

BOLNICA SV. KATARINA I HNS ZAPOČINJU PILOT PROJEKT PRIMJENE NOVE GENETIČKE DIJAGNOSTIKE U SPORTAŠA

Tijekom ovog jedinstvenog pilot projekta „genetičkog probira“ kardiovaskularnih bolesti nogometaša i nogometašica analizirat će se određene mutacije na 77 gena s ciljem moguće prevencije iznenadne srčane smrti u predisponiranih sportaša

Zagreb, 27. prosinca 2018. - Specijalna bolnica Sv. Katarina, službena bolnica hrvatske nogometne reprezentacije, i Hrvatski nogometni savez po prvi put u Europi započinju sustavni projekt genetičkog probira (engl. *screening*) rizičnih skupina nogometaša i nogometašica s ciljem utvrđivanja učestalosti u literaturi opisanih najčešćih genskih mutacija koje mogu dovesti do iznenadne srčane smrti sportaša (engl. *sudden cardiac death*).

Izenadna srčana smrt sportaša neočekivani je događaj na sportskim terenima koji u općoj javnosti i stručnim krugovima otvara niz pitanja poput „Kako je moguće da se tako nešto dogodi naizgled zdravim i uspješnim sportašima“ ili „Kako prevenirati takve nenadane i nemile događaje“?

Činjenica je da iznimno intenzivna tjelesna aktivnost može privremeno povećati rizik od iznenadne srčane smrti u predisponiranih sportaša. Medicinska literatura navodi da zbog povećanih tjelesnih aktivnosti sportaši imaju 2,8 puta veći rizik od iznenadne srčane smrti u usporedbi s populacijom koja ne prakticira sportske aktivnosti. Posebno je značajno da do ovako dramatičnog stanja mogu dovesti bolesti koje imaju genetsku podlogu. Zbog toga, medicinska struka osim uvođenja detaljnih kliničkih pregleda sportaša, odnedavno preporučuje i uvođenje ciljanih genetičkih testova, prvenstveno zbog toga što mogu pravovremeno kod pojedinca ukazati na postojeću genetsku predispoziciju.

S genetičkim sustavom (engl. „*multi-gene panel testing*“) *Cardio Screen* tijekom navedenog „pilot projekta“ istodobno će se analizirati 77 gena i pripadajućih mutacija povezanih sa stanjima koja mogu dovesti do iznenadne srčane smrti sportaša. U navedena stanja između ostalog ubrajaju se i razni poremećaji električne aktivnosti srca među kojima značajno mjesto zauzimaju nasljedni poremećaji ionskih kanala srca (npr. sindrom produljenog QT intervala) ili s druge strane strukturne promjene srca poput kardiomiopatije (najčešće hipertrofijska kardiomiopatija), ali i niz drugih stanja. Kad je riječ o kardiomiopatijama, nažalost, iznenadna srčana smrt se često događa prije pojave bilo kakvih prethodnih simptoma i svaki dijagnostički podatak koji može smanjiti učestalost ovakvih stanja je dragocjen.

Hrvatsko društvo za sportsku medicinu Hrvatskog liječničkog zbora vezano uz sistematske preglede sportaša, te sukladno stavovima „*American Heart Association*“, „*European Society of Cardiology*“ i „*International Olympic Committee*“ je izdalo smjernice opsega pregleda sportaša te ističe „Posebno je zabrinjavajuće da većina sportaša s neotkrivenom srčanom manom nažalost nema nikakve simptome i jedini način za sprječavanje iznenadne srčane smrti je primarna prevencija koja uključuje elektrokardiogram, a ako postoji sumnja na bolest srca potrebno je raditi i dodatne pretrage uključujući i UZV srca, ergometriju, 24h- Holter, MR srca itd.“ U nastavku stoji „Danas se sve više rade i genetska testiranja preminulih sportaša kako bismo dobili što više informacija o ovim poremećajima u svrhu bolje prevencije iznenadne smrti u budućnosti“.

Cilj projekta Specijalne bolnice Sv. Katarina i Hrvatskog nogometnog saveza je genetičkim probirom sportaša iz rizičnih skupina (sportaši s osobnom ili obiteljskom anamnezom,

sportaši sa specifičnim nalazom nakon kliničkog pregleda, sportaši s ranijim epizodama slabosti ili pretjeranog umora koji nije u skladu s naporom, sportaši s nerazjašnjenim gubitkom svijesti i bolovima u prsima pri naporu, itd.) tragati za osobama određenih genotipova koje sadrže tipične mutacije odgovorne za nastanak ovih nenadanih i tragičnih događaja. S druge strane, sukladno Smjernicama (Stajalištima) Hrvatskog društva za humanu genetiku Hrvatskog liječničkog zbora, svim osobama koje su kroz probir identificirane kao osobe s višim rizikom pružit će se informacije u sklopu genetskog savjetovanja i to pri identifikaciji rizika i nakon dodatnih ispitivanja. Navedeno će predstavljati temelj za optimalno liječenje te, ako je potrebno, isključenje iz sporta rizičnih sportaša sve s ciljem smanjenja učestalosti iznenadne srčane smrti.

Davor Šuker, predsjednik HNS-a

„Zadovoljstvo mi je što u suradnji s našom službenom bolnicom Specijalnom bolnicom Sv. Katarina, europskim centrom izvrsnosti, po prvi put na Starom kontinentu provodimo ovakvo sustavno genetičko testiranje nogometaša i nogometašica. I ovim primjerom pokazujemo da možemo biti predvodnici u brojnim procesima, poput uvođenja novih dijagnostičkih pretraga, a sve s ciljem kako bismo našim sportašima osigurali najbolju moguću zdravstvenu skrb.“

Prof.dr.sc. Dragan Primorac, predsjednik Upravnog vijeća Specijalne bolnice Sv. Katarina

„Iznenadna srčana smrt je vodeći uzrok smrti u sportaša i svaki novi dijagnostički iskorak je značajan u prevenciji ovakvih nenadanih i tragičnih događaja koji ostavljaju dubok trag u svakom društvu. Veliki broj kardiovaskularnih bolesti, koje mogu dovesti do iznenadne srčane smrti, npr. poput hipertrofijske kardiomiopatije ili raznih poremećaja električnih aktivnosti srca ima genetsku podlogu. To prirodno sugerira potrebu za pravovremenim genetičkim probirom, posebice unutar rizičnih skupina sportaša, što će naravno uz standardnu kliničku obradu sukladno smjernicama Europskog kardiološkog društva dovesti do optimizacije liječenja i određivanja preporuka vezano uz njihove daljnje sportske aktivnosti.“