

# POJEM „PREVENCE“ A LÉKAŘSKÁ GENETIKA

MUDr. Jan Všetická, Sympozium SPPDP ČLS JEP, Prachovské skály, duben 2002

## Definice pojmu „prevence“:

Ottova Encyklopedie obecných vědomostí (1888-1909) a Ottův Slovník naučný nové doby (1930-43):

*Profylaxe (také prevence)* je v užším slova smyslu ochrana lidského zdraví...Jsou to především ochranná opatření proti nakažlivým nemocem, jež snížila nebezpečí nákazy na nejmenší míru....Vedle profylaxe veřejné vznikla i profylaxe osobní, jíž používá jednotlivec, aby se proti určitým nemocem chránil (profylaxe zubního kazu, vypadávání vlasů aj.).

*Preventivní lékařství* jest odvětví medicíny, jež má za úkol předcházeti nemocem v prvých jejich začátcích a chrániti osoby sice ještě zdravé, ale ohrožené, před onemocněním.

*Sociální lékařství* se zabývá studiem chorob sociál. a bojem proti nim a chorobám nakažlivým, péčí o zmrzačené, práce neschopné, slepé a pod., o nemocnice, ústavy, sociální pojištění a pod., vůbec se stará o otázky veřejného zdravotnictví a o povznesení lidového zdraví. Podstatnou součástí jeho je prevence, t.j. předcházení chorobám.

## Velký slovník naučný – Encyklopedie Diderot (1999):

*Prevence* – předcházení, opatření učiněné předem, ochrana. Opatření zaměřená na účinnou ochranu a uchování zdraví člověka, zvířat i rostlin. Preventivní péče, soubor opatření zdravotnických i sociálních, která umožňují předcházet poškození zdraví, vzniku nález, nemocí, zdravotních komplikací a trvalých následků nemoci...

## Vademecum medici (1985), kapitola klinická genetika (prof. Izakovič):

*Prevenca genetických chorob.* Spomenieme len *prim.* (*eugenickú*) *prevenciu*, ktorej úlohou je predchádzať vzniku genetických chorob, kým *sek.* (*eufenická*) *prevencia* znamená ich terapiu.

Prim. prevencia sa uberá dvoma cestami. Prvá sa zameriava na prevenciu vzniku nových mutácií, druhá má za úlohu zabrániť vzniku genetickej choroby zamedzením prenášania mutovaných génov a chromozómových anomálií na potomstvo.

(Následuje odstavec o genetickej konzultácii, končící informácií rodinám a osobám o stupni reálného rizika.)

Závěr kapitoly: Na základe takejto informácie rizikové osoby či manželia sami sa rozhodnú, či sa riziku vyhnú, alebo sa s ním zmieria: to je ich právo i povinnosť. Zodpovední ľudia sa budú správať podľa získanej informácie, a ak je riziko vážnej choroby vysoké, budú sa mu dosledne vyhýbať. V tom spočíva význam i preventívne poslanie genetickej konzultácie.

## Velký lékařský slovník (2002):

*Prevence* – předcházení nemoci.

*Prevence, primární* – postupy aplikované s cílem zabránit vzniku onemocnění či úrazu.

Prevence, primordiální – snaha předejít tomu, aby byly osoby exponovány faktorům prostředí, jež by vedly k zvýšení rizika onemocnění, či aby si osvojily chování a životní styl vedoucí ke zvýšenému riziku nemoci.

*Prevence, sekundární* – snaha o detekci presymptomatických stadií onemocnění, u kterých je léčba zahájena v časnějším stadiu nemoci účinnější a vede k lepší prognóze.

*Prevence, terciární* – prevence zaměřená proti vzniku komplikací určité nemoci.

# Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics (4th Ed., 2002):

## Kapitola „Prevence“:

P. vznikla napřed odděleně od medicíny – *zlepšení životních podmínek, bydlení, diety*. Zachránila víc životů než léčba.

Po objevení mikroorganismů jako příčiny řady nemocí se stala cílem prevence *karanténa a imunizace* – ta zůstává jednou z nejdůležitějších vizitek medicíny.

Po 50. letech, kdy díky antibiotikům podstatně klesla úmrtnost na infekce, se do centra pozornosti prevence dostaly diabetes, rakovina, srdeční a ledvinová onemocnění – začala tak éra *prevence neinfekčních nemocí* u jednotlivců. Vznikají organizace pacientů, jejich rodin i laické veřejnosti, jež si berou za cíl edukaci a poradenství pacientů, příbuzných i veřejnosti.

V 60. a 70. letech je zjištěna příčina řady *vrozených poruch* – vzniká řada společností pro jednotlivé nemoci, a rozvíjí se genetické služby – reprodukční poradenství, antenatální diagnostika a někdy potrat. Vznikají programy novorozeneckého screeningu, přičemž je zahájeno intenzivní studium všech aspektů preventivní medicíny vč. otázek etických a právních.

Současnost – *genomika a proteomika* komplexních chorob. Návrat od prevence na úrovni populace k prevenci individuální.

Můžeme ale očekávat zázraky v prevenci, když dokážeme přesněji identifikovat příčiny? NE. Znalost genu má jen omezený význam pro individuum, přes to, že může být jako známý rizikový faktor v populaci. Komplexní situace každého jednotlivce zásadně ovlivňuje působení genu. Je to i problém tzv. evidence-based medicíny: ta dává doporučení vhodná pro populace, ale ne pro jednotlivce.

Měli bychom se vracet k jednomu aspektu medicíny, který se nyní zdá nemoderní, ale který je nyní potřeba zdůraznit víc než dříve: *pomáhat pacientům žít s nejistotou.*

### Kapitola „Management a preventivní strategie“:

Existují určité důkazy, které podporují efektivnost speciálních strategií pro časnou detekci chorob a prevenci u jednotlivců se zvýšeným genetickým rizikem u:

- nádorů tlustého střeva a prsu
- kardiovaskulárních chorob

(Pojem sekundární prevence se právě nejčastěji používá v této souvislosti.)

### Kapitola „Prenatal screening“:

Primární prevence – perikoncepční suplementace kyselinou listovou jako prevence NTD.

# Genetics, Society and Clinical Practice (Harper, Clarke – 1997):

## Kapitola „Prenatal genetic screening“:

Jedinou prevencí v kontextu prenatálního screeningu a diagnostiky je prevence NTD pomocí perikonceptně podávané kys. listové.

To, co je běžně udáváno jako prevence – ukončení těhotenství při prokázání postiženého plodu – není vůbec žádná prevence. Proto by se programy spojené s ukončením těhotenství neměly slovem prevence vůbec označovat.

Eufemistické používání slova prevence vede potom ke zmatení a ztěžuje racionální diskusi o této tematice.

## Závěry:

- Zatímco v jiných oblastech medicíny má pojem prevence (primární i sekundární) ustálený a zcela jasný význam, v genetice se často používá v jiném (a často zamlžujícím) smyslu.
- V odpovídajícím smyslu je pojem prevence užíván v onkogenetice a genetice častých interních nemocí. Moderní genomika a proteomika je příslibem zlepšení prevence řady těchto nemocí, ale je nutné očekávat, že na individuální úrovni nemusí být tato prevence z řady důvodů účinná.
- V nejčastěji používaném významu v genetice – v prenatálním screeningu a diagnostice – je jedinou primární prevencí podávání kyseliny listové jako prevence NTD. Záchyt vad spojený s ukončením těhotenství není sekundární prevencí v tom smyslu, jak je obecně definována a používána v jiných oborech (interně, onkologii). Správná terminologie by usnadnila diskusi o této eticky problematické tematicke.