

## Rovatindító – Genetika

### Orvosi genetika orvosi vezetőknek: beköszöntő egy új rovat elé a 10 éves jubileum apropóján

Prof. Dr. Melegh Béla, tanszékvezető egyetemi tanár, PTE KK, Orvosi Genetikai Intézet

**Nem véletlenül tartják a modern genetikát az évezred, egyben az új évezred legdinamikusabban fejlődő tudományágának. A molekuláris biológia kikerülhetetlen változásokat hozott, a gyakorlatilag medicina szinte valamennyi szubspecialitásának tankönyveit átírta.**

Ez a Humán Genom Project eredményeihez köthető. A program keretén belül a humán genetikai állomány 3.3 milliárd bázispárnyi DNS bázissorrendjét határozták meg. Nem véletlenül, sokan ez emberi megismerés eddigi legjelentősebb eredményének tartják, beleértve a magfizika elért eredményeitől a holdraszállást is. Miért? A válasz egyszerű: mert ennek a heroikus vállalkozásnak az eredményeit folyamatosan élvezni fogja az emberiség, új tereket nyitott a diagnosztika és a terápia számára. Nem véletlen, hogy az előzetes eredményeket 2000 júniusára időzítve, az ezredforduló nyitányán, Clinton elnök és Blair miniszterelnök közösen jelentették be, közösen deklarálták, hogy a genom mindenkié, azaz az eredmények szabadon hozzáférhetők mindenki számára; majd a tudomány két vezető újsága, a Nature és a Science 2001. februárban közzétette az adatokat.

A tudományos világ 2011-ben megkezdte a 10 éves jubileum ünneplését. Már a project kivitelezése alatt is az addig ismert genetikai entitások, azaz az egymástól elkülöníthető betegségtípusok száma exponenciálisan kezdett gyarapodni, teljességgel megváltozott a genetikáról alkotott elképzelésvilág is. Az előző évezred végén a genetikusok tevékenysége többségében a családalapítás-gyermekvállalás körre szűkölt, és valahogy az átlagemberek képzeletében a genetikusok maguk is egy ilyen beállítottságú specialistának

számítottak. Ez sokak szemében még jelenleg is valahogy így néz ki, a valóságban fundamentálisan megváltozott a klinikai genetikusok szerepe a medicinában.

Megváltozott, több ok miatt is. Ma már tudjuk, hogy ha elképzelünk egy nagyon hosszú egyenest, aminek egyik végére a 100%-ban genetikai betegségeket tesszük, az egyenesen valamennyi betegség helyet kap, miután mindennek van valamiféle genetikája, talán az egyenes másik végén elhelyezkedő traumának nincs. Jelentős genetikai ismeret halmozódott fel számos neurológiai, neurogenetikai, veleszületett fejlődési rendellenességgel járó betegségről, úgyszintén hatalmas genetikája van ma már az onkológiai betegségek széles spektrumának. Ezek mellett, ma már tudjuk, hogy annak is lehet genetikai háttere, ha valaki esetleg "védett" bizonyos fertőző ágensek ellen, megfordítva, bizonyos genetikai variánsok hordozása hajlamosíthat bizonyos fertőzésekkel szemben. De a betegségeken túlmenően, ma már tudjuk, hogy például a viselkedésünk legkülönbözőbb elemeit, mondjuk sikeres kezdeményezőképességünket, párválasztásunkat, szokásaink széles spektrumát, úgyszintén befolyásolhatják DNS szinten megtalálható genetikai determinánsok.

Világosan látszik, hogy sok téren lemaradt a keletkezett eredmények és főképpen a gyakorlatban hasznosítható információk gyakorló orvosok felé történő kommunikálása. A jubileum tiszteletére megjelenő vezető közlemények ezt kellőképpen meg is világítják. A fejlettebb társadalmak részéről világos a felismerés, hogy aktívabban, a szereplők mélyebb bevonásával kell elérni az új eredmények kommunikálását a gyakorlati felhasználás további sikeres kiterjesztése érdekében. A 10 éves jubileum szellemében megindított rovatban ennek szellemében próbálunk meg mi is segíteni.

## Ritka betegségek – személyre szabott orvoslás

A Debreceni Egyetem Orvos- és Egészségtudományi Centrum Ritka Betegségek Tanszéke negyedik alkalommal szervezte meg a ritka betegségek szimpóziumát 2011. május 26-án, a Debreceni Akadémiai Bizottság Székházában. A tanácskozás fő témája idén a személyre szabott orvoslás volt, ami a XXI. század gyógyításának, a ritka betegségek ellátásához is szorosan kapcsolódó új és izgalmas kihívása. A szimpóziumon neves szakemberek vitatták meg a legújabb terápiás lehetőségeket, szóba kerültek többek között az „árva” gyógyszerek, a személyre szabott orvoslás alkalmazása az intenzív ellátásban. A szakemberek foglalkoztak továbbá a legkorszerűbb diagnosztikai eljárásokkal, azok szervezési részleteivel, a ritka laboratóriumi vizsgálatok országos regiszterétől a molekuláris diagnosztikán keresztül a képalkotó eljárások nanotechnológiájáig.

A Debreceni Egyetem Orvos- és Egészségtudományi Centruma úttörő szerepet vállalt a ritka betegségek gyógyításában, kutatásában, oktatásában. Az országban elsőként itt hozták létre a Ritka Betegségek Tanszékét Dr. Pfliegler György egyetemi docens vezetésével. A sikeres fejlődés újabb állomása a Debreceni Akadémiai Bizottság Klinikai Genetikai és Ritka Betegségek Munkacsoportja megalakulása.

Szerk.