

📍 [Naslovnica](#) ▶ [Život](#) ▶ [Znanost](#)

# BIOBANKE GENA – BUDUĆNOST PERSONALIZIRANE MEDICINE

## 4. DIO: Personalizirana medicina i rijetke bolesti



Tweetaj



☰ Kategorija: [Znanost](#)

🕒 Objavljeno: Ponedjeljak, 19 Prosinac 2022 21:58

✍️ Piše: Lana Bunjevac

Kao što smo vidjeli u prethodnom članku, implementacija genomske medicine provodi se u genomici raka, farmakogenomici, predviđanju genomskog rizika za česte bolesti i prenatalnom testiranju na kromosomske abnormalnosti, a u ovom nastavku vidjet ćemo kako se ona primjenjuje u dijagnostici i liječenju rijetkih genetskih bolesti.

U **Estoniji**, s kojom smo počeli ovo istraživanje, nadležnost u sferi rijetkih bolesti uglavnom je koncentrirana na **Sveučilište u Tartuu**, gdje se liječnici također obučavaju, koristeći resurse tamošnje Sveučilišne bolnice. U **Estoniji** postoje i dva genetička centra, jedan u **Tallinnu** i drugi u **Tartuu**, koji dijagnosticiraju rijetke bolesti i kamo se upućuju pacijenti iz cijele **Estonije**.

Informacije o rijetkim bolestima i lijekovima za rijetke bolesti još od 2004. godine dostupne su putem javnog portala **Orphanet**. Orphanetom upravlja mreža akademskih ustanova iz 40 zemalja, predvođena Francuskim nacionalnim institutom za zdravlje i medicinska istraživanja sa sjedištem u **Parizu**. Portal pruža informacije o više od **6100 rijetkih bolesti**, a na njegovim stranicama mogu se vidjeti i europski registri rijetkih bolesti po zemljama. Prema tom popisu, u **Hrvatskoj** postoje dva nacionalna registra za rijetke bolesti, i to registar **cistične fibroze** i registar **neuromuskularnih bolesti**.

- Prema procjenama u **Hrvatskoj** oko **250 tisuća građana** boluje od neke rijetke bolesti. Međutim, točni i sveobuhvatni epidemiološki i/ili statistički podaci o rijetkim bolestima u Republici Hrvatskoj ne postoje. Tek u posljednje vrijeme nastojanjem **Hrvatskog saveza za rijetke bolesti** počelo se sustavnije evidentirati oboljele od rijetkih bolesti. Jedan od glavnih problema s kojim se oboljeli susreću je

f  
No

• BI  
PE  
dic  
ge

• BI  
PE  
DI  
rije

• BI  
PE  
DI  
Hr

• TF  
Ok  
sn  
se

• BI  
PE  
dic



kasno postavljanje dijagnoze i nedostatak adekvatnog liječenja - kaže **dr. Mirando Mrsić**, hematolog i član **Hrvatskog saveza za rijetke bolesti** te **Europskog udruženja za rijetke bolesti**.

Oko 80 posto svih rijetkih bolesti genetski su uvjetovane i većina genetskih bolesti su rijetke bolesti, iako nisu sve rijetke bolesti genetske. Mnoge rijetke bolesti manifestiraju se tijekom ranog djetinjstva, no otprilike 50 posto rijetkih bolesti obično se javlja samo kod odraslih, a jedan od najpoznatijih primjera je **Huntingtonova bolest**. No, tek manji broj oboljelih dođe do genetičkog savjetovališta.

- Uzrok tome je mali broj organiziranih službi u kojima su zaposleni stručnjaci educirani za ovaj oblik zdravstvene usluge. Genetički testovi imaju važnu ulogu u procesu postavljanja dijagnoze rijetkih bolesti, no njihovo je korištenje ograničeno - pojedini testovi rade se samo u određenim centrima u Europi/svijetu, što zahtijeva uređenu međugraničnu suradnju. Veći broj laboratorija u Republici Hrvatskoj provodi genetičku (citogenetsku, molekularnu, biokemijsku) dijagnostiku rijetkih bolesti. Prenatalna dijagnostika je dobro razvijena kao i preimplantacijska genetička dijagnostika kod metoda potpomognute oplodnje, koja omogućuje parovima s rizikom da dobije zdravo potomstvo - objašnjava **Mrsić**.

Procjenjuje se da danas postoji oko **7000 rijetkih bolesti**, no točnu brojku teško je odrediti. Europska unija bolesti smatra rijetkima ako pogađaju manje od 5 počinaca na 10 tisuća stanovnika. Rijetke bolesti su bolesti s posebno niskom prevalencijom, međutim, broj različitih rijetkih bolesti je velik pa je stoga i broj ljudi koji boluju od rijetkih bolesti relativno visok.

- Presimptomatska i predskazujuća dijagnostika omogućuje postavljanje dijagnoze prije pojave simptoma i znakova bolesti. U **Hrvatskoj**



**dr. Mirando Mrsić, hematolog i član Hrvatskog saveza  
za rijetke bolesti**

je ovaj oblik testiranja moguć za neke neurološke i psihijatrijske poremećaje (npr. **Huntingtonova bolest, spinocerebelarne ataksije, neurofibromatoza**) i tumore (**MEN, obiteljska adenomatozna polipoza, nasljedni nepolipozni tumor kolona**). U Republici Hrvatskoj obavezan dio zdravstvene zaštite jest i novorođenački probir koji se provodi od 1978. godine, a u 2022. uključuje fenilketonuriju, konatalnu hipotireozu, nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze srednjih lanaca, nedostatak 3-OH-acil-CoA-dehidrogenaze dugih lanaca (izoliran ili kao dio manjka trifunkcionalnog proteina), nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze vrlo dugih lanaca, nedostatak karnitinskog nosača, izovaleričku aciduriju i glutarnu aciduriju tipa I. Probir za **kongenitalnu hipotireozu** provodi se od 1985. godine putem suhe kapi krvi. Cilj tog probira je da se utvrde djeca kod kojih je smanjena ili ne postoji funkcija štitnjače te da se u slučaju postavljanja dijagnoze odmah krene s terapijom i spriječe fatalne posljedice - naglašava **Mrsić** i dodaje da će prema posljednjim medijskim napisima **Hrvatska** biti jedna od rijetkih zemalja u **Europi** koja će početi s probiranjem školske djece i na nasljednu obiteljsku hiperkolesterolemiju, genetski uvjetovanu

f

bolest koja dovodi do stvaranja visokih vrijednosti kolesterola. Utvrđivanjem bolesti u dječjoj dobi omogućit će se rana terapija i prevencija teških oštećenja organizma.

Troškovi liječenja za one koji imaju rijetke bolesti su 3-5 puta viši nego troškovi liječenja čestih bolesti. Ujedno, većina genskih bolesti otporna je na konvencionalno liječenje, tako da se ulaže velik napor u istraživanje mogućnosti genske terapije.

- Mogućnosti liječenja rijetkih bolesti često su oskudne i slabo djelotvorne. Jedan od najvažnijih problema u zbrinjavanju osoba oboljelih od rijetkih bolesti je ostvarivanje jednakopravnosti u liječenju, budući da postoji tendencija da se fondovi zdravstva usmjeravaju prema liječenju češćih bolesti, a lijekovi za rijetke bolesti često su skupi ili ne postoje. Ti lijekovi poznati su pod nazivom "**orphan lijekovi**" ili lijekovi siročadi. Situacija se u tom pogledu značajno popravila posljednjih godina kada je zbog europskih poticaja na tržištu postalo dostupno sve više lijekova za rijetke bolesti. U Republici Hrvatskoj je 2006. godine utvrđena **Lista posebno skupih lijekova** na kojoj se nalaze i skupi lijekovi za neke rijetke bolesti. Od 15. studenoga 2010. godine Agencija za lijekove i medicinske proizvode na svojim mrežnim stranicama objavljuje popis lijekova za liječenje rijetkih i teških bolesti odobrenih u Republici Hrvatskoj - dodaje **Mrsić**.

Na online konferenciji o praćenju rijetkih bolesti kojoj sam prisustvovala u listopadu ove godine, a koju je organizirala američka **National Press Foundation**, jedan od govornika bio je i poznati novinar **NBC**-a i ratni izvjestitelj **Richard Engel** čiji je sin **Henry** bolovao od **Rettovog sindroma**, a preminuo je ovo ljeto u dobi od šest godina. Riječ je o progresivnom pervazivnom neurorazvojnog poremećaju koji pogađa gotovo isključivo djevojčice, a kod dječaka je toliko rijedak da ih većina ne preživi nakon poroda. Za ovu bolest nema učinkovitog lijeka, ali ranim prepoznavanjem simptoma te početkom terapije može se usporiti nastanak daljnjih komplikacija.

- Rijetke bolesti su popravljive ako se liječe na vrijeme, no potrebno je više osviještenosti jer rijetke bolesti i nisu tako rijetke - izjavio je **Engel** i priznao da je činjenica što ima dobar posao i što živi u blizini najboljih zdravstvenih centara i genetskih specijalista za njega i njegovu suprugu bila privilegija, koju nažalost mnogi roditelji bolesne djece nemaju. Kako kakva je situacija u **Hrvatskoj**, postoji li dovoljno stručnjaka koji se bave medicinskom genetikom, posebno kada su u pitanju djeca i rijetke bolesti?

- U **Hrvatskoj** se medicinskom genetikom većinom bave specijalisti pedijatri, subspecijalisti medicinske genetike. Posebna grana genetike, tzv. **klinička genetika**, već postoji u svim zemljama članicama **Europske unije**, dok je u Hrvatskoj manje atraktivna nego ostale specijalizacije. Klinička genetika ne bi trebala biti vezana samo uz bazičnu specijalizaciju iz pedijatrije, nego bi se trebala naslanjati i na druge specijalizacije, posebno iz internističkog spektra. Posebno zabrinjava činjenica da je broj kolega koji se bave medicinskom genetikom nejednoliko raspoređen i većina ih se nalazi u **Zagrebu**. Sadašnji broj je nedostatan i potrebno je educirati više kolega liječnika da se počnu baviti tim područjem medicine, za što je potreban i snažniji angažman zdravstvene administracije, posebno Ministarstva zdravstva - zaključuje **Mrsić**.

Upravo na primjeru liječenja rijetkih bolesti vidimo kako je u manje od tri desetljeća genomika napredovala iz discipline u nastajanju u vitalno područje biomedicinskih istraživanja. Štoviše, neka predviđanja za 2030. ističu kako će do tada genomi biti dostupni i na - našim pametnim telefonima.

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



Tweetaj



© 2021. by [znaor.com](#)

- [Uvjeti i pravila](#)
- [Politika privatnosti](#)
- [Politika kolačića](#)
- [Marketing](#)
- [Kontakt / Impressum](#)
- [SiteMap](#)
- [Login](#)
- [O nama](#)

loading