

TEZE

Mariana Sprincean

ASPECTE ALE PROFILAXIEI PATOLOGILOR GENETICE

*Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie "Nicolae Testemițanu" (rector – acad. AȘM Ion Ababii),
IMSP Institutul Mamei și Copilului (Director – dr. șt. med., conf. univ. S. Gladun)*

Introducere. Din totalitatea preocupărilor majore ale cercetătorilor și savanților din domeniul geneticai medicale, putem menționa multiple aspecte dintre care sunt mai importante problematica diagnosticării cât mai timpurii și profilaxia maladiilor genetice, inclusiv a malformațiilor congenitale. Maladiile genetice reprezintă o preocupare permanentă pentru geneticienii contemporani și una dintre problemele prioritare din domeniul medicinei. Profilaxia și diagnosticarea prenatală a anomaliilor cromozomiale și malformațiilor congenitale, prin intermediul biotehnologiilor moderne, urmează a fi o preocupare majoră nu doar a specialiștilor din domeniul geneticai medicale sau a medicilor fie pediatri, ginecologi, neurologi, cardiologi, ecografști, biologi sau psihologi. Aceste aspecte trebuie să-și facă loc printre prioritățile de investigație ale întregului spectru al universului științific.

Materiale și metode. Metodele de diagnostic prenatal molecular genetic și citogenetic permit depistarea patologiilor genetice la feteși înainte de nașterea acestora.

Rezultate: Diagnosticul bolilor genetice, cu utilizarea întregului arsenal de biotehnologii, trebuie efectuat în perioada prenatală. Esența și valoarea diagnosticului prenatal este determinată în special de informația cu privire la genotip și manifestările fenotipice la feteși și evitarea nașterii copiilor cu patologii genetice. Aceste aspecte trebuie analizate din toate punctele de vedere luându-se în considerare prognosticul vital, calitatea vieții. În unele situații și cazuri când sunt diagnosticate patologii grave la făt incompatibile cu viața avortul terapeutic poate și trebuie să devină o soluție salvatoare. Decizia de a păstra sau nu sarcina revine cuplului, părinților sau viitoarei mame.

Diagnosticul prenatal pentru anomalii cromozomiale și malformații congenitale se realizează la nivel populațional prin intermediul testelor de screening biochimic și ecografic, precum și prin tehnologii de diagnostic citogenetic prenatal. Screening-ul prenatal oferă posibilitatea diagnosticării timpurii a afecțiunilor fetale grave la termene precece de sarcină. Amniocenteza cu studiul cariotipului fetal se realizează la a 16 – 18 s. a. Diagnosticul prenatal citogenetic are o însemnătate excepțională pentru consultul medico-genetic, deoarece permite trecerea de la probabilitate la prognostic concret al sănătății copilului în grupurile cu risc genetic înalt pentru anomalii cromozomiale.

Concluzii: Metodele de diagnostic prenatal sunt considerate niște teste sigure aplicate pe scară largă, iar specialistul, medicul genetician în cadrul consilierii medico-genetice informează corect și complet, pe înțelesul probandului, despre rolul, avantajele, gradul de risc, indicațiile și contraindicațiile acestor investigații.

Pierre-André Michaud

ADOLESCENT FRIENDLY HEALTH CARE: THE EXPERIENCE OF SWITZERLAND

MD, Prof. Honorary Professor, Lausanne University hospital, Switzerland

Background: The presentation will be based on the experience gained since twenty years at the Interdisciplinary Division for Adolescent Health ("DISA"/Department of Pediatrics, University hospital of Lausanne) and within the Euteach program (European Training in Effective Adolescent Care and Health / www.euteach.com).

Objectives

1. Review how the principles of Adolescent Friendly Health Care can be implemented and applied within a multidisciplinary Unit
2. Appraise how the quality of the health care services can be monitored through a regular certification process (ISO 9000:2001)
3. Emphasize some crucial ingredients of communication skills with young people
4. Consider how communication skills can be taught/learned by health professionals

Content: The DISA, founded in 1998, stresses values such as inter professional approach to adolescent care, holistic vision of health, integration of somatic and psychosocial issues and youth empowerment. It provides each year 4000 consultations for around 1000 often disadvantaged young patients aged 12 to 20 with complex situations such as chronic conditions, functional disorders, gynecological/SRH problems, substance use etc. Since 2006, the Unit is ISO certified (ISO 9000:2001): the certification process tackles several aspects of the everyday tasks of the Unit, such as guidelines governing health care and treatment, collaboration protocols, procedures for the follow-up of decisions, or surveys on adolescents' satisfaction. The DISA has a strong training component, targeting medical/nursing students and residents. Their one to twelve months stays stress the importance of communication skills with adolescents, with the support of a special program of adolescent simulated patients (the presentation will display a video example).

Conclusion: The DISA, now a WHO collaborating center in the field of school and adolescent health, is recognized as a center of excellence in adolescent medicine and health regionally, nationally and internationally. By the end of the presentation, participants will have gained more insight in how to provide evidence-based effective health care to adolescents.

Ludmila Sîrbu, Irina Sagaidac, Rodica Comendant, Stelian Hodorocea

BARIERELE CU CARE SE CONFRUNTĂ FETELE/FEMEILE CU DIZABILITĂȚI LOCOMOTORII DIN RM ÎN EXERCITAREA DREPTURILOR SALE SEXUALE ȘI REPRODUCTIVE (DSR)

Asociația Obștească "Centrul de Instruire în Domeniul Sănătății Reproductive" (CIDSR)

Cuvinte cheie: drepturi sexuale și reproductive, fete/femei, persoane cu dizabilități.

Relevanța subiectului: Fetele/femeile cu dizabilități întâlnesc multe obstacole în calea exercitării DSR fiind deseori stigmati-