Baština Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

RADOVI XCI, knj. 30.

Rezaković, Džemal

2002

Akademija nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

https://bastina.anubih.ba/items/bd15ed37-b36d-4fde-9b5a-2482564851dc

Preuzeto s Baštine Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

https://bastina.anubih.ba/

ISSN 1512-8245



AKADEMIJA NAUKA I UMJETNOSTI BOSNE I HERCEGOVINE

RADOVI

KNJIGA XCI

Odjeljenje medicinskih nauka

Knjiga 30

Centar za medicinska istraživanja

Knjiga 1

Redakcioni odbor

Jela Grujić-Vasić, Faruk Konjhodžić, Slobodan Loga

Urednik

Džemal Rezaković
redovni član Akademije nauka i umjetnosti
Bosne i Hercegovine

SARAJEVO 2002

Istraživanje genetičkog rizika u porodicama studenata Univerziteta u Sarajevu

Amira Pekuša-Redžić[1)]

Među najaktuelnije probleme savremene medicine spada razvoj akcija i metoda koji će omogućiti rađanje željenog i zdravog potomstva, potomstva koje neće biti opterećeno poremećajima determinisanim prije začeća i/ili - u raznim fazama embriogeneze.

Prema zvaničnim podacima, otprilike svakih 30 sekundi, negdje u svijetu se rodi po jedno dijete sa zdravstvenim problemima nastalim prije rođenja. McKusic (1986) navodi više od 3500 različitih patoloških stanja koja su u osnovi genetičke, odnosno nasljedne prirode. Učestalost genetičkih poremećaja u populaciji novorođenih dostiže i 7%. Malformacije, patomorfološke promjene nastale tokom embriogeneze pod uticajem spoljašnjih (ekoloških) i nasljednih (genetičkih) faktora, rezultat su procesa teratogeneza, a ispoljavaju širok spektar varijabilnosti. Zavisno od izražajnosti, malformacije se klasificiraju kao monstruoznosti, abnormalnosti i anomalije. Prema podacima Svjetske zdravstvene organizacije (WHO) svakodnevno pogoršanje ekoloških prilika uvjetuje porast hereditarnog morbiditeta u humanoj populaciji. Tako se danas prema istim izvorima čak 10% ambulantnih pregleda obavlja zbog nasljednih bolesti, 30% bolesničkih kreveta zauzimaju bolesnici sa pojedinim nasljednim poremećajima, a 40-50% djece umire ranije zbog kongenitalnih malformacija. Prema Robertsu i saradnicima (ex Zergollern & Kurjak, 1984) proporcije morbiditeta uzrokovanog genetičkim faktorima su sljedeće:

Oblik morbiditeta	Zastupljenost u %
Genski defekti	8,5
Hromosomske aberacije	2,5
Kompleksniji genetički razlozi	31,0
Vanjski uzroci uključujući infekcije i traumatizam	41,0
Bolesti sa nerazjašnjenim etiopatogenetičkim mehanizmima	17,0

1) Medicinski fakultet Univerziteta u Sarajevu, Institut za biologiju i humanu genetiku

Istraživanja malformacija u pojedinim uzorima stanovništva Bosne i Hercegovine i Sarajeva (Grujić & al. 1990; Berberović & Redžić 1996) ukazuju na visoku učestalost kongenitalnih opterećenja. To se naročito odnosi na novorođenčad iz ratnog i poslijeratnog perioda kada su vanjski činioci bili izrazito negativni po zdravlje potomstva (Redžić & Berberović, 1996; Redžić, 1998).

Sve izrazitija briga modernog svijeta za osiguranje kvalitetnijeg ljudskog života nameće urgentnu potrebu za razvojem prikladnih oblika prosvjećivanja i informiranja u oblasti reproduktivne biologije, naročito kada se radi o reproduktivno aktivnom dijelu humane populacije. Pri tome je neophodno imati u vidu objektivno nepovoljne ekološke i socijalne prilike u zemlji, kao i kulturno-tradicijska obilježja stanovništva BiH.

U tu svrhu potrebno je razviti posebne oblike zdravstvene zaštite, koji bi omogućavali pravovremenu identifikaciju rizika urođenih (kogenitalnih) malformacija i istovremeno - sistem adekvatnog obavještavanja (potencijalnih) roditelja o preventivnim mjerama koje treba poduzeti i prije planiranog začeća. Savremena organizaciona forma koja objedinjuje ove dvije značajne funkcije medicine je genetičko savjetovanje (genetic consulting). Iskustva razvijenih dijelova današnjeg svijeta govore da genetičko savjetovanje može u značajnoj mjeri uticati na incidenciju neželjenih zdravstvenih pojava kod potomstva, te doprinijeti ne samo životnoj sreći i blagostanju pojedinaca i familije već i značajnom smanjenju troškova zdravstvene zaštite i medicinskog tretmana.

U novije vrijeme se pojam genetičkog savjetovanja često zamjenjuje pojmom "genetička informacija", budući da, prema mišljenjima etičara, medicinski genetičar nije pozvan da samo savjetuje, već prvenstveno da informira, te da i na taj način pravovremeno upozori na postojeće nasljedne rizike jedinke, bračnog para ili čitavih familija u procesu biološke reprodukcije.

Prema meritornoj literaturi (Zergollern & Kurjak, 1986) nasljedni poremećaji zbog kojih se traži, odnosno zbog kojih je neophodna pravovremena genetička informacija klasifikuju se po genetičkoj etiologiji u tri osnovne grupe:

1. Hromosomske aberacije
2. Monofaktorske bolesti
3. Multifaktorska stanja

Genetička informacija može služiti u upravljanju zdravljem u svim fazama života, a posebno u prenatalnom kada se, uz upotrebu raspoloživih tehnika, može upravljati ustanovljenom malformacijom. Međutim, posebno su složena etička pitanja u ovoj oblasti (Kurjak & Zergollern 1982). Tu dolazi do simultanog posmatranja - prava na život, prava izbora partnera, prava na potomstvo, pa i malformirano, prava nekoga da oduzme život (malformiranom

djetetu), ili pravo samog malformiranog djeteta na vlastiti život. U takvom problemskom kompleksu teško je nalaziti prave i jedine odgovore. Međutim, uvažavajući medicinske, humane, društveno-ekonomske, tradicijske i druge razloge, nesumnjiva je vrijednost u poduzimanju svih raspoloživih mjera prevencije. Narod je davno kazao "bolje spriječiti nego liječiti". Upravo ova sintagma može biti poziv na uspostavu genetičkog informacionog sistema, osnove za savremenu eugeniku.

Osnovni ciljevi predloženog istraživanja su:

1) Ispitivanje učestalosti pojave odabranih faktora genetičkog rizika u porodicama studenata Medicinskog, Stomatološkog i Fakulteta kriminalističkih nauka Univerziteta u Sarajevu i pacijenata Pedijatrijske i Neuropsihijatrijske klinike KCU Sarajevo,
2) Formiranje baze podataka o genetičkim malformacijama dobivenim od ispitanika kao osnove za dalja istraživanja,
3) Uspostavljanje (obnova) sistema genetičkog savjetovanja populacije ugrožene visokim rizicima pojave nasljednih malformacija u potomstvu.

Ova istraživanja će se obaviti na Medicinskom, Stomatološkom i Fakultetu kriminalističkih nauka Univerziteta u Sarajevu.

Reprezentativni uzorak šire populacije biće u ovom projektu formiran od 150 studenata Medicinskog, 100 studenata Stomatološkog i 100 studenata Fakulteta kriminalističkih nauka Univerziteta u Sarajevu, 30-50 pacijenata Pedijatrijske i 30-50 pacijenata Neuropsihijatrijske klinike Kliničkog centra Univerziteta u Sarajevu.

Traženi podaci će biti sakupljeni putem odgovarajućih upitnika, adekvatnim pregledom i anketiranjem pacijenata pomenutih klinika i studenata pomenutih fakulteta.

Za realizaciju projekta uglavnom postoje pripremljeni šifrirani anketni upitnici i potreban instrumentarij. Istraživanje je epidemiološkog, kliničkog i laboratorijskog karaktera.

Svi prikupljeni podaci biće obrađeni uz primjenu odgovarajućih programskih paketa i savremene kompjuterske tehnike. Utvrđeni slučajevi malformacija će se evaluirati i uz primjenu kompleksnih genetičkih i kliničkih metoda.

U dosadašnjem periodu kod nas je pažnja posvećivana uglavnom kvantitativnim aspektima planiranja porodice. Planirana istraživanja imaju za cilj stvaranje osnove za kvalitativno planiranje potomstva (Berberović, 1980), odnosno za široku primjenu metoda prevencije rađanja genetički opterećenih potomaka, što predstavlja jedan od važnih razvojnih pravaca i ambicija moderne medicine.

U daljoj realizaciji projekta se predviđa formiranje Laboratorije za genetičko savjetovanje. Pouzdane su procjene da postoje velike potrebe, ali i neophodni uslovi za ustanovljenje jedne ovakve institucije.

LITERATURA

1. **Berberović Lj. (1980):** *The expansion of Familiy Planing - targets and results.* Survey, 7 (1): 66-74.
2. **Berberović Lj., Redžić A. (1996):** *Krvne grupe ABO sistema u uzorku trudnica sa indikacijama za genetičko savjetovanje.* Radovi ANUBiH, knj. 26: 119-126.
3. **Grujić S., Mehmedbašić S., Todorović G., Nikulin B. (1990):** *Rana amniocenteza na ginekološko-akušerskoj klinici u Sarajevu. Dvogodišnje iskustvo.* Medicinski arhiv 44 (3-4): 159-161.
4. **Kurjak A., Zergollern Lj., eds. (1882):** *Pravo na život i pravo na smrt.* JUMENA, Zagreb.
5. **McKusick V. A. (1986):** *Mendelian inheritance in man. Catalogus of autosomal dominant, autosomal recesive and X linked phenotypes. 7th ed.* Baltimore: Johns Hopkins University Press.
6. **Redžić A. (1996):** *Rezultati i rizik amniocenteze (analiza 409 slučajeva genetičkog savjetovanja).* Radovi ANUBiH, knj. 26: 125-135.
7. **Redžić A. (1998):** *Trudnoće sa nepovoljnim ishodom - bioreprodukcijske i populacijsko-genetičke osobenosti.* Doktorska disertacija. Univerzitet u Sarajevu.
8. **Zergollern Lj., Kurjak A. (1984):** *Prenatalna dijagnostika.* JUMENA, Zagreb.

ANU BiH АНУ БиХ