



PILOT PROJEKT Kreće genetička dijagnostika



Jadranka Primorac i Dragan Primorac, članovi Upravnog vijeća Specijalne bolnice Sv. Katarina, s Modrićem i Šukerom

Primorac: Velik iskorak u prevenciji iznenadnih srčanih smrti sportaša

Prvi put u Europi stvara se projekt genetičkog probira rizičnih skupina nogometaša s ciljem utvrđivanja učestalosti najčešćih genskih mutacija

Specijalna bolnica Sv. Katarina, službena bolnica hrvatske nogometne reprezentacije, i Hrvatski nogometni savez 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).

Iznenadna 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 iznimna 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, nedavno preporučuje i uvođenje ciljanih genetičkih testova, prvenstveno zbog toga što mogu pravovremeno kod pojedinca ukazati na postojeću genetsku predispoziciju.

- Iznenadna srčana smrt je vodeći uzrok smrti u sportaša i

svaki novi dijagnostički iskorak je značajan u prevenciji ovakvih nenadanih i tragičnih događaja. 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 dovesti do optimizacije liječenja i određivanja preporuka vezano uz njihove daljnje sportske aktivnosti - kaže prof. dr. sc. Dragan Primorac, predsjednik Upravnog vijeća Specijalne bolnice Sv. Katarina.

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.

Cilj projekta Specijalne bolnice Sv. Katarina i Hrvatskog nogometnog saveza je genetičkim probirom sportaša iz rizičnih skupina tragati za osobama određenih genotipova koje sadrže tipične mutacije odgovorne za nastanak ovih nenadanih i tragičnih događaja. S druge strane, sukladno Smjernicama 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, izrazio je zadovoljstvo što će se u suradnji sa službenom bolnicom Saveza prvi put na Starom kontinentu provoditi sustavno genetičko testiranje nogometaša.

- 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 - rekao je Šuker. **rv**

Prvi put na Starom kontinentu provodi se genetičko testiranje nogometaša, čime pokazujemo da možemo biti predvodnici u brojnim procesima, a sve s ciljem kako bismo našim sportašima osigurali najbolju skrb, rekao je Šuker