

DISTANAZIJA U PEDIJATRIJI: TRISOMIJE 13 I 18

Autor: Leon Davidović

student Medicinskog fakulteta Osijek, studij Medicine



Kada „čudesno liječenje“ preraste u patnju

Desetljećima se medicina prema dijagnozama trisomije 18 (Edwardsov sindrom) ili trisomije 13 (Patau sindrom) odnosila na isti način: to su stanja nespojiva sa životom. Preporučena bi bila palijativna skrb, a obitelji bi se pripremale za ono najteže - oproštaj. Međutim, napredak moderne medicine omogućio je da određeni postotak djece s navedenim dijagnozama preživi godinama – priključena na respiratore, hranjena putem sondi i uz niz operacija. Pitanje više nije može li ih medicina spasiti, nego treba li.

Sindromi – što točno liječimo?

Trisomije 18 i 13 zauzimaju drugo, odnosno treće mjesto među najčešćim autosomnim trisomijama, odmah nakon Downova sindroma. Za razliku od trisomije 21, čiji pacijenti dožive više desetljeća života, ova su se stanja dugo smatrala smrtonosnima i nespojivim sa životom. Međutim, napredak suvremene medicine i podaci pokazuju novu sliku.

Trisomija 18 ima incidenciju 1/5000 novorođene djece. Djeca s ovom dijagnozom razvijaju tipičnu kliničku sliku koja najčešće uključuje teška intelektualna oštećenja, srčane greške (u više od 90% slučajeva), malformacije bubrega, atreziju jednjaka te karakterističan položaj šake s trajno stisnutim prstima. Većina djece ne doživi prvu godinu života – ali ne sva. Prema studiji objavljenoj 2025. u JAMA Network Open, koja je pratila oko 800 djece, ukupno desetogodišnje preživljenje iznosilo je 8.6%. Međutim, u slučaju mozaične trisomije 18 (samo jedan dio stanica ima višak kromosom 18), preživljenje do desete godine doseže čak 43.8% (Ludorf i sur., 2025.)

Trisomija 13 jest rjeđa – javlja se u 1/10 000 novorođene djece, ali klinički je teža. Glavne kliničke značajke obuhvaćaju rascjep usne i nepca, holoprozencefaliju, polidaktiliju i teške srčane malformacije. Ipak, prognozu i ovdje značajno mijenja mozaičnost: djeca s mozaičnom trisomijom 13 imaju oko 25% šanse da dožive desetu godinu života – što je čak pet puta više u odnosu na potpunu trisomiju (Ludorf i sur., 2025.).

Podaci ove populacijske studije značajni su jer govore o svakodnevici koja odražava pomak od tradicionalnog shvaćanja ovih dijagnoza kao isključivo letalnih prema aktivnijem terapijskom pristupu.

Distanazija

Moderna medicinska etika razlikuje tri pristupa završetku života.

Eutanazija (od grčkog *eu* – dobro i *thanatos* – smrt) označava namjerno okončanje života pacijenta kako bi se prekinula patnja, bilo aktivno, primjenom lijekova, ili pasivno, uskraćivanjem mjera održavanja života. U većini zemalja, uključujući Hrvatsku, ova je praksa nezakonita.

Ortotanazija („ispravna smrt“) podrazumijeva dopuštanje prirodnog tijeka bolesti, bez nepotrebnih medicinskih intervencija. Na primjer, osoba koja boluje od neizlječive bolesti neće biti podvrgnuta reanimacijskim postupcima – umjesto toga, naglasak se stavlja na udobnost, dostojanstvo i ublažavanje patnje. Ovakav pristup je danas smatran etički prihvatljivijim u odnosu na ostale pristupe i preporučen je od većine medicinskih organizacija te Katoličke crkve.



Distanzacija („teška“ ili „loša smrt“) – pojam koji je u središtu ove rasprave – odnosi se na korištenje svih raspoloživih sredstava, bilo primjerenih ili neprimjerenih, za umjetno produžavanje života u bolesnika u završnoj fazi bolesti, unatoč tome što nema nade za izlječenje. Ovaj pristup krši jedno od temeljnih načela bioetike – *primum non nocere*. Kako ističe jedan bioetičar – „distanzacija ne produljuje život, ona produljuje patnju umiranja.“ (Sawadogo, 2024.) Ova razlika nije tek akademska. Zamislamo dijete s potpunom trisomijom 18, bez ikakve smislene interakcije s okolinom. U takvim okolnostima, nastavak agresivnih zahvata – još jedna kardiokirurška operacija, ponavljane reanimacije – više nije spašavanje života. To je njegovo produljivanje u njegovu najsiriomašnjem i najreduciranijem obliku.

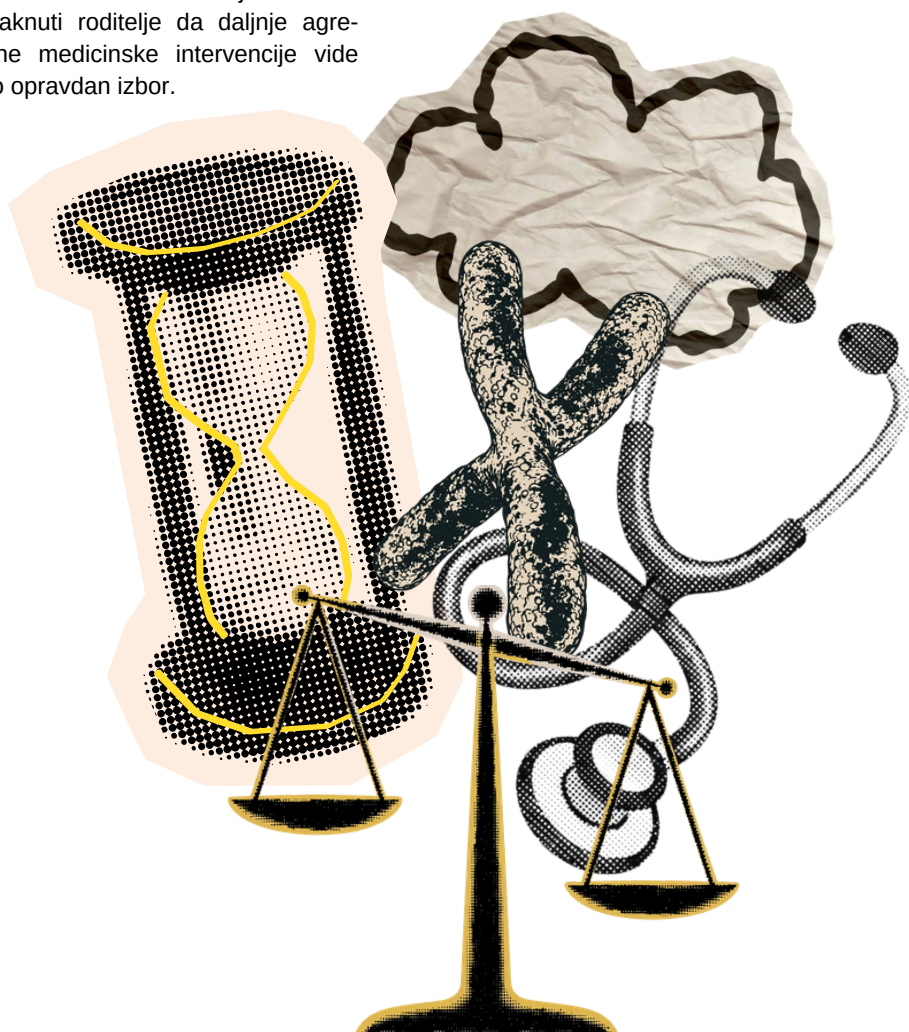
Odluka roditelja – čimbenici koji utječu na njihovu odluku

Kada liječnički tim zaključi da nastavak liječenja nema daljnjeg smisla, njihova odluka često dolazi do „zida“ ako se roditelji s time ne slažu. Protivljenje roditelja nije čin prkosa, nego ishod složene interakcije kliničkih, psiholoških i informacijskih čimbenika. Najvažniji čimbenik koji utječe na roditeljevu odluku vezanu za odluku o završetku djetetova života jest kvaliteta komunikacije s medicinskim timom. Studija iz 2022., koja je obuhvatila 73 roditelja i 71 liječnika, pokazala je da su nedostatak vremena, nesigurne ili nejasne informacije te česte izmjene liječnika među glavnim preprekama u donošenju odluka (Zaal-Schuller i sur., 2022.). Roditelji su posebno istaknuli važnost pristupa liječnika – individualizirani pristup, empatija i povjerenje – prilikom objašnjavanja situacije u kojoj se njihovo dijete nalazi.

Važan čimbenik jesu također informacije koje roditelji dobivaju izvan zdravstvenog sustava. Online grupe za podrške za obitelji suočenim s trisomijom 13 i 18 (Support Organization for Trisomy 18, 13, and Related Disorders) imaju značajan utjecaj. Istraživanje provedeno među 332 roditelja u takvim mrežama otkrilo je značajne razlike u informacijama koje su primali: dok je 87% roditelja rečeno da je stanje njihova djeteta 'nespojivo sa životom', a 57% da će „živjeti život u patnji“, istodobno je 60% dobilo poruku da njihovo dijete može imati „kratak, ali smislen život“. Isto istraživanje pokazalo je i da je čak 97% roditelja opisalo svoje dijete kao „sretno dijete“, unatoč teškim invaliditetima (Janvier i sur., 2012.). Izloženost ovim informacijama može potaknuti roditelje da daljnje agresivne medicinske intervencije vide kao opravdan izbor.

Teret liječničke odgovornosti

Liječnici su kao najveći etički problem istaknuli nepostojanje jasnih zakonskih okvira za donošenje odluka o terapiji koja održava život. U zemljama poput Irske, kliničari se često osjećaju pravno nesigurni – ne znajući bi li povlačenje ventilacijske potpore kod djeteta s teškim neurološkim oštećenjem moglo dovesti do kaznenog progona (Brenner i sur., 2025). Uz nedostatak jasnih zakonskih smjernica, liječnici također navode osjećaj isključive odgovornosti za odluku o životu i smrti kao značajan problem (Carnevale i sur., 2021.).



Individualizirani pristup – jedino rješenje?

Američko udruženje za torakalnu kirurgiju danas preporučuje da se kirurške intervencije kod djece s trisomijom 13 i 18 procjenjuju na individualnoj razini, a ne isključivo na temelju dijagnoze (St. Louis i sur., 2024.) Ključ je svega u transparentnosti – „ne znamo točno kakav će biti tijek kod vašeg djeteta, ali ovo su podaci koje imamo za djecu s ovakvim genetskim nalazom”. Liječnici bi trebali prije savjetovanja s obiteljima, raspolagati s točnim citogenetskim podtipom vezanim za njihovog pacijenta – jer dijete s mozaičnom trisomijom 18 ima drugačiju prognozu u odnosu na dijete s potpunom trisomijom. U tom slučaju, provođenje isključivo palijativne skrbi zanemaruje klinički značajne razlike.

Zaključak

Distanazija, besmisleno produljivanje života, nije rijetkost u pedijatrijskoj intenzivnoj skrbi. Suvremena medicina može održavati tijelo živim i onda kada svijest, odnosno bilo kakva kvaliteta života, više ne postoje. Pitanje nije možemo li, nego smijemo li. Genetski sindromi poput trisomije 18 i 13 čine ovo pitanje osobito kompleksnim. Nedavna istraživanja jasno pokazuju da mozaični oblici tih sindroma nose znatno bolju prognozu od potpunih trisomija. Sama dijagnoza nije dovoljna – potreban je individualiziran pristup.

No, bez obzira na genetski nalaz, distanazija uvijek uključuje patnju. Dijete koje godinama leži u trajnom vegetativnom stanju, na mehaničkoj ventilaciji, s višestrukim komplikacijama – ne živi, već se održava. Njegovi roditelji, često pod utjecajem online zajednica i vlastitog straha od gubitka, zahtijevaju sve što medicina može pružiti. Liječnici, bez jasnih zakonskih okvira i pod teretom odgovornosti, često popuštaju. Rješenje nije u eutanaziji, koja je u Hrvatskoj i većini zemalja nezakonita. Rješenje je u ortotanaziji – dopuštanju prirodne smrti uz dostojanstvo i bez neproporcionalnih zahvata. To znači razlikovati obična (hranjenje, hidracija, utjeha) od izvanrednih sredstava (agresivno reanimiranje, dugotrajna ventilacija bez izgleda na oporavak).

Izvori:

1. Vuletić S, Juranić B, Mikšić Š, Rakošec Ž. Biomedicinski i moralno-etički aspekti distanazije. *Diacovensia*. 2014;22(2):163-200.
2. Ludorf KL, Benjamin RH, Shumate CJ, et al. Long-term survival among children with trisomy 13 and trisomy 18 by cytogenetic status. *JAMA Netw Open*. 2025;8(9):e2529885.
3. Ritchie Z, Teachman G, Zlotnik Shaul R, Smith MJ. “She was finally mine”: the moral experience of families in the context of trisomy 13 and 18 – a scoping review. *BMC Med Ethics*. 2023;24:22.
4. Carnevale FA, Giannini A, Bonaldi A, et al. Life-sustaining treatment decisions in pediatric intensive care: an Italian survey on ethical concerns. *Ital J Pediatr*. 2021;47:153.
5. Brenner M, Lombard J, Quirke M, et al. Navigating healthcare decision-making for children requiring life-sustaining medical treatment in Ireland. *BMC Med Ethics*. 2025;26:62.

