

Genetska diagnostika pred rojstvom

Borut Peterlin

Klinični center Ljubljana, Ginekološka klinika, Služba za medicinsko genetiko, Šljajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, borut.peterlin@guest.arnes.si

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 monogenetske 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 bolezni 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.