



Hrvatsko društvo za medicinsku
biokemiju i laboratorijsku medicinu

Croatian society of medical
biochemistry and laboratory medicine

PREDAVANJE U PODRUŽNICI

Podružnica	Slavonija i Baranja
Naslov predavanja	Novosti u prenatalnoj dijagnostici
Predavač (ime, prezime)	Jasenka Wagner
Ustanova, grad	Medicinski fakultet Osijek
Datum, vrijeme i mjesto održavanja predavanja	18.11.2014. 17h - Videokonferencijska dvorana MEFOS, Osijek

Sažetak održanog predavanja:

Neinvazivna prenatalna dijagnostika genskih poremećaja poslijednjih je godina jedno od najdinamičnijih područja istraživanja u medicini. Dosadašnji neinvazivni biljezi uspješno se „nadopunjavaju“ analizom novog analita, slobodne DNA iz cirkulacije majke. Primjena analize slobodne DNA iz majčine krvi za detekciju fetalnog rhesus D antigen statusa, fetalnog spola te najčešćih aneuploidija je prilično rasprostranjena, iako se testiranje na aneuploidije i dalje smatra naprednom metodom probira, a ne dijagnostičkim testom. Daljnji razvoj laboratorijske tehnologije i bioinformatike mogao bi u budućnosti rezultirati neinvazivnom detekcijom fetalnih submikroskopskih aneuploidija, monogenskih poremećaja ili čak čitavog fetalnog genoma. Ekonomski pitanja će također biti od velike važnosti i vrlo je vjerojatno da će ona diktirati dostupnost neinvazivnog prenatalnog testiranja svoj rizičnoj populaciji te utjecati na odluku hoće li se neinvazivno prenatalno testiranje primjenjivati i za detekciju submikroskopskih kromosomskih abnormalnosti.

Dalnjim razvojem i sve većom dostupnošću neinvazivne prenatalne dijagnostike genskih i kromosomskih poremećaja, sve je više etičkih, socijalnih i zakonskih pitanja koja ostaju neregulirana poput autonomije i prava nerođenog djeteta, dostupnosti testiranja (zasada je dostupan samo onima koji si ga mogu priuštiti), način provođenja testa (DTC (eng. *direct to consumer testing*) testiranje, često bez genetičkog savjeta), mogućnost selekcije spola iz ne-medicinskih razloga... Ova i druga otvorena pitanja morat će vrlo skoro biti riješena u svakoj pojedinoj državi u skladu s lokalnim zakonima te društvenim i kulturnim vrijednostima zajednice.