

GENETSKA DIAGNOSTIKA PRED ROJSTVOM

Borut Peterlin

Klinični center Ljubljana, Ginekološka klinika, Služba za medicinsko genetiko, Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana,

PRENATAL GENETIC TESTING

Borut Peterlin

Clinical Centre Ljubljana, University Department of Obstetrics and Gynaecology SPS Ginekološka klinika, Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, Slovenia,

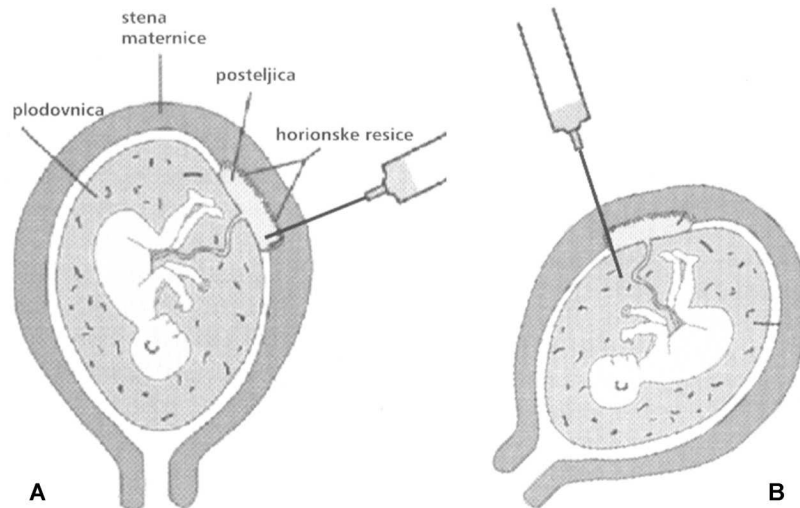
Povzetek

Na področju genetike pri človeku je bazična znanost v zadnjih desetletjih prispevala številna spoznanja predvsem na področju poznavanja zaporedja človeškega genoma in odkrivanja genov, odgovornih za posamezne monogenske genetske bolezni. Praktična uporaba teh spoznanj je v medicino prinesla nove diagnostične teste, ki temeljijo na analizi človeškega genetskega materiala. Po drugi strani je razumevanje mehanizmov bolezni pri genetsko pogojenih boleznih skromno. Ker je razumevanje mehanizmov bolezni ključno za uspešno zdravljenje, večine genetsko pogojenih bolezni ne moremo zdraviti vzročno, v smislu preprečevanja bolezenskega procesa. Na trenutni stopnji znanja gre bolezenski proces svojo pot, z medicinsko obravnavo skušamo lajšati bolezenske težave. Še več, pri številnih genetskih boleznih se bolezenski proces začne že v nosečnosti, posledice pa so v smislu razvoja organskih sistemov ireverzibilne (npr. centralnega živčnega sistema) in možnosti za zdravljenje po rojstvu otroka ni. Genetsko testiranje pred rojstvom tako lahko omogoči izbor zdravih zarodkov še pred zanositvijo ali odločitev staršev za zdravega otroka, odvisno od pristopa.

Pristopi h genetskemu testiranju pred rojstvom

Najbolj pogosto opravljamo genetsko predrojstno diagnostiko po zanositvi. V tem primeru je smisel genetskega testiranja čim prej v nosečnosti informirati starše o tem, ali ima otrok genetsko nagnjenost za bolezen, in jim s tem omogočiti odločitev o nadaljevanju nosečnosti. Bolezen pri otroku lahko starša preprečita, če se odločita za medicinsko prekinitve nosečnosti.

Uveljavljena sta dva pristopa v smislu odvzema biološkega materiala za genetsko analizo, biopsija horionskih resic v 12. tednu in amniocenteza (odvzem plodovnice) v 16. tednu nosečnosti. V obeh primerih poteka odvzem vzorca pod kontrolo ultrazvoka, s čimer se izognemo neposredni poškodbi ploda (slika 1).

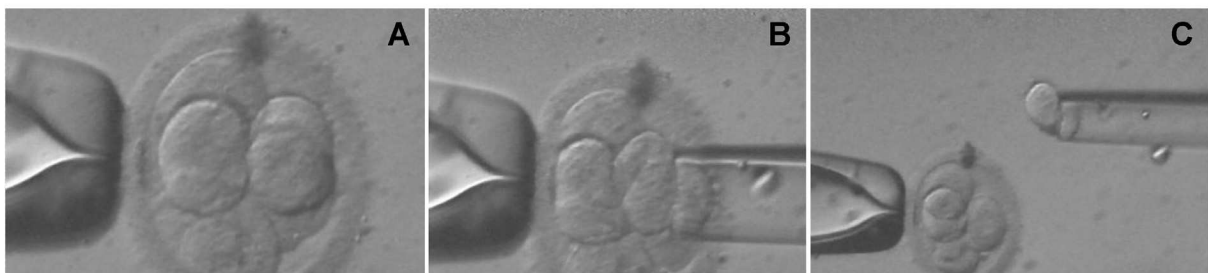


Slika 1: Odvzem biološkega materiala za predrojstno diagnostiko.

A - biopsija horionskih resic; B - amniocenteza

Kljub temu pa pristopa nista povsem brez tveganja, le-to se giblje med 0,5 % in 2 %. Izvid genetskega testa je staršem po navadi na voljo v dveh do štirih tednih.

Novejši pristop k genetskemu testiranju pred rojstvom je predimplantacijska genetska diagnostika (PGD). Smisel pristopa je testiranje zarodkov še pred vgnezditevijo v maternico. Glavna prednost pristopa je v tem, da ni treba prekinjati nosečnosti v smislu preprečevanja prenosa genetske nagnjenosti z roditelja/roditeljev na potomca. Pri PGD gre za zelo kompleksno in drago medicinsko storitev, pri kateri se morata starša vključiti v postopek oploditve z biomedicinsko pomočjo (OBMP). Ob hormonski stimulaciji pri partnerki dozori hkrati več jajčnih celic, ki se po oploditvi v laboratoriju s spolnimi celicami partnerja razvijejo v zarodke. Tri dni po oploditvi imajo zarodki osem celic (blastomer), ko lahko odstranimo do dve blastomeri za genetsko testiranje (slika 2).



Slika 2: Biopsija blastomer za predimplantacijsko genetsko diagnostiko

Peti dan po oploditvi se v maternico preneseta do dva zarodka, ki glede na genetski test nimata genetske nagnjenosti za bolezen. V primeru da je takšnih zarodkov več, se preostali zarodki zamrznejo in prenesejo v maternico, če prvi postopek ni uspel ali si par želi več otrok. Tudi ta pristop ima omejitve: možnost stranskih učinkov hormonske stimulacije, nižja zanesljivost genetskega testa, potrjevanje testa z amniocentezo.

Za večino staršev je genetsko testiranje pred rojstvom edina rešitev pri načrtovanju nosečnosti. Medicinske koristi predrojstne diagnostike vključujejo poleg preprečevanja genetskih bolezni tudi možnost zgodnjega zdravljenja oziroma prihranijo nosečnici potrebo po drugih, manj zanesljivih diagnostičnih preiskavah v nosečnosti.

Ozaveščanje javnosti

Ozaveščenost javnosti je za učinkovito izrabo možnosti, ki jih ponuja sodobna genetska medicina, izjemno pomembna. Še vedno se neredko srečujemo s pojavom, ko se nosečnica z genetsko nagnjenostjo v družini prvič sreča z genetikom v času nosečnosti. Genetske diagnostike v družini včasih v kratkem času ni mogoče izpeljati, pa tudi če je to mogoče, sta nosečnica in partner izpostavljena hudemu psihičnemu stresu. Zato je ozaveščanje javnosti zelo pomembno, najbolje že v okviru učnih programov v šolah in s sodobnimi metodami obveščanja preko medijev.

Družbeni pogled na genetsko testiranje pred rojstvom

Samo dobro informirana družba in posamezniki si lahko ustvarijo ustrezen pogled na področje predrojstne diagnostike. V zgodovini so se prepletali številni pogledi na genetske bolezni, od evgeničnega pogleda v nekaterih civilizacijah do omejevanja možnosti predrojstne diagnostike v drugih. Ekonomsko je preprečevanje kroničnih, degenerativnih bolezni cenejše od nudenja zdravstvene in socialne podpore. Kljub temu da je področje predrojstne diagnostike izpostavljeno številnim družbenim pritiskom, je načrtovanje nosečnosti intimni proces para in v demokratičnih družbah njegova pravica. Stroka in družba lahko prizadetim pomagata z ozaveščanjem ne samo na področju medicinskih dejstev, temveč tudi na področju sociale, morale in etike.