

*М. КАЕВА-ПЕЈКОВСКА, Б. АПОСТОЛОСКИ
Д. ЕФИНСКИ, С. НИКОЛОВА*

УЛОГАТА НА МЕДИКО-ГЕНЕТСКОТО СОВЕТУВАЛИШТЕ СО ЦИТОГЕНЕТСКАТА ЛАБОРАТОРИЈА ВО РАНАТА ДЕТЕКЦИЈА И ПРЕВЕНЦИЈА НА ЛИЦА СО ПРЕЧКИ ВО ПСИХОФИЗИЧКИОТ РАЗВОЈ

Вовед

Генетското советување може да биде разгледувано и прикажувано од повеќе аспекти. За да се разберат различните медицински и етички прашања што се покренуваат со генетското советување, потребно е од практични причини да се истакнат определени функции што се извршуваат во рамките на медико генетските советувашишта. Во трудот се дава приказ на принципиелните сознанија за оваа област како и на определени ставови на кои е укажано во литературата за овие прашања. Исто така се дава приказ на активностите што се извршуваат во Медикогенетското советувашиште со цитогенетската лабораторија кое долги години работи во рамките на Заводот за ментално здравје на деца и младинци "Младост" во Скопје. Врз таа основа се даваат и некои предлози за осовременување и унапредување на дејноста на овие советувашишта.

На превенцијата на стечените заболувања во минатото им е посветувано големо внимание. Познати се т.н. еугенетски советувашишта, во кои можеле да се добијат информации за определени наследни заболувања кои подоцна се наречени генетски советувашишта. Нивната работа, покрај другото, се базира врз принципот на известување на пациентите за тежината, важноста и прогнозата на определена наследна болест. Таа активност, што претставува врвно достигнување во медицинската генетика, (Zergollern, 1994) може да се нарече генетска информација, што е мошне битна за правилен третман на секој пациент.

Точната етиолошка дијагноза е битен предуслов за давање на генетската информација, за проценката на ризикот, за евентуалното лечење, како и за пренаталната дијагноза, односно за превенцијата на конгениталните малформации.

Генетски консалтинг

Генетскиот консалтинг го сочинува севкупниот процес на размена на информации што се однесуваат на медицинската и генетската прогноза. Генетскиот консалтинг е применлив кај сите можни фенотипски манифестации на мутираните геноми, без оглед на категориската припадност на испитаниците со заостаток во развојот. Тоа е всушност збир на мерки што се применуваат во примарната превенција на заостанувањето во психофизичкиот развој, чии што причини се генетски детерминирани. Превентивната

активност најчесто се користи кај менталниот заостаток како резултат на фреквентната застапеност на психичките растројства во склопот на различните синдроми и болести.

Генетското советување најчесто е дефинирано од повеќе автори (Caroline Berry, Ann Williams) како процес на давање на одговори од страна на лекарите генетичари, кои во улога на советодавачи одговараат на бројни прашања за болести, што се, или можат да бидат, од генетско потекло. Во комуникацијата со пациентот што е заинтересиран за генетско советување најпрво низ неговото ислушување и преку специфични истражувања се воспоставува дијагнозата на наследната болест. Најчесто преку осознавање на степенот на ризикот на херидитарното заболување врз идното потомство се воспоставува врската на лекарот и пациентот и се остварува процесот на генетското советување. Притоа со истражувањето на семејното стебло и промените кои биле воочени, се настојува да се дојде до историјатот на појавата на наследното заболување.

Во сценариото базирано врз донесувањето на совет или сугестија (Clark) за која клиентите, т.е. брачните парови ќе бидат доведени во состојба да одлучуваат за создавањето на идното потомство, есенцијална е сугестијата за донесување на таа одлука. Конфликтот што може да биде предизвикан за ефектот од таа одлука во свеста на пациентите (особено кај идната мајка) може да им помогне во определбата да го прифатат генетскиот совет како реалност и навремено да се прекине ризичната бременост кај која се констатирани херидитарни аномалии. Наспроти тоа ако пациентот и покрај дадениот генетски совет го прифатил ризикот на констатираното генетско заболување, свесно прифатил да се кае и сожалува со години заради тоа што го одлучил. Одлуката да се абортира во бременост кај која е констатирана полова хромозомска аномалија (која може да е и со минорно значење во споредба со Даун-синдром) е инфлуентна со историјатот на личноста што се обратила за генетски совет.

Активностите на медикогенетското советувалиште

Генетско консултативната дејност, како секојдневна практика и активност на медикогенетското советувалиште при Заводот за ментално здравје на деца и младинци "Младост" во Скопје се спроведува со примена на следните методологии:

1. Утврдување на ризикот за појава на херидитарни аномалии.
2. Објаснување и проценка на утврдениот ризик во конкретната семејна состојба.
3. Давање на адекватна помош во врска со правилната и практична проценка на ризикот и подготовка на рационален план за натамошно постапување и одлучување.

4. Континуирано следење на состојбите и евалуација на постигнатите резултати.

Почетокот на примената на овие методологии се состои во поставување на егзактна дијагноза на генетското заболување со истовремено континуирано размислување за можните појави на фенокопии и генокопии, можната појава на нови мутации и варијабилности во експресијата и пенетрацијата на мутантниот ген. Исто така е неопходна прецизна и детална семејна анамнеза и изработка на родословно стебло (хередограм). Покрај тоа се спроведува и комплетен клинички преглед на пробантот, како и лабораториски испитувања (на биохемискиот и хромозомскиот супстрат), пренатално и постнатално, потоа електроенцефалографија, компјутеризирана томографија и анализа на дерматоглифските модалитети.

За генетската информација поставувањето на дијагнозата е неопходен постулат. Со оглед на лимитираните лабораториски можности, особено во дијагностицирањето на генетските болести, неопходно е да се користат и емпириските сознанија што даваат само веројатно, а не сигурно, исправна дијагноза (ризикот е веројатен на што треба да му се укаже на лицето што добива информација).

Во периодот од 1985 до 1995 година во Генетското советувашиште со цитогенетска лабораторија при Заводот за ментално здравје на деца и младинци во Скопје, се прегледани 1.986 пациенти што биле носители на оваа болест, или пак се тоа состојби на алтерирани фенотипски карактеристики. Овие пациенти се класифицирани (заради практични причини) во следните категории:

- моносимптомски аномалии (Hydrocephalija, Mikrocephalija, Polidactylija итн.);
- полисимптомски аномалии, без синдромски идентификации (Syndaktylija + ментална ретардација, Arachnodactylija+ментална ретардација итн.);
- идентификувани (потврдени) синдроми со дискретна симптоматологија (Syndorma Sturge-Weber, Apertov синдром итн.)
- идентификувани синдроми со јасна фенотипска експресија (Sclerosis tuberoza, Neurofibromatosis, Phenylketonurija, Хунтеров синдром итн.);
- синдроми со верифицирани хромозомски аберации: Syndroma Down, Syndroma Turner, Syndroma Klinefelter и т.н.;
- промени на хуманиот геном заради мутагениот ефект, предизвикани со разни фактори и агенси (физички, хемиски мутагени, вируси, стареење, некои наследни генетски болести итн.).

Пробантите кај кои се пронајдени хромозомски аберации и генски мутации, во споменатиот период, ги има 650 (се работи за трисомија на определениот аутозомен хромозом, тетраплоидија, миксоплоидија, прекин на хромозомот, парцијална монозомија, ринг-хромозоми, дупликација, изохромо-

зоми, бицентрични хромозоми, инверзии, транслокации, инсерции, нумерички аберации на гонозомите итн.).

Најголем број на испитаниците со хромозомски аберации се со аутозомна тризомија, т.е. со синдром Down каде што најизразен е фенотипскиот ефект на менталната ретардација, како и конгениталните аномалии на срцето. Најголем број на случаи на Даунов синдром (93% во нашиот испитуван материјал) има проста тризомија на хромозомот 21. Кај 1-2% од пациентите се јавува мозаицизам, а во околу 5% од случаите тризомијата 21 настанува заради транслокација, кога еден од родителите е носител на балансираната транслокација (на хромозомот 21 или транслокација што настанува де ново во мејозата на еден од родителите).

Покрај овие видови на испитувања се спроведува и дерматоглифски скрининг (кој во клиничките испитувања главно се користи како помошна дијагностичка метода во комбинација со други клинички методи и техники, затоа што промените варираат повеќе или помалку). Кај нашите пробанти дијагностицирани се промени кај 112 од нив (само во 8 ентитети промените се присутни 100%, а познато е дека промените на дерматоглифите се присутни дури кај 143 видови болести).

Етиологијата на конгениталните аномалии мора да се спомене кога се зборува за нивното значење во педијатриската практика. Таа е мошне комплексна и хетерогена, а некогаш мошне е тешко да се постави правилна етиолошка дијагноза, особено кај оние малформации и заболувања кај кои постои изразена генетска хетерогеност. Точната етиолошка дијагноза е битен предуслов за давање на правилна генетска информација, проценка на ризикот, еветуалното лечење, како и заради пренаталната дијагноза, односно превенција на конгениталните малформации. При тоа се има предвид и фактот дека конгениталните болести стануваат сè почеста причина за морбидитет и морталитет во детската возраст. Многу истражувања покажуваат дека морбидитетот во 8,5% од испитуваните случаи настанува поради генетски дефекти, во 2,5% поради хромозомски абнормалности, во 31% поради комплексни генетски причини (т.н. мултифакторски). Морталитет на педијатриските одделенија, може во 40-50% да се објасни дека е последица на генетски болести, меѓу кои најчести се конгениталните аномалии.

Сврзано со ова се поставува и дилемата дали генетскиот совет може да биде недирективен, која доста често е присутна во литературата (Clark 1991). Всушност во контекст на генетскиот скрининг е оценето дека тоа не е реално. Директивноста во генетскиот совет може да биде поприфатлива доколку таа е експлицитно објаснета, зашто во спротивно, необразложената директивност може да биде оценета како манипулативност.

Врз основа на овие принципи може да се истакне дека општествена одговорност за репродукцијата на населението во контекст на избегнување на херидитарните абнормалности во раната пренатална дијагностика своето упориште може да го базира врз генетското советување. Тоа е остварливо како во медикогенетските советувалишта, така и во центрите што

располагаат со цитогенетски лаборатории и се опремени со стручњаци од оваа област. Познато е дека во Република Македонија вакви можности постојат и во МАНУ, во Клиниката за педијатрија како и во други институции. Таквото ангажирање овозможува определен степен на превенција за настанувањето на хендикепирани лица, односно ја зголемува грижата на родителите за здраво потомство. За остварувањето на оваа биолошка функција, општеството треба да ги обезбеди сите услови преку функционирањето на медикогенетските советувашишта кои навремено ќе укажуваат на можностите за појавување на малформации и генетски заболувања, како и на начинот за нивното избегнување. Со таа активност на медикогенетските советувашишта се врши и заштеда во општествени рамки како во однос на создавањето на здрава и корисно употреблива популација, така и во однос на спречување на големите издатоци за помош, едукација и оспособување на ментално ретардираните лица. Но не се само материјалните ефекти што се мерливи, туку се избегнуваат психичките трауми и последици односно живеење со проклетството на менталните болести во семејствата што се соочуваат со нив и што се борат да ги надминат.

Заклучок

Како заклучок може да се истакне дека генетските заболувања покажуваат голема разновидност како по начинот на наследувањето, така и по својата тежина, времето на појавување и траење. Во нашата држава постојат потреби и можности да се спроведе широка превенција на заболувањата предизвикани со оштетени гени и хромозоми. Користа за заедницата од секој предупреден случај е константна. Иако одделни наследни заболувања се многу ретки, нивната профилакса за семејствата со зголемен ризик може да биде и тоа како значајна, како и профилаксата на потешките заразни болести.

Поради ограничените лабораториски капацитети и недоволното познавање за овие видови на болести во пошироката популација, превенцијата на наследните аномалии се спроведува само во одделни случаи, обично кога веќе е родено едно или повеќе оштетени деца. Тоа претставува сериозен лимит за работа на генетско-консултативната служба, односно на генетските советувашишта во целост. Како да се подобри начинот на продукција и ширењето на генетските информации е сериозно прашање на кое треба да му се посвети големо внимание. Имено, покрај подобрувањето на здравственото воспитување за значењето на наследниот фактор за појавата на разните претходно споменати болести, неопходно е да се обезбеди подобра организираност во рамките на здравствениот систем и обезбедување со посилни технички и информатички можности, како и со обучени кадри кои навремено ќе ги откриваат лицата со пречки во психичкиот развој.

Врз основа на изнесеното се истакнуваат залагањата за што подобро опремување на медикогенетските советувашишта со неопходните техничко технолошки и современи информациски средства што ќе овозможат

следење, евиденција и превенција на овие заболувања кај населението. Преку воведување на единствен регистар на херидитарните заболувања во вид на банка на податоци, како за одделните хромозомски структури, така и за семејните генетски состојби, би се овозможило во општествени рамки да се преземаат непосредни мерки за влијание во сите средини, како преку едукација на населението за последиците од овие заболувања, така и во однос на можностите за нивно спречување. Тоа ќе ја подобри ефикасноста на службите за генетско советување, како и довербата на пациентите во овие институции.

Како пример, за големиот број на консултирани родители што поминале низ медикогенеското советувањето, и биле запознати со високиот ризик за наследните заболувања (изразен во проценти), немало никаква обврска за прекин на репродукцијата во семејството, односно родителите не се обврнуваат на дадениот совет од страна на генетскиот консултант. Стравот на родителите често произлегува не од висината на утврдениот ризик за патолошка репродукција, туку од јачината на фенотипските карактеристики, а кај младите било присутно изразено чувство на страв и вина по сознанието дека во прашање е наследно заболување. Сето тоа ја подига потребата за нормативно регулирање на ова прашање и тоа на современи основи, бидејќи е познато дека голем проблем за општеството претставува згрижувањето на лицата со заостанување во менталниот развој. Поради тоа улогата на медикогенетското советувањето во превенцијата на психичките растројства добива сè поголемо значење бидејќи раното откривање и превенција на овие болести, еднакво на територијата на целата држава, ќе биде од голема корист и за пациентите и за општеството во целост.

ЛИТЕРАТУРА

1. Berry Caroline: "Genetic counselling: a medical perspective" Routledge, New York, 1994.
2. Clark Angus: "Genetic counselling, practice and principles" Routledge, New York, 1994.
3. Диклић В. Косановић М. Дукић С. и Николић Ј.,: "Биологија са хуманом генетиком", Дечје новине, 1991.
4. Кичић М. Краинцанић Б., "Медицинска генетика", Београд 1989.
5. Sinklar L. and Griffiths M.,: "Medical genetics and mental handicap", Routledge, New York, 1994.
6. Zergollern Lj. и сар., "Медицинска генетика-I", Школска књига, Загреб, 1994.
7. Зборник радова, "Југословенски педијатриски дани", Ниш, 1995.
8. Зборник радова "II Југословенски конгрес о конгениталним аномалијама", Београд.

*M. KAEVA-PEJKOVSKA, B. APOSTOLSKI
D. EFINSKI, S. NIKOLOVA*

ACTING OF THE MEDICAL GENETIC ADVISORY CENTER IN THE EARLY DETECTION AND PREVENTION OF PERSONS WITH PSYCHOPHYSICAL DISORDERS IN THEIR DEVELOPMENT

There had been a great dedication on the prevention of the acquired disease in the past. The well known are eugenic advisory centers in which people could get information for a given inherited disease, later so called genetic advisory centers. Their work, besides is based on the principles of informing the patients for the difficulties, importance and prognoses of determined inherited disease. This activity, which is the highest achievement in the medical genetics, can be called genetic information, which is very important for regular treatment of every patient.

The accurate etiological diagnosis is an essential precondition for giving the genetic information, assessment of the risk, the eventual treatment, as for the prenatal diagnosis e.i. prevention of congenital malformations.

The genetic consulting is applicable in all possible phenotypical manifestations of the breaking genes, regardless to the categorical custody of the examinees with retards in their development. In fact, that's a summary of standards which are applicable in the basic prevention in disabilities in the psychophysical development, whose reasons are genetically determined. Preventive activities are mostly used with mentally retarded as a result of the frequent intercession of the psychological disorders all together in different syndromes and diseases.

The genetic consulting activities of the Center for Mental Health for children and adolescents in Skopje are based on the appliance of the following methodology: fortification of the risk for the appearance of inherited anomalies; explanation and assessment of the established risk in the concrete family situation, assurance of adequate assistance concerning the accurate and practical assessment of the risk and preparation of rational plan for subsequent treatment and decisions; consequent observation of the situations and evaluation of achieved results etc. In that way, the acting of medical-genetic advising center in the prevention of the psychological disorders gains its importance because the early detection and prevention of these diseases on the territory of our country has gained advantage for the patients and the society as a whole.