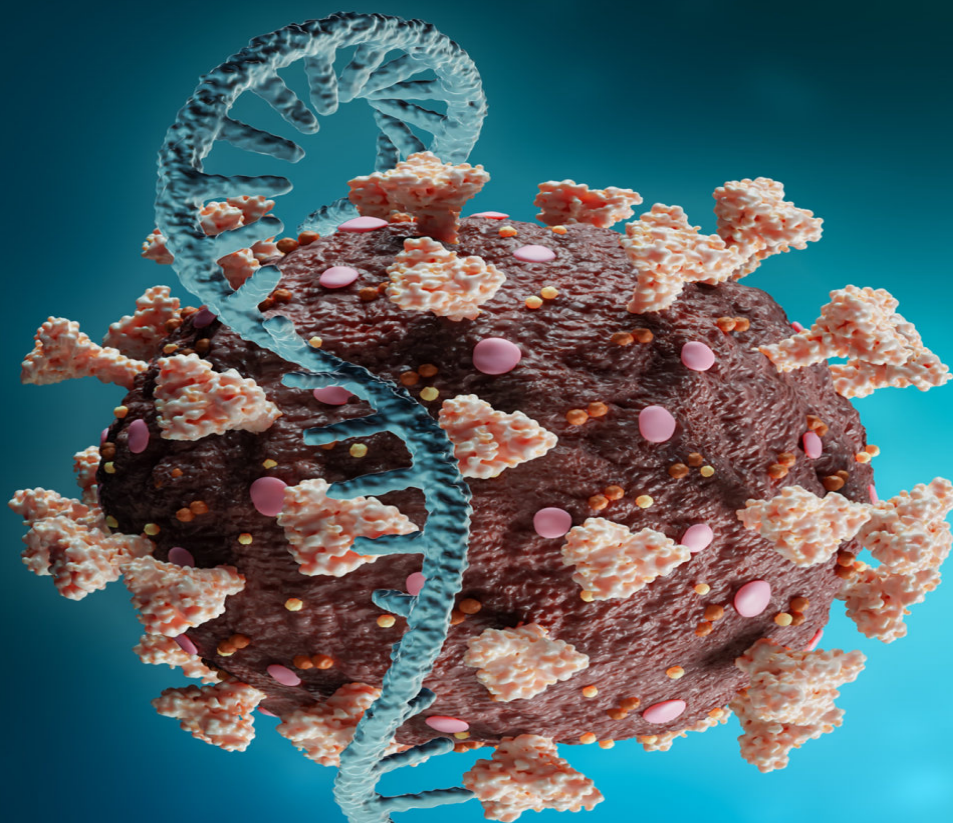
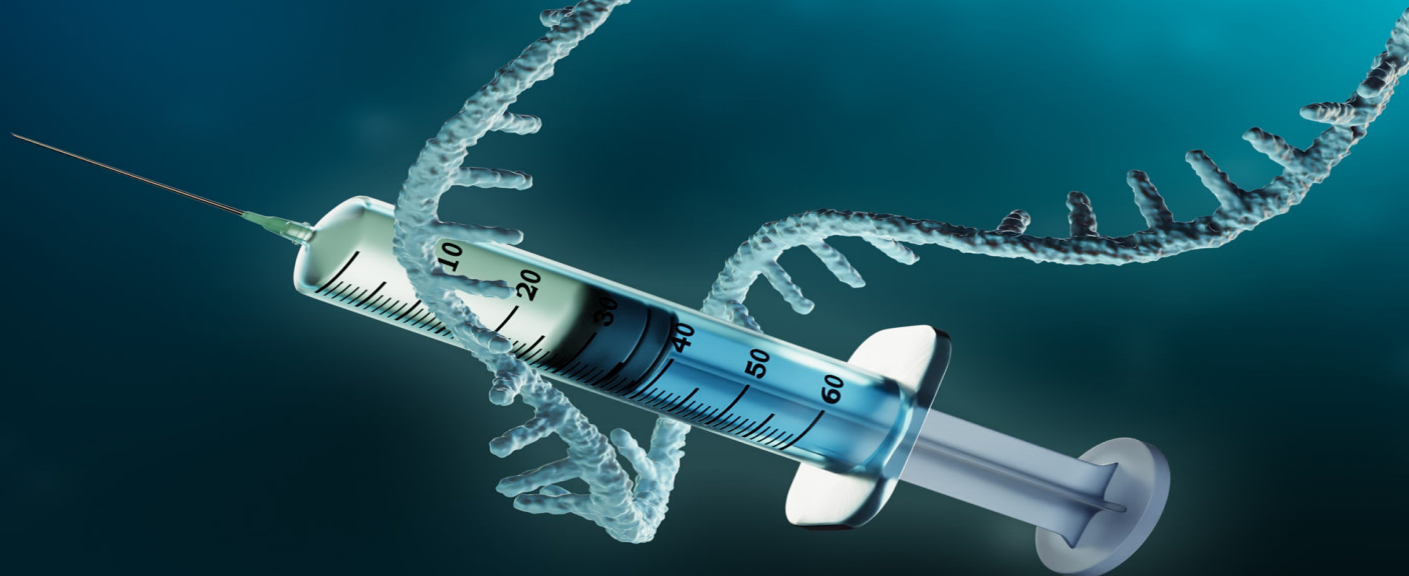


eAsistent.ro

Revista oficială a Ordinului Asistenților Medicali Generaliști, Moașelor și Asistenților Medicali din România - filiala Municipiului București



IANUARIE 2022



Cuvânt înainte

Revista eAsistent și-a propus să ofere membrilor un spațiu de exprimare, să fie vocea și legătura cu întreaga profesie, cu realitățile lumii medicale.

Prin revista eAsistent vom pune în valoare și vom cultiva o legătură permanentă între profesioniștii din domeniul medical.

În fiecare lună, vă propunem să vă alăturați colectivului de redacție sau grupului nostru de cititori activi.

Aveți o poveste frumoasă pe care vreți să o împărtășiți? Aveți un coleg care a realizat ceva special și vreți să vorbiți despre asta? Sărbătoriți ceva cu totul deosebit la locul de muncă și nu știți nici un jurnalist care să vrea să scrie despre asta? Contactați-ne și vă vom asculta povestea.

Sunteți mândră de profesia pe care o aveți?

Ne-ați citit, ați căutat anumite informații și vreți să știți mai multe despre anumite subiecte? Spuneți-ne ce ați dori să găsiți în paginile revistei și vom ține cont de sugestiile dumneavoastră.

Când sunteți alături de noi, ne ajutați să fim mai buni. La fel ca și revista care vă aparține.

Cu drag,
Colectivul de redacție

EDITORIAL

Ce ne va aduce anul 2022?	4
---------------------------	---

EDUCAȚIE MEDICALĂ

Mituri legate de cancerul pulmonar și bronho-pneumopatiile obstructive cronice (BPOC)	9
---	---

EVENIMENT

Ziua Mondială Braille – 4 ianuarie 2022. Viața în perioada pandemiei pentru persoanele cu dizabilități	17
--	----

INTERVIU

“Cred că îi voi ajuta pe oameni să depășească efectele pandemiei COVID tot restul carierei mele”	23
--	----

ISTORIE

Scurtă istorie a geneticii medicale	28
-------------------------------------	----

LUMEA MEDICALĂ

Aplicațiile medicale ale tehnologiei ARN mesager	36
--	----

CĂRȚI MEDICALE

Rămâi Ager	42
------------	----

Ghid de prevenție, screening și tratament în leziunile pre-canceroase și cancerul de col uterin	43
---	----

Durerea – O paradigmă regândită	44
---------------------------------	----

ECHIPA EDITORIALĂ	45
-------------------	----

Sursă foto copertă: NY Daily News



Ce ne va aduce anul 2022?

În ciuda apariției variantei Omicron a virusului ce provoacă COVID-19, oamenii din întreaga lume par surprinzător de optimiști cu privire la noul an, potrivit unui sondaj global (realizat de Ipsos,

în 33 de țări, pe un eșantion de peste 22000 de adulți).

Deși persistă îngrijorările legate de creșterea prețurilor și de problemele de mediu, previziunile personale pentru 2022 ale majorității oamenilor arată bine. Peste 75% dintre oamenii din întreaga lume cuprinși în studiu cred că 2022 va fi un an mai bun decât precedentul.

Lansarea vaccinurilor împotriva COVID-19, dar mai ales creșterea accesibilității lor, oferă speranță în vremuri mai bune. Iar unul din trei oameni crede că societățile vor deveni mai tolerante. Speranța pare să fie sentimentul care-i încearcă pe majoritatea oamenilor în acest nou an.

Dacă ne uităm la ce spunea directorul general al OMS, Tedros Adhanom Ghebreyesus, reporterilor la Geneva, la finalul anului trecut, această speranță pare îndreptățită, dacă va fi sprijinită de o serie de măsuri concrete.

A reveni la normal în anul acesta înseamnă, înainte de toate, să ne protejăm acum, deoarece cazurile provocate de varianta Omicron înregistrează o răspândire rapidă. Deși par să nu fie mai grave decât cele provocate de varianta Delta (încă tulpina dominantă la nivel global), Omicron s-a arătat, în primele date, ca având o transmisibilitate mai mare și o rezistență îngrijorătoare la vaccinuri, deci numărul și complexitatea măsurilor de protecție trebuie crescute.

Pentru a putea justifica optimismul și a putea celebra o victorie importantă, de etapă, pe "frontul" pandemiei de COVID-19 la finalul anului 2022, ar trebui folosite toate măsurile de protejare a populației de la vaccinuri, la convingerea populației să poarte corect măștile și să respecte și celelalte măsuri de sănătate publică recomandate, la o bună gestionare a modului în care se fac intervențiile pentru ca persoanele care sunt infectate și fac boala să primească cele mai bune îngrijiri, evitând supraaglomerarea spitalelor și intervenția tardivă.

Cert este că, dincolo de orice, trebuie să avem așteptări realiste și să celebrăm succesele importante din acest "război" cu virusul, dar

și să fim conștienți de lecțiile primite. Cert este că pandemiile doar se atenuează, nu dispar brusc. Practic, boala va deveni endemică. Iar Covidul va deveni o boală ce va avea soarta gripei sau răcelii comune.

Chiar dacă vor exista focare locale sau sezoniere, mai ales în țările cu rată mică de vaccinare (cum este și România), iar epidemiologii vor trebui să aibă grijă de noile variante care ar putea fi capabile să depășească imunitatea oferită de vaccinuri, momentele de derivă de la începutul pandemiei au trecut.

Succesul uluitor din spatele acestei realizări este dat de faptul că un număr foarte mare de oameni au fost vaccinați și că, în fiecare etapă a infecției, de la simptome ușoare până la terapie intensivă, noile medicamente pot reduce foarte mult riscul de deces.

Chiar dacă acum pare simplu, de fapt a fost o muncă intensă și grea în spatele descoperirii rapide a vaccinurilor, acordării licențelor pentru atâtea vaccinuri, descoperirii tratamentelor și asigurării vaccinurilor pentru miliarde de oameni. Este un triumf științific, dar și unul de suport și coordonare fără precedent.

Lecția învățată este că vaccinurile nu oferă totuși o protecție completă, mai ales în rândul persoanelor în vârstă. Totuși, și aici, știința medicală a făcut față provocării, datorită tratamentelor identificate.

Ar trebui să ne gândim la combinația dintre vaccinare și tratament ca la o serie de ziduri de protecție, fiecare împiedicând atacurile virale să devină fatale. Ridicarea fiecărui zid nou reduce și mai mult letalitatea Covid.

Combinația dintre infectare și vaccinare explică de ce, potrivit unui articol din *The Economist* de la finalul anului trecut, în Marea Britanie, toamna pot fi detectați anticorpi împotriva Covid la 93% dintre adulți. Oamenii sunt susceptibili de a se reinfecța, așa cum arată Marea Britanie, dar, cu fiecare expunere la virus, sistemul imunitar devine mai bine antrenat pentru a-l respinge.

Alături de noile tratamente și de faptul că în perioada curentă sunt

infectați mai mult tinerii, asta explică de ce rata mortalității în Marea Britanie a rămas scăzută. Posibil ca și alte țări să urmeze aceeași traiectorie.

Desigur că toate aceste proiecții optimiste ar putea fi încă răsturnate de o nouă variantă periculoasă.

Virusul suferă o mutație constantă și cu cât este mai mult în circulație, cu atât este mai mare șansa ca o nouă tulpină infecțioasă să apară. Cu toate acestea, este posibil ca tratamentele existente să rămână eficiente. În plus, vaccinurile pot fi modificate rapid pentru a ține seama de mutațiile virusului.

Iată de ce optimismul celor care au participat la studiul Ipsos ar putea deveni o profeție îndeplinită.

Legat de acest subiect fierbinte al momentului, dar nu numai, consecvenți în încercarea noastră de a afla cât mai multe despre provocările cu care ne confruntăm cu toți, vă prezentăm în revista de luna aceasta teme de actualitate precum:

- Ziua Mondială Braille – 4 ianuarie 2022. Viața în perioada pandemiei pentru persoanele cu dizabilități;
- Impactul pandemiei asupra sănătății mintale;
- Istoria geneticii medicale și perspectivele pe care le deschide pentru tratamentele personalizate pentru boli cu impact major;
- Mituri legate de cancerul pulmonar și bronho-pneumopatia obstructivă cronică;
- Aplicațiile medicale ale tehnologiei ARN mesager.

Merită amintite și recomandările editoriale ale lunii: **Rămâi Ager** de Dr. Sanjay Gupta, **Ghid de prevenție, screening și tratament în leziunile pre-canceroase și cancerul de col uterin** sub coordonarea Dr. Nastasia Șerban și **Durerea – O paradigmă regândită** de Dr. Gaetan Brouillard.

În nota despre speranță și întoarcerea la normalitate de care am

vorbit mai devreme, vă doresc un an cu multe reușite, în care să vă bucurați de o sănătate deplină și de multă energie.

La mulți ani!

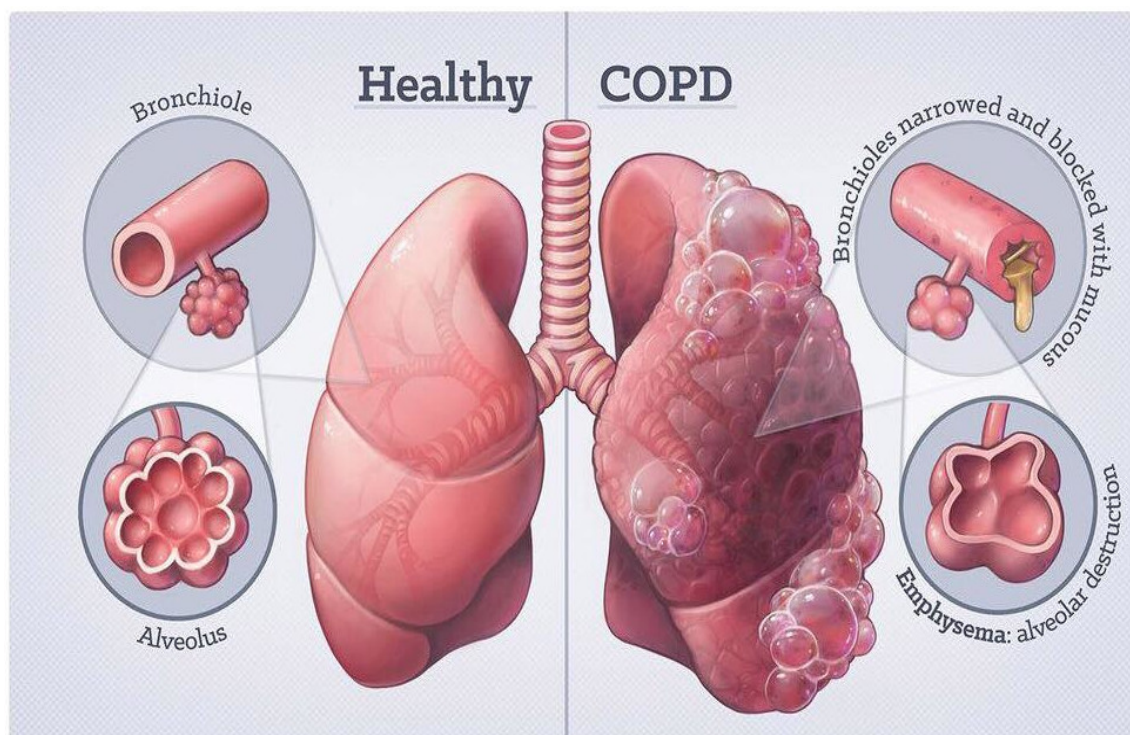
Doina Carmen Mazilu, Președinte OAMGMAMR – filiala București

Mituri legate de cancerul pulmonar și bronho-pneumopatiile obstructive cronice (BPOC)

Un număr tot mai mare de dovezi indică faptul că varianta Omicron este mai predispusă să infecteze căile aeriene superioare decât plămânii, ceea ce, în opinia oamenilor de știință, ar putea explica de ce pare a fi mai infecțioasă, dar mai puțin mortală decât alte versiuni ale virusului SARS-COV2. *"Rezultatul tuturor mutațiilor care îl fac pe Omicron diferit de variantele anterioare este că, foarte probabil, și-a modificat capacitatea de a infecta diferite tipuri de celule", a declarat Deenan Pillay, profesor de virologie la University College din Londra, Marea Britanie. "În esență, se pare că este mai capabil să infecteze tractul respirator superior. Astfel, s-ar înmulți în celulele de acolo mai ușor decât în celulele din plămâni".*

Dacă acest lucru va fi confirmat de studii suficiente, care vor parcurge procesul complet de validare științifică, aceasta ar fi o veste excelentă.

Cu toate acestea, prea mulți oameni continuă să fie grav afectați și să moară din cauza a doi temuți inamici ai plămânilor noștri - cancerul pulmonar și afecțiunile BPOC.



La nivel mondial, BPOC este a treia cauză principală de deces, provocând 3,2 milioane de decese în 2019. Cancerul pulmonar a fost în 2020 al doilea cel mai frecvent cancer după cancerul de sân, cu 2,2 milioane de cazuri, fiind responsabil pentru 1,8 milioane de decese.

BPOC se referă la un grup de boli care cauzează obstrucționarea fluxului de aer și probleme de respirație. Acest grup de afecțiuni include emfizemul și bronșita cronică.

Peste 65 de milioane de persoane din întreaga lume suferă de BPOC moderată sau severă, iar experții preconizează că acest număr va continua să crească la nivel mondial, în următorii 50 de ani. În același timp, milioane de persoane suferă de BPOC, fără să fie fost diagnosticate.

Prin intermediul acestui articol, ne propunem să risipim, cu ajutorul experților, câteva mituri legate de aceste două afecțiuni, cu obiectivul de a deveni mai bine informați cu privire la modalitățile prin care riscurile de a le dezvolta pot fi eliminate sau reduse.

Dr. Fred R. Hirsch, director executiv al Centrului de Excelență pentru Oncologie Toracică de la Tisch Cancer Institute din cadrul Spitalului

Mount Sinai din New York (SUA), a demontat câteva dintre **miturile frecvente legate de cancerul pulmonar**.

Doar fumătorii dezvoltă cancer pulmonar

După cum a explicat Dr. Hirsch pentru Medical News Today, *"Această ipoteză e falsă și, din păcate, este un mit ce poate provoca stigmatizarea fumătorilor"* și nedepistarea la timp a multor cazuri de nefumători care dezvoltă boala.

Potrivit Centrului de Control al Bolilor (CDC) din SUA, în jur de 10-20% dintre persoanele cu cancer pulmonar din SUA nu au fumat niciodată sau au fumat mai puțin de 100 de țigări în viața lor. În fiecare an, aproximativ 7.300 de decese de cancer pulmonar în rândul nefumătorilor sunt cauzate de fumatul pasiv, iar alte 2.900 sunt cauzate de expunerea la radon, de exemplu (n.a.: *datele se referă la SUA*).

Fumatul este probabil cel mai cunoscut factor de risc pentru cancerul pulmonar, dar, cu certitudine, nu este singurul. Alți factori de risc includ un istoric familial de cancer pulmonar, expunerea la poluarea aerului, expunerea la radon, expunerea la azbest, expunerea anterioară a zonei toracice la radiații și bolile pulmonare cronice.

Nu există nicio modalitate de a reduce riscul

"Există mai multe modalități de a reduce riscul de cancer pulmonar", a explicat Dr. Hirsch. *"Prima și cea mai importantă este prevenirea fumatului sau renunțarea la fumat"* (n.a.: *inclusiv cel pasiv*).

"Alți factori de risc includ expunerea la radon", a continuat Dr. Hirsch. *"Astfel, măsurarea radonului în locuința dumneavoastră este importantă. În plus, anumite comportamente legate de stilul de viață sunt considerate factori potențiali de risc, iar exercițiile fizice și evitarea obezității sunt importante în această privință."*

Poluarea cotidiană este mai periculoasă decât fumatul în ceea ce privește riscul de cancer pulmonar

Expunerea la dioxid de azot, oxid de azot, dioxid de sulf și particule fine a fost asociată pozitiv cu riscul de cancer pulmonar. Cu toate acestea, comparațiile între poluare și fumat sunt mai greu de făcut. *"A locui în orașe poluate este un factor de risc, dar nimeni nu știe cu siguranță dacă este mai rău decât utilizarea produselor din tutun, iar combinația ar putea fi foarte periculoasă",* a explicat Dr. Hirsch.

Operația pentru cancer pulmonar duce la răspândirea cancerului în organism

"Nu, chirurgia cancerului pulmonar nu face ca acesta să se răspândească", a declarat Dr. Hirsch pentru MNT. El a explicat apoi de ce este important să se facă o intervenție chirurgicală timpurie și măsurile care sunt luate pentru a preveni răspândirea celulelor canceroase în organism. *"Operația de cancer pulmonar este recomandată în cazul cancerului pulmonar în stadiu incipient. În acest stadiu, aceasta poate vindeca cancerul. În cazul în care o tumoare este mare sau are o diseminare loco-regională, terapia adjuvantă, cum ar fi chimioterapia sau imunoterapia înainte de operație, va reduce și mai mult riscul de răspândire a celulelor canceroase."*

Dr. Hirsch a adăugat că cercetările clinice au arătat că această abordare reduce riscul de deces și prelungește durata de supraviețuire.

"Dacă as avea cancer pulmonar, aș avea simptome"

"Cancerul pulmonar poate fi depistat în cazuri total asimptomatice sau la persoane cu ușoare simptome respiratorii".

Dr. Hirsch a explicat că acesta este unul dintre motivele pentru care

screeningul pentru cancerul pulmonar la persoanele cu risc ridicat este atât de important, reiterând că depistarea precoce a cancerului pulmonar crește rata de supraviețuire. El a subliniat că și în cazul nefumătorilor ar putea exista un avantaj al screening-ului, dar studiile nu au confirmat încă acest lucru în mod concludent.

Cancerul pulmonar este întotdeauna terminal

Din fericire, acest lucru este fals. Potrivit doctorului Hirsch, atunci când profesioniștii din domeniul sănătății detectează cancerul pulmonar la timp, acesta are o rată de vindecare de peste 60%. *”Chiar și cancerul pulmonar diagnosticat astăzi în stare mai avansată are un potențial mult mai bun de supraviețuire pe termen lung în anumite situații. Progresul în ceea ce privește terapia și rezultatele pentru pacienții cu cancer pulmonar avansat care prezintă mutații genetice specifice, care pot fi vizate de terapii specifice, a fost extraordinar în ultimul deceniu.”*

Dr. Neil Schachter, profesor de pneumologie, terapie intensivă, medicină de mediu și sănătate publică la Școala de Medicină Icahn de la Mount Sinai din New York, SUA, și director medical de reabilitare pulmonară în cadrul sistemului de sănătate Mount Sinai, și **Dr. Shahrivar Yadegar**, specialist în terapie intensivă, pneumolog și director medical al secției de terapie intensivă de la Providence Cedars-Sinai Tarzana Medical Center, California, SUA, au demontat câteva dintre **miturile frecvente legate de bronho-pneumopatia obstructivă cronică (BPOC)**.

BPOC este rară

Potrivit Organizației Mondiale a Sănătății (OMS), BPOC a provocat 3,2 milioane de decese în 2019, ceea ce o face să fie a treia cauză de deces la nivel mondial. Dr. Schachter a explicat că, în Statele Unite, BPOC *”este a patra cauză principală de deces”*.

Asociația Americană a Plămânilor (AAP) recomandă ca orice persoană care *"se confruntă cu simptome ale BPOC - tuse cronică, dificultăți de respirație, infecții respiratorii frecvente, producție semnificativă de mucus și/sau respirație șuierătoare - să vorbească cu un medic pentru testarea specifică numită "spirometrie", care poate ajuta la diagnosticarea BPOC"*.

Doar fumătorii dezvoltă BPOC

"Aproximativ 10-20% dintre pacienții cu BPOC nu au fumat niciodată. Unii dintre acești nefumători îi includ pe cei care au avut o expunere semnificativă la fumatul pasiv. Alte cauze pentru apariția BPOC în rândul nefumătorilor sunt predispoziția genetică, în principal prin deficiența de alfa-1 antitripsină (cu rol de protecție imunitară), sau expunerea substanțială la poluarea aerului."

BPOC afectează doar plămânii

"BPOC coexistă cu multe comorbidități, inclusiv boli de inimă, cancer pulmonar, hipertensiune arterială, osteoporoză și diabet", a declarat doctorul Schachter. "Asocierea se poate datora unor factori cauzali comuni, precum inflamația sistemică."

Cu alte cuvinte, unele dintre aceste afecțiuni împărtășesc factori comuni de risc, ceea ce le face mai probabil să apară împreună cu BPOC. De exemplu, fumatul este un factor de risc atât pentru BPOC, cât și pentru bolile de inimă. În același timp, experții în sănătate asociază BPOC cu inflamația sistemică, care poate, de asemenea, să crească în mod independent riscul altor afecțiuni.

Persoanele cu BPOC nu pot face exerciții fizice

Potrivit Dr. Yadegar, *"Fără o îndrumare adecvată, pacienții cu BPOC*

pot avea dificultăți în a efectua exerciții fizice”.

Cu toate acestea, el a explicat, de asemenea, că medicii le recomandă persoanelor cu BPOC să facă exerciții fizice, deoarece acestea pot contribui la *”creșterea capacității lor de respirație și la îmbunătățirea simptomelor zilnice”.*

”Programele de reabilitare pulmonară oferă de obicei tehnici de respirație ghidată împreună cu exercițiile fizice pentru a duce la rezultate mai bune pentru pacienți”, a continuat el. Pe scurt, Dr. Schachter ne-a spus că *”exercițiul fizic este terapeutic pentru BPOC, reducând numărul de exacerbari ale manifestării bolii și îmbunătățind calitatea vieții”.*

Nu există tratamente pentru BPOC

Din fericire, acesta este un alt mit frecvent. *”Există numeroase terapii și strategii care îmbunătățesc evoluția bolii”,* a declarat Dr. Schachter pentru MNT, *”inclusiv medicamente, reabilitare pulmonară, dietă și vaccinuri care protejează împotriva infecțiilor respiratorii ce accelerează evoluția bolii.”*

Dr. Yadegar a spus: *”BPOC este o boală a alveolelor, în principal [...] un rezultat al pierderii de elasticitate indusă, în primul rând, de fumat. Astmul este o boală a căilor respiratorii, în principal [...] un rezultat al inflamației cronice a căilor respiratorii.”*

”În timp ce simptomele clinice se pot suprapune între cele două boli”, a continuat el, *”tratamentele variază pentru a ajuta cât mai bine pacienții pe termen scurt și lung. Pacienții cu COPD pot beneficia de bronhodilatatoare inhalate, corticosteroizi sau oxigen suplimentar care pot fi adaptate în mod unic la fiecare persoană. Anumiți pacienți pot beneficia, de asemenea, de augmentarea alfa-1 anti tripsinei sau chiar de transplanturi pulmonare”,* a adăugat el.

Cancerul pulmonar și BPOC apar adesea ca și comorbidități. Există din ce în ce mai multe dovezi care leagă aceste boli, dincolo de fac-

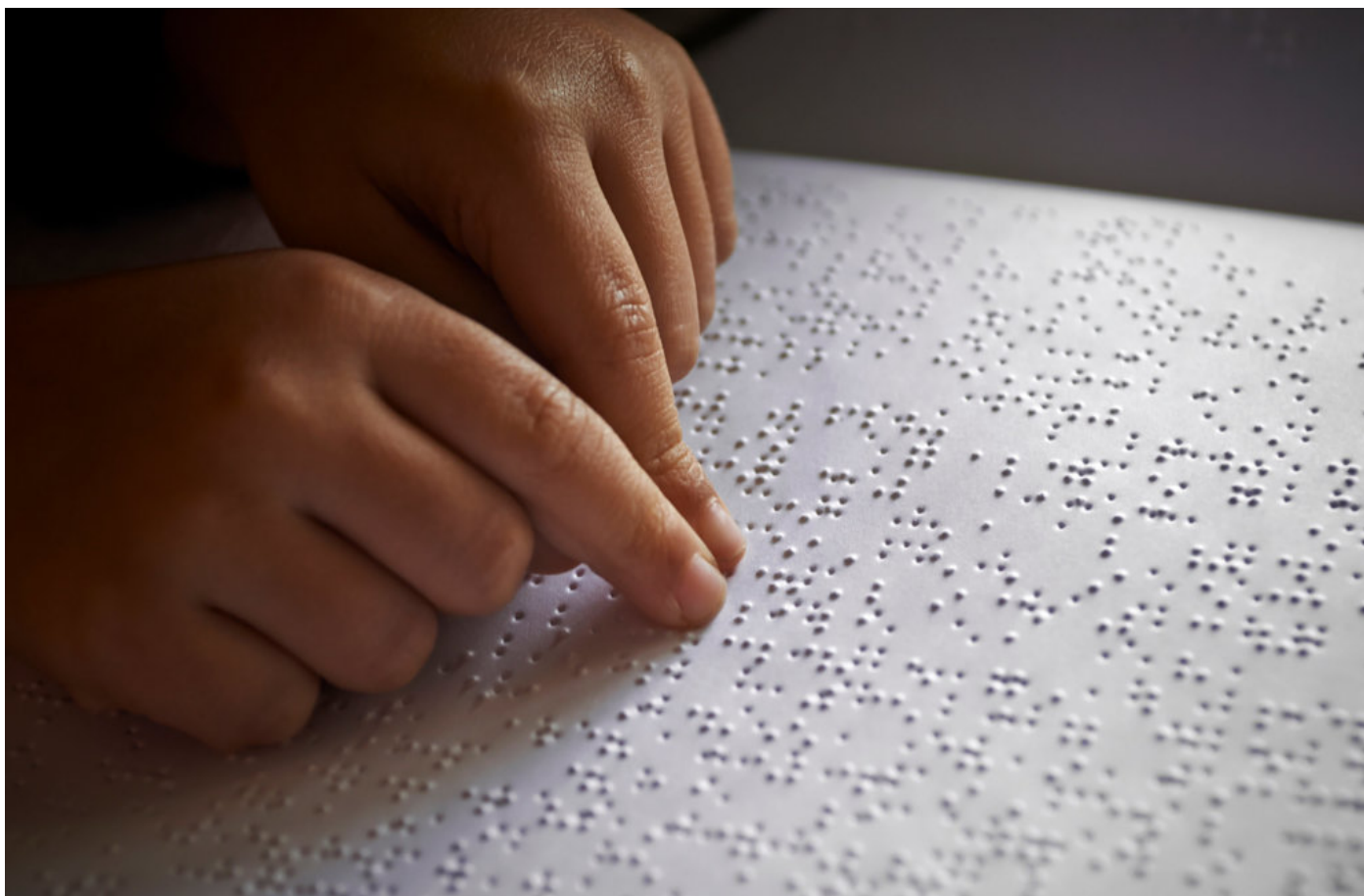
torul comun al fumatului, de alții cum ar fi îmbătrânirea prematură, predispoziția genetică, scurtarea telomerilor, disfuncția mitocondrială și modificările epigenetice. Conform studiilor, cancerul pulmonar a fost identificat ca fiind tipul de cancer cu cel mai mare risc de mortalitate prin BPOC. În plus, BPOC a fost a doua cauză de deces necanceros la pacienții cu cancer pulmonar. Este probabil ca, în viitor, aceste două boli să reprezinte o povară considerabilă pentru serviciile de sănătate.

Datele existente subliniază deja importanța implicării active și timpurii a pneumologilor, alături de oncologi, în urmărirea îndeaproape a pacienților cu cancer pulmonar, mai ales având în vedere riscul foarte ridicat de deces din cauza BPOC în primul an după diagnosticul de cancer pulmonar.

Mirela Mustață, Redactor executiv E-asistent

Surse de documentare:

1. 13 myths about lung cancer (medicalnewstoday.com)
2. 11 myths about COPD (medicalnewstoday.com)
3. New studies reinforce belief that Omicron is less likely to damage lungs | Omicron variant | The Guardian
4. Chronic obstructive pulmonary disease (COPD) (who.int)
5. Deaths from COPD in patients with cancer: a population-based study (nih.gov)
6. COPD: Facts, Statistics, and You (healthline.com)
7. Foto: World COPD Day 2021



Ziua Mondială Braille – 4 ianuarie 2022

Viața în perioada pandemiei pentru persoanele cu dizabilități

Luna trecută, cu ocazia Zilei Internaționale a Persoanelor cu Dizabilități, vorbeam despre faptul că, în întreaga lume, un miliard de oameni au în această perioadă provocări și mai mari din

cauza dizabilităților lor.

Chiar și în circumstanțe normale, persoanele cu dizabilități au mai puține șanse să aibă acces la asistență medicală, educație, locuri de muncă și să participe la activități în comunitate decât semenii lor. Ei au mai multe riscuri să trăiască în sărăcie, să experimenteze rate mai mari de violență, neglijare și abuz și să fie printre cele mai marginalizate persoane din orice comunitate afectată de criză.

Să ne gândim la o persoană cu deficiențe de vedere. Pentru ea, viața în izolare a pus mai multe probleme în ceea ce privește independența și distanțarea, în special pentru o persoană care se bazează pe folosirea atingerii și simțului tactil pentru a-și comunica nevoile și pentru a accesa informații.

Pandemia a dezvăluit cât de important este să se producă informații esențiale în formate accesibile și celor cu nevoi diferite, inclusiv în Braille și formate sonore. În caz contrar, multe persoane cu dizabilități s-ar putea confrunta cu un risc mai mare de infectare, din cauza lipsei de acces la elemente care să o ghideze pentru a lua măsuri de precauție, a se proteja și a reduce răspândirea virusului.

COVID-19 a subliniat, de asemenea, necesitatea intensificării tuturor activităților legate de accesibilitatea digitală, pentru a asigura incluziunea digitală a tuturor persoanelor, indiferent de nevoile lor.

În timpul pandemiei de COVID-19, o serie de organisme ale ONU au gândit acțiuni și materiale despre acest subiect destinate și persoanelor cu dizabilități, inclusiv informații în Braille. De exemplu, UNICEF a elaborat materiale care sunt disponibile în mai multe limbi și formate accesibile (inclusiv Braille și „ușor de citit”). Ele se găsesc la link ‘COVID-19: Considerations for Children and Adults with Disabilities’ și abordează teme precum accesul la informații, igienă, sănătate, educație, protecția copilului, sănătate mintală și sprijin psihosocial, precum și aspecte relevante privind locul de muncă.

Ce este Braille?

Braille este o reprezentare tactilă a simbolurilor alfabetice și numerice și chiar a simbolurilor muzicale, matematice și științifice, care utilizează șase puncte pentru a reprezenta fiecare literă și număr.

Braille este folosit de către persoanele nevăzătoare și cu deficiențe de vedere pentru a citi aceleași cărți și ziare ca și cele tipărite într-un font vizual. Braille este esențial în contextul educației, al libertății de exprimare și de opinie, precum și al incluziunii sociale a persoanelor cu dizabilități.

„Braille” a fost numit după creatorul său (Louis Braille, care a trăit în Franța secolului al XIX-lea). Louis Braille a fost un francez care și-a pierdut vederea în copilărie, când s-a rănit accidental în ochi cu o unealtă de găurit a tatălui său.

Înainte de a exista acest sistem, oamenii cu deficiențe de vedere obișnuiau să citească folosind sistemul Haüy. Aceasta folosea litere latine, marcate în relief pe hârtie groasă sau piele. Această metodă nu numai că era complicată, dar permitea oamenilor doar să citească, nu și să scrie. Deficiențele sistemului l-au încurajat pe Braille să caute un sistem mai puțin complicat.

De la vârsta de 10 ani, Braille a petrecut mult timp la Institutul Regal pentru Tineretul Nevăzător din Franța unde a inventat și perfecționat sistemul de puncte în relief care, în cele din urmă, a devenit cunoscut sub numele de Braille.

Braille și-a finalizat munca, dezvoltând un cod bazat pe celule cu șase puncte, gândite astfel încât cu un singur deget persona nevăzătoare să simtă întreaga unitate celulară cu o singură atingere și să se poată deplasa rapid de la o celulă la alta.

În cele din urmă, Braille a ajuns să fie acceptat în întreaga lume ca principală formă de informare scrisă pentru nevăzători.

Din păcate, Braille nu a avut ocazia să vadă cât de utilă a devenit

invenția lui. A murit în 1852, cu doi ani înainte ca Institutul Regal să înceapă să predea Braille.

Ajutorul extraordinar al lui Braille, care a deschis accesul la o întreagă lume pentru nevăzători și persoanele cu deficiențe de vedere, a fost recunoscut și de Adunarea Generală a Națiunilor Unite. În noiembrie 2018, la 4 ianuarie, a fost declarată Ziua Mondială a Braille. Prima Zi Mondială Braille a fost comemorată în anul următor (2019) și a fost celebrată ca o sărbătoare internațională. Data aleasă marchează ziua de naștere a lui Louis Braille.

Ziua Mondială a Braille vorbește oamenilor despre importanța Braille ca mijloc de comunicare, care ajută persoanele nevăzătoare sau cu deficiențe parțiale de vedere să aibă acces la cunoaștere, precum noi toți ceilalți.

În ce măsură însă Braille conferă acces egal persoanelor cu dizabilități de vedere este un subiect poate la fel de important.

Este evident că Braille oferă o cale bună către alfabetizare pentru persoanele cu deficiențe de vedere. Însă multe cercetări arată că studenții cu aceste deficiențe înregistrează, de obicei, rate de alfabetizare mai scăzute decât colegii lor fără deficiențe de vedere.

Un studiu inovator realizat de Universitatea Rice (USA) va încerca să îmbunătățească alfabetizarea Braille prin explorarea întrebărilor despre modul în care este predat. El va cuprinde 1.800 de elevi nevăzători din clasele 1-12 din SUA și Canada și 200 de profesori de Braille.

Unii profesori văd Braille ca pe un cod care permite tipărirea, în timp ce alții îl consideră un sistem de scriere care servește drept cale spre alfabetizare. Cercetarea va examina modul în care viziunea unui instructor asupra sistemului îi afectează pe elevi.

Echipa de cercetători va fi condusă de Robert Englebretson, profesor asociat și președinte de lingvistică la Rice, Simon Fischer-Baum, profesor asistent de științe psihologice la Rice și Cay Holbrook, profesor de educație specială la Universitatea din Columbia Britanică.

Studiul interdisciplinar se va baza pe domeniile de expertiză ale cercetătorilor: structura limbajului, neuroștiința și cititul și orbirea și pedagogia Braille.

Echipa de cercetători consideră că este foarte important să înțeleagă care sunt factorii care influențează modul în care predau profesorii studenților cu deficiențe de vedere (inclusiv care sunt experiențele, convingerile, atitudinile referitoare la Braille și care este înțelegerea lor despre cum funcționează citirea tactilă), pentru că ei pornesc de la ipoteza că există o diferență semnificativă între modul în care citesc studenții cu deficiențe de vedere și modul în care o fac profesorii lor de Braille. Ca urmare, unii instructori cred că Braille este un cod care reprezintă mai degrabă tipărirea decât o cale către alfabetizare.

Studiul va colecta, de asemenea, date de la studenții cu deficiențe de vedere, pentru a încerca să determine modul în care înțelegerea lor despre Braille se leagă de propria lor competență. Cercetarea va analiza, în mod special, relația dintre elevi și profesorii lor de Braille, pentru a vedea cum se potrivesc ipotezele și abilitățile lor.

Cercetătorii cred cu tărie că obținerea unei mai bune înțelegeri a modului în care oamenii citesc Braille va ajuta la remedierea decalajului de predare și învățare a studenților cu deficiențe de vedere față de studenții fără asemenea deficiențe, dându-le cu adevărat șanse egale tuturor.

Mirela Mustață, Redactor executiv E-asistent

Surse de documentare:

1. World Braille Day | United Nations

2. World Braille Day 2022: Know history, significance and importance of this day (jagran.com)
3. Rice study seeks to improve braille literacy (inclusiv sursa foto)



“Cred că îi voi ajuta pe oameni să depășească efectele pandemiei COVID tot restul carierei mele”

A declarat Leah Seeger, psiho-terapeut din Minneapolis, Statele Unite ale Americii (SUA), într-un sondaj realizat recent în SUA de publicația americană *The New York Times*.

Echipa de la *The New York Times* a contactat 1230 de profesioniști din domeniul sănătății mintale din SUA, pentru a afla cum gestionează pandemia pacienții acestora.

Anxietatea și depresia sunt cele mai frecvente motive pentru care pacienții caută sprijin, dar problemele de familie și de relaționare sunt, de asemenea, printre temele principale ale conversațiilor dintre psiho-terapeuți și pacienții lor.

Unul din patru psihoterapeuți a declarat că gândurile suicidare se numără printre principalele motive pentru care clienții le cer ajutor.

Perspectivile aduse de psiho-terapeuții care au participat la sondajul *The New York Times* s-au constituit într-o imagine destul de sumbră a unei crize în creștere, pe care mai mulți terapeuți au descris-o drept o "a doua pandemie", a problemelor de sănătate mintală, de data aceasta.

"Există atât de multă suferință", a declarat Anne Compagna-Doll, psiholog clinician în Burbank, California. "Unul dintre clienții mei, care de obicei este răbdător, se confruntă cu episoade de furie intensă în trafic. Un alt client, mamă a doi adolescenți, este temătoare și nu vrea ca aceștia să iasă din casă. O altă clientă, foarte conștiincioasă la locul de muncă până la debutul pandemiei, se gândește acum să-și înceteze cariera. Există un sentiment copleșitor de stare de rău și oboseală psihică intensă".

9 din 10 terapeuți spun că numărul de clienți care solicită îngrijiri este în creștere, iar majoritatea se confruntă cu o creștere semnificativă a numărului de solicitări de programare, cu liste de așteptare mai lungi decât au avut vreodată, având astfel dificultăți serioase în satisfacerea cererii pacienților.

Terapeuții subliniază că cererea mai mare pentru ședințe de terapie a venit atât din partea foștilor pacienți, cât și din partea unor clienți noi, care caută terapie pentru prima dată pentru anxietate, stres financiar, consum de substanțe, griji legate de locul de muncă și alte probleme care au apărut în ultimii aproape doi ani din cauza pandemiei.

Mulți terapeuți spun că îi consiliază și pe lucrătorii din domeniul sănătății care au fost traumatizați de îngrijirea pacienților Covid-19.

Deși sondajul nu a cuprins și psihiatri, care lucrează adesea cu terapeuți pentru a prescrie medicația necesară în tulburările psihice, i-au întrebat pe clinicieni dacă au observat o creștere a utilizării sau a solicitărilor pacienților pentru medicamente antidepresive sau anxiolitice pe bază de rețetă. Șase din 10 terapeuți au spus că mai mulți pacienți solicită acum medicamente specifice.

Aproximativ 13% dintre terapeuții chestionați au declarat că practicile lor se concentrează în principal pe copii și adolescenți. Răspunsurile lor au fost în concordanță cu un avertisment recent al Dr. Vivek H. Murthy, medicul chirurg general al SUA (n.a. *U.S. Surgeon General este autoritatea publică federală care are rolul de a oferi publicului American informații științifice despre cum să-și îmbunătățească sănătatea și să reducă riscul de îmbolnăvire și de rănire; chirurgul general supraveghează Corpul Comisariatului Serviciului de Sănătate Publică al SUA, un grup de elită format din peste 6.000 de profesioniști în domeniul sănătății publice*). Acesta a avertizat recent că pandemia a intensificat problemele de sănătate mintală din rândul tinerilor.

"Nu am loc pentru altcineva în acest moment, dar apelurile continuă să vină", a declarat Pooja Sharma, psiholog clinician în Berkeley, California. "S-ar putea să treacă câțiva ani până când vom avea un sentiment de normalitate în ceea ce privește sănătatea mintală a copiilor".

"Un băiat în vârstă de 10 ani cu care lucrez a inventat "modul de panică tristă" pentru a-și descrie sentimentul de copleșire", a declarat Georgie Gray, un asistent social independent autorizat din Cleveland Heights, Ohio. "Acum folosesc această frază cu alți copii, iar ei rezonază la această descriere a modului în care se simt acum", în timpul pandemiei.

Aproape 75 la sută dintre respondenți au declarat că o mare parte din timpul lor a fost petrecut ajutând clienții cu probleme familiale și de relaționare. Cuplurile se ceartă mai mult și se confruntă cu ur-

mărite restricțiilor impuse pentru gestionarea pandemiei, cu stresul financiar și profesional și cu trăirile copiilor lor, inclusiv cele aduse de școala online.

Mulți respondenți au spus că pandemia a evidențiat, de asemenea, problemele deja existente în relații, inclusiv cele create de diferențele în ceea ce privește stilul de parenting și de comunicare sau de modul în care treburile casnice sunt împărțite și banii cheltuiți în gospodărie.

Deși sondajul nu a inclus nicio întrebare legată de epuizarea terapeuților, aproximativ 10 la sută dintre respondenți au ridicat singuri această problemă. Aproape unul din cinci terapeuți intervievați a declarat că a fost nevoit să reducă orele de lucru din cauza cerințelor sporite de acasă, aduse de pandemie.

”Profesioniștii din domeniul sănătății mintale se îneacă”, a declarat Brooke Bendix, un asistent social clinic licențiat din West Bloomfield, Michigan din cauza suprasolicitării aduse de numărul crescut de pacienți și a epuizării nervoase și emoționale dată de cerințele profesiei, precum și de vina pe care o simt atunci când nu își pot vedea toți pacienții.

Mai mult de jumătate dintre respondenții la sondaj au declarat că telemedicina le-a ușurat munca, facilitând accesul clienților la terapie și oferindu-le profesioniștilor din domeniul sănătății mintale o perspectivă utilă asupra vieții de acasă a clienților lor. Totuși, 28% dintre respondenți au spus că consilierea virtuală a îngreunat îngrijirea pacienților, în parte pentru că nu putut observa indicii importante ale limbajului corporal.

De asemenea, într-o notă și amuzantă, terapeuții au descris și scenele de “haos” din fundal în timpul vizitelor online, când clienții trebuiau să se retragă într-un dulap, în baie sau pe scări pentru intimitatea necesară desfășurării ședinței de terapie. *”Poți vedea copiii mici alergând; poți auzi copii țipând pe fundal”*, a declarat Christin Guretsky, consilier profesional autorizat în Fredericksburg, Virginia. O ședință

desfășurată în cabinetul terapeutului îți poate oferi liniștea și confortul pe care, uneori, mediul de acasă nu le poate oferi.

6 din 10 terapeuți intervievați au declarat că cererea mare de servicii va rămâne la nivelul actual pentru o perioadă de timp. Și aproape 4 din 10 terapeuți au prezis că lucrurile se vor înrăutăți și că vor avea dificultăți în a satisface nevoile de sănătate mintală ale pacienților lor în următoarele luni.

”Aceste efecte în lanț ne vor afecta pentru o perioadă de timp”, a declarat Leah Seeger, terapeut de căsătorie și familie în Minneapolis. **“Cred că îi voi ajuta pe oameni să depășească efectele pandemiei COVID tot restul carierei mele”.**

Mirela Mustață, Redactor executiv E-asistent

Traducere și adaptare după: The New York Times, 19 decembrie 2021 – “Ce aud 1320 de psihoterapeuți de la pacienții lor” (What 1,320 therapists are hearing from patients), autori: Tara Parker-Pope, Christina Caron and Mónica Cordero Sancho

Sursă Foto: [www.everydayhealth.com/Alina Hvostikova/Stocksy](http://www.everydayhealth.com/Alina_Hvostikova/Stocksy)

Scurtă istorie a geneticii medicale

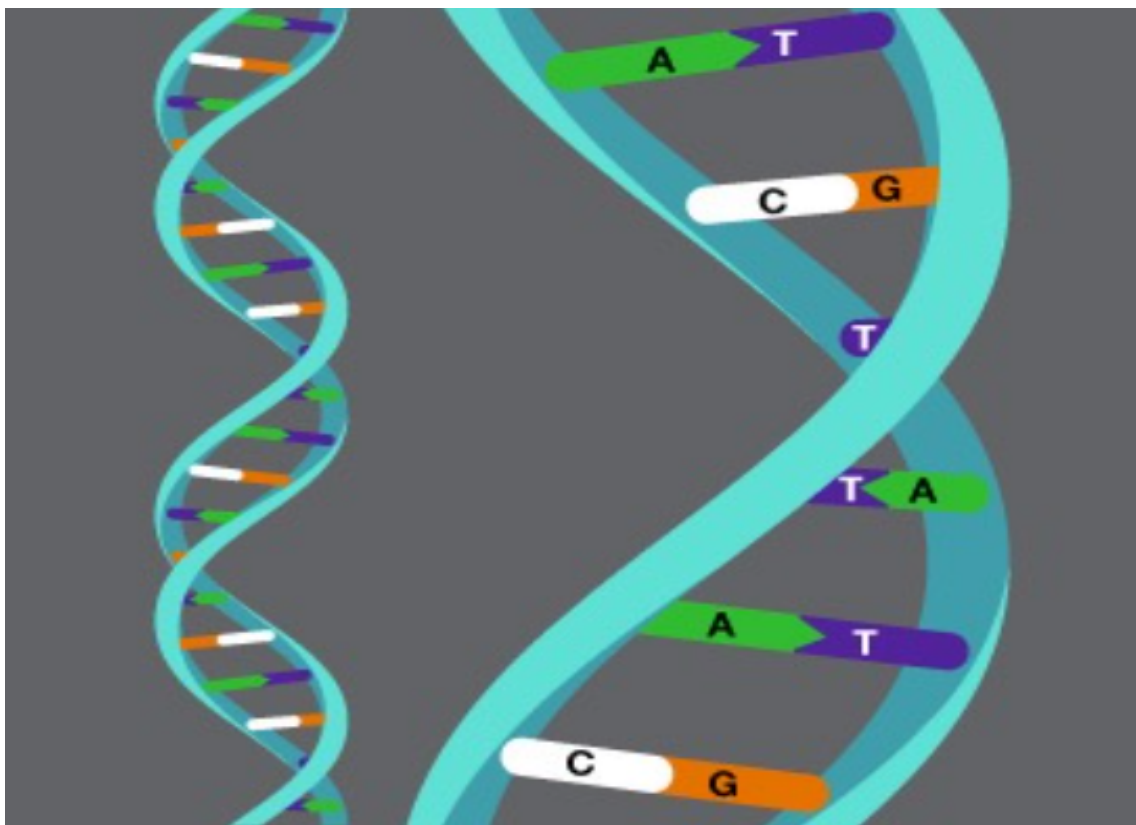
Cu excepția traumatismelor, toate bolile sau afecțiunile medicale au o componentă genetică.

Înțelegerea modului în care variațiile din ADN-ul unui individ pot influența boala și sănătatea este punctul central al geneticii medicale.

În timp ce genetica este studiul genelor și al efectelor acestora, genetica medicală reprezintă orice aplicare a principiilor genetice la practica medicală.

Aceasta include studii privind moștenirea, cartografierea genelor bolilor, diagnosticul și tratamentul bolilor.

Genomul nostru este manualul de operare care conține toate instrucțiunile care ne-au ajutat să ne dezvoltăm de la o singură celulă la persoana de astăzi. Ne ghidează creșterea, ne ajută organele să își facă treaba și se repară singur atunci când este deteriorat. Și este unic. Cu cât știm mai multe despre genomul nostru și despre modul în care funcționează, cu atât ne vom înțelege mai bine propria sănă-



tate și vom lua decizii în cunoștință de cauză în materie de sănătate. Progresele în cunoașterea geneticii medicale au dus și vor continua să ducă la:

- modalități inovatoare de diagnosticare a bolilor;
- depistarea mai timpurie, prin identificarea predispoziției genetice la o anumită boală;
- noi abordări în materie de tratamente;
- dezvoltarea de medicamente care vizează o mutație genetică sau efectele acesteia (ramura numită farmacogenomică).

Genetica își are rădăcinile în secolul al 19-lea, când, în 1865, Gregor Mendel, călugăr și apoi stareț într-o mănăstire augustiniană, a descoperit legile eredității la mazărea de grădină, o realizare care a fost trecută cu vederea până când "mendelismul" a fost redescoperit în 1900.

Înainte de Mendel, însă, a existat lucrarea lui Joseph Adams (1756-

1818), care, nu numai că a făcut distincția între tulburările congenitale ereditare și "dispoziții" (în cazul în care tulburarea se dezvoltă treptat de-a lungul vieții), dar a clasificat și "predispozițiile", în cazul în care este nevoie de un factor extern (epigenetic) pentru ca tulburarea să devină evidentă la un individ.

Walther Flemming a vizualizat pentru prima dată cromozomii umani în celulele tumorale în 1882, iar Waldeyer a introdus termenul "cromozom" în 1888. În cursul anilor 1880, Roux, deVries și Weismann au dezvoltat teoria conform căreia cromozomii sunt purtătorii de determinanților eredității și dezvoltării, iar în 1903, Walter Sutton și Theodor Boveri au propus teoria cromozomială a mendelismului.

În următoarea jumătate de secol, genetica s-a dezvoltat ca știință fundamentală, cu accent pe *Drosophila*, șoareci și porumb ca sisteme experimentale; majoritatea studiilor umane s-au bazat pe biostatistică și pe analize matematice bazate pe populație.

În această epocă, conceptul de "eugenie" a evoluat, rezultând într-o încercare a societății de a îmbunătăți fondul genetic și de a preveni diseminarea de gene "rele" în generațiile viitoare. Acest lucru a dus și la o varietate de practici eugenice profund condamnabile, prin care indivizilor cu deficiențe mintale, precum și celor cu malformații fizice li s-a interzis reproducerea, cu programe de sterilizare forțată, practici eugenice care au culminat în timpul regimului nazist din Germania.

O abordare științifică completă a geneticii umane a apărut în 1948, odată cu înființarea Societății Americane de Genetică Umană (ASHG). Puțini medici erau implicați în genetica umană la acea vreme, majoritatea fiind doctoranzi cu experiență în genetica formală (genetica populației sau statistică), a *Drosophilei* sau a șoarecilor. Unul dintre primii medici care a devenit genetician uman a fost James Neel, ale cărui studii au cuprins subiecte variind de la hemoglobinopatii la tulburările complexe, cum ar fi diabetul și genetica matematică la diverse populații. Neel era medic internist, la fel ca majoritatea celorlalte figuri medicale majore din domeniul geneticii din anii 1950. Cu

toate acestea, odată cu evoluțiile explozive în genetica bolilor copilăriei din anii 1960 și 1970, mulți pediatri au căutat să se formeze în domeniul geneticii, iar programele de formare în genetica medicală au înflorit în departamentele de pediatrie, mai ales în Statele Unite ale Americii.

Chiar înainte de utilizarea tehnicilor moderne de laborator, departamentele de pediatrie au fost în avangarda descrierii clinice a tulburărilor genetice simple, a sindroamelor și a malformațiilor majore. F. Clarke Fraser a fost primul care a evidențiat "eterogenitatea genetică" în 1956, când a demonstrat că două cazuri similare din punct de vedere clinic pot fi diferite din punct de vedere genetic. Descrierea sindroamelor genetice și, ulterior, a eterogenității genetice a fost condusă de o serie de pediatri și alți profesioniști care lucrau în departamentele de pediatrie.

Una dintre cele mai influente persoane care a definit mecanismul defectelor congenitale a fost David W. Smith, pediatru și genetician clinic. Smith a inventat termenul "dismorfologie" pentru studiul sindroamelor de malformații structurale genetice și dobândite, cu luarea în considerare a cauzei și patogenezei acestora. El a dezvoltat conceptele de malformații congenitale cauzate de anomalii în formare, formare normală urmată de întreruperi cauzate de forțe externe sau deformări reversibile cauzate de presiuni externe.

Studiul malformațiilor structurale la om a fost precedat de descrieri similare la șoarece, de către persoane precum Joseph Warkany din Cincinnati, Ohio, SUA. Studiile sale au dus la definirea defectelor structurale, atât cele genetice, cât și a celor induse de mediu (epigenetice).

Dezvoltarea geneticii medicale ca specialitate și creșterea extraordinară a acesteia în departamentele de pediatrie a fost stimulată de progrese tehnologice majore, cum ar fi capacitatea de a vizualiza cromozomii umani, dezvoltarea metodelor de studiere a variațiilor biochimice din sânge și urină, cultura celulară, hibridizarea celulelor somatice și tehnologia moleculară, toate acestea permițând diagnosticarea,

tratamentul și prevenirea tulburărilor genetice la copii. În plus, începutul citogeneticii umane moderne a fost posibil în special datorită tehnicilor de dezvoltare a culturii de țesuturi.

În afară de descoperirea, în 1956, a numărului corect de cromozomi umani, majoritatea descrierilor anomaliilor cromozomiale au provenit de la departamentele de pediatrie în studiul copiilor anormali. Prima dintre acestea a fost descoperirea de către Lejeune a unui cromozom 21 suplimentar în sindromul Down în 1959.

În 1969 și 1971, metodele de analiză a benzilor cromozomiale au dus la descrieri mult mai precise ale anomaliilor cromozomiale, în special cele care implică modificări structurale.

În scurt timp s-a constatat că practic toate celulele maligne purtau diverse anomalii cromozomiale, o constatare prezisă în 1914 de Boveri. Primul dintre acestea a fost cromozomul Philadelphia, depistat de Nowell și Hungerford pentru leucemia mielogenă cronică. Janet Rowley a descoperit ulterior că aceasta se datorează unei translocății între brațele lungi ale cromozomilor 9 și 22, ceea ce a dus la activarea necontrolată a unei gene parțial responsabile de diviziunea celulară, conducând astfel la creșterea necontrolată a celulelor mioide.

În ultimii câțiva ani, noile tehnologii au dus la un proces de diagnosticare și mai rafinat al dezechilibrelor cromozomiale. Acestea au inclus utilizarea sondelor fluorescente (hibridizare in situ cu fluorescență) în scopul identificării exacte a cromozomilor și a părților acestora, precum și cartografierea genelor în locuri specifice de pe cromozomi. În plus, au fost dezvoltate tehnici de identificare multicoloră a cromozomilor, astfel încât un singur studiu fluorescent poate identifica mai multe anomalii, inclusiv cele care implică translocății, într-o singură celulă, deosebit de importante în cazul anomaliilor cromozomiale complexe din celulele maligne. Recent, s-a obținut o precizie și mai mare prin hibridizarea ADN-ului sau ARN-ului pe microplăci, ceea ce a dus la descoperirea supraexprimării și subexprimării unor gene specifice în celulele maligne.

Multe dintre descoperirile privind elementele fundamentale ale imunogeneticii umane, cum ar fi structura și variația moleculelor de imunoglobulină și diferitele subtipuri de celule T și B, au derivat din descrierea și studiul numeroaselor boli imunodeficitare moștenite din copilărie.

În prezent, un efort major este dedicat studiului componentei genetice a alergiilor, inclusiv a alergiilor alimentare, a astmului și a altor probleme comune la copii, toate acestea părând să fie din ce în ce mai frecvente. În mod similar, există un început de înțelegere a componentei genetice a bolilor autoimune, care, de asemenea, par să fie în creștere.

În această jumătate de secol de la 1953, când Watson și Crick au publicat lucrarea lor de referință privind structura ADN-ului, am asistat la evoluția rapidă a geneticii moleculare, care a culminat în 2003 cu secvențierea totală a genomului uman. Principalele repere de-a lungul procesului de secvențiere a genomului au fost descrierea codului genetic în 1966 de către Nirenberg, descoperirea enzimelor de restricție și utilizarea acestora în cartografierea ADN-ului în 1970, prima clonare a genelor umane în 1977, descrierea polimorfismelor de lungime a fragmentului de restricție și utilizarea acestora în cartografierea genelor în 1980 și inventarea PCR (reacție în lanț a polimerazei – Polymerase Chain Reaction) de către Mullis în 1985.

Genomul unui organism este stocat în moleculele de ADN, dar analiza acestei informații genetice necesită o cantitate destul de mare de ADN. În 1985, Kary Mullis a inventat procesul PCR, prin care o cantitate mică de ADN poate fi copiată în cantități mari într-o perioadă scurtă de timp. Prin aplicarea căldurii, cele două șiruri ale moleculei de ADN sunt separate, iar blocurile de ADN care au fost adăugate sunt lipite de fiecare șir. Cu ajutorul enzimei ADN-polimeraza, se formează noi lanțuri de ADN, iar procesul poate fi apoi repetat. PCR a avut o importanță majoră atât în cercetarea medicală (printre cele mai recente aplicații medicale se numără teste PCR de depistare a infecției cu SARS-COV2), cât și în știința criminalistică.

În ultimii 25 de ani, au fost identificate și clonate numeroase gene responsabile de boli genetice cu debut în copilărie, cu exemple timpurii precum distrofia musculară Duchenne, boala granulomatoasă cronică și fibroza chistică. Descoperirea genelor responsabile de mii de boli a revoluționat întreaga medicină și a dus la identificarea defectelor etiologice ale acestora, permițând noi perspective în ceea ce privește metodele de diagnosticare, prevenire și tratament al bolilor. De asemenea, a avut un impact major asupra înțelegerii cancerului, fiind descrise numeroase oncogene umane, cum ar fi genele responsabile de retinoblastom, neurofibromatoză.

Descoperirile și tehnicile citogenetice, biochimice și moleculare au condus la programe de diagnosticare și screening foarte eficiente pentru anomaliile cromozomiale, erorile înnăscute ale metabolismului și, în prezent, bolile structurale la copii. O metodă majoră de prevenire a bolilor genetice este diagnosticul prenatal, care este conceput pentru a detecta feteșii cu anomalii cromozomiale și genetice în cazul sarcinilor cu risc. Amniocenteza, prin care se obține o mostră de lichid amniotic, de obicei cu ghidare ecografică prin peretele abdominal, a fost prima metodă de diagnostic prenatal care a fost dezvoltată. Celulele derivate din acest lichid sunt apoi cultivate și supuse analizei cromozomiale și, atunci când este indicat, analizei biochimice sau moleculare.

Noi medicamente ce vor fi dezvoltate pe baza înțelegerii moleculare detaliate a bolilor frecvente, cum ar fi diabetul și hipertensiunea arterială, vor viza în mod logic moleculele. Ele vor putea fi adaptate la răspunsul probabil al pacientului. Mai mult, în timp, multe boli potențiale vor putea fi vindecate la nivel molecular înainte de a apărea. Este puțin probabil ca toate aceste schimbări să se producă rapid, dar accesul la secvențele genomului va modela din ce în ce mai mult practica medicinei în următoarele decenii.

Mirela Mustață, Redactor executiv E-asistent

Surse de documentare:

1. [https://www.nature.com/articles - pr2004187.pdf](https://www.nature.com/articles-pr2004187.pdf) (nature.com)
2. A short history of medical genetics (nih.gov)
3. Medical Genetics - ASHG
4. About Genomics (genome.gov)
5. fact-sheet-19-ethical-issues-in-human-genetics-and-genomics
6. Kary B. Mullis – Facts - NobelPrize.org
7. Sursă Foto: www.genome.gov

Aplicațiile medicale ale tehnologiei ARN mesager

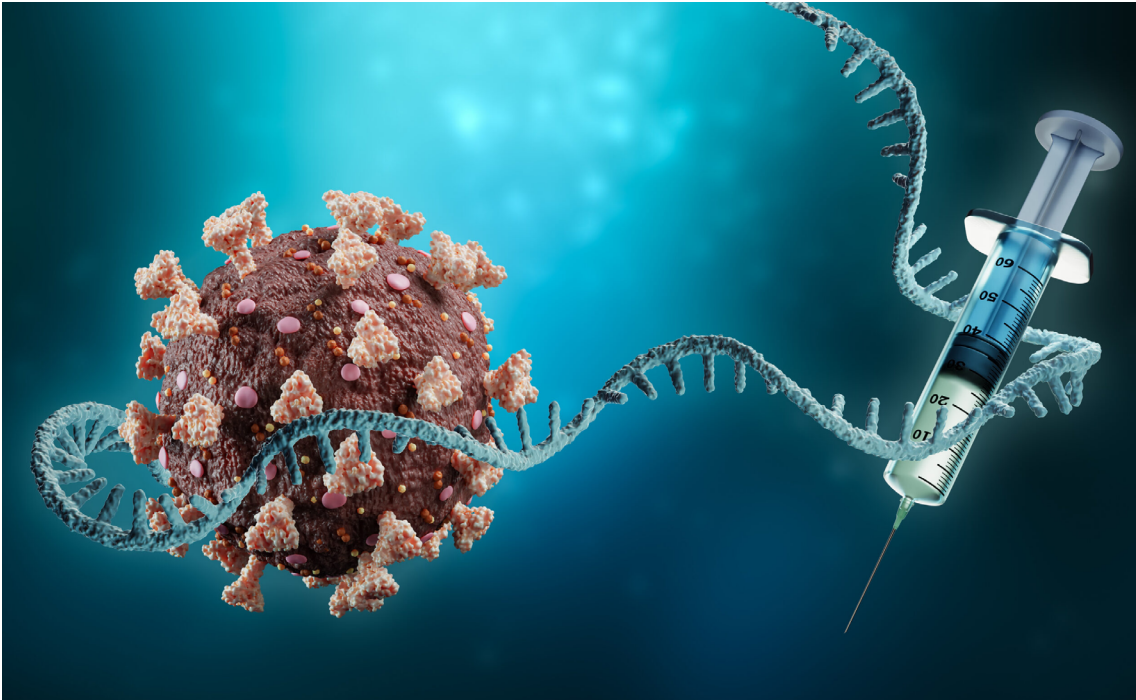
Citirea ADN-ului dintr-un genom uman a costat 10 milioane de dolari în 2007, în timp ce acum este nevoie de mai puțin de 1.000 de dolari și de o fracțiune din timpul necesar în 2007.

Împreună cu metode din ce în ce mai bune de sintetizare și editare a genelor, aceste tehnici revoluționare și-au demonstrat eficacitatea în lupta împotriva SARS-COV2. Genomul acestui virus a fost publicat la doar câteva săptămâni după ce medicii din Wuhan au început să fie îngrijorați de o nouă formă de pneumonie, în noiembrie – decembrie 2019.

Iar la câteva săptămâni de la publicarea sa, secvența originală a genomului SARS-COV2 a devenit baza dezvoltării vaccinurilor pe baza de ARN mesager.

Tehnologia de vaccinare SARS-COV2 dezvoltată de Moderna din America și BioNTech din Germania s-a bazat pe ani de muncă răbdătoare și descoperiri importante legate de ARN.

Acidul dezoxiribonucleic (ADN) și acidul ribonucleic (ARN) sunt pro-



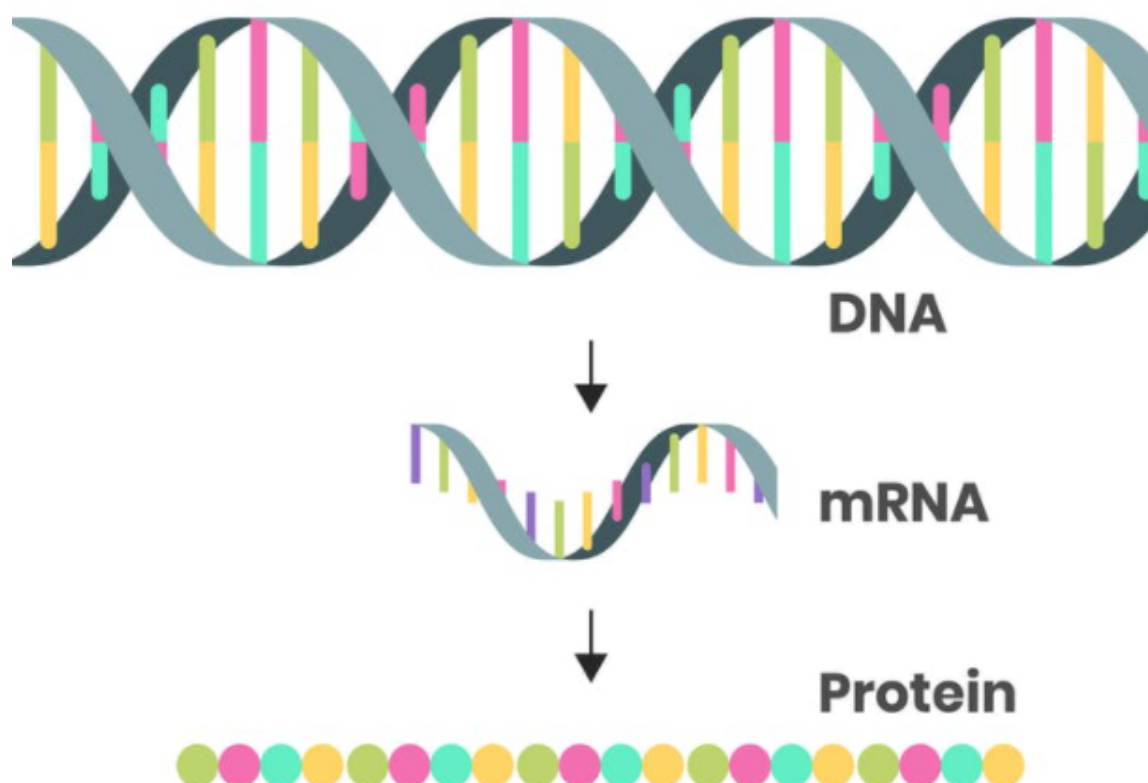
Unul dintre cele mai importante molecule din biologia celulară, fiind responsabile pentru stocarea și citirea informației genetice. Există câteva diferențe importante care le separă pe cele două, dar care le permit să lucreze împreună și să își îndeplinească rolurile diferite, dar esențiale, în organismul uman.

Astfel, ADN-ul este responsabil pentru stocarea și transferul informațiilor genetice. ARN-ul convertește informația genetică conținută în ADN și o transferă la ribozomi pentru producerea proteinelor.

Există trei tipuri de ARN:

- ARN-ul mesager (ARNm) copiază porțiuni din codul genetic și le transportă la ribozomi, care sunt fabricile celulare care facilitează producerea de proteine din acest cod.
- ARN-ul de transfer (ARNt) este responsabil de aducerea aminoacizilor, blocurile de bază ale proteinelor, în aceste fabrici de proteine, ca răspuns la instrucțiunile codificate introduse de ARNm.
- ARN-ul ribozomal (ARNr) este o componentă a fabricii de ribozomi în sine, fără de care producția de proteine nu ar avea loc.

Capătul moleculei ARN mesager are o formă distinctivă, care este re-



cunoscută de ribozomi, o mașinărie complexă compusă din zeci de proteine înfășurate în jurul unui alt set de molecule de ARN. Cu ajutorul moleculelor ARNt, ribozomul traduce mesajul genetic în proteina la care se referă, creând un lanț de aminoacizi, pe măsură ce se deplasează de-a lungul mesajului. Acesta este mecanismul exploatat de vaccinurile ARN mesager.

În cazul vaccinurilor pe bază de ARN mesager împotriva COVID19, mecanismul specific constă în producerea unei secvențe de ARN care descrie proteina distinctivă "spike" a virusului, care se află pe membrana exterioară a acestuia, formată astfel încât să semene cu un ARNm natural. Aceste molecule de ARN, învelite în mici bule de grăsime numite lipozomi, sunt injectate în pacienți, iar lipozomii introduc ARNm în celule. Ribozomii captează formatul ARNm și citesc secvența, producând astfel proteina spike. Sistemul imunitar învață să recunoască spike-ul pe care îl produc celulele vaccinate și stochează memoria modului în care trebuie să facă acest lucru.

Acest lucru îi permite să organizeze un răspuns rapid, dacă mai târziu întâlnește aceeași proteină pe suprafața particulelor virale și a celulelor infectate.

Vaccinarea nu este singura modalitate prin care injecția cu ARNm ar putea lupta împotriva virusurilor și a tumorilor. De exemplu, tehnica ar putea fi utilizată pentru a obține celule care să producă proteine terapeutice care sunt în prezent administrate prin injectare sau perfuzie: interleukine și anticorpi.

În plus, amestecul de secvență și formă al ARN înseamnă că procesul de descoperire a noi medicamente, care a depins mult timp de potrivirea formei micilor molecule sintetice cu crăpăturile și fisurile proteinelor pe care le vizează, poate fi sistematizat. O secvență care recunoaște sau face parte dintr-o genă poate fi înlocuită cu o secvență adaptată la o altă genă.

Atunci când acțiunea unui medicament ARN depinde de secvența sa, ținta și acțiunea sa pot fi modificate ușor și rapid pentru îmbunătățirea modului în care medicamentul își atinge ținta. Există medicamente pe bază de ARN în teste clinice pentru tratamentul cancerului, al bolilor de inimă și al numeroaselor afecțiuni moștenite, precum și al bolilor neuro-degenerative, cum ar fi Alzheimer și Parkinson.

Celulele canceroase au tendința de a avea constelații ciudate de proteine pe suprafața lor, atât cele normale, care sunt supra exprimate, cât și, mai interesant, forme mutante specifice dezvoltării tumorii respective. Comparând genele exprimate în celulele sănătoase ale unui pacient cu cele utilizate de celulele tumorale ale acestuia, se dezvoltă care sunt proteinele mutante pe care le produc cancerulele, iar molecule ARN mesager adaptate specific pentru aceste proteine pot fi apoi încorporate într-un vaccin.

Produse ca urmare a vaccinării, proteinele pot genera un răspuns imunitar viguros pe care cancerul în sine nu îl generează în organism (o parte din succesul unei tumori constă în producerea unor mecanisme care împiedică sistemul imunitar să le atace în mod eficace).

Elementul principal al folosirii ARNm este instruirea organismului să producă proteina virală concepută pentru a stimula sistemul imunitar. Un vaccin ARNm împotriva oricărei boli este un mesaj scris în codul genetic: un vaccin împotriva malariei sau a unei forme de cancer poate fi realizat în același mod și cu același echipament ca și un vaccin COVID 19.

A face ca organismul să producă o proteină de care are nevoie doar pentru o perioadă scurtă de timp - un anticorp, de exemplu, este un lucru. Dar cum rămâne cu producerea unei proteine de care organismul are nevoie în fiecare zi, toată viața, dar pentru care îi lipsește gena? Astfel de boli genetice au fost întotdeauna cele mai evidente ținte pentru terapia genică - tratamente care adaugă o genă lipsă în celulele unui pacient sau repară o genă defectă, permițându-le astfel să producă o proteină de care au fost lipsite până acum. Unele dintre aceste afecțiuni ar putea fi tratate cu ARNm.

Aplicarea tehnologiei medicale pe bază de ARN a întâmpinat multe obstacole în ultimele decenii, iar faptul că s-a dovedit a fi eficientă în cazul vaccinurilor COVID 19 nu înseamnă că nu va întâmpina și alte provocări în viitor.

Vestea bună este că medicina are acum o modalitate de a direcționa medicamentele nu doar către proteine, ci și către procesele care le produc, ceea ce deschide noi posibilități de tratament și vindecare.

Pandemia a arătat că știința biomedicală are instrumentele și entuziasmul de a proteja și îmbunătăți sănătatea populației. Totuși, tehnologia medicală pe bază de ARN mesager nu va contracara, în sine, pandemiile. Acest obiectiv necesită, de asemenea, sisteme și instituții care să utilizeze aplicațiile tehnologiei în mod consecvent și înțelept.

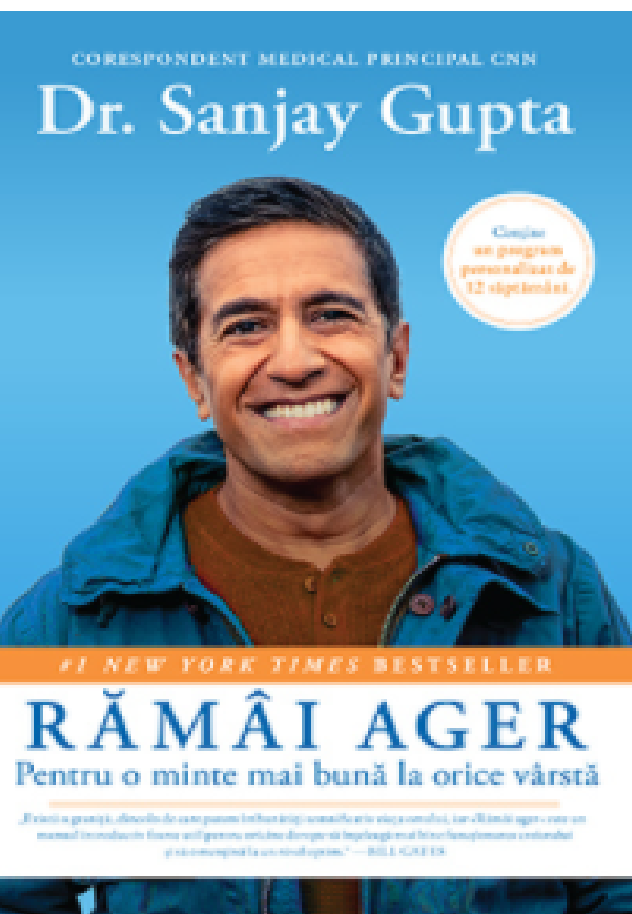
Mirela Mustață, Redactor executiv E-asistent

Documentare, traducere și adaptare după:

1. [https://www.technologynetworks.com/DNA vs. RNA – 5 Key Differences and Comparison](https://www.technologynetworks.com/DNA-vs.-RNA-5-Key-Differences-and-Comparison) | Technology Networks
2. The Economist, 27 martie, 2021 - Science after the pandemic
Bright side of the moonshots - Covid-19 has brought together biomedical technologies that will transform human health
3. The Economist, 27 martie, 2021 - The medicine is the message
Covid-19 vaccines have alerted the world to the power of RNA therapies, And the molecule has many more tricks up its sleeve
4. www.wbur.org/news/2021 - Why Some Scientists See 'Unlimited' Possibility In Technology Behind COVID-19 Vaccines | WBUR News
5. *Sursă Foto 1:* www.drugtargetreview.com
6. *Sursă Foto 2:* theconversation.com

Rămâi Ager

Autor: Dr Sanjay Gupta,
Editura Life Style, 2021



Autorul, Dr. Sanjay Gupta, este profesor asociat de neurochirurgie la Emory University School of Medicine din Atlanta (SUA), fiind, de asemenea, și corespondent medical al postului de televiziune CNN.

Cartea se constituie într-o binevenită colecție de opinii ale oamenilor de știință din întreaga lume despre funcționarea optimă a creierului, indiferent de vârstă.

Astfel, aflăm dacă înaintarea în vârstă aduce în mod inevitabil și deteriorarea cognitivă. Însă există un regim alimentar ideal pentru o funcționare optimă a creierului, iar interacțiunile sociale aduc clare beneficii. Ea ne spune și care sunt alte opțiuni practice de fortificare a minții.

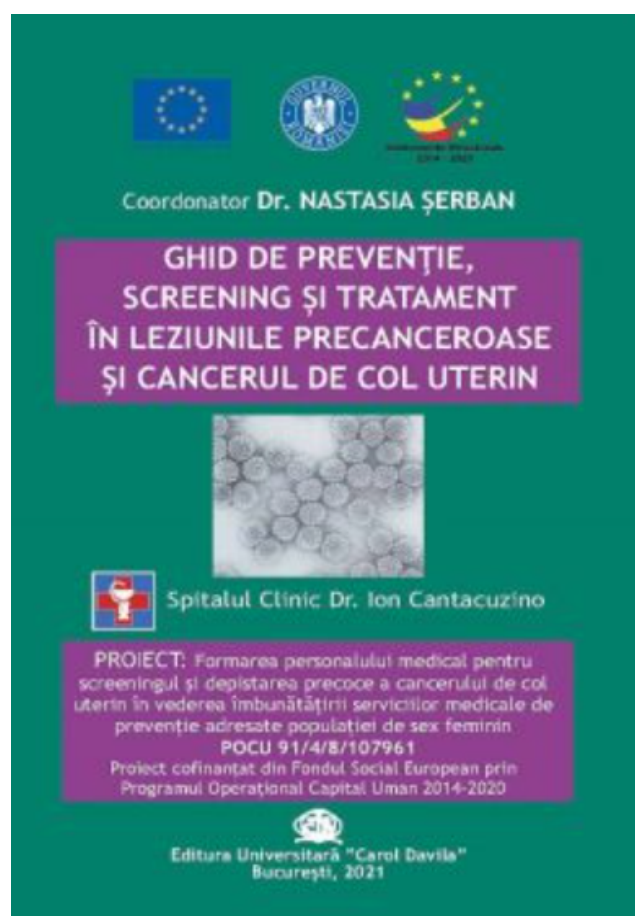
Printre temele abordate regăsim și afecțiunile neurologice, în special boala Alzheimer – semne, simptome sau recomandări pentru cei care îi îngrijesc.

Ghid de prevenție, screening și tratament în leziunile pre-canceroase și cancerul de col uterin –

Coordonator: Nastasia Șerban,
Editura Carol Davila, 2021

Lucrarea reprezintă un ghid deosebit de util pentru profesioniștii din sistemul medical implicați în programele de screening și depistare precoce a cancerului de col uterin, în vederea îmbunătățirii serviciilor de prevenție la nivelul populației de sex feminin. Dintre conceptele fundamentale abordate, enumerăm:

- leziunile cervicale pre-invazive
- prevenția primară a cancerului cervical prin vaccinare anti HPV
- evaluarea, screening-ul și riscul estimat de leziuni cervicale pre-canceroase
- tehnologii noi utilizate în gestionarea cazurilor cu screening pozitiv
- colposcopia.



Durerea – O paradigmă regândită

Autor: Dr. Gaetan Brouillard,
Editura Philobia, 2021



Dr. Brouillard sintetizează experiența rezultată în urma tratării a mii de pacienți, într-un volum util atât pentru personalul medical, cât și pentru publicul larg.

Sunt trecute în revistă atât cauzele fizice și emoționale ale durerii, cât și metode de vindecare și control, atât din medicina alopată, cât și din cea complementară.

Lucrarea este și o pledoarie pentru o alimentație sănătoasă, activitate fizică regulată și menținerea unei flore intestinale echilibrate.

Doina Carmen Mazilu – coordonator

Mirela Mustață – redactor executiv

Ana-Maria Roșu – secretarul redacției

Cristian Oancea – designer editorial

Ne puteți scrie la email:

secretariat@oammrbuc.ro

sau contacta direct la sediul OAMGMAMR filiala Municipiului București din strada Avrig nr. 12, sector 2, București.