

# PERSPECTIVE ÎN PRACTICA PEDIATRICĂ

## *Perspectives in pediatric practice*

**Prof. Dr. Valeriu Popescu**

*Clinica de Pediatrie, Spitalul Clinic de Copii „Victor Gomoiu“, București*

### REZUMAT

În lucrare se trec în revistă perioadele care au dus la nașterea medicinei ca disciplină științifică: prima, în jurul anului 1860, dominată de lucrările lui Claude Bernard, Pasteur, Mendel, urmată de a doua, cu aproape un secol mai târziu, impregnată de aportul științelor fizico-chimice și al biologiei moderne.

În prezent, beneficiem de aportul geneticii clasice, imunologiei, tehnologiei imagistice și, în perspectivă, de aportul biologiei moleculare.

Autorul subliniază că examenul clinic al pacientului bazat pe o anamneză minuțioasă și un examen clinic desăvârșit constituie și trebuie să fie punctul de plecare al stabilirii diagnosticului, în corelare cu investigațiile paraclinice adecvate cazului clinic în speță; finețea observației clinice nu și-a pierdut niciodată valoarea și nici nu o va pierde, oricât ar avansa tehnologia.

**Cuvinte cheie:** perspective în practica pediatrică; dezvoltarea tehnologiei în genetică și genomică

### ABSTRACT

Technological development in genetics and genomics provides unprecedented possibilities to identify the underlying molecular basis of many common diseases. With the availability of the human genome sequence and growing information on the most DNA variations combined with the molecular analysis on the RNA expression and protein levels, diseases might be characterized in the future at the molecular level.

Describing gene function and the specific role of DNA, RNA and proteins in the disease process, provides novel diagnosis tools and treatment. Eventually, the goal is always to provide optimal therapy for each patient. Understanding how the unique genetic signature of an individual influences the risk and prognosis of disease is the basis of individualized medicine in the years to come (Broeckel et al, 2006).

The author also underlines, the importance of a careful family history, complete clinical examination, routine laboratory investigations, specialized investigations for the diagnosis.

**Key words:** perspectives in pediatric practice; technological development in genetics and genomics

Transformările produse în ultimul veac în toate domeniile vieții și activității omenești au antrenat modificări profunde în gândirea, comportamentul și starea de sănătate a oamenilor.

Revoluția fizicii începută în secolul al XIX-lea a dominat secolul XX, după cum revoluția biologiei începută în secolul al XXI-lea va governa probabil secolele următoare.

Două perioade au dus la nașterea medicinei ca disciplină științifică: prima în jurul anului 1860, dominată de lucrările lui Claude Bernard, Pasteur, Mendel, urmată de a doua, cu aproape un secol mai târziu, impregnată de aportul științelor fizico-chimice și al biologiei moderne.

Nu poate fi trecut cu vederea aportul tot mai important de care beneficiem în prezent, adus de genetica clasică, imunologie, tehnologia imagistică și în continuare de biologia moleculară, la a cărei evoluție suntem martori.

Dezvoltarea tehnologiei în genetică și genomică a făcut posibilă realizarea bazei moleculare a multor boli.

Nici o altă specialitate medicală nu a beneficiat mai mult ca pediatria de:

- ajutorul adus de genetica și genetica medicală în înțelegerea mai corectă a bolilor copilăriei – deficiențele imune primare, hemoglobinopatiile, epilepsiile idiopatice, dar și

Adresă de corespondență:

Prof. Dr. Valeriu Popescu, Spitalul Clinic de Copii „Dr. Victor Gomoiu“, Bulevardul Basarabia Nr. 21, Sector 2, București

unele afecțiuni comune ca: infecțiile bacteriene, astmul bronșic, boala inflamatorie intestinală, bolile oculare, bolile psihiatrice, obezitatea;

- cunoașterea capcanelor potențiale create de noile terapii genomice (terapia genică, farmacogenomica, transplantul de celule stem).

Cunoașterea secvenței genomului uman și creșterea informațiilor asupra celor mai frecvente variații ale ADN-ului și nivelului proteinelor va permite ca bolile să poată fi caracterizate în viitor la nivelul molecular.

Înțelegerea cum unica „trăsătură“ genetică a unui individ influențează riscul și prognosticul bolii sale constituie baza pentru individualizarea, în anii următori, a terapiei optime pentru fiecare pacient (Broeckel și colab., 2006).

Progresele citate care au revoluționat medicina actuală au avut un rol important în diagnosticul, înțelegerea patogeniei, profilaxia și terapia a numeroase maladii.

Procedeele moderne de diagnostic au deschis calea intervențiilor terapeutice care cu ani în urmă erau de neconceput: chirurgia cardiacă și coronariană, medicina de transplant, terapia imunologică, terapia intensivă aplicată în cazul celor grav bolnavi.

Un program important care și-a făcut apariția odată cu introducerea tehnologiei moderne, care a permis ca fătul să devină mai accesibil procedurilor de diagnostic îl constituie *terapia fetală*, care a început cu transfuziile intrauterine în boala hemolitică prin izoimunizare în sistemul Rh al fătului și a fost extinsă la probleme fetale selectivă, ce au inclus unele boli genetice de metabolism și aritmiile cardiace.

Terapia chirurgicală fetală – în prezent doar în stadiu experimental – este limitată la cazurile de hidrocefalie, obstrucțiile de tract urinar, hernia diafragmatică, teratomul sacrococcigian asociat cu insuficiență cardiacă congestivă (placentomegalie și hidrops). Aceste entități, ca și altele, sunt depistate acum destul de frecvent în stadiile precoce de gestație, datorită folosirii pe scară largă a diagnosticului de precizie prin ultrasonografia obstetricală.

Specializarea progresivă datorită progreselor realizate prin momentele revoluționare ce au marcat medicina secolului XX și începutul secolului al XXI-lea nu trebuie să ducă la limitarea rolului adevăratului medic la acela de tehnician medical rafinat. Tehnica își menține rolul ei în medicină și va permite diagnosticări tot mai exacte și tratamente tot mai active, dar va fi ferită de erorile inerente și va avea eficiență maximă numai asociată cu o temeinică formare generală și cu o gândire interdisciplinară, care evită deformarea profesională și înlesnește

înțelegerea fenomenelor complexe ce caracterizează procesele biologice și interrelațiile lor.

Un element esențial al formării medicului îl constituie însușirea și dezvoltarea continuă a spiritului clinic. El reprezintă spiritul de sinteză și de finețe, este cel care desprinde particularul de general, individualizează cazurile, percepe calitativul, imponderabilul, ferește de rutină și de greșeală, amintind medicului că fiecare om este unic din punct de vedere biologic și psihic; proverbul arab al secolului al XIII-lea *dacă greșeala are o mamă, aceasta este rutina* merită să fie cunoscut de fiecare medic practician. Rezultat al însușirii unor mici, dar nenumărate achiziții, provenind din educația simțurilor și din experiența cotidiană acumulată în contactul cu bolnavii, spiritul clinic se prevalează de cele două direcții carteziene, enunțate în *Discurs asupra metodei: a nu considera câștigate decât faptele bine controlate, a nu eșafoda ipoteze decât pe baza unor fapte solid stabilite. A observa mai întâi, a gândi și imagina apoi sunt reguli esențiale ale unei bune clinici, ce se suprapun de altfel afirmației lui Kant: «gândirea fără observație este oarbă, observația fără gândire este goală».*

O datorie ce trebuie să devină pentru medici o obișnuință, însușită în procesul formării lor, este cea de a-și crește și reînnoi permanent cunoștințele, de a se perfecționa, de a se menține la curent cu noul, și aceasta cu atât mai mult cu cât toată medicina înseamnă cercetare și nici un progres nu ar fi posibil fără setea de cunoaștere, fără procurarea constantă de cunoaștințe, fără preocuparea constantă de a înțelege, de a avansa (R. Păun, 1983).

Adevăratul medic al secolului al XXI-lea este acela care va stăpâni tehnologia, dar fără să o absolutizeze, pe primul plan și în stadiul inițial al bolilor situându-se tot examenul clinic. Subliniez că examenul clinic al pacientului bazat pe o anamneză minuțioasă și un examen clinic desăvârșit, constituie și trebuie să fie punctul de plecare al stabilirii diagnosticului, în corelare cu examenele paraclinice adecvate cazului clinic în speță.

Finețea observației clinice nu și-a pierdut nicio dată valoarea și nici nu o va pierde, oricât de mult ar avansa tehnologia.

În ultimii 20 de ani, în SUA se acordă o mare importanță semiologiei clinice europene-franceze în special – și tratatul lui Déjerine și conferințele clinice ale lui Grenet (în domeniul pediatriei) sunt traduse în forță. Americanii au depășit însă Europa în ceea ce privește aportul tehnologiei în medicină, situație care sporește randamentul în cunoașterea pacientului și face ca decizia terapeutică optimă să se stabilească rapid.