



Consilierea genetica in era genomicii

Plaiasu Vasilica, medic primar Genetica Medicala
Centrul Regional de Genetica Medicala Bucuresti
INSMC Alessandrescu-Rusescu

*Conferinta Nationala de Boli Rare
28 februarie – 1 martie 2018, Bucuresti*

Consultul genetic

Definitie= act medical specializat si complex, realizat de catre un medic genetician, prin care se stabileste diagnosticul unei boli, natura ei genetica si se acorda un sfat genetic

- Informatii despre o boala genetica
- Riscul de a fi afectat sau de a avea un copil sau alt membru al familiei cu o boala genetica
- Decizii informate despre testarea genetica si tratament

Bolile genetice/rare - aspecte particulare

- Bolile genetice intereseaza familia, nu doar individul afectat:
 - sentimente de responsabilitate/vina
 - implicatii emotionale
 - aspecte culturale, etice, sociale, religioase pot influenta raspunsurile sau deciziile
- Piedici:
 - Absenta cunostintelor de genetica ale specialistilor cheie in recunoasterea bolilor genetice
 - Costurile testarilor genetice
 - Dificultatea intelegerii protocoalelor complexe de testare
 - Temeri legate de urmarirea bolii

- Consilierea genetica trebuie sa tina pasul cu noile progrese radicale in cercetarea biomedicala.
 - Exemple de scenarii reale (prin aplicarea de tehnologii moleculare de ultima generatie):
 - Diagnosticul cert al unei boli genetice
 - Identificarea unei mutatii care confera un risc crescut de cancer
 - Obtinerea unui rezultat pozitiv dintr-un screening genetic prenatal pentru sindromul Down
- ➔ Orientarea tehnologiilor moderne catre obtinerea de decizii medicale corecte si complete
- ➔ Domenii noi de aplicatie a medicinei genomice
- ➔ Medicina personalizata

Aspecte legate de consilierea genetica

Speranta vs. asteptari

- Perceptia publica legata de posibilitatile secventierii genomice
- Controlul asteptarilor specialistilor care recomanda testarile genomice
- Lipsa datelor legate de rata de diagnostic
- Intelegerea limitarilor testelor
- Interpretarea rezultatelor ar putea aduce informatii nedorite

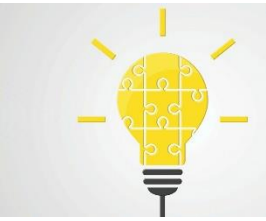


Screeningul neonatal

- Fenilcetonuria si hipotiroidismul (screening in Romania); fibroza chistica, 17-hidroxiprogesteron, galactozemia, aminoacizi si acilcarnitine, boli lizozomale, imunodeficiente congenitale



- Pe masura ce tehnologia secventierii ADN progresa si costurile vor fi reduse, nou-nascutii vor fi testati pentru mult mai multe boli genetice.



Testarea genetica reproductiva

- Screening preconceptional
- Screening prenatal
- Diagnostic prenatal
- Infertilitate



- Screening: analiza ADN fetal din sangele matern
- Screening genetic preimplantator
- Diagnostic: teste citogenetice moleculare, paneluri extinse de gene (aprox.700 gene) prin tehnologie NGS



Identificarea si tratamentul cancerelor

- Fiecare tumora in fiecare individ este diferita
- Unele tumori au anumite mutatii in comun, ceea ce le face responsive sau neresponsive la chimioterapie
- Tumorile sunt adesea genetic heterogene si dezvoltă noi modificari genetice in timp
- Terapii tinta pentru cancer



- Progresele in genomica si screeningul genetic pot ajuta la identificarea prezentei cancerului si a recidivelor mult mai precoce, cu interventie timpurie



Estimarea riscurilor genetice

- Istoricul familial + testarea genetica

Ex: boli cardiovasculare, diabet zaharat, AVC, boli imune, cancere (de san si/sau ovar)

- Depinde de abilitatea de evaluare a evidentelor ADN → depistarea bolilor in stadiu precoce



- Aplicarea de masuri preventive, cresterea calitatii vietii, scaderea costurilor de boala

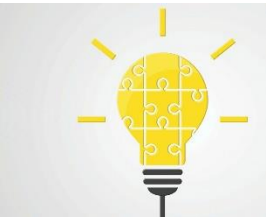


Farmacogenomica: pacienti diferiti/medicamente diferite

- Evidenta genomica:
 - diferiti indivizi raspund diferit la medicamente comune
 - medicamente orfane sunt utilizate exclusiv pentru anumiti pacienti cu boli genetice rare
 - Identificarea genotipurilor altor organisme : identificarea si tratarea agentilor infectiosi prin utilizarea diagnosticului bazat pe ADN



- Utilizarea testelor farmacogenomice pentru a dovedi raspunsul unui individ la o anumita medicatie; creste siguranta administrarii unor medicamente



Nutrigenomica

- Identificarea genelor si a variantelor genice care pot fi semnificative in intelegerea raspunsului genetic la dieta
- Identificarea genotipurilor asociate cu o boala legata de dieta
- Modificarea dietei pentru tratamentul sau preventia bolii
- Imbunatatirea ghidurilor dietetice la nivel de individ sau grup



- Analiza simultana genetica, moleculara, clinica, fenotipica si a datelor de dieta pentru a explica efectele alimentelor

Tendinte...

- Educatia genomica devine o prioritate
- Aplicatia genomicii in practica medicala = medicina genomica
- Adaptarea logisticii de laborator
- Noi aspecte etice (acces echitabil la tehnologii), legale si sociale (asigurari medicale)
- Personalizarea ingrijirilor medicale

Cercetare

Resurse



Cunostintele
genomice

Ingrijirea
clinica