



# **RAZVOJ ALGORITMA ZA DOLOČANJE GENETSKEGA TVEGANJA NA PRIMARNI RAVNI ZDRAVSTVENEGA VARSTVA**

**METKA CERVIČ**

# GENETSKA OBRAVNAVA BOLNIKO V AMBULANTI DRUŽINSKE MEDICINE



*"It's something so rare, Google doesn't know."*



# NAMESTO UVODA

- ↑ dostopnost genetskih testov v klinični praksi.
- Znanje iz genetike se širi v vsa področja zdravstvene oskrbe.
- **Priporočilo: genetska ocena tveganja in svetovanje mora biti integrirano v primarno raven zdravstvene oskrbe.**
- ZDM so usposobljeni za pridobivanje DA, presejalne teste, promocijo zdravja, preventivo bolezni, ukvarjanje z negotovostjo...



# TARČNE BOLEZNI

- so redke bolezni.
- 6.000 – 8.000 redkih bolezni
- 6 – 8 % populacije
- 30 milijonov prebivalcev v Evropi
- Definicija redke bolezni:

<b>Country</b>	<b>No of affected individuals</b>	<b>Prevalence (per 10 000 population)</b>
United States	<200 000	7.5
Japan	<50 000	4.0
Australia	<2 000	1.1
European Union	<215 000	5.0
United Kingdom (ultra-orphan)	<1000	0.18



- 80 % redkih bolezni je genetskega izvora





# PERSONALIZACIJA MEDICINE

- Individualnemu bolniku prilagojena obravnava na primarni zdravstveni ravni ob uporabi genetskih in drugih informacij o bolniku.



# DRUŽINSKA ANAMNEZA

- Neizogiben del obravnave bolnika, predvsem v družinski medicini.
- Tradicionalno osredotočeno na bolnika s simptomi, sedaj pogostejše pri zdravih za določanje genetskega tveganja za določene bolezni.
- Podatki se lahko uporabijo za presejanje populacije za ugotavljanje oseb s povečanim tveganjem za genetske bolezni kot orodje primarne preventive.





# DRUŽINSKA ANAMNEZA

- Genetska ocena tveganja:
  - Nizko tveganje
  - Srednje tveganje
  - Visoko tveganje.



- Naloge ZDM:
  - ❑ pridobivanje natančne/zadostne družinske anamneze kot osnove za nadaljnje ocenjevanje tveganja in odločitve o napotitvah,
  - ❑ zagotavljanje informacij,
  - ❑ podpora bolnikom z različnimi stopnjami tveganja,
  - ❑ poznavanje ustreznih splošnih strategij za zmanjševanje tveganja ter
  - ❑ komunikacija o pomembnosti le-tega z bolniki.



# **RAZISKOVALNI PROJEKT: RAZVOJ ALGORITMA ZA DOLOČANJE GENETSKEGA TVEGANJA NA PRIMARNI RAVNI ZDRAVSTVENEGA VARSTVA**

- MF UL, UKC LJ (KIMG), MF UM, ZDL, ZRDM
- 3 leta



# NAMEN RAZISKAVE

- Namen raziskave je razvoj personaliziranega pristopa k bolniku na primarni ravni zdravstvenega varstva.



# CILJI RAZISKAVE

1. Ocena obremenitve slovenske populacije s tveganjem za razvoj bolezni s pomembno genetsko komponento (monogenских bolezni in bolezni s kompleksno etiologijo).
2. Določitev z zdravjem povezane kakovosti življenja oseb/družin s pomembno genetsko nagnjenostjo.
3. Razvoj algoritma za določanje genetskega tveganja za bolezni s pomembno genetsko komponento na primarni zdravstveni ravni na podlagi družinske anamneze.
4. Validacija pristopa k odkrivanju oseb z monogenško genetsko nagnjenostjo s klinično genetsko obravnavo in metodo genetskega sekvenciranja nove generacije.



# VZOREC PACIENTOV

- ❑ 40 RADM. Vsaka DMS vključi **vsaj 30 pacientov**  
= po možnosti zdrave osebe, ki pridejo v RADM na preventivni pregled.
  
- ❑ **VKLJUČITVENI KRITERIJI:**
  - starost od 30 do 65 let
  - prostovoljni obveščeni pristanek za sodelovanje v raziskavi
  
- ❑ **IZKLJUČITVENI KRITERIJI:**
  - starost manj kot 30 let oz. več kot 65 let
  - nesposobnost za sodelovanje v raziskavi (slepota, psihoorganska prizadetost, duševna manj razvitost).



# ORODJA

1. **Vprašalnik za RADM**
2. **Vprašalnik za bolnike:** demografski podatki in ZPKŽ (EQ-5D)
3. **Vprašalnik iz preventivnega pregleda:** anamneza pridobljenih in prirojenih dejavnikov tveganja, prehranska anamneza, anamnezo telesne dejavnosti, kajenje, pitje alkoholnih pijač (AUDIT-C vprašalnik), doživljanje stresa, znaki depresije, socialne determinante zdravja, ITM, RR, laboratorijske vrednosti (KS, lipidi) in srčno-žilna ogroženost.
4. **Elektronska aplikacija** za določanje stopnje genetskega tveganja iz 3-generacijske družinske anamneze.



- Srčno-žilne bolezni,
- zvišan krvni tlak,
- sladkorna bolezen,
- rak,
- nevrološke in psihiatrične bolezni,
- bolezni čutil in
- druge bolezni, ki se pojavljajo v družini in imajo morebitno genetsko etiologijo.





# REZULTATI IN IZVIRNOST

- Razvoj algoritma za določanje genetskega tveganja na osnovi podatkov iz družinske anamneze na primarni ravni zdravstvenega varstva.
- Ocena slovenske populacije na področju epidemiologije bolezni s pomembno genetsko komponento.
- Izvirna javno zdravstvena aplikacija personalizirane medicine.



# ZAKLJUČEK

- ZDM redko vključujejo genetske vidike obravnave v zdravstveno oskrbo bolnikov.
- Povezava učinkovite identifikacije oseb z visokim tveganjem za genetske bolezni v DM in sodobne tehnologije za genetsko testiranje.
- Nove možnosti za presejanje, pravočasne terapevtske ukrepe in preprečevanje bolezni.



## HVALA ZA POZORNOST

In the middle  
of difficulty  
lies  
opportunity.

Albert  
Einstein

