

# Háttéranyag

EOQ Pódium 2024.01.10.

## 1 A megelőző orvoslás fogalma, rövid története, helye a volt és jelenlegi orvoslásban

Orvostudomány azon ismeretanyagainak összessége, amely elméleti alapon szolgál a lakosság egészségének védelmét és fejlesztését, a betegség és fogyatékoság megelőzését intézkedéseknek

Egy dologban valószínűleg mindannyian egyetértünk: a **betegségeket sokkal jobb megelőzni, mint gyógyítani. A megelőző orvoslásnak pontosan ez a célja: lehetőség szerint az egészséges emberekre koncentrálni**, és már akkor elvégez náluk bizonyos vizsgálatokat, mielőtt még megbetegszenek. Arra törekszik tehát, hogy optimalizálja az egészség megőrzésére és előmozdítására, a betegségek megelőzésére, valamint a korai diagnózis és kezelés megkönnyítésére irányuló stratégiákat. Ez a tényleges **EGÉSZSÉGügy**.

Történelmileg a **betegeket** panaszaik és tüneteik alapján **gyógyították (BETEGügy)**, s bizonyos jellegzetes panaszok, tünetek, jellemzők háttérében keresték az esetleges genetikai tényezőket is. Ma már sokkal modernebb megközelítést jelent, hogy a genetikai tényezőkből kiindulva, még egészséges állapotban, a betegségek panaszainak, tüneteinek kialakulása előtt teszünk megelőző lépéseket, hogy – adott esetben – a betegség ki se alakuljon.

**A prediktív beteginformációk** birtokában, azaz az egyes személyek egyéni jellemzőinek ismeretében személyre szabható az orvosi ellátásuk, sőt, az életmódbeli szokásaik módosítása is lehetséges. Ezáltal megelőzhető vagy késleltethető a betegségek kialakulása, miközben javul az életminőség és az egészség megőrzése is.

Nyilvánvaló, hogy az egészséges életmóddal kapcsolatos szokások, mint például a rendszeres testmozgás vagy a kiegyensúlyozott étrend betartása, a dohányzás mellőzése elengedhetetlen, ha egészségesek akarunk lenni. Az is nagyon fontos, hogy évente járjunk a szükséges

orvosi szűrővizsgálatokra, mivel ez segíthet az esetleges egészségügyi problémák azonnali felismerésében és kezelésében.

## 2. Primer, secunder, tercier prevenció és hatékonysága.

### Milyen típusú megelőző gyógymódok léteznek?

A megelőző orvoslásnak négy szintje létezik, amelyeket az alapján határoznak meg, hogy mikor alkalmazzák őket:

- Elsődleges megelőzés (primer prevenció): Az elsődleges megelőző orvoslás magában foglal minden olyan intézkedést, amelynek célja a betegségek kialakulásának megelőzése vagy késleltetése. Ezért az egészséges embereket célozza meg. Középpontjában tehát az egészség általános védelme és támogatása áll; célja **a betegség kifejlődésének megakadályozása**. Példa erre a HPV elleni védőoltások alkalmazása még a betegség (méhnyakrák) kialakulása előtt.
- Másodlagos megelőzés (szekunder prevenció): A másodlagos megelőző orvostudomány olyan intézkedéseket foglal magában, amelyek a betegségek korai felismerésére összpontosítanak. Ekkor már a páciens beteg, így ennek a megelőzésnek a célja **a betegség előrehaladásának késleltetése vagy korai szakaszban történő megállítása**, ami növeli a kezelés sikerességének arányát, következésképpen csökkenti az ellátás költségeit. Ilyen például a (korai stádium/rákmegelőző állapotok felismerését szolgáló) méhnyakrákszűrés.
- Harmadlagos megelőzés (tercier prevenció): a tercier megelőző orvostudomány magában foglalja mindazokat az intézkedéseket, amelyek célja **a meglévő, már kialakult betegségek hatásainak enyhítése**, vagyis gyógyítása. A beteg életminőségének javítására törekszik. Példát jelenthet egy már méhnyakrákos beteg gyógyító célzatú megoperálása.
- Negyedleges megelőzés (kvaterner prevenció): A kvaterner megelőző orvostudomány egyes orvosi eljárások okozta szükségtelen, felesleges, vagy káros hatások elkerülésére vagy csökkentésére összpontosít. Erre példa a petefészkeket/heréket védő ólomkötény használata mellkas röntgenfelvételek során.

### 3.Prevenció vagy curatio?

#### **Gyógyító és megelőző orvostudomány: egymást kiegészítő megközelítések**

A **gyógyító** (azaz a betegekkel foglalkozó) és a **megelőző** (azaz a még egészségesekre koncentráló) orvoslás egymástól független tudományágaknak tűnhetnek, de valójában nincs értelme különálló alternatívaként tekinteni rájuk. Történelmileg ez a két megközelítés **egymás mellett létezik, és tökéletesen kiegészítik egymást**. Ezért a legjobb eredményeket akkor érhetjük el, ha együtt használjuk őket.

Bár mindkét gyógyászati megközelítés a betegség biológiai fejlődésének különböző szakaszaira összpontosít, mégis mindkettő összefügg. Azzal, hogy bizonyos betegségekre gyógyító stratégiát alkalmazunk, egyben megelőzhetjük az adott betegséghez kapcsolódó egyéb szövődmények/más betegségek kialakulását.

#### **A modern orvostudomány 4 P-je**

Az orvostudomány egy ideje már a páciensre összpontosít, és az úgynevezett "négy P" köré épül:

**Prediktív**

**Preventív**

**Perszonalizált (személyre szabott)**

**Páciens aktív részvételét (participációt) igénylő**

Ez a fajta egyénre szabott orvoslás olyan teljes körű orvosi megközelítést hoz létre, amelynek középpontjában a páciens áll. A fő cél annak meghatározása, hogy a páciens mely betegségek kialakulásának kockázata a legnagyobb (**prediktív**), olyan információk elemzésével, mint a genetika, a családi előzmények, az életmód, vagy az emberi test leírható és mérhető jellemzői. Ezen információk alapján az orvos megtervezheti a páciens ellátását, átgondolva a további

vizsgálatok elvégzésének lehetőségét, a nyomon követés kiigazítását, vagy az életmód megváltoztatását.

Az egyéni genetika adottságok fontos szerepet játszanak ebben a megelőző (**preventív**) megközelítésben, mivel egyedi és értékes információkat szolgáltatnak az egyén számára legmegfelelőbb orvosi ellátás és életmódbeli szokások kialakításához.

A 4P-gyógyászat a betegség kezelésétől a konkrét beteg kezelése felé igyekszik elmozdulni (**perszonalizált**), figyelembe véve, hogy minden egyénnek egyedi jellemzői vannak, amelyeket figyelembe kell venni, lehetővé téve a beteggel és magával a betegséggel kapcsolatos különböző tényezők figyelembevételét.

**A páciens aktív részvételével** történő orvoslás szintén kulcsfontosságú fogalom az egészségügyben, és az egyének aktív részvételére utal saját egészségük gondozásában. Az egyéneknek meg kell érteniük, hogy milyen hatalmuk és felelősségük van saját egészségügyükben, ezért fontos, hogy a pácienseket bevonjuk, és felismertessük velük, hogy ők a folyamat kulcsszereplői.

## **4. A megelőzés, mint minőségügyi kérdés az egészségügyben**

### **Miért olyan fontos a személyre szabott megelőző orvoslás?**

A személyre szabott megelőző orvostudomány az orvostudomány logikus fejlődése. Ahhoz, hogy az egészségügyben az innováció élvonalába kerüljünk, a páciensnek hozzáféréssel kell rendelkeznie minden olyan tudományos fejlesztéshez, amely megelőzi a betegség kialakulását (primer prevenció), korán felismeri azt (szekunder prevenció), vagy akár hatékonyabban kezeli azt a korai stádiumban, hogy minimalizálja annak egészségére gyakorolt hatását (tercier prevenció).

A megelőző orvostudomány alkalmazásával például a méhnyakrák halálozása jelentősen csökkent a méhnyakrákszűrés általánossá tételének köszönhetően.

## Mi a genetika szerepe a megelőző orvoslásban?

Az orvosi genetika célja a genetika alkalmazása az orvostudományban. A genetikai vizsgálat lehetővé teszi, hogy a génváltozatok alapján meghatározzuk, hogy egy adott személynél mely betegségek kialakulásának magas a kockázata, azaz hasznos előrejelző információkat nyújt a betegségek kialakulásának megelőzésére vagy korai felismerésére.

A genetikai vizsgálatok fontosságára néhány klinikai példa is van. Ilyen például a MYBPC3 gén patogén génváltozatának azonosítása, amely a hipertrófiás kardiomiopátia (hirtelen szívhalállal járó szívhiba) kockázatát emeli. E variáns minél korábbi azonosítása biztosítja, hogy a páciens mielőbb kardiológus szakorvost keressen fel tanácsadás és megfelelő nyomon követés céljából.

A második példa lehet a RYR1 gén vizsgálata. Ahol patogén variánsok vannak, ott fennáll a súlyos mellékhatás (malignus hipertermia) kockázata, amely lázzal, magas pulzusszámmal és izomlebomlással jár, amelyet a műtétek során használt egyes izomlazítók, például a dinitrogén-oxid vagy a szukcinilkolin beadása vált ki. Ez a fajta változat 2000-ből 1 embernél fordul elő. Ezen információk ismeretében megelőzhetjük ezeket a problémákat azzal, hogy egyszerűen helyettesíthetünk bizonyos gyógyszereket másokkal.

Fontos azzal is tisztában lennünk, hogy nem minden genetikai teszt egyforma, nem minden genetikai teszt klinikailag hasznos, ezért az ilyen típusú vizsgálatokat genetikai tanácsadónak kell javasolnia, aki képes elmagyarázni a vizsgálat célját, előnyeit és korlátait, a páciensre és családjára gyakorolt következményeit, valamint a vizsgálat értelmezését. A tudományos bizonyítékok sokaságával és szilárdságával a **myGenome** a legújabb és legteljesebb lehetőség az egészséges páciensek számára, amely előrejelző információkat kínál a betegségek megelőzésére, valamint a páciens orvosi kezelésének és életmódbeli szokásainak kiigazítására.

## Összefoglalás

Napjainkban a **reaktív vagy gyógyító orvoslásról a proaktív vagy megelőző orvoslás felé haladunk**. Ez a jelentős biotechnológiai és genetikai előrelépéseknek köszönhető. Ezek olyan új eszközöket biztosítottak számunkra, amelyek megkönnyítik az orvoslás személyre szabását, amely figyelembe veszi az egyén sajátosságait, és célja, hogy megelőzze azokat a betegségeket, amelyeknek az egyénnél a legnagyobb a kockázata.

A genetikai vizsgálat a személyre szabott megelőző orvoslás egyik legfontosabb eszköze, de fontos, hogy az Ön számára megfelelő vizsgálat kiválasztásakor konzultáljon klinikai genetikus szakorvossal, egyrészt a klinikai hasznosság biztosítása érdekében, másrészt azért, hogy a lehető legtöbbet hozza ki a DNS-adataiból.

A **myGenome**-ot pontosan azzal a céllal fejlesztették ki, hogy a megelőző orvosláshoz szükséges olyan információkat nyújtson, amelyek a jövőbeni egészségügyi szűrések, orvosi ellátás, gyógyszeres előírások és életmódbeli szokásokkal kapcsolatos javaslatok vonatkozásában irányadóak lesznek. A cél az, hogy a páciens legszemélyesebb információit, az életének tervrajzát jelentő DNS-ét beépítsük az élettervébe és a proaktív egészségfejlesztésébe.