

CONSULTUL ȘI SFATUL GENETIC

Patologia genetica

- ✓ *10.000 de boli determinate sau condiționate genetic*
- ✓ *Frecvența crescută: afectează cel puțin 5-8% din nou-nascuți (1 din 20)*
- ✓ **Contribuție majoră la mortalitatea infantilă și morbiditate**
- ✓ **Cronicizare → Handicap → Efort socio economic**
- ✓ **Implicații socio-economice majore**

Bolile genetice și malformative sunt foarte diverse, se manifestă la vârste diferite și afectează orice sistem sau organ; de aceea bolnavii cu aceste afecțiuni se pot adresa diferitelor categorii de medici specialiști

Genetica medicala= o medicina noua !?

Nu exista tratament curativ

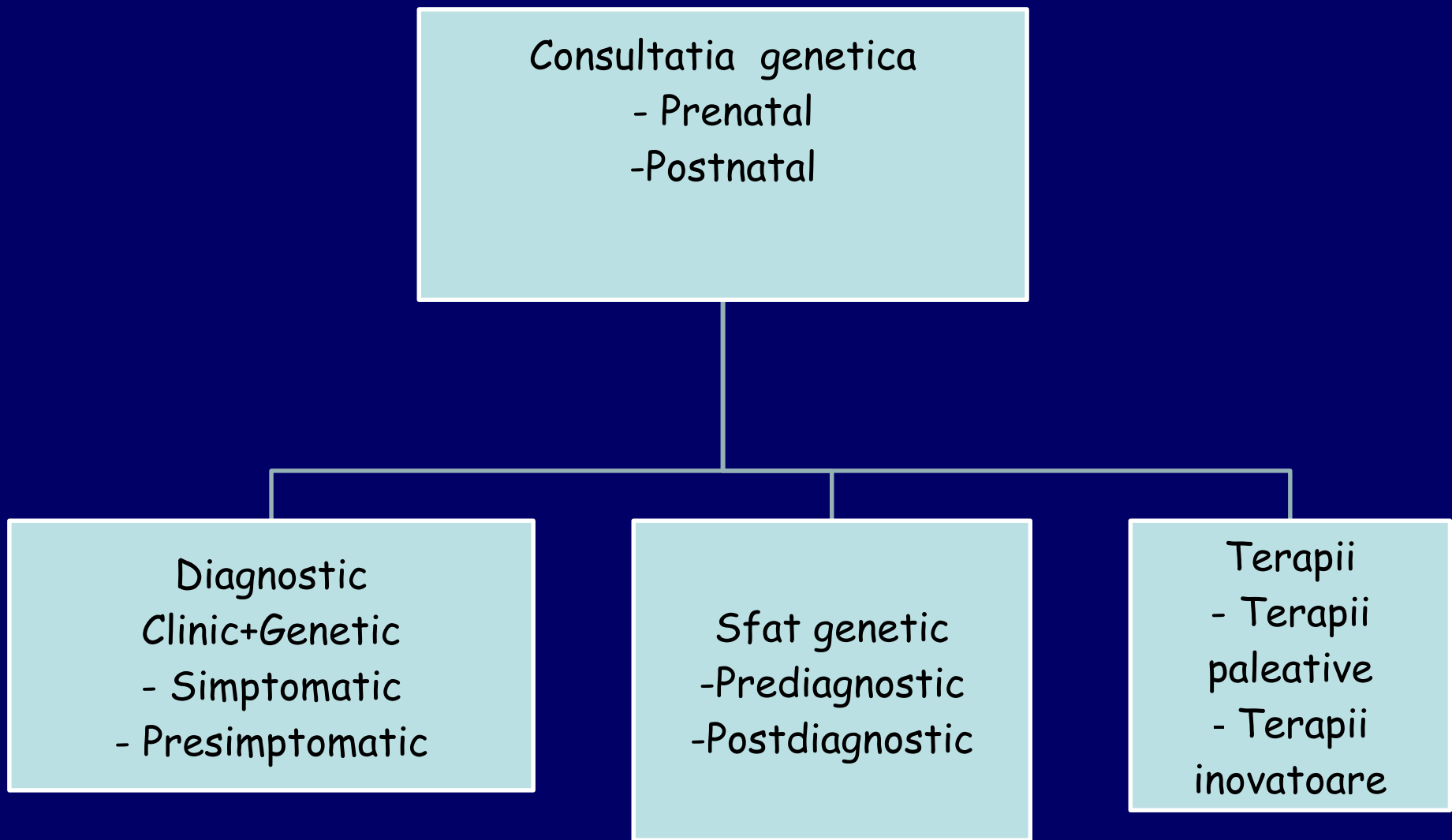
Consecinte extrapolate la restul familiei

Implicare decizionala a pacientului

Genetica medicala, acest Alien prietenos



Genetica medicală - ca parte a geneticii umane - este o specialitate clinică distinctă care se ocupă de diagnosticul și îngrijirea pacienților cu boli genetice precum și de familiile lor, prin sfat genetic, diagnostic prenatal, screening neonatal sau diagnostic presimptomatic



Consultul genetic este un act medical specializat și complex prin care se pune sau se evaluează diagnosticul unei boli, se precizează natura sau componenta sa genetică și se acordă un sfat genetic bolnavului sau familiei sale.

Consultația genetică

Ajuta pacientul să ia o decizie în cunoștință de cauză legată de :

- riscurile apariției și reapariției afecțiunilor genetice la descendenții săi
- evoluția bolii
- tratamentul posibil
- riscul de recurență

Profilul pacientului /solicitantului :

- Persoane aparent sanatoase , ingrijorate de starea sanatatii viitorului copil
- Persoane care au un copil cu o afectiune ereditara ex. (mucoviscidoza, sdr. Down)
- 3% din noi nascuti care prezinta anomalii severe la nastere
- Persoane aparent sanatoase fara antecedente familiale dar care sunt purtatori a unor anomalii ereditare recesiv autozomale, evidentiata prin screeningul prenatal; ex;(hemoglobinopatii, mucoviscidoza)
- Femei insarcinate >35 de ani
- Fratii/rudele celor cu afectiuni autozomale recesive
- Persoane cu antecedente de boala genetica personala sau familiala

Consultatia genetica – ce oferă?

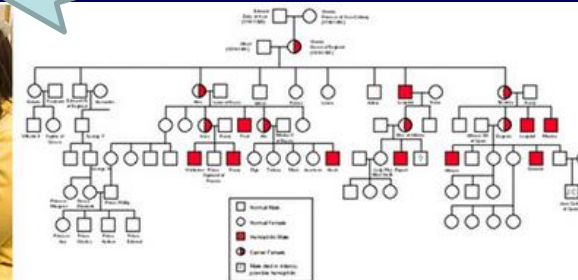
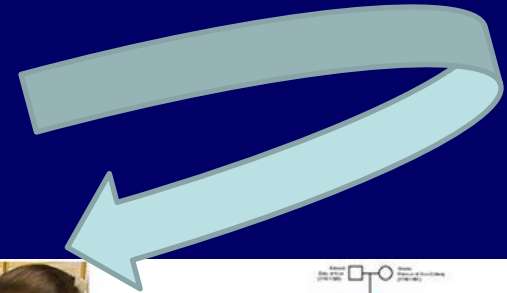
Boala

- Cum se manifesta
- Cum se diagnosticheaza
- Cum evolueaza
- Tratament

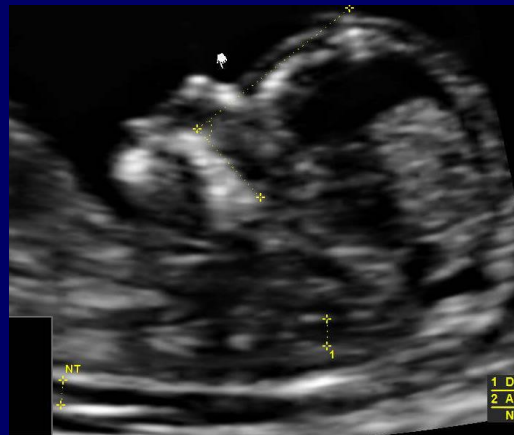
Explicarea si clarificarea terminologiei stiintifice:
genă, cromozom, fenotip, genotip, transmitere etc

Ereditate

- Responsabili
- Pana cand se va manifesta în familie?
- Unelte pentru diagnostic prenatal?

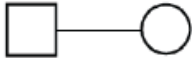
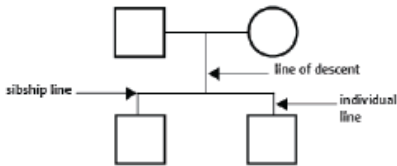
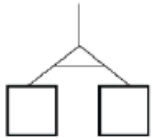
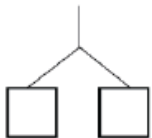


Anamneza personala



Anamneza medicală personală vizează toate etapele vieții individului și istoricul bolii

Anamneza familiala - Arbore genealogic

Marriage/partnership				
Divorce/separation				
Where the partners are blood relatives (consanguineous relationship)				
Children/siblings				
Identical twins (monozygotic)				
Non-identical twins (dizygotic)				
		Male	Female	Sex Unknown
Individual				
Affected individual (symbol coloured in)				
Multiple Individuals				
Deceased				
Pregnancy (the unborn baby of a pregnant mother)				
Miscarriage				
Person providing pedigree information				

Postnatal

- Diagnostic clinic + genetic
- Sfat genetic



Sindromul Down



Uneori diagnosticul este instantaneu deoarece multe sindroame au un aspect (facial) stereotip, care permite o recunoaștere rapidă, un diagnostic vizual și mental imediat (de exemplu: sindromul Down, acondroplazia, s.a.).

Sindromul Wolf-Hirshhorn

Uneori, insa, dismorfismul facial se manifesta prin semne subtile, dar specifice, pt a caror incadrare e necesara atat o buna cunoastere a asocierii acestora



Consult genetic prenatal

Scop:

- Evalueaza riscul de aparitie sau recurenta a unei boli genetice in descendenta unui cuplu
- Propune solutii pentru preventie
- Sprijin in luarea deciziilor

Cine cere ?

Cuplul
Medicul curant



Best Doctors®

Consult genetic prenatal

Scop:

- **Evalueaza riscul de aparitie sau recurenta a unei boli genetice in descendenta unui cuplu**
- **Propune solutii pentru preventie**
- **Sprijin in luarea deciziilor**

Cand?

**Ideal:
preconceptional
precoce**



Indicatiile consultului genetic prenatal

❖ Inainte de sarcina

- Existenta unei boli genetice sau a unei malformatii in familie
- Anomalii cromozomiale parentale (translocatii reciproce echilibrate, translocatii robertsoniene, inversii, mozaicisme, aneuploidii)
- Existenta unui handicap in fratrie sau la rudele apropiate (retard mental, miopatie)
- Consanguinitate
- Istoric obstetrical pozitiv

❖ La inceputul sarcinii

- Semne de apel echografic
- Diagnostic recent de boala genetica in familie
- Expunere la noxe
- Screening biochimic pozitiv
- La cerere
- Vârsta înaintată a mamei

IMPORTANTA CONSULTULUI PRENATAL

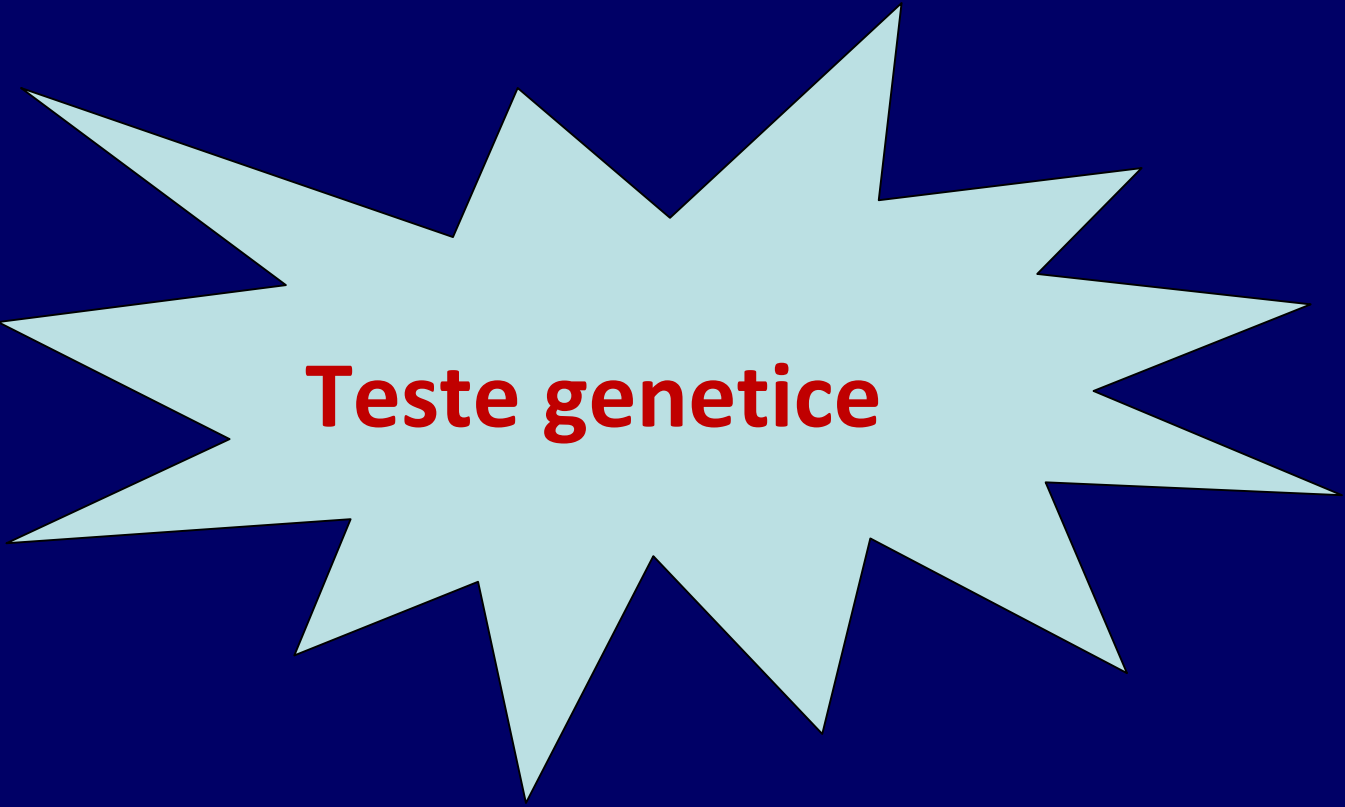
A. Beneficii majore

- 1. Beneficiul familial, care constă în eliminarea incertitudinii ,a stresului gravidei și a familiei, prin rezultatele negative ale testului genetic, situație care survine la circa 95% din cazuri, fapt care constituie avantajul cel mai important al procedurii .
- 2. Beneficiul social, care constă în profilaxia anomaliilor cromosomiale, în situația cazurilor cu rezultate pozitive la testarea genetică, prin acordarea sfatului genetic și posibilitatea efectuării avortului selectiv.

B. Alte beneficii importante

- 1. Este folositor cuplurilor pentru a decide dacă păstrează sarcina sau nu.**
- 2. Poate indica unele complicații ce pot apare la naștere.**
- 3. Este util pentru stabilirea conduitei pe toată durata sarcinii rămasă până la naștere.**
- 4. Pregătește psihic cuplul pentru nașterea unui copil cu o boală sau deficiență genetică.**
- 5. Poate fi util pentru îmbunătățirea șanselor sarcinii de a fi dusă la termen prin intermediul tratamentului fetal [*Canadian guidelines for prenatal diagnosis 2001 , ACOG Committee 2004*].**

A “must have“!!!



Teste genetice

FARA CONFIRMARE GENETICĂ NU AVEM BOALA
GENETICA CONFIRMATA 100%!!!

DIAGNOSTIC GENETIC

- **ANALIZA CITOGENETICA**

Postnatal

- la persoane cu anomalii congenitale multiple (minore ± majore)
- in debilitati mintale si/sau tulburari de comportament
- la cuplurile cu tulburari de reproducere
- la persoanele cu stari intersexuale
- tulburarile de dezvoltare pubertara
- hemopatiile maligne
- sindroame cu instabilitate cromozomica
- depistarea efectului mutagen al expunerii profesionale sau accidentale la noxe

DIAGNOSTIC GENETIC

- **ANALIZA MOLECULARA**

- diagnosticul genotipic postnatal sau chiar prenatal al bolnavilor cu afectiuni monogenice
- diagnosticul presimptomatic al purtatorilor de gene dominante cu manifestare tardiva;
- identificarea purtatorilor sanatosi (heterozigoti) de gene recesive;
- identificarea persoanelor purtatoare de premutatii (pentru afectiunile determinate de mutatii dinamice);
- identificarea unor mutatii genice sau rearanjarii cromozomiale in vederea stabilirii stadiului sau a evaluarii prognosticului unor tumori sau hemopatii maligne.

Dupa diagnostic

- ❑ Discutarea managementului de caz
- ❑ Oferirea unor ingrijiri medicale potrivite (reducerea complicatiilor, imbunatatirea calitatii vietii)
- ❑ Determinarea riscului de recurenta
- ❑ Consilierea genetica si psihologica
- ❑ Promovarea educatiei medicale si profilaxiei

SFATUL GENETIC

- Sfatul genetic a fost definit ca un *proces de comunicare* care se ocupă cu problemele umane și psihologice asociate cu prezența unei boli genetice sau cu riscul ei de apariție într-o familie. În esență, « pacienții și/sau rudele lor cu risc pentru o boală ce poate fi ereditară sunt sfătuiți asupra consecințelor bolii, probabilitatea apariției sau transmiterii ei în familie și căile prin care aceasta poate fi prevenită sau ameliorată » (Harper, 1998).



Sfat genetic

- **Când?**

- ✓ Premarital
- ✓ Preconceptional
- ✓ Prenatal
- ✓ Postnatal

- **Cum?**

- ✓ Umanism, capacitate de comunicare si simt psihologic.
- ✓ Acuratetea diagnosticului clinic si etiologic
- ✓ Sedinta de consiliere
- ✓ Explicatii adaptate
- ✓ "riscul se calculeaza la rece si se transmite cu caldura"
- ✓ Caracterul non-directional
- ✓ Continuitate: sfatul genetic nu se termina

De ce e obligatoriu?

- **Intelegerea actului medical, inclusiv diagnosticul, evolutia probabila a bolii si posibilitatile de ingrijire;**
- **Intelegerea felului in care factorii genetici contribuie la producerea bolii, modul ei de transmite si riscul de recurenta la anumite rude;**
- **Optiunile si alternativele reproductive determinate de riscul de recurenta ;**
- **Ajutor in alegerea actiunilor care li se par corespunzatoare in raport cu riscul lor si scopurile familiei lor si sa actioneze in concordanta cu aceasta decizie informata;**
- **Realizarea unei posibile corectii a bolii la o persoana afectata din familie**

CONCEPȚII GREȘITE DESREP AFECȚIUNILE EREDITARE

NU E CHIAR ASA...!

- ☐ Absența altor cazuri de boală în familie înseamnă că boala nu este genetică, ereditară și invers, orice boală familială este genetică.
- ☐ Orice afecțiune congenitală este și genetică.
- ☐ Toate bolile genetice sunt ereditare, în sensul de transmitere.
- ☐ Traumele mentale sau psihice în cursul sarcinii produc malformații.
- ☐ Toate bolile genetice sunt netratabile.
- ☐ Un risc de 1:2 ar însemna că tot al doilea copil va fi afectat sau un risc de 1:4 ar însemna că după un copil bolnav următorii 3 copii nu vor fi afectați.
- ☐ Un risc de 1 din 20 (de ex., pentru spina bifida) înseamnă o șansă din 20 de a avea un copil normal.
- ☐ Dacă în familie există doar femei sau bărbați afectați boala are transmitere legată de un cromosom sexual
- ☐ Toate bolile genetice pot fi detectate prin analiza cromozomilor



GENETICS

This is how it works