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 Ružđić D., Mehmedbašić S., Nametak-Crnovršanin Z., Šlaković M.

Prenatalna dijagnostika genetskih poremećaja

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

Stres

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

ANU BiH АНУ БиХ

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 prilagođeno 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 *(Harper 1983)*
- pre koncepcije idealno - najmanji stres, nema trauma, ima dovoljno vremena za molekularnu dijagnostiku

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., Marteau 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

ANU BiH АНУ БиХ

INDIKACIJE	Br. SLUČAJEVA	+	-
Dob majke (+35)	1023	991	32
UZ i biohemijski markeri	95	93	2
Hromozomski poremećaji u porodici	9	6	3
Dete 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	dete 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	dete sa Down
	1	spontani
	3	hromoz. porem.
	1	dob
delecije	2	dob
marker hromozom	1	spontani
ukupno	41	

ANU BiH АНУ БиХ

Važne indikacije

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

Indikacije koje su izvori stresa:

- monogenska i poligenska 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 zahteva stalno informisanje o novim tehnologijama i primenama PD
- neophodno pratiti savete i preporuke struke o indikacijama za određenu proceduru PD
- neophodno pratiti etičke principe genetskog savetovanja
- omogućiti pacijentu da donese informisanu odluku uz najmanji socio-ekonomski i emotivni stres

ANU BiH
АНУ БиХ