

# *eAsistent.ro*

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

**IULIE 2025**

A detailed microscopic image of a neural network. The image features a dense web of blue, branching structures representing axons and dendrites. Interspersed among these are several large, star-shaped cells with prominent, radiating processes, colored in shades of orange and red. The background is dark, making the vibrant colors of the neural structures stand out.

# 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**

Editorial de iulie 4

**EDUCAȚIE MEDICALĂ**

Cercetătorii au ajuns la o înțelegere mai nuanțată și cuprinzătoare a Bolii Alzheimer și a demenței, în general 7

**EVENIMENT**

28 iulie - Ziua Internațională a Combaterii Hepatitei 14

**INTERVIU**

"Notele unui chirurg despre o știință imperfectă" - interviu inedit și plin de învățăminte cu doctorul Atul Gawande 18

**ISTORIE**

Programe de screening de ultimă generație din 4 țări de pe aproape toate continentele, din care putem trage învățăminte 26

**LUMEA MEDICALĂ**

Tratamentele personalizate de editare a genelor ar putea transforma îngrijirea sănătății 35

**CĂRȚI MEDICALE**

Pledoarie pentru checklist (lista de verificare) 41

Protocoale de diagnostic și tratament în medicina de familie 2024 42

Colorectal Cancer Screening 43

**ECHIPA EDITORIALĂ**

44

**Foto copertă:** <https://impact.economist.com/>



## Editorial de iulie

În zilele caniculare de iulie, dar mai ales când suntem martorii furtunilor cu forță de uragan cu care nu eram obișnuiți la noi în țară, ne reamintim, poate, cu îngrijorare, de tema schimbărilor clima-

tice. Fie că suntem convinși sau nu de această realitate, nu putem să nu ne îngrijorăm puțin când îi simțim consecințele.

Așa se face că în luna cea mai toridă de vară am ales să scriu despre rolul asistenților medicali în abordarea schimbărilor climatice globale, a justiției climatice și a sănătății legată de climă.

Încă din 2021, Organizația Mondială a Sănătății (OMS) recunoștea schimbările climatice drept „cea mai mare amenințare la adresa sănătății cu care se confruntă omenirea”.

Un editorial publicat în 200 de reviste medicale importante, inclusiv The Lancet, New England Journal of Medicine și British Medical Journal, a fost de acord cu opinia OMS, afirmând că, dincolo de provocarea pandemiei COVID cu care ne confruntăm la acel moment, lumea nu trebuie să ignore provocarea schimbărilor climatice, dacă vrem să protejăm viața pe Pământ. Rapoartele Grupului interguvernamental de experți al Organizației Națiunilor Unite privind schimbările climatice confirmau și ele urgența acestor măsuri. Dacă nu reducem rapid și eficient emisiile de gaze cu efect de seră, efectele vor contribui la continuarea instabilității climatice, făcând mai dificilă atenuarea și adaptarea la schimbările climatice. Acest lucru va avea consecințe devastatoare pentru toate formele de viață de pe planetă.

La patru ani distanță de la acel moment, vedem cu toții an de an efectele și citim sau auzim zilnic despre furtuni devastatoare, furtuni de tip uragan în București sau orașele din jur, zeci de decese provocate de caniculă și multe altele.

Dar de ce ne privește profesional această temă?

În calitate de susținători ai sănătății și siguranței persoanelor și comunităților, asistenții medicali au un rol vital în abordarea acestei probleme globale și a consecințelor sale asupra sănătății umane și a întregii vieți de pe Pământ.

De aceea, salut poziția Asociației Nurselor Americane (ANA) care recunoaște că schimbările climatice reprezintă una dintre numeroasele crize de sănătate urgente ale momentului, și că asistenții medicali

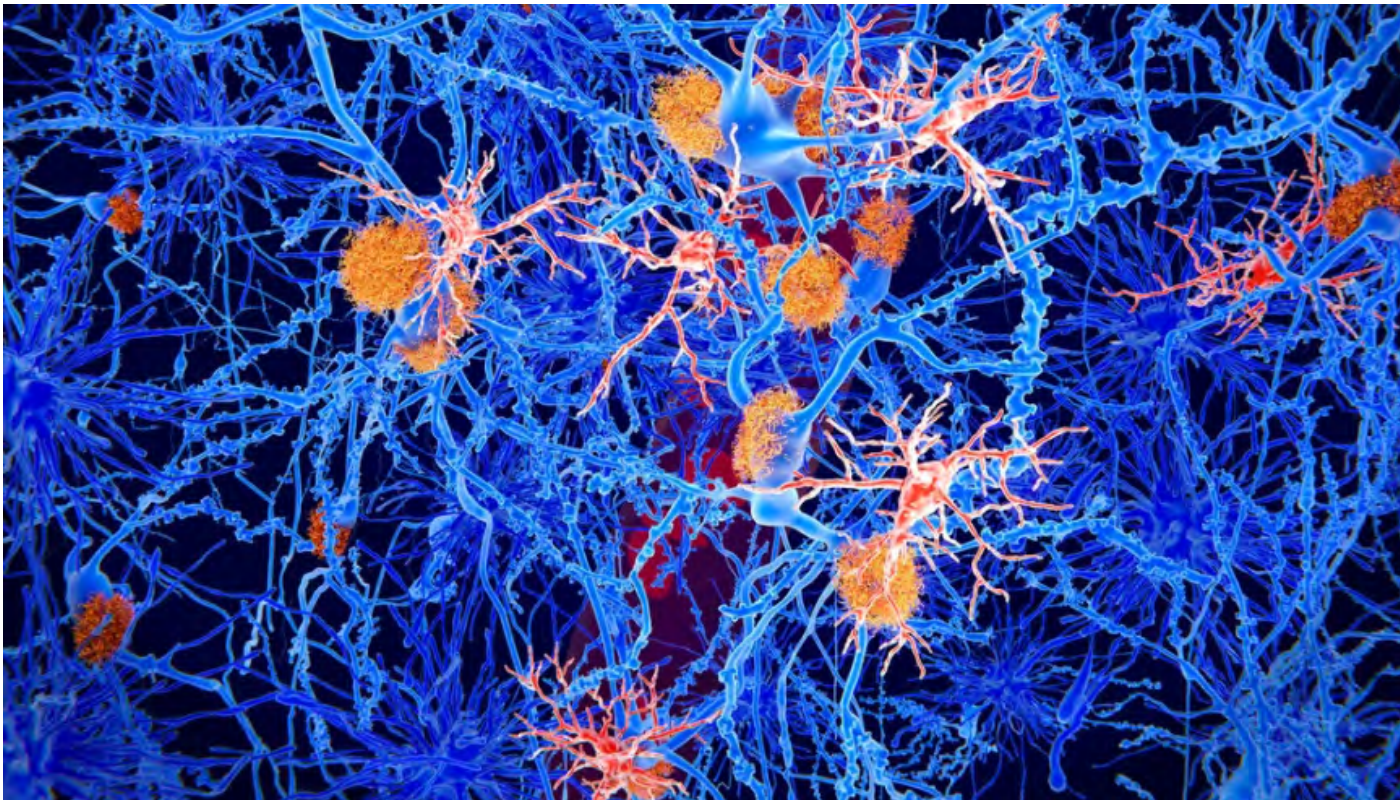
trebuie să fie conștientizați cu privire la interconexiunea profundă dintre sănătatea umană și sănătatea mediului.

Asistenții medicali americani sunt, astfel, chemați să integreze știința climei și a sănătății în educația, cercetarea și practica medicală și să colaboreze cu alți profesioniști din domeniul sănătății, cu organizațiile comunitare și cu factorii de decizie politică pentru a aborda consecințele multiple asupra sănătății ale degradării mediului, ale fenomenelor meteorologice extreme și ale altor efecte asupra sănătății legate de climă prin acțiuni, programe și politici de atenuare și adaptare bazate pe dovezi.

Această declarație de poziție este un apel la acțiune și o orientare pentru asistenții medicali din toate mediile și specialitățile pe care merită să o avem în vedere și noi.

În plus de aceste lucruri importante care vor schimba cu siguranță modul nostru de viață și ne vor influența inevitabil activitatea profesională, vă încurajez să citiți articolele lunii iulie din revistă și vă trimit cele mai bune gânduri.

**Doina Carmen Mazilu, Președinte OAMGMAMR – filiala București**



## Cercetătorii au ajuns la o înțelegere mai nuanțată și cuprinzătoare a Bolii Alzheimer și a demenței, în general

*Timp aproximativ de lectură: 9 minute*

**D**intre toate provocările medicale cu care s-au confruntat oamenii de știință, boala Alzheimer, cea mai frecventă formă de demență, a fost una dintre cele mai dificile. Între 1995 și 2021, s-au investit zeci de miliarde de dolari în cercetare, însă nu s-a reușit descoperirea niciunui medicament capabil să încetinească boala.

În 2025 vor fi în curs de desfășurare 182 de studii clinice pentru tra-

tamentul bolii Alzheimer - o creștere de 11% față de anul precedent - în care vor fi testate 138 de medicamente diferite, dintre care 12 își vor încheia studiile finale de "fază 3" în acest an. Toate aceste cercetări și studii clinice reflectă o înțelegere din ce în ce mai sofisticată a proceselor moleculare care ar putea sta la baza bolii Alzheimer și a demenței, în general.

În anii 2000, cercetătorii dezbăteau care dintre cei mai importanți markeri din creier ai bolii Alzheimer, *plăcile de amiloid* sau *încurcăturile neurofibrilare tau*, sunt principalii factori determinanți. Balanța a înclinat spre plăcile de amiloid. Ipoteza amiloidului a fost susținută de dovezi genetice, care au arătat că mutațiile în gene-cheie din cadrul familiilor sunt legate de apariția timpurie a bolii.

Faptul că cele două medicamente care tratează Alzheimer -*lecanemab* și *donanemab*, care au ajuns pe piață în 2023 și, respectiv, 2024, care țintesc eliminarea amiloidului, oferă un ajutor, chiar dacă moderat, multor pacienți, demonstrează că plăcile de amiloid joacă un rol în progresia bolii. Aceste medicamente încetinesc progresia bolii cu aproximativ o treime, conform studiilor clinice, ceea ce înseamnă că pacienții își pot păstra calitatea vieții pentru mai mult timp.

Din păcate, "*ipoteza plăcilor de amiloid*", care a dominat de atunci domeniul și a informat multe cercetări privind dezvoltarea de medicamente, a dat puține roade. Cercetătorii cred acum că ipoteza amiloidului este incompletă, în timp ce alte ipoteze privind cauzalitatea bolii au rămas neexplorate.

Alți factori, inclusiv neuroinflamarea, stresul metabolic, degenerarea vasculară și încâlcirea proteinelor tau, sunt din ce în ce mai importanți pe măsură ce boala progresează, cred din ce în ce mai mulți cercetători. Astfel, James Rowe, profesor de neurologie cognitivă la Universitatea Cambridge, spune că, deși acumularea de amiloid este un "declanșator timpuriu" critic al bolii, în momentul în care pacienții ajung la clinică există alte procese neuronale care accelerează boala. Acestea includ acumularea unei versiuni deformate a unei proteine numite tau; creșterea stresului metabolic asupra celulelor creierului;

neuroinflamarea și degenerarea alimentării cu sânge a creierului. Ca urmare, în prezent, cele 138 de medicamente în 182 de studii clinice vizează multe procese biologice diferite, cum ar fi inflamația, disfuncția metabolică, sănătatea sinaptică și sistemul vascular.

Alte teme emergente în cercetare includ concentrarea din ce în ce mai mare asupra terapiilor combinate, care ar acționa simultan pe diferite căi, și utilizarea biomarkerilor pentru a permite diagnostice mai timpurii și mai precise. Acest lucru ar garanta că studiile privind medicamentele pentru Alzheimer includ numai pacienți care suferă efectiv de această formă specifică de demență - un criteriu pe care multe studii inițiale nu au reușit să îl depășească.

Se pune, de asemenea, mai mult accent pe înțelegerea dimensiunii genetice a bolii, mai ales că studii anterioare arată că genetica poate crește riscul unei persoane de a dezvolta boala Alzheimer. O variantă genetică asociată cu evoluția bolii Alzheimer este *presenilina 2* (PSEN2), care este corelată cu un risc crescut de apariție timpurie a bolii Alzheimer familiale (EOFAD).

Cercetătorii au descoperit un bărbat în vârstă de 75 de ani considerat un "evadat" din Alzheimer, deoarece nu a prezentat încă semne ale bolii, în ciuda mutației genei PSEN2 din familia sa. Oamenii de știință, al căror studiu a fost publicat recent în revista *Nature*, încearcă acum să găsească mecanismul care stă la baza rezistenței creierului său, în speranța de a identifica noi ținte terapeutice pentru boala Alzheimer.

Într-o altă abordare, un studiu recent constată o legătură între tulburările de dispoziție apărute sau reapărute spre sfârșitul vieții și riscul de a dezvolta demență. Tulburările de dispoziție la sfârșitul vieții sunt probleme de sănătate mintală, cum ar fi depresia sau boala bipolară, care apar pentru prima dată sau reapar la o vârstă înaintată. Cercetările anterioare arătaseră deja că persoanele cu o tulburare de dispoziție de lungă durată pot prezenta un risc mai mare de a dezvolta demență. Un nou studiu a constatat că persoanele cu aceste tulburări de dispoziție la sfârșitul vieții au cantități mai mari

de proteine beta-amiloide și tau în creier decât cele care nu au probleme de sănătate mintală cu debut tardiv.

Cercetătorii au descoperit, de asemenea, că aceste niveluri anormale de proteine din creier pot fi detectate cu aproximativ 7 ani înainte de apariția primelor simptome tradiționale de demență. "Întâlnim adesea cazuri în practica clinică în care pacienții care dezvoltă tulburări de dispoziție mai târziu în viață - după vârsta de 40 de ani - progresează în cele din urmă spre demență", a declarat Dr. Keisuke Takahata, cercetător șef la National Institutes for Quantum Science and Technology din Japonia, pentru Medical News Today. Studiul condus de Dr. Takahata sugerează că astfel de tulburări de dispoziție pot reprezenta, în unele cazuri, simptome timpurii ale neurodegenerației. Studiile postmortem anterioare asupra creierului sugerează, de asemenea, că depresia și demența care apar la bătrânețe au patologii comune. Cu toate acestea, mecanismele fiziopatologice subiacente au rămas neclare, a explicat el. Alți cercetători subliniază că, dacă depresia sau mania după vârsta de 40 de ani semnaleză patologia de bază a demenței cu peste șapte ani înainte de simptomele cognitive, se poate câștiga o fereastră terapeutică fără precedent pentru întârzierea debutului manifestărilor bolii.

De asemenea, un nou studiu a identificat un simplu test de sânge utilizat pentru măsurarea rezistenței la insulină care ar putea, de asemenea, să ajute medicii să determine care persoane cu boala Alzheimer în stadiu incipient sunt cele mai susceptibile de a suferi un declin cognitiv rapid. Testul a constatat că o rezistență mai mare la insulină indică riscul accelerării declinului cognitiv. Persoanele aflate în stadiul incipient al bolii Alzheimer încep să prezinte o ușoară deteriorare cognitivă care le poate afecta memoria și capacitatea de a îndeplini sarcini și de a comunica. Studiile anterioare au arătat că detectarea bolii Alzheimer în stadiul incipient permite ca medicamentele disponibile în prezent și modificările stilului de viață precum managementul stresului, exercițiile fizice și limitarea consumului de carne să fie mai eficiente în încetinirea evoluției bolii.

La încheierea studiului, echipa de cercetare a constatat că, atunci când a grupat participanții la studiu în funcție de rezultatele indicelui de rezistență la insulină, cei din grupul cu cel mai ridicat indice au prezentat o deteriorare mai rapidă a declinului cognitiv decât cei cu rezultate mai scăzute ale indicelui. În ceea ce privește următorii pași în această cercetare, cercetătoarea care a condus studiul a declarat că grupul de cercetare explorează în prezent dacă indicele acesta se corelează, de asemenea, cu biomarkerii neuroimagistici de degenerare a creierului.

Următorul obiectiv al cercetătorilor este de a integra profilul metabolic cu datele genetice și imagistice pentru a rafina modelele de risc și pentru a ghida intervențiile timpurii și personalizate.

Un alt studiu cu o abordare novatoare, condus de cercetători de la Samsung Medical Center din Coreea de Sud, a examinat prevalența bolii Alzheimer la supraviețuitoarele cancerului mamar. Oamenii de știință implicați în noul studiu au utilizat date de la Serviciul național coreean de asigurări de sănătate pentru a examina riscul de Alzheimer la supraviețuitoarele cancerului de sân. Ei au inclus un grup de aproximativ 70 000 de supraviețuitoare ale cancerului de sân și un grup de control de aproximativ 180 000 de femei. Participanții au suferit intervenții chirurgicale și tratamente pentru cancer între 2010 și 2016; cercetătorii au utilizat o medie de 7 ani de date de urmărire pentru supraviețuitorii cancerului de sân. Cel mai frecvent tratament împotriva cancerului pentru grup a fost radioterapia, pe care au primit-o 71,7% din grup. Mai mult de jumătate dintre femei au primit medicamente de chimioterapie, iar aproape jumătate au primit tratamente hormonale.

În comparație cu grupul de control, femeile care au urmat un tratament împotriva cancerului de sân au prezentat un risc cu 8% mai mic de a dezvolta Alzheimer. Această reducere a riscului a fost cea mai pronunțată în rândul femeilor care au fost supuse radioterapiei, ceea ce i-a făcut pe cercetători să creadă că radiațiile ar fi putut fi responsabile pentru scăderea riscului de Alzheimer. Cu toate acestea,

oamenii de știință au observat că acest efect protector a dispărut cu timpul. În timp ce radioterapia a arătat un potențial beneficiu protector, studiul nu a găsit niciun impact semnificativ asupra riscului de Alzheimer din partea altor tratamente. Autorii subliniază necesitatea unor cercetări suplimentare, menționând că perioada maximă de urmărire în acest studiu a fost de doar 11 ani, ceea ce a fost potențial prea scurt pentru a înțelege pe deplin relația pe termen lung dintre tratamentele pentru cancerul de sân și riscul de Alzheimer. Mecanismele biologice din spatele acestui risc mai scăzut pe termen scurt sunt potențialul radioterapiei de a reduce astroglioza și microglioza și de a avea efecte antiinflamatorii și neuroprotectoare. Acesta este una dintre ipotezele avansate de cercetători, însă sunt necesare mai multe cercetări pe termen lung în acest domeniu.

De asemenea, actualizarea din 2024 a Comisiei *Lancet* privind demența aduce și ea noi dovezi dătătoare de speranță cu privire la prevenirea, intervenția și îngrijirea demenței. Există multe constatări din diferite studii care arată modul în care rezerva cognitivă și fizică se dezvoltă pe parcursul vieții și modul în care reducerea daunelor vasculare (de exemplu, prin eliminarea fumatului și tratarea hipertensiunii arteriale) este probabil să contribuie la reducerea incidenței demenței legate de vârstă. Dovezile sunt din ce în ce mai numeroase și mai puternice că abordarea numeroșilor **factori de risc pentru sănătate, în general, precum un nivel scăzut al educației, pierderea auzului, hipertensiune arterială, fumat, obezitate, depresie, inactivitate fizică, diabet, consum excesiv de alcool, leziuni cerebrale traumatice, poluarea aerului și izolarea socială, reduce riscul de a dezvolta demență**. Deși abordarea factorilor de risc într-un stadiu timpuriu al vieții este de dorit, există, de asemenea, beneficii din abordarea riscurilor pe tot parcursul vieții; niciodată nu este prea devreme sau prea târziu pentru a reduce riscul de demență. Multe dintre dovezi sugerează că intervențiile la mijlocul vieții sunt importante, dar unii factori de risc își au originea la nivelul societății și pe tot parcursul vieții.

Progresele substanțiale în înțelegerea protecției și a riscului și în interven-

țiile farmacologice și ne-farmacologice pentru persoanele cu demență înseamnă că, acum mai mult ca niciodată, putem preveni, diagnostica și ține sub control demența, inclusiv boala Alzheimer, din ce în ce mai bine, îmbunătățind viața persoanelor, familiilor și societății.

*Mirela Mustață, redactor executiv*

*Surse de documentare:*

1. <https://www.economist.com/science-and-technology/2025/06/03/the-alzheimers-drug-pipeline-is-healthier-than-you-might-think?>
2. Alzheimer's: Can you 'escape' it even with high genetic risk? (<https://www.medicalnewstoday.com/articles/what-one-mans-escape-from-alzheimers-might-tell-us-about-the-disease>)
3. <https://www.medicalnewstoday.com/articles/could-mood-disorders-depression-after-age-40-early-sign-of-dementia?>
4. [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(24\)01296-0/abstract](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(24)01296-0/abstract)
5. <https://www.medicalnewstoday.com/articles/insulin-resistance-test-may-help-predict-early-alzheimers-cognitive-decline-rate>
6. <https://www.medicalnewstoday.com/articles/radiotherapy-for-breast-cancer-linked-to-lower-alzheimers-risk?>
7. Sursa foto: The Economist – <https://www.economist.com/>

## World Hepatitis Day 2025

### Hepatitis: Let's Break It Down



304 million people are living with chronic hepatitis B and C in 2022



Only 45% of babies received the hepatitis B vaccine within 24 hours of birth in 2022



1.3 million people died of chronic hepatitis B and C in 2022

## 28 iulie - Ziua Internațională a Combaterii Hepatitei

*Timp aproximativ de lectură: 4 minute*

**A**nul trecut, pe 10 iulie 2024, Organizația Mondială a Sănătății a anunțat că a precalificat primul test autoadministrat pentru virusul hepatitei C, care poate oferi un sprijin esențial în extinderea accesului la testare și diagnosticare, accelerând eforturile globale de eliminare a hepatitei C.

Primul test autoadministrat pentru hepatita C, care utilizează o probă de sânge prelevată din deget și este conceput pentru a fi utilizat de persoane la domiciliu, este, prin urmare, o completare binevenită a arsenalului de testare și diagnosticare. Testul autoadministrat, fabricat de OraSure Technologies (USA), este un test rapid pentru an-

ticorpii anti-HCV și este conceput special pentru utilizatorii obișnuiți. Acest test autoadministrat este de o importanță crucială, deoarece povara infecțiilor virale cu hepatita C reprezintă încă o provocare substanțială pentru sănătatea mondială.

Hepatita virală afectează mai mult de 300 de milioane de persoane în întreaga lume și cauzează 1,3 milioane de decese în fiecare an, majoritatea din cauza cancerului hepatic și a cirozei. Aceasta înseamnă 3 500 de decese în fiecare zi, la egalitate cu tuberculoza.

Hepatitele B și C se răspândesc în tăcere, cu 8 000 de noi infecții pe zi. Deși pot fi prevenite și tratate, povara bolii continuă să crească, în special în regiunile cu acces limitat la îngrijire.

În ciuda existenței vaccinurilor, a strategiilor de prevenire și a medicamentelor eficiente, decesele cauzate de hepatită sunt în creștere la nivel mondial. În ciuda dezvoltării terapiilor antivirale cu acțiune directă, cu rate de răspuns de peste 95 %, accesul limitat la testele de diagnostic și la tratament a dus la răspândirea infecțiilor cronice și, în consecință, la boli grave și leziuni hepatice progresive pentru milioane de persoane din întreaga lume.

Apelul la acțiune al organizațiilor internaționale este foarte specific pentru fiecare dintre actorii implicați:

Pentru public:

- Testați-vă pentru hepatita B și C
- Vacinați nou-născuții la naștere cu doza de hepatită B în termen de 24 de ore.
- Informați-vă despre testarea și tratamentul precoce

Pentru factorii de decizie și guverne:

- Finanțați campanii de sensibilizare care să facă legătura între hepatită și îngrijirea prevenirii cancerului hepatic.
- Extindeți vaccinarea împotriva hepatitei B

- Integrați serviciile privind hepatita în acoperirea universală a sănătății și în sistemele naționale de asigurări, cu următoarele direcții de acțiune:
  1. Dați prioritate diagnosticării și tratamentului precoce, concentrându-vă asupra comunităților cu risc ridicat de îmbolnăvire și slab deservite.
  2. Integrați prevenirea hepatitei în programele de sănătate maternă și infantilă.
  3. Asigurați accesul gratuit sau universal la testare și tratament.

Având în vedere amenințarea la adresa sănătății publice și povara pe care o reprezintă hepatita virală, OMS a solicitat eliminarea acesteia până în 2030, stabilind obiective de diagnosticare a 90% dintre persoanele care trăiesc cu hepatita C și de inițiere a tratamentului pentru 80% dintre cei diagnosticați.

Cu toate acestea, aceste obiective sunt încă departe de a fi atinse, fiind împiedicate de obstacole precum lipsa finanțării programelor de eliminare a hepatitei C în țările cu venituri mici și medii, care suportă cea mai grea povară a hepatitei C.

Depistarea și tratamentul precoce pot preveni leziunile hepatice pe termen lung și pot îmbunătăți rezultatele medicale; cu toate acestea, infecțiile virale acute cu virusul hepatitei C sunt de obicei asimptomatice, astfel încât persoanele pot să nu știe că sunt infectate și să nu solicite testarea. Deși 30% dintre infecțiile acute se rezolvă spontan în termen de 6 luni fără tratament, aproximativ 70% dintre persoanele infectate dezvoltă o infecție cronică cu virusul hepatitei C.

Ziua mondială de luptă împotriva hepatitei este marcată în fiecare an la 28 iulie, ziua de naștere a Dr. Baruch Blumberg, care a descoperit virusul hepatitei B în 1967. Doi ani mai târziu, el a dezvoltat primul vaccin împotriva hepatitei B. Dr. Blumberg a câștigat Premiul Nobel pentru Fiziologie sau Medicină în 1976.

Tema Zilei Mondiale a Hepatitei din 2025 este "Let's Break It Down"

("Să terminăm cu ea"), subliniind necesitatea de a simplifica, extinde și integra serviciile dedicate hepatitei - vaccinare, practici de injec-tare sigure, reducerea riscurilor și, în special, testarea și tratamentul - în sistemele naționale de sănătate.

*Mirela Mustață, redactor executiv*

*Surse de documentare:*

1. <https://www.who.int/news/item/10-07-2024-who-prequalifies-the-first-self-test-for-hepatitis-c-virus>
2. <https://www.who.int/campaigns/world-hepatitis-day/2025/key-messages>
3. <https://www.cdc.gov/hepatitis-awareness/about/world-hepatitis-day.html>
4. <https://www.eurosurveillance.org/content/10.2807/1560-7917.ES.2024.29.30.2300663>
5. <https://www.who.int/news/item/10-07-2024-who-prequalifies-the-first-self-test-for-hepatitis-c-virus>
6. [https://www.thelancet.com/journals/lanmic/article/PIIS2666-5247\(24\)00240-4/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanmic/article/PIIS2666-5247(24)00240-4/fulltext)
7. Sursa foto: [www.who.int](http://www.who.int)

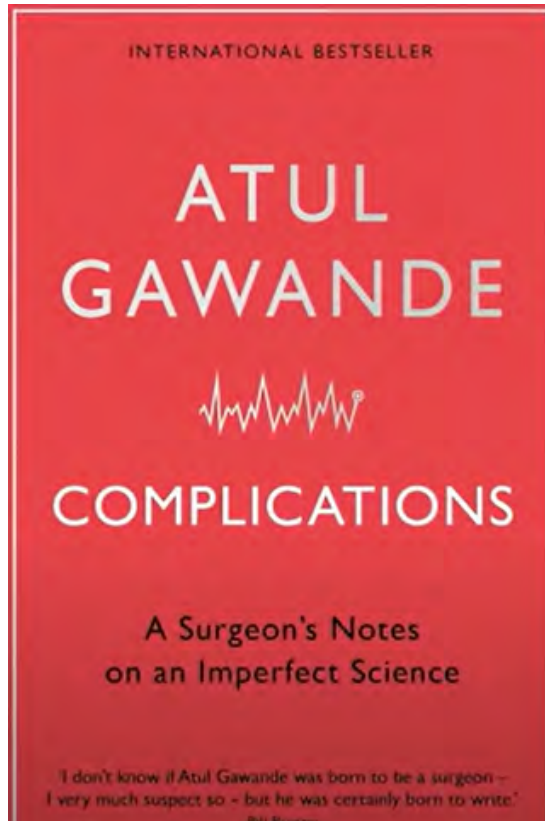
# "Notele unui chirurg despre o știință imperfectă" - interviu inedit și plin de învățăminte cu doctorul Atul Gawande

*Timp aproximativ de lectură: 10 minute*

Interviul care urmează a fost acordat lui Rory Stewart și Alastair Campbell, gazdele celui mai mare podcast din Marea Britanie, intitulat The Rest is Politics.

**Cum a fost să deveniți chirurg? Și cum ați reușit să înțelegeți atât de bine complexitatea medicinei moderne? Aveți de-a face acum cu 30 000 de afecțiuni medicale, mii de medicamente diferite. Puteți începe prin a ne oferi o imagine a medicinei moderne?**

Să devii chirurg este o experiență extraordinară, dar și terifiantă - de fapt, ceri permisiunea de a înfige un cuțit în corpul unei persoane pentru a-i face bine. Dacă nu este terifiant pentru un chirurg, ar trebui



să fii îngrijorat ca pacient al acelui chirurg. Ca student la medicină, nu mă așteptam să intru în chirurgie. Eram interesat de sănătatea publică, eram interesat de politici publice.

Când am intrat pentru prima dată în sala de operație ca student la medicină, a fost extraordinar să văd pe cineva care îndrăznește să deschidă un corp uman și să aducă competență și încredere întregului proces. Acestea fiind spuse, cunoștințele noastre sunt întotdeauna insuficiente, competențele noastre pot fi întotdeauna îmbunătățite. Și totuși, acțiunea este în general - nu întotdeauna - cel mai bun lucru care poate fi făcut. Și din această experiență și din această conștientizare a faptului că până și cei mai buni chirurghi au înregistrat decese evitabile și complicații evitabile, am generat o mulțime de idei și am început să scriu despre asta. Ne întâlnim săptămânal pentru a discuta despre erorile și eșecurile noastre și aceasta este o cultură remarcabilă și am fost atras de ea și de sentimentul de încredere și umilință al chirurgilor.

**Ați scris mult despre eroarea umană. Și, desigur, vrem să avem încredere în medicii noștri. Nu vreau să știu că medicul meu este nervos, că medicul meu are o zi proastă. Vreau ca ei să fie perfecți, vreau să am încredere totală în ei. Dar spuneți că relația dintre societate și medicină, dintre pacienți și medici ar fi mai bună dacă am recunoaște sentimentul de mortalitate, dacă am recunoaște sentimentul de vulnerabilitate pe care îl resimt medicii, în special chirurgii.**

Într-adevăr, pe măsură ce am crescut în această profesie, am văzut cum paradigma noastră s-a schimbat de la a ne predica infailibilitatea, de la a nu ne arăta vulnerabilitatea și imperfecțiunile ca să le dăm oamenilor încrederea de care credeam că avem nevoie, de la a emana încredere pură. Și există o schimbare subtilă care a avut loc în timpul generației mele. Am început să fac cercetare și să descriu erorile din chirurgie și modul în care am putea reduce aceste eșecuri. Și asta a însemnat să încep să spun - perfecțiunea este obiectivul nostru, dar noi nu suntem perfecți, să dau unele așteptări realiste cu privire la ceea ce ar putea urma, cu privire la cel mai bun rezultat și la cel mai rău rezultat și la modul în care vom lucra împreună pentru a ajunge la cea mai bun rezultat. Rezultatul acestei activități de cercetare a fost cartea mea "Complicații" - aceasta a fost o lucrare oarecum controversată, deoarece arătam care sunt erorile pe care le facem în chirurgie și ce facem pentru a le elimina și ce nu facem pentru a le elimina.

După ce m-am ocupat de erorile chirurgicale, am început să lucrez cu Organizația Mondială a Sănătății în acest domeniu, ceea ce m-a adus în domeniul sănătății globale, ocupându-mă de modul în care

reducem decesele în chirurgie la nivel global.

Facem mai mult de 300 de milioane de operații pe an pe ființe umane în întreaga lume, aproximativ 1 la fiecare 25 de oameni. Iar rata mortalității era suficient de mare la acea vreme pentru a depăși numărul nașterilor. Așa că am lucrat cu un inginer specializat în siguranță de la compania Boeing pentru a concepe o listă de verificare de 2 minute pentru sala de operație.

Și cu această listă de verificare, care a început să fie utilizată în sălile de operație din SUA, Canada, dar și în zonele rurale din Tanzania și India, am redus decesele chirurgicale cu 47%, fiind total deschiși cu privire la erorile noastre și lucrând împreună ca o echipă medicală. Este vorba de a fi umili și dispuși să acceptăm erorile, de a lucra în echipă și de a avea acces la cunoștințe tot mai multe și la computere și imagistică care ne ajută să reducem erorile.

## **Explicați-ne de ce asistența medicală este atât de scumpă?**

A fost o vreme când asistența medicală era foarte ieftină și nu reușea să facă decât foarte puțin bine. Iar în ultimul secol am dublat durata vieții umane - de exemplu, în Europa și în SUA, de la a trăi până la 40 de ani, în medie, la 80 de ani. Pentru a face acest lucru, există acum 19 000 de medicamente, există acum 4 000 de proceduri medicale și chirurgicale. Deci, este vorba de costul medicamentelor, este vorba de costul oamenilor care pun în aplicare procedurile medicale oraș cu oraș, este vorba de costul complexității acestor descoperiri pe care le-am făcut și pe care încercăm să le aducem tuturor celor în viață. Este o transformare prin care am trecut în decursul unui secol.

Acum un secol, supraviețuirea noastră era o chestiune de ignoranță. Nu știam, nu aveam soluții la ceea ce se întâmpla. Acum, știm și încercăm să implementăm această capacitate. În SUA, cheltuim 13 000 USD pe persoană pe an pentru îngrijirea sănătății și trăim mai puțin

decât în Regatul Unit – speranța noastră de viață este de aproape 78 de ani, cea a Regatului Unit este de aproape 80 de ani, dar avem locuri precum Costa Rica care au o speranță de viață mai mare decât cea din SUA sau Regatul Unit, la o fracțiune din costurile din Regatul Unit, sub 1 600 USD pe persoană pe an.

Aș spune că există două niveluri în discuția despre costuri. **În primul rând, este vorba de un sistem solid de asistență medicală primară, în care nu există nicio barieră de acces pentru a vă satisface nevoile zilnice, fie că este vorba de îngrijire preventivă sau de tratarea unui copil bolnav. Iar medicamentele esențiale și diagnosticul de bază trebuie să fie accesibile.** Această primă componentă nu este foarte costisitoare. În Thailanda, acestea sunt furnizate pentru 300 USD pe persoană pe an și se obține aceeași speranță de viață pe care o obținem acum în SUA.

Următorul nivel este **îngrijirea secundară, îngrijirea specializată - cardiologiei, dermatologiei.**

Apoi sunt **îngrijirile spitalicești și procedurile care le însoțesc.** Acestea sunt extrem de costisitoare. În SUA, suntem dispuși să cheltuim mult pentru acestea. Îngrijirile noastre pentru cancer sunt costisitoare, foarte oportune, iar rezultatele lor sunt, fără îndoială, cele mai bune din lume.

În SUA, **am investit excesiv în îngrijirea specializată și spitalicească în detrimentul îngrijirii primare.**

În Regatul Unit, **situația este opusă: asistența medicală primară este foarte puternică, dar trebuie să investiți în infrastructura de asistență medicală.**

Ceea ce am căutat în întreaga lume sunt acele sisteme care obțin cele mai bune rezultate în ceea ce privește speranța de viață. **Spania și Portugalia au realizat o combinație de asistență medicală primară și secundară care permite oamenilor să ajungă la o speranță de viață de 82-83 de ani la un nivel mai scăzut de investiții, deoarece o mare parte din aceste servicii sunt furnizate în comunitate.**

Ne aflăm în această călătorie a generațiilor în ceea ce privește modul în care furnizăm aceste îngrijiri - în anii 1900, alimentele ocupau 40 % din bugetul familiei, acum acest procent revine locuințelor și sănătății. **Cred că un sistem puternic de asistență medicală primară este baza pe care o văd în întreaga lume pentru o mai bună sănătate publică.**

## **Suntem interesați de opiniile dumneavoastră cu privire la impactul schimbărilor climatice asupra sănătății publice.**

Din punctul de vedere al sănătății, clima este unul dintre cei mai mari ucigași ai noștri. În primul rând, poluarea aerului este cauza a aproximativ 7 milioane de decese pe an, la nivel global - 4 milioane din cauza poluării aerului înconjurător (o vedeți în orașe precum Delphi în India, Lagos în Nigeria etc.). Acestea sunt exemple extreme, dar am văzut acest fenomen și în comunități rurale precum satul tatălui meu din India rurală, cu o calitate foarte slabă a aerului din cauza fabricilor din apropiere. Apoi există poluarea aerului din interior, care are și ea propriile aspecte. Apoi se adaugă decesele și complicațiile cauzate de căldura extremă. Cred că motivul pentru care schimbările climatice devin acum reale pentru oameni este că acum ne confruntăm și sunt mai conștienți de aceste decese.

## **Unde credeți că Inteligența Artificială (IA) va fi cea mai utilă?**

Există acum o fantezie conform căreia inteligența artificială va fi capabilă să înlocuiască părți importante ale sistemului de sănătate. Cred că este o fantezie pentru că oamenii nu înțeleg întregul rol al furnizorilor de servicii medicale - nu este vorba doar de a oferi un diagnostic. IA va aduce pe lume un copil? Gândiți-vă, de asemenea,

că, în calitate de medic, aveți oameni care vin la dvs. incapabili să vă explice care sunt problemele lor și trebuie, de asemenea, să îi ajutați să navigheze în ceea ce privește compromisurile pe care sunt dispuși să le facă și pe care nu sunt dispuși să le facă. Acestea fiind spuse, am speranță într-un viitor apropiat când IA va fi un instrument minunat în asistența medicală (reducând, de exemplu, povara administrativă a completării documentelor, circa 2 ore pe zi), că va fi un superagent alături de mine, clinician sau chirurg.

## **Credeți că scrisul vă ajută să deveniți un medic mai bun?**

Da, absolut. În primul rând, atunci când trebuie să scrii, trebuie să gândești mai mult decât ai face-o dacă ai lua decizii fără să scrii. În al doilea rând, când scriu o poveste, mă ajută să mă pun mult mai mult în pielea oamenilor. Mă face să ascult mai mult, este acea parte de empatie. Am ocazia să urmăresc oameni în afara biroului meu și să aflu mult mai multe despre consecințele muncii noastre asupra lor.

## **Cum vă vedeți vocația în viitor?**

Un clinician mi-a spus odată – “Spune "da", la orice înainte de 40 de ani și nu la orice după 40 de ani”. Și asta le spun oamenilor care mă întreabă ce ar trebui să facă în cariera lor. Asta pentru că la început nu știi la ce ești bun, ce te pasionează înainte de a încerca o mulțime de lucruri. Avantajul este că, după 40 de ani, te poți angaja apoi pentru următorii 10-20 de ani în proiecte care te energizează. Așadar, în acest stadiu al carierei mele (anul viitor împlinesc 60 de ani), știu ce mă entuziasmează, și anume cum să aducem dublarea speranței de viață pentru toată lumea, să o implementăm oraș cu oraș pentru toți cei în viață, într-un mod uman, fiabil și care să poată fi livrat fără a ne falimenta societățile. Și să înțelegem cum vom atinge acest obiectiv în moduri umane - unde este arta, unde este știința. Sunt încă în

această călătorie, care nu s-a schimbat pentru mine încă de când am început - am făcut-o în mediul academic, am făcut-o în mediul non-profit, am făcut-o în guvern, am făcut-o la OMS, așa că voi continua să o fac indiferent unde.

**Dr. Atul Gawande** este profesor de chirurgie la Brigham and Women's Hospital, co-fondator, profesor rezident și președinte al Ariadne Labs, un centru comun pentru inovarea sistemelor de sănătate la Brigham și profesor de chirurgie la Harvard T. H. Chan School of Public Health din Statele Unite ale Americii.

Este, de asemenea, co-fondator și fost președinte al Lifebox, o organizație non-profit dedicată creșterii siguranței chirurgicale la nivel global. Este, de asemenea, autorul celor mai bine vândute cărți: "Complicații", finalistă pentru National Book Award; "Mai bine"; "Manifestul listei de verificare"; și "A fi muritor: Medicina și ceea ce contează în cele din urmă". A câștigat Premiul Lewis Thomas ca autor care scrie despre știință, o bursă MacArthur, două National Magazine Awards și premiul AcademyHealth's Impact Award pentru cercetările sale în domeniul asistenței medicale. De asemenea, a condus Global Health Care la USAID în timpul administrației președintelui american Joe Biden.

Mirela Mustață, redactor executiv

Transcriere, traducere și adaptare după:

<https://www.youtube.com/watch?v=huVdKhZLfm8>

<https://www.youtube.com/@restispolitics>



## Programe de screening de ultimă generație din 4 țări de pe aproape toate continentele, din care putem trage învățăminte

*Timp aproximativ de lectură: 10 minute*

În luna iunie a acestui an a apărut, în ediția online a *Journal of American Medical Association (JAMA) – Oncology*, un nou **studiu care oferă un sprijin puternic pentru începerea screeningului cancerului colo-rectal (CCR) prin Testul imunochimic fecal (FIT) la vârsta de 40-49 de ani, mai degrabă decât la vârsta recomandată în prezent, de 50 de ani.** Cercetătorii au constatat că screeningul timpuriu a făcut o diferență în incidența și mortalitatea CCR pentru cei

500 000 de locuitori cu vârsta cuprinsă între 40-49 de ani din două municipalități din **Taiwan**.

Participanții au fost urmăriți până în 2019 pentru a compara incidența și mortalitatea CCR în cadrul sub-cohortelor implicate în studiu. Dintre cei 263.125 de participanți incluși, 55,8% au fost femei. Un total de 39.315 au participat la screening precoce și regulat, în timp ce 223.810 au participat doar la screening regulat. Grupul de screening precoce a avut o incidență mai scăzută a CRC (26,1 vs. 42,6 la 100.000 de ani-persoană) și mortalitate (3,2 vs. 7,4 la 100.000 de ani-persoană). *"Această diferență a fost evidentă în special în cele trei grupe de vârstă cheie - 50-54 de ani, 55-59 de ani și 60-64 de ani - care au obținut cel mai mare beneficiu din screeningul precoce în timpul urmăririi (aproximativ 10-15 ani după recrutarea la vârsta de 40-49 de ani)",* au scris autorii.

În plus, constatările au arătat că screeningul FIT la vârsta de 40-49 de ani a necesitat mai puține teste pentru a preveni un caz de CCR decât screeningul obișnuit și, prin urmare, a fost rentabil din punct de vedere financiar. Cu toate acestea, autorii au concluzionat că e nevoie de cercetări suplimentare pentru a se putea spune dacă politicile de screening timpuriu sunt generalizabile la alte populații.

Dr. Thejus Jayakrishnan, de la Dana-Farber Cancer Institute, Harvard Medical School, Boston, Statele Unite ale Americii, și colegii săi au scris că *"acest studiu se adaugă la volumul limitat actual de literatură - compus în principal din studii observaționale, studii de registru de colonoscopie și studii de modelare - care sugerează că inițierea screeningului la o vârstă mai mică de 50 de ani poate duce la beneficii pentru sănătatea publică. Până când se vor efectua studii clinice randomizate și rezultatele vor fi disponibile, studiile observaționale precum acesta vor fi esențiale pentru a informa politicile și practica screening-ului"*, deși este necesară validarea externă a rezultatelor în diferite țări.

Acest studiu validează decizia prealabilă a National Health Service din **Marea Britanie** de a oferi screening CCR prin FIT (care, după ce

este auto-administrat acasă, este trimis pentru evaluare prin poștă) pentru populația 54-74 ani, la fiecare 2 ani, ca parte importantă a programului său național. În Marea Britanie vârsta de 54 ani a scăzut gradual în ultimii ani până la 50 ani anul acesta.

Celelalte programe naționale de screening în Marea Britanie sunt:

## **I. Screening în timpul sarcinii:**

1. Screening pentru hepatita B, HIV și sifilis (boli infecțioase);
2. Screening pentru sindromul Down, sindromul Patau și sindromul Edwards;
3. Screening pentru sechele și talasemie;
4. Scanare tip screening la 20 de săptămâni pentru a verifica dezvoltarea fizică a copilului;
5. Screening pentru ochiul diabetic - disponibil pentru femeile însărcinate care au diabet de tip 1 sau tip 2.

## **II. Screening pentru nou-născuți:**

1. O examinare fizică, care include ochii, inima, șoldurile și testiculele;
2. Screening auditiv;
2. O analiză a petelor de sânge pentru a verifica dacă bebelușul are una dintre cele 9 afecțiuni rare (siclemia, fibroza chistică, hipotirodismul congenital, cele 6 boli ereditare metabolice);
3. Screening oftalmologic diabetic - începând cu vârsta de 12 ani, tuturor persoanelor cu diabet li se oferă un screening oftalmologic diabetic regulat pentru a verifica semnele timpurii ale retinopatiei diabetice.

### III. Screening cervical

Acesta este oferit la fiecare 3 ani pentru persoanele cu vârste cuprinse între 25 și 49 de ani și la fiecare 5 ani pentru persoanele cu vârste cuprinse între 50 și 64 de ani.

### IV. Screening mamar

Acesta este oferit femeilor cu vârste cuprinse între 50 și 70 de ani pentru a detecta semnele timpurii ale cancerului mamar. Femeile cu vârsta peste 70 de ani se pot auto-referi pentru un screening.

### V. Screeningul anevrismului aortic abdominal (AAA)

Este oferit bărbaților la vârsta de 65 de ani pentru a detecta anevrismele aortice abdominale. Bărbații de peste 65 de ani se pot auto-referi pentru un screening.

În plus, pentru persoanele între 55 și 74 de ani care au fumat vreodată, National Health Service din Marea Britanie poate oferi un test de depistare a cancerului pulmonar, care cauzează mai multe decese decât orice alt tip de cancer. Adesea, nu există semne sau simptome ale cancerului pulmonar într-un stadiu incipient. Aceste teste de depistare au scopul de a descoperi cancerul la timp, uneori înainte de a avea simptome. Acestea analizează cât de bine funcționează plămânii dumneavoastră și pot ajuta la diagnosticarea cancerului pulmonar cât mai devreme posibil. Diagnosticul precoce poate face cancerul pulmonar mai ușor de tratat și poate face ca tratamentul să aibă mai mult succes. În prezent, controalele de sănătate pulmonară sunt disponibile doar în unele părți ale Angliei, dar vor fi disponibile peste tot până în 2029.

În prezent, nu există niciun program național de screening pentru can-

cerul de prostată în Regatul Unit.

Screening-ul pentru cancerul colo-rectal (CCR) prin depistarea sângelui fecal face parte din serviciile de prevenție și screening acoperite de asigurarea medicală și în Statele Unite ale Americii. Celelalte servicii incluse sunt:

- Screening-uri pentru anevrism aortic abdominal
- Screening-uri și consiliere privind abuzul de alcool
- Măsurarea masei osoase
- Depistarea bolilor cardiovasculare
- Boli cardiovasculare (terapie comportamentală)
- Screening pentru cancerul de col uterin și vaginal
- Screeninguri și servicii preventive pentru cancerul colorectal (teste ale biomarkerilor pe bază de sânge, colonoscopii, colonografie prin tomografie computerizată (CT), teste de sânge ocult în fecale, sigmoidoscopii flexibile, teste ADN multi-țintă pentru fecale)
- Consiliere pentru prevenirea consumului de tutun și a bolilor cauzate de tutun
- Screening pentru depresie
- Screening pentru diabet
- Formare pentru autogestionarea diabetului
- Screening pentru glaucom
- Vaccinuri antihepatită B, depistarea infecției cu virusul hepatitei B (VHB)
- Screening pentru virusul hepatitei C
- Screening HIV
- Screening pentru cancerul pulmonar

- Mamografii (screening)
- Servicii medicale de terapie nutrițională
- Programul Medicare de prevenire a diabetului
- Terapia comportamentală a obezității
- Vizita preventivă unică "Bine ați venit la Medicare"
- Profilaxia pre-expunere pentru prevenirea HIV
- Screening pentru cancerul de prostată
- Screening și consiliere privind infecțiile cu transmitere sexuală

Vaccinuri pentru adulți: vaccinuri COVID-19, vaccinuri antigripale, vaccinuri antihepatită B, vaccinuri antipneumococice.

Guvernele din **Australia** au în derulare 5 programe de screening pentru populație:

- Programul național de screening pentru cancerul intestinului (CCR)
- Programul național de screening mamar din Australia
- Programul național de screening al colului uterin
- Programul de depistare a petelor de sânge la nou-născuți
- Screening auditiv al nou-născutului.

Autoritățile de sănătate publică din Australia utilizează sistemul screeningului populațional pentru a face analize atunci când iau în considerare introducerea unor potențiale programe de screening la nivelul populației pentru cancer și boli cronice. Acest document-cadru informează factorii de decizie cu privire la aspectele-cheie care trebuie avute în vedere atunci când se decide dacă să se introducă un program de screening.

Cancerul de prostată și cancerul de piele sunt condiții de sănătate importante pentru australieni, dar nu există încă programe de screening populațional pentru aceste afecțiuni.

Comitetul consultativ pentru servicii medicale (Medical Services Advisory Committee - MSAC) din Australia a sprijinit o cerere pentru introducerea unui program de depistare a cancerului pulmonar orientat către persoanele cele mai expuse la risc, inclusiv fumătorii și foștii fumători.

Documentul public de sinteză care prezintă evaluarea MSAC a fost publicat la 13 octombrie 2022: MSAC 1699 – National Lung Cancer Screening Program. În urma examinării avizelor și recomandărilor MSAC, guvernul pune în aplicare programul național de depistare a cancerului pulmonar pentru a sprijini depistarea precoce a cancerului pulmonar prin tomografiile computerizate cu doză redusă, la 2 ani pentru persoanele asimptomatice cu risc ridicat, începând din iulie 2025.

Decizia de a participa sau nu la un test de screening este o alegere personală, pe care numai fiecare dintre noi o poate face. Putem discuta orice aspect al testului de screening cu un profesionist din domeniul sănătății și să decidem dacă este sau nu potrivit pentru noi, pe baza analizei raportului dintre avantaje (unul dintre cele mai importante fiind accesul la un tratament mai rapid și mai eficient prin detectarea precoce a unei potențiale afecțiuni sau chiar prin prevenirea apariției acesteia) și dezavantaje.

În ceea ce privește dezavantajele, experții subliniază faptul că testele de screening nu sunt 100% precise. Ni se poate spune că avem o problemă atunci când nu avem - acest lucru se numește "fals pozitiv" și poate duce la efectuarea unor teste suplimentare sau tratamente inutile pentru unele persoane ca urmare a screeningului.

Un test de screening poate, de asemenea, să nu detecteze o problemă - aceasta se numește "fals negativ" și ne-ar putea determina să ignorăm simptomele în viitor. În plus, testele de screening pot duce la decizii dificile, în special în cazul testelor de screening din timpul sarcinii, când mamele se pot confrunta cu o decizie dificilă privind efectuarea unor teste de diagnostic suplimentare care implică un risc pentru sarcină. În cazul în care testul de diagnostic este pozitiv,

ar putea fi necesară o decizie cu privire la continuarea sarcinii. Mai mult, chiar dacă rezultatul testului de depistare este normal sau negativ, afecțiunea respectivă poate apărea oricum.

Acestea sunt tipurile de considerații pe care și autoritățile de sănătate publică le iau în considerare atunci când decid ce programe de screening pentru populație să introducă. Acestea analizează beneficiile oferite de un program de screening în balanță cu dezavantajele. În plus, acestea iau în considerare cine va beneficia și dacă:

- afecțiunea are un stadiu pre-simptomatic care poate fi detectat prin screening
- există un test adecvat pentru identificarea afecțiunii
- există un tratament adecvat pentru persoanele care sunt diagnosticate prin screening
- există facilități disponibile pentru testare și tratament.

*Mirela Mustață, redactor executiv*

*Surse de documentare:*

1. <https://www.medscape.com/viewarticle/early-fit-screening-tied-big-reduction-crc-mortality-2025a1000fs4>
2. <https://www.nhs.uk/tests-and-treatments/nhs-screening/>
3. Ce trebuie să știți despre depistarea petelor de sânge la nou-născuți - "Înțepătura din călcâi (<https://assets.hse.ie/media/documents/what-you-need-to-know-about-heel-prick-screening-english.pdf>)
4. <https://www.hse.ie/eng/services/healthcare-in-ireland/english/screening-programmes.html>
5. <https://northkensingtonmedicalcentre.nhs.uk/national-health-screening-programmes>

6. <https://www.medicare.gov/coverage/preventive-screening-services>
7. <https://www.health.gov.au/our-work/population-based-health-screening>
8. Sursa foto: <https://www.health.gov.au/news/a-free-life-saving-test-will-soon-be-available-to-people-aged-45-to-49?language=en>



## Tratamentele personalizate de editare a genelor ar putea transforma îngrijirea sănătății

*Timp aproximativ de lectură: 8 minute*

**E**ditarea genetică este un grup de tehnologii care oferă oamenilor de știință capacitatea de a modifica ADN-ul unui organism. Aceste tehnologii permit adăugarea, eliminarea sau modificarea materialului genetic în anumite locuri din genom.

Până acum au fost dezvoltate mai multe abordări pentru editarea genomului, una dintre cele mai cunoscute fiind CRISPR-Cas9 - *Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats* - (Repetiții palindro-

mice scurte, grupate regulat și intercalate). Sistemul CRISPR-Cas9 a generat mult entuziasm în comunitatea științifică deoarece este mai rapid, mai ieftin, mai precis și mai eficient decât alte metode de editare a genomului.

Unul dintre primele studii celebre care a folosit CRISPR a avut loc la sfârșitul anilor 2010, când într-un laborator din Shanghai, China, s-au născut opt maimuțe macac care erau mult mai active noaptea decât ceilalți copii din colonie. Hormonii lor erau, de asemenea, neobișnuiți. Melatonina, care de obicei oscilează cu ciclul zi-noapte și ajută la somn, era la un nivel foarte instabil. Cortizolul, un hormon al stresului, era mereu ridicat. Comportamentul lor era ciudat: stăteau încremeniți în colțurile spațiului lor pentru perioade lungi de timp, fugeau speriați de îngrijitorii lor și își țineau capul în mâini - toate semne ale unei boli mintale.

Cauza stării lor a fost un experiment genetic. Atunci când maimuțele erau embrioni unicelulari, oamenii de știință au folosit instrumentele de editare CRISPR pentru a "elimina" o genă care ajută la reglarea ceasului intern al organismului. Întreruperea acesteia este legată de afecțiuni psihiatrice, cum ar fi tulburarea bipolară.

Experimentul cu macacii din Shanghai a urmărit să înțeleagă modul în care genele modelează tulburările psihice și să conceapă medicamente pentru acestea. Acest lucru ar fi putut fi realizat cu tehnologia genetică mai veche a "țintirii genelor", un proces extrem de ineficient care mai întâi introduce ADN în celulele stem și apoi în embrioni. Pentru șoareci, acest proces durează un an. CRISPR poate face acest lucru într-o lună. Același lucru este valabil și pentru adăugarea, sau "introducerea", mutațiilor genetice.

CRISPR-Cas9 a fost dezvoltat pornind de la un sistem natural de editare a genomului pe care bacteriile îl folosesc ca mijloc de apărare imunitară. Atunci când sunt infectate cu viruși, bacteriile capturează bucăți mici din ADN-ul virușilor și le inserează în propriul ADN într-un anumit model pentru a crea segmente cunoscute sub numele de matrice CRISPR. Rețelele CRISPR permit bacteriilor să "țină minte"

virusii inițiali și pe cei înrudiți cu aceștia. Dacă virusii atacă din nou, bacteriile produc segmente de ARN din matricele CRISPR care recunosc și se atașează la regiuni specifice ale ADN-ului virusilor. Bacteriile folosesc apoi Cas9 sau o enzimă similară pentru a separa ADN-ul virusilor, ceea ce îi dezactivează.

Cercetătorii au adaptat acest sistem de apărare imunitară pentru a edita ADN-ul. Ei creează o mică bucată de ARN cu o secvență scurtă "ghid" care se atașează (se leagă) de o secvență țintă specifică din ADN-ul unei celule, la fel ca segmentele de ARN produse de bacterii din matricea CRISPR. Acest ARN ghid se atașează, de asemenea, enzimei Cas9. Atunci când este introdus în celule, ARN-ul ghid recunoaște secvența de ADN dorită, iar enzima Cas9 taie ADN-ul în locul vizat. Deși Cas9 este enzima cea mai des utilizată, pot fi folosite și alte enzime (de exemplu Cpf1). Odată ce ADN-ul este tăiat, cercetătorii utilizează propriul mecanism al celulei de reparare a ADN-ului pentru a adăuga sau șterge bucăți de material genetic sau pentru a aduce modificări ADN-ului prin înlocuirea unui segment existent cu o secvență ADN personalizată.

Dr. Emmanuelle Charpentier a co-inventat editarea genetică CRISPR/Cas9. Ea și colaboratoarea sa, Dr. Jennifer Doudna, au câștigat Premiul Nobel pentru această lucrare revoluționară. Ca instrument de editare a genelor, CRISPR/Cas9 a revoluționat cercetarea biomedicală și a permis descoperiri medicale remarcabile.

CRISPR/Cas9 poate fi utilizat pentru a modifica sau corecta regiuni precise ale ADN-ului nostru pentru a trata boli grave. Este exact ceea ce s-a întâmplat recent, când tehnica a fost utilizată în cazul lui KJ Muddo, un copil născut în Statele Unite ale Americii cu o tulburare genetică rară, deficiența CPS1, care afectează doar unul din 1,3 milioane de copii. Jumătate dintre copiii cu această afecțiune mor în prima săptămână de viață și, chiar dacă ar supraviețui, copilul ar avea întârzieri severe de dezvoltare și mintale și ar avea nevoie în cele din urmă de un transplant de ficat.

Boala această genetică rară de care suferă KJ este cauzată de inca-

pacitatea de a elimina din organism amoniacul, un produs secundar al metabolismului proteinelor. Dacă nu este eliminat, amoniacul se acumulează în sânge și ajunge în creier. Deși medicii i-au administrat lui KJ o dietă care limita foarte mult proteinele - doar atât cât să crească, pentru a minimiza cantitatea de amoniac produsă în organism de metabolismul proteinelor și, de asemenea, un medicament, glicerol fenilbutirat, care a ajutat la eliminarea amoniacului din sânge, KJ prezenta, în continuare, un risc ridicat de leziuni cerebrale sau de deces. Orice boală sau infecție îi putea crește nivelul de amoniac și provoca leziuni ireversibile la nivelul creierului.

KJ, acum în vârstă de 9 luni și jumătate, a devenit primul pacient de orice vârstă care a beneficiat de un tratament personalizat de editare genetică, potrivit medicilor săi. El a primit o “perfuzie” concepută special pentru a adresa exact mutația sa genetică.

Bolile precum cea a lui KJ sunt rezultatul unei singure mutații - o literă de ADN incorectă din cele trei miliarde ale genomului uman. Pentru a o corecta, este nevoie de o țintire precisă în cadrul unei abordări denumite editare de bază. Pentru a realiza această performanță, tratamentul este învelit în molecule lipidice grase pentru a-l proteja de degradarea din sânge în drumul său către ficat, unde va fi efectuată modificarea. În interiorul lipidelor se află instrucțiuni care comandă celulelor să producă o enzimă care editează gena. De asemenea, ele transportă acest “GPS molecular” - CRISPR, care a fost modificat pentru a se deplasa de-a lungul ADN-ului unei persoane până când găsește litera exactă din ADN care trebuie modificată.

Dezvoltarea unui editor de gene pentru tratarea pacienților este un proces deliberat care poate dura ani de zile. Dar KJ nu a avut ani de așteptat - poate doar șase luni înainte de creșterea de necontrolat a riscului de leziuni cerebrale grave sau de deces. De asemenea, echipa trebuia să se asigure că nu există alte editări genetice dăunătoare de care nu știau, în altă parte în ADN.

După administrarea “perfuziei genetice”, KJ se simte acum suficient de bine, inclusiv din punct de vedere al îndeplinirii bornelor de dez-

voltare pentru un copil de vârsta lui, pentru ca echipa să înceapă să planifice externarea sa din spital și traiul la domiciliu.

Implicațiile acestui tratament merg mult dincolo de tratarea lui KJ, a declarat Dr. Peter Marks, oficialul de la Food and Drug Administration din SUA care supraveghea reglementarea terapiei genice în momentul în care acest tratament personalizat de editare a genelor a fost utilizat cu KJ. Astfel, deși tratamentul lui KJ a fost personalizat astfel încât CRISPR să găsească doar mutația sa, același tip de metodă ar putea fi adaptat și utilizat din nou și din nou pentru a corecta mutațiile în alte locuri din ADN-ul unei persoane. Ar trebui schimbate doar instrucțiunile CRISPR care conduc editorul la locul de pe ADN cu mutația care trebuie adresată. Metoda are potențialul de a fi una dintre cele mai transformaționale tehnologii existente, permițând dezvoltarea de tratamente personalizate fără a fie nevoie să se treacă prin ani de dezvoltare și testare costisitoare.

Prin urmare, editarea genomului, în special prin tehnologia CRISPR, prezintă un mare interes și aduce o speranță semnificativă pentru prevenirea și tratarea bolilor umane.

În prezent, editarea genomului este utilizată în principal în celule și modele animale în laboratoarele de cercetare pentru a înțelege bolile, dar este deja explorată în cercetare și studii clinice pentru o mare varietate de tulburări genetice comune, cum ar fi boala celulelor falciforme, fibroza chistică, boala Huntington și distrofia musculară, putând transforma cu adevărat asistența medicală, după cum apreciază mulți cercetători. De asemenea, este promițătoare pentru tratamentul și prevenirea unor boli mai complexe, cum ar fi cancerul, bolile de inimă, bolile mintale și infecția cu virusul imunodeficienței umane (HIV).

*Mirela Mustață, redactor executiv*

*Surse de documentare:*

1. Editarea genetică a pus cercetarea biologică pe o nouă traiectorie (<https://www.economist.com/technology-quarterly/2025/02/21/gene-editing-has-put-biological-research-on-a-new-trajectory>)
2. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/genomicresearch/genomeediting/>
3. <https://www.nytimes.com/2025/05/15/health/gene-editing-personalized-rare-disorders.html?smid=nytcore-android-share>
4. <https://crisprtx.com/gene-editing>
5. Sursa foto: <https://petrieflom.law.harvard.edu/2019/09/05/establishing-standards-for-gene-editing-initial-steps-from-private-and-public-actors/>

# Pledoarie pentru checklist (lista de verificare)

Autor: Dr. Atul Gawande, Editura CODECS, 2011

Un volum mai vechi dar important în care Dr. Atul Gawande ne arată că dacă vor să evite erorile ce pot fi prevenite, chiar și cei mai competenți profesioniști au nevoie de un checklist - o listă scurtă cu sarcini simple, de executat într-o anumită ordine, care să-i conducă pas cu pas de-a lungul unor proceduri complexe.

Ideea Dr. Atul Gawande s-a materializat odată cu inițiativa Organizației Mondiale a Sănătății cu privire la creșterea siguranței în chirurgie, pe care a condus-o el însuși cu succes, și a cărei implementare a dus la scăderea numărului de morți prevenibile în chirurgie, la nivel global.



# Protocoale de diagnostic și tratament în medicina de familie 2024

Coordonatori: Viorela Enachescu, Polliana Mihaela Leru, Mihaela Adela Iancu, Andreea Elena Neculau, Adriana Lavinia Cioca, Constantin Kamal, Editura AMALTEA, 2024

*Lucrare lansată în cadrul Conferinței Naționale de Medicină a Familiei, 2024*



Cartea sintetizează prevenția, diagnosticul clinic, diferențial și managementul celor mai frecvente afecțiuni din asistența medicală a medicului de familie, afecțiuni organice și funcționale ale tuturor aparatelor și sistemelor.

E abordată patologia frecventă a trei dintre aparatele examenului clinic - respirator, digestiv și reno-urinar, precum și bolile infecțioase, informația fiind structurată în patru capitole realizate de autorii cadre didactice de la cinci discipline universitare de MF din București, Craiova, Brașov și Sibiu.

Informațiile sunt actualizate după ultimele ghiduri și consensuri naționale și internaționale și sunt prezentate sintetic și didactic.

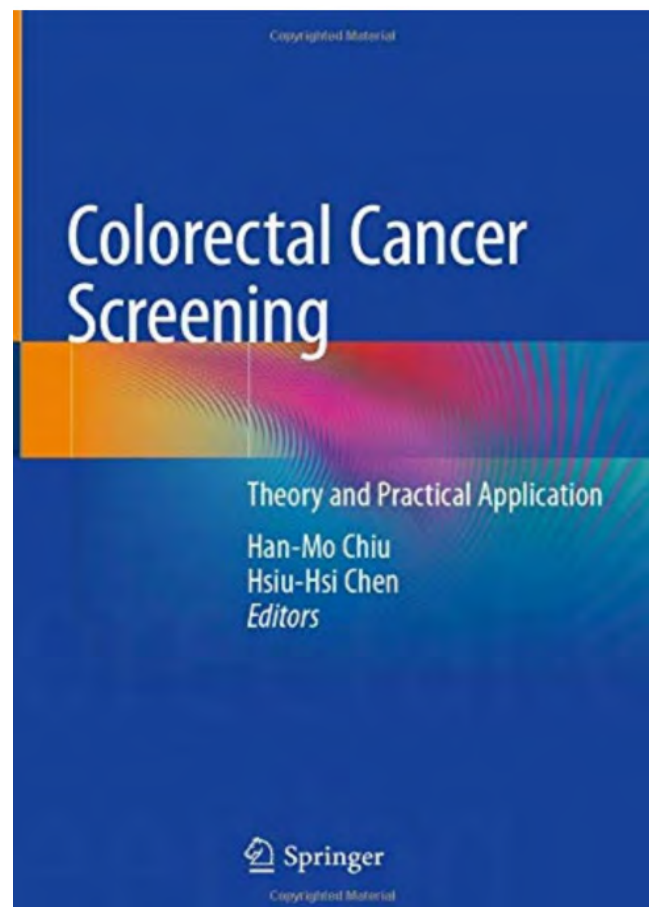
# Colorectal Cancer Screening

Editori: Han-Mo Chiu, Hsiu-Hsi Chen, Editura Springer, 2020

**A**ceastă carte oferă o prezentare completă a bazelor teoretice și practice ale screeningului cancerului colorectal.

Cancerul colorectal este în prezent a patra cauză de deces prin cancer la nivel mondial, chiar dacă decesele cauzate de cancerul colorectal pot fi prevenite prin screening eficient.

Sunt acoperite aspectele esențiale ale screeningului cancerului colorectal, inclusiv epidemiologia cancerului colorectal, diversele teste sau examene de screening și diagnostic, aspecte legate de calitatea screeningului cancerului colorectal, infrastructurile necesare, evaluarea eficacității și evaluările economice ale programelor de screening.



Doina Carmen Mazilu – coordonator

Mirela Mustață – redactor executiv

Ana-Maria Roșu – secretarul redacției

Cristian Oancea – designer editorial

Ne puteți scrie la email:

[secretariat@oamrbuc.ro](mailto:secretariat@oamrbuc.ro)

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