

CITOGENETICĂ MEDICALĂ

C. Maximilian, Doina Maria Ioan

Editura Medicală, București, 1986

Recent apărută în Editura Medicală lucrarea GENETICA MEDICALĂ a autorilor dr. C. Maximilian, personalitate de frunte a geneticii medicale românești și Doina Maria Ioan, consacrată geneticii medicale, te ajută să pătrunzi în intimitatea unui orizont genetic larg dimensionat, reprezentând atât un instrument de inițiere cât și un ghid de lucru în patologia umană determinată sau asociată unor modificări genomiiale, cromozomiale sau genice.

Concepută sub semnul deschiderii și integrării a tot ce este nou în genetica medicală actuală, lucrarea prezintă în fiecare capitol enunțuri rigurose delimitate prin care se derulează succesiv imaginea complexă a acestei specialități medicale cu multiple implicații în toate celelalte specialități medico-biologice.

După o succintă și actuală prezentare a unor aspecte de genetică moleculară, justificată de efemeritatea datelor geneticii, autorii prezintă succesiv într-o tematică selectată: mecanismele de transmitere ereditară autozomală și heterozomală, poligenică, identificarea naturii tulburărilor, farmacogenetica, heterogenitatea genetică, diagnosticul malformațiilor congenitale izolate, al sindroamelor plurimalformative sau al erorilor innăscute de metabolism.

Rețin în special atenția acele capitole care și propun să prezinte cele mai noi cuceriri în genetica bolilor comune ca: hipertensiunea arterială, bolile coronariene, hiperlipidemiile, genetica cancerului, diabetul zaharat, hipotrofiile staturale, înăpoierea mentală, psihozele, epilepsia, surditatea etc. În cadrul sfatului genetic, prospectiv sau retrospectiv, se descriu cele mai recente explorări utilizate în scopul detectării prenatale a diverselor boli, precum și metode de screening populațional postnatal vizând asigurarea unei profilaxii genetice eficiente.

În ultimele trei capitole care includ modalități de tratament în tulburările genetic determinate, urmate de prezentarea marilor performante ale ingineriei genetice, se tratează și unele aspecte de etică care generează violente discuții asupra responsabilității sociale a științei. În acest context, după cum afirmă autorii „știința trebuie să descopere adevărul, ea are libertatea de a-l căuta cu toate mijloacele posibile, cu singura condiție de a nu periclita prin realizările ei, omul. Medicina va fi confruntată cu întrebări pe care nu și le-a pus niciodată ... iar descoperiri mai puțin șocante pot genera mari dileme”.

Astfel lucrarea autorilor se distinge nu numai prin însemnătatea și varietatea tematicii abordate într-o viziune sintetică, dar și prin enunțarea unor întrebări fără răspuns la care „nici geneticienii nici reprezentanții societății nu vor să-și expună public punctele de vedere”, conținând ca un veritabil tratat de largă adresabilitate, atât în folosul învățămîntului superior medical, cât și pentru toți specialiștii în medicină, cercetători, studenți sau chiar specialiști de alte profile biosociale.

Imensa bibliografie de genetică generală și medicală actuală, sau de interferență cu alte specialități medico-biologice, face imposibil demersul informării noastre exhaustive. Cu atât mai oportună este apariția acestei lucrări pentru literatura medicală românească.

Șef de lucr. dr. Livia Chioreanu