

VAŽNOST GENETSKOG ISPITIVANJA I INFORMIRANJA U PLANIRANJU TRUDNOĆE (KADA I KAKO ZAPOČETI RAZMIŠLJATI O PROKREACIJI)

VIDA ČULIĆ*

Genetsko informiranje je proces tijekom kojeg bolesnici i njihovi srodnici doznaju o rizicima svojstva ili nasljedne bolesti, savjetuje im se kakva je bolest, prate se kronični bolesnici, pomaže u razvoju, rastu i obiteljskom planiranju njihove djece, sve s ciljem da se izbjegne, pomogne i poboljša njihovo stanje i budućnost njihovih srodnika. Taj kompleksan proces sastoji se od dijagnostičkog postupka, a kasnije podrške i praćenja. Genetski informator daje podatke o obitelji čiji članovi imaju kongenitalne greške ili genetske bolesti i onima koji imaju neku mogućnost da razviju neku vrstu nasljedne bolesti. On prepoznaje rizične obitelji, ispituje probleme o toj obitelji, objašnjava, analizira način nasljeđivanja i rizik nasljeđivanja te određuje mogućnosti testiranja obitelji. Osoba može zatražiti genetsku informaciju nakon rođenja djeteta s nasljednom bolešću, prirodene greške, mrtvorodenog djeteta ili spontanog pobačaja. Prenatalna ili perinatalna infekcija može utjecati na intrauterini rast i razvoj ploda i rezultirati s pobačajem, mrtvorodenim djetetom ili malformacijom nekog određenog organa. Novorođenče može biti multiplimalformirano, a genetičar mora objasniti stanje roditeljima, pratiti ga i objasniti mogući rizik za drugu djecu. U ovom radu ćemo diskutirati o genetskom savjetu važnom za adolescentni period i planiranje reprodukcije.

Deskriptori: ETIKA, GENETIKA, GENETSKO SAVJETOVANJE, MLADI

ŠTO JE TO GENETSKI SAVJET ILI INFORMACIJA

Genetsko savjetovništvo ili informiranje je proces tijekom kojeg bolesnici i njihovi srodnici doznaju o rizicima svojstva ili nasljedne bolesti, savjetuje im se kakva je bolest, prate se kronični bolesnici, pomaže u razvoju i obiteljskom planiranju njihove djece, sve s ciljem da se izbjegne, pomogne i poboljša njihovo stanje i budućnost njihovih srodnika. Taj kompleksan proces sastoji se od dijagnostičkog postupka, a kasnije podrške i praćenja. Genetski informator daje podatke obiteljima. Osoba može zatražiti genetsku informaciju nakon rođenja djeteta s nasljednom bolešću, prirodene greške, mrtvorodenog djeteta ili spontanog pobačaja. Prenatalna ili perinatalna infekcija

može utjecati na intrauterini rast i razvoj ploda i rezultirati s pobačajem, mrtvorodenim djetetom ili malformacijom nekog određenog organa. Novorođenče može biti multiplimalformirano (1).

Prije razgovora s genetičarom potrebno je informirati se unutar obitelji o spontanom pobačajima, mrtvorodenim, nekim nasljednim bolestima, ponijeti sve nalaze vezane uz prethodne komplikacije ili neuspjele trudnoće, bolesti, sve ovo se odnosi i na muškarca i na ženu. Nakon pregleda svih nalaza, crtanja obiteljskog stabla možda će trebati napraviti još neke pretrage te će se nakon toga dobiti informacija o riziku ili vjerojatnosti da se stanje zbog kojeg se tražio genetski savjet ponovi. Nakon savjetovanja sami odlučuju o daljnjim postupcima zajedno s članovima uže obitelji (Slika 1) (1).

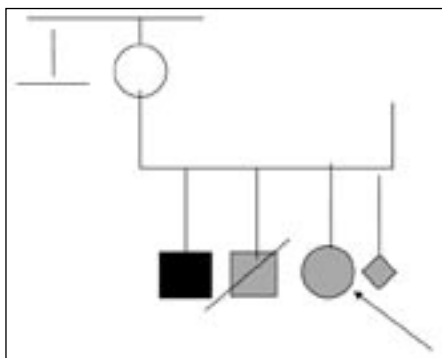
Tko sve traži genetsku informaciju i koga treba uputiti na genetsku informaciju:

- osobe iz rizičnih obitelji;

- osobe s djecom rođenom s nasljednom bolešću ili kongenitalnom anomalijom;
- osobe s nekom kromosomskom ili enzimopatijom u obitelji;
- mirni nosioci kromosomske aberacije ili autosomno recesivne bolesti (heterozigoti);
- osobe s bolesnim djetetom iz prethodnog braka;
- osobe s ponovljenim spontanom pobačajem;
- osobe s primarnom ili sekundarnom amenorejom;
- osobe s neodređenim vanjskim spolovilom;
- osobe starije od 35 godina koje žele potomstvo;
- sterilne ili infertilne osobe;

*KBC Split
Klinika za dječje bolesti

Adresa za dopisivanje:
Doc. dr. sc. Vida Čulić, dr. med.
KBC Split, Klinika za dječje bolesti
21000 Split, Spinčićeva 1
E-mail: vculic1@yahoo.com



Slika 1.
Shematski prikaz simbola i načina crtanja obiteljskog stabla

Figure 1
Schematic diagram of symbols and ways of building the family tree

- bračni parovi krvno povezani;
- osobe izložene nekim vanjskim čimbenicima;
- osobe iz braka s NTD;
- bračni par s mrtvorodjenim djetetom;
- bračni par s djetetom umrlim u novorođenačko ili dojenačko doba.

Kliničke karakteristike koje se javljaju kod prirodnih bolesti su mentalna retardacija, neurološka odstupanja, zaostatak u rastu i razvoju, znakovi dizmorfije i malformacije raznih organa. Mentalna retardacija je vrlo česta klinička karakteristika a nalazimo je 2-3% u

općoj populaciji. O mentalnim retardacijama, anomalijama i drugim nasljednim bolestima potrebno je razgovarati s obiteljskim liječnikom, upoznati ga s tim problemima u obitelji, te će se genetsko ispitivanje napraviti ranije.

Prirodne bolesti dijelimo na kromosomske, monogenske, multifaktorske i perinatalno oštećenja ploda (Tablica 1) (1).

Učestalost kromosomskih aberacija (4):

- u spontanim pobačajima: 40-60%;
- uz kasnu mrtvorodjenost i perinatalnu smrt: 5-7%;
- u živorođenih: 0,5%;
- gonosomopatije u muških: 1:400;
- gonosomopatije u ženskih: 1:700;
- autosomne trisomije: 1:500-800;
- trisomija 21 (sindrom Down) 1:10-1600;
- trisomija 18 (sindrom Edwards) 1:75-00;
- trisomija 13 (sindrom Patau) 1:1500;
- strukturne aberacije kromosoma: 1:440;

- balansirane translokacije: 1:500;
- nebalansirane translokacije: 1:2400.

Učestalost monogenskih bolesti (4)

- Autosomno dominantne 0,6-7/1000 rođenih, a rizik za srodnike je 50%
 - Obiteljska hiperholesterolemija 1:500
 - Huntingtonova horea 1:10000
 - Marfanov sindrom 1:20000
- Autosomno recesivne 0,9-2,5/1000 rođenih, a rizik za srodnike je 25%
 - cistična fibroza 1:2500
 - fenilketonurija 1:12000
 - mukopolisaharidoze 1:25000
 - glikogenoze 1:50000

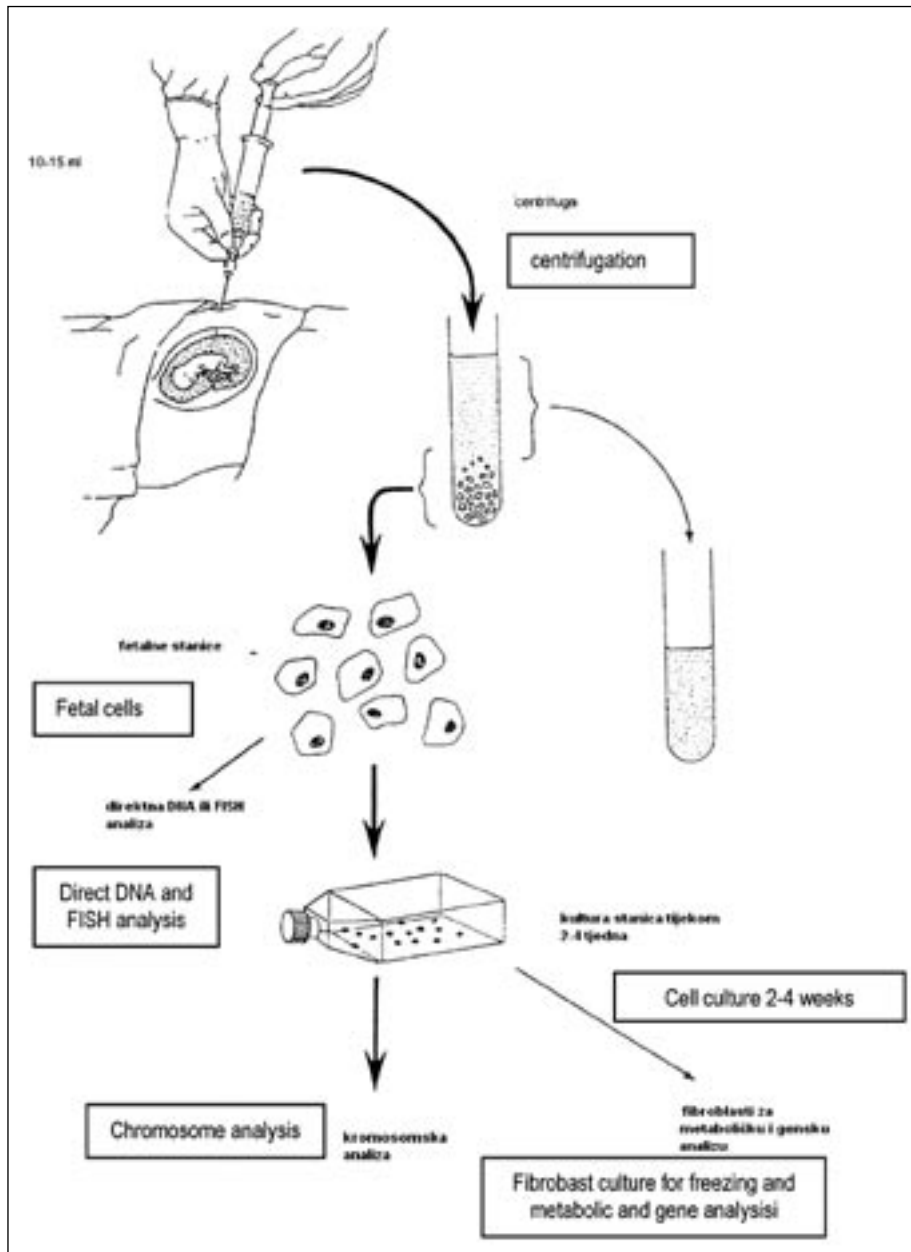
Učestalost heterozigota

- cistična fibroza 1:200
- adrenogenitalni sindrom 1:4900
- albinizam 1:35 (homozigoti 1:2250)
- fenilketonurija 1:50 (1:10000 bolesnih)
- mukopolisaharidoza tip I 1:150 (1:90-000 bolesnih)

Tablica 1.
Promjene citogenetske tehnologije tijekom desetljeća (3)

Table 1
Changes in Cytogenetic Technology over Decades (3)

Vrsta	1960	1970	1980	1990	2000
Tehnologija Technology	Period prije pruganja Prebanding cytogenetics	Era pruganja Banding techniques	Prometafaze High-resolution banding	FISH	Citogenetski array Cytogenetic arrays
rezolucija	10-20 Mb	5-10 Mb	3-5 Mb	100 kb	50-500 kb
Poznati fenotip ima specifičnu genetsku podlogu Known phenotype have a specific genotypic basis	Down, Klinefelter, Turner Down's syndrome, Klinefelter's syndrome, Turner's syndrome		Prader Willi, Miller Dieker, DiGeorge	Williams Willam's syndrome	
Poznati fenotip sa specifičnim manifestacijama Known phenotype have a specific genotypic basis	Trisomija 18,13,-5p,-4p Trisomy 18, 13, 5p,-4p-	WAGR, Jacobsen WAGR syndrome, Jacobsen's syndrome	Smith-Magenis Smith-Magenis syndrome	1p36 22q13	17q21.3



Slika 2. Shematski prikaz mogućnosti analize plodove vode

Figure 2 Schematic diagram of amniotic fluid analysis capabilities

X-vezane 0,3-0,7/1000 rođenih, a rizik za srodnike je 25%

- Duchenova mišićna distrofija 1:7-000
- Hemofilija 1:10000

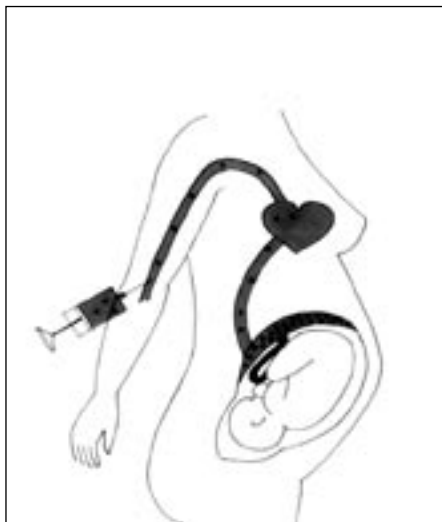
Prenatalno oštećenje ploda

Prenatalno oštećen plod može nastati pod utjecajem raznih vanjskih čimbenika, to su lijekovi i kemikalije, infekcije, fizikalni agensi, mehanički.

Lijekovi i kemikalije: živa, teški metali, poliklorirani i polibromirani bifenioli, kselin, druga otapala, pušenje, droge i alkohol. Antikovulzivi: hidantoinati, diazepami (rascjep usnice i nepca), fenotijazinski preparati (anomalije udova i srčane greške), tetraciklički depresivi: (anomalije ekstremiteta), meprobamat (defekte mozga, srca, nepca, udova), barbiturati: (mozak, srce), klomifen (blizanačke trudnoće veći rizik za SD).

Infekcije: oštećenje ploda ovisi o vremenu i jačini infekcije. Nekad se može nastaviti i poslije poroda kao akutna, kronična ili latentna bolest. Kod trudnica je najčešća uroinfekcija, koja može biti simptomatska i asimptomatska (7-10% trudnica). Najčešće su gram negativne klice (*E. coli*), 20-30% djece zarazi se prolaskom kroz porođajni kanal. Novorođenački meningitis, konjunktivitis, limfadenitis, faringitis, pneumonitis, osteomijelitis i abscesa oglavka, a rezultira bronhopulmonalnom displazijom ili kroničnom bolesti pluća; septikemije i meningitisi imaju visoku stopu smrtnosti. Infekcija nastupa intraamnijski ascendentno iz grla maternice. Bakterijske infekcije ploda javljaju se najčešće kod novorođenčadi s nižom PM <1500 g kod prisutnog chorioamniitisa i kod onih majki koje imaju slabiji socijalni status. Spolno prenosive bolesti kao što je infekcija *Chlamidom trachomatis*, *Mycoplasma hominis* i *Ureaplasma urealyticum* može izazvati iste simptome i bolesti kao i gram negativne klice. Novorođenče se zarazi sifilisom u slučaju da je infekcija nastupila pri kraju trudnoće, plod se inficira prolaskom kroz porođajni kanal gdje nalazimo primarni afekt. Kliničke karakteristike konatalnog sifilisa ovisi o vremenu infekcije i tome je li majka liječena. Kod kasnije infekcije manja je opasnost za plod. Svako dijete luetične majke treba smatrati zaraznim dok se drugačije ne dokaže. Najčešće parazitarne i virusne kongenitalne infekcije uzrokovane su Toksoplazmom, Rubelom, CMV, Herpes simpleks virusima (TORCH 0,5-2,5%), EBV, Parvo B19, HHV6, HPV, Coxackiae, Influenza, RSV, Rota, Listerija, Varicella zoster, Herpes zoster, Morbilli i HIV.

Mehanički čimbenici su najčešće anomalije reproduktivnih organa žene kao što su: uterus bicornis, unicornis, subseptus, bicornis bicolis, miomi, polihidramnij, oligohidramnij, intraamnijski fibrozni tračci. Najčešće se prezentiraju kao položajni deformiteti zglobova, dislokacije zglobova, plagicefalija, artrogripoza, sindaktilija, rascjep nepca, eksencefalija, encefalocela, anoftalmija, torakogastroshiza, amputacija udova itd. (2).



Slika 3.
Shema ne-invazivne prenatalne dijagnostike iz krvi majke

Figure 3
Scheme of non-invasive prenatal diagnosis from the blood of mother

RIZIK

Rizik u općoj populaciji za spontane pobačaje je 1:5, a za sterilan brak 1:10. Uobičajeno se smatra da je 5% mali rizik, 10% srednji, a iznad 10% visok. Da bi mogli izračunati rizik za neku obitelj moramo prvo postaviti točnu dijagnozu, poznavati način nasljeđivanja i rizik ponavljanja. Klinički i laboratorijski ispitati članove obitelji.

Kriteriji za prenatalnu dijagnozu:

- bolest je dovoljno teška da vrijedi prekinuti trudnoću;
- liječenje je nedostatno i nemoguće;
- prekid trudnoće prihvatljiv za oba bračna partnera;
- dostupan siguran test za prenatalnu dijagnozu;
- genetski rizik za trudnoću dovoljno visok.

Ako se ustanovi da obitelj ima veliki ili značajni rizik za ponovni problem može se odlučiti na:

- preimplantacijsku dijagnozu;
- na donaciju sperme ili jajašca;

- na posvajanje djeteta.

Ako se tijekom prenatalne dijagnoze uspostavi da će dijete biti teško oštećeno, mentalno retardirano može se odlučiti:

- pripremiti se za dijete i suočiti se sa svim problemima;
- ako je moguće napraviti operacijski zahvat na fetusu in utero, što je vrlo kompleksno i komplicirano i za plod i za majku;
- odlučiti se na medicinski indiciran pobačaj kada je to medicinski opravdano, informirati se o drugim obiteljima koje su imale slične ili iste slučajeve te navesti njihove odluke. Ali samo odlučuju majka i otac uz odobrenje etičke komisije.

Metode prenatalne dijagnostike:

- amniocenteza 14.-18. tj. trudnoće (Slika 2) (4);
- biopsija korion frondoza 8.-12. tj. trudnoće;
- kordocenteza: kromosopatije, monofaktorske bolesti;
- ultrazvučni skrining dužina femura fetusa, nabor kože na vratu, kosti nosa i bitemporalni promjer glave;
- skrining testovi: AFP, HCG, UE3, triple test + UZV, upotrebljava se za mlade zdrave trudnice, da bi se moglo među njima izabrati one koje je potrebno uputiti na amniocentezu;
- preimplantacijska genetika samo u nekim centrima u Europi (Slika 4) (4).

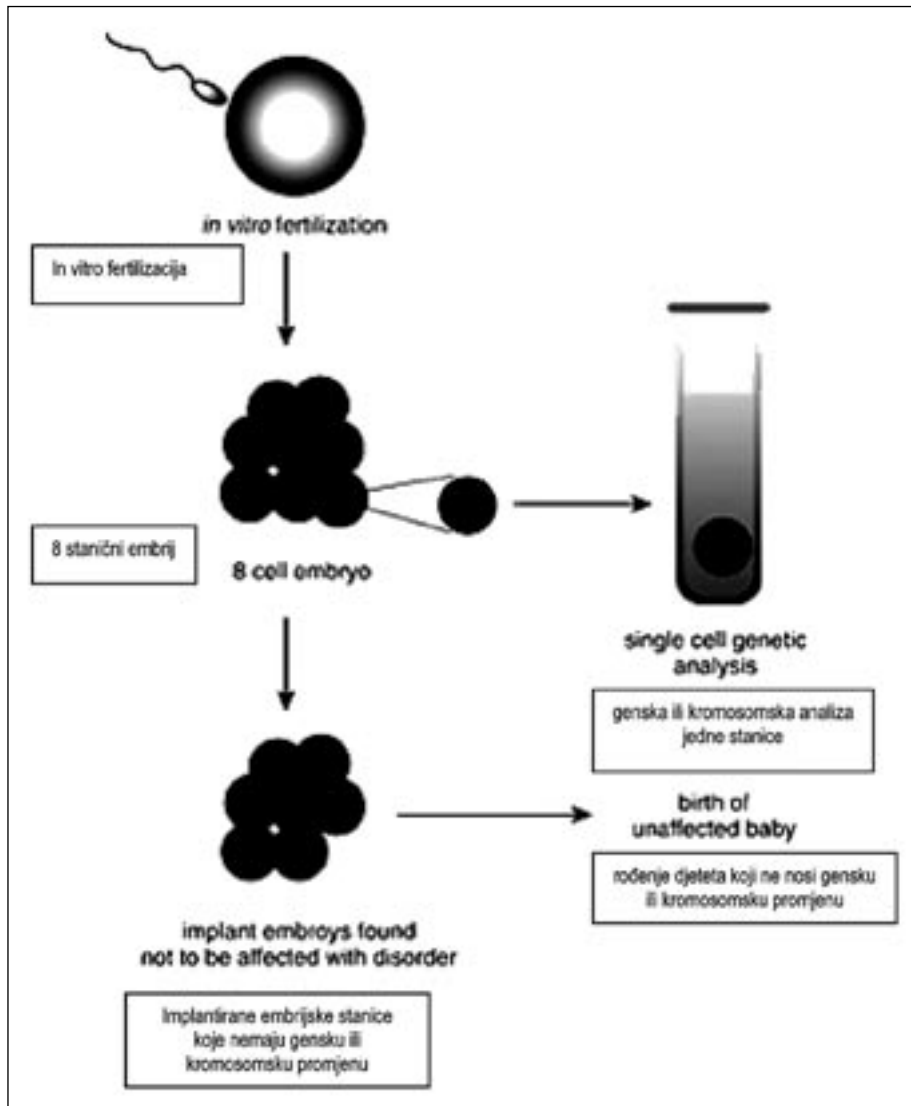
Sindromi ispitani analizom majčine krvi (Slika 3) (1)

Sindromi	Broj slučajeva
Duchenne/Becker muskular distrofija	549
Hemofilijaa A and B	278

X-vezana mentalna retardacija	89
X-vezani hidrocefalus	55
Adrenoleukodistrofija	53
Hunter	41
Miotubularna miopatija	38
Menke'sova bolest	28
Granulomatozna bolest	23
Retinitis pigmentosa	22
Ectodermalna anhidrotična displazija	19
Lesch-Nyhan sindrom	17
Brutonova bolest	17
Wiskott-Aldrich sindrom	17
Androgeno neogovaranje	16
SCID	13
Retinoschiza	11
Ostalo (~ 60, incl OTC deficiencija)	146

KADA JE VAŽNO POČETI RAZGOVARATI S ADOLESCENTOM O REPRODUKCIJI I PROKREACIJI

Adolescencija je razdoblje razvoja i odrastanja čovjeka i žene. Označava prijelaz iz djetinjstva u svijet odraslih traje od 15. do 20. godine života. Taj životni period odlikuje se konsolidiranjem mentalnog života, kristalizacijom stajališta i mišljenja, a posebno racionalnim mentalnim sazrijevanjem. Tada se posebno razvijaju samopoštovanje, povjerenje, samostalnost i osobnost. Tijekom adolescencije čovjek i žena dosežu sam vrh svojih intelektualnih sposobnosti učenja. Povjerenje znači očekivanje od osobe od povjerenja ili organizacije da će svoje buduće akcije oblikovati u okviru zaje-



Slika 4.
Shematski prikaz metode preimplantacijske dijagnostike (1)

Figure 4
Schematic diagram of the method preimplantation diagnostics (1)

dničkih vrijednosti. Osnove povjerenja čine kredibilitet, pouzdanost i autentičnost, koje se odnose kako na sadašnjost, tako i na buduće događaje.

Kada smo naveli ove spoznaje o adolescentnima, znamo koliko je važno u promišljanju i odluci kada započeti i što napraviti prije djeteta. Taj period nazivamo prijekoncepcijski period. Danas često moramo posvetiti veću pažnju edukaciji adolescenata o tom periodu, te ih upozoriti na probleme na koje mogu naići u momentu odluke da se žele vjenčati i planirati trudnoću. Ako želimo biti osobe od povjerenja to moramo napraviti stručno, ozbiljno i pouzdano. Zato je

znanje o mogućnosti genetske informacije u današnje vrijeme vrlo važno. Prvo se moramo educirati mi, zatim treba educirati javnost o važnosti poznavanja bolesti u obitelji, jer se mnoge taje, a onda slijede postupci genetskog informiranja kako su navedeni ranije. Zatim slijede uputstva o važnim postupcima tijekom prijekoncepcijskog perioda. Prijekoncepcijsko razdoblje je period od momenta kada se budući roditelji odluče na dijete pa do početka trudnoće. Planiranje trudnoće je jedan od osnovnih preduvjeta za uspješno provođenje prijekoncepcijske zaštite.

Ciljevi prijekoncepcijske zaštite su:

- utvrditi najpoželjniji termin;
- istražiti unaprijed moguće čimbenike rizika (socijalni, osobni, obiteljsku anamnezu);
- promjenu životnih navika;
- ispravke neprikladne prehrane;
- sustavno provođenje zdravstvenog odgoja i savjetovanja buduće trudnice i članova obitelji o načinu života trudnice i mlade majke odnosno edukacija.

Prije trudnoće mladu buduću roditelju treba upozoriti na potrebnu fizičku aktivnosti prijekoncepcije, a nastaviti će je i u trudnoći. Upozoriti na potrebu izbjegavanje rizičnih čimbenika: odricanje od pušenja, zlorabote alkohola, prekomjerne upotrebe kave, zlorabota droge (poseban su problem buduće majke ovisnice o heroinu, metadonu, morfinu, kodeinu, kokainu), nehigijenski način ophođenja s kućnim životinjama. Potrebno je ukloniti se s mjesta (PC, TV, RTG) zračenja ako je to povezano s radnim mjestom. Ukloniti se od teških metala i drugih štetnih tvari. Između posljednje uzete kontracepcijske tablete i planirane trudnoće najmanje mora proći 3-4 mjeseca. Nakon pobačaja ili poroda dobro je da do druge trudnoće prođe i do 12 mjeseci.

Uzimanje lijekova u trudnoći treba svesti na razumnu mjeru. O primjeni antiepileptika treba se posavjetovati s neurolozima i smanjiti doze na moguću mjeru. O primjeni citostatika s hematolozima, ali uglavnom je potrebno odgoditi trudnoću do završetka terapije, to se odnosi i na terapijsko zračenje. Potrebno je to isto primijeniti i na oca. Treba misliti na određene infekcije koje mogu oštetiti plod tijekom trudnoće kao što je rubeola, toksoplazma, hepatitis B, virus humane imunodeficijencije, sifilis, druge spolno prenosive bolesti, bolesti mokraćnog i genitalnog sustava i gonoreja. Seronegativne žene na toksoplazmu upozoriti na opasnost od dodira s mačkom, psom i konzumiranja sirovog mesa, voća i povrća iz vrtova gdje plodovi mogu doći u dodir s mačkinim izmetom. Prije

konceptije treba barem 6 mjeseci uzimati vitamin B12 i folnu kiselinu zbog sprječavanja nastanka grešaka neuralne cijevi (NTD) (meningomijelokela, anencefalija, spina bifida), naročito kod onih koji su u prethodnoj trudnoći imali tu malformaciju ili imaju podataka o oboljelima od te malformacije u obitelji. Prevencija fetomaternalne izoimunizacije (Rh-negativnoj ženi unutar 72 sata od poroda Rh-pozitivnog djeteta kao i nakon svakog pobačaja treba injicirati anti-D-imunoglobulin. Prijekoncepcijska regulacija dijabetesa i nadzor ploda, jer je veća sklonost za malformacije organa ploda kod dijabetične trudnice (1).

Hranom se osigurava unos tvari nužnih za izgradnju tkiva (bjelančevine, željezo, kalcij), energija za metabolizam i tjelesnu aktivnost (masti i ugljikohidrati) te prehrambeni sastojci potrebni za fiziološke funkcije organizma (vitamini i minerali). Ugljikohidrati su potrebni za stvaranje polovice svakodnevne energije. Neprobavljivi ugljikohidrati su vrlo važni u prehrani. To su prehrambena vlakna koja poboljšavaju probavu, odnosno funkciju gastrointestinalnog sustava, a nalaze se u voću, povrću, žitaricama te integralnim proizvodima. Posebno vrijedni izvori ugljikohidrata su žitne pahuljice, integralni kruh, tjestenina i riža jer sadrže prehrambena vlakna. Bjelančevine su neophodne za rast i obnavljanje tkiva. Građene su od lanaca aminokiselina od kojih se neke sintetiziraju u organizmu, a druge moraju u organizam unijeti hranom. Preporučeno je da bjelančevinama zadovoljavaju 10-15% ukupnog energetskeg dnevnog unosa. Potreba za bjelančevinama zadovoljava se namirnicama biljnog i životinjskog porijekla.

Od životinjskog porijekla vrijedni izvori proteina su meso, mlijeko, mliječni proizvodi, riba i jaja, a među namirnicama biljnog porijekla važni izvori su mahunarke, žitarice i sjemenke. One životinjskog porijekla imaju veću biološku vrijednost jer im je aminokiselinski sastav sličniji sastavu ljudskog organizma pa je njihova iskoristivost u organizmu veća. Zato vegetarijanci moraju dodatno paziti na dostatan unos proteina i osigurati organizmu zadovoljavajući unos aminokiselina. Masti su važan izvor energije, a omogućavaju i apsorpciju vi-

tamina topljivih u mastima - A, D, E i K. Preporuča se ukupni dnevni unos masti ograničiti na 30% ukupnog dnevnog energetskeg unosa, a unos zasićenih masti dodatno se ograničava na 10% dnevnog unosa jer je dokazano da veći unos zasićenih masti putem hrane pridonosi razvoju kroničnih bolesti. Radije treba izabrati namirnice s manjim sadržajem masti. Ograničiti unos kolača, slastica i mesnih proizvoda s većim sadržajem zasićenih masti. Najbolje je maslinovo ulje, čiji je sastav masti sličan majčinom mlijeku i mediteranska prehrana. Vitamini i minerali neophodni su za održavanje fizioloških funkcija organizma te održavanje strukture mnogih stanica i tkiva. Nedostatan unos vitamina i minerala smanjit će djelotvornost imunološkog sustava i uzrokovati niz prehrambenih deficita. Nedostatak željeza može se pojaviti kada se ne konzumira dovoljno mesa, peradi i riba ili je prehrana vegetarijanska.

Navedeni prehrambeni deficit može dovesti do pojave anemije. Ukoliko je deficit željeza veći ili traje duže, može imati utjecaj na smanjenje tjelesne kondicije, koncentracije, značajan je u trudnoći i ranoj djetinjstvu. Najvažniji izvor željeza su crveno meso i jetra, a željezo se nalazi i u tamnom mesu peradi, sjemenkama, sušenom voću, tamnozelenom povrću i obogaćenim žitaricama. Posebno treba paziti na dovoljan svakodnevni unos kalcija, željeza i vitamina. U trudnoći vrijednosti feritina moraju biti do 70 mg/L, prije konceptije do 50 mg/L (1).

OBRAZOVANJE MOŽE DONIJETI MLADIM LJUDIMA NOVE SPOZNAJE O OSNOVNOM SMISLU REPRODUKCIJE I RODITELJSKOG IZBORA

Edukacija o zakonskim pravima na određene oblike zdravstvene i socijalne zaštite tijekom trudnoće; poroda i materinstva; priprema majke i oca za porod i roditeljsku funkciju; savjetovanje o njezi i ponašanju prema djetetu; priprema za dojenje; psihofizička priprema za porod; savjetovanište za trudnice i roditelje; edukacijska priprema trudnica za porođaj; vježbe pripreme za bezbolni porod; edukacija o zaštiti zdravlja tijekom trudnoće; o prenatalnoj skrbi i dojenju; pravnoj pomoći trudnicama i roditeljama; psiholo-

ška podrška razmjenom iskustava. Obrazovanje može donijeti mladim ljudima nove spoznaje o osnovnom smislu reprodukcije i roditeljskog izbora. Ne treba ograničavati osobnu slobodu u izboru, ali dobivanje određenih informacija s posebnim odnosom prema reprodukciji i roditeljskom izboru može pomoći u određivanju životnih planova. Ponuditi roditeljima obrazovanje na osnovama potrebe poštovanja osobne reproduktivne i roditeljske autonomije, unutar njihovog kulturnog okruženja, predstavlja suprotnost današnjoj metodi, gdje odluka o tome da li postati roditelj ili ne, nosi u isto vrijeme i neko opterećenje mladim roditeljima, najviše zbog njihove loše informiranosti i edukacije (6). Važno je započeti potrebnu edukaciju budućih roditelja.

"Jednom kada bude moguće uz pomoć neinvazivne metode doznati stanje DNA fetusa, probirom će se moći dobiti informacija o mnogim i nevažnim podacima. Ti podaci mogu uzrokovati više štete nego korist."

Prenatalni probir za sindrom Down obuhvaća 1000000 trudnoća svake godine diljem svijeta. Velika većina pozitivnih nalaza nastalih probirom su lažno pozitivni, ali daju indikaciju za invazivnu prenatalnu dijagnostiku i time to dodatno ugrožava nerođeno dijete. Kao direktna posljedica je gubitak djeteta koje nema sindrom Down. Dokazano je da su programi probira u Engleskoj i Wel-su smanjili broj rođenih godišnje na 660 djece sa SD, a u isto vrijeme 400 zdrave djece je izgubljeno odnosno oni koji nemaju sindrom Down. Iako se prenatalna dijagnostika sve češće upotrebljava, više se rađa djece sa sindromom Down i to 25% više u posljednjih 15 godina. Mnogo se polaže na poboljšanje tehničkih metoda prenatalne dijagnoze i probira, a u isto vrijeme vrlo malo na psihološke i fizičke probleme koji nastaju iz tih zahvata kod ovih roditelja i njihove djece. U mnogim zemljama osobe sa sindromom Down žive duže i postižu mnogo više nego ikad ranije. Rađanje djece sa SD je sve učestalije, a njihov životni vijek se približava prosjeku od 60 godina. Prema tome istraživanju i praktični prioriteti trebali bi prijeći od prevencije na poboljšanje njege, edukaciju i potporu za

ovu populaciju koja raste i stari, skoro isto kao i zdrava. Na kraju jedan vrlo dobar prijedlog je da se u strategiji politike probira uvede duboko i precizno etičko i populacijsko ispitivanje, prije nego što se tehnički unaprijeđene metode počnu široko primjenjivati (5).

Tijekom genetskog informiranja, u jednom času ćemo biti suočeni s mogućnošću izračuna rizika za pojavu autizma ili demencije, a kako će bračni parovi tada izabrati to nismo predvidjeli? Koliko očekujemo da jedan bračni par odbaci plodova prije nego što se odluče jedan zadržati i roditi dijete? Prenatalni probir za sindrom Down započeo je pred 20 godina bez odgovarajuće javne rasprave. Kada se prenatalno ispitivanje cijelog genoma proširi na cijeli svijet problem sindroma Down će biti jasniji. Ta tehnologija se može postići za 5 godina, te širu raspravu treba započeti sada (6).

ZAKLJUČAK

Adolescencija je pravo vrijeme za početak informiranja osoba o nasljednim bolestima u obitelji, ali prethodno treba educirati javnost o važnosti poznavanja

bolesti u obitelji, jer se mnoge tajе, a onda slijediti postupke genetskog informiranja. Obrazovanje može donijeti mladim ljudima nove spoznaje o osnovnom smislu reprodukcije i roditeljskog izbora. Ne treba ograničavati osobnu slobodu u izboru, ali dobivanje određenih informacija s posebnim odnosom prema reprodukciji i roditeljskom izboru može pomoći u određivanju životnih planova. Ponuditi roditeljima obrazovanje na osnovama potrebe poštovanja osobne reproduktivne i roditeljske autonomije, unutar njihovog kulturnog okruženja, predstavlja suprotnost današnjoj metodi, gdje odluka o tome da li postati roditelj ili ne, nosi u isto vrijeme i neko opterećenje mladim roditeljima, najviše zbog njihove loše informiranosti i manjka edukacije. Važno je poticati potrebnu edukaciju budućih roditelja i širu raspravu u javnosti o ovoj temi (6).

LITERATURA

1. Čulić V. Genetski savjet u citogenetici. U knjizi sažetaka poslijediplomskog tečaja stjecanja znanja I. kategorije. Praktični aspekti genetskog savjetovanja. Hrvatski institut za istraživanje mozga, Zagreb, 5. i 6. srpnja 2007.

2. Čulić V. Dijagnostika i praćenje intrauterinih infekcija. Paediatr Croat, 2004; 48 (1): 180-91.
3. Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 5. izd. Oxford: University Press; 2004; 22-46, 83-7, 95, 291-300, 339-59.
4. Čulić V. Kliničke karakteristike. U Čulić V. Čulić S. Sindrom Down, ur. Udžbenik Sveučilišta u Splitu. Naklada Bošković i Udruga za sindrom Down Split. 2009; 276: 25-53.
5. Buckley F, Buckley SJ. Wrongful deaths and rightful lives - screening for Down syndrome. Down Syndrome Research and Practice. 2008; 12: 79-86.
6. Bortolotti L, Cutas D. Reproductive and parental autonomy: an argument for compulsory parental education Reproductive BioMedicine Online 2009; 19 (1): 5-14.

Summary

THE IMPORTANCE OF GENETIC TESTING AND INFORMATION IN THE PLANNING OF PREGNANCY (WHEN AND HOW TO START THINKING ABOUT PROCREATION)

V. Čulić

Genetic counseling is the process by which patients or relatives, at risk of an inherited disorder, are advised of the consequences and nature of the disorder, the probability of developing or transmitting it, and the options open to them in management and family planning in order to prevent, avoid or ameliorate it. This complex process can be seen from diagnostic and supportive aspects. Genetic counselors provide information and support to families who have members with birth defects or genetic disorders, and to families who may be at risk for a variety of inherited conditions. Prenatal or perinatal infection can interfere with intrauterine growth of the fetus and resulted in abortion, stillborn or congenital anomaly of predilected organ. In this paper we will discuss about aspects important for adolescents and their decision in planning reproduction.

Descriptors: ETHICS, GENETICS, GENETICS COUNSELING, YOUNG ONES