



MaterniTGenom  
ZA MAMIN  
SIGURAN I  
MIRAN SAN

**N**aučnici američkog centra za molekularnu medicinu Sequenom, na čelu sa profesorom Denisom Loom, podarili su svetu prvi klinički validan neinvazivni prenatalni DNK test još 2011. godine. Nakon četiri godine, isti centar je lansirao prvi i revolucionarni neinvazivni prenatalni test sa najvišim nivoom genetskih informacija. Test je dobio naziv MaterniTGenome, a kod nas je od 2016. godine dostupan zahvaljujući **Safe Gene Balkan**, prvoj konsultantskoj kompaniji ovog tipa iz oblasti prenatalne genetike na području Srbije. Biohemičarka i genetičarka Ivana Cvetković, predstavnica kompanije Safe Gene Balkan i stručna konsultantkinja laboratorije Sequenom, objasnila nam je razliku između prenatalnih testova koji se rade u našoj zemlji i onog koji se radi u američkoj laboratoriji sa kojom saraduje.

Prema Ivaninim rečima, analiza bebine DNK iz krvi majke ne može se obaviti u Srbiji. Zbog reputacije Američkog centra za molekularnu medicinu Sequenom u naučnim krugovima, Ivana je odabrala da njihovo neinvazivno prenatalno testiranje MaterniTGenome, koje pruža najviši nivo genetske informacije, bude dostupno i trudnicama u Srbiji. I dok se kod nas radi samo uzorkovanje krvi, analiza se vrši u San Dijegu.

Iako prenatalni testovi nisu novina u našoj zemlji, postoji suštinska razlika, kaže Ivana, koja izdvaja test MaterniTGenome od svih drugih analiza.

„U ponudi je dosta neinvazivnih prenatalnih testova koji imaju prilično agresivnu reklamu. Ipak, nijedan test nema



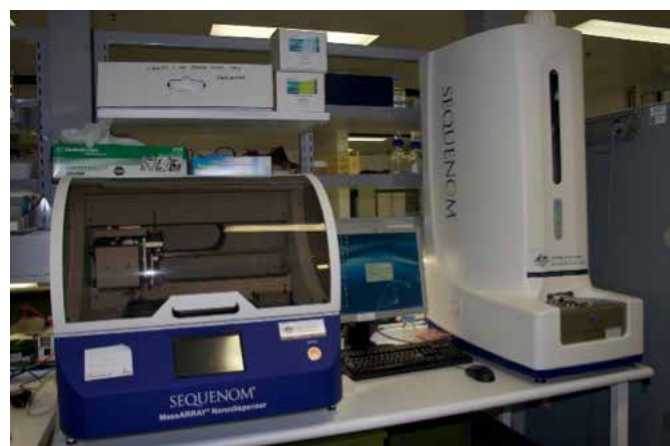
**Msc Ivana Cvetković,**  
biohemičarka  
i genetičarka,  
diplomirala je  
na Prirodno-  
matematičkom  
fakultetu, na  
odseku biohemija, a  
postdiplomske studije  
završila na Institutu za  
biološka istraživanja,  
na odeljenju za  
molekularnu biologiju.

Profesionalno se  
usavršavala u oblasti neinvazivne prenatalne genetike  
na Institutu za preventivnu medicinu Wolfson u  
Londonu kao i u Americi.

kompletnost i preciznost kao MaterniTGenome koji je prošao kliničku validaciju u Americi sa 100 odsto. Dovoljno je reći da nijedna druga analiza ne dostiže nivo kariotipa i ne sme da se preporuči u visoko rizičnim trudnoćama”, objašnjava Ivana i dodaje: „Prema performansama i kvalitetu, MaterniTGenome je jedini neinvazivni prenatalni kariotip na svetu.”

Brojne druge varijante neinvazivnih prenatalnih testova pružaju samo delimičnu, i u tom smislu nepotpunu, analizu i to samo najčešćih hromozomskih bolesti kao što su Daunov, Edvardsov ili Patuov sindrom, kaže Ivana. Prema pravilima genetskog savetovanja, ovakve analize mogu da se koriste samo kao preciznije i senzitivnije varijante dosadašnjeg DABL testa.

„Problem je u tome što je nemoguće predvideti i utvrditi razlog nastajanja hromozomskih bolesti. Iznenaduje činjenica da genetski faktor, odnosno nasledivost, u najmanjem



Hromozomske bolesti su nažalost tiha pretnja trudnoći i najčešće se dešavaju spontano i bez najave i zato je važno **blagovremeno uraditi analizu DNK iz krvi majke** i pouzdano otkloniti sumnju u prisustvo anomalija kod novorođenčeta



procentu doprinosi pojavi ovih bolesti. Nažalost, mogli bismo reći da su hromozomske bolesti tiha pretnja trudnoći a najčešće se dešavaju spontano i bez najave”, kaže Ivana ističući da je baš zbog toga važno blagovremeno uraditi analizu DNK iz krvi majke i pouzdano otkloniti sumnju u prisustvo anomalija kod novorođenčeta.

Prema zvaničnim podacima, u Evropi se u proseku rodi 1 do 2 odsto dece sa anomalijama, a od ukupnog broja začeca stepen učestalosti anomalija je čak 15 odsto, s



Brojne druge varijante neinvazivnih prenatalnih testova pružaju **samo delimičnu, i u tom smislu nepotpunu, analizu i to samo najčešćih hromozomskih bolesti**

tim što se neke trudnoće kao takve spontano prekinu, a u drugima slučajevima anomalija ploda bude blagovremeno otkrivena.

Prema podacima iz Registra gena koji utiču na pojavu melanoma (Melanoma Gene Database), učestalost hromozomskih bolesti ujednačena je u celom svetu. Ipak, Ivana ističe da je broj rođene dece sa hromozomskim bolestima najčešći u visoko razvijenoj Skandinaviji budući da njihovi zakoni ne podrazumevaju kompleksna genetska testiranja, već se majke podstiču da prihvate dete sa genetskom greškom takvo kakvo jeste.

Na pitanje čime su mutacije gena uslovljene i da li postoje socijalne grupe koje su više izložene promenama, Ivana kaže da se oštećenja DNK, odnosno hromozoma, mogu desiti spontano i mogu biti prouzrokovane raznim spoljašnjim faktorima tzv. „zagađivačima genetskog koda”. U njih spadaju jonizujuće zračenje, automobilske izduvne gasove, hemijske supstance kao što su olovo, teški metali, vinil hlorid, benzen, prekursori u proizvodnji lekova, sintetičke gume, boje, pesticidi i stiren. „Osim ovoga, istraživanja su

pokazala da su insekticidi, fungicidi i herbicidi takođe etiološki faktori za indukciju izmene u broju i strukturi hromozoma”, objašnjava nam Ivana. Ona navodi da su genetskim anomalijama najviše izloženi ljudi u ratom zahvaćenim područjima u kojima je izuzetno visoka koncentracija raznih zagađivača, a naročito usled produženog dejstva osiromašenog uranijuma.

Premda ne postoji način da se genetske bolesti spreče, možemo delovati preventivno. Ivana kaže da je najbolji način adekvatno i blagovremeno genetsko testiranje. „Trudnice ne bi trebalo da zaobilaze genetsko savetovalište, već da urade što više mogu kako bi eventualne anomalije bile otkrivene u najranijoj fazi”.

Za sada Safe Gene Balkan nema podršku Ministarstva zdravlja u kontekstu subvencije skupih genetskih testiranja u laboratoriji Sequenom. Ipak, o genetskim promenama je važno govoriti, kaže Ivana, jer podizanje nivoa svesti doprinosi tome da više ljudi odluči da sprovede odgovarajuće i pravovremeno testiranje.

Priredila: Milica Jordan