



Prof. Dragan Primorac pokreće novu specijalizaciju, prvi je to takav program u Hrvatskoj za koji će biti otvoreno 30 mjesta

Medicinska genetika za prevenciju tumora, nasljednih bolesti...



POČINJE NA JESEN Specijalizanti će se educirati u KBC-ima Zagreb, Rijeka, Split i Osijek te u Klinici za dječje bolesti Zagreb, KB-u Sveti Duh, Specijalnoj bolnici Sv. Katarina te u vodećim svjetskim institucijama iz područja medicinske genetike

Romana Kovačević Barišić

Petogodišnja specijalizacija iz medicinske genetike novi je program koji počinje od jeseni i za koji će se specijalizanti educirati u KBC-ima Zagreb, Rijeka, Split i Osijek te u Klinici za dječje bolesti Zagreb, KB-u Sveti Duh te Specijalnoj bolnici Sv. Katarina, a dijelom i u nekim od vodećih svjetskih institucija iz područja medicinske genetike. Riječ je o prvom takvom programu specijalizacije u Hrvatskoj za koji će biti otvoreno 30 mjesta.

Ova specijalizacija već postoji u svim članicama EU, gdje su u cijelosti harmonizirani profesionalni standardi vezani uz proces učenja, ocjenjivanja, osiguranja i unapređenja kakvoće iz područja medicinske genetike.

I protiv reakcija na lijekove

Zahvaljujući uvođenju medicinske genetike u Hrvatsku, nedavno smo ušli u članstvo Europske udruge liječnika specijalista – Sekcije iz me-

tu je uloga medicinske genetike nezaobilazna. Osim toga, cijeli koncept personalizirane medicine "Prava terapija za pravog pacijenta u pravo vrijeme" uglavnom je zasnovan na medicinskoj genetici.

– Drugim riječima, bez medicinske genetike nema personalizirane medicine. Istodobno golemi iskoraci u području znanosti poput uvođenja sekvenciranja cijelog genoma u rutinsku kliničku praksu, medicinsku genetiku interdisciplinarno integriraju u sva područja kliničke medicine. Medicinska genetika snažno ulazi i u područje preventivne medicine pa tako tzv. prediktivno genetičko testiranje kojim se utvrđuje ima li pojedinac povećani rizik za određenu bolest, postaje sastavnica koncepta personalizirane medicine. Nadalje, u kliničku praksu sustavno uvodimo koncept farmakogenomskog testiranja, o kojem sam nebrojeno puta govorio. Farmakogenomika između ostalog proučava vezu između genetičke predispozicije pojedinca i njegove sposobnosti metaboliziranja, transporta i distribucije određenog lijeka, kao i sposobnosti vezanja za određene molekularne mete poput

tih učinaka mogla spriječiti.

– Genetika u ranoj onkološkoj dijagnostici, ali i u optimizaciji terapije u onkoloških bolesnika ima nezamjenjivu ulogu. Dovoljno je reći da nedavno multicentrično znanstveno istraživanje objavljeno u znanstvenom časopisu JAMA Oncology, provedeno na populaciji od 2984 pacijenata s onkološkim bolestima (solidnim tumorima) otkriva da svaki osmi pacijent, odnosno čak 13,3 posto pacijenata s karcinomom ima nasljednu mutaciju (patogenu varijantu) gena povezanu s povišenim rizikom za karcinom od svojeg rođenja. Budućnost personalizirane medicine nedjeljiva je od optimizacije prehrane – ističe i nastavlja:

– Novo područje medicine koje se bavi vezom između gena i prehrane (nutrigenomika), omogućuje optimizaciju prehrane za svakog pojedinca, u cijelosti prilagođenu genetičkom profilu pacijenata. Već je danas medicinska genetika duboko ukorijenjena u klinički pristup u području pedijatrije, neurologije, ortopedije, prenatalne medicine, onkologije i brojnih drugih područja koja zahtijevaju ekspertizu medicinskog genetičara nužnu za pravovremeno postavljanje dijagnoze te izbor pravovremene ciljane terapije temeljene na molekularnom profilu pacijenta.

Zamjena genskog materijala

Primorac kao jedno od posebno važnih područja ističe rijetke nasljedne bolesti. Uvođenjem specijalističkog usavršavanja iz medicinske genetike omogućit će se sustavna edukacija liječnika te znatno unaprijediti dijagnostiku i liječenje oboljelih od rijetkih nasljednih bolesti.

– Zadnjih godina posebno se ističu naša nastojanja u liječenju genetski uvjetovanih bolesti, prvenstveno metodom genske terapije. U suštini genska terapija predstavlja inovativan pristup u medicini koji se odnosi na zamjenu genskog materijala u stanicama pacijenta kako bi se postigao terapijski učinak. U tu svrhu danas najčešće govorimo o CRISPR-Cas9 alatu za precizno uređivanje genoma, a cijeli pristup predstavlja revolucionarnu tehnologiju u području genetičkog inženjeringa – navodi ovaj stručnjak svjetskog glasa.

Istraživanje u znanstvenom časopisu JAMA Oncology, provedeno na populaciji od 2984 pacijenata s onkološkim bolestima, otkriva da svaki osmi pacijent, odnosno čak 13,3 posto pacijenata s karcinomom ima nasljednu mutaciju (patogenu varijantu) gena povezanu s povišenim rizikom za karcinom od svojeg rođenja

dicinske genetike (UEMS), s ciljem potpunog usklađivanja edukacije iz medicinske genetike svih država članica EU. S druge strane, svjesni činjenice o golemom utjecaju medicinske genetike na razvoj medicine, u SAD-u specijalizacija iz medicinske genetike se provodi na najelitnijim institucijama poput Mayo Clinic, Sveučilištima Stanford, Johns Hopkins, Harvard, Yale, UPenn. – navodi prof. Dragan Primorac, predsjednik Upravnog vijeća Sv. Katarine.

Preduvjet za liječenje svake bolesti je razumijevanje mehanizma njezina nastanka, objašnjava Primorac, posebice na molekularnoj razini, a

receptora, enzima i drugih proteina. Ona pomaže razumijevanju zašto neke osobe nemaju željeni terapijski odgovor nakon primjene lijeka, zašto je za postizanje optimalnoga terapijskog odgovora kod nekih osoba potrebno primijeniti višu ili nižu dozu lijeka, a može ukazati i na one pacijente kod kojih će terapijski učinak izostati, odnosno na one u kojih se mogu pojaviti neželjeni učinci lijekova – objašnjava prof. Primorac.

Dodaje kako nedavni podaci za Europu pokazuju da se sedam do 13 posto pacijenata prima u bolnicu zbog neželjenih reakcija na lijekove te da bi se korištenjem farmakogenetike većina