

Importanța și relevanța programelor de profilaxie și screening în activitatea medicală

- Tipuri de programe
- Ghiduri și recomandări internaționale
- Rezultate așteptate

Progresul în medicina este un deziderat internațional pentru că, paradoxal, deși arsenalul de arme pe care medicina modernă le are la dispoziție este impresionant și se perfecționează continuu un număr tot mai mare de bolnavi suferă de afecțiuni pentru care nu există tratament.

Statisticile arată că aproximativ 60-70% din cancere pot fi prevenite prin adoptarea unui stil de viață sănătos, de aici importanța covârșitoare a educației în acest domeniu. Există câteva recomandări internaționale privind schimbări care pot reprezenta pași importanți în prevenirea apariției unei afecțiuni maligne:

1. renunțarea la fumat—fumul de țigară conține mai mult de 4000 de chimicale. Cel puțin 40 dintre acestea sunt toxice de nivel înalt și cancerigeni cunoscuți. Fumatul pasiv reprezintă de asemenea o amenințare pentru nefumătorii care inhalează fum de țigară;
2. alimentația sănătoasă – diversificarea alimentației, care să includă gustări de fructe și legume zilnic. La nivel mondial este recunoscută tendința spre consum ridicat de grăsimi și redus de fructe și legume. Grăsimile alimentare sunt considerate factor de risc pentru colon și posibil și pentru cancerul de sân;
3. exercițiul fizic regulat—15 minute de activitate fizică moderată, de 3 ori pe săptămână. Sedentarismul, în special în combinație cu alți factori de risc precum fumatul și o dietă dezechilibrată, crește riscul de dezvoltare a unui cancer. Activitatea fizică regulată este importantă în prevenirea cancerului de colon, sân și posibil și a altor tipuri.

Există mai multe tipuri de prevenție:

- Prevenția primară presupune schimbări în alimentație și în mediul de viață.
- Prevenția secundară implică diagnosticarea precoce și programele de screening.
- Prevenția terțiară se referă la scăderea riscului de complicații și agravări ale bolii.

Screeningul este examinarea inițială, *aplicată "în masă"*, care constă în aplicarea unui ansamblu de procedee și tehnici de investigație unei populații în scopul identificării prezumtive a unei boli, anomalii sau a unor factori de risc. Dezideratul major al acțiunii de

screening este descoperirea precoce a bolilor, evidențierea lor într-un stadiu incipient, pentru ca *eficacitatea* și *eficiența* intervențiilor să fie mai mare, tratamentele efectuate în stadiile precoce ale bolii să fie mai ieftine și mai eficiente.

Screeningul pleacă de la ipoteza că într-o populație există boli și bolnavi necunoscuți datorită unor nevoi neresimțite, neexprimate sau nesatisfăcute. În funcție de mărimea colectivității căreia i se adresează sau de mijloacele de investigare utilizate, screeningul, sau *depistarea*, poate fi:

- ❑ în masă- constă în folosirea unor mijloace de mare anvergură care se adresează unor grupuri mari de populație; a fost mult practicat în trecut, dar s-a dovedit neeconomic și parțial ineficient, motive pentru care în prezent a fost abandonat.
- ❑ selectiv sau țintit- se adresează grupurilor de populație expuse unor factori de risc, este considerat astăzi cel mai eficace și eficient mijloc de depistare, atât din punct de vedere medical cât și din punct de vedere economic.
- ❑ multiplu(*multifazic*)- constă în aplicarea simultană a două sau mai multe teste unei colectivități restrânse, de exemplu se efectuează concomitent glicemia, colesterolemia, se măsoară greutatea, valorile tensiunii arteriale etc; necesita un personal mai numeros și o dotare tehnică superioară.

De o foarte mare importanță este screeningul selectiv pe grupe de vârstă pentru descoperirea unor afecțiuni precum: cardiopatia ischemică, diabetul zaharat, bolile pulmonare cronice nespecifice. O altă formă de screening selectiv este cel efectuat în mediul profesional cu ajutorul cărui se pun în evidență cei afectați de noxele specifice profesiei lor.

Un exemplu este screeningul pentru virusul hepatitei C la adulți asimptomatici cu risc crescut. Factori care îl recomandă: prevalența hepatitei C, potențialul progresiv al bolii, disponibilitatea unui test screening eficient și simplu, terapie relativ eficientă. Strategii folosite: ELISA-PCR și PCR.

Un alt exemplu este utilitatea alpha-fetoproteina (AFP) pentru diagnosticul carcinomului hepatocelular (HCC) la pacienți cu hepatită C. Standarde pentru teste de referință: angiografie sau biopsie; ultrasonografie (US); tomografie computerizată (CT) și biopsie; tehnici imagistice sau autopsie; biopsie.

Există câteva criterii pe care o boala trebuie să le îndeplinească pentru a putea face obiectul

unui screening:

- ❑ boala să constituie o problemă de sănătate;
- ❑ boala să fie decelabilă în etapa de latență sau de debut asimptomatic;
- ❑ să existe probe capabile să evidențieze afecțiunea;
- ❑ testul screening să fie acceptat de populație;
- ❑ boala să fie bine cunoscută și înțeleasă;
- ❑ să existe servicii disponibile pentru cei care sunt depistați că ar avea boala;
- ❑ tratamentul să fie acceptat de bolnavi;
- ❑ costul acțiunii să nu fie prea mare;
- ❑ înțelegerea de către medici a faptului că un examen de sănătate reprezintă începutul unui lung proces de supraveghere a celor bolnavi;
- ❑ boala și strategia de tratament și supraveghere să fie agreate de administrația sanitară.

În ceea ce privește afecțiunile maligne există la momentul actual protocoale de screening pentru cancerul de sân, cancerul de col și cancerul colorectal.

Pentru ca testele folosite în acțiunea de screening să fie eficiente, ele trebuie să îndeplinească următoarele condiții:

- să nu facă rău
- să poată fi aplicate rapid
- să aibă cost redus
- să fie simple
- să fie acceptate de populație
- să aibă o valabilitate corespunzătoare
- să fie fiabile
- să aibă randament mare
- să aibă o valoare predictivă bună

Valabilitatea (validitatea) unui test este capacitatea de a identifica corect ceea ce este presupus să identifice; reprezintă frecvența cu care rezultatele probei sunt confirmate prin procedee diagnostice mai riguroase; se exprimă și se măsoară prin *sensibilitate* și *specificitate*.

Sensibilitatea = capacitatea unui test de a-i identifica în mod real pe cei care au

boala; exprimă proporția rezultatelor pozitive în rândul celor bolnavi; este o probabilitate condiționată -probabilitatea de a fi depistat, cu condiția de a fi bolnav.

Specificitatea= capacitatea unui test de a-i identifica corect pe cei care nu au boala; exprimă proporția rezultatelor negative în rândul celor sănătoși; este o probabilitate condiționată --probabilitatea de a fi negativ, cu condiția de a fi sănătos.

Principiile screeningului:

- să fie întotdeauna însoțit de diagnostic, tratament și dispensarizare;
- orice test să fie verificat înainte de utilizare prin experimentarea sa pe un lot a cărui stare de sănătate este cunoscută sau pe un lot pilot;
- să nu fie folosită prea des în aceeași colectivitate;
- rezultatele ei să fie comunicate cât mai repede persoanelor investigate;
- periodic să se facă o evaluare a acțiunii de depistare prin aprecierea efectelor asupra morbidității și mortalității populației examinate.

Limitele testului screening:

- dacă o metodă de examinare este *prea puțin sensibilă*, vor scăpa evidenței prea multe cazuri de boală;
- dacă metoda de examinare este *prea puțin specifică*, numărul fals-pozitivelor este prea ridicat; persoane sănătoase sunt considerate ca fiind bolnave și îndrumate apoi în mod inutil la examinări diagnostice

În studiile epidemiologice se urmărește *specificitatea* unui test; în cazul examinărilor în masă se pune accentul mai mult pe *sensibilitate*, deoarece dorim să ne scape cât mai puțin bolnavi.

Alegerea testului și determinarea validității sale se fac înainte de declanșarea depistării. Validitatea se determină prin aplicarea testului pe un eșantion mic (100-200 de persoane), cunoscându-se anterior care sunt pacienții care urmează să fie devoalați.

Recunoașterea limitelor tratamentului în bolile genetice plus predictibilitatea modelului de transmitere a genelor de la o generație la alta a focalizat atenția spre profilaxie, ca mijlocul cel mai realizabil și eficient în abordarea afecțiunilor ereditare. Profilaxia cuprinde screening-ul genetic, sfatul genetic și diagnosticul prenatal.

Pentru afecțiunile autozomal recesive există două tipuri de programe de screening genetic: programele de screening pentru homozigoti, în ceea ce privește depistarea indivizilor cu boala manifestă, și programele de screening pentru heterozigoti, care urmăresc depistarea indivizilor purtători ai unei anumite gene mutante, care prezintă astfel riscul transmiterii urmașilor unei anumite afecțiuni. Succesul unui program de screening pentru homozigoti necesită o investigație ieftină și precisă, recunoașterea unui anumit beneficiu (tratament, sfat genetic) pentru diagnosticul precoce și instruirea indivizilor și/sau a familiilor investigate, pentru ca aceștia să înțeleagă semnificația rezultatelor. Cel mai bun exemplu al unor asemenea programe sunt programele de screening ale nou-născuților. Bolile cuprinse în screening variază de la stat la stat, dar includ fenilcetonuria, homocistinuria, boala urinei cu miros ca siropul de arțar, galactozemia, fibroza chistică, hipotiroidismul și siclemia. În fiecare caz, testul de screening permite detectarea precoce și oportunitatea instituirii tratamentului corespunzător, înainte de debutul leziunilor ireversibile. De asemenea, părinții unui individ afectat sunt conștientizați asupra riscului bolii la un alt descendent și au opțiunea diagnosticului prenatal. Programele de screening pentru heterozigoti sunt cel mai bine exemplificate prin programele de detectare a purtătorilor bolii Tay Sachs, o boală fatală de depozitare lizozomală, cu transmitere autozomal recesivă și pentru care nu există un tratament eficient. Screening-ul heterozigotilor în cadrul subpopulațiilor definite cu o frecvență crescută a purtătorilor (de exemplu, evreii askenazi, în rândul cărora frecvența purtătorilor este de aproximativ 1/25, alături de aproximativ 1/200 la anglo-saxoni) identifică cuplurile aflate la risc, în care ambii părinți potențiali sunt heterozigoti, cu o șansă de 25% de a avea un copil afectat. Diagnosticul prenatal este posibil, iar metoda furnizează un mijloc pentru ca un cuplu să aibă un copil neafectat.

Scopurile screeningului

- ❑ menținerea sănătății și prevenirea bolii,
 - în cazul în care screeningul a avut ca scop depistarea factorilor de risc;
- ❑ depistarea precoce a bolilor;
- ❑ determinarea prevalenței unor boli sau factori de risc;
- ❑ diagnosticul stării de sănătate a unei colectivități;
- ❑ evaluarea unor acțiuni, a unor programe;
- ❑ determinarea prezenței unor asociații

Screeningul este urmat de două faze:

- ❑ faza de diagnostic
 - în care cei probabil bolnavi sunt supuși unui test diagnostic pentru confirmarea bolii suspectate;
- ❑ faza terapeutică și de supraveghere medicală.

In ceea ce priveste tehnica medicala si drogurile folosite in scop curativ este greu de prevezut ca vor evolua spectaculos de acum incolo asa ca rolul principal in anii urmatori revine unei sarcini pe cat de simpla pe atat de greu de realizat: preventia si screeningul eficient.

Adriana Corina Stanciu

UMF Carol Davila, Bucuresti