

# SPECIJALNA EDUKACIJA I REHABILITACIJA

Univerzitet u Beogradu  
Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju  
VI Međunarodni naučni skup

**danas**

SPECIAL  
EDUCATION  
AND REHABILITATION  
**today**

University of Belgrade  
Faculty of Special Education and Rehabilitation  
6th International Scientific Conference

*Zbornik radova  
Proceeding*

UNIVERZITET U BEOGRADU  
FAKULTET ZA SPECIJALNU EDUKACIJU I REHABILITACIJU  
UNIVERSITY OF BELGRADE  
FACULTY OF SPECIAL EDUCATION AND REHABILITATION

VI međunarodni naučni skup  
**SPECIJALNA EDUKACIJA I  
REHABILITACIJA DANAS**

Beograd, 14–16. septembar 2012.

The Sixth International Scientific Conference

**SPECIAL EDUCATION AND  
REHABILITATION TODAY**

Belgrade, September, 14–16, 2012

**Zbornik radova  
Proceedings**

Beograd, 2012.  
Belgrade, 2012

**SPECIJALNA EDUKACIJA I REHABILITACIJA DANAS  
SPECIAL EDUCATION AND REHABILITATION TODAY**

**Zbornik radova  
Proceedings**

VI međunarodni naučni skup  
The Sixth International Scientific Conference  
Belgrade, 14–16. 9. 2012.

*Izdavač / Publisher:*

Univerzitet u Beogradu – Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju  
University of Belgrade – Faculty of Special Education and Rehabilitation  
11000 Beograd, Visokog Stevana 2  
[www.fasper.bg.ac.rs](http://www.fasper.bg.ac.rs)

*Za izdavača / for Publisher:*

prof. dr Jasmina Kovačević, dekan

*Glavni i odgovorni urednik / Editor-in-chief:*

prof. dr Mile Vuković

*Urednici / Editors:*

prof. dr Nenad Glumbić, doc. dr Vesna Vučinić

Zbornik radova Proceedings će biti publikovan  
u elektronskom obliku CD

*Tiraž / Circulation:*

200

ISBN 978-86-6203-037-5

## GENETSKO SAVETOVANJE – SAVREMENI OBLIK ZAŠTITE ZDRAVLJA

Jasmina Maksić, Dragan Ninković, Danijela Ilić-Stošović  
Univerzitet u Beogradu – Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju

Predrag Mitrović, Mirjana Mitrović-Milosavljević  
Očna ordinacija Mitrović, Beograd

*Genetsko savetovanje je proces u kome pojedinac ili članovi porodice dobijaju adekvatnu genetsku informaciju u vezi sa razvojem i/ili prenošenjem naslednih poremećaja. Genetsko savetovanje vodi tim iskusnih stručnjaka – lekar specijalista (pedijatar-klinički genetičar, ginekolog-akušer i dr.), molekularni biolog i ostali članovi tima (specijalni edukator, psiholog, socijalni radnik). Postupak genetske konsultacije podrazumeva genetsku evaluaciju kojom se postavlja ili potvrđuje dijagnoza, a zatim, na osnovu genetskog modela za datu bolest, daju se iscrpne informacije i predlažu moguća rešenja. Cilj genetskog savetovanja je pružanje pomoći, pojedincu ili porodici, u donošenju pravilne odluke o potomstvu, posebno nakon rođenja deteta obolelog od genetski uslovljene bolesti. Uz poštovanje moralnih vrednosti društva kome pojedinac ili porodica pripadaju, treba slediti put kojim se obezbeđuje svrsishodno genetsko savetovanje, a to nije laka odluka. I pored problema koji mogu da se jave tokom genetskog savetovanja, činjenica je da je ono značajan vid zaštite zdravlja jedne nacije. Takođe, genetsko savetovanje daje mogućnost planiranja porodice u odnosu na eventualni rizik od genetske bolesti.*

**Ključne reči:** genetsko savetovanje, etika genetskog savetovanja, genetska dijagnoza

## GENETSKO SAVETOVANJE – SAVREMENI OBLIK ZAŠTITE ZDRAVLJA

Genetsko savetovanje (GS) je proces u kome pojedinac ili članovi porodice dobijaju adekvatnu genetsku informaciju o verovatnoći da će osoba razviti ili preneti genetsko oboljenje, karakteristikama i posledicama te bolesti, tipu nasleđivanja i mogućoj prevenciji. Genetsko savetovanje vodi tim iskusnih stručnjaka – pedijatar (klinički genetičar), ginekolog-akušer i molekularni biolog, i ostali članovi tima – specijalni edukator, psiholog, socijalni radnik. Nihov zajednički cilj je da pojedincu ili porodici omoguće pravilno donošenje odluke o potomstvu, kada je već rođeno dete sa genetski uslovljenom bolešću ili kongenitalnim malformacijama (genetske i negenetske prirode), kao i planiranje potomstva kada su prisutne nasledne bolesti u porodici.

U genetsko savetovanište javljaju se osobe upućene od strane svog lekara ili, sve češće, samoinicijativno kada su zainteresovane za određenu naslednu bolest u porodici. Genetsko savetovanje je neophodno kada je trudnica starija od 35 godina, kod pozitivne porodične anamneze, dijagnostikovane translokacije ili mozaicizama jednog od roditelja, prethodno rođenog deteta sa hromozomskom aberacijom, pozitivnih skrining markera, ponavljanih spontanih pobačaja, kod izloženosti teratogenima, primarnog steriliteta i konsangviniteta.

Genetsko savetovanje je proces komunikacije i edukacije koji daje zainteresovanoj strani odgovore u vezi sa razvojem i/ili prenošenjem naslednih poremećaja. Proces genetskog savetovanja je postupan i podrazumeva postavljanje tačne genetske dijagnoze, izradu genetskog modela i procenu rizika za datu bolest, na osnovu čega se daju iscrpne informacije i predlažu moguća rešenja.

Da bi se postavila tačna dijagnoza kod probanda (zahvaćena osoba) potrebno je uzeti detaljnu anamnezu, ličnu i porodičnu, uz analizu raspoložive medicinske dokumentacije koja, ne retko, daje važne podatke o kliničkoj slici i progresiji bolesti. Na osnovu tih podataka, a u cilju sagledavanja genetskog modela za datu bolest, crta se rodoslovno stablo. Pri izradi rodoslova potrebno je obuhvatiti članove najmanje tri generacije sa obe strane familije, uneti pol i uzrast svake individue i njenu vezu sa ostalim članovima. Obeleže se umrli, oboleli ili sumnjivi članovi familije, pobačaji i mrtvorodenost. Takođe, od značaja je etničko poreklo porodice (različita prevalenca određenih bolesti prema etničkoj pripadnosti), kao i krvno srodstvo (konsangvinitet). Povremeno je potrebno obnavljanje podataka u porodičnom stablu zbog novootkrivenih članova porodice ili rađanja dece, što ima uticaja na procenu rizika rekurentnosti.

Dalje kliničko ispitivanje podrazumeva detaljan fizikalni pregled pojedinih članova porodice, laboratorijske, ultrazvučne i radiološke testove. Za potvrdu kliničke dijagnoze od značaja je genetska dijagnoza. Molekularna analiza DNK, tj. metoda genskih proba ili primena specifičnih genskih markera, precizno određuje mesto i vrstu mutacije, čime je omogućena dijagnoza genetskih bolesti. Ipak, analiza DNK može se koristiti samo za dijagnozu genetskih bolesti za koje postoje odgovarajuće DNK probe.

U tipičnim slučajevima izrada rodoslova, uz fizikalni pregled i laboratorijske analize, je dovoljna za utvrđivanje genetskog modela za datu bolest. Međutim, u većini slučajeva porodično stablo ne daje jasne podatke o mehanizmu nasleđivanja. Tačnu genetsku dijagnozu i procenu rizika rekurentnosti otežava genetička heterogenost – klinički slična bolest izazvana mutacijom na različitim genskim lokusima (nealelna) ili različite mutacije istog gena koje daju sličan fenotip (alelna); fenokopija – fenotip koji je nalik poznatom genski uslovljenom fenotipu, a sam je posledica dejstva sredinskih faktora; nedovoljna penetrantnost gena; heterozigotno stanje ili mozaicizam roditelja otkriven nakon rađanja aficiranog deteta; pojava novonastalih mutacija (de novo mutacije); izrazita heterogenost u kliničkoj slici bolesti koje se nasleđuju citoplazmatski, preko mitohondrijalne DNK majke; bolesti posledice dinamičkih mutacija; poligena oboljenja; delovanje teratogenih faktora koje je teško dokazati; sporadični slučajevi u porodici; prethodno evidentirane dijagnoze koje nisu tačne, isključivanje oca kao biološkog, i dr.

Nakon što je postavljena tačna dijagnoza, utvrđen model nasleđivanja i izračunat rizik rekurencije za dato genetsko oboljenje, pristupa se savetovanju. U saopštavanju informacija, pojedincu ili porodici, potrebno je izdvojiti najvažnije činjenice. To podrazumeva karakteristike i posledice bolesti, moguće načine nasleđivanja, kao i rizik ponovnog javljanja u porodici. Obaveza lekara je da u datoj situaciji ponudi moguća rešenja problema, ali i da pruži podršku u donošenju odluke imajući u vidu specifičnost same porodice i sredine iz koje dolaze.

Uvek kada je prisutan rizik za rađanje deteta sa genetskim oboljenjem predlaže se prenatalna dijagnoza u eventualnoj trudnoći. Međutim, ako je rizik izuzetno visok ili 100%, kao npr. kod roditelja koji nosi homologu translokaciju 21/21 za rađanje deteta sa Daunovim sindromom, preporučuju se alternativni oblici reprodukcije (in vitro fertilizacija sa donatorskom jajnom ćelijom, veštačka inseminacija i usvajanje deteta).

U današnje vreme biohemijski skrining testovi u prvom i/ili drugom trimestru trudnoće preporučuju se, ne samo rizičnoj populaciji, već svakoj trudnici bez obzira na godine života. Ovi testovi su neinvazivni i sa visokim stepenom senzitivnosti omogućuju izdavanje rizičnih trudnoća (hromozomske aberacije ploda, defekti neuralne tube, detektovanje anomalija ploda). Rizična trudnoća dalje podrazumeva prenatalnu dijagnozu. Prilikom predlaganja određene procedure lekar mora da ukaže na eventualna ograničenja testa i naglasi da data metoda dijagnoze može potvrditi ili isključiti određenu bolest, što ne izuzima rizik za moguća druga oboljenja.

Metode prenatalne dijagnoze (biopsija horionskih resica, amniocenteza, kordocenteza, fetoskopija radi biopsije tkiva fetusa, izolovanje cirkulišućih fetalnih normobla-

sta u krvi trudnice) omogućuju precizniju genetsku informaciju analizom dobijenog uzorka. Koja će od navedenih procedura biti primenjena zavisi od starosti trudnoće i dostupnosti uzorka koji nam je potreban za određenu analizu. Kariotipizacija ploda neophodna je kod trudnica preko 35 godina, kod pozitivnih biohemijskih markera za datu trudnoću, X-vezanih bolesti, kod prethodno rođenog deteta sa hromozomskom aberacijom, primarnog steriliteta, kao i kod translokacije u jednog od roditelja ili u familiji. Za nasledne metaboličke i imunološke bolesti, od značaja je enzimska analiza dobijenog uzorka ili pak, kod određenih monogenski naslednih bolesti, analizira se amnionska tečnost na metabolite aminokiselina i organskih kiselina. Molekularnom dijagnostikom (DNK analiza) u kulturi horionskih resica, amniocita ili fetalnih normoblasta precizno se detektuju određene monogenske mutacije.

U zavisnosti od dobijenih rezultata nastavlja se proces savetovanja. Ukoliko rezultati govore u prilog oboljenja ili oštećenja ploda mogućnosti su – ili da se trudnoća prekine ili da se iznese do kraja. Odluku o tome donosi trudnica, tj. bračni par. Takva odluka nikada nije laka. Zato je, posebno u ovoj fazi savetovanja, važna podrška lekara koji, krajnje etički, treba da ukaže na sve aspekte problema, pre svega medicinske, socio-ekonomske, emotivne, bez obzira da li će trudnoća biti prekinuta ili ne. Ipak, nijedno od rešenja ne sme biti nametnuto od strane lekara, već treba da bude rezultat ličnog izbora pojedinca ili porodice.

Pitanje etike i dilema koje se javljaju u genetskom savetovanju, stalno su prisutne. Genetsko savetovanje zahteva poštovanje osnovnih etičkih principa, a to podrazumeva:

1. da osoba ima pravo da dobije istinite informacije i puno objašnjenje o ispitivanju koje se predlaže;
2. da osoba ima pravo na informacije koje uključuju sve opcije, pa i nepristanak na ispitivanja ili odbijanje da sazna rezultate ispitivanja;
3. da osoba samostalno donosi odluke, bez ikakvog nametanja mišljenja od strane lekara;
4. poverljivost da svi dobijeni podaci ostaju u tajnosti, osim kada osoba svojim ponašanjem ugrožava sebe ili ostale članove porodice.

Međutim, veliki je broj kompleksnih i kontradiktornih situacija u kojima se postavlja pitanje opravdanosti donete odluke. Genetski savet ne bi smeo da vodi obaveznom neprihvatanju rađanja dece sa mogućim naslednim nedostacima. Naime, uz podršku savremene medicine i specijalnih edukatora takve osobe se danas uspešnije uklapaju u društvo. Međutim, ono što medicinski gledano može biti prihvatljivo, za neke porodice nije, i obrnuto. Kada se tome pridoda i uticaj ostalih članova familije, verske zajednice i sredine u kojoj porodica živi, i često osećanja krivice ili sramote zbog mane ili oboljenja, onda je donošenje odluke još teže.

Lekar u genetskom savetovaštvu ima obavezu da pruži podršku sve do donošenja odluke bračnog para, trudeći se da ona bude svrsishodna u datoj situaciji, iako je teško pomiriti autonomiju fetusa sa jedne i porodice sa druge strane. Moralno pravo koje se tada primenjuje u genetskom savetovanju proističe iz principa obezbeđivanja koristi opterećenoj osobi. Složenije probleme potrebno je izneti Etičkom komitetu.

I pored problema koji mogu da se jave tokom genetskog savetovanja, činjenica je da je ono značajan vid zaštite zdravlja kako pojedinca tako i nacije. Metodama prenatalne i postnatalne dijagnostike i genetskim skriningom omogućeno je rano otkrivanje anomalija i nekih genetskih bolesti, a time i njihova prevencija ili moguća blagovremena terapija. Takođe, genetsko savetovanje daje mogućnost planiranja porodice u odnosu na rizik od genetske bolesti.

## LITERATURA

1. Evans, C. & Harper, P. (2006). Genetics counseling. A psychological approach. New York: Cambridge University Press.
2. Dolan, S. M. (2009). Prenatal genetic testing. *Pediatric Annals*, 38(8):426-30.
3. Harper, P. S. (2004). Practical genetic counseling. London: Hodder Arnold edition.
4. Marinković, D. (2005). Bioethics in science and medicine, national perspectives of SCG. Proceeding of the 8th European Conference of National Ethics Committees (COMETH), Dubrovnik, 24-26.
5. McKusik, V. (1986). Mendelian inheritance in man – catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and X linked phenotypes. Baltimore & London: The John's Hopkins University Press.
6. Ninković, D. (2007). Medicinska genetika. Beograd: Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju.
7. Newson, A. J. (2008). Ethical aspects arising from non-invasive prenatal diagnosis. *Seminars in Fetal and Neonat Medicine*, 13:103-108.
8. Seavilleklein, V. (2009). Challenging the rethoric of choice in prenatal screening. *Bioethics*, 23:68-77.

## GENETIC COUNSELING – A CONTEMPORARY FORM OF HEALTH PROTECTION

Jasmina Maksić, Dragan Ninković, Danijela Ilić-Stošović  
*University of Belgrade – Faculty of Special Education and Rehabilitation*

Predrag Mitrović, Mirjana Mitrović-Milosavljević  
*Mitrović Eye Clinic, Belgrade*

*Genetic counseling is a process in which individual or family members receive adequate genetic information about development and/or transfer genetic disorders. Genetic counseling is lead by team of experienced experts – medical specialist (pediatrician-clinical geneticist, gynecologist-obstetrician, etc), molecular biologist and other members of the team (special educators, psychologists, social worker). The procedure of genetic counseling means genetic evaluation by which the diagnosis is reached or confirmed, and then, based on the genetic model for that disease, plenty of information is given and possible solutions are suggested. The goal of genetic counseling is to give help to an individual or family to reach proper decision about offspring, especially after having a child with a genetic disease. Respecting moral values of the society that individual or family belongs to, one should go for meaningful genetic counseling, which is not an easy task. Apart from problems that can emerge during genetic counseling, it still remains an important form of health protection in a nation. It also provides the possibility for family planning according to supposed risk of a genetic disease.*

**Key words:** *genetic counseling, ethics of genetic counseling, genetic screening, prenatal diagnosis*