

---

REZUMATUL TEZEI DE DOCTORAT

# Testarea prenatală pentru Sindromul Down: percepții, cunoștințe, atitudini și impact psihologic

---

Doctorand **Melania Elena Pop (căs.Tudose)**

---

Conducător de doctorat Prof. Dr. **Ioan Victor Pop**

---



**UMF**  
UNIVERSITATEA DE  
MEDICINĂ ȘI FARMACIE  
IULIU HAȚIEGANU  
CLUJ-NAPOCA

# CUPRINS

<b>INTRODUCERE</b>	13
<b>STADIUL ACTUAL AL CUNOAȘTERII</b>	
<b>1. Sindromul Down</b>	17
1.1. Istoric și epidemiologie	17
1.2. Statistici actuale și perspective	20
<b>2. Testarea prenatală</b>	23
2.1. Testarea screening convențională	23
2.2. Testarea non-invazivă	25
2.3. Testarea diagnostică	26
<b>3. Etică, comportament și impact psihologic</b>	29
3.1. Cunoaștere, consimțământ și alegerea informată	29
3.2. Percepții și atitudini	31
3.3. Impactul psihologic al unui screening pozitiv în așteptarea rezultatului diagnostic.	32
3.3.1 Consecințe și metode de coping	33
3.3.2 Practici și metode ce pot preveni sau influența efectele psihologice	34
<b>CONTRIBUȚIA PERSONALĂ</b>	
<b>1. Ipoteza de lucru/obiective</b>	39
<b>2. Metodologie generală</b>	41
<b>3. Studiul 1 - Screeningul prenatal pentru Sindromul Down: atitudini, cunoștințe și alegerea informată</b>	43
3.1. Introducere	43
3.2. Ipoteza de lucru	44
3.3. Material și metodă	44
3.4. Rezultate	45
3.5. Discuții	54
3.6. Concluzii	56
<b>4. Studiul 2 - Testele prenatale screening pentru Sindromul Down: notorietate, percepții și motive de acceptare sau refuz</b>	59
4.1. Introducere	59
4.2. Ipoteze de lucru	61
4.3. Material și metodă	61
4.4. Rezultate	62
4.5. Discuții	74
4.6. Concluzii	76

<b>5. Studiul 3 - Profilul Emoțional al femeilor însărcinate și distresul psihologic asociat suspiciunii de Sindrom Down în perioada de așteptarea a rezultatului diagnostic</b>	77
5.1. Introducere	77
5.2. Ipoteza de lucru	78
5.3. Material și metodă	78
5.4. Rezultate	79
5.5. Discuții	84
5.6. Concluzii	85
<b>6. Discuții generale</b>	87
<b>7. Concluzii generale</b>	91
<b>8. Originalitatea și contribuțiile inovative ale tezei</b>	95
<b>Chestionare</b>	97
<b>REFERINȚE</b>	107

**Cuvinte cheie:** Sindromul Down, Screening prenatal, Diagnostic Prenatal, cunoștințe, atitudini, percepții, emoții negative

## INTRODUCERE

Sarcina nu este o boală, este o etapă firească și profund fiziologică din viața unei femei, caracterizată, însă, de mari transformări provocate de multiplele procese de adaptare organică și psihologică, în care sensibilitatea poate atinge cote maxime și orice perturbare poate duce la apariția unor dezechilibre fizice și psihoemoționale. Parcurgerea acestei etape implică o multitudine de investigații cu scopul de a detecta la timp apariția unor eventuale probleme legate de sănătatea mamei, dar și a fătului. Una dintre investigațiile legate de statusul fetal este testarea genetică prenatală pentru Sindromul Down (SD). Implicațiile și posibilele scenarii ulterioare fac ca acest tip de testare să nu poată fi aliniat testelor biochimice uzuale din sarcină, obligând și mai mult la respectarea autonomiei decizionale și a consimțământului informat. Efectuarea unei astfel de testări are ca scop oferirea oportunității femeilor/cuplurilor de a face o alegere informată în materie de reproducere, raportată la credințele, valorile și interesele personale. În acest context testarea prenatală pentru SD nu ar trebui abordată nicăieri în lume ca o rutină, o obligație sau o metodă de extincție a unui grup populațional, ci pur și simplu ca o opțiune accesibilă. Deși deținem o tehnică avansată, capabilă să separe și să analizeze genetic celulele fetale din sângele matern, aceasta nu va avea niciodată eficiență și nici implicații pozitive pentru sănătatea mamei și copilului, dacă sistemul de aplicare și de comunicare este neglijat sau ineficient în acest domeniu. Tema cercetării este una de actualitate și de interes pentru

sănătatea reproducerii din România. Scopul a fost acela de a obține o perspectivă reală și de ansamblu a percepțiilor, atitudinii și experiențelor, cunoașterii și disponibilității informațiilor în rândul femeilor cu privire la testarea prenatală pentru SD precum și evidențierea unor efecte psihologice asociate efectuării acesteia. Prin rezultatele obținute am dorit să evidențiez sensibilitatea acestui proces și necesitatea educării și consilierii individualizate, efectuată de către specialiști calificați sau cu competențe în genetică medicală (genetician/consilier genetic/moașă).

## **CONTRIBUȚIA PERSONALĂ**

### **Studiu 1. Screeningul prenatal pentru Sindromul Down: atitudini, cunoștințe și alegerea informată**

#### **3.1. Introducere**

În multe țări din Europa, screening-ul tradițional pentru SD, a devenit o practică de rutină, atrăgând multiple critici din partea cercetătorilor indignați de faptul că obstetricienii îl integrează în lista uzuală ca un "test simplu de sânge" fără obținerea consimțământului informat adecvat, încălcând astfel autonomia decizională. Noțiunea de alegere informată se bazează în egală măsură atât pe cunoștințe relevante cât și pe valori și credințe personale și se reflectă în atitudinea și comportamentul aplicate față de acest tip de testare. Majoritatea studiilor arată că, de fapt, gravidele nu sunt pe deplin informate, nu dețin cunoștințe despre toate aspectele procesului de testare prenatală și rareori sunt luate în considerare credințele, valorile personale, preferințele și necesitatea deliberării. Teoretic, conform principiului etic al autonomiei, nu sistemul de sănătate al unei țări hotărăște dreptul de "a ști" sau "a nu ști" și în niciun caz specialiștii nu ar trebui să influențeze participarea femeilor la testare, practic politicile și programele de screening au tendințe directoare, în multe țări urmărindu-se maximizarea absorbției, nu și a absorbției informată.

#### **3.2 Ipoteza de lucru**

Acest studiu a plecat de la ipoteza că femeile care au auzit despre cel puțin un test screening prenatal pentru SD vor avea o atitudine pozitivă, dar cel mai probabil cunoștințe insuficiente pentru a face o alegere informată.

#### **3.3. Material și metodă**

S-a efectuat un studiu transversal în cele 7 maternități principale ale regiunii de SE a României, în perioada aprilie-septembrie 2016. Instrumentul utilizat a fost un chestionar australian preluat, tradus, prelucrat și adaptat la practicile și populația autohtonă. Lotul a cuprins 530 de femei. Criteriul de includere l-a reprezentat statutul de lehoză (3-4 zile postpartum). Au fost excluse lehuzele cu deficiențe mentale/cognitive precum și mamele de prematuri sau a căror nou-născuți au decedat sau au prezentat diverse probleme de sănătate. Fiecărui chestionar i s-a anexat

formularul de informare, iar completarea chestionarului s-a considerat acord de participare. Datele au fost prelucrate cu ajutorul programului statistic IBM SPSS 20.0. Am verificat normalitatea distribuției cu testele Chi-Square, Kolmogorov-Smirnov și Shapiro-Wilk. Pentru analiza statistică s-au utilizat testele Spearman's Rank-Order Correlation, Cross Tabulation, Mann-Whitney U și Kruskal Wallis H și Analiza Factorială pentru componentele principale.

### **3.4. Rezultate**

Din totalul de de participante, aproape jumătate nu au auzit de niciun test prenatal pentru SD, iar din acestea mai mult de jumătate nu au auzit nici măcar despre această maladie. Media scorurilor obținute la testul de cunoștințe de către cele care au auzit despre aceste teste a fost echivalentă cu nota 4,5, astfel că cele mai multe au deținut cunoștințe insuficiente pentru respectarea conceptului de alegere informată. Creșterea nivelului de cunoaștere a fost influențată de: parcurgerea procesului de testare, nivelul educațional peste mediu, monitorizarea cu un obstetrician într-o instituție privată precum și timpul mai lung acordat de către specialiști prezentării testelor screening. Participantele din mediul urban au obținut scoruri semnificativ mai mari la testul de cunoștințe comparativ cu cele din mediul rural iar cele care au beneficiat de materiale ajutătoare au dovedit un nivel de cunoaștere mult mai bun comparativ cu cele care nu au beneficiat de acest lucru. Atitudinea, aproape majoritar pozitivă, nu a fost influențată semnificativ de niciuna din variabilele demografice ci doar într-o ușoară măsură de practica monitorizării. S-a constatat că un nivel mediu sau crescut de cunoștințe poate prezice o atitudine pozitivă și o atitudine pozitivă poate prezice un nivel de cunoaștere mediu până la acceptabil. Analiza factorială a componentelor principale pentru scalele de atitudine și satisfacția informării a selectat doi factori care explică 55% din varianță: i) atitudinea față de informarea adecvată și încrederea în specialist; ii) atitudinea față de beneficiile globale ale testului. Doar 14,2% din participantele care au avut inițiativă, au făcut o alegere informată, în consens cu comportamentul și bazată pe un nivel adecvat de cunoștințe, iar mai mult de trei sferturi au ales neinformată.

## **4. Studiu 2. Testele prenatale screening pentru Sindromul Down: notorietate, percepții și motivație**

### **4.1. Introducere**

Statutul de gravidă presupune un plus de responsabilitate nu numai pentru viitoarea mamă, dar și pentru specialistul care acordă servicii de îngrijire antenatală. Toate femeile însărcinate au un potențial risc de a purta un făt cu SD. În acest context cunoașterea testelor de identificare a acestui risc, posibilitatea de a le accesa și respectarea autonomiei decizionale sunt drepturi universal valabile ce ar trebui respectate. Percepțiile femeilor sunt variabile, ele pot fi distorsionate fie din lipsa informării, fie din dezinformare sau comunicare defectuoasă. Aderența la testarea

screening este diferită de la țară la țară, diferențele fiind legate de ideea de medicalizare sau nemedicalizare a sarcinii, de abordarea ei ca un fenomen profund fiziologic cum se întâmplă în Olanda sau de alinierea gravidei cu termenul de pacient cum se întâmplă în Franța. Politicile de sănătate practicate, cum ar fi neincluderea acestor teste în pachetul gratuit pentru gravide, încurajarea gravidelor peste 35 de ani și descurajarea celor tinere, protocolul de prezentare, dar și credințele personale pot face diferența și pot influența într-o mare măsură gradul de acceptare și de cele mai multe ori încalcă și autonomia decizională.

## 4.2. Ipoteze de lucru

Acest studiu a plecat de la ipotezele:

1. Cel mai cunoscut și recomandat test screening este Morfologia de Trimestrul II și cel mai necunoscut este Testul Prenatal Non Invaziv (TPNI);
2. Femeile percep testele screening prenatale pentru SD benefice, dar mai ales obligatorii când le recomandă medicul;
3. Acceptarea efectuării acestor teste are ca motive principale recomandarea medicului și dorința de a se asigura că poartă un copil sănătos, iar refuzul are ca motive principale costul și nerecomandarea lor de către medic.

## 4.3. Material și metodă

Similară cu Studiul 1, exceptând mărimea lotului care a cuprins 275 de femei și criteriul suplimentar de includere: cunoașterea a cel puțin unui test screening SD.

## 4.4. Rezultate

Trei sferturi dintre participante au efectuat unul sau mai multe teste, iar mai puțin de un sfert nu au efectuat niciun test. Mai mult de jumătate din femeile Grupului I au avut un nivel de educație mediu (liceu) și au provenit din mediul urban respectiv majoritatea celor din Grupul II nu au depășit ciclul gimnazial și au provenit din mediul rural. Cel mai cunoscut test screening a fost Morfologia de Trimestrul II, cu un procent aproape majoritar, urmat de Testul Combinat. Cel mai necunoscut test screening a fost TPNI-ul, iar cel mai preferat și mai recomandat de către specialiști, a fost Morfologia de Trimestrul II. Mult peste trei sferturi dintre participante au declarat că "Testele sunt importante" și "utile". Aproape jumătate au considerat testele, că odată recomandate de medic devin obligatorii, trei sferturi din ele au fost de părere că "medicul decide ce teste trebuie să efectueze" și două treimi au declarat că efectuarea acestor teste ajută la reducerea stresului în sarcină. Mai mult de jumătate nu au perceput riscul real de SD. Aproape majoritatea au fost de acord cu faptul că acești copii pot fi integrați în societate dacă beneficiază de o educație specială, dar aproape jumătate au fost de părere că aceștia nu pot urma școli normale. Cele mai frecvente motive de acceptare a efectuării unui test screening au fost dorința de a se asigura că poartă un copil sănătos și recomandarea medicului, iar de refuz costul testelor și nerecomandarea medicului. Analiza factorială a evidențiat variabilele latente care au asigurat 50% și respectiv

60,3% din variația motivațională: rutina și dorința de a se asigura că poartă un copil sănătos pentru acceptarea testării și percepția eronată a riscului precum și acceptarea copilului ca parte din destin pentru refuzul testării.

## **5. Studiu 3. Profilul Emoțional al femeilor însărcinate și distresul psihologic asociat suspiciunii de Sindrom Down în perioada de așteptarea a rezultatului diagnostic**

### **5.1. Introducere**

Testarea prenatală diagnostic pentru suspiciunea de SD poate avea multiple implicații de ordin fizic și psihologic ce pot bulversa statusul de eveniment fiziologic al sarcinii. Femeile care parcurg acest process experimentează stress și anxietate atât la momentul efectuării procedurii invazive, dar și ulterior pe parcursul așteptării rezultatului. Studiile au demonstrat că anxietatea legată de procedura în sine dispare la scurt timp după efectuare, dar anxietatea legată de posibilul rezultat și de posibila necesitate a luării unei decizii rapide și radicale se menține până la primirea rezultatului și uneori chiar și până la naștere. Perioada de așteptare poate ajunge chiar și până la trei săptămâni favorizând astfel intensificarea anxietății până la dezvoltarea depresiei antenatale ce poate influența dezvoltarea neuropsihică a fătului cu posibila alterare psiho-comportamentală a viitorului copil.

### **5.2. Ipoteza de lucru**

Acest studiu a plecat de la ipoteza că femeile aflate în așteptarea rezultatului diagnostic pentru risc crescut de SD, experimentează emoții negative de o intensitate ce provoacă perturbarea stării lor psihice generale și alterarea profilului lor emoțional.

### **5.3. Material și metodă**

Studiul a fost efectuat pe parcursul anului 2016 și a inclus 40 de femei însărcinate care au efectuat testarea diagnostică pentru suspiciunea de SD în maternitățile de stat din București. Pentru evaluarea statusului psihologic a fost utilizat chestionarul Profile of Mood States-Short Version (POMS-SV). Datele au fost prelucrate cu ajutorul programului statistic IBM SPSS 20.0, iar graficele au fost executate prin Microsoft Office Excel 2010. S-a efectuat o analiză descriptivă, de frecvență, iar pentru corelație am aplicat Spearman's Rank-Order Correlation. Fiecare chestionar a avut atașat un formular de informare și consimțământ informat.

### **5.4. Rezultate**

Marea majoritate au efectuat amniocenteza, au fost de etnie română, religie creștin-ortodoxă, au deținut studii medii și înalte și au provenit din mediul urban. Media de vârstă a participantelor a fost de 32,7 ani (DS=5,7, min. 22-max. 45). Mai mult de jumătate din femei au avut vârsta sub 35 de ani și nu aveau niciun copil și doar o treime au avut istoric de pierderi de sarcină. Majoritatea au fost monitorizate de către

un obstetrician, aproape trei sferturi exclusiv de către acesta și puțin peste un sfert în tandem cu medicul de familie. Jumătate din femei au apelat la serviciile private, peste un sfert numai la serviciile de stat și aproape un sfert la ambele tipuri. Mai mult de jumătate au auzit și au primit cele mai multe informații despre testarea diagnostică de la obstetrician, pentru o treime sursa principală de informații a fost internetul, iar material informativ ajutător au primit doar un sfert din participante. Pentru jumătate din participante testul TPNI a fost necunoscut, iar mai mult de o treime nu au auzit nici despre BVC. Două treimi din participante au experimentat anxietate, o treime confuzie și furie, aproape un sfert depresie și aproape o treime stres acut. Un procent de 15% din participante au obținut un scor ridicat al Total Mood Disturbance, semnificând perturbarea stării psiho-afective generale echivalând cu o stare de distres total. Cu toate acestea, nu s-au identificat corelații între Profilul Emoțional al participantelor și variabilele demografice sau cele legate de cunoștințe și informare. A fost identificată o singură influență pozitivă și anume cele care a avut experiența unor sarcini pierdute au avut tendința obținerii de scoruri mai înalte pentru distres. Analiza POMS a evidențiat faptul că participantele au prezentat un profil inversat comparativ cu profilul ideal "Iceberg" pentru subscalele Anxietate și Distres, cu un vârf mult diminuat pentru subscala Vigoare.

## 7. Concluzii generale

- 1) Testarea prenatală pentru SD este necunoscută la nivel populațional iar Maladia Down este necunoscută în rândul femeilor din mediul rural și a celor care nu au beneficiat de o monitorizare adecvată a sarcinii;
- 2) Dreptul femeilor de a cunoaște serviciile valabile în domeniu și implicit dreptul de a avea opțiunea de a se testa pentru SD nu sunt respectate;
- 3) Femeile au o atitudine pozitivă față de acest tip de testare, dar influențată de societate și de specialiști;
- 4) Cunoscând existența testării, numărul celor care acceptă testarea este mult mai mare decât al celor care o refuză; amendamentul este că acceptul vine mai mult dintr-o cutumă a conformității și responsabilității socio-economico-medicală;
- 5) Participarea la testare nu se bazează pe o alegere în cunoștință de cauză; nivelul de cunoștințe despre testare, SD și despre riscul potențial este slab;
- 6) Nivelul de cunoștințe despre testarea prenatală este potențat de: un nivel educațional înalt, monitorizarea sarcinii de către un obstetrician cu precădere în mediul privat, creșterea duratei alocată prezentării testării de către specialist, beneficierea de materiale ajutătoare și mai ales de parcurgerea procesului;
- 7) Există un conflict între satisfacția informării și nivelul de cunoștințe, astfel deși femeile se declară mulțumite de serviciile de informare, nivelul de cunoaștere relevă o lipsă a informării adecvate;
- 8) Asigurarea că sunt purtătoarele unui copil sănătos, recomandarea specialistului, precum și alinierea la normalitatea direcționată de societate reprezintă



motivațiile participării la testare; Costul și nerecomandarea medicilor, percepția femeilor că nu sunt la risc, dar și acceptarea copilului cu SD reprezintă motivațiile de refuz ale testării;

- 10) Testele sunt percepute ca obligatorii odată cu recomandarea medicului pe care femeile îl consideră autoritatea decizională în acest proces; procentul de efectuare și tipul testului efectuat se aliniază aproape perfect cu recomandările medicilor;
- 11) Percepția riscului de SD este mult mai mică decât realitatea statistică, iar semnificația indicelui de risc este distorsionată;
- 12) Morfologia de trimestrul II are popularitatea cea mai mare și este și preferința de top a specialiștilor, având o rată de recomandare aproape maximă; TPNI este aproape majoritar necunoscut, ceea ce aduce după sine încălcarea dreptului de opțiune directă sau ca al doilea contingent de screening; cunoașterea testelor diagnostice este deficitară, BVC este aproape necunoscut, iar AC într-o proporție sub medie;
- 14) În opinia femeilor, copiii cu SD nu pot fi incluși în școlile normale, dar ar putea fi integrați în societate dacă li s-ar acorda îngrijiri speciale;
- 15) Femeile însărcinate aflate în așteptarea rezultatului pentru suspiciunea de SD experimentează emoții negative, care determină degradarea profilului emoțional;
- 16) Distincția dintre testele de alertă sau predicție și testele de detecție sau verdictuale nu este clară; femeile nu sunt conștiente că prin testarea diagnostică există și posibilitatea identificării unui alt sindrom cromozomial și că rezultatul negativ nu poate garanta sănătatea totală a fătului.

## **8. Originalitatea și contribuțiile inovative ale tezei**

Este pentru prima dată în România când se investighează acest subiect prin prisma experienței, conștientizării, atitudinii, percepției și afectării psihoemoționale a femeilor aflate în perioada pre și postnatală. Este prima imagine complexă obținută din perspectiva celor care beneficiază sau ar trebui să beneficieze de un astfel de serviciu medical. Rezultatele obținute pun în discuție o posibilă discriminare și relevă neputința sistemului în asigurarea acestui serviciu la nivel populațional, încălcând dreptul la informare, dreptul de opțiune, dreptul de a avea acces la serviciile medicale valabile și implicit dreptul la sănătate. Această cercetare poate reprezenta un semnal de alarmă pentru autoritățile responsabile, în vederea mobilizării și dezvoltării unei politici adecvate de screening care să garanteze accesul egal al tuturor femeilor fără, însă, ca aceasta să devină o rutină. De asemenea, afectarea psiho-emoțională identificată la gravidele aflate în așteptarea rezultatului diagnostic supune atenției necesitatea acordării de suport psihologic calificat pe întreaga perioadă, dar și la momentul comunicării rezultatului.

---

PhD THESIS SUMMARY

# Prenatal testing for Down Syndrome: perceptions, knowledge, attitudes and psychological impact

---

PhD Student **Melania Elena Pop (Tudose)**

---

PhD Coordinator Prof.dr. **Ioan Victor Pop**

---



**UMF**  
UNIVERSITATEA DE  
MEDICINĂ ȘI FARMACIE  
IULIU HAȚIEGANU  
CLUJ-NAPOCA

## CONTENTS

<b>INTRODUCTION</b>	13
<b>CURRENT STATE OF KNOWLEDGE</b>	
<b>1. Down Syndrome</b>	17
1.1. History and epidemiology	17
1.2. Current statistics and perspectives	20
<b>2. Prenatal testing</b>	23
2.1. Conventional screening testing	23
2.2. Non-invasive testing	25
2.3. Diagnostic testing	26
<b>3. Ethics, behaviour and psychological impact</b>	29
3.1. Knowledge, consent and informed choice	29
3.2. Perceptions and attitudes	31
3.3. Psychological impact of a positive screening while waiting for the diagnostic result	32
3.3.1 Consequences and coping methods	33
3.3.2 Practices and methods that can prevent or influence the psychological effects	34
<b>PERSONAL CONTRIBUTION</b>	
<b>1. Work hypothesis/objectives</b>	39
<b>2. General methodology</b>	41
<b>3. Study 1–Prenatal screening for Down Syndrome: attitudes, knowledge and informed choice</b>	43
3.1. Introduction	43
3.2. Work hypothesis	44
3.3. Material and method	44
3.4. Results	45
3.5. Discussions	54
3.6. Conclusions	56
<b>4. Study 2–Prenatal screening tests for Down Syndrome: notoriety, perceptions and reasons for accepting or declining</b>	59
4.1. Introduction	59
4.2. Work hypothesis	61
4.3. Material and method	61
4.4. Results	62
4.5. Discussions	74
4.6. Conclusions	76

<b>5. Study 3–The Emotional Profile of pregnant women and the psychological distress associated to the suspicion of Down Syndrome while waiting for the diagnostic result</b>	77
5.1. Introduction	77
5.2. Work hypothesis	78
5.3. Material and method	78
5.4. Results	79
5.5. Discussions	84
5.6. Conclusions	85
<b>6. General discussions</b>	87
<b>7. General conclusions</b>	91
<b>8. The originality and innovative contributions of the thesis</b>	95
<b>Questionnaire</b>	97
<b>REFERENCES</b>	107

**Key words:** Down Syndrome, Prenatal screening, Prenatal diagnostic, knowledge, attitudes, perceptions, negative emotions

## INTRODUCTION

Pregnancy is not a disease, it is a natural and profoundly physiological stage in a woman's life, but characterized by great transformations caused by multiple processes of organic and psychological adaptation, where sensitivity can reach its highest limits and any disturbance may lead to physical and psycho-emotional imbalances. Going through this stage involves a multitude of investigations in order to detect possible maternal and fetal health problems in time. One of the fetal status investigations is the prenatal genetic testing for Down Syndrome (DS). The implications and possible future scenarios make this type of testing impossible to align with the usual biochemical tests in pregnancy, engaging even more to the respect for decision-making autonomy and informed consent. The performance of such tests aims at providing women/ couples with an opportunity to make an informed choice about reproduction, in relation to their beliefs, values and personal interests. In this context, prenatal testing for DS should not be approached anywhere in the world as a routine, an obligation or a method of extinction of a population group, but simply as an accessible option. Although we have an advanced technique, capable of genetically separating and analyzing fetal blood cells, it will never be effective or have positive implications for the mother and child's health if the application and communication system is neglected or ineffective in this area. The topic of research is present and of interest for reproduction health in Romania. The aim was to obtain a real and

comprehensive view of the perceptions, attitudes and experiences, knowledge and availability of information among women with regards to prenatal testing for DS, as well as to outline the psychological effects associated with its performance. Through the results obtained, I wanted to highlight the sensitivity of this process and the need for individualized education and counseling by specialists qualified or with competences in medical genetics (geneticist/ genetic counselor/ midwife).

## **PERSONAL CONTRIBUTION**

### **3. Study 1. Prenatal screening for Down Syndrome: attitudes, knowledge and informed choice**

#### **3.1. Introduction**

In many countries of Europe, the traditional screening for DS has become a routine practice, causing criticism from researchers indignant that obstetricians integrate it into the usual list as a "simple blood test" without obtaining informed consent, thus violating decisional autonomy. The notion of informed choice is based on both relevant knowledge and personal values and beliefs, and is reflected in the attitude and behavior applied to this type of test. Most studies show that, in fact, pregnant women are not fully informed, they are not aware of all the aspects of the prenatal testing process, and their personal beliefs, values, preferences and their need for deliberation are rarely taken into consideration. Theoretically, according to the ethical principle of autonomy, it is not a country's healthcare system that decides on the right to "know" or "not know" and in no case should specialists influence women's participation in testing, in practice policies and screening programs have leading tendencies in many countries, aiming at maximizing absorption, but not informed absorption.

#### **3.2 Work hypothesis**

This study started from the hypothesis that women who have heard of at least one prenatal screening test for DS will have a positive attitude, but most likely insufficient knowledge to make an informed choice.

#### **3.3. Material and method**

A transversal study was conducted in the 7 main maternities of the SE region of Romania in April-September 2016. The instrument used was an Australian questionnaire taken over, translated, processed and adapted to local practices and population. The lot consisted of 530 women. The inclusion criterion was the confinement status (3-4 days postpartum). Mothers with mental/ cognitive deficiencies, as well as mothers with premature babies, or whose newborn babies died or presented various health problems, were excluded. Each questionnaire was attached to the information form, and the questionnaire completion was considered a

participation agreement. The data was processed using the IBM SPSS 20.0 statistical software. We checked the distribution normality with the Chi-Square, Kolmogorov-Smirnov and Shapiro-Wilk tests, we applied Spearman's Rank-Order Correlation, Cross Tabulation, Mann-Whitney U and Kruskal Wallis H and we performed PCA (Principal Component Analyses) for the attitude and informational satisfaction scale.

### **3.4. Results**

Of the total of participants, almost half did not hear of a prenatal DS test, and of these more than half did not even hear about this disease. The average of the scores obtained in the knowledge test by those who heard about these tests was equivalent to 4.5, so most of them had insufficient knowledge to comply with the concept of informed choice. The increase in the level of knowledge was influenced by: going through the testing process, the over-average educational level, monitoring with an obstetrician in a private institution as well as the longer time given by the experts to submit the screening tests. Urban participants obtained significantly higher scores in the knowledge test as compared to those coming from rural areas, and those who had supporting materials showed a higher level of knowledge as compared to those who did not benefit from it. The attitude, almost predominantly positive, was not significantly influenced by any of the demographic variables but only slightly by the practice of monitoring. It has been found that a medium or high level of knowledge can predict a positive attitude and a positive attitude can predict an average to acceptable level of knowledge. The factorial analysis of the main components for the attitude and information satisfaction scales has selected two factors explaining 55% of the variance: i) the attitude towards appropriate information and the trust in the specialist; ii) the attitude towards the overall benefits of the test. Only 14.2% of the participants who took initiative, made an informed choice, in line with behavior and based on an adequate level of knowledge, and more than three quarters selected uninformed.

## **4. Study 2. Prenatal screening tests for Down Syndrome: notoriety, perceptions and reasons for accepting or declining**

### **4.1. Introduction**

Pregnancy requires additional responsibility not only for the future mother but also for the specialist who provides prenatal care. All pregnant women have a potential risk of having a baby with DS. In this context, being aware of the tests to identify this risk, the possibility of accessing them and respecting the decisional autonomy, are universally valid rights that should be respected. Women's perceptions are variable, they can be distorted either by lack of information or by misinformation or faulty communication. The adherence to screening tests is different in each country, the differences being related to the idea of medicalization or non-medicalization of pregnancy, its approach as a profoundly physiological phenomenon as is happening in the Netherlands or the alignment of the pregnant woman with the term of "patient" as

is the case in France. Healthcare policies, such as not including these tests in the free pregnancy package, encouraging pregnant women over 35 and discouraging young people, the presentation protocol, but also the personal beliefs can make a difference and can greatly influence the degree of acceptance and often violates decisional autonomy.

## **4.2. Work hypothesis**

This study is based on the following hypotheses:

1. The best known and most recommended screening test is the Second Trimester Screening and the least known is the Non-Invasive Prenatal Test (NIPT);
2. Women perceive prenatal screening tests for DS as beneficial, but mostly mandatory if recommended by the physician;
3. The main reasons for the acceptance of such tests are the physician's recommendation and the desire to make sure they bear a healthy baby, and the main reasons for declining the tests are the costs and the absence of the physician's recommendation.

## **4.3. Material and method**

Similar to Study 1, except for the size of the lot, that included 275 women and the additional inclusion criterion: knowing at least one DS screening test.

## **4.4. Results**

Three quarters of the participants performed one or more tests, and less than a quarter did not perform any tests. More than half of the women in Group I had secondary education level (high school) and they came from the urban environment, and most of the women in Group II attended only the primary school and came from rural areas. The best known screening test was the Second Trimester Screening, with the largest percentage, followed by the Combined Test. The least known screening test was NIPT, the most preferred and most recommended by specialists, was the Second Trimester Screening. More than three quarters of the participants stated that "Tests are important" and "useful." Nearly half considered that tests, once recommended by doctors, are mandatory, three quarters of them believed that "the doctor decided what tests to perform" and two thirds stated that performing these tests helped reduce stress in pregnancy. More than half did not perceive the real risk of DS. Nearly most of them agreed that these children could be integrated into society if they had special education, but almost half believed they could not attend normal schools. The most common reasons for accepting a screening test were the desire to ensure that they had a healthy baby and the doctor's recommendation, and for declining, the cost of the tests and the absence of the doctor's recommendation. The factorial analysis revealed the latent variables that provided 50% and 60.3% of the motivational variation, respectively: the routine and the desire to ensure that they bear a healthy baby to

accept the test and the misperception of the risk, as well as the acceptance of the child as part of the destiny to decline the test.

## **5. Study 3. The Emotional Profile of pregnant women and the psychological distress associated to the suspicion of Down Syndrome while waiting for the diagnostic result**

### **5.1. Introduction**

Prenatal diagnostic testing for DS suspicion can have multiple physical and psychological implications that can disrupt the status of physiological event of pregnancy. Women going through this process experience stress and anxiety both at the time of the invasive procedure but also later, while they are waiting for the result. Studies have shown that the anxiety related to the procedure itself disappears shortly after the test performance, but the anxiety related to the possible result and the possible need to make a quick and radical decision remains until the result, and sometimes even until delivery. The waiting period may even be up to three weeks, thus favoring anxiety intensification until the development of prenatal depression that can influence the neuro-psychological development in the fetus with the possible psycho-behavioral alteration of the future child.

### **5.2. Work hypothesis**

This study started from the hypothesis that women waiting for the diagnosis result for increased DS risk experience negative emotions of intensity causing disruption of their general psychic state and alteration of their emotional profile.

### **5.3. Material and method**

The study was conducted throughout 2016 and included 40 pregnant women who performed diagnostic testing for DS suspicion in public maternity hospitals in Bucharest. For the assessment of their psychological status, the Profile of Mood States-Short Version (POMS-SV) questionnaire was used. The data was processed using the IBM SPSS 20.0 statistical software and the graphs were executed through Microsoft Office Excel 2010. A descriptive frequency analysis was performed and for the correlation we applied the Spearman's Rank-Order Correlation. Each questionnaire had attached an information and informed consent form.

### **5.4. Results**

Most of the participants performed amniocentesis, they were of Romanian ethnicity, Christian-Orthodox religion, they had medium and high education and came from the urban environment. The mean age of the participants was 32.7 years (DS = 5.7, min. 22-max. 45). More than half of women were under the age of 35 and had no children, and only one third had a history of miscarriage. Most of them were monitored



by an obstetrician, almost three quarters exclusively by an obstetrician and a little over a quarter in tandem with the family doctor. Half of women turned to private services, over one quarter to public services, and almost a quarter to both types. More than half had heard and received most of the information about diagnostic testing from the obstetrician, for one third the main source of information was the Internet, and only about a quarter of the participants received supporting informative material. For half of the participants, the NIPT test was unknown, and more than a third had not heard about CVS. Two thirds of participants experienced anxiety, a third confusion and anger, nearly a quarter depression and almost a third an acute stress. A percentage of 15% of the participants obtained a high score of Total Mood Disturbance, meaning disturbing the general psycho-emotional state, which is equivalent to total distress. However, no correlations were found between the Participant's Emotional Profile and the demographic or knowledge related variables. Only one positive influence was identified, namely those who had the experience of miscarriage, tended to get higher scores for distress. The POMS analysis revealed that the participants had an inverted profile as compared to the ideal "Iceberg" profile for the Anxiety and Distress subclasses, with a much diminished peak for the Vigor subscale.

## **7. General conclusions**

- 1) Prenatal testing for DS is unknown at the population level and Down Syndrome is unknown among rural women and those who have not been adequately monitored during pregnancy;
- 2) The right of women to know the services available in the field and implicitly the right to have the option to test for DS are not respected;
- 3) Women have a positive attitude towards this type of testing, but influenced by society and specialists;
- 4) Knowing the existence of testing, the number of those who accept the test is much higher than those who decline it; the amendment is that acceptance comes more from a custom of socio-economic and medical compliance and responsibility;
- 5) Participating in testing is not based on an informed choice; the level of knowledge about testing, DS and potential risks is poor;
- 6) The level of knowledge about prenatal testing is enhanced by: a high level of education, pregnancy monitoring by an obstetrician, in particular in the private environment, increasing the duration of the testing presentation by the specialist, having helpful materials available and in particular by going through the process;
- 7) There is a conflict between the satisfaction of information and the level of knowledge, thus, even if women are satisfied with the information services, the level of knowledge reveals a lack of adequate information;
- 8) Ensuring that they bear a healthy baby, the recommendation of the specialist, the alignment with society-directed normality represent the motivations for participating

in the test; The costs and the absence of the doctor's recommendation, the perception of women that they are not at risk, but also the acceptance of the child with DS are the reasons for declining the test;

10) Tests are perceived as mandatory with the recommendation of the doctor, whom women consider as the decision-making authority in this process; the percentage of performance and the type of test performed are almost perfectly aligned with the doctor's recommendations;

11) The perception of DS risk is much lower than the statistical reality, and the significance of the risk index is distorted;

12) The second trimester morphology has the highest popularity and is also the top preference of specialists, with an almost maximum recommendation rate; NIPT is almost totally unknown, resulting in a violation of the right to direct choice or a second screening condition; the information about diagnostic tests is deficient, SVC is almost unknown, and AC is below average;

14) In women's opinion, children with DS cannot be included in normal schools, but they could be integrated into society if they were given special care;

15) Pregnant women waiting for the result for suspicion of DS experience negative emotions, which determine the degradation of their emotional profile;

16) The distinction between alert and prediction tests and detection or diagnostic tests is unclear; women are unaware that diagnostic testing also gives the possibility of identifying another chromosomal syndrome and that the negative result cannot guarantee the overall health of the fetus.

## **8. The originality and innovative contributions of the thesis**

This is the first time in Romania that this subject has been investigated through experience, awareness, attitude, perception and psycho-emotional impairment of pre- and postnatal women. It is the first complex image obtained from the perspective of those who benefit or should benefit from such medical services. The results obtained question possible discrimination and reveal the failure of the system to provide this service at the population level, violating the right to information, the right of choice, the right to have access to valid medical services and implicitly the right to healthcare. This research may be an alarming signal for the responsible authorities to mobilize and develop an adequate screening policy guaranteeing equal access for all women without making it a routine. Also, the psycho-emotional impairment identified in the pregnant women waiting for the diagnostic results emphasizes the need to provide qualified psychological support throughout the entire period but also at the moment of communicating of the result.