



**HÁSKÓLI ÍSLANDS**

# **Félags- og mannvísindadeild**

**BA-ritgerð**

**Mannfræði**

## **Umfjöllun um fósturskimun og greiningu fyrir Downs heilkennum á Íslandi**

Ragnhildur Þorsteinsdóttir

Júní 2010

Leiðbeinandi: Gísli Pálsson

Nemandi: Ragnhildur Þorsteinsdóttir

Kennitala: 141267-4939

## Útdráttur

Vettvangur fósturrannsókna á Íslandi hefur lítið verið rannsakaður en í ritgerðinni mun ég skoða áhrif og afleiðingar fósturrannsókna fyrir Downs heilkennum hjá þunguðum konum á Íslandi. Mæðravernd er svipuð á Íslandi og í öðrum löndum Evrópu þar sem konur sækja hana innan heilbrigðiskerfisins og er norrænt velferðarkerfi fyrirmynd Íslendinga í þessum eins og fleiri heilbrigðismálum. Frá árinu 1978 hefur konum sem taldar eru í áhættuhópi vegna aldurs verið boðin legvatnsástunga til að greina litningafrávik hjá fósttri. Með aukinni þekkingu og tækni á vettvangi fósturrannsókna er hægt að skima fyrir frávik hjá fósttri á fyrsta hluta meðgöngu. Slík aðferð býður upp á líkindamat sem gefur 70-90% öryggi um að um frávik sé að ræða. Rannsóknin er öruggari aðferð en legvatnsástunga sem hefur í för með sér 0.5 til 1,5% hættu á fósturláti en á móti gefur legvatnsástunga áreiðanlegri niðurstöðu. Hátt hlutfall verðandi foreldra þiggja snemmskoðun og velja að enda meðgöngu þegar jákvætt svar úr greiningu er fengið um frávik hjá fósttri. Hvaða þættir í umhverfi foreldra hefur áhrif á val þeirra? Er hægt að greina ákveðna stýringu valds og þekkingar hjá yfirvöldum heilbrigðiskerfis Íslands þegar þessi niðurstaða er skoðuð? Í dag er snemmskoðun hluti mæðraverndar þó verðandi foreldrar beri kostnað sjálfir. Vettvangur fósturrannsókna er flókinn og um afar viðkvæmt málefni er að ræða sem endurspeglast í umræðu sem fjallar um siðfræðilegar spurningar málaflokksins, sem snúast gjarnan um tilverurétt barna með Downs heilkenni. Einnig hefur verið deilt um að siðfræðileg og gagnrýnin umræða hafi ekki verið nægilega markviss samhliða tækniframförum og aukinni þekkingu í fósturrannsóknum.

## EFNISYFIRLIT

<b>ÚTDRÁTTUR</b> .....	<b>3</b>
<b>1. INNGANGSORÐ OG SJÁLFSRÝNI</b> .....	<b>5</b>
1.1. LÍFTÆKNI, ERFÐA- OG FÓSTURRANNSÓKNIR .....	5
1.2. HLUTVERK MANNFRÆÐI Á VETTvangi FÓSTURRANNSÓKNA.....	6
1.3. SJÁLFSRÝNI .....	7
1.4. SKIPULAG RITGERÐARINNAR .....	7
<b>2. FÓSTURRANNSÓKNIR OG DOWNS HEILKENNI</b> .....	<b>10</b>
2.1. SAGA FÓSTURRANNSÓKNA .....	10
2.2. MARKMIÐ OG TILGANGUR FÓSTURRANNSÓKNA .....	12
2.3. DOWNS HEILKENNI .....	13
<b>3. UMFJÖLLUN FRÆÐIMANNA OG KENNINGAR</b> .....	<b>18</b>
<b>4. FÓSTURRANNSÓKNIR Á ÍSLANDI</b> .....	<b>26</b>
4.1. FÓSTURSKIMUN OG GREINING Á ÍSLANDI .....	26
4.2. UMFJÖLLUN Í FJÖLMÍÐLUM Á ÍSLANDI .....	30
<b>5. SIÐFRÆÐI</b> .....	<b>33</b>
<b>6. NIÐURSTAÐA</b> .....	<b>36</b>

## 1. Inngangsorð og sjálfsrýni

### 1.1. Líftækni, erfða- og fósturrannsóknir

Í þessari ritgerð skoða ég áhrif og afleiðingar fósturskimunar og greiningar fyrir Downs heilkennum hjá ófrískum konum á Íslandi. Ég skoða viðhorf gagnvart einstaklingum með Downs heilkenni í nútíma samfélagi og birtingarmynd þess við skimun fyrir heilkenninu í móðurkviði. En af hverju erum við komin í þá stöðu að skima fyrir ákveðinni gerð lífs í móðurkviði til þess að geta komið í veg fyrir fæðingu þess? Óneitanlega verða siðferðislegar spurningar áberandi enda um afar viðkvæmt málefni að ræða. Fjallað er um nokkra þætti sem við koma málefninu eins og hvað felst í því að vera með Downs heilkenni, hvernig rannsóknir fósturskimunar og greiningar fyrir Downs heilkennum fara fram, söguskoðun og markmið þessara rannsókna. Viðhorf foreldra barna með Downs heilkenni, fagfólks og samfélagsins. Einnig verður umfjöllun fræðimanna eins og mannfræðinga, félagsfræðinga, ljósmóður og heimspekinga skoðuð.

Tækni og aukin þekking tengd æxlun, erfðafræðilegri skimun, líffæraflutningum og tilhliðrun erfðafræðilegra þátta á milli lífvera voru meðal annars afrek læknávisinda á 20. öld (Rose, 2007: 1-45). Samkvæmt ameríska eðlis- og lífefnafræðingnum Walter Gilbert (1992) töldu ýmsir vísindamenn á síðari hluta aldarinnar að læknisfræðilegt kraftaverk hefði litið dagsins ljós með kortlagningu á erfðamengi mannsins. Lítið hefur þokast áfram við þá framkvæmd og hafa væntingar og vonir manna brostið (Lock, 2007: 192). Menn töldu að stórkostlegir hlutir tengdir erfðafræði og líftækni væru á næsta leiti. Talað var um uppgötvanir í sambandi við klónun lífvera og lækningu á erfðafræðilegum sjúkdómum sem gætu meðal annars komið í veg fyrir þjáningu manna. Jafnvel var talið að hægt yrði að hanna ákveðið hugarástand, tilfinningar, langanir og vitsmuni. En siðfræðilegar spurningar og efasemdir um tækniframfarir og hagkvæmni þeirra hafa einnig verið til umræðu (Rose, 2007: 1-4).

Áður fyrr notuðu læknar einfalda aðferð til að fá vitneskju um fóstur í móðurkviði. Þeir fengu upplýsingar frá verðandi móður um líðan og heilsu og gerðu líkamsskoðun á henni (Oakly, 1986: 155). Tímarnir hafa breyst og var birting myndar Lennart Nilson sem

sýndu látið fóstur í móðurkviði árið 1965 í tímaritinu *Life*, einn af mörgum áhrifamiklum atburðum í sögu rannsókna um líf okkar fyrir fæðingu. Myndirnar voru kynntar sem *Drama of Life Before Birth* og á þeim birtist mönnum hulin veröld móðurlífsins (Rapp, 2007: 620). Líklega var tilkoma sónartækis sem varð hluti mæðraverndar á 8. áratug síðustu aldar, byltingarkenndasta framförin í fósturrannsóknum (Hildur Kristjánsdóttir, 2001; Oakley, 1986: 155). Þá var hægt á ákveðinn hátt að ná sambandi við fóstrið, öðlast upplýsingar um líffræðilega þætti fóstursins og skoða umhverfi þess í móðurkviði. Læknar geta því aflað sér upplýsinga um líðan, heilbrigði og kyn fóstursins löngu áður en það fæðist (Oakley, 1986: 155).

Í dag er vaxandi umræða um það hvernig maðurinn getur stjórnað lífinu, skipulagt (engineer), bætt og mótað hæfileika mannskepnunnar. Rose (2007: 4) telur þessa umræðu vera pólitískan vettvang mannsins sem fjallar um lífið sjálft. Fósturskimun og greining sem hluti mæðraverndar er einn þáttur á þessum vettvangi. Í áratugi leituðu læknar leiða til að geta greint mismunandi frávik hjá fósturum en með tilkomu sónartækis og aukinnar þekkingar og tækni í erfðavísindum var hægt að rannsaka og sundurliða erfðæfni fósturs. Með slíkum rannsóknum opnaðist möguleiki til að skima á skipulagðan hátt fyrir frávikum hjá fóstri hjá flestum þunguðum konum. Litningafrávik sem veldur Downs heilkenni er algengasti fæðingargalli barna og er oft talinn sá alvarlegasti (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 156-163).

## 1.2. Hlutverk mannfræði á vettvangi fósturrannsókna

Mannfræðin spannar breiðan vettvang sem í fáum orðum sagt fjallar um lífið sjálft og hvers vegna maðurinn er eins og hann er. Mannfræðingurinn Christina Toren (2002: 105-107) segir meðal annars að mannfræði rannsaki sérkenni menningar og líffræði mannsins og vinnir að heildrænum skilningi um mannveruna og hvernig við urðum eins og við erum. Hún segir einnig að upplifun manna á heiminum sé mismunandi og því geti verið erfitt að kenna öðrum merkingu hluta í kringum okkur. En þrátt fyrir það upplifir maðurinn ekki heiminn í einangrun. Við verðum fyrir áhrifum frá umhverfinu sem gefur okkur merkingu á fyrirbærum heimsins. Í mínum huga eru þessir þættir meðal annars grundvöllur þess að mannfræði skoðar áhrif og afleiðingar fósturrannsókna á mismunandi samfélög. Nokkrir

mannfræðingar hafa gert rannsóknir á þessum vettvangi sem allar tengjast vestrænum samfélögum (sjá kafla 3). Í rannsóknunum má meðal annars sjá umræðu um flóknar aðstæður sem tengjast málefnum, ekki síst áhrif og afleiðingar fyrir fjölskyldur sem þiggja fósturrannsóknir. Einnig hefur viðhorf samfélaga til gilda og virðingar fyrir fötluðum einstaklingum verið skoðað (Ingstad og Whyte, 2007:19-20). Rapp (1999: 16-18) telur tæki mannfræðinnar henta vel til að skoða siðfræðileg vandamál eins og þau sem birtast í kjölfar tækniframfara í fósturrannsóknum. Með vettvangsrannsókn og viðtölum upplifði hún dagleg vandamál, áhrif og afleiðingar fósturrannsóknar á starfsfólk sem vann að fósturrannsóknum og þá sem þáðu þær. Með vettvangsrannsókninni gat hún safnað gögnum, mismunandi túlkunum og útskýringum sem spannar viðamikla umfjöllun fósturrannsóknia.

### 1.3. Sjálfsrýni

Viðfangsefni þessarar ritgerðar tengist fyrra námi mínu og starfi með fötluðum. Fyrir rétt tæpum 16 árum útskrifaðist ég úr Þroskaþjálfaskóla Íslands og frá árinu 1989 hef ég unnið með fötluðum og geri enn samhliða námi mínu við Háskóla Íslands. Þroskaþjálfun felur í sér umönnun, uppeldi og þjálfun fatlaðra og er lögverndað starf. Þroskaþjálfun er meðal annars markviss nálgun í að auka alhliða þroska fatlaðra og er gengið útfrá því að hver einstaklingur geti nýtt sér reynslu sína, lært og þroskast. Lögð er áhersla á skyldur samfélagsins við fatlaða einstaklinga og að samfélagið mæti þörfum þeirra (sjá lög nr. 18/1978 um þroskaþjálfu og reglugerð nr. 215/1987 um störf, starfsvettvang og starfshætti þroskaþjálfu). Án efa hefur reynsla mín í starfi og námi áhrif á val viðfangsefnis og mun að öllum líkindum lita umræðu mína hér á eftir.

### 1.4. Skipulag ritgerðarinnar

Annar kafli ritgerðarinnar skiptist í tvo hluta. Þar er ætlunin að tengja saman tvo ólíka póla sem í tímans rás hafa tengst saman, það er tækniþróun mannsins í erfða- og fósturrannsóknum og Downs heilkenni. Í kaflanum er ætlun mín að auka skilning á möguleikum mismunandi fósturrannsóknna og inngripa í meðgöngu. Sú umræða tengist

væntingum foreldra og samfélagsins til ófædds barns og framtíðar þess. Í þriðja kafla er farið yfir umræðu ýmissa fræðimanna og kenningar skoðaðar sem tengjast umfjöllunarefni ritgerðarinnar. Ég beini athygli að hugmyndum feminista sem að mínu mati hafa öðruvísi sýn á þróun fósturrannsókna en þá er sjónarhorn kvenna skoðað. Ég fjalla um hugmyndir franska heimspekingsins Michel Foucault um vald, sem hann kallaði lífvald (biopower) og hugmyndir hans um normaliseringu. Flokkun hefur verið viðfangsefni margra fræðimanna eins og mannfræðinga. Ég skoða tvær hugmyndir mannfræðinga um flokkun og máta þær við hugmyndir um fósturránsónir. Einnig er hugmynd félagsfræðinganna Nikolas Rose og Carlos Novas um „líffræðilegan ríkisborgara“ skoðuð og áhrif smættarhyggju sameindalíffræðinnar á fósturránsóknir. Að lokum er litið á ránsóknir mannfræðinga á vettvangi fósturránsókna í Bandaríkjunum og ránsókn ljósmóður á Íslandi.

Fjórði kafla skiptist í tvo hluta. Í fyrri hluta er farið yfir ýmis atriði hvað varðar fósturskimun og greiningu á Íslandi. Farið er yfir fræðslu og ráðgjöf til verðandi foreldra, bæði fyrir skimun og greiningu og eftir að fóstur hefur verið greint með Downs heilkenni. Í öðrum hluta er rýnt í blaðgreinar Morgunblaðsins og rit Þroskahjálpar frá árunum 1998-2010 sem fjalla um viðfangsefnið. Ég velti fyrir mér siðfræðilegri orðræðu fjölmiðla um málefnið. Einnig er leitast við að öðlast innsýn í viðhorf þeirra sem taka afstöðu í málinu á Íslandi og varpa ljósi á siðfræðilegar spurningar sem brenna á foreldrum barna með Downs heilkenni, heilbrigðisstarfsfólks, almennings og félagasamtaka fatlaðra. Fimmti kafla inniheldur siðfræðilega umræðu um fósturskimun og greiningu út frá stöðu þessara málefna á Íslandi. Í sjötta kafla er niðurstaða og umræða þar sem ég tengi efnispætti ritgerðarinnar og þar sem ég skoða hvaða áhrif og afleiðingar fósturránsóknir fyrir Downs heilkenni hafa á samfélag Íslendinga.

Ég tel mannskepnuna vera óvægna þó að erfitt sé að viðurkenna það. Það er erfið staða þegar verðandi foreldrar þurfa að meta gæði lífsins sem þau bjuggu til, þegar jákvæð niðurstaða fósturgreiningar liggur fyrir. Sumir ákveða að binda enda á meðgöngu þegar sú staða er uppi en aðrir taka ákvörðun um að taka á móti barninu og undirbúa fæðingu þess. En er skilningur til staðar hjá almenningi ef foreldrar ákveða að binda endi á líf sem hefur mælst með frávik frá því eðlilega? Er eitt barn meira velkomið en annað í þennan heim? Eiga verðandi foreldrar að þurfa að meta gæði barns síns og lífs þess fyrir fæðingu? Hver er réttur barnsins til eigin lífs?



Um fjöllum um réttlætingu fósturskimunar og greiningar sem hluta mæðraverndar á Íslandi er enn í gangi. Deilur á milli aðila sem láta sig málefnið varða snúast um siðfræðilegar spurningar og telja nokkrir að þessum spurningum sé enn ósvarað. Á vissan hátt endurspeglar þessi deila hversu lágvær þessi umræða hefur verið í þjóðfélaginu og hversu brýn hún er. Siðfræðileg umræða er nauðsynleg, hún hefur verið í gangi en mætti vera útbreiddari, meðal annars vegna þess að við vitum ekki hvert aukin þekking og tækniframfarir í læknávisindum leiða okkur í framtíðinni. Fyrir hvaða eiginleikum verður skimað næst? Er almenningur upplýstur um möguleika fósturrannsókna og tæknina sem henni fylgir og hvaðan á þessi upplýsingagjöf að koma?

Afar fáar rannsóknir hafa verið gerðar á þessum vettvangi á Íslandi og því styðst ég við upplýsingar frá fæðingarskrá Landspítalans, ýmsar blaðagreinar sem heilbrigðisstarfsfólk, foreldrar sem eiga barn með heilkennið, fulltrúar félagssamtaka fatlaðra og fleiri hafa skrifað. Ég nota einnig rannsóknir mannfræðinga í Bandaríkjunum og doktorsverkefni ljósmóður á Íslandi, sem fjalla um áhrif og afleiðingar fósturrannsókna í heimalöndum þeirra. Einnig máta ég ýmsar kenningar og hugmyndir fræðimanna við umræðu mína. Ég tel verulega þörf á að rannsaka og skoða frekar áhrif og afleiðingar fósturrannsókna fyrir Downs heilkennum á þungaðar konur á Íslandi. Oftast er heilbrigði fósturs stundum metið sem besti grundvöllur fyrir farsæla framtíð þess og verðandi foreldra. En af hverju velja flestir verðandi foreldrar á Íslandi að fara í fóstureyðingu þegar fóstrið hefur verið greint með Downs heilkenni? Það er sannfæring mín að þrátt fyrir jákvæðar breytingar síðustu ár í ráðgjöf og upplýsingum sem veitt er í mæðravernd mætti taka tillit til fleiri þátta. Það verður að leggja frekari grunn með rannsóknum um flókin vettvang fósturrannsókna, til að siðfræðileg umræða verði markvissari og áhrifaríkari.

## 2. Fósturrannsóknir og Downs heilkenni

### 2.1. Saga fósturrannsókna

Upphaf fósturskimunar má rekja til ársins 1950 þegar byrjað var að nota ómsjá í fæðingalækningum með það markmið að greina frávik hjá fósturi og mæla meðgöngulengd (Helga Gottfreðsdóttir, 2009: 13-14). Árið 1959 lýsti skoski læknirinn Ian Donald og félagar fyrst notkun hátíðnihljóðbylgna við fósturgreiningar. Áratug síðar varð slík tækni almenn í fæðingalækningum en með töluverðum breytingum þar sem hún var auðveldari í notkun og nákvæmari. Síðan þá hefur skimun og greining eflst með tilkomu legvatnsástungna, fylgjusýnatökum, erfðaráðgjöf og svokallaðri hreyfiómun (Reynir Tómas Geirsson, 2001b).

Árið 1978 var byrjað að gera legvatnsástungur á ófrískum konum eldri en 35 ára vegna fylgni milli hækkandi aldurs móður og áhættu á litningafrávikum í fósturi (Jóhann Heiðar Jóhannsson, 2001: 451) og kvenna í áhættuhópi vegna fyrri sögu (Helga Gottfreðsdóttir, 2009: 14). Tekið er sýni úr legvatni og legvatnsfrumur eru skoðaðar, það er að segja lifandi frumur sem fljóta í legvatninu og eru taldar vera frá fósturinu. Legvatnssýni eru tekin með legástungu við 15-16 viku meðgöngu (Jóhann Heiðar Jóhannsson, 2001: 451).

Legvatnsástunga hefur verið hluti mæðraverndar frá árinu 1978, á flestum Norðurlöndum, Bretlandi og Bandaríkjunum fyrir verðandi mæður eldri en 35 ára (Mennuti og Driscoll, 2003; Egan og Borgida, 2002; Helga Gottfreðsdóttir, 2009:14). Í þessu samhengi verður að taka tillit til þess að þróun í fósturgreiningu eins og legvatnsástungu var grundvölluð á auknum sveigjanleika í stefnumörkun fóstureyðinga í mörgum löndum eins og Bretlandi, Bandaríkjunum og Kanada (Helga Gottfreðsdóttir, 2009: 14-15). Slík rannsókn gefur áreiðanlega niðurstöðu en henni fylgir 0,5 til 1,5 % hættu á fósturláti (Egan og Borgida, 2002). Miðað við vinnulag á Norðurlöndum í upphafi 21. aldar deyja fleiri heilbrigð fóstur vegna legvatnsástungu en börn sem greinast með heilkennið (Linn Getz, 2001: 55).

Legvatnsástunga hefur lítil áhrif á fæðingahlutfall Downs barna vegna þess að 80 % foreldra sem eignast barn með heilkennið eru yngri en 35 ára og teljast ekki í áhættuhópi. Að jafnaði eignast konur yngri en 35 ára fleiri börn sem skýrir hærra hlutfall í þeim hópi.

Tekið er tillit til þess að legvatnsástunga er dýr rannsókn og áhætta á fósturláti aukin (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 163).

Árið 1960 var byrjað að gera fylgjuvefspróf (CVS), sem hafði sama tilgang og legvatnsástunga en var hægt að framkvæma fyrir á meðgöngu eða við 10.-12. vikna meðgöngu. Frumur í fylgjuvef móður hafa sömu litningagerð og frumur fósturs (Jóhann Heiðar Jóhannsson, 2001: 45; Helga Gottfreðsdóttir, 2009: 15). Hægt er að rekja notkun ómskoðunar á fósturstigi til fyrri heimsstyrjaldarinnar þar sem slík tækni var meðal annars notuð til að skima eftir kafbátum í hafdjúpi. Hins vegar var ómskoðun fyrst notuð í læknisfræðilegum tilgangi á fimmta áratug síðustu aldar en við fæðingalækningar áratug síðar. Árið 1978 varð ómskoðun hluti mæðraverndar en eftir töluverðar breytingar og þróun tækja var hægt að skoða og meta fósturvöxt og fósturþroska (Hildur Kristjánsdóttir, 2001). Með tilkomu ómskoðunar varð legvatnsástungu öruggari þar sem hægt var að sjá stöðu fósturs og nákvæmlega hvar átti að taka legvatnssýni. Því minnkaði hlutfall fósturláta töluvert í kjölfarið (Rapp, 2007: 611).

Árið 1984 skýrðu Merkatz og samstarfsfélagar frá tengslum á milli litningagalla í fósturum og lágs alpha-fetopróteins í sermi (blóðvökva) móður. Með því að mæla alpha-fetoprótein, aldur móður og fleiri tengda þætti er hægt að reikna út áhættusnið fyrir heilkenninu. Þessi rannsókn hafði í för með sér bættu greiningu á alvarlegum litningagöllum (Benn, 2003:794). Skimun fyrir miðtaugakerfisgöllum hafði verið þekkt áður með mælingu á hækkun alpha-fetopróteins í blóði móður (Hildur Harðardóttir, 2002). Síðar á níunda áratugnum var byrjað að nota svokallað þrípróf sem er einnig gert á öðrum hluta meðgöngu. Þrípróf samanstendur af mælingu á þremur lífefnavísnum í sermi móður, alpha-fetoprótein (AFP), estriol (E3) og human chorionic gonadotropin (hCG), einnig var tekið tillit til aldurs móður og meðgöngulengdar (Egan og Borida, 2002). Slík nálgun gefur 89% næmi fyrir þrístæðu 21 og 5% hlutfall jákvæðra niðurstaða sem reynast falskar (Malone og D'Alton, 2003: 1066).

Við síðustu aldamót hófst skimun fyrir fósturum með Downs heilkenni og öðrum frávikum fyrir á meðgöngu en þekktist áður. Slík skimun fer fram við 11.-14. viku meðgöngu og felur í sér hnakkþykktarmælingu á fóstri með ómsjá, blóðrannsókn og tekið er mið af aldri móður og meðgöngulengd (samþætt líkindamat). Í blóðrannsókninni er mælt magn tveggja lífefnavísa (próteina) beta-hCG og PAPP-A sem berast frá fóstri og fylgju

yfir í blóð móður. Breytingar á magni þeirra geta gefið vísbendingar um auknar líkur á litningafrávikum hjá fósturunni (Mennuti og Driscoll, 2003; Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson og fleiri, 2008). Í hnakkabykktarmælingu er mældur vökví sem safnast saman rétt undir húð aftan í hnakka fósturs. Aukin hnakkabykkt er vísbending um hjartagalla og litningafrávik (Rubin, 2005). Einnig sýndu rannsóknir að fóstur með þrístæðu 21 eru með lítið eða ekkert nefbein á fyrsta hluta meðgöngu. Þessar tvær ómskoðanir krefjast verulegrar þekkingar og þjálfunar þess sem framkvæmir hana. Meðal annars verður fósturið að liggja í réttri stellingu til að geta fengið nákvæma niðurstöðu (Malone og D'Alton, 2003; Rubin, 2005). Rannsóknir hafa sýnt að skimun við 11.-14. viku meðgöngu getur greint 82 - 87% tilfella Downs heilkenna með 5% hlutfall jákvæðra niðurstaða sem reynast falskar (Rabin, 2007).

## 2.2. Markmið og tilgangur fósturrannsókna

Fyrst og fremst er fósturskimun rannsókn sem byggir á læknisfræðilegum grunni þar sem sóst er eftir upplýsingum um líf og heilsu fóstursins (Hróðmar Helgason, 2001 : 395-6; Guðlaug Torfadóttir og Jón Jóhannes Jónsson, 2001: 431). Markmið skimunar er að vernda líf og greina alvarleg vandamál hjá fósturi, innri og ytri líkamsgalla, til að geta veitt aðstoð sem stuðlar að betra lífi fyrir einstaklinginn. Flestir foreldrar hafa ánægju af fósturskimuninni þegar hún veitir þeim góðar upplýsingar um heilbrigði barnsins (Hróðmar Helgason, 2001: 395-6).

Legvatnsástunga felur í sér erfðarannsókn þar sem leitað er eftir greiningu á litningafrávikum og er þrístæða 21 algengust (Egan og Borgida, 2002). Í ómskoðun á 18.-20. viku fer fram greining fleirbura og eðlilegs fósturs, meðgöngulengd metin og staðsetning fylgju og innra legumhverfi. Einnig er almennt útlit fósturs skoðað eins og höfuðlag, heilahólf, miðheilasvæði, hryggur og staðsetning hjarta í brjóstholi. Jafnframt er skoðaður magasekkur, þind, garnaútlit, þvagblaðra, útlimir, legvatnsmagn og hreyfingar fóstursins (Reynir Tómas Geirsson, 2001b).

Fósturskimun við 11.-14. viku meðgöngu felur í sér ómskoðun og blóðprufu þar sem rannsakað er meðal annars meðgöngulengd, fjöldi fóstura, staðfesting lifandi fósturs og sköpunargalla eins og hjartagalla. Einnig eru líkur á litningafrávikum hjá fósturi metnar, það er

að segja þrístæðu 21,13 og 18. Það er gert með því að mæla hnakkþykkt, skoða nefbein og mæla lífefnavísi í blóði móður (Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson og fleiri, 2008; Morgunblaðið 23. ágúst 2001). Algengasta ástæða fyrir frekari rannsóknum eins og legvatnsástungu eða fylgjusýnistölu er ef niðurstaða úr skimun sýnir auknar líkur á þrístæðu 21 hjá fóstri (Rubin, 2005). Líkindamat með tillit til litningagalla er byggt á forriti sem reiknar út tölfræðilegar líkur á þrístæðu 13,18 og 21. Tekið er mið af aldri móður og mæld lengd fósturs og hnakkþykkt, en í þessari rannsókn verður fósturstærð að vera á bilinu 45-84 mm (Kristín Rut Haraldsdóttir, 2001, 422-423).

Kostir fósturskimunar á fyrsta hluta meðgöngu eru nokkrir. Til dæmis er minni kostnaður við þessa rannsókn en legvatnsástungu og fylgjusýnistöku og engin áhætta er tekin sem gæti skaðað heilbrigt fóstur sem fylgir ástungu (Benn, 2003: 795). Ef verðandi foreldrar ákveða fóstureyðingu fyrir á meðgöngu er hún öruggari og ekki eins erfið líkamlega og andlega. Einnig gefur þessi skimun verðandi foreldrum meiri tíma til að undirbúa sig tilfinningalega fyrir fæðingu barns með frávík. Hún gefur staðfestingu fyrir á meðgöngu að barnið sé heilbrigt og kemur í veg fyrir margra vikna kvíða hjá foreldrum (Stein, 2005; Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 163; Hildur Harðardóttir, 2001a).

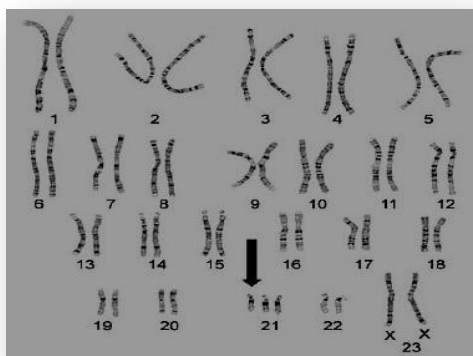
### 2.3. Downs heilkenni

Listmunir sem tilheyrðu Tumaco-La Tolita fólki sem bjó á svæði sem við köllum í dag Kólumbía og Ekvador og lifðu þar áður en Spánverjar numu land, sýna meðal annars á raunsæjan hátt líkamleg einkenni nokkurra fatlana. Meðal þessara listmuna er höggmynd af manni með Downs heilkenni (sjá mynd 1; Bernal og Briceno, 2006). Þessir listmunir og fleiri heimildir er vísbending um að einstaklingar með Downs heilkenni hafa alla tíð verið hluti samfélaga manna.



Mynd 1.

Í erfðamengi mannsins eru 23 litningapör sem skiptist í 22 pör svokallaðra almennra litninga og 1 par kynlitninga. Hver einstaklingur hefur því 46 litninga. Downs heilkenni er eitt algengasta genafrávikið og er orsökina auka eintak á 21. litningi, sem kallað er þrístæða 21, þess vegna hafa einstaklingar með heilkennið 47 litninga ( sjá mynd 2, Birke, Himmelweit og Vines, 1990:159).



Mynd 2.

Árið 1866 skráði læknirinn John Langdon Haydon Down (1828-1896) nákvæma lýsingu á útlitseinkennum einstaklinga með Downs heilkenni. En á þeim tíma voru aðeins til tvær heimildir með eldri lýsingar sem gerðar voru árin 1838 og 1844. Down var virtur og mikils metinn læknir sem átti langt nám að baki í lyfjafræði og síðar læknisfræði. Eftir nám sitt

var honum boðin staða yfirlæknis á stofnuninni the Royal Earlswood Asylum for Idiots í Surrey. Það vakti umræðu margra að hann skyldi þiggja þetta starf og eftirtektarvert þótti hversu vel var staðið að allri umönnun og þjálfun einstaklinga með þroskafrávik á stofnuninni. Down stóð fyrir miklum endurbótum þar og skráði niður lýsingar sínar og hugmyndir um einstaklinga sem hann kallaði *Mongolian idiocy* eða mongolíti. Hann byggði þessar lýsingar á mælingum á höfði, efri góm og ljósmyndum sem hann tók sjálfur. Hann velti fyrir sér hversu margir af íbúum stofnunarinnar hefðu þetta sama sérstaka útlit og svipað andlegt ástand (Ward, 2004).

Á þessum árum var flokkun kynþátta þýska mannfræðingsins, læknisins og lífeðlisfræðingsins Blumenbach (1752-1840) vinsæl. Mongolítar (Asíubúar) voru einn kynþáttur á meðal fimm í flokkun hans. Þessi flokkun Blumenbach og þróunarkenning Darwins höfðu áhrif á þælingar Downs um sérstakt útlit einstaklinga með heilkennið og leiddi hann að flokkun hans á *Mongolian idiocy* (Ward, 2004). Eftir þessi skrif Downs um móngólíta varð heitið útbreitt um einstaklinga með Downs heilkenni. Það var ekki fyrr en árið 1961 að umræða fór af stað um að breyta heiti þessa heilkennis. Það var fimm árum eftir að sænsku vísindamennirnir Levan og Tio sýndu fram á að maðurinn hefur 46 litninga (Annerén, Johansson, Kristiansson, og Friðrik Sigurðsson, 2000: 15) og tveimur árum eftir að franskir læknirinn Jerome Lejuene sýndi fram á að fólk með Downs heilkenni ber einn aukalitning á litningapari númer 21 (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 161). Levan og Tio ásamt nokkrum öðrum virtum erfðafræðingum skrifuðu áskorun í læknatímaritið *The Lancet* þess efnis að breyta nafngift *Mongolian idiocy* (Annerén, Johansson, Kristiansson, og Friðrik Sigurðsson 2000:16 ). Þeim fannst fyrrgreint heiti villandi og vísa til neikvæða viðhorfa gagnvart kynþætti Asíubúa. Þeir stungu upp á fjórum öðrum mögulegum heitum og ritsjóri blaðsins valdi Downs Syndrome. Alþjóða heilbrigðisstofnunin (WHO) samþykkti heitið árið 1965 (Ward, 2004). Eftir uppgötvun Jerome Lejuene fór jafnframt af stað leit vísindamanna að tækni til að greina litninga frávik eins og Downs heilkenni á meðgöngu. Legvatnsástunga var fyrsta rannsóknin sem verðandi mæðrum var boðið (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 162).

Það eru til fjögur afbrigði af litningum í tengslum við Downs heilkenni. Algengust er þrístæða 21 en 94% tilfella Downs heilkenna má rekja til hennar. Slík þrístæða tengist aldri móður (Annerén, Johansson, Kristiansson, og Friðrik Sigurðsson, 2000: 18). Einstaklingar

með þrístæðu 21 hafa auðkennandi svipgerð (Jóhann Heiðar Jóhannsson, 2001, 452), og getur einstaklingur með Downs heilkenni verið með mörg eða fá eftirtalinna útlitssérkenna. Andlitið getur verið breitt og flatt, hnakki flatur og mikil hnakkahúð. Augun skásett, varirnar þykkar og tungan löng, þykk og mjög hrjúf. Ennið getur verið hallandi, lítill eyrnarskurður, lágsett eyru og nefið flatt. Hendur eru stuttar, mjúkar og breiðar, með eina rák þvert yfir lófann og stórt bil er á milli stóru táar og táar númer tvö (Arshad, 2007: 38). Downs heilkennum fylgir dverglaða líkamsbygging, hægari efnaskipti og lægri vöðvaspenna sem gerir það að verkum að þau eru gjarnan þyngri en jafnaldrar. Vegna þessara útlitssérkenna greinast börn með Downs heilkenni venjulega mjög fljótt eftir fæðingu (Gíslína Erna Valentínusardóttir, Jóhanna Ólafsdóttir, Guðrún Kristjánsdóttir og Margrét Eyþórsdóttir, 2004).

Í öllum tilfellum fylgir Downs heilkennum einhver seinkun í hreyfiþroska og tali (Arshad, 2007: 38). Greindarvísitala er lægri en meðalgreindarvísitala almennings sem er 100 stig. Til að flokkast greindarskertur þarf greindarvísitala viðkomandi að vera undir 75 stigum (Gíslína Erna Valentínusardóttir, Jóhanna Ólafsdóttir, Guðrún Kristjánsdóttir og Margrét Eyþórsdóttir, 2004). Um það bil 85% einstaklinga með Downs heilkenni eru með greindarvísitölu á milli 35 og 70 sem telst vera mild til miðlungs þroskaskerðing. Greindarskerðing á bilinu 20-34 stig er fátíðari (Arshad, 2007: 38). Kynþroski verður á svipuðum tíma og hjá öðrum unglíngum en áhrifa öldrunar gætir snemma í ýmsum líffærum og á fertugs til fimmtugs aldri eru auknar líkur á Alzheimer sjúkdómnum. Nokkrir meðfæddir líffræðilegir gallar eru algengari hjá börnum með Downs en öðrum (Gíslína Erna Valentínusardóttir, Jóhanna Ólafsdóttir, Guðrún Kristjánsdóttir og Margrét Eyþórsdóttir, 2004). Meðal annars 30-50 % aukin hætta á hjartasjúkdómum og ýmiss einkenni frá stoðkerfi eru algengari, meiri sjón- og heyrnarvandamál, veikara ónæmiskerfi og tíðari sýkingar í tannholdi (Arshad, 2007: 38).

Umhverfisþættir virðast ekki auka líkur á tíðni barna með Downs heilkenni. Þó er þekkt að hættan eykst með aldri móður. Talið er að eitt barn með heilkennið fæðist í hverjum 1250 fæðingum lifandi barna hjá 25 ára mæðrum en eitt barn í hverjum 160 fæðingum við 40 ára aldur móður. Vegna tilkomu betri lyfja, umönnunar og heilsugæslu hefur meðalaldur einstaklinga með Downs heilkenni hækkað. Í kjölfar stofnunar ýmissa hagsmunafélaga fatlaðra hafa viðhorf almennings breyst gagnvart fötlunum og lífsgæði



barna með heilkennið batnað verulega (Rabin, 2007). Talið er að eitt barn með heilkennið fæðist að meðaltali í hverjum 800 fæðingum, svo að búast má við að fimm börn með heilkennið fæðist á ári á Íslandi miðað við 4000 fæðingar (Hildur Harðardóttir, 2001b:457).

### 3. Um fjöllum fræðimanna og kenningar

Það er athyglisvert að skoða um fjöllum bandarísku mannfræðinganna Rayna Rapp, Carole H. Browner og Nancy Ann Press sem fjalla um fósturrannsóknir. Rannsóknir þeirra fjalla um viðhorf verðandi foreldra til fósturskimunar og greiningar, sem tengist menningarlegum og samfélagslegum þáttum fósturrannsókna. Rapp (1999) gerði viðamikla etnógrafíu í New York þar sem hún tók viðtöl við mismunandi aðila sem tengjast fósturrannsóknum. Vinnuferlið tók 18 ár, frá því hún tók fyrstu viðtölin og bókin kom út árið 1999. Fyrir utan að bókin er vel skrifuð og uppsett gefur þessi rannsókn góða sýn á viðhorf þungaðra kvenna til fósturrannsókna. Það er áhrifamikið að Rapp gekk í gegnum þá reynslu sjálf að fá jákvætt svar úr niðurstöðu legvatnsástungu og ákvað ásamt manni sínum að binda endi á meðgönguna. Að mörgu leyti er hún lituð af þeirri reynslu og það kom henni á óvart hversu ólíkt viðmælendur hennar upplifðu slíka reynslu og höfðu mismunandi viðhorf gagnvart rannsóknunum. Hún taldi mismunandi menningarlegan og félagslegan bakgrunn hafa mikil áhrif á skoðanir fólks. Verðandi foreldrar sem þáðu eða höfnuðu fósturskimun eða greiningu höfðu mismunandi ástæðu. Rapp greindi áhrif stéttarskiptingar sterkt hvað varðar viðhorf manna til fósturrannsókna. Einnig voru heilbrigðisstarfsmenn hræddir við lögsókn ef þjónusta, ráðgjöf og upplýsingagjöf þeirra þætti ekki fullnægjandi og hefðu afdrifaríka afleiðingu, en slík lögsókn er þekkt í Bandaríkjunum. Þess vegna taldi Rapp að efnaðar og vel menntaðar konur fengju vandaðari og betri þjónustu en fátækari og verr menntaðar.

Mannfræðingarnir Browner og Press (1995: 307-322) segja að vinsældir fósturskimunar í Bandaríkjunum megi að hluta rekja til vaxandi viðhorfa manna þar í landi sem segja galla, veikleika og takmörkun mannsins grundvallaða í erfðavísindum. Einnig er hægt að greina ákveðna mannbótastefnu tengda fósturrannsóknum, þar sem eina lækningin við frávikum er fóstureyðing. En þrátt fyrir þessi undirliggjandi áhrif er tækni tengd fósturgreiningu markaðssett sem ákveðinn sannleikur. Þar sem þungaðar konur fá fullvissu um heilbrigði barnsins í gegnum tæknina sem er einnig markmið vísindanna. Höfundarnir draga þá ályktun að þar sem engin lækning eða meðferð er í boði frá

samfélagslegu sjónarhorni sé það mun ódýrara fyrir konur að fara í fóstureyðingu heldur en fyrir almenningsjóði að ábyrgjast lífstíðar félagslega þjónustu.

Helga Gottfreðsdóttir ljósmóðir varði doktorsritgerð sína árið 2009, sem fjallar um fósturskimun á Íslandi, og markmið hennar var að skoða ákveðna umhverfisþætti í íslensku samfélagi sem hefðu áhrif á val verðandi foreldra á fósturskimun. Hún notaði eiginlega rannsóknaraðferð og tók viðtöl við 20 verðandi mæður og 20 verðandi feður, þar sem helmingur þeirra þáði skimun og hinn helmingurinn hafnaði henni. Helga skoðaði einnig orðræðu nokkurra fjölmiðla um málefnið og lagði áherslu á hvernig, hverjir og hvaða þætti var deilt um.

Án þess að fara út í nákvæm atriði rannsóknarinnar var niðurstaða Helgu sú að nánast öllum viðmælendum hennar fannst þeir byggja ákvörðun sína á eigin vali. Aftur á móti var ákvörðun tekin af mismunandi ástæðum. Konurnar sem þáðu skimun höfðu töluverðar væntingar og karlmennirnir vildu öðlast vissu, hafa stjórn á meðgöngunni og af efnahagslegum ástæðum. Meirihluti þeirra sem hafnaði skimun höfðu reynslu af eða þekkingu á fötlunum. Einnig var athyglisvert að nokkrum fannst skimunin ekki áreiðanleg og veitti þeim ekki öryggi um heilsu og líf fóstursins. Í orðræðugreiningu Helgu í fjölmiðlum snérist umfjöllunin um tækniframfarir eins og samþætt líkingamat (NT). Einnig voru siðfræðilegar spurningar tengdar fósturskimun og var fólk efins og áhyggjufullt um afleiðingar hennar. Starfsfólk fósturgreiningardeildar Landspítalans voru talsmenn innleiðingar tækninnar og fjölluðu meðal annars um kosti hnakkþykktarmælingar miðað við legvatnsástungu próf. Einnig var umæða um að þörf væri á markvissri og gagnrýnni umræðu og ráðgjöf og upplýsingar til verðandi foreldra mætti endurskoða.

Í feminískum fræðum má glögggt greina ádeilu á breytt samskipti lækna við þungaðar konur, en tilkoma ýmissa inngripa eins og sönartækis höfðu gríðarleg áhrif á samskiptin. Sumir vilja meina að læknar sneiði hjá frásögn og upplifun kvenna á meðgöngunni en vitneskja um fósturið og meðgönguna sé einkum metin út frá upplýsingum frá sönartæki, blóðprufum og legvatnsástungu (Rapp, 2000: 29 og 2007: 611). Umfjöllun feminista snýst gjarnan um tækni eins og legvatnsástungu sem prófar ófædd börn fyrir litrófi erfðafræðilegra frávika. Eða umfjöllun um ómskoðun sem gerir foreldrum og sérfræðingum kleift að sjá ímynd ófædds barns í legi konunnar, gefur staðfestingu á kyni þess og tengir fósturið við nafn og félagslega sjálfsmynd. Feminískir fræðimenn telja einnig

mikilvægt að skoða þá staðreynd að meðganga og fæðing hjá konum í nútíma samfélagi er undir stjórn læknaþátta sem skipar hátt hlutfall karla (Morgan, 2009: 160).

Er stefnt að því að skapa fullkomin börn með tækni fósturrannsókna? Hverjir sækjast eftir slíkri fullkomnun? Feminískir fræðimenn velja fyrir sér hvort það séu konur sem finna þrýsting frá samfélaginu, læknum sem eru hvattir áfram með metnaði og valdi, eða stjórnvöldum sem leita eftir fullkomnum ríkisþegnum (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 184).

Margir feminískir fræðimenn telja að læknaþvingi konur til að taka þátt í gæðastjórnun fósturrannsókna. Samskipti á milli lækna og kvenna eru oft ófullnægjandi því sumar konur skilja ekki tölfræði eða læknisfræðileg orð læknisins. Til dæmis halda sumir að ungar konur séu ekki í áhættuhópi að eignast barn með Downs heilkenni. En hugtökin sem eru notuð til að greina í sundur muninn á *relative* eða hlutfallslegri áhættu (sem er hærri hjá eldri konum) og *attributed* eða eignar áhættu (flestar börn með Downs heilkenni eiga unga móður) er ef til vill ekki skiljanleg fyrir leikmann. Á íslenskum vettvangi fósturrannsókna er eflaust erfitt fyrir leikmann að skilja falska neikvæða niðurstöðu (ef niðurstaða sem sýnir ekki frávik hjá fósturi reynist röng) eða falska jákvæða niðurstöðu (ef jákvæð niðurstaða rannsóknar er röng). Af þessari ástæðu hafa feminískir fræðimenn lagt áherslu á að skoða hvernig upplýsingagjöf um fósturrannsóknir er háttað. Þær telja að slík ráðgjöf eigi alls ekki að lita ákvörðun verðandi foreldra og eigi að vera sett fram á hlutlausan hátt. Einnig hefur verið umræða um mikilvægi þess að ráðgjafar hafi þekkingu á fötlunum og hvernig sé að ala upp fatlað barn, en slík ráðgjöf er afar sjaldgæf (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 183-188).

Rapp (2007: 620-621) segir meðal annars að tækni fósturskimunar sem sjónrænnar leiðar til að veita verðandi foreldrum ánægju og gleði geti einnig haft í för með sér kvíða. Þegar fósturið verður raunverulegt og er persónugert í gegnum myndgerð sónarsins og þegar foreldrar fá að heyra hjartslátt fóstursins, verður fósturið einnig særanlegt og berskjaldað. Einn viðmælandi Rapp vildi halda ákveðinni fjarlægð við fósturið til vonar og vara ef niðurstöður fósturgreiningar skyldu sýna einhver frávik, og hún þyrfti að standa frammi fyrir vali um að halda áfram eða enda meðgönguna. Sónarmynd og hjartsláttur persónugera fósturið á ákveðinn hátt en hægt er að segja að legvatnsástunga setji líf fóstursins í efa. Á

sama tíma og fóstrið verður sýnilegt foreldrunum hefst biðtími ef þau hafa þegið fósturskimun eða greiningu. Beðið er eftir læknisfræðilegu álitu gæðastjórnunar.

Feminiskir fræðmenn tala um að læknar þvingi konur til að taka þátt í gæðastjórnun fósturrannsóknia sem metur galla og frávik hjá fósttri. Ef fósttrið reynist síðan gallað standa foreldrar frammi fyrir því að taka ákvörðun um framhaldið. Þetta er það sem franskri heimspekingurinn Michel Foucault kallaði lífvald (biopower). Fyrir Foucault var lífvald ákveðið sjónarmið en ekki hugtak, það tekur mið af tilraunum mismunandi yfirvalda til að eigna sér tilveru mannsins sem einstaklings og hluti ákveðinnar heildar. Sjónarmið sem tekur mið af líkama einstaklinga sem fæðist og þroskast, hægt er að þjálfa og bæta, sem veikist og deyr (Rose, 2007: 54). Foucault taldi lífvald vera valdatengsl líkama einstaklinga og félagslegs líkama. Hann skilgreindi félagslegan líkama sem viðfang ákveðins stjórnkerfis eða fyrirkomulags (Hewitt, 1991: 230-232).

Bandaríski mannfræðingurinn Janelle S. Taylor (2000: 148-151) fjallar um hvernig líkaminn hefur verið gerður að verslunarvöru. En það er algeng ályktun margra annarra feminista. Hún líkir líkama konunnar og meðgöngu hennar við framleiðslu verslunarvara. Leikmenn framleiðslunnar eru þungaðar konur þar sem líkami þeirra er framleiðslutæki og hún sjálf er verkamaður framleiðslunnar (æxlunar), fósturvísir er verðmæt afurð og læknar eru umboðsmenn eða stjórnendur framleiðslunnar (æxlunarinar). Hlutverk lækna er að byggja upp læknisfræðilega meðferð æxlunar. Samkvæmt þessari skilgreiningu efla markvissar fósturrannsóknir vald lækna sem stjórnenda og umboðsmanna æxlunar. Samkvæmt þessu eykur einnig fósturskimun og greining fyrir frávikum í fósttri verðmæti þess sem afurðar og eykur frekari firringu kvenna sem vinnuafl æxlunar.

Hlutverk lækna sem umboðsmanna framleiðslu er að meta gæði afurðar, sem sagt fósturvísa, með aðstoð tækni fósturrannsóknna. Í þessum rannsóknnum er hægt að fá upplýsingar um misalvarleg vandamál í þroska og heilsu fóstursins. Læknar hampa þessari tækni á þeim forsendum að hún sé hættalaus leið til að afla mikilvægra og nákvæmra upplýsinga um fósttrið. Það er hins vegar athyglisvert að möguleikar fósturrannsóknna til að afla upplýsinga um fóstur útskýra ekki hvers vegna þessar upplýsingar eru verðmætar og gagnlegar. Til dæmis er ekki til nein meðferð eða lækning við þessum vandamálum nema val foreldra um fóstureyðingu. Er hægt að tala um að vísindi sæki fram þegar greining fyrir frávikum hjá fósttri leiðir til fóstureyðingar? Það er varla hægt að telja að slík meðferð teljist

ábótasöm fyrir konuna eða læknavísindin. Að mati Taylor endurspeglar sú meðferð aðeins gæðatjórnnun sem fóstur ganga í gegnum í framleiðsluferli æxlunar undir stjórn lækna (Taylor, 2000: 148-151).

Um fjöllum félagsfræðinganna Rose og Novas (2003: 1-10) um líffræðilega ríkisþegna (biological citizenship) er áhugaverð í sambandi við umræðu um fósturrannsóknir í samfélögum sem eru með þróað heilbrigðiskerfi eins og er á Íslandi. Rose og Novas telja að ný gerð einstaklinga hafi orðið til í kjölfar aukinnar þekkingar og tækniframfara í líflækningum, líftækni og erfðamengjagreiningu (genomics) sem þeir kalla líffræðilegan ríkisborgara. Með tilkomu ríkisborgararéttar, pólitískra borgararéttinda og félagslegra réttinda gátu yfirvöld fundið sér leið til að flokka mismunandi einstaklinga sem góða eða slæma borgara. Einnig var þetta ákveðin leið stjórnvalda til að hafa áhrif á borgarana. Til dæmis voru byggingar og almenningsrými hönnuð og skipulögð á ákveðinn hátt í þeirri von að stuðla að ákveðinni hugsun, skoðunum og athöfnum. Á 21. öld hafa ekki allir sama rétt til ríkisfangs á grundvelli líffræðilegs ríkisborgararéttar. Mismunandi hugmyndir líffræðinnar segja okkur hvað jafngildir því að vera mannlegur (human worth) og hefur í för með sér valbundna fóstureyðingu, erfðafræðilega skimun og val á fósturvísun. Birtingamynd þess er meðal annars fósturrannsóknir nútímans.

Margir sérfræðingar á vettvangi fósturrannsókna segja að markmið erfðafræðilegrar ráðgjafar sé ekki að koma í veg fyrir að fólk eignist börn með erfðasjúkdóma eða erfðafrávik, ráðgjöf með hluttekningu veitir foreldrum kost á upplýstu vali um niðurstöðu fósturrannsókna. Breski erfðafræðingurinn R. Harris segir að upplýst val án utanaðkomandi þvingunar ætti að aðgreina læknisfræðilega erfðafræði frá mannbótastefnu sem hefur gagnstæð markmið, að bæta samfélagslegan arfstofn (Koch og Svendsen, 2005:823). Það er greinilegt að slík ráðgjöf reynir að forðast tengingu við hugtakið vald og mannbótastefnu. Þess vegna hefur ráðgjöf sem tengist ákvörðun fólks um ákveðna valkosti lagt áherslu á að gefa óþvingandi ráðgjöf til að forðast tengingu við mannbótastefnu (Koch og Svendsen, 2005:823-824).

Það er ekki nýtt í sögunni að stjórnvöld leggi áherslu á fræðslu almennings svo þeir taki ábyrgð á erfðafræðilegri æxlun. Fræðsla í erfðafræði var mikilvæg á ýmsum tímabilum arfbótastefnu, þekktasta dæmið er líklega tímabil nasista í Þýskalandi. Arfbótasinnar hafa hvatt almenning til að velja *rétt* við makaval og með hverjum þau eignast börn á grundvelli

arfbóta. Í gegnum fræðslu varð *erfðafræðilegur* ríkisborgari að taka ábyrgð á arfleifð sinni. Í dag miðast mælingar og pólitísk dómgreind í fósturgreiningum enn við líffræðilegan þátt mannsins. Tilvist markvissra fósturrannsókna eins og sónar, legvatnsástungna og fylgjuvefsprófa sýnir að skimun fyrir ákveðnum gæðum eða hæfileikum hjá einstaklingum hefur orðið óumflýjanleg. En þrátt fyrir það eru það verðandi foreldrar og jafnvel fjölskyldur þeirra sem taka ábyrgð á valinu þegar þeim eru færðar niðurstöður mælinga og útreikninga um ófætt barn sitt (Rose og Novas, 2003: 1-10)

Oft má heyra í orðræðu fjölmiðla að sjúkdóma, hæfileika, einkenni kynþátta, kynja og kynhneigðar sé hægt að útskýra eingöngu útfrá líffræði eða erfðavísindum. Mannfræðingarnir Susan McKinnon og Sydel Silverman (2005: 1-2) gagnrýna á vissan hátt aðferð smættarhyggju sameindalíffræðinnar, þó að aðferðin sé góð í vissum vísindalegum tilgangi. Þau gagnrýna hvernig smættun og alheims útskýring um líffræði mannsins og félagsleg samskipti hefur verið búin til. Slík uppbygging þar sem forsenda eiginleika mannsins, og þar með sannleikurinn um manninn, sé að finna í rannsóknum erfðafræðinnar. Það er þess vegna álitid að algengustu einkenni í líffélagslegu (biosocial) lífi mannsins hljóti að vera líffræðilega eða erfðafræðilega ákveðið. Slíkt sjónarhorn hefur tvönnskonar afleiðingar í för með sér. Í smættarhyggju sameindalíffræðinnar er tilvera mannsins ekki sett í samhengi við stærri og fjölbreyttari menningu, pólitísk og hagfræðileg öfl. Ekki er heldur tekið tillit til mismunandi eiginleika og ferla sem hafa félagslegan uppruna.

Meðal annars er leitað eftir litningafrávikum í fósturrannsóknum og er skimun fyrir Downs heilkennum algengast. Tekið er tillit til skilgreindra vandamála sem eru líffræðilegs eðlis sem sagt hæfileika (til dæmis greindarskerðing), einkenni og svipgerð einstaklingsins. Það er hins vegar ekki tekið mið af félagslegum hæfileikum mannsins, og að skoða litningafrávik sem grundvallast af líffræðilegri byggingu einstaklings segir aðeins brot um einstaklinginn sjálfan sem persónu, félagslegs einstaklings og tilfinningaveru (Birke, Himmelweit og Vines, 1988; Reynir Tómas Geirsson, 2001a; McKinnon og Silverman, 2005; Ingibjörg Lára Skúladóttir, 2008).

Flokkun hefur lengi verið rannsóknarefni ýmissa fræðimanna og er slík umfjöllun áhugaverð á vettvangi fósturrannsókna. Normalisering (normalization) var mikilvægt þema í verkum Foucault. Hann sá normaliseringu sem ferli, sem kemur meðal annars að haldi við

að merkja meirihluta íbúa samfélaga (við) frá minnihluta (hinir) (Leitch og Motion, 2007). Rapport og Overing (2000) telja að það sé vitsmunaleg kunnátta mannsins að flokka heiminn í aðgreinda hluti og samskipti, merkja fólk, hugtök, sambönd og fleira. Með flokkun skapar maðurinn sér reglu í umhverfinu, sjálfsímynd og öryggi. Flokkun er eðlislæg manningu til að öðlast þekkingu og skilning. Ákveðna mótsögn má finna í flokkunarkerfi mannsins þar sem mismunandi sjónarhorn mætast og þess vegna er ekki hægt að telja þau endanleg eða fyrirsjáanleg (Rapport og Overing, 2000: 32-33; Jónína Einarsdóttir, 2008).

Durkheim og Mauss (1963, 1903) töldu að samfélagsgerð væri ákveðin fyrirmynd flokkunarkerfis mannsins. Þeir töldu að hug mannsins skorti náttúrulega hæfileika til að búa til flókin kerfi flokkunar eins og má greina í samfélögum manna. Þeir aðgreindu í sundur mismunandi formgerðir samfélaga og fjölluðu um mis þróuð samfélög, frá frumstæðum og einföldum til flóknari og þróaðra samfélaga. Í einföldum samfélögum upplifa íbúar lífið á sama hátt vegna sameiginlegs skilnings á hópnum. Í þróaðri samfélögum er félagsleg formgerð flóknari. Þar hafa einstaklingar samfélagsins mismunandi aðgang að félagslegum eignum og upplifun lífsins. Þess vegna er samstaða þar ekki grundvölluð af sameiginlegum þáttum heldur af tengslum mismunandi aflu samfélagsins sem verða að vinna saman, vegna þess að samvinna er nauðsynleg ef samfélagið á að ganga. Durkheim og Mauss tengja því þróun flokkunar við þróun samfélaga þar sem félagsleg umhyggja í frumstæðum og einföldum samfélögum minnkar í þróaðri samfélögum og íhugul hugsun tekur við, sem þýðir að maðurinn leggur áherslu á að auka skilning og þekkingu manna með flokkunarkerfinu (Durkheim og Mauss, 1963; Jónína Einarsdóttir, 2006).

Með tilliti til rannsókna Rapp (1999) og Helgu (2009) má segja að fósturrannsóknir byggjast á flokkunarkerfi sem flokka fóstur í tvo andstæða hópa og er afleiðing þess stundum ákvörðun um líf og dauða fósturs. Fósturskimun felur í sér skimun fyrir útliti líkamans og umhverfi barnsins í móðurkviði og leitast er eftir ákveðnu öryggi fyrir verðandi foreldra um líf og framtíð fóstursins. Flokkunarkerfi fósturrannsóknia felur í sér nokkrar flokkanir eins og staðfestingu á kyni, heilbrigði og fráviki hjá fóstrinu sem gefur jákvæða eða neikvæða niðurstöðu. Það er skimað fyrir gæðum og göllum sem leiðir af sér flokkun um æskilegt eða óæskilegt líf, gleði eða þjáningu og engin vandamál eða



vandamál, sem leiðir síðan af sér ákvörðun um líf og dauða fóstursins. Það er síðan í höndum verðandi foreldra að velja á milli flokka sem leiðir þá að ákvörðun um líf og dauða fósturs. Það er því hægt að hugsa sér tvo hópa verðandi foreldra sem þiggja eða hafna fósturskimun og greiningu. Val þeirra byggist á ákveðnu flokkunarkerfi þekkingar á fötlunum og fáfræði og hins vegar á trausti og vantrausti á rannsóknirnar. Flokkun er gjarnan þýðingarmikil til að auka skilning og góð til að styðjast við þegar meginreglu er leitað. Hún getur bæði lagt áherslu á margbreytileika og leynt honum, jafnframt gerir flokkun stundum ekki ráð fyrir þáttum sem fellur utan flokks og þvingað frávik í flokk (Jónína Einarsdóttir, 2006: 464). Það má greina flokkunaráráttu mannsins á vettvangi fósturrannsókna. Flokkunarkerfi er notað til að auka skilning og þekkingu og einnig til að vera ráðgefandi um aðgerðir sem hafa síðan áhrif og ákveðnar afleiðingar um líf fóstursins. Áhrif og afleiðingar fósturrannsókna er síðan sett í hendur verðandi foreldra um ákvörðun sem grundvallast á upplýstu vali þeirra. Að vissu leiti má sjá að flokkunarkerfið sé fyrisjáanlegt og endanlegt á grundvelli þátta líffræðis og erfðafræðis fóstursins en ekki hvað varðar félagslegan þátt þess í framtíðinni. Deilt er um réttmæti fósturrannsókna og einnig má greina ákveðið óryggi um áreiðanleika þeirra (Rapp, 1999; Helga Gottfreðsdóttir, 2009; Jónína Einarsdóttir, 2006).

Í kaflanum hef ég tekið saman umfjöllun nokkurra fræðimanna um fósturgreiningar fyrir frávikum. Það má greina ákveðna orðræðu í umræðunni, hvernig þunguðum konum er stjórnað með tækni og þekkingu læknisfræðinnar sem grundvallast á líffræðilegum þáttum vettvangsins og áráttu mannsins að flokka lífverur, aðstæður og athafnir mannsins.

## 4. Fósturrannsóknir á Íslandi

### 4.1. Fósturskimun og greining á Íslandi

Mæðravernd hófst á Íslandi árið 1928 að tilstuðlan góðgerðarfélagssins Líknar. Á sjöunda og áttunda áratug síðustu aldar færðist þjónustan til heilsugæslu um land allt. Mæðravernd er svipuð á Íslandi og í öðrum löndum Evrópu þar sem konur sækja hana innan heilbrigðiskerfisins eða heilsugæslunnar og stærsti hluti kvenna fæðir börnin sín á spítala. Fyrirmynd Íslendinga í heilbrigðismálum er norrænt velferðarkerfi sem býður upp á hágæða ríkisrekna heilbrigðisþjónustu (Helga Gottfreðsdóttir, 2009: 6-9). Samkvæmt íslenskri Fæðingaskrá fæddust 5014 börn árið 2009, þar af voru 4993 börn lifandi fædd í 4939 fæðingum og er það svipaður fjöldi fæðinga og síðstu árin (Landlæknisembættið, fæðingaskrá, 2010). Í dag eiga allar verðandi mæður á Íslandi kost á að sækja meðgönguvernd þeim að kostnaðarlausu og að jafnaði á fyrsta skoðun að fara fram við 12. viku meðgöngu. Markmið mæðraverndar er, „*að gæta að og efla heilsu, vöxt og þroska móður, barns og fjölskyldu með eftirliti, stuðningi og fræðslu. Einnig að greina og meðhöndla frávik frá eðlilegri meðgöngu og væntanlegri fæðingu sem fyrst*“ (Landlæknisembættið, 2009).

Frá árinu 1978 hefur öllum konum eldri en 35 ára verið boðin legvatnsástunga vegna aukinnar áhættu á litningafrávikum (Reynir Tómasson, 2001b). Á Íslandi hafa 90-95% kvenna á þessum aldri þegið slíkt próf en sambærilegt við Noreg er hlutfallið aðeins 40% þar í landi (Linn Getz, 2001: 55). Árið 1975 kom fyrsta ómtækið til Íslands á kvennadeild Landspítalans (Reynir Tómas Geirsson, 2001b) og frá árinu 1986 hefur öllum konum á Íslandi staðið til boða ómskoðun við 19. viku meðgöngu og 98% kvenna hafa þegið hana (María Hreinsdóttir, 2002). Í þeirri rannsókn er meðgöngulengd metin, fjöldi fóstura, fylgjustaðsetning og óeðlilegt útlit fósturs. Skoðun áhættuhópa gefur takmarkaðan árangur þar sem flest tilfelli fósturgalla verða ekki í þeim hópi. Þess vegna þótti tímabært að bjóða öllum konum ómskoðun við 19. viku meðgöngu (Reynir Tómas Geirsson, 2001b). Á þessum tímamótum var búinn til fræðslubæklingur ætlaður verðandi foreldrum um þessa rannsókn. Í honum kemur fram markmið, tilgangur og framkvæmd rannsóknarinnar. Þar er tekið fram að slík rannsókn sé upplýst val verðandi foreldra og þau taki endanlega

ákvörðun um hvaða rannsóknir þau vilji gangast undir (Reynir Tómas Geirsson, 2001b; María Hreinsdóttir, 2001).

Á árunum 1989-1997 var smám saman bætt við betri skoðun á nýrum, augum, litla heila, görnum, andliti, naflastrengsæðum, höndum og fótum, hjartagöllum og minniháttar merkjum um litningagalla. Ómgreiningin náði þó aðeins til þeirra sem voru með alvarlega sköpunargalla og þeirra sem höfðu miklar líkur á dauða eða fötlun (Reynir Tómas Geirsson, 2001b). Í byrjun 21. aldar var öllum konum boðið líkindamat við 18.-20. viku meðgöngu, sem felur í sér skimun fyrir litningagöllum. Slíkt fyrirkomulag hefur aukið greiningu á litningagöllum á fósturstigi og dregið úr ástungum í kjölfarið (Hildur Harðardóttir, 2001c). En ef niðurstöður úr líkindamati sýna 0.3% eða meira áhættu fyrir fráviki er boðið upp á ástungu eða fylgjusýnatöku (María Hreinsdóttir, 2001). Sumarið 2001 var þunguðum konum boðin lífefnavísamæling og hnakkþykktarmæling til að meta líkur á litningagöllum og voru sýnin send til Bretlands. Þessi þjónusta var kostuð af foreldrum. Á þessum tíma var mikil umræða um að bjóða öllum verðandi mæðrum upp á snemmómun á 12. viku meðgöngu (Hildur Harðardóttir, 2001d).

Í dag býður fósturgreiningardeild Landspítalans og Kvennadeild Sjúkrahússins á Akureyri öllum verðandi mæðrum skimun til þess að meta líkur á litningagöllum við 11.-14. viku sem þær greiða sjálfar fyrir. Ómskoðun við 19.-20. viku er gerð víðsvegar um landið þeim að kostnaðarlausu. Frá árinu 2001 hefur öllum verðandi mæðrum verið boðið samþætt líkindamat og þiggja um það bil 90% verðandi foreldrar á höfðuborgarsvæðinu það boð. Á vefsíðu heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins er að finna upplýsingar um markmið og framkvæmd fósturskimunar og fósturgreiningar. Sérstök umfjöllun er um mikilvægi upplýsts samþykkis verðandi foreldra (Heilsugæslan, 2009).

Bæklingur um fósturskimun og fósturgreiningu á meðgöngu var gefinn út í febrúar 2008 í samstarfi Landlæknisembættis, Landspítalans og Miðstöðvar mæðraverndar (Ársskýrsla landlæknisembættis 2008). Þessi bæklingur gefur verðandi foreldrum upplýsingar um rannsóknirnar sem gerðar eru við 11.-14. viku, 18.-20. viku meðgöngulengdar og fósturgreiningu með litningarannsókn. Farið er yfir tilgang rannsóknanna, markmið og framkvæmd. Tekið er fram að fósturskimun og fósturgreining eru upplýst val foreldra. Ráðgjöf frá fagaðilum stendur öllum til boða og veittar

upplýsingar um stofnanir og félög (Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson og fleiri, 2008).

Ef verðandi foreldrar fá jákvætt svar úr legvatnsástungu geta þau sótt ráðgjöf til sérfræðinga Kvennadeildar Landsspítalans sem eru ljósmæður, læknar, prestur, erfðafræðingar og hjúkrunarfræðingar (Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson og fleiri, 2008). Á vef heilsugæslu höfuðborgarsvæðis (Heilsugæslan, júní 2009) er farið yfir valkosti ef niðurstaða úr fósturgreiningu er jákvæð.

Það er athyglisvert að skoða niðurstöðu fæðingarskráningar Landsspítalans sem er hluti Árskýrslu Landsspítalans (Landsspítali, fæðingarskrá, 2010) með tilliti til greiningar á þrístæðu 21 á fósturstigi frá árunum 2004 til 2007. Þessi skráning er yfirlit frá LHS og FSA sem tekur til meirihluta fósturrannsókna á öllu landinu. Samkvæmt skráningu þar ákváðu 19 þör að enda meðgöngu eftir jákvæða niðurstöðu greiningar, eitt þar missti fóstur með heilkennið og eitt barn með Downs heilkenni fæddist. Það voru því 90.5 % foreldra á þessu tímabili sem ákváðu að fara í fóstureyðingu vegna jákvæðrar niðurstöðu. Þessi niðurstaða samræmist að vissu leyti „víðum“ lagamma um fóstureyðingar á Íslandi frá árinu 1975. Samkvæmt rannsókn Helgu Gottfreðsdóttur (2009: 18-20) fæddust tvö til þrjú börn með Downs heilkenni á tímabilinu 2004-2007. Aftur á móti ef litið er á hlutfall fæddra barna með heilkennið á tímabilinu 2000 -2004 sem eru fjögur ár áður, fæddust fjögur til fimm börn með heilkennið. Það er hægt að greina hlutfallslega fækkun fæddra barna með heilkennið á milli þessara tveggja tímabila. Það má jafnframt greina fækkun barna fæddra barna samkvæmt Hildi Harðardóttur (2001b) sem segir að búast má við að fimm börn fæðist með heilkennið að meðaltali ár hvert miðað við 4000 fæðingar. Einnig er hægt að greina fækkun fæddra barna með heilkennið ef litið er á lengra tímabil, frá árinu 1983 til 2009 sem spannar 27 ár fæddust að meðaltali fjögur börn með heilkennið. Tíðasta gildið á tímabilinu voru tíu börn sem fæddust með heilkennið árin 1992 og 1997. Er hægt að meta út frá slíkri tölfræði að fósturskimun og greining á Íslandi hafi áhrif á hlutfall fæddra barna með heilkennið?

Samkvæmt dreifibréfi Landlæknisembættisins árið 2006 (sjá dreifibréf landlæknis 2006) um fósturskimun fyrir Downs heilkennum, sem sent var til Miðstöðvar mæðraverndar, lækna og ljósmæðra á heilbrigðisstofnunum, heilsugæslustöðvum og sjúkrahúsum,

sjálfstætt starfandi kvensjúkdómalækna og ljósmæðra, er landlæknir að velta fyrir sér siðfræði tengda fósturrannsóknnum og mikilvægi upplýsts vals verðandi foreldra fyrir skimun. Landlæknir segir meðal annars í bréfinu, að mikil umræða hafi verið um þessi mál hérlendis. Innan siðfræði, fötlunarfræði og guðfræði hafa komið fram hugmyndir um að vaxandi notkun á skimun fyrir frávikum hjá fósturi setji verðandi foreldra í afar erfiða aðstöðu, auk þess sem slíkar rannsóknir geta leitt til mismununar í samfélaginu gagnvart einstaklingum sem eru fatlaðir. Mikilvægt er að verðandi foreldrar hafi val um skimun og fái hlutlausa ráðgjöf og upplýsingar, meðal annars um það hvað jákvætt skimpróf þýðir og möguleika á falskt-jákvæðum og falskt-neikvæðum niðurstöðum. Einnig hvaða valkostir standa til boða ef líkur á litningafrávikum eru auknar og þá ákvörðun sem fólk stendur frammi fyrir, greinist litningafrávik hjá fósturinu.

Dreifibréfið gefur til kynna að siðfræðilegrar umræðu um fósturrannsóknir á Íslandi sé þörf og nokkur atriði sem varða slíka umræðu verði að skoða frekar. Eins og glögg má sjá hér að ofan hefur verið lögð áhersla á þætti eins og upplýst val verðandi foreldra um skimun og greiningu, bæklingar hafa verið endurnýjaðir og ráðgjöf og upplýsingagjöf endurskoðuð á þeim árum síðan dreifibréfið var sent.

Á sama tíma og breytingar í fósturrannsóknnum á Íslandi áttu sér stað, var ýmislegt að gerast í samfélaginu sem hefur bein eða óbein áhrif á fósturrannsóknir tengdar Downs heilkennum. Fyrst er að nefna að lagasetning um fóstureyðingar var sett árið 1975 sem hefur óneitanlega áhrif á hraða þróunar í fósturgreiningum hér á landi. Á 7. og 8. áratug síðustu aldar var sá rammi gerður „viðari“ hvarvetna í vestrænum lýðræðisríkjum (Rapp, 1999: 39-43), þar með talið á Íslandi. Miklar breytingar í málefnum fatlaðra á Íslandi áttu sér stað á þessum árum. Ný og betri búsetuform fatlaðra urðu viðurkennd eins og einstaklings búseta og fámenn sambýli. Landssamtökin Þroskahjálp voru stofnuð haustið 1976 og eru sameiningartákn mismunandi félaga sem vinna að málefnum fatlaðra. Markmið félagsins er að tryggja fötluðum fullt jafnrétti á við aðra þjóðfélagsþegna. Meðal annars tóku samtökin þátt í gerð heildarlöggjafar um málefni fatlaðra sem tók gildi 1. janúar 1984 og endurskoðun þeirra laga árið 1992 (Landssamtökin Þroskahjálp, 2010; Annerén, Johansson, Kristiansson og Friðrik Sigurðsson, 2000). Eitt aðildarfélag Landssamtakanna er Félag áhugafólks um Downs heilkenni, sem var stofnað árið 2000 (mbl.is/frettir. 2009).

Eins og fram hefur komið hafa viðhorf almennings gagnvart fötluðum breyst verulega til batnaðar, með tilkomu félagssamtaka, breyttri aðstöðu fatlaðra, lagamma um málefnið og viðurkennds jafnréttis fatlaðra. Þó að fyrrgreindir þættir hafi áunnist í baráttu fatlaðra um betra líf er töluverð vinna eftir til að tryggja fötluðum viðunandi aðstoð og jafnrétti (Landssamtök Þroskahjálpar, 2010).

#### 4.2. Umfjöllun í fjölmiðlum á Íslandi

Í þessum kafla er ætlunin að skoða umfjöllun um áhrif fósturskimunar og fósturgreiningar á Íslandi í fjölmiðlum. Rýnt er í viðtöl og frásagnir aðstandenda barna með heilkennið, heilbrigðisstarfsfólks, fulltrúa félagssamtaka og annarra sem láta sig málið varða. Greinarnar birtust í Morgunblaðinu og riti Þroskahjálpar á árunum 1998 til dagsins í dag. Skiptar skoðanir eru um markmið fósturskimunar, hvernig staðið er að ráðgjöf og upplýsingagjöf til verðandi mæðra og hvort snemmómun eigi að vera hluti mæðraverndar. Siðfræðilegar spurningar eru þó mest til umræðu og sýnist sitt hverjum.

Foreldrar barna með Downs heilkenni virðast áhyggjufullir um þróun mála og finnst opinber umræða snúast of mikið um jákvæða þætti tækniframfara í læknávisindum en siðferðismál sem spretta upp í kjölfarið hafi verið sett út í kuldann (sjá til dæmis Indriði Björnsson, 2000 og 2004). Er lífið ekki dýrmætara en raun ber vitni? Er líf fatlaðra minna virði en þeirra sem teljast heilbrigðir? Þau rökstyðja mál sitt á mismunandi hátt en hægt er að greina rauðan þráð í gegnum allar frásagnirnar. Þau telja að markmið fósturskimunar og fósturgreiningar sé að útrýma einstaklingum með Downs heilkenni án umhugsunar. Að ekki hafi átt sér stað markviss og uppbyggjandi siðfræðileg umræða í samfélaginu. Það verður að bæta ráðgjöf fagaðila til verðandi foreldra og kerfisbundin flokkun barna á fósturstigi samræmist ekki vaxandi umræðu og bættu viðhorfi almennings gagnvart fötluðum.

Legvatnsástunga ein og sér við fósturgreiningu fyrir Downs heilkenni hefur lítil áhrif á hlutfall fæddra barna með heilkennið og er varla hægt að skilgreina sem markvissa fjöldaskimun (Birke, Himmelweit og Vines, 1988: 169). Með tilkomu fósturskimunar á fyrsta hluta meðgöngu og í kjölfar umræðu um að slík þjónusta yrði hluti mæðraverndar

fyrir allar verðandi mæður, virðist umræða í fjölmiðlum um útrýmingu barna með Downs heilkenni aukast.

Ingibjörg Lára (2008) veltir meðal annars fyrir sér hvort það sé ekki skynsamlegri lausn að aðlaga samfélagið að mismunandi þörfum einstaklinga en að útrýma þeim á fósturstigi. Indriði Björnsson (2000) bendir á að samhliða tækniframförum hafi viðhorf til fatlaðra breyst verulega til batnaðar og með tilliti til þess sé ekki hægt að rökstyðja fósturskimun fyrir alla verðandi foreldra á grundvelli tækniframfara. Hann telur jafnframt umhugsunarefni að nota skattpeninga almennings í herferð gegn fötluðum með því að skima fyrir þeim í móðurkviði til þess að geta eytt þeim. Með þessu er samfélagið að gefa þau skilaboð að fatlaðir séu mistök náttúrunnar. Guðmundur Pálsson heimilislæknir (2008) segir meðal annars að læknar sem taka þátt í þessum fósturrannsóknnum séu þess umkomnir að verja einstaklinga með Downs heilkenni og geti notað neitunarvald sitt til að komast hjá þessari vinnu. Landssamtökin Þroskahjálp (2001) sendu frá sér ályktun um snemmskoðun. Þar segir að tilgangur skimunnar sé að gefa sem flestum foreldrum tækifæri til að enda meðgöngu ef um frávík hjá fósturi er að ræða. Það viðhorf sem liggur að baki fósturrannsókna er þess eðlis að það eykur ekki virðingu fyrir fötluðum og á það sérstaklega við um einstaklinga með Downs heilkenni. Landssamtökin Þroskahjálp telja það ekki verkefni heilbrigðisyfirvalda að leita að einstaklingum með lága greind í móðurkviði.

Heilbrigðisstarfsmenn sem vinna við fósturskimun og greiningu undirstrika að þessar rannsóknir séu upplýst val verðandi foreldra. Þær miðast að því að foreldrar fái vitneskju um frávík hjá fósturi en það er síðan í þeirra höndum hvernig þau nýta sér þau gögn. Heilbrigðisstarfsmenn líta ekki á snemmómun sem hluta mæðraverndar þar sem verðandi foreldrar þurfa að greiða fyrir rannsóknina. Einnig benda þau á að markmið fósturskimunar sé víðtækara en að greina litningagalla og ekki að útrýma börnum með Downs heilkenni (Reynir Tómas Geirsson og Hildur Harðar, 2008). Nokkrum árum áður fjallar Reynir Tómas Geirsson (2001a) um að snemmskimun sé jákvæð viðbót í fósturrannsóknnum, jafnframt að unnið sé að því að gefa öllum þunguðum konum skimun fyrr á meðgöngu en tíðkaðist á þeim tíma. Með nýju tækninni er meira val fyrir verðandi foreldra að stýra æxlun og framtíð sinni. Hann bendir jafnframt á að hnakkaþykktarmæling og lífefnaskimun gefi vísbendingar um frávík eða aðferðin hefur öryggi upp á 70-90% því er

það afar óraunhæft að ætla að börn með Downs heilkenni hætti að fæðast en líklega á þeim eftir að fækka nokkuð.

Forystusveit heilsugæslunnar á höfuðborgarsvæðinu (sjá Morgunblaðið 20. janúar 2004) skrifar um að fósturskimun eigi fyrst og fremst að vera valkostur foreldra og ekki eigi að þvinga neinn til að gangast undir fósturskimun. Einnig er talið að fósturskimun eigi ekki að vera hluti kerfisbundinnar mæðraverndar nema fyrir konur sem eru í aukinni hættu hvað varðar litningagalla. Tekið er fram að ákvörðun um hvort fósturskimun eigi að falla undir mæðravernd flokkist í raun ekki undir heilbrigðismál, því slík ákvörðun tengist öðrum gildum en eingöngu heilbrigðismálum.

Umræða foreldra barna með heilkennið tengdist oft upplýsingagjöf og ráðgjöf fagaðila til verðandi foreldra. Þau telja þennan þátt hafa verið vanræktan ef tekið er mið af tækniframförum og þjónustu sem boðið er upp á í mæðravernd í dag. Meðal annars efast Indriði Björnsson (2000) um hlutleysi heilbrigðisstarfsfólks sem veitir ráðgjöf og telur jafnframt að fræðsla um fatlanir og rannsóknir á fósturstigi sé bágborin (sjá einnig Kolbrún Erla Pétursdóttir og Björn Sveinlaugsson, 2001: 15). Sigurbára Rúnarsdóttir og Einar Hjálmarsson (2008: 12) telja að hægt sé að bæta ráðgjafþjónustu með betri fræðslu fagfólks og til dæmis að bjóða verðandi foreldrum sem hafa fengið jákvæða greiningu viðtal við foreldra sem eiga barn með heilkennið. Þau benda á fyrirkomulag skimunar í Noregi en þar er aðeins boðið upp á fósturskimun fyrir konur eldri en 35 ára. Þau tengja saman góða fræðslu fagfólks og lágt hlutfall kvenna þar í landi sem fara í fóstureyðingu eftir jákvæða greiningu. Á Íslandi fara langflestar konur í fóstureyðingu ef fóstrið greinist með þrístæðu 21, sem þau telja vera í samræmi við lélega fræðslu og ráðgjöf fagfólks.



## 5. Siðfræði

Ýmsir telja nútíma þróun í líflækningum, þá sérstaklega tengda erfðafræði, muni fela í sér hugmyndir um gildi mannglegra eiginleika og hæfni og útiloki þá sem eru taldir óeðlilegir eða gallaðir. Ekki er tekið mið af margbreytileika mannsins og samfélagsins í heild. Þessir sömu aðilar vara við nauðhyggju erfðafræðinnar sem þeir telja að leiði af sér mismun og aðgreiningu. Slíkur vettvangur gildisviðmiða, valkosta og vonar um lífið sjálft er vettvangur pólitískra umræðna um lífið (Rose, 2007; 50-52). Réttlætning fóstureyðingar í kjölfar greiningar á litningafráviki hjá fósturi felur í sér ákveðna höfnun á tilverurétti fatlaðra í samfélagi. Ef fósturrannsóknir eru notaðar sem tæki til að losna við einstaklinga með fötlun þá flokkast það undir mismunun gagnvart fólki með fötlun, þeirra sem lifa með fötlun og þeirra sem hugsanlega hefðu fæðst með fötlun. Nýja erfðatæknin þar með talin fósturrannsóknir og síðan fóstureyðing eru í eðli sínu tækni undirokunar og stjórnunar sem koma að haldi við að koma í veg fyrir fæðingu barna sem skilgreind eru með fötlun (Gilliam, 1999; Vilhjálmur Árnason, 1990:9-30).

Vilhjálmur Árnason (1990: 9-50) telur að menn þurfi stundum að öðlast reynslu og upplifa jafnvel þjáningu og sorg til að sjá hvað er eftirsóknarvert í lífinu. Í ljósi þessa hafa einstaklingar með fötlun eða ákveðinn sjúkdóm forskot á þá sem eru líkamlega eða andlega heilbrigðir. Út frá þessu er hægt að segja að erfitt er að draga einhverja ákveðna línu í mannbótaskyni því erfðabætur tryggi ekki eiginlegar mannbætur eins og fallett og gott mannlíf.

Fósturrannsóknir grundvallast á tækniframförum og aukinni þekkingu í læknisfræði. Það er því eflaust hægt að velta fyrir sér af hverju maðurinn viðurkennir tækni. Hefur tækni skapað vandamál hjá manningum? Peter Augustine Lawler prófessor í stjórnmálafræðum (2005) telur að mannskepnan geti ekki verið án tækninnar og telur að hún geri manninn bæði betri og verri. Maðurinn hefur hæfileika og vitsmuni til að búa sér til verkfæri og tækni og með því er hægt að breyta manningum og aðstæðum hans. Við erum stolt af verkum okkar en viljum jafnframt losa okkur undan byrði tækniframfara. Svo okkur finnst það ógjörningur að dæma hvers kyns og hversu mikil tækni henti okkur. Við ættum að vera frjáls að þiggja eða hafna mismunandi tækniframförum. Það er jafnframt ekki vitað um

nein samfélög sem hafna tæknilegum breytingum síðustu áratugi en samfélag Amish fólks er þó undantekning. Samkvæmt þessu erum við háð tækni en eigum jafnframt erfitt með að hafna henni þó hún leiði til óþægilegrar umfjöllunar eða aðstæðna, sem sagt þegar tæknin stendur frammi fyrir siðfræðilegum spurningum eins og á vettvangi fósturrannsóknia. Það er því ef til vill ráð að velta fyrir sér hvað siðfræði fjallar um.

Hagnýt siðfræði fjallar nánast um allt sem snýr að daglegum athöfnum, skoðunum og valmöguleikum mannsins (Singer, 1993. vii). Samkvæmt skilgreiningu Páls Skúlasonar (1987:221-222) snýst siðferði um veruleika þar sem hegðun og samskipti manna lúta ákveðnum reglum umhverfisins. Þessar reglur tengjast athöfnum á milli manna sem leiða af sér ákveðin samskipti, umgengni, viðhorf til annarra, umhverfisins og sjálfra okkar. Maðurinn er því sífellt að taka ákvarðanir um hegðun sína og skoðanir. Hvort sem ákvörðun er rétt eða röng verður hann að temja sér að leita þekkingar á viðfangsefni og nýta sér hana. Siðferði sem grundvallast af eigin siðferðisþekkingu er ekki talin íhuguð og venjulega er fólk ekki meðvitað um hana. Oft þarf fólk að kynnast annars konar siðferði en það þekkir áður til að það íhugi eigið siðferði. Með öðrum orðum er gagnrýnin hugsun ekki eðlislæg manningunum en með því að kynnast aðstæðum, hugmyndum og reynslu sem ekki er kunnug áður öðlast maðurinn vettvang til að gagnrýna.

Þegar greining á litningafráviki hjá fósturi liggur fyrir er eina meðferðin fóstureyðing og flestir íslenskir foreldrar virðast nota það úrræði. Það segir manni að fóstureyðing vegna galla/litningafráviks hjá fósturi þykir nokkuð sjálfsögð aðgerð hér á landi. Peter Singer (1993: 182-190) prófessor í siðfræði við Princeton háskóla í Bandaríkjunum vill gefa foreldrum aukið frelsi og tækifæri til að velja og hafna *gölluðu* barni. Singer veltir meðal annars fyrir sér rétti nýbura til lífsins og telur að þar sem nýbura skorti skynsemi, dómgreind, sjálfsforræði og sjálfsvitund sé ekki hægt að leggja að jöfnu að deyða þau og venjulega manneskju. Með tækni fósturskimunar og greiningar er ekki enn hægt að greina öll frávik eða galla mannskepnunnar. Til dæmis eru ekki allar fatlanir til staðar á fósturstigi heldur getur eitthvað gerst við eða eftir fæðingu barns sem leiðir til fötlunar þess. Til dæmis eins og súrefnisskortur við fæðingu eða í tilfellum fyrirbura. Í dag geta verðandi foreldrar valið að eiga eða eyða fósturi með fötlun á fósturstigi. Það er í raun enginn rökvís grundvöllur fyrir því að takmarka val foreldra við að velja sérstakar fatlanir. Peter Singer stingur upp á að ef litið væri svo á að fötluð börn ættu ekki rétt á að lifa nema viku eða

mánuð eftir fæðingu þá gæfi það foreldrum tíma til að ákvarða framtíð barnsins í samráði við lækni. Þau myndu þá velja á grundvelli þekkingar um ástand ungebarnsins sem er ekki mögulegt fyrir fæðingu. Ef til vill er þó erfið reynsla fyrir móður að ganga í gegnum meðgöngu og fæðingu og því vildu konur ef til vill velja frekar fósturskimun, greiningu og fóstureyðingu. Singer telur því að ef síðari hugmyndin er ekki siðferðislega verri en sú fyrri þá ætti það að geta verið frjálst val kvenna.

Eftirlit með heilsu og heilbrigði hjá börnum á fósturstigi er margbrotið viðfangsefni. Aðalmarkmið tækniframfara og aukinnar þekkingar í læknávisindum er að koma í veg fyrir þjáningar. Samhliða því skapast spurningar um siðfræði og lífið sjálft (Linn Gerz, 2001:54; Lock, 2007: 190; Gillam, 1999). Ein af grundvallar réttlætningum læknisfræðinnar þegar þunguðum konum er boðin fósturskimun í mæðravernd er að ef fóstur greinist með frávik er hægt að koma í veg fyrir fæðingu þess (Taylor, 2000: 150). Stór vandi fósturrannsóknia er hvernig staðið er að skoðununum, og þar skiptir mestu að virða sjálfræði og velferð þeirra sem þiggja þjónustuna. Það er mikilvægt að verðandi foreldrar séu upplýstir um valkosti, markmið rannsókna, áhættu og óvissu sem henni fylgir (Vilhjálmur Árnason, 2001).

Í upphafi fósturrannsókna var árangur eða afleiðing hennar eflaust ekki hugsuð sem mismunun gagnvart einstaklingum með fötlun. En vegna ákveðinnar mótstöðu gegn rannsóknunum hefur mönnum verið ljóst neikvæðar afleiðingar rannsókna gagnvart fólki með fötlun. Ef fósturrannsóknir eiga að halda áfram á siðferðislegum grundvelli verður að viðurkenna og sporna við neikvæðum afleiðingum hennar (Gillam, 1999). Það sem liggur að baki ákvörðun um að enda líf er ávallt mat á því, hvað ætti að vera viðurkennt sem eðlilegt og hvað sem óeðlilegt. Grundvöllur slíkrar siðferðislegrar ákvörðunar hefur hins vegar ekki verið nákvæmlega rannsakaður (Lock, 2007: 190).

## 6. Niðurstaða

Í umfjöllun minni hér að ofan hef ég farið yfir þætti sem tengjast fósturgreiningu en sá vettvangur tengist flóknu samspili félagslegra, mannlegra, samfélagslegra, tæknilegra og siðfræðilegra þátta. Ég hef reynt að varpa ljósi á hugmyndir ýmissa aðila á Íslandi og erlendis sem tengjast á einhvern hátt fósturrannsóknnum. En hver eru áhrif og afleiðingar fósturskimunar og greiningar fyrir Downs heilkennum hjá ófrískum konum í íslensku samfélagi? Er ákveðin mannbótastefna ríkjandi í heilbrigðiskerfi Íslands, eða er fósturskimun og greining fyrir Downs heilkennum aðeins upphaf hennar? Hvaða þættir í íslensku umhverfi valda því að hátt hlutfall verðandi foreldra ákveða að binda endi á meðgöngu eftir að hafa fengið jákvæða niðurstöðu úr fósturgreiningu?

Afleiðingar og áhrif fósturskimunar og greiningar fyrir Downs heilkennum á Íslandi endurpeglast í góðri þátttöku verðandi foreldra og fækkun fæddra barna með heilkennið síðustu árin. Það eru langflestir sem sem velja að fara í fósturskimun og greiningu í kjölfar jákvæðra niðurstaðna úr skimun. Einnig taka flestir verðandi foreldrar ákvörðun um að binda endi á meðgöngu þegar jákvætt svar úr fósturgreiningu liggur fyrir. Samkvæmt umfjöllun Helgu Gottfreðsdóttur (2009) virðist vera hlutfallsleg fækkun á fæðingum barna með Downs heilkenni síðustu ár miðað við áætlanir ýmissa sérfræðinga og fjölda fæddra barna með heilkennið árin á undan. Vettvangur rannsóknanna er afar flókinn og því þarf að skoða ýmsa þætti málefnsins til að tengja saman hlutfall kvenna sem nota tæknina og fóstureyðingu í kjölfarið við hlutfall fæddra barna með heilkennið. Skoða verður undirliggjandi þætti sem hafa áhrif á ákvörðunartöku verðandi foreldra. Hér á ég við þætti eins og hvernig er staðið að ráðgjöf og upplýsingastreymi fyrir verðandi foreldra og siðferðislegan grundvöll fósturrannsókna sem fjallar um tilverurétt einstaklinga með Downs heilkenni. Þá er átt við einstaklinga sem lifa með heilkennið og þeirra sem hefðu fæðst og munu fæðast með heilkennið.

Nokkur deila hefur átt sér stað á Íslandi um hvort bjóða eigi öllum verðandi konum skimun fyrir litningafrávikum hjá fósttri. Landssamtök Þroskahjálpar og foreldrar barna með Downs heilkenni eru helstu málsvarar um alvarleg áhrif slíkrar þjónustu fyrir framtíð einstaklinga með heilkennið. Þau telja að ef slíkt skref er tekið geti það leitt meðal annars

til útrýmingar barna með heilkennið á Íslandi. Í dag er skimun fyrir litningafrávikum á fyrsta þriðjungi meðgöngu hluti af hefðbundinni mæðravernd þó foreldrar beri kostnað af henni. Áhersla er lögð á upplýst val foreldra sem starfsmenn mæðraverndar eiga að sinna. Með þessu fyrirkomulagi er erfitt að tengja heilbrigðisyfirvöld sem ábyrga aðila að hugmyndum um útrýmingu ákveðinnar fötlunar eða mannbótastefnu.

Í umfjöllun Reynis Tómasar Geirssonar (2001a) bendir hann á að hnakkþykktarmæling og lífefnaskimun gefi aðeins vísbendingar um frávik eða 70-90% öryggi. Þar með er hægt að áætla að fæðingum barna með Downs heilkenni fækki sennilega nokkuð en hugmyndir um að þau hætti að fæðast eru verulega ýktar. Það er hins vegar áhugavert að velta fyrir sér hver staðan verði með aukinni þekkingu og tækniframförum í fósturrannsóknum í framtíðinni. Hvað gerist ef/þegar tæknin gefur 100% líkur á frávik hjá fósturi eða 100% öryggi og hlutfall þungaðra kvenna sem þiggja fóstureyðingu breytist ekki? Verður þá grundvöllur fyrir því að fæðingar barna með Downs heilkenni heyri sögunni til? Þetta er umhugsunarefni og því ekki ráð nema í tíma sé tekið að huga að siðferðislegum spurningum sem þegar hafa vaknað í kjölfar fósturskimunar og greiningar fyrir Downs heilkennum á Íslandi.

Hvaða þættir í umhverfi verðandi foreldra hafa áhrif á hátt hlutfall þeirra sem taka ákvörðun um að binda endi á meðgöngu þegar jákvæð niðurstaða úr greiningu liggur fyrir? Ég hef farið yfir umfjöllun fræðimanna um málefnið og það er áhugavert að máta þær við íslenskan raunveruleika á vettvangi fósturrannsókna. Eins og fram kemur í umfjöllun Helgu Gottfreðsdóttur (2009) fannst nánast öllum viðmælendum hennar þeir byggja ákvörðun sína á eigin vali. En þrátt fyrir þá niðurstöðu er ekki hægt að ætla að maðurinn upplifi heiminn í einangrun því að við verðum fyrir áhrifum frá umhverfinu sem gefur okkur merkingu á fyrirbærum í kringum okkur. Það er því hægt að meta það svo að ákveðin áhrif í umhverfi foreldranna aðstoði við að beina þeim að fyrrgreindri ákvörðun. Foucault fjallar um svokallað lífvald sem tekur mið af tilraunum ákveðins yfirvalds (í þessu tilviki heilbrigðisþjónustunnar) til að eigna sér tilveru mannsins sem einstaklings og hluta ákveðinnar heildar. Líkami þungaðra kvenna og fósturvísir sem bærast í móðurkviði eru sem sagt viðfang ákveðins stjórnkerfis og fyrirkomulags. Einnig er hægt að velta fyrir sér að verðandi foreldrum sé stýrt í átt að gæðastjórnun fósturrannsókna á grundvelli líffræði og erfðafræði. Í umræðu heilbrigðisstarfsmanna, upplýsingum í bæklingi og á

netinu sem ég las í heimildaöflun minni grundvallast umræðan á líffræðilegum þætti fóstursins, þar á meðal upplýsingar um börn með Downs heilkenni. Það vantar tengingu við áhrif félagslegs þáttar rannsókna, sem að mínu mati skiptir miklu máli. Það má sem sagt greina áhrif smættarhyggju sameindarlíffræðinnar þar sem áhersla er lögð á að einkenni í líffélagslegu lífi mannsins hljóti að vera líffræðilega eða erfðafræðilega ákveðið. Það er hægt að ætla að mælingar og pólitísk dómgreind í fósturgreiningum á Íslandi miðist við líffræðilegan þátt mannsins, og eins og Rose og Novas (2003) fjalla um hafa fóstur sem greind eru með litningafrávik ekki sama rétt til ríkisfangs á grundvelli líffræðilegs ríkisborgararéttar.

Það er áhugaverður vettvangur að skoða sjónarhorn fóstursins þar sem líf þess virðist háð gildismati, getu og ákveðnu flokkunarkerfi fósturrannsókna sem skima fyrir litningafrávikum hjá því. Á Íslandi virðast undankomuleiðir hjá fósturi fáar þegar farið er undir smásjá fósturrannsókna og meðferðar sem er í boði. Aðeins örlítið hlutfall fóstura með þrístæðu 21 er öruggt um líf og virðist vera undir því komið hvort verðandi foreldrar eru upplýstir, reynslunni ríkari um fatlanir og treysta ekki öryggi fósturrannsókna. Því er hægt að segja að með fósturrannsóknum sé verið að efast um tilverurétt ákveðinnar gerðar fóstura í móðurlífi (Rapp, 1999 og 2007; Helga Gottfreðsdóttir, 2009; Reynir Tómas Geirsson, 2001; Friðrik Sigurðsson, 2001).

Margir telja að siðfræðileg og gagnrýnin umræða um málefnið á Íslandi hefði mátt vera meiri og markvissari. Ég greini mjög málefnalega umræðu sem þegar hefur farið af stað meðal þeirra sem málið varðar í fjölmiðlum landsins þó hún teljist frekar fátíð. Umræða sem átti sér stað í fylgiriti Læknablaðsins árið 2001 er til dæmis mjög góð að mínu mati og komu ýmsir aðilar þar að máli eins og lækningar, ljósmæður, foreldrar barna með Downs heilkenni, fulltrúar félagssamtaka fatlaðra, siðfræðingar og heimspekingar. Slíka umræðu mætti skipuleggja oft og jafnvel í víðlesnari fjölmiðli, því málefnið virðist ekki njóta áhuga meðal almennings samkvæmt opinberri umræðu á Íslandi. Að mínu mati er undirstaða umræðu um áhrif og afleiðingar fósturrannsókna á Íslandi rannsóknir sem fjalla um flókið samspil ýmissa þátta sem tengjast málefninu. Slíkar rannsóknir eru fáar á Íslandi en doktorsritgerð Helgu Gottfreðsdóttur (2009) er ein slík.

Samkvæmt niðurstöðu orðræðugreiningar Helgu Gottfreðsdóttur (2009) í fjölmiðlum og samkvæmt umræðu minni hér að ofan í kafla 4.2, virðist samfélagið ekki taka þátt í

skoðanaskiptum um málefnið. Er hægt að telja slíka þögn sem samþykki fyrir að eyða ákveðinni gerð lífs á fósturstigi með aðstoð fósturrannsóknna? Ef skilgreining Páls Skúlasonar um siðfræði er skoðuð telur hann að persónulegt siðgæði breytist ekki nema viðkomandi kynnist öðru siðgæði. Það er því ef til vill hægt að segja að með nýrri þekkingu eða reynslu með fötluðum einstaklingum breytist skoðun manna um siðfræðilega hlið málefnisins. Einnig er hægt að máta þessa umræðu Páls við niðurstöðu Helgu Gottfreðsdóttur þar sem verðandi foreldrar sem höfnuðu skimun höfðu þekkingu á málefnum fatlaðra og mótuðu ákvörðun sína út frá því. Það væri því athyglisvert að skoða grundvöll ákvörðunar íslenskra foreldra að enda meðgöngu eftir jákvæða niðurstöðu fósturgreiningar, en slík rannsókn er ekki til á Íslandi.

Er hægt að útskýra hátt hlutfall kvenna á Íslandi sem ákveða að enda meðgöngu eftir jákvæða niðurstöðu úr fósturgreiningu, í ljósi ófullnægjandi upplýsingargjafar og fræðslu um rannsóknirnar? Í umræðu feminískra fræðimanna kemur fram að ójafnræði myndist á milli lækna og kvenna vegna þess að konurnar skilja oft ekki læknisfræðileg og tölfræðileg hugtök læknisins. Ég tek þessa umræðu feminista alvarlega. Því reynsla mín sem liggur að baki því að skrifa þessa ritgerð og fjalla um markmið og tilgang fósturrannsókna, er sú að mér þótti stundum erfitt að átta mig á flóknu og framandi umhverfi þessara mála. Hins vegar hefur slíkt ójafnvægi í samskiptum lækna og þungaðra kvenna ekki verið rannsakað á Íslandi en væri verðugt rannsóknarefni. Það er áhugavert en eflaust erfitt verk að skoða hvernig fósturrannsóknir eru markaðsettar sem ákveðinn sannleikur þrátt fyrir undirliggjandi siðfræðileg áhrif þeirra, eins og fram kemur í umfjöllun Browner og Press (1995). Ef litið er á bæklinga, umræðu heilbrigðisstarfsmanna í fjölmiðlum og upplýsingar á netinu um fósturrannsóknir virðist sannleikur (og ákveðin forræðishyggja) rannsóknanna borin fram án siðfræðilegrar umræðu. Ákvörðun um líf fósturs sem greint er með litningafrávik er sett í hendur verðandi foreldra með upplýstu vali.

Nokkur umræða hefur átt sér stað um upplýsingagjöf og ráðgjöf til verðandi foreldra um fósturrannsóknirnar. Það er mikil áhersla lögð á upplýst val foreldra í umræðu margra sem að málinu kemur sem er sjálfsögð. En betur má ef duga skal, mig langar að ræða sérstaklega tvær hugmyndir sem að mínu mati eru afar áhugaverðar. Sú fyrri er hugmynd Sigurbáru og Einars (2008) sem eru foreldrar stráks með Downs heilkenni, þau benda á að foreldrar barna með heilkennið gætu til dæmis gefið ráðgjöf til þeirra sem hafa fengið

jákvæða greiningu. Seinni hugmyndin er ábending feminískra fræðimanna um mikilvægi þess að ráðgjafar hafi þekkingu á fötlunum og hvernig er að ala upp fatlað barn. Ég get ekki séð að ráðgjöf og upplýsingar um fatlanir og væntanleg áhrif á fjölskyldulíf viðkomandi, sé hluti ráðgjafar sem mæðravernd á Íslandi hefur að bjóða verðandi foreldrum. Hins vegar fylgja upplýsingar um samtök fatlaðra í bæklingi (Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir og fleiri, 2008) sem verðandi foreldrar fá afhent í mæðravernd. En stóra spurningin er eflaust, hver á að leggja til þær upplýsingar og hver stendur straum af þeim kostnaði sem fellur til að fá þá upplýsingaöflun?

Nokkur umræða hefur verið um afleiðingar fósturránsókna fyrir Downs heilkennum sem leiðir til útrýmingar þeirra og mannbótastefnu Íslendinga. Slík umræða er algeng meðal foreldra barna með Downs heilkenni og félagssamtaka fatlaðra. Heilbrigðistarfsmenn hafna hugmyndum um mannbótastefnu og útrýmingu einstaklinga með Downs heilkenni, á þeim forsendum að skimun og greining sé upplýst val verðandi foreldra og skimun á fyrsta hluta meðgöngu sé ekki borguð úr sjóði almennings. Singer (1993) telur að það ætti að vera val kvenna að meta gæði barns síns eftir fæðingu þess rétt eins og gert er í móðurkviði. Þessi umræða hans er óhugnanleg en vekur mann til umhugsunar um hversu rangt það er að meta gæði lífs fyrir fæðingu. Það er hægt að velta fyrir sér hvort verið sé að beita börn með Downs heilkenni á fósturstigi ofbeldi. Einnig er hægt að velta fyrir sér hvort hægt verði að greina flesta aðra galla og frávik á fósturstigi í framtíðinni. Þess vegna er hægt að spyrja hvort skimun fyrir Downs heilkennum sé eitt skref í átt að ákveðinni mannbótastefnu Íslendinga.

Það er óhætt að segja að meðganga og fæðing þessarar ritgerðar hafi verið erfið en áhugaverð. Ég sit eftir með óendanlega margar spurningar, vangaveltur og áframhaldandi verkefni á þessum vettvangi. Vissulega hafa tækniframfarir og aukin þekking í læknisfræðum og erfðavísindum leitt fósturránsóknir á stað sem er óþægilegur og viðkvæmur mörgum aðilum samfélagsins. Þegar ég ákvað að skrifa um fósturskimun og greiningu á Downs heilkennum óraði mig ekki fyrir hversu flókið og vítt efni beið mín. Því er ég meðvituð um að umræða mín hér er langt frá því að vera tæmandi þó ég hafi ætlað að *gleypa* heiminn í byrjun. Ég er undrandi á því að umræða um áhrif og afleiðingar tækni er skimar eftir fóstrum með Downs heilkennum sé ekki meiri og hversu málefnið hefur verið



Lítið rannsakað á Íslandi. En ég gladdist yfir þeim sterku viðbrögðum sem ég fékk hjá fólki þegar málefnið bar á góma. Flestir höfðu ákveðnar skoðanir og margir töldu að töluverð umræða væri búin að eiga sér stað um málefnið á Íslandi og sögðu frá greinum og viðtölum í ýmsum fjölmiðlum landsins sem þeir höfðu séð. Allir ræddu siðfræðilegar spurningar tengdar málefninu og mannbótastefnu sem þeir tengdu við rannsóknirnar.

Umræða er enn í gangi um afleiðingar og áhrif fósturrannsókna á Íslandi, sem byggjast á siðfræðilegum spurningum sem vakna í kjölfar þeirra, þó að lítið fari fyrir henni á opinberum vettvangi. Mér finnst áhugavert að skoða frekar af hverju stærsti hluti verðandi foreldra taka sömu ákvörðun í sambandi við rannsóknirnar og fækkun fæddra barna með Downs heilkenni síðustu árin. Að mínu mati þarf að framkvæma fleiri rannsóknir á vettvanginum og eru tæki mannfræðinnar meðal annars vel til þess fallin. Það verður að eiga sér stað markviss og gagnrýnin umræða sem grundvallast af góðum upplýsingum og rannsóknum um hugmyndir manna sem að koma að málum.

## Heimildaskrá

- Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson og fleiri. (2008). *Fósturskimun og fósturgreining á meðgöngu. Upplýsingar um fósturskimun og fósturgreiningu*. Gefið út í samstarfi við Landlæknisembætti, Heilsugæslu miðstöð mæðraverndar og Landspítala Háskólasjúkrahús.
- Annerén, Göran, Iréne, Johansson, Kristiansson, Inga-Lill og Friðrik Sigurðsson. (2000). *Downs heilkenni*. (Þorleifur Hauksson þýddi). Reykjavík: Þjazi ehf. 2000.
- Arshad, Muhammad. (2007). The story of Down's syndrome, bls. 38. Í *Irish Medical Times*, 41(41).
- Árskýrsla landlæknisembættis árið 2008. Sótt af netinu 16. mars 2010 af slóð:<http://www.lanndlaeknir.is/lisalib/getfile.aspx?itemid=4027>
- Benn, Peter. (2003). Improved antenatal screening for Down's syndrome. Í *The Lancet*. 369(9360). Netslóð: [www.thelancet.com](http://www.thelancet.com)
- Bernal, JE og Briceno I. (2006). Genetic and other diseases in the pottery of Tumaco-La Tolita culture in Colombia-Ecuador. Í *Journal Compilation*, 70: 188-191. Singapore: Blackwell Munksgaard.
- Birke, Lynda, Himmelweit, Susan og Vines Gail. (1988). *Tomorrow's Child. Reproductive Technologies in the 90s*. London: Cox and Wyman Ltd, Reading, Bergrs.

Browner, Carole H., og Ann, Nancy. (1995). The Normalization of prenatal Diagnostic Screening. Í Fay D. Ginsburg og Rayna Rapp. (ritstjórar), *Conceiving the New World Order. The Global Politics of Reproduction* (bls. 307-322). California: University of California Press.

Dreifibréf landlæknis, nr. 9/2006. (2006). Sótt af netinu 2. mars 2010 af slóð:  
<http://www.landlaeknir.is/Pages/207>

Durkheim, É. Og Mauss, M. (1963, 1903). *Primitive Classification; Principles of Categorization of Plants and Animals in Traditional Societies*. London: Cohen and West.

Egan, James F. X og Borgida, Adam F. (2002). Screening for Down syndrome. Sótt á netinu 5. mars 2010 af slóð: <http://proquest.umi.com/pqdweb?did=110124226&sid=6&Fmt=3&clientId=58117&RQT=309&VName=PQD>

Getz Linn. (2001). Kerfisbundin leit að fósturum með Downs heilkenni. Sögulegur bakgrunnur, vísindaleg þekking og siðfræði. Í *Læknablaðinu*, bls. 54-63, 2001/87.

Gillam, Lynn. (1999). Prenatal diagnosis and discrimination against the disabled, bls. 163-171. Í *Journal of Medical Ethics*. Sótt af netinu 20. apríl 2010 af slóð:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC479202/pdf/jmedeth00003-0089.pdf>

Gíslína Erna Valentínusdóttir, Jóhanna Ólafsdóttir, Guðrún Kristjánsdóttir og Margrét Eyþórsdóttir. (2004). Downsheilkenni-eðli þess, uppruni og áhrif á líf og heilsu þeirra sem með það fæðast. Í *Hjúkrunarblaðinu*, bls. 8-13, 4(80).

Guðlaug Torfadóttir og Jón Jóhannes Jónsson. (2001). Lífefnaskimun fyrir fósturgöllum. Í *Læknablaðinu*, bls. 431-433, 2001/87.

Guðmundur Pálsson. (2008). *Downs-börnin og samviska lækna*. Í Morgunblaðinu 21.maí 2008.

Heilsugæslan. (2009). Sótt af netinu 5. mars 2010 af slóð:

<http://www.heilsugaeslan.is/pages/1779>

Helga Gottfreðsdóttir. (2009). *Fetal Screening. Prospective Parents and Decisions Concerning Nuchal Translucency Screening*. Reykjavík: Háskólaprent ehf.

Hewitt, Martin. (1991). Bio-Politics and social policy: Foucault's account of welfare. Í Mike Featherstone, Mike Hepworth og Bryan S. Turner (ritstjórar). *The Body. Social Process and Cultural Theory*. London: Sage publications.

Hildur Harðardóttir. (2001a). Ómskoðun fósturs við 11-13 vikur, hnakkabykkarmæling og líkindamat með tilliti til litningagalla og hjartagalla. Í *Læknablaðinu*, bls. 415-421, 2001/87.

Hildur Harðardóttir. (2001b). Hnakkabykkarmælingar fósturs hjá konum 35 ára og eldri. Í *Læknablaðinu*, bls. 455-457, 2001/87.

- Hildur Harðardóttir. (2001c). Þróun fósturgreiningar. Í *Læknablaðinu*, bls. 399-400, 2001/87.
- Hildur Harðardóttir. (2001d). Styttist í að öllum þunguðum konum bjóðist snemmóm skoðun. Í *Morgunblaðinu* 23. ágúst 2001.
- Hildur Harðardóttir. (2002). Skimun fyrir fósturgöllum, með mælingu lífefnavísa í sermi móður og ómældri hnakkþykkt fósturs við 11-13 vikur. Í *Læknablaðinu*, bls.13-17, apríl 2002.
- Hildur Kristjánsdóttir. (2001). Af hverju fara þungaðar konur í ómskoðun? Í *Læknablaðinu*, bls. 47-50, 2001/87.
- Hróðmar Helgason. (2001). Fósturgreining fyrir hverja? Frá ritsjórn. Í *Læknablaðinu*, bls. 396, 395- 2001/87.
- Ingstad, Benedicte og Whyte, Susan Reynolds. (ritstjórar). (2007). *Disability in Local and Global World*. California: University of California Press.
- Indriði Björnsson. (2000). Búum til “betri” börn. Í *Morgunblaðinu* 4. október 2000.
- Indriði Björnsson. (2004). Eiga börn að vera vörur? Í *Morgunblaðinu* 8. janúar 2004.
- Ingibjörg Lára Skúladóttir. (2008). Að standa með barninu sínu. Í *Morgunblaðinu* 24. maí 2008.

Jóhann Heiðar Jóhannsson. (2001). Litningarannsóknir til fósturgreiningar. Í *Læknablaðinu*, bls. 451-453, 2001/87.

Jónína Einarsdóttir. (2006). Flokkun barna. Í Úlfar Hauksson. (ritstjóri). *Rannsóknir í félagsvísindum VI. Erindi flutt á ráðstefnu í október 2006* (bls. 457-467). Reykjavík: Gutenberg.

Koch L., og Svendsen, M.N. (2005). Providing solution –defining problems: The imperative of disease prevention in genetic counselling. Í *Social Science and Medicine*, 60(4), 823- 832.

Kolbrún Erla Pétursdóttir og Björn Sveinlaugsson.(2001). Börnin eru öll einstök. Í *Þroskahjálp*, 2. tlb. bls. 9-16.

Kristín Rut Haraldsdóttir. (2001). Líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs eftir hnakkþykktarmælingu. Í *Læknablaðinu*, bls. 422-423, 2001/87.

Landspítali, fæðingarskrá. (2008). Sjá árskýrsla landspítalans á slóð:  
<http://landspitali.is/gagnasafn?branch=48185075>

Landlæknisembættið. (2009). *Fósturgreining og skimun á Íslandi, markmið mæðraverndar*. Sótt af netinu 10. mars 2010 af slóð:  
<http://www.landlaeknir.is/Pages/470>

Landspítali, fæðingarskrá. (2010). Sótt á netinu 28. mars 2010 af slóð:  
<http://landspitali.is/gagnasafn?branch=48185075>

- Landssamtök Þroskahjálpar. (2001). Framfarir í læknávisindum þjóni lífinu. Í *Morgunblaðinu* 22. nóvember 2001.
- Landssamtök Þroskahjálpar. (2010). *Landssamtökin Þroskahjálpar, baráttan fyrir málefnum fatlaðra*. Sótt á netið 7. apríl 2010 af slóð:  
<http://www.throskahjalp.is/Frettirogreinar/Samtokin/>
- Lawler, Peter Augustine. (2005). The Problem of Technology. Í *Perspectives on Political Science*, 34(3) bls. 125-135. Sótt af netinu 6. apríl 2010 af slóð:  
<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=921501371&sid=5&Fmt=3&clientId=58117&RQT=309&VName=PQDv>
- Lock, Margaret. (2007). Genomics, Laissez Eugenics and Disability. Í Benedicte Ingstad og Susan Reynolds Whyte. (ritstjórar). *Disability in Local and Global World* (bls. 189-212). California: University of California Press.
- María Hreinsdóttir. (2001). Ráðgjöf til foreldra um ómskoðanir í meðgöngu. Í *Læknablaðinu*, bls. 459-461, 2001/87
- María Hreinsdóttir. (2002). Saga og þróun fósturgreiningar á Íslandi. Í *Ljósmæðrablaðinu*, bls. 9-12, apríl 2002.
- Malone, Fergal D. og D'Alton Mary E. (2003). First-Trimester Sonographic for Down Syndrome, bls. 1066-1079. Í *The American College of Obstetricians and Gynecologists*, 102(5).

Mbl.is/frettir. (21.mars 2009). Haldið upp á dag Downs heilkennis. Sótt af netinu 14. mars 2010 af slóð:

[http://mbl.is/mm/frettir/innlent/2009/03/21/halidid\\_upp\\_a\\_dag\\_downs\\_heilkennis/](http://mbl.is/mm/frettir/innlent/2009/03/21/halidid_upp_a_dag_downs_heilkennis/)

McKinnon, Susan og Silverman, Sydel. (ritstjórar). (2005). *Complexities. Beyond Nature & Nurture*. Chicago: The university of Chicago Press.

Mennuti, Michael T og Driscoll, Deborah A. (2003). Screening for Down's syndrome-too many choices? Bls 1471. Í *The New England Journal of Medicine*, 349(15). Sótt af netinu 5. febrúar 2010 af slóð:

<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=425118041&sid=6&fmt=3&clientld=58117&RQT=309&VName=PQD>

Morgan, Lynn M. (2009). *Icons of Life. A Cultural History of Human Empryos*. California: University of California Press.

Morgunblaðið. (23. ágúst 2001). *Styttist í að öllum þunguðum konum bjóðist snemmóm skoðun*, innlendar fréttir. Sótt af netinu 4. mars 2010 af slóð:

[http://mbl.is/mm/gagnasafn/grein.html?grein\\_id=622261](http://mbl.is/mm/gagnasafn/grein.html?grein_id=622261)

Morgunblaðið. (20. janúar 2004). *Telja að fósturskimun eigi að vera valkostur*. Innlendar fréttir.

Oakley, Ann. (1986). *The Captured Womb. A History of the Medical Care of Pregnant Women*. New York: Basil Blackwell.

Páll Skúlason. (1987). *Pælingar, safn erinda og greina*. Reykjavík: ERGO.



- Rabin, Roni. (2007). Screen All Pregnancies for Down Syndrome, Doctors Say. Í *The New York Times*. Sótt af netinu 10. febrúar 2010 af slóð:  
<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=1191257551&sid=6&Fmt=3&clientId=58117&RQT==309&VName=PQD>
- Rapport, N og Overing, J. (2000). *Social and Cultural Anthropology. The Key Concepts*. London: Routledge.
- Rapp, Rayna. (1999). *Testing Women, Testing the Fetus. The Social Impact of Amniocentesis in America*. New York: Routledge.
- Rapp, Rayna. (2007). Real-Time Fetus: the Role of the Sonogram in the Age of Monitored Reproduction. Í Margaret Lock og Judith Farquhar, (ritstjórar). *Beyond the Body Proper. Reading the Anthropology of Material Life* (bls. 608-623). London: Duke University Press.
- Reynir Tómas Geirsson. (2001a). Snemmskimun í þungun er jákvæð viðbót. Í *Morgunblaðinu* 4. september 2001.
- Reynir Tómas Geirsson. (2001b). Ómskoðun við 18-20 vikur. Í *Læknablaðinu*, bls. 403-407, 2001/87.
- Reynir Tómas Geirsson og Hildur Harðardóttir. (2008). Fósturskimun og fjöldamorð. Í *Morgunblaðinu* 17. maí 2008.
- Rose, Nikolas og Novas, Carlos. (2003). *Biological Citizenship*. Sótt af netinu 3. apríl 2010 af slóð:  
<http://www2.lse.ac.uk/sociology/pdf/RoseandNovasBiologicalCitizenship2002.pdf>.

Rosa Nikolas. (2007). *Politics of life itself : Biomedicine, Power and Subjectivity in the Twenty-First Century*. New Jersey: Princeton University Press.

Rubin, Rita. (2005). Study: Early screening works; Down syndrome found without amnio. Í *USA Today*. Sótt af netinu 5. febrúar 2010 af slóð:  
<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=924703121&sid=6&Fmt=3&clientId=58117&RQT=309&VName=PQD>.

Singer, Peter. (1993). *Practical Ethics*. New York: Cambridge University Press.

Shirley Leitch og Judy Motion. (2007). Retoling the corporate brand: A Foucauldian perspective on normalisation and differentiation. *The Journal of Brand Management*, 15, 71-81. Sótt 4. janúar 2010 af slóðinni:  
<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=73439188&RQT=309&VName=PQD>

Sigurbáru Rúnarsóttir og Einar Hjálmarsson. (2008). “Þetta var náttúrulega barnið okkar”. Í *Þroskahjálp* 1. tlb. bls. 9-14.

Stein, Rob. (2005). Down Syndrome Now Detectable In 1st Trimester; Earlier Diagnosis Allows More Time for Decisions. Í *Washington Post*. Sótt af netinu 8. mars 2010 af slóð:  
<http://proquest.umi.com/pqdweb?did=924148081&sid=6&Fmt=3&clientId=58117&RQT=309&VName=PQD>

Taylor, Jenelle S. (2000). An All- Consuming Experience. Obstetrical Ultrasound and the Commodification of Pregnancy. Í Paul E. Brodwin, (ritstjóri). *Biotechnology and*

*Bodies, Anxieties, Ethics Culture* (bls.147-173). Bloomington: Indiana University Press.

Toren, Christina. ( 2002). Anthropology as the Whole Science of What It Is to be human. Í *Anthropology Beyond Culture*. Richard G. Fox og Barbara J. King (ritstjórar). New York: Berg.

Vilhjálmur Árnason. (1990). *Siðfræði heilbrigðisþjónustu*. Reykjavík: Prentstofa Iðnskólaútgáfunnar.

Vilhjálmur Árnason. (2001). Er fósturgreining boðleg? Siðfræðileg álitamál við greiningu erfðagalla á fósturskeiði. Í *Læknablaðinu*, bls. 64-67, 2001/87.

Ward, O. Conor. (2006). John Langdon Down: The man and the message. Í *Down Syndrome information network*. Sótt af netinu af slóð:  
<http://information.downsed.org/library/periodicals7dsrp/06/1/019D>.