



Baština Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

**Simpozijum Perinatalni trendovi i socioekonomski status u Bosni i Hercegovini, Sarajevo, 20 decembar /prosinac 2008.**

**Šimić, Srećko; Mehmedbašić, Senad**

**2009**

Akademija nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

<https://bastina.anubih.ba/handle/123456789/867>

Preuzeto s Baštine Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

<https://bastina.anubih.ba/>



AKADEMIJA NAUKA I UMJETNOSTI BOSNE I HERCEGOVINE  
АКАДЕМИЈА НАУКА И УМЈЕТНОСТИ БОСНЕ И ХЕРЦЕГОВИНЕ  
ACADEMY OF SCIENCES AND ARTS OF BOSNIA AND HERZEGOVINA

---

POSEBNA IZDANJA  
KNJIGA CXXII

---

Odjeljenje medicinskih nauka  
Knjiga 35

---

SIMPOZIJUM

**PERINATALNI TRENDovi I  
SOCIOEKONOMSKI STATUS  
U BOSNI I HERCEGOVINI**

---

Sarajevo, 20. decembar/prosinac 2008.

---

*Uredili*

Srećko Šimić  
Senad Mehmedbašić

SARAJEVO 2009.

# EDUKACIJA I SAVJETOVANJE U PRENATALNOJ DIJAGNOSTICI GENETSKIH POREMEĆAJA I NJIHOV ZNAČAJ U SMANJENJU SOCIO- EKONOMSKOG I EMOCIONALNOG STRESA POPULACIJE TRUDNICA

*Krvavac Ruždić D., Mehmedbašić S., Nametak-Crnovršanin Z., Šlaković M.*

## *Prenatalna dijagnostika genetskih poremećaja*

- amniocenteza
- biopsija horionskih resica
- kordocenteza
- preimplantaciona genetska dijagnostika
  - o biopsija polarnog tela
  - o biopsija blastomera
- citogenetika
- molekularna genetika

## *Stres*

- emotivni
  - o kad trudnica sazna da mora na test
  - o strah od procedure
  - o vremenski okvir
  - o negativan rezultat
- socijalni
  - o familija sa "lošom" genetikom
  - o starija trudnica
- ekonomski
  - o skupo testiranje



## *Smanjenje stresa*

- ako se PD izvodi na informiranoj osnovi
- edukacija profesionalaca koji se bave PD
- informisanje javnosti

*(Reif and Baitsch 1985., Weitz 1979)*

## *Edukacija i savetovanje – ciljevi:*

1. identifikovati osobe kojima je potrebna PD
2. obrazovati rizične populacije o dostupnosti i primenljivosti PD
3. informisanje o implikacijama testa (rizici, ograničenja, rezultati)

## *Profesionalna edukacija*

- ginekolozi, lekari porodične medicine, pedijatri, specijalisti koji dijagnostikuju nasledno oboljenje
- PD sprovoditi selektivno i prilagodeno pacijentu

*(A report of the Royal College of Physicians of London: Teaching Genetics to Medical Students 1990.)*

### *Informisanje javnosti*

- srednje škole, nastavnici biologije, promocije u medijima, ženski časopisi, štampani materijali
- tipovima naslednih bolesti, tipovima testiranja, dostupnosti PD

(Holtzman 1988.)

### *Indikacije za citogenetsku analizu amnionske tečnosti*

- dob majke veća od 35 godina (ne samo u prvoj trudnoći)
- UZ i biohemijski markeri
- hromozomski poremećaj kod jednog od roditelja
- rođenje deteta sa hromozomskim poremećajem u prethodnoj trudnoći

(Association for Clinical Cytogenetics: prenatal diagnosis best practice guidelines 2007)

### *Zbir godina – kao indikacija eliminisan krajem 80ih godina 20. veka*

(Hook 1987., Carothers 1988)

### *Indikacije za genetsko savetovalište:*

- nasledni poremećaj u široj porodici
- ponovljeni spontani pobačaji
- monogenska oboljenja kod roditelja

### *Genetsko savetovalište*

- najveći stres – zbog načina (nedostatka) komunikacije
- pre koncepcije idealno - najmanji stres, nema trauma, ima dovoljno vremena za molekularnu dijagnostiku

(Harper 1983)

### *Populacija trudnica*

- savetovanje pre testiranja (rizici, mogući rezultati, vremenski okvir), najmanji stres – u prvom trimestru
- savetovanje posle testiranja – multidisciplinarni tim, pomoć u razumevanju rezultata, nedirektivno

(Clarke 1991., Haan 1991., Martean 1989.)

- trend u svetu – trudnicama starijim od 40 savetuje se CVS

(Sjogren and Uddenberg 1989., Lippman 1985.)

### *Prenatalni screening – "triple test"*

- novi zadatak u edukaciji trudnica
- pogrešno shvatanje rezultata - veliki izvor stresa
- ekonomski aspekt

(Parsons and Clarke 1993.)

### *Naša iskustva 2004-2008*

- citogenetska analiza uzorka amnionske tečnosti
- metode uzgajanja: "in situ", "flask"
- kariotipizacija: G band

INDIKACIJE	Br. SLUČAJEVA	+	-
Dob majke (+35)	1023	991	32
UZ i biohemijski markeri	95	93	2
Hromozomski poremećaji u porodici	9	6	3
Deteta sa Down, Edwards ili Klinefelter Sy	19	17	2
Ponovljeni spontani pobačaji	20	18	2
Down u široj porodici	36	36	0
Ostalo	140	140	0
UKUPNO	1342	1301	41

dijagnoza	broj slučajeva	indikacija
Down Sy	18	dob
	1	UZ markeri
	1	deteta sa Down
Edwards Sy	4	dob
	1	UZ markeri
Turner Sy	1	dob
47, XXY	2	dob
47, XXX	1	dob
trizomija 22	1	dob
trizomija 20	1	dob
triploidija	1	dob
translokacije	1	deteta sa Down
	1	spontani
	3	hromoz. porem.
	1	dob
delecije	2	dob
marker hromozom	1	spontani
ukupno	41	



#### *Važne indikacije*

- ponovljeni spontani pobačaji – vrlo važna indikacija
- hromozomski poremećaj kod prethodnog deteta
- hromozomski poremećaj kod roditelja

#### *Indikacije koje su izvori stresa:*

- monogenska i poligenetska oboljenja – i posle urednog citogenetskog nalaza može se roditi obolelo dete
- Down Sy u porodici – indikacija za kariogram roditelja

#### *Kako smanjiti stres?*

- poštovanjem indikacija
- upućivanjem u genetsko savetovalište

- savetovanjem pre procedure (1. trimestar)
- savetovanjem nakon negativnog rezultata (informativno, nedirektivno)

### *Zaključak*

- potreba za tačnom, jasnom i lako razumljivom informacijom za pacijenta zah-teva stalno informisanje o novim tehnologijama i primenama PD
- neophodno pratiti savete i preporuke struke o indikacijama za određenu pro-ceduru PD
- neophodno pratiti etičke principe genetskog savetovanja
- omogućiti pacijentu da donese informisanu odluku uz najmanji socio-ekonom-ski i emotivni stres

