

PETI HRVATSKI KONGRES HUMANE GENETIKE

Bol na Braču, 20.-24. lipnja 2011.

U Bolu na Braču, u razdoblju od 20.-24. lipnja u sklopu ISABS (International Society for Applied Biological Sciences) konferencije održan je i Peti hrvatski kongres humane genetike.

Unutar pet sekcija Petog hrvatskog kongresa iz humane genetike održano je 35 predavanja koja su obuhvatila teme iz gotovo svih njenih područja.

Kongres je započeo sekcijom *Citogenetike i kliničke genetike*. Pozvana predavačica prof. Orsetta Zuffard i upoznala je sudionike s najnovijim spoznajama o komparativnoj genomskoj hibridizaciji i njenim mogućnostima u dijagnostici različitih složenih stanja poput mentalne retardacije i sindroma višestrukih kongenitalnih malformacija. Osim komparativne genomske hibridizacije, u ovoj sekciji su prikazane i mogućnosti metode višestrukog umnažanja vezanih sonda (MLPA – engl. *Multiple Ligation Probe Amplification*) u dijagnostici mentalne retardacije te rezultati klasične i molekularne analize leukemija. Ostatak sekcije bio je posvećen dijagnostici kongenitalne

adrenalne hiperplazije, autizma, ortopedskom liječenju metaboličkih bolesti kostiju, farmakogenomici, dijagnostičkim markerima u Fabryjevoj bolesti.

U sekciji *Genetička epidemiologija, populacijska genetika i antropologija* prikazana su epidemiološka istraživanja Downovog sindroma i nasljednog raka dojke u našoj populaciji. U izlaganjima znanstvenica s Instituta za antropologiju prikazani su migracijski putovi Roma Bajaša kao i najčešće nasljedne bolesti kojima je ova populacija podložna.

Sekcija *Genetičkog savjetovanja i prenatalne dijagnostike* započela je izlaganjem pozvanog predavača prof. Alberta Schinzela. On je u svom izlaganju opisao kongenitalne anomalije koje mogu nastati kao posljedica bliznačke trudnoće. U svojim izlaganjima znanstvenici s Medicinskog fakulteta u Rijeci upoznali su sudionike s rezultatima svojih istraživanja genetičkih i epigenetičkih čimbenika u patogenezi ponavljanih spontanijih pobačaja. Prikazana su i iskustva splitskih liječnika u dijagnostici

spontanijih pobačaja i rezultati petogodišnjeg provođenja amniocenteze. Sekcija je završila izlaganjima znanstvenika Medicinskog fakulteta u Osijeku o određivanju fetalnog RHD statusa i spola fetusa iz fetalnih stanica prisutnih u majčinoj krvi PCR-om egzona 5 i 7 RhD gena i nekodirajuće regije gena SRY.

Jedna od sekcija Petog hrvatskog kongresa i humane genetike bila je i *Molekularna i genetička osnova bolesti* u kojoj su prikazane dijagnostika i mogućnosti liječenja mitohondrijskih bolesti, inačice gena uključenih u patogenezu metaboličkog sindroma, polimorfizmi vezani za pojavu juvenilne spondiloartropatije, multiple skleroze i shizofrenije te srčanih grješaka kod oboljelih od Downovog sindroma. Najveći dio ove sekcije bio je posvećen razvoju pojedinih dijagnostičkih metoda radi poboljšanja dijagnostike Duchenneove mišićne distrofije, Pompeove bolesti i neurodegenerativnih bolesti. Zanimljivo je bilo i izlaganje u kojem je prikazan mišji model nedostatka gangliozidaze.



Slika 1. Sudionici Okruglog stola o rijetkim bolestima, s lijeva na desno: prof. dr. sc. Jelena Roganović, prof. dr. sc. Ksenija Fumić, prof. dr. sc. Ingeborg Barišić, prof. dr. sc. Saša Ostojić, gospođa Vlasta Zmazek, prof. dr. sc. Ivo Barić



Slika 2. Sudionici Petog hrvatskog kongresa iz humane genetike



Slika 3. Dodjela nagrade „prof. dr. sc. Ljiljana Zergollern-Čupak“ za najbolji rad mladog znanstvenika, s lijeva na desno: prof. dr. sc. Ingeborg Barišić, dr. Sergej Nadalin, prof. dr. sc. Ljiljana Zergollern Čupak, prof. dr. sc. Jadranka Sertić

Znanstveni program kongresa završio je sekcijom koja je bila posvećena *Genetici raka*. U ovoj sekciji prikazana su istraživanja tumorskih biljega u kolorektalnom karcinomu, istraživanja mehanizama metastaziranja tumorskih stanica, polimorfizma gena u karcinomu pluća i mutacija u neurinonima i promjena gena p53 uzrokovanih aristolohičnom kiselinom u tumorima urotrakta.

Kao nastavak dosadašnjih aktivnosti posvećenih rijetkim bolestima, u sklopu kongresa održan je i okrugli stol pod nazivom „Rijetke bolesti – postignuće i novi izazovi“, koji je okupio vodeće hrvatske liječnike koji se bave rijetkim bolestima, predstavnike udruge bolesnika oboljelih

od rijetkih bolesti te čitav niz stručnjaka različitih profila uključenih u dijagnostiku, liječenje i skrb o oboljelima. U raspravi za okruglim stolom sudjelovali su: prof. dr. sc. Ingeborg Barišić, prof. dr. sc. Ivo Barić, prof. dr. sc. Ksenija Fumić, prof. dr. sc. Saša Ostojić, prof. dr. sc. Jelena Roganović te gospođa Vlasta Zmazek. U uvodnom izlaganju prof. dr. sc. Ingeborg Barišić istaknula je važnost donošenja Nacionalnog programa za rijetke bolesti. Za okruglim stolom raspravljalo se o poboljšanju edukacije o rijetkim bolestima studenata medicine i drugih srodnih struka kroz uvođenje ove teme na kolegijima na medicinskim i

drugim relevantnim fakultetima, te povećanju znanja šire javnosti putem javnih medija. Naglašena je važnost razmatranja proširenja novorođenačkog probira, poboljšanja dostupnosti pojedinih dijagnostičkih pretraga i metoda liječenja te osnaživanja udruga bolesnika. Budući da zbrinjavanje oboljelih od rijetkih bolesti iziskuje rad tima iskusnih stručnjaka, nužno je unaprjeđivati postojeće referentne centre za rijetke bolesti u našoj zemlji, u kojima bi se bolesnicima pružila cjelokupna skrb.

Na Petom hrvatskom kongresu humane genetike prvi put je dodijeljena nagrada Zaklade profesora Zergollern Čupak za najbolji rad znanstvenika mlađeg od 35 godina. Ovom prilikom profesorica Ljiljana Zergollern Čupak, doajen naše medicinske genetike, uručila je nagradu mladom znanstveniku dr. Sergeju Nadalinu s Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci. Dr. Nadalin je održao predavanje o reakciji kože nakon primjene niacina i polimorfizmima gena CPLA2 i COX2 u oboljelih od shizofrenije.

Peti hrvatski kongres iz humane genetike bio je popraćen i bogatim društvenim programom, koji se održavao u večernjim satima, te cjelodnevnim izletom na otok Hvar.

Sudionici Petog hrvatskog kongresa iz humane genetike imali su mogućnost prisustvovati predavanjima i radionicama ISABS konferencije koja je okupila trenutno najeminentnija imena forenzike i medicinske genetike. Oko 80-ak pozvanih predavača te nekoliko Nobelovaca predstavilo je rezultate najnovijih istraživanja iz područja forenzičkih znanosti, medicinske genetike s posebnim osvrtom na prenatalnu dijagnostiku.

*Ljubica Odak, dr. med.
tajnica Hrvatskog društva
za humanu genetiku*

XI. MEĐUNARODNA KONFERENCIJA O OSTEOGENESIS IMPERFECTI

2. – 5. listopada, 2011., Dubrovnik, Hotel Palace

Dubrovnik je od 2. do 5. listopada 2011. godine bio ključno mjesto sastanka za sve one koji su htjeli saznati što ima nova u istraživanju i liječenju bolesti „staklenih kostiju“. Naime, u organizaciji triju društava HLZ-a (Hrvatskog društva za dječju ortopediju, Hrvatskog društva za rijetke bolesti i Hrvatskog društva za humanu genetiku) te ISABS-a i Hrvatskog društva za kalcificirana tkiva održana je XI. međunarodna konferencija o osteogenesis imperfecti. Ova se konferencija od 1982. svake treće godine održava u drugoj zemlji, a ove godine održana je u Hrvatskoj pod pokroviteljstvom EURORDIS-a (Europska udruga bolesnika s rijetkim bolestima).

Znanstveni odbor konferencije sastavljen od 17-ero članova (troje iz Hrvatske) s predsjednicom Joan C. Marini iz National Institute of Health (NIH, SAD) imao je zahtjevan zadatak odabrati najkvalitetnije od 110 poslanih sažetaka te oblikovati uravnotežen i zanimljiv interdisciplinarni program.

U dva i pol radna dana konferencije prikazano je 57 podium prezentacija, predavanja osmero pozvanih predavača i održana je jedna radionica (workshop) za 150-ero sudionika iz 30 zemalja s pet kontinenata. Renomirani predavači iz cijeloga svijeta održali su više plenarnih predavanja. Predavanja su bila na visokoj stručnoj razini i izazvala su izuzetno plodnu i zanimljivu raspravu, koja se nerijetko nastavila i nakon završetka služ-

benog dijela programa. Hrvatska je bila predstavljena sa četiri zapažena rada.

Prvi dan konferencije započeo je predavanjima i raspravama o genetičkoj podlozi bolesti i novim spoznajama na ovome polju. Izrazito zanimljiva plenarna predavanja na temu molekularne genetike osteogenesis imperfecta održale su Anne De Paep (Sveučilište u Gentu, Belgija) i Monica Mottes (Sveučilište u Veroni, Italija). Raspravljalo se o klasifikaciji bolesti u svjetlu pojave novootkrivenih (najmanje 7) gena, mutacije kojih su odgovorne za teške recesivne oblike bolesti i potrebi usklađivanja klasične (Sillence, 1979.) kliničke klasifikacije i klasifikacije zasnovane na novootkrivenim genima. U stvarnosti gensko testiranje nije svima dostupno, ali je bitno za kompetentno genetičko savjetovanje i medikamentozno liječenje. S druge strane, klinička klasifikacija razdvaja bolesnike s vrlo sličnim biokemijskim defektom stvaranja kolagena, ali i s vrlo različitim ishodom, primjerice letalni i neletalni oblik OI-a.

Iz vrlo živih i kvalitetnih rasprava treba izdvojiti vjerojatno najvažniji zaključak, a to je potreba za revizijom klasifikacije osteogenesis imperfecte, i to zbog sve većeg broja tipova bolesti i mutacija, koje zbunjuju kako liječnike tako i same bolesnike. Prvi dan konferencije nastavio se predavljanjem rezultata liječenja djece i odraslih oboljelih od osteogenesis imperfecte.

Glavna tema drugog dana konferencije bilo je kirurško i medikamentozno (bisfosfonati) liječenje. Francois Fassier, ortopedski kirurg za djecu, iz bolnice Shriners u Montrealu, vodeće svjetske institucije u kojoj se provodi multidisciplinarni pristup liječenju bolesnika s osteogenesis imperfectom, govorio je o važnosti timskog rada. Više od 20-ero ortopedskih kirurga sudjelovalo je u prikazivanju rezultata ortopedskog liječenja intramedularnim teleskopskim čavlima i raspravama koje su pokazale važnost očuvanja funkcije ne samo donjih nego i gornjih ekstremiteta. Naglašeno je da je očuvanje funkcije gornjih ekstremiteta bitno za dnevne potrebe samozbrinjavanja i mobilnosti u uporabi motoriziranih kolica ili drugih pomagala. Liječenje novijom generacijom bisfosfonata i rasprave koje su slijedile, pokazale su kako je ostvaren značajan napredak i na ovome polju.

Usljedile su sesije koje su prikazivale nove rezultate bazičnih istraživanja na polju osteogenesis imperfecte, iz kojih se dalo zaključiti da napredak tehnologije i metoda molekularne genetike i proteomike znatno širi spektar mogućnosti istraživanja ove bolesti.

Posljednjeg dana konferencije predstavljene su nove perspektive i prikazan ostvareni napredak u razumijevanju ove bolesti. Ključno predavanje održao je Francois Glorieux, pedijatar sa Sveučilišta McGill iz Montreala, koji je



Slika 1. Prof. dr. sc. Darko Antičević, predsjednik lokalnog organizacijskog povjerenstva, drži pozdravni govor na svečanom otvaranju konferencije



Slika 2. Sekcija posvećena liječenju bisfosfonatima. Predsjedavajući prof. dr. sc. Francis Glorieux i prof. dr. sc. Ingeborg Barišić te predavač, dr. Oliver Semler iz Njemačke

sumirao sve trenutno poznate činjenice o ovoj bolesti u jednom predavanju. Rasprave su se još jednom pokazale kao najvažniji dio konferencije, te je stručno vijeće zaključilo kako je zbog malog broja bolesnika u svim studijama potrebno sve okupiti u veće, multicentrične studije, rezultati kojih bi time dobili na snazi i važnosti. Također se zaključilo da je potrebno razvijati centre izvrsnosti za liječenje ove i sličnih bolesti radi poboljšanja skrbi za bolesnike oboljele od osteogenesis imperfecte. Zaključeno je da mlađi ortoped iz Hrvatske (Ozren Kubat) u suradnji s F. Fassierom oblikuje zajedničku web-stranicu za ortopedske kirurge koji se bave ovom bolešću, radi razmjene iskustava o liječenju posebno teških problema u bolesnika s OI-om.

Posebnost rada ove konferencije bila je značajna zastupljenost predstavnika iz nacionalnih udruga bolesnika od OI-a te njihove krovne udruge OIFE-a (Osteogenesis Imperfecta Federation Europe). Predsjednica OIFE-a Ute Wallentin govorila je o ciljevima i aktivnosti OIFE-a, a Tacovan Welzenis o životu s ovom bolešću te načinima na koje se bolesnici mogu bolje povezati i tako poboljšati skrb i kakvoću života svih koji im se pridruže.



Slika 3. Sudionici konferencije su pokazali veliki interes za sve predstavljene teme iz područja molekularne osnove, patogeneze, praćenja prirodnog tijeka bolesti i komplikacija, metoda liječenja te novih istraživanja u području osteogenesis imperfecte

Uspješnom organizacijom kongresa nastavljena je dugogodišnja tradicija susreta, razmjene iskustava i plodne suradnje stručnjaka, istraživača i liječnika koji se bave osteogenesis imperfectom. Ova, prema mišljenju sudionika, izvrsno organizirana konferencija još je jednom pokazala da su izravni međusobni kontakti znanstvenika važni, kako za uspostavljanje suradnje i realizaciju budućih zajedničkih projekata, tako i za edukaciju mladih istraživača. Ukratko, svi danas u svijetu značajni istraživači OI-a svojim suradovima i raspravama podigli na višu

razinu ovogodišnji „svjetski kongres o OI-u“, a organizatori su postavili nove standarde za buduće skupove.

Prirodne ljepote i bogata kulturna baština Dubrovnika još su jednom pokazale kako je Dubrovnik idealna i za strane izuzetno atraktivna destinacija za održavanje znanstvenih skupova. U Dubrovniku je odlučeno da za tri godine Ortopedski Institut DuPont u Wilmingtonu, država Delaware, SAD, bude domaćin sljedeće XII. međunarodne konferencije o osteogenesis imperfecti.

HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR
HRVATSKO PEDIJATRIJSKO DRUŠTVO
HRVATSKO DRUŠTVO ZA ŠKOLSKU I SVEUČILIŠNU MEDICINU
HRVATSKA UDRUGA MEDICINSKIH SESTARA – PEDIJATRIJSKA SEKCIJA
MEDICINSKI FAKULTET SVEUČILIŠTA U SPLITU
KLINIČKA BOLNICA SPLIT

29. SEMINAR “HRVATSKA PROLJETNA PEDIJATRIJSKA ŠKOLA”

Split, 16. – 20. travanj 2012. godine

Škola je namijenjena pedijatrima, liječnicima školske, opće i obiteljske medicine te medicinskim sestrama u zaštiti djece.
Škola je kroz proteklih 28 godina stekla zavidnu reputaciju kao neophodni vid stručnog usavršavanja nužnog za samostalni rad na poslovima zdravstvene zaštite djece.

Na programu ovogodišnjeg seminara su slijedeće teme:

ALERGOLOGIJA I IMUNOLOGIJA	Moderatori - prof. dr. sc. Srđan Banac doc. dr. sc. Alenka Gagro
DIJAGNOSTIKA U PEDIJATRIJI	Moderatori - prof. dr. sc. Ksenija Fumić prof. dr. sc. Goran Roić
HABILITACIJSKO-REHABILITACIJSKI POSTUPCI U DJECE	Moderatori - prof. dr. sc. Biserka Rešić prof. dr. sc. Tonko Vlak
SEMINAR ZA MEDICINSKE SESTRE	Moderatori - Dragica Beštak, bacc. med. techn. dr. sc. Radenka Kuzmanić Šamija

Škola se održava u prostorijama hotela „Marjan”.

Molimo poštovane kolegice, kolege i medicinske sestre da na priloženoj prijavnici najave svoj dolazak, kako bi na vrijeme mogli pripremiti potreban broj tiskanih Zbornika.

Kotizacija: 1.000,00 kuna (uključen PDV)

Za sve potrebne informacije obratite se:

Prof. dr. sc. Vjekoslav Krželj
Klinika za dječje bolesti, Klinička bolnica Split
21000 Split, Spinčićeva 1
Tel. 021/556-303; 021/556-793 Fax. 021/556-590
E-mail: krzelj@kbsplit.hr
www.kbsplit.hr/hpps.htm

PRIJAVNICA

Ime i prezime _____

Adresa/telefon _____

Datum _____ Potpis _____

