt af <https://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2810/4546.pdf>
- Ástríður Stefánsdóttir. (2009). Fósturgreiningar. *Hugur*, 21(1), 30–51. Sótt af <https://timarit.is/page/5696134#pubInfoBottom>
- Brightside.me. (e.d.). The story about the first person in Europe with Down syndrome who managed to get an education and find a job. Sótt af <https://brightside.me/wonder-people/the-story-about-the-first-person-in-europe-with-down-syndrome-who-managed-to-get-an-education-and-find-a-job-777160/>
- Down Syndrome International. (2018). Our position on prenatal testing. Sótt af <https://www.ds-int.org/our-position-on-prenatal-testing>Félag áhugafólks um Downs-heilkenni. (e.d.). *Fósturskimun fyrir Downs-heilkenni*. Sótt af <https://www.downs.is/files/5ab0ea2f7b001.pdf>
- Down syndrome is not an illness - Pablo Pineda. (2015, 30. ágúst). [YouTube rás]. Sótt af <https://www.youtube.com/watch?v=uqqVa4t5Jg8>
- Fondation Jérôme Lejeune. (2018, 18. mars). I am a man with Down syndrome and my life is worth living: Frank Stephens' speech at the UN [YouTube rás]. Sótt af <https://www.youtube.com/watch?v=1d8ocuPrIT8>
- Guðrún Garðarsdóttir, Alexander K. Smáráson og Gestur I. Pálsson (ritstjórar). (2012). *Skýrsla frá fæðingaskráningunni fyrir árið 2011*. Sótt af [https://www.landspitali.is/library/Sameiginlegar-skrar/Gagnasafn/Rit-og-skyrslur/Faedingaskraningar/faedingarskraning\\_skyrsla\\_2011.pdf](https://www.landspitali.is/library/Sameiginlegar-skrar/Gagnasafn/Rit-og-skyrslur/Faedingaskraningar/faedingarskraning_skyrsla_2011.pdf)
- Guðrún Garðarsdóttir, Ragnheiður I. Bjarnadóttir, Alexander K. Smáráson og Gestur I. Pálsson (ritstjórar). (2011). *Skýrsla frá Fæðingarskráningunni fyrir árið 2010*. Sótt af [https://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2216/version6/Faedingaskraning\\_2010.pdf](https://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2216/version6/Faedingaskraning_2010.pdf)
- Hanna Rut Jónasdóttir. (2009). *Upplýsingaöflun verðandi mæðra um fósturskimun/sónar á fyrsta þriðjungi meðgöngu (óútgefin lokaritgerð til embættisprófs í ljósmóðurfræði)*. Sótt af <http://hdl.handle.net/1946/2926>
- Heilsuvera.is. (2017, 12. júní). Fósturskimanir. Sótt af <https://www.heilsuvera.is/efnisflokkar/throskaferlid/medganga/fosturskimanir/>

- Heilsuvernd. (e.d.). Mæðravernd. Sótt af <https://heilsugaesla.hv.is/hjukrunarthjonusta/maedravernd/>
- Helga Gottfreðsdóttir, Hildur Kristjánsdóttir og Sigrún Ingvarsdóttir. (2012). Þekking og viðhorf ljósmæðra á fósturskimun. *Ljósmæðrablaðið*, 90(2), 6–12. Sótt af [https://www.researchgate.net/publication/260568352\\_THEkking\\_og\\_vidhorf\\_ljosmaedra\\_a\\_fosturskimun](https://www.researchgate.net/publication/260568352_THEkking_og_vidhorf_ljosmaedra_a_fosturskimun)
- Helga Gottfreðsdóttir. (2009). Fræðsla um fósturskimun og samskipti verðandi foreldra við heilbrigðisstarfsfólk á fyrstu vikum meðgöngu. *Ljósmæðrablaðið*, 87(2), 9–14. Sótt af <https://www.hirsla.lsh.is/handle/2336/116213>
- Hildur Harðardóttir. (2020). Fósturgreining og meðgöngusjúkdómar, undirsérgrein fæðinga og kvensjúkdómalækninga. *Læknablaðið*, 106(1), 19–27. <https://doi.org/10.17992/ibl.2020.01.344>
- Hildur Kristjánsdóttir og Helga Gottfreðsdóttir. (2014). Making sens of the situation: Women's reflection of positive fetal screening 11–21 months after giving birth. *Midwifery*, 30(6), 643–649. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2013.10.024>
- Hulda Hjartardóttir. (2001). *Legvatnsástunga: Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur*. Sótt af <https://www.landspitali.is/lisalib/getfile.aspx?itemid=20384>
- Ingólfur Einarsson. (2018). Downs heilkenni á Íslandi. Sótt af <https://www.greining.is/is/moya/page/downs-heilkenni-a-islandi>
- Irving, C. A. og Chaudhari, M. P. (2012). Cardiovascular abnormalities in Down Syndrome: spectrum management and survival over 22 years. *Archives of Disease in Childhood*, 97(4), 326–330. <https://doi.org/10.1136/adc.2010.210534>
- Jóhann Heiðar Jóhannsson. (2001). Litningarannsóknir til fósturgreiningar. *Læknablaðið*, 87(5), 451–453. Sótt af <https://www.laeknabladid.is/2001/5/fraedigreinar/nr/888>
- Jóhanna Björk Briem. (2007). Æskileg og óæskileg börn: Fósturskimanir og fósturgreiningar út frá sjónarhóli foreldra barna með Downs heilkenni. Í Gunnar Þór Jóhannesson (ritstjóri), *Rannsóknir í félagsvísunum VIII* (bls. 339–348). Sótt af <https://skemman.is/bitstream/1946/8481/1/F%c3%a9lagsv%c3%adsindab%c3%b3k%202007.pdf>
- Jón Snædal. (2006). Alzheimerssjúkdómur. Í Hanna Lára Steinsson (ritstjóri), *Í skugga Alzheimers: Ástvinir segja frá* (bls. 139–158). Reykjavík: Félagsvísindastofnun Háskóla Íslands.

- Jónína Margrét Guðnadóttir (ritstjóri). (2009). *Árskýrsla landlæknisembættis 2008*. Sótt af <https://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2829/4027.pdf>
- Karitas Ívarsdóttir og Ragnheiður Bachmann. (2016). *Fósturrannsóknir: Fósturskimun og fósturgreining*. Sótt af [https://www.heilsugaeslan.is/library/Files/MM/Fosturrannsoknir/F%C3%B3sturranns%C3%B3knir-%20-%20Copy%20\(1\).pdf](https://www.heilsugaeslan.is/library/Files/MM/Fosturrannsoknir/F%C3%B3sturranns%C3%B3knir-%20-%20Copy%20(1).pdf)
- María Jóna Hreinsdóttir og Ólafía Margrét Guðmundsdóttir. (2009). Ljósmeður við ómskoðanir í 25 ár. *Ljósmeðrablaðið*, 87(2), 15–19. Sótt af <http://hdl.handle.net/2336/116214>
- Livio.is. (e.d.). Litningarannsókn án inngrips (NIPT). Sótt af <https://livio.se/livio-reykjavik/medferdir/litningarannsokn-an-inngrips-nipt/>
- Olga Björt. (2014). Af hverju ekki ég: Sonur með Downs heilkenni gjörbreytti lífi Grindvíkingsins Sólnýjar Pálsdóttur. *Víkurfréttir*. Sótt af <https://www.vf.is/mannlif/af-hverju-ekki-eg>
- Sigrún Ingvarsdóttir. (2012). *Þekking og viðhorf ljósmeðar til fósturskimana* (óútgefið kandidateitlokaverkefni). Sótt af <http://hdl.handle.net/1946/11823>
- Sigrún Ingvarsdóttir, Vigdís Stefánsdóttir og Helga Gottfreðsdóttir. (2016). Viðhorf barnshafandi kvenna og heilbrigðistarfsmanna tilfósturskimunar í móðurbloði. *Læknablaðið*, 102(6), 277–282. <http://dx.doi.org/10.17992/ibl.2016.06.85%20>
- Sigrún Ósk Kristjánsdóttir og Thelma Þorbergsdóttir (ritstjórar). (2012). *Gleðigjafar: Frásagnir foreldra einstakra barna*. Reykjavík: Bókafélagið.
- Sólveig Sigurðardóttir. (2001). Downs heilkenni, klínisk einkenni og nýgengi á Íslandi. *Læknablaðið*, 87(42), 15–19. Sótt af <https://timarit.is/page/6228357#page/n15/mode/2up>
- Stefán Gunnar Sveinsson. (2020, 27. febrúar). Vill breyta hugarfari gagnvart fötluðum. *mbl.is*. Sótt af [https://www.mbl.is/greinasafn/innskraning/?redirect=%2Fgreinasafn%2Fgrein%2F1746610%2F%3Ft%3D775189304&page\\_name=article&grein\\_id=1746610](https://www.mbl.is/greinasafn/innskraning/?redirect=%2Fgreinasafn%2Fgrein%2F1746610%2F%3Ft%3D775189304&page_name=article&grein_id=1746610)