ЕИНТЕЗЕ

2015, бр. 7, стр. 31 -42.

UDK 616-056.26/.36:575.1/.2
616-056.7
doi: 10.5937/sinteze0-9856
Прегледни рад

РАСПРАВЕ И ЧЛАНЦИ

ДЕФЕКТОЛОШКА ПРАКСА У КОНТЕКСТУ НОВЕ ЕРЕ ГЕНЕТИЧКИХ ДОСТИГНУЋА

Невенка К. Михајловић[1], *Милица Љ. Михајловић*[2], *Љубиша М. Михајловић*[3]

Сажетак. Дефектолози проучавају, откривају али и за живот оспособљавају особе са сметњама у психичком и телесном развоју и особе са поремећајима у понашању. На основу савремених научних достигнућа из области хумане, медицинске, молекуларне гтенетике, следи да је посао дефектолога да се баве особама које имају неку врсту генетичког оптерећења, односно „генетичку грешку“ - мутацију. Зато је за успешан практичан рад дефектолога веома значајно откривање и познавање типа и природе генетичке грешке која особу оптерећује, односно успостављање генетичке дијагнозе поремећаја. Међутим, пракса у нашим условима је нешто другачија. Углавном се особама дају уопштене медицинске дијагнозе које не показују прави и основни узрок проблема, већ је то више уопштена констатација која алудира на симптоматологију, а мање на главни узрок поремећаја. Зато је за особе које су у фокусу радног ангажовања дефектолога, значајно успоставити праву генетичку дијагнозу. Права генетичка дијагноза подразумева утврђивање генетске промене која је у основи болести, а чији су молекуларни механизми разјашњени. Овакав приступ има двоструку корист: (А) успешнији третман, терапију и рехабилитацију пацијента и (Б) предвиђање породичне (фамилијарне) перспективе. Генетичку дијагнозу поставља мултидисциплинарни тим стручњака: генетички саветодавци, дефектолози, лекари, психолози. Први корак у постављању генетичке дијагнозе је медицинско-генетичка евалуација особе са поремећајем и њене породице. Генетички тест се може препоручити тек ако се на основу евалуације, озбиљно наслућује постојање одређене (конкретне, таргетиране) генетичке грешке. Зато је неопходна едукација дефектолога о значају генетичког фактора за појаву и

[1] nmihajlovic@vaspks.edu.rs Висока школа струковних студија за васпитаче - Крушевац
[2] milicamihajlovic04@gmail.com, студент Универзитета у Београду, Биолошки факултет
[3] ljubisam9398@gmail.com Висока школа струковних студија за образовање васпитача - Пирот

развој поремећаја код особа са којима раде. Ова едукација би била у правцу прихватања и разумевања савремених сазнања и нових метода хумане и клиничке генетике којима се омогућавају дијагностификовање и утврђивање генетичке основе великог броја развојних сметњи и поремећаја. Тиме би се квалитет рада дефектолога значајно усавршио и осавременио.

Кључне речи: дефектолошка пракса, генетичка дијагноза, едукација, дефектологија

ДЕФЕКТОЛОШКА ПРАКСА И ГЕНЕТИКА

Дефектологија је наука трансдисциплинарног карактера „која проучава стање особа чији је интегритет услед трајних психофизичких сметњи нарушен, а способност социјалне интеграције смањена“ (Стошљевић, 1990; Stošljević & Odović, 1996), односно представља систем знања, свеукупност научних разматрања о рехабилитацији хендикепираних лица (Keramitčievski, 1990). Дефектолози проучавају, откривају али и за живот оспособљавају особе са сметњама у психичком и телесном развоју и особе са поремећајем у понашању. Баве се поремећајима као што су: хиперактивност, дисхармонични развој, телесне сметње, оштећења вида, слуха, сметње у менталном развоју, говорно-језичке сметње и поремећаји комуникације, поремећаји из аутистичног спектра, успорен психомоторни развој, поремећаји пажње, неуроразвојне тешкоће, моторички поремећаји, поремећаји учења (тешкоће и проблеми у учењу читања, писања и рачунања), поремећаји понашања. Конкретно, у фокусу професионалног бављења дефектолога су особе којима је потребна посебна друштвена подршка. Из напред наведене дефиниције дефектологије, занимања дефектолога и поремећаја којима се они баве, са једне стране, и савремених научних достигнућа из области хумане, медицинске, молекуларне гтенетике и сродних научних дисциплина са друге стране, неминовно произилази да је посао дефектолога да се баве особама које имају неку врсту генетичког оптерећења, односно „генетичку грешку“ – мутацију (Harris, 2013; Harris, Kelly, & Wyatt, 2013; Erickson, et al. 2014).

То могу бити „крупне грешке“ попут промена у броју хромозома (Даунов синдром, Клинефелтеров синдром, Тарнеров синдром), структури хромозома (Cri du Chat синдром-синдром мачјег плача, Волф-Хиршорнов синдром, Де-Грушијев синдром, Прадер-Вилијев синдром или Ангелманов синдром, Палистер-Килијанов синдром, Фрагилни Х хромозом-Мартин-Белов синдром), па до „малих грешака“ попут промена нуклеотидних секвенци на нивоу гена (Ostegeneza imperfekta, Дишенова и Бекерова мишићна дистрофија, цистична фиброза). Између ове две крајности постоји читав низ и спектар генетичких промена, мутација које ћемо у даљем тексту називати „генетичке грешке“. У сваком случају, ангажовање дефектолога подразумева рад са особама које имају одређена генетичка оптерећења.

Зато је за успешан рад дефектолога, веома значајно установљење и познавање типа и природе генетичке грешке која одређену особу оптерећује. Конкретно, за практичан рад дефектолога је од изузетне значајности постављање прецизне генетичке дијагнозе, јер је то основни (базични) узрок појаве различитих симптоматолошких карактеристика код особе са којом раде (Mihajlovic Lj., Mihajlovic N. & Zdravkovic, 2006a) (Михајловић 2006а).

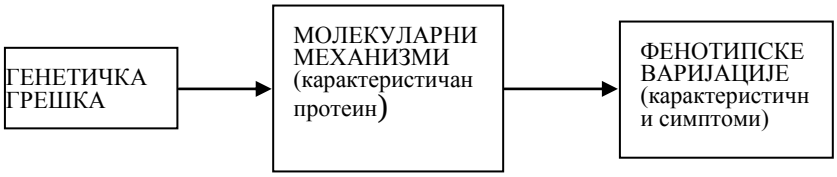
ТРЕНУТНО СТАЊЕ

Међутим, пракса у нашим условима је нешто другачија. Углавном се пацијентима приписују уопштене медицинске дијагнозе, које често не показују прави и основни разлог проблема, већ је то често констатација која алудира на симптоматологију, а мање на главни узрок поремећаја. Конкретно, ради се о дијагнозама типа аутистично понашање, лака или тешка интелектуална ометеност са наводима фенотипских психо-моторичких абнормалности карактеристичних за одређену особу. Изузетак су случајеви за које су карактеристичне „крупне“ генетичке грешке, попут Дауновог синдрома, Тарнеровог синдрома, Клинефелтеровог синдрома и слично. Међутим и у тим случајевима често није постављена права генетичка дијагноза, већ се само на основу симптоматологије закључује да је то тако. Конкретно, Даунов синдром може бити последица различитих генетичких узрока (нумеричке или структурне аберације хромозома), а што је веома значајно за породицу и евентуално планирање будућег потомства (Mégarbané et al., 2013). Дакле, када су у питању особе са којима дефектолози раде, у значајном броју случајева прави узрок поремећаја није утврђен, односно није постављена права генетичка дијагноза. То се сликовито може представити овако: Од најдраже особе добијете биљку која Вам је изузетно драга. Биљку гајите и посвећујете сву пажњу која јој је потребна али се дешавају неке ствари које нису у складу са Вашим очекивањима. Лишће јој се увија, често опада, раст је успорен, развој атипичан, цветање и доношење плодова отежано или изостаје. Једноставно, биљка живи али са константним проблемима. Примењујете све потребне мере, адекватно заливање, прихрањивање, адекватну светлост и топлоту али се проблеми настављају. Потребно је установити (дијагностификовати) проблем. Анализом стручњака установљава се да је корен биљке инфициран специфичним инсектом кога не можете уклонити. Поставља се питање:“Бацити биљку или омогућити најбољи могући третман у датим околностима, јер Вам је изузетно значајна, због особе која Вам је поклонила?“ Решење је следеће: Да би у датим околностима из биљке извукли максимум, потребно је добро упознати природу инсекта којим је биљка инфицирана. Тиме се стичу услови да обезбедите адекватан третман који ће биљци омогућити максимално добро функционисање и изглед у датим околностима (тј. да изгледа и функционише што нормалније), а штету коју инсект наноси смањите на најмању могућу меру.

Зато је за особу која је у фокусу радног ангажовања дефектолога, веома значајно установити праву генетичку дијагнозу.

ШТА ПОДРАЗУМЕВА ПРАВА ГЕНЕТИЧКА ДИЈАГНОЗА?

Генетичка дијагноза (ГД) је одређивање промена на ДНК молекулу, односно „генетичке грешке“ која је у основи болести. Постављање ГД, подразумева повезивање одређеног поремећаја са специфичним променом наследног материјала. Међутим, права генетичка дијагноза која би била од значаја за пацијента (особу са поремећајем) и рад дефектолога није само ово. Наиме, оваквим приступом се занемарује и не сагледава следећа веза: ***ген → протеин → симптоми***. Једноставно, да би се у потпуности разјаснила природа поремећаја, а што је потребно за успешан практичан рад дефектолога, неопходно је успостављање јасне везе између гена који је измењен, погођеног протеина (молекуларних механизама) и карактеристичних симптома код особе са поремећајем. На следећој шеми је представљена ова веза:



Слика 1. Веза: ген → протеин → симптоми

Из свега напред наведеног следи: Права генетичка дијагноза, подразумева утврђивање генетске промене која је у основи болести, а чији су молекуларни механизми разјашњени. Неки од поремећаја који су овако окарактерисани, те се за њих може поставити права генетичка дијагноза су: цистична фиброза, Rubinstein-Taybi синдром, Дишенова и Бекерова мишићна дистрофија, фрагилни X хромозом (Mihajlović i Mihajlović, 2007), Прадер-Вилијев синдром или Ангелманов синдром, Хантингтонова болест, Неурофиброматозис тип 1 и 2, Марфанов синдром, Леберова наследна оптичка неуропатија, Menkes-ова болест, Bardet-Biedl-ов, синдром, септо-оптичка дисплазија, Coffin-Lowry синдром итд. У свим овим случајевима постоји следећа јасна веза: одговоран ген → поремећени молекуларни механизми → карактеристични симптоми. Уосталом, данас постоје вебсајтови са збиркама поремећаја окарактерисаних на овај начин, као што су OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) Orphanet, GeneTest, Possum Databases.

КОРИСТ ЗА ОСОБУ СА ПОРЕМЕЋАЈЕМ И ПРАКТИЧАН РАД ДЕФЕКТОЛОГА

Након постављања праве генетичке дијагнозе, тј. одређивања гена који је у основи поремећаја, било би идеално када би оштећени ген уклонили или вратили у нормално стање. Тиме би сви проблеми особе нестали. Међутим, са

данашњег нивоа знања то је немогуће. Ако се вратимо на претходну причу о биљци и инсекту, то би подразумевало да уклонимо штетни инсект и омогућимо нормалан развој биљке. Али, с обзиром на природу инсекта, стручњак је установио да је то немогуће. Шта је онда решење? Решење је упознати природу инсекта и омогућити што нормалнији развој биљке. Исти је случај и када је у питању генетичко оптерећење особе. Генетичку грешку не можемо уклонити али је можемо упознати тј. разјаснити њену биолошко-функционалну природу. Тиме се стичу услови да се примени прави третман за особу са оптерећењем и да она функционише на најбољи и најоптималнији могући начин у датим околностима - једноставно речено, да њен живот буде што нормалнији. Конкретно, посматрано из перспективе пацијента и његове породице (фамилије), успостављањем праве генетичке дијагнозе, постиже се двострука корист:

- (А) Успешнији третман, терапија и рехабилитација пацијента и
- (Б) Предвиђање породичне (фамилијарне) перспективе.

(А) Успешнији третман, терапија и рехабилитација пацијента

Успостављањем праве генетичке дијагнозе поремећаја стичу се услови таргетираног (циљаног) деловања у погледу третмана, терапије и рехабилитације. Наиме, познавањем молекуларних механизама који су у основи поремећаја, пружа се могућност да цео стручни тим од дефектолога, психолога, психијатара и медицинских радника различитих специјалности (у зависности од врсте поремећаја) успешније делује и са бољим резултатима постигне ефекте корисне за пацијента у погледу прогнозе, лечења, терапије и рехабилитације. Једноставно речено, зна се шта и колико је могуће кориговати, а шта је немогуће из органских, молекуларних разлога и природе самог поремећаја.

(Б) Предвиђање породичне (фамилијарне) перспективе

Када у породици (фамилији) постоји особа са одређеним поремећајем, неминовно је да се постављају следећа питања: “Постоји ли ризик да се такав поремећај поново јави?” “Ако постоји, колики је и да ли се може избећи?” Ово су изузетно значајна питања за планирање породице, будућност и перспективу њених чланова, евентуалну пренаталну дијагнозу и свакако избегавање јављања истог проблема. Једноставно речено, генетичка дијагноза није само дијагноза особе са поремећајем, већ је то породична дијагноза. Управо, постављањем праве генетичке дијагнозе, стичу се услови да се на ова питања дају прецизни одговори и планира могућа развојна стратегија породице.

С тим у вези, успостављање генетичке дијагнозе и учествовање дефектолога у томе као и значајно познавање молекуларно-генетичког аспекта дијагнозе, омогућава његов успешнији и квалитетнији рад у оба сегмента ((А) и (Б)).

(А) Разумевањем генетичке основе и молекуларних механизама који су у основи поремећаја, рад дефектолога се многоструко побољшава у сваком погледу. Једноставно, знајући где је грешка, дефектолог добија могућност и прилику да сагледа шта је могуће, а шта немогуће са пацијентом у терапијском и рехабилитационом погледу.

(Б) Породица и њени чланови једноставно желе да знају, а и имају право на то, каква је перспектива, ризик за њихово потомство, ризик поновног јављања поремећаја (синдрома). С обзиром на професионални положај, дефектолог је први коме се таква питања постављају. Наравно, то никако не подразумева обавезу дефектолога да одмах утврђује генетичку дијагнозу, нити је то могуће. Улога дефектолога је да заинтересованим члановима породице пружи информације о томе где и како то могу урадити. И наравно, потребно је да дефектолог буде саставни део тима, јер су добијене информације веома значајне за његов будући рад са датом особом и породицом. Дакле, улога дефектолога је да заинтересованим члановима породице (фамилије) пружи смернице о могућим начинима генетичке дијагнозе, местима и начинима где се то може урадити, евентуалним социо-етичким последицама.

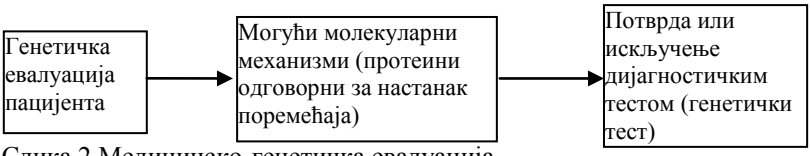
Наравно, при свему томе се отварају многа питања: психо-социјална, етичка, економско-егзистенцијална (запошљавање/могући отказ, здравствено и социјално осигурање). У овом раду нећемо отварати тај аспект савремених трендова хумане, медицинске, клиничке генетике и односа друштва према овом проблему.

КО И КАКО МОЖЕ ПОСТАВИТИ ГЕНЕТИЧКУ ДИЈАГНОЗУ?

Генетичку дијагнозу поставља мултидисциплинарни тим стручњака: генетички саветодавци, медицински генетичари, лекари опште праксе, дефектолози, биохемичари, психијатри, психолози, лекари различитих специјалности, а што зависи од врсте поремећаја који је у питању. Први корак у постављању генетичке дијагнозе је медицинско-генетичка евалуација особе са поремећајем. Медицинско-генетичка евалуација обухвата:

- Анализу фамилијарне историје;
- Медицинску анамнезу;
- Развојни пут (онтогенију) особе са поремећајем;
- Присуство „граничних“ фенотипских карактеристика;
- Окружење и карактеристичне навике.

За успешну медицинско-генетичку евалуацију пацијента, потребно је значајно медицинско-генетичко знање чланова мултидисциплинарног тима. Такође, не мање важно је и њихова способност дедуктивног размишљања, односно повезивања података и доношења закључка на основу истих (Mihajlović Lj., Mihajlović N. i Stanković, 2002). Једноставно, при медицинско-генетичкој евалуацији требало би се држати следеће шеме:



Слика 2 Медицинско-генетичка евалуација

Након медицинско-генетичке евалуације, доноси се одлука о следећим корацима, а све у зависности од исхода евалуације. Ситуације могу бити различите:

- У неким случајевима је већ након овог корака, могуће поставити генетичку дијагнозу коју би евентуално требало потврдити додатним рутинским биохемијским тестом или валидним, економски доступним генетичким тестом;
- У другим случајевима, овај корак је само путоказ у ком правцу би требало вршити анализе да би се поставила дијагноза;
- У неким случајевима на основу хетерогености података или њихове недоступности је немогуће „сумњати“ на одређене генетичке поремећаје. Тада се привремено одустаје и прате се нова научна достигнућа како би се стекли услови за наставак дијагностификовања;
- У неким случајевима је дијагнозу могуће успоставити већ после медицинско-генетичке евалуације, а потврдити је рутинским генетичким тестом. Међутим, ако још увек нема излазне стратегије за дати поремећај, то је несврсисходно радити.

Из свега напред наведеног, закључује се да је сваки пацијент (породица) специфичан случај (персонализована медицина) и да је због тога процес дијагностификовања карактеристичан за сваког пацијента, односно породицу.

ДА ЛИ ПОСТАВЉАЊЕ ГЕНЕТИЧКЕ ДИЈАГНОЗЕ ПОДРАЗУМЕВА ОБАВЕЗНО ГЕНЕТИЧКО ТЕСТИРАЊЕ?

Како смо напред већ навели, у неким случајевима је могуће већ на основу медицинско-генетичке евалуације пацијента (породице) и рутинског биохемијског теста, установити о ком генетичком поремећају је реч. У другим случајевима, за потврду или искључење поремећаја, неопходно је урадити генетички тест. Све то зависи од индивидуалног случаја, односно од типа поремећаја, породичне перцепције и захтева у вези са постојећим стањем, доступности и природе теста, етичког схватања и социоекономског статуса породице. Једноставно, судбина и правац евентуалног даљег корака зависи од медицинско-генетичке евалуације пацијента, односно става породице (Михајловић Љ. и Михајловић Н., 2009). Конкретно, генетички тест требало би препоручити када су испуњени следећи услови:

- Особа има персоналну и/или фамилијарну историју која указује на наследну форму поремећаја;

- Тест се може адекватно интерпретирати (јасан је и зна се шта се постиже њиме);
- Тест је значајан за медицински менаџмент особе са поремећајем и/или његових рођака. Дакле, ако се уради тест постоји излаз из дате ситуације, успешно лечење и превентивно деловање или је дијагноза много јаснија;
- Корист теста је већа од евентуалне штете и ризика;
- Тестирање је добровољно и мора постојати информативни пристанак особе са поремећајем или одговорног лица за ту особу, уколико она није ментално способна за такав тип одлучивања.

Информативни пристанак је неопходан и требало би да претходи генетичком тестирању. Основни елементи информативног пристанка су саставни део генетичког саветовања. Када је у питању информативни пристанак, он подразумева да пре генетичког тестирања, особа са поремећајем или одговорно лице за ту особу, уколико она није способна за такав тип одлучивања, мора да зна следеће:

- Сврху теста и који је тест у питању;
- Опште информације о гену (генима) на њима разумљив начин;
- Могуће резултате теста (позитиван резултат, негативан резултат, неинформативни резултат);
- Техничке аспекте и тачност теста;
- Економске аспекте теста (колико кошта тест и где се може урадити);
- Могућност евентуалне дискриминације након добијених резултата тестирања;
- Психосоцијалне аспекте, пре и након тестирања;
- Поузданост теста;
- Користност резултата теста за дату особу и чланове породице (фамилије);
- Алтернативе генетичком тестирању у датом тренутку.

Дакле, генетички тест се може применити тек када се на основу медицинско-генетичке евалуације, озбиљно наслућује постојање одређене (таргетиране) генетичке грешке, када постоје предуслови за његову реализацију и информативни пристанак пацијента да се исти реализује. Тиме би се значајно повећала „предвиђајућа“ снага теста (*predictive power of the tests*), а самим тим и поверење клијената. То је конкретно показано на примеру потенцијалног тестирања деце за психичке сметње применом нове генерације секвенционирања генома - секвенционирање целог генома – WGS (*Whole Genome Sequencing)*, или егзонског дела генома – WES (*Whole Exone Sequencing*). Већина испитаника (клијената) (87%) је показала интересовање за тестирање када је хипотетични тест имао високу (90%) предвиђајућу вредност. Интересовање је значајно пало и износило је 51%, када је генетички тест имао малу (20%) предвиђајућу вредност (Erickson, et al. 2014).

ДА ЛИ СЕ КОД СВАКОГ ПАЦИЈЕНТА МОЖЕ ПОСТАВИТИ ГЕНЕТИЧКА ДИЈАГНОЗА?

Данас, посматрано са аспекта познатих и доступних знања из релевантних научних дисциплина, није могуће за све поремећаје успоставити генетичку дијагнозу, али за огроман број особа са поремећајем је то могуће урадити. Предуслов за то је озбиљна медицинско-генетичка евалуација особа (породице), а генетичким тестом се може потврдити или искључити могући поремећај. Наглом, готово експлозивном појавом нових генетичких дијагностичких метода, број поремећаја за које су доступни тестови расте, а њихова цена пада. Због тога се тестови често нуде на слободном тржишту путем интернета. Посебан напредак у том правцу је учињен појавом нове генерације секвенционирања генома (WGS i WES), техника са огромним дијагностичким потенцијалом чиме се отвара нова ера генетичког дијагностификовања. Тако нпр. у неким лабораторијама WGS и WES се већ користе у дијагностичке сврхе (Ashley et al., 2010; Lupski et al., 2010; Roach et al., 2010; Gerlinger et al., 2012), а у неким случајевима ове технике су се показале успешним у разрешавању и дијагностификовању одређених поремећаја (Vissers et al., 2010; Saunders et al., 2012).

Посебно велики притисак, па чак и злоупотребу у овом правцу је условила комерцијализација секвенционирања хуманог генома и појава приватних компанија које нуде на слободном тржишту тестове веома „широког и великог“ потенцијала. Често се такви тестови нуде без претходне консултације са релевантним стручним тимовима. То су тзв. „генетски тест директно до купца“ (*Direct-to-consumer [DTC] genetic test)*. Како им сам назив каже, ту се прескачу све консултације здравствених радника, већ се иде директно до купца. Ови тестови су посебно атрактивни за купце, јер се нуде за процену ризика и предиспозиције веома комплексних и озбиљних обољења, попут кардиоваскуларних, менталних, малигних болести. И у свом рекламном називу, ови тестови носе поруку да служе за процену генетске предиспозиције за одређене поремећаје (Genetic Home Reference, 2010). У неким земљама, ови тестови су легални и јавно се рекламирају Интернетом те их је тешко контролисати (Wolfberg, 2006). Између осталих, постоје тзв. персоналне геномске компаније, које врше процену ризика појаве сложених стања као што је BPD (bipolar psihological disorder-биполарни психички поремећаји), зависност од никотина, предиспозиција за алкохолизам (Harris, Kelley & Wyatt, 2013). Неке друге компаније као што су GeneDx и Lineagen, нуде тестове за процену појаве тако сложеног поремећаја као што је аутизам .

Међутим, свако генетичко тестирање у циљу постављања генетичке дијагнозе без претходне медицинско-генетичке евалуације је у најмању руку непрофесионална опција и неодговорна (неморална) према пацијенту и његовој породици. Такође, не може се избећи ситуација, посебно из комерцијалних разлога, да се у будућности све више нуде овакви „високо потенцијални тестови“ и то нарочито установама које збрињавају особе са поремећајима. Зато је неопходна генетичка едукација стручног особља које

ради са оваквим особама - дефектолога, психолога, психијатара, лекара опште праксе и лекара специјалисте за одређене области (Mihajlovic N., Mihajlovic Lj., & Zdravkovic, 2006b).

ЗАКЉУЧАК

Шта урадити у перспективи када је у питању дефектолошка пракса и генетика?

Неопходна је едукација дефектолога о значају генетичког фактора за појаву и развој поремећаја код особа са којима раде. Тиме би се квалитет њиховог рада значајно побољшао. Ова едукација би била у правцу прихватања и разумевања савремених сазнања и нових метода хумане и клиничке генетике којима се омогућавају дијагностификовање и утврђивање генетичке основе великог броја развојних сметњи и поремећаја. У том смислу је неопходан развој и успостављање свести да је генетичка дијагноза особе са поремећајем истовремено и породична дијагноза, па је зато неопходно укључивање породице. Такође, дефектолози XXI века требало би да буду оспособљени да на основу изражених фенотипских карактеристика особе наслуте и препознају да је у основи поремећаја генетички фактор као узрок. У складу са тим, потребно је оспособљавање дефектолога, како би они препоручили и упутили заинтересоване особе (родитеље, старатеље) на одговарајуће тимове стручњака (мултидисциплинарне тимове), који ће проблеме заједно са њима решавати. У том смислу, закључак је следећи: Пре предузимања било каквог корака, у смислу евентуалног генетичког тестирања, неопходна је стручна мултидисциплинарна евалуација пацијената и породице, односно адекватно и правилно генетичко саветовање.

ЛИТЕРАТУРА

Михајловић, Љ., & Михајловић, Н. (2009). *Хумана генетика*. Ћуприја: Висока медицинска школа струковних студија.

Ashley, E. A., Butte, A. J., Wheeler, M. T., Chen, R., Klein, T. E., Dewey, F. E., … Altman, R. B. (2010). Clinical assessment incorporating a personal genome. *The Lancet*, *375*(9725), 1525–1535. http://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)60452-7

Erickson, J. A., Kuzmich, L., Ormond, K. E., Gordon, E., Christman, M. F., Cho, M. K., & Levinson, D. F. (2014). Genetic Testing of Children for Predisposition to Mood Disorders: Anticipating the Clinical Issues. *Journal of Genetic Counseling*, *23*(4), 566–577. http://doi.org/10.1007/s10897-014-9710-y

Gerlinger, M., Rowan, A. J., Horswell, S., Larkin, J., Endesfelder, D., Gronroos, E., … Swanton, C. (2012). Intratumor Heterogeneity and Branched Evolution Revealed by Multiregion Sequencing. *New England Journal of Medicine*, *366*(10), 883–892. http://doi.org/10.1056/NEJMoa1113205

Harris, A., Kelly, S., & Wyatt, S. (2013). Counseling Customers: Emerging Roles for Genetic Counselors in the Direct-to-Consumer Genetic Testing Market. *Journal of Genetic Counseling*, *22*(2), 277–288. http://doi.org/10.1007/s10897-012-9548-0

Keramitčievski, S. (1990). Opšta logopedija : sa istorijom logopedije i bazičnim logopedskim rečnikom. Beograd: Naučna knjiga.

Lupski, J. R., Reid, J. G., Gonzaga-Jauregui, C., Rio Deiros, D., Chen, D. C. Y., Nazareth, L., … Gibbs, R. A. (2010). Whole-Genome Sequencing in a Patient with Charcot–Marie–Tooth Neuropathy. *New England Journal of Medicine*, *362*(13), 1181–1191. http://doi.org/10.1056/NEJMoa0908094

Mégarbané, A., Noguier, F., Stora, S., Manchon, L., Mircher, C., Bruno, R., … Piquemal, D. (2013). The intellectual disability of trisomy 21: differences in gene expression in a case series of patients with lower and higher IQ. *European Journal of Human Genetics*, *21*(11), 1253–1259. http://doi.org/10.1038/ejhg.2013.24

Mihajlović, L., & Mihajlović, N. K. (2007). Martin-Bellov sindrom (fragilni X hromozom)– nasledjivanje, karakteristike i učestalost (стр. 324–340). Представљено на Dani primenjene psihologije, Treća konferencija sa međunarodnim učešćem. Departman za psihologiju, Filozofski fakultet, Univerzitet u Nišu, Niš.

Mihajlović, L., Mihajlović, N. K., & Stanković, Ž. (2002). Principi kliničke genetike i genetičko savetovanje. *Acta Medica Medianae*, *41*(6), 69–78.

Mihajlovic, L., Mihajlovic, N. K., & Zdravkovic, G. (2006a). Genetic diagnosis-the future base of a successful treament, rehabilitation and prevention of psycho-physiolgical disorders (стр. 50). Представљено на Multidisciplinar approaches in special education and rehabilitation; International Conference, Belgrade.

Mihajlovic, L., Mihajlovic, N. K., & Zdravkovic, G. (2006b). The knowledge of family‘s history-an important step in reducing the maniffestation risk of psycho-physiological disorders (стр. 51). Представљено на Multidisciplinar approaches in special education and rehabilitation; International Conference, Belgrade.

Roach, J. C., Glusman, G., Smit, A. F. A., Huff, C. D., Hubley, R., Shannon, P. T., … Galas, D. J. (2010). Analysis of Genetic Inheritance in a Family Quartet by Whole-Genome Sequencing. *Science*, *328*(5978), 636–639. http://doi.org/10.1126/science.1186802

Saunders, C. J., Miller, N. A., Soden, S. E., Dinwiddie, D. L., Noll, A., Alnadi, N. A., … Kingsmore, S. F. (2012). Rapid Whole-Genome Sequencing for Genetic Disease Diagnosis in Neonatal Intensive Care Units. *Science Translational Medicine*, *4*(154), 154ra135–154ra135. http://doi.org/10.1126/scitranslmed.3004041

Stošljević, L., & Odović, G. (1996). *Profesionalno osposobljavanje telesno invalidnih lica*. Beograd: Zavod za udžbenike i nastavna sredstva.

Vissers, L. E. L. M., de Ligt, J., Gilissen, C., Janssen, I., Steehouwer, M., de Vries, P., … Veltman, J. A. (2010). A de novo paradigm for mental retardation. *Nature Genetics*, *42*(12), 1109–1112. http://doi.org/10.1038/ng.712

Wolfberg, A. J. (2006). Genes on the Web — Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing. *New England Journal of Medicine*, *355*(6), 543–545. http://doi.org/10.1056/NEJMp068079

DEFECTOLOGICAL PRACTISE FROM THE PERSPECTIVE OF NEXT GENERATION GENETICS

Abstract. Defectologists not only discover and study people with certain mental and physical disabilities they also help these people by giving them the opportunity to lead a normal life. From the aspect of modern human and molecular genetics the job of a defectologist should be associated with people who some form of a genetic defect, also known as a "genetic error"-mutation. This is the reason why a defectologist (in order to be a successful one) has to know what is nature and type of the mutation that patient has, in other words he must find out the genetic diagnosis of the patient. However, the practice in our the conditions such as ours is a little different, most of the times the diagnosis is incomplete and does not give information about the true cause of the problem, this means that it gives only information about the symptoms but not about the true origin of the problem. Due to this fact the main focus of a defectologist is to properly diagnose the problem from a genetic perspective. A proper genetic diagnosis involves finding out what genetic mutation lays at the heart of the disease(also the molecular mechanisms of the diseases should be known). This approach has two benefits: (A) successful treatment and rehabilitation of the patient and (B) figuring out the future perspective of the patient. The genetic diagnosis is discovered by a multidiscipline team of experts: genetic counselors, defectologists , doctors and psychologist. The first step in finding out the genetic diagnosis is evaluating the patient and his/her family, later on we can use a genetic once have an idea that the nature of patients condition is indeed genetic. This is why the education of defectologist is needed in order to for them to know about the genetic factors that influence the appearance and the development of the patient's condition. This form of education should allow defectologist to get a better understanding of the potential of modern genetic techniques in precisely determining the genetic bases of the disease. By doing so the quality of their work would be vastly improved and modernized.

Key words: defectological practise, genetic diagnosis, education, defectology

Примљен: 12.11.2015.
Прихваћен: 12.01.2016.