

BIOBANKE GENA – BUDUĆNOST PERSONALIZIRANE MEDICINE

3. DIO: Personalizirana medicina u Hrvatskoj



☰ Kategorija: [Znanost](#)

🕒 Objavljeno: Četvrtak, 15 Prosinac 2022 12:09

✍️ Piše: Lana Bunjevac (foto: Profimedia)

Iako još uvijek nemamo nacionalnu **biobanku**, personalizirana medicina dijelom već jest implementirana u hrvatski zdravstveni sustav i to putem genskog testiranja onkoloških bolesnika prije propisivanja tzv. pametnih lijekova protiv raka i liječenja kemoterapijom. Na hrvatskim medicinskim fakultetima danas postoje i kolegiji personalizirane medicine, čiji je cilj, kako se navodi, upoznati studente sa suvremenim trendovima individualizirane medicine i farmakoterapije bazirane na genetici i genomici.

Sekvencirani ljudski genom osnova je razvoja personalizirane medicine, a trošak analize genoma koji je prije još samo desetak godina bio ekstremno visok i iznosio oko milijun eura, danas se zahvaljujući napretku tehnologije spustio na cifru od otprilike 800 eura. Moderna medicina već sada je preventivna, personalizirana, prediktivna i participatorna, što znači da smo svojim načinom života i mi djelomično odgovorni za svoje zdravlje. Cilj personalizirane medicine jest upravo utvrditi predispoziciju za neku bolest te prilagoditi pravu terapiju pravoj osobi u pravo vrijeme.

U tradicionalnom pristupu liječenju, bolesnici koji su bolovali od iste bolesti bili su liječeni istim lijekovima i pritom su ti lijekovi kod nekih bolesnika imali učinak, a kod nekih ne. Danas se pristup liječenju temeljito promijenio, a personalizirana medicina omogućuje da liječenje više prilagođavamo potrebama pojedinaca. Na primjeru raka možemo vidjeti kako rezultati genskog testiranja mogu pomoći liječnicima da odrede je li dostupna ciljana terapija odgovarajuća za jedinstveni genski profil tumora bolesnika. Nasljedni karcinomi dojke i jajnika najčešće su posljedica mutacija u genima **BRCA1** i **BRCA2**, a genskim testiranjem može se rano otkriti rizik za te bolesti te se može poduzeti učinkovita prevencija. Jedan od primjera ciljane terapije je identifikacija proteina **HER2** kod žena s karcinomom dojke, čija

f
No

• BI
PE
dic
ge

• BI
PE
DI
rije

• BI
PE
DI
Hr

• TF
Ok
sn
se

• BI
PE
dic



f

prisutnost ili odsutnost daje liječniku indicaciju za specifičnu terapiju. Drugi primjer odnosi se na mali postotak ljudi - oko 2 posto - koji metabolizira lijekove značajno brže ili sporije od ostatka populacije. I to se često može vidjeti u genima. Ako se pronađe takav marker, recepti se moraju prilagoditi kako bi se izbjeglo pod- ili predoziranje.



U KBC-u Zagreb bit će otvoren nacionalni Zavod za personaliziranu medicinu

Jedno od područja medicine koje bi moglo profitirati od personaliziranog pristupa jest i područje mentalnog zdravlja gdje se lijekovi isprobavaju na temelju pokušaja i pogrešaka, što je često frustrirajuće za pacijente jer je učinkovitost lijekova dok se ne postigne optimalna terapija često vrlo niska, pa neki na kraju i potpuno odustanu od terapije. U kliničkoj praksi već se odavno primjenjuju i prenatalna testiranja i probiri na genetičke bolesti kao što je **Downov sindrom**.

Od takvog personaliziranog pristupa korist imaju ne samo liječnici i pacijenti koji imaju manje nepotrebnih terapija i nuspojava već i društvo u cjelini, zbog veće stope izlječenja te učinkovitije upotrebe novčanih sredstava u zdravstvenom sustavu. Još prije tri godine najavljeno je da će u **KBC-u Zagreb** biti otvoren nacionalni **Zavod za**

personaliziranu medicinu, odnosno laboratorij za gensko testiranje. U drugoj fazi bit će pokrenuta i hrvatska baza podataka u onkologiji. U **KBC-u Zagreb** i sada se provode genska testiranja čiju cijenu pokriva **HZZO**, no otvaranjem laboratorija testiranje će biti dostupno značajno većem broju oboljelih.

I dok je za testiranje na teret **HZZO**-a potrebna uputnica i medicinska indikacija, neki genski testovi danas se po prihvatljivim cijenama mogu napraviti i u brojnim privatnim laboratorijima. Za potrebe ovog teksta i sama sam napravila test na faktor **V Leiden**, koji predstavlja mutaciju jednog od faktora zgrušavanja u krvi i najšire je rasprostranjen nasljedni faktor rizika za trombofiliju odnosno za stvaranje krvnog ugruška i razvijanje tromboze. Na testiranje sam se odlučila iz razloga što je ovu mutaciju imao i moj tata, a test sam napravila u privatnom laboratoriju po cijeni od 300 kn. Potrebno je samo dati uzorak krvi koji se potom šalje na obradu u laboratorij u **Budimpešti**, a nakon desetak dana rezultati vam stižu na mail. Moj rezultat ispao je normalan, što znači da nije otkrivena nikakva mutacija, te da ne postoji naslijeđeni rizični faktor za trombozu. U slučaju heterozigotnih nositelja (jedna kopija mutiranog gena i jedan normalan gen) osoba bi imala otprilike sedam puta veći rizik za trombozu, dok bi u slučaju da je osoba homozigotni nositelj (naslijeđene dvije kopije mutiranog gena) taj rizik bio veći za čak 20 do 80 puta u odnosu na ostatak populacije.

Iako se utjecaju faktora **V Leiden** može pripisati tek nešto više od 50 posto venskih tromboembolija, osobe koje su pozitivne mogu smanjiti svoj rizik za razvoj tromboze tako što će na primjer koristiti kratkotrajnu tromboprofilaksu u razdobljima povećanog rizika za trombozu, kao što su operacija ili prekooceanski let avionom. Također, spoznaja o genetičkoj predispoziciji za razvoj tromboze može imati utjecaj i na ženinu odluku o uporabi oralne kontracepcije, jer je u slučaju pozitivnog nalaza rizik kod homozigotnih žena koje uzimaju oralnu kontracepciju veći čak 200 posto u odnosu na ostatak populacije.

Naravno, ne treba smetnuti s uma da personalizirana medicina još uvijek nije jeftina ni dostupna svakome, a jedno od njezinih ograničenja su etička pitanja, o kojima će više biti riječi u zadnjem nastavku.

Tekst je objavljen u sklopu programa poticanja novinarske izvrsnosti Agencije za elektroničke medije



[➤ Uvjeti i pravila](#) [➤ Politika privatnosti](#) [➤ Politika kolačića](#) [➤ Marketing](#) [➤ Kontakt / Impressum](#) [➤ SiteMap](#)

[➤ Login](#) [➤ O nama](#)

loading

