

## 40 GODINA HRVATSKOG DRUŠTVA ZA HUMANU GENETIKU

INGEBORG BARIŠIĆ\*

Ujesen 1972. godine, prije 40 godina, u Hrvatskom liječničkom zboru osnovana je Sekcija za humanu genetiku Zbora liječnika Hrvatske, koja je potom 1993. god. prerasla u Hrvatsko društvo za humanu genetiku te otad uspješno djeluje pod okriljem Zbora do današnjih dana.

Osnivanje društva značilo je veliku prekretnicu i poticaj razvoju humane genetike, koja sve do sredine XX. stoljeća nije bila prepoznata u Hrvatskoj kao znanstvena i stručna disciplina. Prve spoznaje o važnosti genetike u nastanku svojstava, ali i bolesti čovjeka nalazimo u radovima utemeljitelja Medicinskog fakulteta u Zagrebu, biologa Borisa Zarnika, pedijatra Ernesta Mayerhofera te populacijskog genetičara Stjepana Urbana.

Zamah u ovoj znanstvenoj disciplini dogodio se tek 1959. godine zahvaljujući entuzijazmu, neiscrpnj radnoj energiji, znanju, ali i viziji mlade pedijatrice, Ljiljane Zergollern Čupak. U doba dok su nepopularne eugeničke ideje koje su se javile tijekom II. svjetskog rata bile još žive u sjećanjima sudionika tih povijesnih zbivanja, Ljiljana Zergollern pokazala je veliku hrabrost i upornost u afirmaciji pozitivnih vidova medicinske genetike, predviđajući da će ova struka svojim razvojem dramatično preoblikovati medicinu i čovjekovu sudbinu. U suradnji s endokrinologom Danilom Tepavčevićem, Ljiljana Zergollern je u skrom-

nim uvjetima 1959. godine napravila prvi citogenetički nalaz i potvrdila revolucionarno otkriće Jeromea Lejeunea koji je te iste godine, tek nekoliko mjeseci ranije, uspio pokazati da su promjene broja i strukture kromosoma uzrok mnogih čovjekovih bolesti. Kao što je Ljiljana Zergollern često govorila, sve što je tada dotakla, bilo je novo u svjetskoj i hrvatskoj medicini. Godine 1964. odlazi u Hannover, na Dortmund Medical School, gdje pod vodstvom prof. Kurta Benirschkea upoznaje nove citogenetičke metode. Pred njom se otvara čudesan svijet genetike i, vrativši se u Zagreb, u okviru Klinike za dječje bolesti na Rebru, uz financijsku potporu američke fondacije *American Association for the Aid of Crippled Children New York*, osniva prvi Laboratorij za medicinsku citogenetiku u Hrvatskoj. Laboratorij ubrzo prerasta u Zavod za humanu genetiku organiziran kao klinički odjel, genetičko savjetovništvo i laboratorij te 1991. god. postaje Referentnim centrom Svjetske zdravstvene organizacije. Zajedno s američkim kolegama Ljiljana Zergollern ispituje vrstu i učestalost kromosomskih aberacija u spontano pobačenim plodovima. Godine 1968. doktorira s temom „Downov sindrom u svijetu moderne citogenetike, s posebnim osvrtom na djecu rođenu od mladih majki“, a potom 1969. godine s temom „Gonosomske kromosomopatije“ stječe naslov docenta Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu. Dr. Zergollern se u radu na području genetike pridružuju i ginekolog dr. Zvonimir Singer iz Kliničke bolnice Merkur, biolog Mirko Beck iz Imunološkog zavoda, dr. Ivo Ligutić iz Instituta za zaštitu majki i djece (danas Klinike za dječje bolesti Za-

greb), te entuzijastična skupina populacijskih genetičara iz Škole narodnog zdravlja „Andrija Štampar“ na čelu sa Silvijem Vuletićem, Davorom Ivankovićem i Josipom Kern. Od 1969. s Vlastom Hirtrec, a poslije i s Dubravkom Mužinić u laboratoriju Zavoda, uz pomoć ginekologa Zvonimira Singera, Asima Kurjaka i njihovih suradnika, uvodi kultiviranje i prenatalno ispitivanje stanica amnijske tekućine plodova koji nose rizik za kromosomski poremećaj. Potkraj šezdesetih godina u Biološkom institutu Sveučilišta u Rijeci znanstvenici Vera Tomašić, Milica Kružić i Stjepan Urban započinju pionirski rad na području citogenetike i populacijske genetike u Primorskoj regiji. Godine 1972. Andrija Kaštelan i suradnici u Kliničkom bolničkom centru Zagreb počinju radom na tipizaciji tkiva, a skupina Borisa Labara, u kojoj se posebno isticala Sanja Mrsić Davidović, uvode citogenetičku dijagnostiku i praćenje hemoblastoza.

Tako je postupno rasla raznolika skupina stručnjaka i znanstvenika s interesom za rad na području humane genetike. Njihova je edukacija bila raznolika – bilo je tu liječnika, biologa, biokemičara i farmaceuta, stomatologa, a njihovo područje rada uključivalo je sve tadašnje grane humane genetike – populacijsku genetiku, citogenetiku, kliničku genetiku, kao i začetke molekulske genetike. Povezivao ih je entuzijazam za rad u ovom području koje po svojoj prirodi potiče multidisciplinsku suradnju. Ponajviše su ih objedinjavali dinamičan rad i raznoliki intresi Ljiljane Zergollern, koji su bili fokusirani na timski rad u klinici, na dija-

\* Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Klaićeva 16, Zagreb

Adresa za dopisivanje:  
Prof. dr. sc. Ingeborg Barišić, dr. med., Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Klaićeva 16, 10000 Zagreb, e-mail: ingeborg.barisic@kdb.hr



Slika 1. Sudionici Osnivačke skupštine Sekcije za humanu genetiku Zbora liječnika Hrvatske 1972. godine.

gnostiku i liječenje bolesti, pa je razumljivo da je njihovo povezivanje počelo u Hrvatskom liječničkom zboru, osnivanjem Sekcije za humanu genetiku. Za prvog predsjednika Sekcije izabrana je Ljiljana Zergollern, tajnik postaje Zvonimir Singer, a rizničarka Ljerka Schmutzer. Od 1975. godine u Društvu postaju sve aktivniji znanstvenici Instituta "Ruđer Bošković". Među prvim vrlo aktivnim članovima Sekcije bili su Željko Trgovčević, Mirjana i Drago Petranović. U okviru Klinike za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra u Zagrebu 1978. god. Duško Mardešić započinje sustavno traganje za nasljednim i prirođenim bolestima u novorođenčadi. Razvojem molekulske genetike od 1989. u Društvu sve aktivniji postaju znanstvenici okupljeni u Zavodu za molekulsku medicinu Instituta "Ruđer Bošković" s posebnim zanimanjem za proučavanje genetičkih osnova nastanka tumora. Godine 1993. Sekcija koja tada broji više od 100 članova prerasta u Hrvatsko društvo za humanu genetiku Hrvatskog liječničkog zbora. Za prvu predsjednicu izabrana je Ljiljana Zergollern, za dopredsjednike Ana Stavljenić-Rukavina i Silvije Vuletić, za tajnicu Ingeborg Barišić, a rizničarka ostaje Ljerka Schmutzer. S obzirom na veliki broj članova i njihove različite interese, Društvo se 1993. god. podijelilo na dvije sekcije: Sekciju za medicinsku genetiku, koju vodi pedijatar Ivo Ligutić, i Sekciju za molekulsku genetiku, predsjednik koje postaje Krešimir Pa-



Slika 2. Osnivačka skupština Sekcije za humanu genetiku Zbora liječnika Hrvatske 1972. godine (Akademik Tavčar i Ljiljana Zergollern).

velić. Godine 1997. predsjednica Društva postaje Ana Stavljenić-Rukavina, podpredsjednici su Pavao Rudan i Krešimir Pavelić, tajnik Ivo Barić, rizničarka Mirjana Končar-Mubrin, a nakon nje Sanja Mrsić. Sekciju za molekulsku genetiku sad vodi molekulska biologinja Jasminka Pavelić, a Sekciju za medicinsku genetiku Vlatka Mejaški-Bošnjak. Ljiljana Zergollern izabrana je za doživotnu počasnu predsjednicu. Te godine Društvo dobija i svoj prvi ogranak s tada 37-ero članova i podružnicu u Splitu, koju vodi Vida Čulić. U Splitu djeluje i Centar za forenzičku genetiku koji vodi Šimun Anđelinović, a u Rijeci je izvanredno aktivna skupina genetičara okupljena pri Zavodu za biologiju Medicinskog fakulteta u Rijeci, pod vodstvom Miljenka Kapovića, u kojoj se posebno ističe rad i entuzijizam Bojane Brajenović Milić i Saše Ostojića. U Zagrebu Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku, pod vodstvom Ane Stavljenić-Rukavina a potom Jadranke Sertić, razvija genetičke testove u okviru Kliničke jedinice za molekulsku dijagnostiku, dok Klinička jedinica za nasljedne metaboličke bolesti pod vodstvom Ksenije Fumić razvija dijagnostiku metaboličkih poremećaja. U Zavodu za molekulsku biologiju Instituta „Ruđer Bošković“, pod vodstvom Jasminke Pavelić, također se uvodi dijagnostika najčešćih monogeničkih poremećaja. Na Stomatološkom fakultetu Zvonimir Klaić

i Ilija Škrinjarić potiču studente i postdiplomce na rad u području genetike.

Aktivnosti Sekcije odnosno Društva bile su od njegova osnivanja do danas brojne i raznolike. Godine 1972. Ljiljana Zergollern u okrilju Medicinskog fakulteta u Zagrebu pokreće poslijediplomski studij iz humane genetike u trajanju od četiri semestra, prvi na ovim prostorima. U dvadesetogodišnjem razdoblju (1973.-1993.) devet generacija polaznika, uz sudjelovanje naših i inozemnih predavača, pohađalo je nastavu iz teorijske, medicinske, etičke i juridičke genetike. Šest simpozija održanih u Zagrebu te tri Internacionalne ljetne škole iz humane genetike u Interuniverzitetskorm centru u Dubrovniku (nastavak kojih je prekinula agresija na Hrvatsku) bili su način da genetičari koji su nam dolazili upoznaju naša, a mi njihova dostignuća na polju humane genetike. Krunu ovog rada činilo je četrdesetak magisterija i desetak doktorata iz područja humane genetike.

Priznanje radu naših genetičara bio je i izbor Ljiljane Zergollern za potpredsjednicu, potom i predsjednicu Europskog društva za humanu genetiku. U Dubrovniku je 1982. godine vrlo uspješno održan i posjećen sastanak Europskog društva za humanu genetiku. Pod pokroviteljstvom Akademije medicinskih znanosti Hrvatske održana je 1989. godine proslava 30. godišnjice početka rada u humanoj genetici u nas s bogatim znanstvenim programom. Godine 1994. održan je u Zagrebu 1. hrvatski kongres iz humane genetike s više od stotinu i pedeset sudionika iz Hrvatske i inozemstva. Drugi kongres održan je 1998. godine, opet u Zagrebu, jednako uspješan, s brojnim gostima iz Europe i SAD-a. U travnju 2000. pod pokroviteljstvom Ministarstva vanjskih poslova Republike Hrvatske u organizaciji Hrvatskog društva za humanu genetiku održan je na Brijunima vrlo uspješan sastanak genetičara regije Alpe-Jadran. U rujnu 2003. godine održan je u Zagrebu 3. kongres Društva s međunarodnim sudjelovanjem. Uz istaknute inozemne i domaće stručnjake, kongres je promovirao brojne mlade znanstvenike.

Godine 2005. predsjednik društva postaje Ivo Barić, a dopredsjednica Sanja Mrsić Davidović. Tajnica je Sanda Huljev, a rizničarka Dubravka Mužinić. Članovi upravnog odbora su Ingeborg Barišić, Vlatka Bošnjak Mejaški,

Vida Čulić, Branka Janičević, Jasminka Pavelić i Ana Stavljenić-Rukavina. U svibnju 2005. godine zaživjele su, prvenstveno zaslugom Maria Čuk a i mrežne-stranice Društva koje danas vodi Ljubica Odak (<http://www.humana-genetika.org/>). Četvrti hrvatski kongres humane genetike održan je u listopadu 2007. u Malinskoj na otoku Krku. Na početku kongresa je počasna predsjednica Društva Ljiljana Zergollern održala nadahnuto predavanje s temom Eugenika-Genetika-Bioetika (od eugeničkih savjeta do bioetičko-genetičkih informacija), anticipirajući dileme koje se otvaraju s novim mogućnostima genetičkog testiranja za sve veći broj bolesti i čovjekovih osobina koje su i danas predmet razmatranja Europskog društva za humanu genetiku, krovne organizacije genetičara u Europi. Dubravka Mužinić prikazala je rezultate 30-godišnjeg rada na prenatalnoj dijagnostici, a stručnjaci Instituta za antropologiju pod vodstvom Pavla Rudana, rezultate antropoloških istraživanja Roma koji su nastanjeni u Hrvatskoj. Ana Stavljenić-Rukavina upoznala nas je s novostima u preimplantacijskoj molekularnoj dijagnostici, a Željko Reiner je predstavio problematiku nasljednih hiperlipidemija.

Od 2009. god. predsjednicom postaje Ingeborg Barišić, dopredsjednik je Rajko Kušec, a u Upravni odbor izabrani su Darko Antičević, Ivo Barić, Bojana Brajenović-Milić, Vida Čulić, Branka Janičević, Ružica Lasan-Trčić, Sanda Huljev Frković i Jasminka Pavelić. Tajnica je Ljubica Odak, a rizničarka Leona Morožin Pohovski. Iste je godine u Cavtatu u organizaciji Društva održan izvanredno uspješan 8. *Balkanski kongres humane genetike*, na kojem su kao pozvani predavači sudjelovali predsjednici društava humane genetike svih zemalja u okruženju, kao i mnogi istaknuti europski genetičari. Društvo je bilo pokrovitelj više internacionalnih sastanaka, poput internacionalnog simpozija "Rana dijagnostika, intervencija i integracija djece s autističkim spektrom poremećaja" – *Geni i autizam* održanog 2010. god. u Splitu, *Konferencije o cističnoj fibrozi u Jugoistočnoj Europi* organizirane 2010. u Dubrovniku te 11. *Internacionalane konferencije o osteogenesis imperfecti* koja je uz pose-



Slika 3. Dobitnik nagrade Zaklade profesorice Zergollern-Čupak za najbolji rad znanstvenika mlađeg od 35 godina dr. Sergej Nadalin dodijeljene na V. kongresu humane genetike u Bolu na Braču, u društvu s Ljiljanom Zergollern, Jadrankom Sertić i Ingeborg Barišić.

ban trud Darka Antičevića organizirana 2011. god. u Dubrovniku. Društvo je pokrovitelj i *International Society for Applied Biological Sciences (ISABS)* konferencije koju niz godina izvanredno uspješno organizira Dragana Primorac. U sklopu 7. *ISABS konferencije* održane 2011. u Bolu na otoku Braču organiziran je i V. kongres humane genetike s međunarodnim sudjelovanjem. Na kongresu su bile zastupljene sve relevantne teme u genetici - populacijska genetika, epidemiologija, antropologija, klinička genetika, citogenetika i molekularna genetika, farmakogenetika i genetika raka. U sklopu kongresa održan je i okrugli stol o rijetkim bolestima, koji je okupio vodeće hrvatske liječnike koji se bave rijetkim bolestima, predstavnike udruge bolesnika te niz stručnjaka različitih profila uključenih u dijagnostiku, liječenje i skrb o oboljelima. U raspravi za okruglim stolom sudjelovali su Ingeborg Barišić, Ivo Barić, Ksenija Fumić, Saša Ostojić, Jelena Roganović i Vlasta Zmazek. Posebnost ovog kongresa bila je i dodjela nagrade Zaklade profesorice Zergollern Čupak za najbolji rad znanstvenika mlađeg od 35 godina. Ovom prilikom Ljiljana Zergollern Čupak uručila je nagradu mladom znanstveniku Sergeju Nadalinu s Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rije-

ci. Dr. Nadalin je održao predavanje o reakciji kože nakon primjene niacina i polimorfizmima gena *CPLA2* i *COX2* u oboljelih od shizofrenije. Ove je godine društvo vrlo uspješno sudjelovalo na 37. *europskom kongresu citologije*, koji se održao u rujnu u Cavtatu. U okviru posebne sekcije zapažena predavanja su održale Ružica Lasan, Leona Morožin Pohovski, Feodora Stipoljev i Vida Čulić. Na godišnjoj skupštini društva održanoj u studenom osnovana je i Sekcija za citogenetiku i molekularnu kariotipizaciju radi harmonizacije rada i izmjene iskustava u ovoj dinamičnoj grani humane genetike.

Uz ove aktivnosti bilo je mnogo zapaženih redovnih i drugih sastanaka Društva u Zagrebu, Splitu, Rijeci i drugim gradovima. Publicistička aktivnost humanih genetičara Hrvatske očitovala se brojnim vrijednim djelima i monografijama, knjigama više autora, člancima u domaćim i inozemnim časopisima i drugim. Prvi sveučilišni udžbenik iz područja humane i medicinske genetike izašao je iz pera Ljiljane Zergollern još 1977. godine. Bio je to *Uvod u humanu genetiku i kliničku citogenetiku* u izdanju Sveučilišne naklade Liber. Potom su slijedile druge knjige i udžbenici, u pisanju kojih su sudjelovali mnogi članovi Društva.

Danas u Hrvatskoj ima petnaestak centara koji se bave humanom genetikom,

a članovi Društva osim u Hrvatskoj djeluju i u mnogim međunarodnim stručnim društvima. Društvo redovito dodjeljuje mladim istraživačima godišnju stipendiju Europskog društva za humanu genetiku (ESHG) za sudjelovanje na Europskom kongresu humane genetike, a nekoliko mladih hrvatskih znanstvenika dobitnici su posebnih stipendija ESHG-a na temelju kvalitete prijavljenih radova.

Nastava iz područja humane genetike započela je kao obvezni kolegij već 1969. godine na Defektološkom fakultetu (danas Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet) Sveučilišta u Zagrebu, gdje su znanstveno napredovali pojedini mladi znanstvenici koji su stekli magisterije i doktorate iz tog područja. Na Farmaceutsko-biokemijskom fakultetu nastava iz predmeta *Osnove humane i populacijske genetike* započela je 2007. godine, a tek 2010. god.

*Medicinska genetika* postaje redovni studentski predmet na Medicinskim fakultetima u Hrvatskoj. Mnogi članovi Društva aktivno su uključeni u provođenje nastave, nastojeći probuditi zanimanje za ovo područje medicine kod što većeg broja studenata koji će sutra donijeti nove ideje i novu energiju našoj struci.

Imajući u vidu veliki napredak genetike koja je danas integrirana u sve grane medicine, Hrvatsko društvo za humanu genetiku pokrenulo je inicijativu donošenja plana i programa specijalističkog usavršavanja iz kliničke a potom i laboratorijske genetike. Ova inicijativa temelji se na činjenici da je velika većina europskih zemalja već odavno uvela specijalizaciju kliničke genetike u medicinsku praksu. U Hrvatskoj je medicinska genetika zasad subspecijalizacija pedijatrije, a dvogodišnje trajanje ove subspecijaliza-

cije nedovoljno je za kvalitetnu izobrazbu kliničkih genetičara i ne omogućava usavršavanje kolega koji bi željeli primjenjivati dostignuća genetike u druge grane medicine, primjerice internoj medicini, ginekologiji, onkologiji ili neurologiji.

Na raskrižju ove obljetnice Hrvatsko društvo za humanu genetiku može biti ponosno na svoj dosadašnji put i zahvalno svim svojim članovima, a posebno entuzijazmu i energiji osnivačice *Ljiljane Zergollern* koja je cijeli svoj profesionalni život posvetila genetici. Društvo može krenuti dalje s pouzdanjem da će nove generacije humanih genetičara us trajnošću pravih znanstvenika nastaviti rad na afirmaciji ove znanstvene discipline u kojoj leži budućnost medicine i koja je prva karika u očuvanju čovjekova zdravlja.