



Anamnesis

**MY BODY:
WITH OR AGAINST
ME?**

RAZGOVOR > SILVIJA PUŠELJIĆ

Anamnesis

IMPRESSUM

STUDENSKI ČASOPIS „ANAMNESIS”

Medicinski fakultet Osijek
Ulica Josipa Huttlera 4, 31 000 Osijek, Hrvatska

GLAVNA UREDNICA

Ana Prica

ZAMJENIK GLAVNE UREDNICE

Ivan Prigl

ZNANOST I INOVACIJE

Adrian Borna Bašić, Borna Kufner, Valentina Mirković, Petra Zemljak

STIL ŽIVOTA

Petra Guljaš, Zvonimir Kolarević

STUDENTSKE AKTIVNOSTI

Antonio Kovačević

GRAFIKA I MEDIJI

Anamarija Gerenčir, Vanessa Lukas, Barbara Veselovac, Antonia Mišić

ILUSTRACIJA

Lana Lukadinović

STUDENSKI ZBOR

Luka Medić

LEKTORIRANJE

Filip Janković, Ivana Ivoš, Marija Mateja Kokanović, Dora Jelinić, Helene Marie Heuchert

PRIJEVOD (NJEMAČKI JEZIK)

Damir Tolić, Franciska Čurčić

ALUMNI

Matea Zidar, mag. med. lab. diag.
Karla Bodakoš, dr.med.
Klara Đambić, dr.med.

NASLOVNICA

Vanessa Lukas

KONTAKT

anamnesis.mefos@gmail.com

KAZALO

2 UREDNIŠTVO

4 RIJEČ GLAVNE UREDNICE

Svi za jedno tijelo, jedno tijelo za sve

5 UVODNA RIJEČ

prof.dr.sc. Jasminka Milas-Ahić, dr.med.

6 U FOKUSU

Crna (auto)imunitet • Mijastenija gravis • Tihi ubojica modernog vremena

13 ZNANOST I INOVACIJE

Što reći o multiplom mijelomu, bolesti s mnogo lica? • Lupus

INOVACIJE

Robotskom terapijom protiv autoimunih bolesti • Novootkrivene mutacije omogućuju nove terapije za stare bolesti • CRISPR • Farmakologija mijastenije gravis

MEDICINA KAO POZIV

doc.dr.sc. Stefan Mrđenović, dr.med. • Toni Maloča, dr.med.

ŽENE U ZNANOSTI

prof.prim.dr.sc. Silvija Pušeljić, dr.med.
doc.dr.sc. Višnja Prus, dr.med.

PARTNERSKI KONGRESI

MedRi Znanstveni Piknik

34 STIL ŽIVOTA

Neurofibromatoza • Osteogenesis imperfecta

39 STUDENTSKE AKTIVNOSTI

Za stolom sa Christianom Kurinom • Za stolom sa Mijom Suknović

PUTOPISI

Tajland • Tunis

46 ANAMNESIS ALUMNI

Autoimune, rijetke i nasljedne bolesti • Što je autoimunost?

54 PARTNERI I SPONZORI

CMLDSA • Recipe

60 ANAMNEZA

61 ILUSTRACIJA

62 IN MEMORIAM

UVODNA RIJEČ





uvodna riječ glavne urednice

SVI ZA JEDNO TIJELO, JEDNO TIJELO ZA SVE

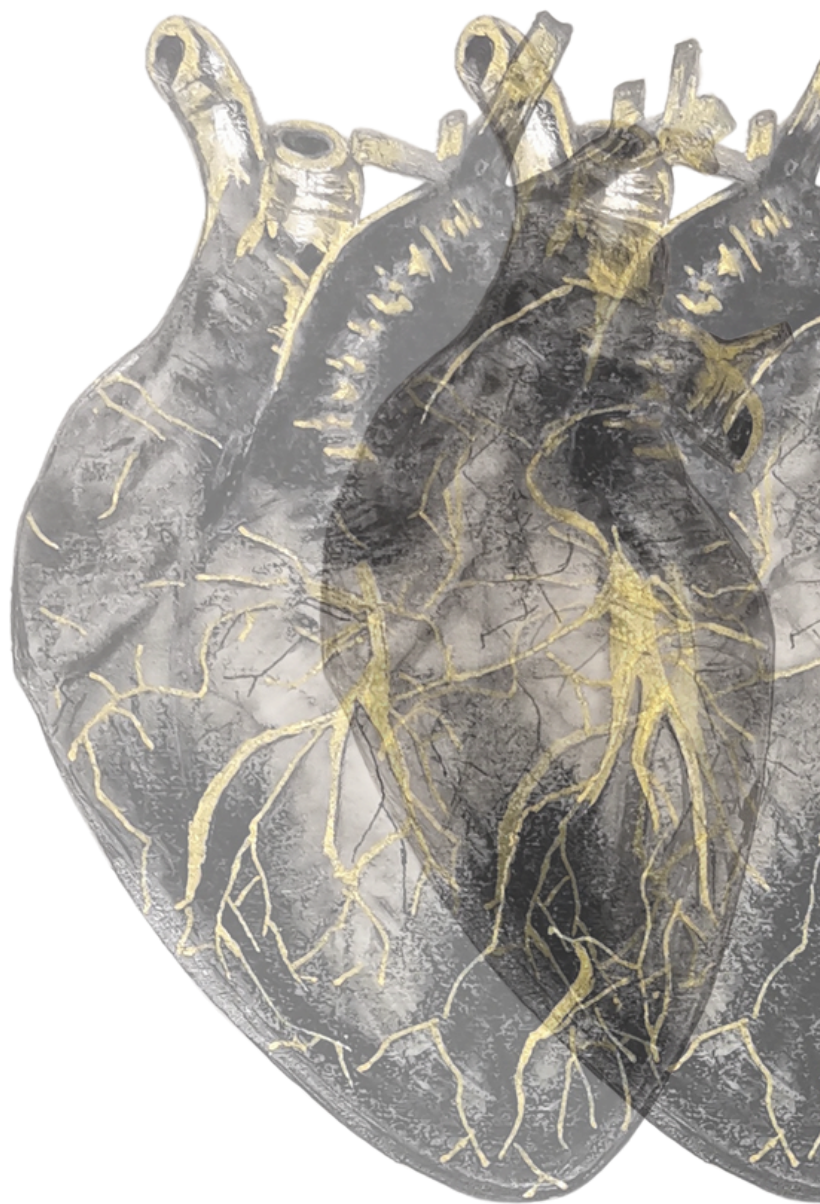
Tijelo čovjeka je posebno kalibriran sustav koji istovremeno nadzire i potiče rad brojnih organskih sustava. To je „firma“ u kojoj svaka stanica ima svoju ulogu i funkciju koju izvršava te može zajedno s drugim stanicama činiti krvne žile, organe i meka tkiva. Nadležna služba zaštite i osiguranja je imunološki sustav s brojnim specijaliziranim stanicama, limfnim čvorovima, koštanom srži, timusom i slezenom: ovi „stražari“ prepoznaju stanice „uljeze“ i brojne mikroorganizme, kako bi nas zaštitili od bolesti i pripremili za lakši oporavak u slučaju ponovnog susreta.

No, što se dogodi kada ti isti stražari uzmu „godišnji odmor“ ili kada krenu u sabotažu vlastitih suradnika? Nažalost, onda dolazi do čestih kvarova i neuspješnih pokušaja inventure: tijelo počne uništavati samo sebe. To je mehanizam autoimunih bolesti, kada tijelo samo sebe prepoznaje kao nešto strano.

Zahvaljujući modernim tehnologijama i razvoju farmakoterapije, liječnici i biomedicinski djelatnici mogu uspješno regulirati simptome autoimunih bolesti i poboljšati kvalitetu života.

Pridružite nam se u obilasku naše „firme“, gdje ćete naučiti kako pojedini sektor funkcionira te što se događa kada nešto pođe po krivu.

Ana Prica,
glavna urednica





uvodna riječ

PROF. DR. SC. JASMINKA MILAS-AHIĆ, DR. MED.

životopis

Reumatologija i klinička imunologija je područje u kojem se isprepliću svi dijelovi medicine, upravo zbog sustavnih obilježja koje imaju autoimunosne reumatske bolesti. Ljepota, ili možda prokletstvo, izazova u prepoznavanju, dijagnosticiranju i liječenju tih bolesti je nešto što inspirira i potiče svakog reumatologa i kliničkog imunologa u svakodnevnom radu. Za mene, bavljenje znanstvenoistraživačkim radom u SAD-u je bila iskra koja je potaknula znatiželju i zanimanje za koštani metabolizam, a koje se kasnije dalje razvijalo nakon što sam počela raditi na Kliničkom odjelu za reumatologiju, kliničku imunologiju i alergologiju. Prepoznati i liječiti bolesnike sa sistemnim eritemskim lupusom, progresivnom sistemnom sklerozom ili vaskulitisom je neprocjenjivo iskustvo znajući koliko su neke od tih bolesti rijetke, a, ukoliko se ne dijagnosticiraju pravovremeno, mogu imati vrlo loše ishode. Napredak medicine i suvremena biološka terapija donosi dodatnu uspješnost i učinkovitost liječenja bolesnika s reumatskim bolestima. Učenje je za svakog od nas u medicini cjeloživotno, a za mene najveća je dobrobit prenijeti znanje studentima i mlađim kolegama koji će jednog dana imati „svog“ prvog bolesnika kojeg će voditi i uspješno liječiti ili potpuno izliječiti.

Prof. dr. sc. Jasminka Milas-Ahić, dr. med., specijalistica interne medicine s užom specijalnošću iz područja reumatologije te kliničke imunologije i alergologije, udana, majka jednog sina, rođena u Imotskom. Diplomirala sam na Medicinskom fakultetu Sveučilišta u Zagrebu, Studiju medicine u Osijeku 1993. godine. Nakon odrađene specijalizacije interne medicine u KB Osijek, položila sam specijalistički ispit 2000. godine u Zagrebu. Od 2000. do 2002. godine bavila sam se znanstvenoistraživačkim radom iz područja koštanog metabolizma na Sveučilištu u Indiani, Indianapolisu, SAD u svrhu izrade doktorske disertacije koju sam obranila 2006. godine na Medicinskom fakultetu Osijek, Sveučilište J. J. Strossmayera. Nastavila sam rad u KBC-u Osijek kao internist, uz daljnje usavršavanje i stjecanje užih specijalizacija iz područja reumatologije te kliničke imunologije i alergologije. Od 2007. godine radim na Medicinskom fakultetu na Katedri za patofiziologiju do 2022. godine, a sada na Katedri za internu medicinu i povijest medicine kao redovni profesor u trajnom izboru. Od 2022. godine voditelj sam Odjela reumatologije, kliničke imunologije i alergologije, prva potpredsjednica sam Hrvatskog reumatološkog društva te član EULAR-a (Europski savez udruga za reumatologiju). Područja mog stručnog i znanstvenog interesa su autoimune sustavne bolesti vezivnog tkiva, naročito sistemna skleroza, SLE, upalne reumatske bolesti, imunodeficijencije i alergijske bolesti te primjena kapilaroskopije u reumatologiji.

U FOKUSU



u fokusu

MIASTENIJA GRAVIS

Autorica: Petra Zemljak

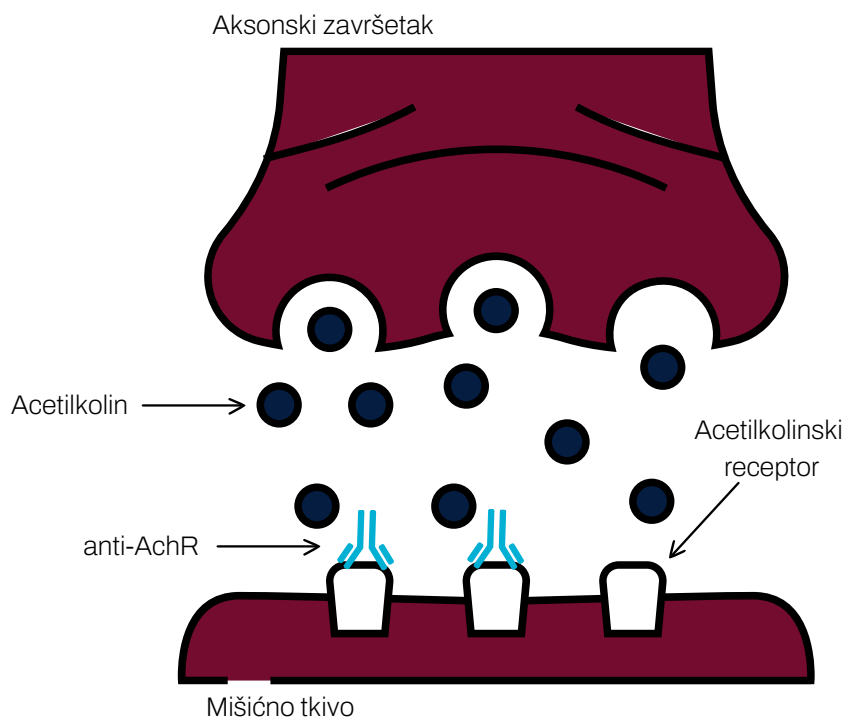
Teškoće u postavljanju dijagnoze

Miastenija gravis rijetka je autoimuna bolest karakterizirana mišićnom slabošću koja je uzrokovana uništenjem acetilkolinskih receptora posredovano autoantitijelima na neuromuskularnoj sinapsi. Incidencija joj je tek 5,3 slučaja na 1 000 000 osoba. Osim što je toliko rijetka, lako se može zamijeniti s raznim bolestima, pogotovo u pacijenata starije životne dobi. Standardni testovi za postavljanje dijagnoze uključuju utvrđivanje antitijela anti-AchR (pozitivni u 85% pacijenata) te anti-MuSK (pozitivan u 70% pacijenata negativnih na anti-AChR). Osim toga, provodi se elektromiografija te ice i rest test u pacijenata s ptozom (ptoza nestaje nakon nekoliko minuta primjene ledenog obloga ili držanja očiju zatvorenim). Ipak, čak i s toliko testova, ponekad je ovu bolest teško razlikovati od drugih poremećaja. U svrhu poboljšanja dijagnostike, istražuju se razlike u krvnom serumu između zdravih osoba i osoba s MG-om. Tako je otkriveno da se MG može relativno točno utvrditi koristeći FTIR spektroskopiju uz strojno učenje.

Bitne razlike u serumu koje stroj prepoznaje su povećanje koncentracije zasićenih i peroksidiranih lipida uz smanjenje nezasićenih, značajno povećanje proteina uz česte strukturne promjene, smanjenje glukoze i glikogena te povećanje koncentracije nukleinskih kiselina; i DNA i RNA. Daljnjim istraživanjima moglo bi se utvrditi podrijetlo te vrsta svih ovih odrednica, što bi dodatno poboljšalo ovaj, zasad teorijski, test.

Teškoće u liječenju

Liječenje uključuje primjenu imunosupresiva te inhibitora acetilkolinesteraze, što smanjuje razgradnju acetilkolina. Cilj je kontrola simptoma kako ne bi došlo do mijasteničke krize u kojoj naglo slabe respiratorni mišići što dovodi do respiratorne insuficijencije. Osim farmakološkog liječenja, pacijentima s blažim oblicima MG-a može se preporučiti fizikalna terapija. Problematično je što fizička aktivnost nekim pacijentima pomaže, a kod nekih dovodi do pogoršanja simptoma što pokazuju i mnoga istraživanja.



Ipak, jedno istraživanje u Indoneziji pokazalo je kako bi ključni uvjet za poboljšanje mogle biti vježbe niskog intenziteta.

U ovom istraživanju zamijećeno je poboljšanje u aktivnosti i izdržljivosti vastusa medialis i vastusa lateralis nakon 8 tjedana bicikliranja niskim intenzitetom. Ista vježba, kada je provedena visokim intenzitetom, u ranijem istraživanju pogoršavala je stanje ispitanika.

Iako je miastenija gravis rijetka, zbog svojih teških posljedica, daljnji razvoj bilo koje od navedenih oblika liječenja treba biti u fokusu odgovarajućih područja medicine i znanosti.



Izvori:

1. Myasthenia Gravis Epidemiology [Internet]. Rare Disease Advisor. Dostupno na: www.rarediseaseadvisor.com/disease-info-pages/myasthenia-gravis-epidemiology/
2. Rubin M. Myasthenia Gravis [Internet]. MSD Manual Professional Edition. MSD Manuals; 2024. Dostupno na: www.msmanuals.com/professional/neurologic-disorders/peripheral-nervous-system-and-motor-unit-disorders/myasthenia-gravis?query=myasthenia%20gravis
3. Feride Severcan, Ipek Ozyurt, Dogan A, Mete Severcan, Rafig Gurbanov, Fulya Kucukcankurt, et al. Decoding myasthenia gravis: advanced diagnosis with infrared spectroscopy and machine learning. Scientific Reports [Internet]. 2024 Aug 20 [cited 2024 Oct 16];14(1). Dostupno: www.nature.com/articles/s41598-024-66501-3#Sec6
4. Deliana, T., Poerwandari, D., Handajani, N. I., Sugianto, P. D, Melaniani, S. Effect of low intensity aerobic cycling ergometer on muscle activation and muscle endurance of patients with myasthenia gravis in Dr. Soetomo General Hospital Surabaya. Journal of Medicinal and Pharmaceutical Chemistry Research, 2025; 7(3): 333-341. doi: 10.48309/jmpcr.2025.458094.1250

u fokusu

CRNA (AUTO)IMUNOST

Autorica: Vanessa Lukas

Mors atra

Crna smrt, velika smrt, velika pošast; sve su to nazivi za najkobnije doba ljudske povijesti, doba kuge. Kuga je zoonoza, primarno bolest glodavaca, uzrokuje ju bakterija *Yersinia pestis* koju najčešće prenosi štakorska buha. Doputovavši iz središnje Azije, uzrokovala je tri velike pandemije (peto, četrnaesto, devetnaesto stoljeće). Druga velika pandemija započela je 1347. i harala po Europi čak četiri stoljeća. Mnogi izvori navode da je usmrtila polovicu tadašnje populacije. Osim što je povećala mortalitet, do čega je još dovela? Kako je utjecala na nas danas?

Nekad protektivni, danas autoimuni

Istraživački timovi Sveučilišta McMaster i Sveučilišta u Chicagu izdvojili su DNK iz kostiju osoba preminulih kratko prije, za vrijeme i nakon pandemije u Londonu i nekoliko područja u Danskoj. Analizirano je 516 uzoraka s ciljem otkrivanja genetskih varijacija koje su postale više ili manje uobičajene nakon pandemije. Usredotočivši se na regije genoma povezane s imunološkim sustavom, otkriveno je nekoliko genetskih varijanti zaštitnog djelovanja. Posebno se istaknula mutacija ERAP 2 gena (eng. Endoplasmic reticulum aminopeptidase 2) koja homozigotima omogućuje čak 40% veću šansu preživljenja.

Pojedinci s favoriziranim alelom imaju veću sposobnost prezentacije bakterijskog antigena CD8+ T limfocitima, kao i djelotvornije zaustavljanje unutarstanične replikacije bakterije u makrofazima. No, opisana selektivno povoljna varijanta ERAP 2 gena poznat je faktor rizika za razvoj Crohnove bolesti. Također, nekoliko drugih genetskih varijacija povezano je s visokim rizikom oboljevanja od drugih autoimunih bolesti kao što su reumataoidni artritis i sistemski eritematozni lupus.



Masovna grobnica preminulih od kuge u razdoblju od 1348. do 1349., East Smithfield

Selekcijski pritisak

Zarazne bolesti predstavljaju jedan od najjačih selekcijskih pritisaka u evoluciji. Jednostavno rečeno, selekcijski pritisak učinak je bilo kojeg okolišnog čimbenika koji uzrokuje prirodnu selekciju. Prirodna selekcija ostavlja poseban potpis u genomu; genetske varijante koje poboljšavaju preživljavanje i reprodukciju se povećavaju.

Zaključak

Pandemija kuge prepolovila je tadašnje europsko stanovništvo. Pojedinci s povoljnim genima činili su velik udio preživjelih što je dovelo do promjene genetskog fonda populacije. U današnjem vremenu genetske varijacije koje su tada bile povoljne povezujemo s autoimunošću.

Na primjeru kuge vidimo kako jedan patogen može utjecati na ljudsku evoluciju.



Arnold Böcklin: Die Pest (1898)

Izvori:

1. Glatter KA, Finkelman P. History of the Plague: An Ancient Pandemic for the Age of COVID-19. *Am J Med* 2021. [Raspoloživo na: pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMID/37513766/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMID/37513766/) [29.11.2024.]
2. kuga. Hrvatska enciklopedija, mrežno izdanje. Leksikografski zavod Miroslav Krleža, 2013. – 2024. Dostupno na poveznici: enciklopedija.hr/clanak/kuga [29.11.2024.]
3. Klunk J, Vilgalys TP, Demeure CE, Cheng X, Shiratori M, Madej J, Beau R, Elli D, Patino MI, Redfern R, DeWitte SN, Gamble JA, Boldsen JL, Carmichael A, Varlik N, Eaton K, Grenier JC, Golding GB, Devault A, Rouillard JM, Yotova V, Sindeaux R, Ye CJ, Bikaran M, Dumaine A, Brinkworth JF, Missiakas D, Rouleau GA, Steinrücken M, Pizarro-Cerdá J, Poinar HN, Barreiro LB. Evolution of immune genes is associated with the Black Death. *Nature* 2022. Dostupno na poveznici: pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36261521/ [29.11.2024.]
4. Karlsson, E., Kwiatkowski, D. & Sabeti, P. Natural selection and infectious disease in human populations. *Nat Rev Genet* 15, 379–393 (2014). Raspoloživo na: rdcu.be/d1UBY [30.11.2024.]

u fokusu

KOLESTEROL – TIHI UBOJICA MODERNOG VREMENA

Autor: Zvonimir Kolarević

U današnjem užurbanom vremenu, većina ljudi, a pogotovo studenata, imaju običaj doručkovati u najbližoj pekari. Nakon napornog dana će otvoriti vrećicu čipsa i litru Cole dok gledaju film ili otići na „puš pauzu“. Zbog ovakvog načina života, danas je sve više ljudi koji oboljevaju od visokog kolesterola, hiperkolesterolemije. Kolesterol je lipid koji ima brojne važne uloge u ljudskom organizmu. Kolesterol pomaže u održavanju cjelovitosti i fluidnosti staničnih membrana i služi kao prekursor raznih hormona. Točnije, sve klase steroidnih hormona, glukokortikoida, mineralokortikoida i spolnih hormona, kao i vitamin D, derivati su kolesterola.

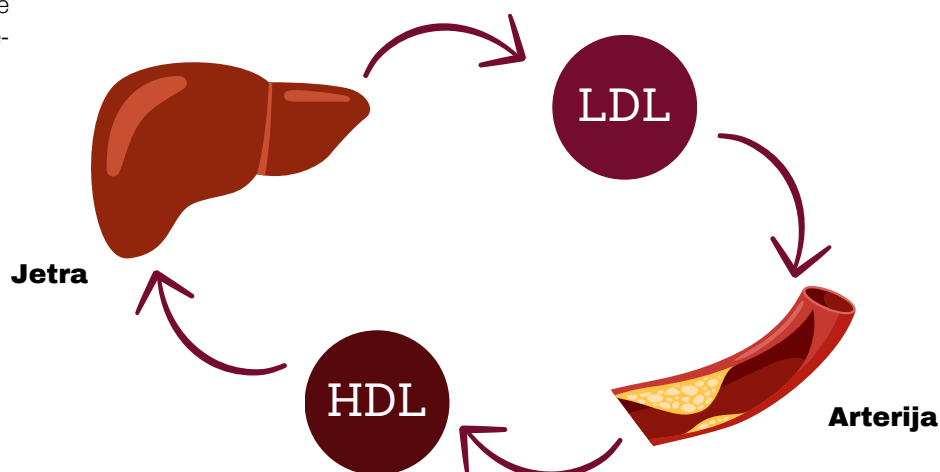
Također, služi u proizvodnji žučnih kiselina. Kolesterol se u krvotoku prenosi lipoproteinima, česticama koje prenose masti i kolesterol. Među njima su najvažniji LDL i HDL. Lipoproteini niske gustoće (LDL) bogati kolesterolom putuju kroz krvotok, dopremaju se u periferna tkiva, gdje LDL prepoznaju LDL receptori na staničnim membranama, i endocitoziraju se. Lipoproteini visoke gustoće (HDL) prenose kolesterol iz perifernih tkiva u jetru mehanizmom obrnutog transporta kako bi se oslobodili bilo kakvog viška kolesterola.

Većina kolesterola u našem tijelu proizvodi se u jetri. Jetra ga proizvodi iz masnih kiselina, koristeći niz enzima, od kojih je ključni HMG-CoA reduktaza. Na taj način proizvede se oko 80% sveukupnog kolesterola u organizmu. Ostatak dolazi iz hrane, posebno hrane životinjskog porijekla. Jetra proizvodi dovoljno kolesterola za većinu tjelesnih potreba te ga regulira kroz nekoliko mehanizama. Kada razina kolesterola poraste, smanjuje se njegova proizvodnja, a, kada se razine kolesterola smanje, jetra povećava produkciju.

Do hiperkolesterolemije će doći kada se u krvi nađe previše LDL-a. Ovo stanje najčešće je posljedica nezdravih životnih navika. Brojne su namirnice koje sadrže velike količine kolesterola (maslac, jaja, pržena hrana, crveno meso, punomasno mlijeko...), a njihova kronična konzumacija može dovesti do povišene razine kolesterola. Osim loše prehrane, sjedilački način života, pretilost i pušenje doprinose njegovim visokim razinama. Iako način života može uzrokovati hiperkolesterolemiju, važno je reći da ovaj poremećaj može biti uzrokovan i genetski.

Ta bolest poznata je pod imenom obiteljska hiperkolesterolemija. Kod bolesnika s ovim poremećajem dolazi do mutacije LDL receptora, gdje LDLR više ne može očistiti LDL iz krvotoka, što rezultira visokim razinama kolesterola u krvi.

Kao što naslov ovog teksta govori, za hiperkolesterolemiju se nekada kaže da je tihi ubojica modernog vremena (iako najranije dokaze za ovu bolest nalazimo još iz doba Da Vinciya) zbog svoje česte pojave te svoje „tihe“ prirode. Naime, bolesnici ne mogu „osjetiti“ visok kolesterol, a simptomi stanja često se ne pojavljuju sve dok ne bude prekasno. Znakovi hiperkolesterolemije se u ozbiljnim slučajevima mogu pojaviti kao kolesterolske naslage na očnim kapcima (ksantelazme) ili dubljim slojevima kože (ksantomi). Visoka razina kolesterola u krvi dovest će do taloženja kolesterola iz LDL-a na stijenkama krvnih žila i do njegove oksidacije. Oksidirani LDL dovodi do upalne reakcije i stvaranja aterosklerotskog plaka. Kako plakovi rastu, protok krvi kroz arterije postaje otežan, što može dovesti do koronarne bolesti.



u fokusu

Uravnotežena prehrana temelj je prevencije hiperkolesterolemije.

Naravno da ne treba iz prehrane izbaciti sve namirnice poput crvenog mesa, maslaca i prerađenih proizvoda, ali bi se umjesto pretjeranog uživanja u navedenim proizvodima, trebalo konzumirati više voća, povrća, cjelovitih žitarica, ribe i zdravih masti poput onih koje se nalaze u maslinovom ulju, avokadu i orašastim plodovima. Na taj se način smanjuje unos zasićenih masti koje potiču proizvodnju LDL kolesterola, a istodobno se povećava unos vlakana koja se vežu na kolesterol u probavnom sustavu i olakšavaju njegovo izlučivanje iz tijela.

Uvođenjem redovite tjelovježbe povećava se broj LDL receptora na stanicama jetre. Ti receptori „izvlače“ LDL kolesterol iz krvi i prenose ga u stanice jetre gdje se razgrađuje. Osim što pomaže u uklanjanju „lošeg kolesterola“, redoviti trening može povećati broj HDL kolesterola (dobar kolesterol) koji uklanja kolesterol iz krvi.

Redovitim treningom se, naravno, i potiče metabolizam masti te se održava normalna tjelesna težina, čime se indirektno smanjuje proizvodnja kolesterola.

Prestanak pušenja smanjuje oštećenje endotela, što je prvi korak u razvoju ateroskleroze. Osim promjene načina života, osobama s visokim kolesterolom može se propisati terapija statinima (blokiraju HMG-CoA reduktazu).

Izvor:

1. Craig, M. (2023) Biochemistry, cholesterol, StatPearls [Internet]. Dostupno na poveznici; www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513326/ [21.11.2024.]

Promjene načina života za snižavanje kolesterola



Jesti hranu bogatu vlaknima



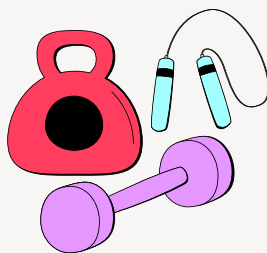
Izbjegavati hranu bogatu zasićenu mastima



Jesti hranu bogatu nezasićenim mastima



Izbjegavati prženu hranu



Redovito vježbati



Prestati s pušenjem cigareta

ZNANOST I INOVACIJE



znanost i inovacije

ŠTO REĆI O MULTIPLOM MIJELOMU, BOLESTI S MNOGO LICA?

Autorica: doc. dr. sc. Vlatka Periša, dr. med.

Multipli mijelom je teška, kompleksna maligna bolest plazma stanica s brojnim komplikacijama. Bolest karakteriziraju oštećenja kostiju koja nastaju indirektnim poticanjem aktivnosti osteoklasta (hiperkalcijemija, osteolitičke lezije, osteopenija patoloških fraktura i bol), i supresijom normalne hematopoeze (s razvojem anemije, trombocitopenije i imunodeficiencije). Osim navedenog, u oko 20 % bolesnika može biti prisutno i bubrežno oštećenje kao posljedica odlaganja cirkulirajućeg imunoglobulina u glomerulima. U slučaju ekstrapredularne lokalizacije, dolazi do pritiska na okolne anatomske strukture. Iako se radi o bolesti s puno lica i različitih kliničkih slika, osnovni laboratorijski parametri (hiperkalcijemija i/ili anemija i/ili ubrzana sedimentacija i/ili povećani dušični metaboliti i /ili visoki ukupni proteini) i bol u kostima mogu potaknuti na pomisao da se u bolesnika radi o multiplom mijelomu. To je bolest starije životne dobi s medijanom dobi od 68 godina. Učestalost je nešto veća u muškaraca. Etiologija multiplog mijeloma i dalje je poprilično nepoznata, no zna se da učestalost raste s dobi.

Bolest je prvi put opisao liječnik Otto Kahler u 19. stoljeću, po kojem je dobila ime Kahlerova bolest. Otto Kahler je opisao bolest u 46-godišnjeg liječnika po imenu dr. Loos. Njegov prvi simptom, zabilježen u srpnju 1879., sastojao se od iznenadnog jakog bola u desnom gornjem dijelu prsnog koša, koji se pogoršavao dubokim udahom. Povremeni bol, pojačan vježbanjem, javljao se i u rebrima, kralježnici, lijevom ramenu, nadlakticama i desnoj ključnoj kosti.

Iz navedenog se razloga ne smiju zanemariti pacijenti koji se žale na bolove u kostima, jer se potencijalno može raditi o malignoj bolesti plazma stanica.

Na multipli mijelom uvijek treba posumnjati u svih pacijenata s bolovima u kostima, simptomima anemije te LAB nalazima: ↑SE, anemija, ↑Ca, bubrežno zatajenje, ↑ proteini. Osnova dijagnoze je elektroforeza proteina sa imunofiksacijom (dokaz monoklalnog proteina), citološke i histološke analize koštane srži (atipične plazma stanice) imunofenotipizacija koštane srži, fluorescentna in situ hibridizacija (FISH), radiološke snimke kostiju. Kada se u pacijenta utvrdi dijagnoza multiplog mijeloma, tada kreće i put liječenja.

Danas pacijenti s multiplim mijelom žive dulje nego ikada. Oko 60 % pacijenata živi 5 godina nakon utvrđene dijagnoze, za što je zaslužan veliki napredak u liječenju. Primjena novih terapijskih opcija (monoklonska protutijela, CD38 inhibitori proteasoma, bispecifična antitijela...) i autologna transplantacija matičnih stanica dovode do visoke stope uspjeha liječenja i značajno poboljšavaju prognozu bolesnika. U konačnici, hematološki je cilj pretvoriti ovu tešku zloćudnu bolest u kroničnu bolest s dugim preživljenjem uz dobru kvalitetu života. Ono što ostaje je nada da pacijente i hematologe čeka svijetla budućnost u cilju pružanja kvalitetnog liječenja svim oboljelima.



Doc. dr. sc. Vlatka Periša, dr. med. docentica je na Katedri za internu medicinu, obiteljsku medicinu i povijest medicine Medicinskog fakulteta u Osijeku, kao i specijalistica hematologije pri Kliničkom bolničkom centru Osijek. Autorica je brojnih stručnih i znanstvenih radova, kao i mentorica brojnih znanstvenih i diplomskih radova. Koautorica je udžbenika Interna medicina - udžbenik za studente medicine (Mihić, Mirat, Včev) i znanstvene knjige Noviji koncepti u gerijatrijskoj medicini i prevenciji za osobe starije dobi (Majnarić, Včev, Miškulin et al.). Docentica Periša članica je brojnih liječničkih udruga i organizacijskih odbora kao što su KROHEMA (Hrvatska kooperativna grupa za hematološke bolesti), Hrvatski katolički liječnički zbor, Hrvatski liječnički zbor, društvo hematologa Hrvatskog liječničkog zbora, urednički odbor Biltena Krohema, Znanstveni odbor Hrvatskog hematološkog kongresa 2023. godine, i drugi. Sudjelovala je u izradi smjernica za dijagnostiku i liječenje policitemije vere 2020. i u izradi smjernica za akutne mijeloične leukemije 2020. i 2024. Uz sva akademska dostignuća, docentica je i ponosna majka troje djece.

Što je lupus?

Lupus je kronična, multisistemska autoimuna bolest u kojoj imunološki sustav napada vlastite stanice i tkiva. Bolest ima široki spektar kliničkih očitovanja koja mogu varirati od vrlo blagih do životno ugrožavajućih oblika, a izmjenjuju se periodi egzacerbacija i remisija. Postoji mogućnost zahvaćanja gotovo svih organa, a u većini slučajeva su to koža, zglobovi, srce, pluća, bubrezi, probavni sustav, krvne stanice, središnji živčani sustav, oči te serozne membrane (perikard, pleura i peritoneum). Procjena učestalosti lupusa izrazito varira te se ona kreće između 20 do 50 oboljelih na 100 000 stanovnika, a uglavnom pogađa žene u reproduktivnoj dobi. Lupus se ne može izliječiti, ali, ako se pravovremeno postavi dijagnoza, simptomatsko liječenje uglavnom pokazuje dobre rezultate te se smanjuje vjerojatnost razvoja komplikacija.

Klasifikacija

Postoje četiri glavne vrste lupusa od kojih je najučestaliji sistemski eritematozni lupus (SLE), koji može zahvatiti gotovo svaki organ ili organski sustav. Zatim slijedi diskoidni lupus koji je uglavnom povezan s kožnim simptomima, subakutni kožni lupus koji je sličan diskoidnom, ali je blažeg tijeka te lupus izazvan lijekovima koji obično nestaje nakon prestanka uzimanja lijeka.

Etiologija

Točan uzrok nastanka lupusa nije poznat. Faktori rizika uključuju genetske, hormonalne i neke okolišne čimbenike koji dovode do nepovratnog sloma imunološke tolerancije koji se očituje stvaranjem autoantitijela usmjerenih protiv endogenih nuklearnih i ostalih vlastitih antigena.

Mutacije i polimorfizmi gena koji sudjeluju u regulaciji imunoloških reakcija rezultiraju povećanom aktivacijom ili oštećenom regulacijom urođenog ili stečenog imunološkog odgovora na neki antigen. Konkretnije, radi se o gubitku tolerancije na vlastite antigene i smanjenoj eliminaciji autoreaktivnih stanica, što je praćeno povećanim stvaranjem interferona tipa I, za koji se smatra da ima veliku ulogu u samom razvoju bolesti, tzv. „interferonski potpis“. Ženski spolni hormoni, posebice estrogen koji posjeduje imunoregulatornu ulogu također predstavljaju značajne čimbenike rizika. Što se tiče utjecaja okolišnih čimbenika na razvoj bolesti, najuvjerljivije korelacije nalaze se kod virusnih infekcija (pretežito Epstein-Barrovim virusom), izloženosti ultraljubičastom spektru te primjene određenih lijekova (hidralazin, izoniazid, penicilinamin i prokainamid).

Patogeneza

Pretpostavljeni mehanizam razvoja lupusa započinje oslobađanjem unutarstaničnih antigena (dijelovi DNA molekule, histoni), što se događa nakon apoptoze ili oštećenja stanica, pri čemu oni bivaju izloženi predočnim AP-stanicama. AP-stanice predočavaju navedene antigene T i B-limfocitima, koji se pri tome aktiviraju, nakon čega B-limfociti stvaraju specifična autoantitijela koja s navedenim antigenima stvaraju imunokomplekse. Oštećenje tkiva i organa nastaje odlaganjem stvorenih imunokompleksa iz cirkulacije ili izravnim vezanjem protutijela za antigene in situ pri čemu dolazi do aktivacije sustava komplementa, te kemotaksije i aktivacije neutrofilnih leukocita, koji se smatraju temeljnim efektorima oštećenja.

Navedene reakcije povezane su s povećanom proizvodnjom proupalnih citokina, među kojima dominiraju interferon alfa i interleukin-10.

Klinička slika

Manifestacije lupusa široko variraju od bolesnika do bolesnika. Ipak, većina ima izražene opće simptome te znakove zahvaćenosti kože i zglobova, dok su ostale manifestacije nešto rjeđe. Opći simptomi, kao što su vrućica nepoznatog podrijetla, umor, malaksalost, anoreksija te gubitak na težini, obično prethode pojavi bolesti, a prisutni su i u vrijeme egzacerbacije bolesti. Svi simptomi bolesti mogu se razviti iznenada ili polagano te mogu biti trajni ili privremeni. Bolest je obično praćena blagim simptomima, koji se mogu iznenada pogoršati, što obično traje nekoliko tjedana, nakon čega se poboljšavaju ili potpuno nestaju na neko vrijeme. Na temelju simptoma razlikujemo blagi, srednje teški i teški tijek lupusa. U blagom obliku bolesti zahvaćeni su samo koža i zglobovi, u srednje teškom pluća, srce i bubrezi, a težak je oblik obilježen upalom jakog intenziteta koja uzrokuje oštećenja na razini pluća, srca, bubrega i mozga. Pored već spomenutih specifičnih simptoma još se mogu javiti bol, otečenost i ukočenost zglobova, bol u mišićima, leptirasti eritem (crveni kožni osip koji prekriva obraze i hrbat nosa), kožne lezije koje se razvijaju ili pogoršavaju zbog izlaganja sunčevoj svjetlosti, ulkusi sluznice, gubitak kose, Raynaudov sindrom, gušenje, otežano disanje, bol u prsima uzrokovan pleuritisom ili perikarditisom, suhoća očiju, glavobolja, poremećaj pamćenja, anemija, sindrom moždanog udara, problemi s vidom.

KADA POSJETITI LIJEČNIKA?

U slučaju da se primjete simptomi tipični za lupus, potrebno je posjetiti obiteljskog liječnika koji će pacijenta uputiti imunologu. Ako je dijagnoza već postavljena, a simptomi se pogoršaju ili se pojavi novi simptom, potrebno je ponovno obratiti se liječniku.

Osobe koje imaju predispozicije za razvoj bolesti su osobe s prisutnošću određenih nasljednih gena, koje su bile izložene UV zračenju, preboljele ili imaju virusnu infekciju (npr. Epstein-Barrov virus), koje su imale više porođaja, te osobe koje su bile ili su na terapiji određenim lijekovima. Lupus je s obzirom na spol puno učestaliji kod žena te se najčešće dijagnosticira u dobi od 15 do 45 godina (omjer između muškaraca i žena kreće se od 8:1 do 10:1), a s obzirom na etničke skupine češći je kod Afroamerikanaca i Azijata.

Moguće komplikacije

Kronična upala može uzrokovati oštećenje nekoliko organa. Bolest može izazvati ozbiljno oštećenje bubrega (zatajenje bubrega jedan je od vodećih uzroka smrti bolesnika), aterosklerozu (što povećava rizik od srčanog udara i drugih kardiovaskularnih bolesti te moždanog udara), pleuritis, upalu pluća, plućnu emboliju, anemiju, krvarenje ili krvne ugruške, oštećenje živčanog sustava koje se očituje glavoboljama, promjenama ponašanja, vrtoglavicama, poremećajima pamćenja, problemima s vidom, a u teškim slučajevima mogu se razviti konvulzije i moždani udari. Isto se tako povećava mogućnost razvoja infekcija i, u manjoj mjeri, tumora. Mogu se pojaviti i komplikacije u trudnoći. Povećana je vjerojatnost odumiranja koštanog tkiva, a time i lomljivosti kostiju.

Dijagnosticiranje lupusa

Lupus je teško dijagnosticirati, jer su simptomi varijabilni, dolaze i odlaze te mogu oponašati mnoge druge bolesti. Nespecifični su, stoga su detaljna anamneza i fizikalni pregled ključni za dijagnozu. Indiciraju se i laboratorijske pretrage krvi i urina. Laboratorijski nalazi mogu ukazivati na anemiju, leukopeniju i trombocitopeniju, oštećenje funkcije bubrega (povišeni kreatinin i urea) i jetre (povišeni AST, ALT, LDH) te ubrzanu sedimentaciju eritrocita (povišen SE). U mokraći se mogu naći primjese krvi (hematurija) i bjelančevine (proteinurija i albuminurija) što može ukazivati na oštećenje bubrega. Uz pomoć uzorkovanja krvi može se otkriti i prisutnost antinuklearnih protutijela (ANA) koja ukazuju na nepravilno funkcioniranje imunološkog sustava. Rendgen prsnog koša, ehokardiogram i biopsija bubrega također mogu biti potrebni za otkrivanje zahvaćenosti organa. Nažalost, sukladno trenutnim saznanjima, lupus se još uvijek ne može spriječiti.

Liječenje lupusa

Liječenje je uglavnom simptomatsko te ono uvijek ovisi o pacijentu, težini simptoma i zahvaćenosti organskih sustava. Pravovremenim liječenjem može se postići dobra kvaliteta života, a ono obuhvaća medikamentozno liječenje i opće mjere.

Nesteroidni protuupalni lijekovi (Ibuprofen, Naproksen, acetilsalicilna kiselina) mogu smanjiti upalu, bolove u mišićima i zglobovima. Lijekovi protiv malarije mogu ublažiti simptome umora, problema s kožom i bolovima u zglobovima.

Kortikosteroidi (npr. Prednizolon) izvrsni su u smanjenju upale i koriste se u visokim dozama za liječenje simptoma koji zahvaćaju srce, pluća ili živčani sustav. U težim slučajevima mogu se koristiti i kemoterapijski pripravci, uz čiju se pomoć može oslabiti imunološki sustav.

Trenutno je dostupna i biološka terapija za liječenje lupusa, koja smanjuje broj i vrijeme preživljavanja imunoloških stanica koje proizvode abnormalna antitijela. Također se može koristiti plazmafereza i intravenski imunoglobulinski tretman.

ŠTO NAPRAVITI U SLUČAJU DIJAGNOZE LUPUSA?

U svrhu smanjenja simptoma ili sprječavanja pogoršanja bolesti, opće mjere te pridržavanje nekoliko životnih navika može biti od velike koristi. Jedan od primjera su korištenje kreme za sunčanje s visokim faktorom zaštite (SPF 50+) na dijelovima tijela izloženim sunčevoj svjetlosti, nošenje šešira, konzumiranje uravnotežene prehrane, prvenstveno hrane bogate vitaminom D i kalcijem, Učenje tehnika upravljanja stresom, redoviti odmor te redovita tjelovježba umjerenog intenziteta. Prestanak pušenja. Isto tako, korisno je pridružiti se grupi za podršku ili zatražiti pomoć psihologa ili psihijatra. Uz medikamentoznu terapiju potrebne su redovite kontrole, uključujući, ovisno o lijekovima koji se koriste, oftalmološki pregled i redovito praćenje funkcije bubrega.

Literatura:

Mihić D, Mirat J, Včev A, editors. Interna medicina: udžbenik za studente medicine. 2nd ed. Osijek: Medicinski fakultet; 2021. 1407 p. Croatian. ISBN: 978-953-7736-49-1.

znanost i inovacije

ROBOTSKOM TERAPIJOM PROTIV AUTOIMUNIH BOLESTI

Autorica: Valentina Mirković

Autoimune bolesti su bolesti koje nastaju kao posljedica poremećaja u smislu imunosti na vlastite antigene, a očituje se oštećenjem vlastitog tkiva. Etiopatogeneza nastanka autoimunih bolesti nije u potpunosti razjašnjena, ali su nam poznati neki čimbenici koji mogu doprinijeti njihovom nastanku kao što su: stres, nepravilna ishrana, infekcije, onečišćenja te genetika. Danas poznajemo oko 80 autoimunih bolesti, a dijelimo ih na sistemske i organ-specifične. Žene su puno sklonije obolijevanju od autoimunih bolesti što nam potvrđuje i podatak da od ukupnog broja oboljelih žene čine 75 – 80%.

Robotska terapija je jedna od značajnijih inovacija u rehabilitaciji i olakšavanju simptoma autoimunih bolesti. Značajna je za poticanje oporavka kod pacijenata s neurološkim i motoričkim oštećenjima uzrokovanim autoimunim bolestima. Robotski uređaji našli su svoju primjenu u rehabilitaciji hoda, poboljšanju balansa i stabilnosti, rehabilitaciji gornjih ekstremiteta te u terapiji za ruke, noge, trup i glavu.

Robotska rehabilitacija hoda je moderna terapijska metoda koja koristi robotske sustave za pomoć pacijentima u oporavku sposobnosti hodanja. Koristi se u svim fazama rehabilitacije donjih ekstremiteta te za povećanje mišićnog tonusa, mišićne snage, izdržljivosti i za poboljšanje koordinacije pokreta. Jedan od primjera robotskog uređaja koji se koristi je Omega. Omega ima sposobnost memorije te kod svakog pacijenta možemo ponaosob bilježiti, uspoređivati rezultate i pratiti napredak.



Robotski uređaj za balans i stabilnost sve se više koriste u rehabilitaciji pacijenata s autoimunim bolestima koje uzrokuju motoričke probleme, slabost mišića ili poremećaj koordinacije. Senzorna terapijska ploča Tymo jedan je od primjera robotskog uređaja koji se primjenjuje u terapiji usmjerenoj na jačanje posturalne kontrole, koordinacije i ravnoteže. Uređaji se koriste, osim u terapijske svrhe, i za procjenu i testiranje ravnoteže, baze oslonca i/ili prijenosa težine, kao i za praćenje napretka terapije.

Robotsko-senzorni uređaj za rehabilitaciju gornjih ekstremiteta koriste se za oporavak funkcije ruku i ramena kod pacijenata koji boluju od autoimunih bolesti poput reumatoidnog artritisa, sistemskog eritemskog lupusa ili multiple skleroze. Jedan od primjera robotskog uređaja u uporabi je Myro koji ima interaktivnu-senzornu površinu na kojoj pacijenti rade točno određene pokrete i pritiske. Kao i kod drugih uređaja i ovaj ima sposobnost memorije pomoću koje možemo pratiti napredak pacijenta i prilagoditi terapiju.



Robotski uređaji pružaju jedan novi pristup rehabilitaciji pacijenata koji boluju od autoimunih bolesti te zbog svoje lakoće primjene i postignutih rezultata zasigurno će se sve više primjenjivati u dijagnostici, testiranju i rehabilitaciji pacijenata. Daljnjim napretkom tehnologije njihov će potencijal biti još značajniji u pružanju prilagođene, učinkovitije i sigurnije rehabilitacije.



Robotski asistirana terapija za ruke, noge, trup i glavu kod pacijenata s autoimunim bolestima kombinira napredne tehnologije i prilagođene programe rehabilitacije za oporavak funkcionalnih sposobnosti u različitim dijelovima tijela. Jedan od primjenjivih robotskih uređaja je Pablo koji nudi mogućnosti testiranja pokretljivosti i određivanja snage mišića, primjenu interaktivnog oblika terapije te mogućnost rehabilitacije. Bitno je napomenuti kako se uređaj može primjenjivati i u pedijatrijskoj, kao i u adolescentnoj populaciji. Pacijent zapravo rješava razne igre pomoću točno osmišljenih pokreta i pritiska te na taj način dolazi do poboljšanja motorike, preciznosti, opsega pokreta, koordinacije i mišićnog tonusa.

NOVOOTKRIVENE MUTACIJE OMOGUĆUJU NOVE TERAPIJE ZA STARE BOLESTI

Nova znanstvena otkrića mijenjaju percepciju autoimunih bolesti, otkrivajući ključne genetske mutacije i molekularne mehanizme koji stoje iza njihovog razvoja. Dva nedavno objavljena istraživanja ukazuju na mogućnost razvoja preciznih terapija koje ciljaju specifične genetske promjene.

Znanstveni tim u Dresdenu usredotočio se na proučavanje mutacije u proteinu UNC93B1, koji djeluje kao šaperonski regulator za Toll-like receptor (TLR) 7. Kod pacijenata s dječjim oblikom sistem-skog eritemskog lupusa (SLE), identificirane su genetske varijante koje uzrokuju hiperaktivaciju TLR7 receptora. Ova hiperaktivacija vodi do povećane proizvodnje interferona tipa I, ključnog čimbenika u razvoju autoimunih reakcija. Istraživanje je također otkrilo da mutacije u UNC93B1 ometaju njegovu interakciju s BORC kompleksom, endosomskom strukturom zaduženom za održavanje homeostaze TLR7. Posljedica je prekomjerna akumulacija ovog receptora u stanicama, što dodatno pogoršava imunološku disfunkciju.

Drugo istraživanje otkrilo je važnost gena ETS2, smještenog na kromosomu 21q22, u razvoju upalne bolesti crijeva (IBD), ankilozantnog spondilitisa i primarnog sklerozirajućeg kolangitisa. ETS2 identificiran je kao ključni regulator upalnih makrofaga, stanica imunološkog sustava koje potiču upalne procese. Prekomjerna ekspresije ETS2 reproducirala je upalno stanje karakteristično za navedene bolesti, uključujući povećanje razine upalnih citokina poput TNF-alfa i IL-23. Ovi citokini predstavljaju ključne mete postojećih i novih lijekova, otvarajući mogućnost za preciznije terapije koje ciljaju ovaj genetski mehanizam.

Spomenuta istraživanja nude nove mogućnosti za razvoj lijekova. Korištenjem baza podataka staničnih potpisa, istraživači su identificirali male molekule koje mogu regulirati aktivnosti TLR7 i ETS2. Jedna od identificiranih klasa lijekova, poput MEK inhibitora, pokazala je snažan protuupalni učinak u laboratorijskim ispitivanjima. Prilagodba postojećih lijekova za nove indikacije sada se čini obećavajućim rješenjem za ubrzanje razvoja terapija za autoimune bolesti.

CRISPR, NOVO ORUŽJE U BORBI PROTIV SRPASTE ANEMIJE

Američka Agencija za hranu i lijekove (FDA) u prosincu 2023. odobrava dvije revolucionarne genske terapije, Casgevy i Lyfgenia, za liječenje srpaste anemije kod pacijenata starijih od 12 godina. Ovo odobrenje označava prekretnicu u medicini, jer Casgevy je prva terapija u SAD-u koja koristi CRISPR za uređivanje genoma.

Srpasta anemija je nasljedni poremećaj pri kojem mutacije u hemoglobinu uzrokuju da eritrociti poprimaju oblik srpa. Navedena promjena ograničava protok krvi i smanjuje raspoloživost kisika tkivima, što može dovesti do vazookluzivnih događaja i kriza koje uzrokuju jake bolove i oštećenje organa.

Casgevy je odobren za pacijente s učestalim vazookluzivnim krizama. Primijenjena CRISPR tehnologija precizno uređuje DNK u hematopoetskim matičnim stanicama pacijenta. Nakon modifikacije, stanice se vraćaju pacijentu i povećavaju proizvodnju fetalnog hemoglobina koji potom smanjuje simptome bolesti i poboljšava isporuku kisika.

Lyfgenia je također odobrena za navedene pacijente. Ova terapija koristi lentivirusni vektor za unošenje funkcionalne kopije gena za beta-globin u matične stanice pacijenta, omogućavajući proizvodnju zdravog hemoglobina.

Odobrenje ovih terapija pruža novu nadu za oboljele od anemije srpastih stanica, kao i za sve s rijetkim bolestima s ograničenim mogućnostima liječenja, jer nova revolucionarna genska terapije ima potencijal pružiti učinkovitije i ciljanije tretmane.

FARMAKOLOŠKO OTKRIĆE ZA MIJASTENIJU GRAVIS

Efgartigimod alfa predstavlja prekretnicu u liječenju generalizirane mijastenije gravis. Ovaj lijek trenutno je odobren u više zemalja uključujući SAD i EU, u kojima se koristi za liječenje odraslih osoba pozitivnih na antitijela protiv acetilkolinškog receptora, te u Japanu gdje se koristi kod pacijenata bez obzira na status antitijela.

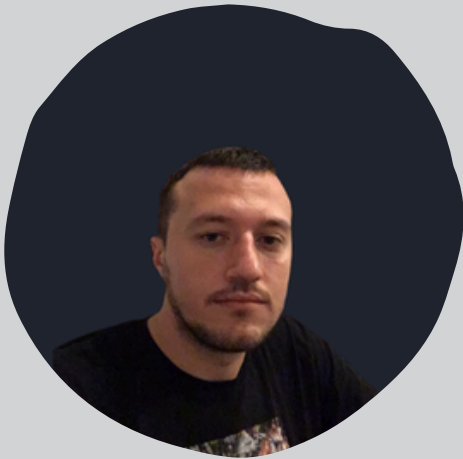
Efgartigimod alfa pokazao je značajno i brzo smanjenje simptoma bolesti, pacijenti su prijavili poboljšanje mišićne snage i kvalitete života. Lijek djeluje kao antagonist neonatalnog Fc receptora, čime smanjuje razinu antitijela odgovornih za simptome mijastenije gravis. Ciljano djelovanje ovog lijeka omogućuje preciznije liječenje. Općenito je dobro podnošen, s blagim ili umjerenim nuspojavama, zbog čega se lijek smatra sigurnom opcijom za dugotrajno liječenje.

znanost i inovacije

MEDICINA KAO POZIV

Intervjuistkinja: Ana Prica

životopis



Doc. dr. sc. Stefan Mrđenović, dr. med. diplomirao je 2011. godine na Medicinskom fakultetu Sveučilišta J. J. Strossmayera u Osijeku gdje je pohađao i poslijediplomski doktorski studij Biomedicina i zdravstvo. 2013. godine započinje specijalizaciju kliničke hematologije na Zavodu za hematologiju Kliničkog bolničkog centra Osijek gdje i danas radi. Njegova glavna klinička područja su non-Hodgkin limfom, Hodgkinov limfom, AML te multipli mijelom. Kao docent djeluje na Katedri za internu medicinu, obiteljsku medicinu i povijest medicine Medicinskog fakulteta Osijek. Član je brojnih znanstvenih društava poput American Society of Hematology, European Hematology Association, EHA Lyg, Hrvatsko Društvo za Neuroznanost, Hrvatsko društvo za humanu genetiku i mnogi drugi. Znanstveni interesi mu uključuju biologiju tumora, razvoj protutumorskih lijekova, staničnu signalizaciju, epigenetiku, neuroznanost, neuroimunologiju, neurofarmakologiju.

Prvo, i ono najvažnije; zašto baš medicina? Možete li nam reći kako to da ste se odlučili baš za studij medicine i kada ste znali da je to ono čime se želite baviti?

Medicina kao znanost i umjetnost života široko primjenjuje druge različite znanstvene grane te djelatnosti u svrhu liječenja i dobrobiti čovjeka. Bavljenje medicinom na taj način omogućuje pojedincu da se usmjerava praktički ka bilo čemu što ga zanima i to na način koji će pružiti dobrobit i pomoć drugima. Ima li pojedinac ljubav i interes prema kemiji, fizici, biologiji, povijesti, ekonomiji, pedagogiji, psihologiji, kozmetologiji, informatici, robotici, književnosti, politici ili bilo čemu drugome može naći primjenu i razvijati taj interes unutar medicine. To je vodilo moju odluku u izboru studija medicine, no do samog kraja srednje škole nisam znao je li

medicina ono čime se želim baviti te ponekad ni sada nisam siguran je li medicina ono s čime se želim baviti do kraja života, no mislim da upravo odabirom studija medicine imam široku mogućnost stalne potrage za onim što me zanima i ispunjava.

Kako ste, prije negoli ste upisali medicinski fakultet gledali na medicinu, rad u bolnici, način kako je to biti liječnik?

Prije upisa Medicinskog fakulteta na medicinu sam gledao kao uzvišenu djelatnost i poziv, rad u bolnici iznimno lagan i ugodan, uz doživljaj da biti liječnik nosi iznimno poštovanje, ugled i ispunjenje te dovoljan prostor i vrijeme za bavljenjem znanošću i društvenim aktivnostima... Kako sam samo bio u krivu... Iako medicinu i dalje smatram pozivom, u današnje vrijeme izuzetno je teško nositi se sa

izazovima liječničkog rada koji je iznimno zahtjevan i naporan, često puta unatoč svojoj predanosti, zalaganju i trudu uz izostanak bilo kakvog osjećaja gratifikacije, ugleda i zahvalnosti kako unutar same profesije tako i izvan nje. Važna uloga je studenata medicine i mladih liječnika u povratku povjerenja, kvalitete i samodoživljaja liječničke profesije.

Koja godina ili period studiranja (npr. kolegij) vam je ostao u lijepom sjećanju?

Vjerojatno druga godina studija gdje ste još na pretklinici, no nakon vremena prilagodbe izazovima studija medicine prve godine završetka kolegija anatomije. Molekularna biologija, fiziologija i patofiziologija kolegiji su koji su vjerojatno ostavili najdublje dojmove dubine i kompleksnosti medicine.

A što biste izdvojili kao „ne baš lijepo“ u sjećanju na studiranje?

Svakako primitivizam i nerazumijevanje, kako od strane pojedinih predavača, tako i u odnosu fakulteta prema studentima, njihovim potrebama i doživljaju kvalitete studija, a na medicinskom fakultetu koji je osnovan na vrijednostima humanosti doživljaji takvih loših ponašanja su posebno izraženi.

Jeste li se osjećali spremnima za rad u zdravstvu nakon završetka studija?

U potpunosti ne. Niti jedan student, neovisno o uspješnosti studiranja, ne može biti spreman za samostalan rad u zdravstvu jer je medicina poziv doživotnog učenja i prenošenja znanja. Nakon završetka studija mladi liječnici uz mentorstvo i rad kroz nekoliko godina mogu postići osjećaj spremnosti tek za daljnje specijalističko učenje kroz rad, no ne bi ikada trebali imati osjećaj brige za vlastitu spremnost već osjećaj sigurnosti prisustvom dobrih i predanih mentora u svom procesu profesionalnog rasta.

Možete li nam opisati kako je izgledao Vaš prvi radni dan?

Prvi radni dan je bio prelijep zbog toga što u bavljenje medicinom uvijek ulazimo in medias res, usred velike nikada završene bitke između dobra i zla, liječenja i bolesti u kojem se istovremeno veselite malim pobje-

dama i tuguje nad porazima. Također prvi radni dan je bio izuzetno iluzoran po pitanju količine i opsega posla uz osjećaj krivnje koliko ste možda malo toga učinili no ubrzo se taj osjećaj preokrene u potpunosti na drugu stranu.

Zašto baš hematologija? Kada ste se počeli zanimati za ovo područje, tijekom studija ili nakon? I jesu li se vaši interesi u tijeku studija mijenjali?

Hematologija je izuzetno posebna grana medicine, jedna od kasnijih u nastanku formirana entuzijazmom i altruizmom najvećih stručnjaka u razumijevanju najtežih unutarnjih bolesti. Ovaj pristup pridonio je razvoju nevjerojatno naprednih metoda i modaliteta liječenja bolesnika te postavio hematologiju na pramac razvoja medicinske znanosti. Tijekom studija moj prvi interes bila je gotovo jednako posebna grana neuroznanosti, no učenjem patofiziologije zaintrigirao sam se kompleksnošću patofiziologije bolesti krvi i pristupu njihovom liječenju što me usmjerilo ka bavljenju kliničkom hematologijom.

Kada biste mogli razgovarati sa „mlađom verzijom sebe“ koja studira, brine oko učenja, ispita, što biste mu rekli?

Potpuno se posvetiti ljubavi prema učenju. Ne brinuti se oko duljine studija, rokova, ispitnih pitanja, ocjena ili prosjeka već se udubiti u učenje zbog samog znanja jer znanje je ono koje čini dobrog liječnika i čovjeka, ne

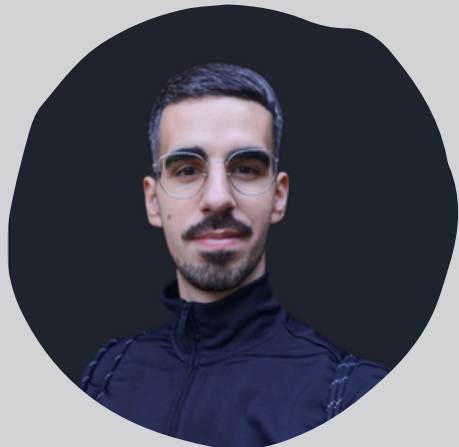
ocjene i prosjeci. Dovoljno se odmarati, opuštati i zabavljati jer je bez toga istinsko učenje nemoguće.

Što biste savjetovali nama studentima, uzevši u obzir vlastito iskustvo i studiranja i rada u zdravstvu?

Ne brinuti, ne razmišljati što morate niti kako što brže i što bolje postići ciljeve. Uživajte u studiranju i u iskustvu medicine.

I za kraj još jedno pitanje; bude li vam drago kada netko od studenata pokaže zanimanje za vaše područje? I mogu li se studenti; ukoliko su zainteresirani ili budu, obratiti baš vama kao osobi koja bi ih uvela u svijet hematologije?

Izuzetno bi mi bilo drago ukoliko netko od studenata pokaže interes za hematologiju jer ona je vjerojatno najteži put u medicini, kako po zloćudnosti i nepredvidivosti njenih bolesti, tako i po težini i kompleksnosti njene djelatnosti, no isto tako i veličini i opsegu dostignuća svoga liječenja. Ukoliko se bilo tko od studenata želi baviti kliničkom ili bazičnom hematologijom, srdačno pozivam da mi se obrate!



Toni Maloča, dr.med. rođen je 1998. godine. U Vinkovcima završava Gimnaziju Matije Antuna Reljkovića, a diplomirao je 2023. godine na Medicinskom fakultetu Osijek, gdje je trenutno kao doktorand na poslijediplomskom doktorskom studiju. 2024. godine započinje specijalizaciju iz medicinske genetike u Kliničkom bolničkom centru Osijek.

Prvo i ono najvažnije; zašto baš medicina, možete li nam reći kako to da ste se odlučili baš za studij medicine? I kada ste znali da je to ono čime se želite baviti?

Prirodoslovni predmeti su mi uvijek bili najzanimljiviji, a s druge strane kako me privlačio i rad s ljudima, medicina se doimala kao logičan izbor još od osnovne škole. Bilo je tu perioda tijekom srednje škole kad sam razmišljao o biokemiji, molekularnoj biologiji ili čak montaži u jednom trenutku, ali nekako je medicina bila uvijek moj jedini pravi izbor.

Kako ste, prije negoli ste upisali medicinski fakultet gledali na medicinu, rad u bolnici, način kako je to biti liječnik?

Kao netko tko je pogledao preko 10 sezona Uvoda u anatomiju imao sam dojam da imam dobro razumijevanje što znači biti liječnik i kako funkcionira rad u bolnici. Šalu na stranu, mislim da sam malo idealistički gledao na posao liječnika – svaki dan neka nova avantura, novi izazovi. I u jednu ruku, to je zaista tako, ali tu je i dosta admi-

nistrativnog posla i rad s ljudima ponekad zna biti dosta izazovan jer svaki pacijent donosi svoju priču i neki svoj način razmišljanja kojem se treba znati prilagoditi.

Koja godina ili period studiranja (npr. kolegij) vam je ostao u lijepom sjećanju?

Zadnje dvije godine studija su mi ostale u najljepšem sjećanju, i to iz nekoliko razloga. Prve dvije godine su bile ispunjene stresom – puno gradiva, prilagodba načina učenja i osjećaj da nikad nemam dovoljno vremena. Nakon toga su došle dvije pandemijske godine gdje sam većinu nastave slušao online i tek onda te zadnje dvije godine sam imao pravo iskustvo studiranja medicine jer smo bili među pacijentima, opet imali nastavu uživo i ja sam bolje vladao svojim vremenom i osjećao se sigurnije i slobodnije.

A što biste izdvojili kao „ne baš lijepo“ u sjećanju na studiranje?

Najviše mi je u „ne baš lijepom“ sjećanju ostala česta frustracija zbog organizacije nastave. Ponekad sam

imao osjećaj da je glavni cilj cijelog studija testirati koliko informacija možemo zapamtiti iz beskrajnih skripti i udžbenika, a ne koliko razumijemo ono što učimo. Zbog takvog pristupa mi se često medicina, koja je toliko dinamična i uzbudljiva, činila monotonom i previše teorijskom. Vjerojatno se tu radi o nedostatku kadra, financija i 100 drugih stvari, ali eto po meni puno neiskorištenog potencijala za studijski program, koji bi barem po meni trebao biti jedan od najzanimljivijih.

Jeste li se osjećali spremnima za rad u zdravstvu nakon završetka studija?

Moram priznati da se nisam osjećao potpuno spremnim za rad u zdravstvu po završetku studija. Veliki dio te inicijalne nesigurnosti pripisujem upravo dvjema pandemijskim godinama, kada smo kolegije poput Propedeutike i Interne medicine slušali online. To su kolegiji kroz koje bismo razbili tu neku inicijalnu nesigurnost, ali eto mi smo to na neki način preskočili. Teorijskog znanja mislim da nije nedostajalo u toj mjeri, ali nedostatak praktičnog iskustva na samom početku je otežao prijelaz iz studenta u liječnika.

Možete li nam opisati kako je izgledao vaš prvi radni dan?

Prvi radni dan bio je miks uzbuđenja, stresa i stalnog preispitivanja. Odlučio sam se za rad pod nadzorom u ambulanti dr. Vesne Dejanović u Nuštru, što je bio odličan izbor jer je doktorica Dejanović bila izvrstan mentor. Najveći stres je bio prvenstveno zbog te nesigurnosti u vlastita praktična znanja – mislim da sam prije svakog pacijenta 3 puta provjerio jesam li dobro stavio stetoskop, ali sve se to vrlo brzo uvježba, pogotovo u ambulanti koja ima velik broj pacijenata.

Zašto baš medicinska genetika? Kada ste se počeli zanimati za ovo područje, tijekom studija ili nakon? I jesu li se vaši interesi u tijeku studija mijenjali?

U ovom trenutku se ne mogu vidjeti ni u jednoj drugoj grani medicine, ali tijekom studiranja je to bilo dosta drugačije. Onkologija mi je jako dugo bila prvi izbor, razmišljao sam i o pedijatriji te sam stručnu praksu odrađivao na Odjelu za pedijatriju u OB Vinkovci. Međutim, tijekom pete godine studija, kada sam se kroz nastavu iz pedijatrije više upoznao s medicinskom genetikom kroz predavanja i vježbe profesorice Pušeljić, nekako je dalje sve išlo u tom smjeru.

Kada biste mogli razgovarati sa „mlađom verzijom sebe“ koja studira, brine oko učenja, ispita, što biste mu rekli?

Hematologija je izuzetno posebna grana medicine, jedna od kasnijih u nastanku formirana entuzijazmom i altruizmom najvećih stručnjaka u razumijevanju najtežih unutarnjih bolesti. Ovaj pristup pridonio je razvoju nevjerojatno naprednih metoda i modaliteta liječenja bolesnika te postavio hematologiju na pramac razvoja medicinske znanosti. Tijekom studija moj prvi interes bila je gotovo jednako posebna grana neuroznanosti, no učenjem patofiziologije zaintrigirao sam se kompleksnošću patofiziologije bolesti krvi i pristupu njihovom liječenju što me usmjerilo ka bavljenju kliničkom hematologijom.

Kada biste mogli razgovarati sa „mlađom verzijom sebe“ koja studira, brine oko učenja, ispita, što biste joj/mu rekli?

Ništa nije toliko ozbiljno, sve se da naučiti i položiti. Uživaj više u cijelom procesu studiranja jer nakon završetka studija planiranje druženja s ljudima koji rade noćne smjene će biti jednako komplicirano kao i neki ispiti na fakultetu.

Što biste savjerovali nama studentima, uzevši u obzir vlastito iskustvo i studiranja i rada u zdravstvu?

Nema smisla živcirati se oko stvari koje su van vaše kontrole. Fokusirajte se na ono što je u vašoj kontroli, a to je organizacija vlastitog vremena i način na koji reagirate na stvari koje vas frustriraju.

I za kraj još jedno pitanje; bude li vam drago kada netko od studenata pokaže zanimanje za vaše područje? I mogu li se studenti; ukoliko su zainteresirani ili budu, obratiti baš vama kao osobi koja bi ih uvela u svijet hematologije?

Naravno, uvijek mi je drago kada netko od studenata pokaže zanimanje za medicinsku genetiku – to je jedno jako zanimljivo i dinamično područje medicine. Istina, u svijetu medicinske genetike sam tek 8 mjeseci, pa mislim da nisam najbolja osoba za uvoditi nekoga u sve tajne ove grane, ali ako netko ima pitanja o specijalizaciji ili želi znati kako nam izgleda svakodnevni rad, uvijek ću rado podijeliti svoje iskustvo i pomoći koliko mogu.



znanost i inovacije

ŽENE U ZNANOSTI - INTERVJU S DR. SC. SILVIJOM PUŠELJČIĆ

Intervjuistkinja: Ana Prica

Prof. prim. dr. sc. Silvija Pušeljčić, dr. med., rođena je u Osijeku. Diplomirala je na Medicinskom fakultetu Sveučilišta u Zagrebu 1994. godine, specijalizirala pedijatriju 2001., a poslijediplomske studije iz kliničke pedijatrije i biomedicinskih znanosti završila 2001. i 2002. godine. Radi na Klinici za pedijatriju KBC-a Osijek, gdje je pročelnica Zavoda za neurologiju, genetiku, bolesti metabolizma, endokrinologiju i reumatologiju. Specijalistica je medicinske genetike

od 2015. i bolesti metabolizma u pedijatriji od 2019. godine. Njezini stručni interesi uključuju genetiku, bolesti metabolizma, rijetke bolesti i neonatologiju. Sudjeluje u nastavi Medicinskog fakulteta Osijek kao profesor. Objavila je 12 poglavlja u knjigama i više od 50 znanstvenih i stručnih radova, kao i preko 100 sažetaka u međunarodnim i domaćim publikacijama. Mentorirala je 28 diplomskih radova i tri doktorske disertacije te sudjelovala u pet

znanstvenih projekata. Aktivna je članica stručnih društava i povjerenstava Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske, uključujući radne skupine za autizam, novorođenački skrining i rijetke bolesti. Također je članica povjerenstva za specijalizaciju iz medicinske genetike. Prof. Pušeljčić je recenzentica za časopise *Jurnal de Pediatria* i *Pediatria Croatica* te često sudjeluje kao pozvani predavač na domaćim i međunarodnim znanstvenim skupovima.

Budući da ste i Vi među „ženama u znanosti“, kako ste se odlučili za specijalizaciju kao što je pedijatrija? Koji Vam je uži interes u specijalizaciji?

Za vrijeme pripravničkog staža, koji sam odradila 1994. godine, bilo mi je potpuno jasno da nikako ne želim raditi u primarnoj zdravstvenoj zaštiti, nego isključivo u bolnici. Bilo je to još uvijek vrijeme Domovinskog rata i tada sam promišljala o raznim životnim opcijama. Znala sam da želim živjeti i raditi u Osijeku, bez obzira na sve, ali da bih radila s odraslim ljudima. O pedijatriji nisam uopće razmišljala, nekako najviše radi ograničenja u komunikaciji. Tada se otvorilo mjesto za specijalizaciju na pedijatriji, dok se za druge specijalizacije moralo čekati. Odlučila sam se prijaviti i to je bilo to. Neonatologija i intenzivna medicina općenito bili su moj prvi izbor pa sam tako do današnjeg dana i ostala dio tima Zavoda za neonatologiju i intenzivno liječenje. Sve te godine sam dežurna liječnica u toj jako dragoj ekipi. Specijalistica sam postala 2001. godine, te sam prvih 5 godina ostala u jedinici intenzivnog

liječenja kao specijalistica. Tada se već jasno ukazala potreba za formiranjem Odjela za genetiku i bolesti metabolizma. Šefica klinike bila je, danas pokojna, mr.sc. Jadranka Kokeza te mi je predložila da to napravim ja. Sjećam se da sam tada dugo o svemu razmišljala i iskreno se pitala što mi to treba. Imala sam 37 godina, tada sam već magistrirala i cijelo to područje mi je bilo velika enigma. Moram priznati da inače u životu, kada su u pitanju izazovi i nešto novo, nemam strah od toga da pokušam. Tada sam, uz podršku doktorice Kokeze i nekoliko vrlo mladih sestara te glavne sestre (danas magistre sestrištva) Đurđice Lendić, krenula organizirati i formirati Odjel za genetiku i bolesti metabolizma. Počeci su bili stvarno jako teški, bila sam na samom početku učenja jednog složenog područja, istovremeno u dva subspecialistička segmenta – genetika i bolesti metabolizma. Istovremeno se pokreće i Laboratorij za genetiku na Medicinskom fakultetu, a to je elementarni preduvjet za klinički rad. U tom razdoblju krećem i sa svojom doktorskom disertacijom iz područja

neonatologije. Ponekad se pitam odakle mi je tada dolazila inspiracija i energija. Po završetku specijalizacije iz pedijatrije, a neposredno prije ukidanja subspecializacije 2016. godine, pridružuje mi se Višnja Tomac koja je danas genetičar i doktorirala je pod mojim mentorstvom iz područja genetičkih osnova intelektualnog zaostajanja. U današnje prostore Zavoda dolazimo 2016. godine i današnja razina rada je zaista dobra, no ovo je područje gdje stalno morate učiti i pratiti nove stvari, a one dolaze na dnevnoj razini.

Sjećate li se svojeg prvog radnog dana?

Moj prvi radni dan kao liječnika bio je na Valentinovo, 14. veljače 1994. godine, dakle prije više od 30 godina i brzo je prošlo. Diplomirala sam svega 10 dana prije i tog jutra stajala u uniformi u Odjelu za kardiologiju Interne klinike, s neobičnim osjećajem da puno znam u teoriji, a da u praksi zapravo ništa ne znam, niti kako ću raditi. Dan po dan odradila sam tadašnji pripravnički staž na raznim odjelima, u hitnoj službi i primarnoj

zaštiti. Na pedijatriju dolazim 21. svibnja 1996. godine i u proteklih 28 godina prošla sam većinu radilišta na Klinici.

Koliko se razlikuje praksa pedijatrije u Hrvatskoj naspram izvan njezinih granica? Gdje ste se stručno usavršavali tijekom karijere?

Pedijatrija u Hrvatskoj zaista ide u korak s europskom pedijatrijom u većini segmenata, posebno kliničkog rada, no uvijek postoji prostor za napredovanje. Osobno bih voljela da se prostorno možemo bolje organizirati, u smislu boravka roditelja uz dijete, primjerice dvokrevetne sobe i veća udobnost. Hrvatska ima i veliki problem s nedostatkom pedijataru, prema zadnjim informacijama nedostaje ih 87. Doima se da je pedijatrija kod mlađih generacija izgubila na atraktivnosti koju je imala 90-ih godina. Pretpostavljam da je razlog kompleksnost posla jer dijete dolazi kao 3 u 1, zajedno sa svojim roditeljima i njihovim zahtjevima. Područje neonatologije je svakako posebna priča, zatim dojenačko razdoblje koje ima svoje izazove. Pedijatrija za razliku od većine drugih struka nije niti financijski unosna za neko potencijalno privatno poduzetništvo u budućnosti. Specijalizacija traje 5 godina uz 2 do 3 godine subspecijalizacije pojedinog segmenta. Osim toga, posao je težak jer je svaki pacijent na neki način intenzivan i zahtjevan, ako ne po dobi onda i po interakciji pacijent-roditelji. U svojim subspecijalističkim područjima usavršavala sam se u Hrvatskoj i inozemstvu. Razlika je možda najočiglednija u broju liječnika koji rade pojedine segmente. Puno su manje opterećeni svakodnevnom radnom rutinom, a puno više subspecijalističkim ciljanim problemima.

Među najzaslužnijima ste za pokretanje specijalističkog usavršavanja iz medicinske

genetike u Hrvatskoj, kakvo već postoji u drugim članicama Europske unije. U koliko će se bolnica u RH, uz osječku, provoditi taj program i hoće li se naši specijalizanti dijelom educirati i u nekim od vodećih klinika u svijetu?

Presretna sam da je nakon dugogodišnjih napora i u Republici Hrvatskoj konačno odobrena specijalizacija iz medicinske genetike kao posebna grana kliničke medicine. Naime, priča s kliničkom genetikom zapravo je stara oko 15 godina. Tijekom Europske konferencije o humanoj genetici u Beču 25. svibnja 2009., velika većina sudionika potpisala je zajedničku peticiju podrške za uključivanje kliničke/medicinske genetike kao posebne medicinske specijalnosti u EU. U Republici Hrvatskoj do 2016. godine medicinska genetika je bila dio užeg specijalističkog usavršavanja pedijataru, te nije obuhvaćala druge struke. Tada smo mi članovi Hrvatskog društva za humanu genetiku, a radi usklađivanja i sa standardima Europske unije, pokrenuli vrlo složen posao izrade nacionalnog elaborata specijalističkog usavršavanja u području medicinske genetike kao samostalne struke još 2017. godine. Te iste godine, zbog toga je ukinuta subspecijalizacija genetike u okviru pedijatrije, no zbog različitih administrativnih okolnosti, izmjene ministara, medicinska genetika kao samostalna specijalizacija odobrena tek 2023. godine. Nakon toga je trebalo provesti akreditaciju KBC Osijek za specijalističko usavršavanje potpuno nove struke. Nakon odobrenja Ministarstva početkom 2024. su ispunjeni svi uvjeti da se raspiše natječaj za prve specijalizante. U tom dugom vremenskom periodu od 2017. do 2024. nisu se obrazovali novi genetičari, posljedično danas u RH imamo svega 8 subspecijalista kliničke genetike. U međuvremenu značajno je napredovala dijagnostika

u području genetike te je potreba za kliničkim genetičarima značajno narasla, radi čega su stvorene i velike liste čekanja za preglede, obradu i savjetovanja u postojećim ambulantama za medicinsku genetiku. Specijalizacija iz medicinske genetike moći će se obaviti u zdravstvenim institucijama koji su dobile ovlaštenja Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske, i to KBC Rebro, KB Sveti Duh, KBC Osijek, Klinici za dječje bolesti Zagreb, KBC Split i Specijalnoj bolnici Sv. Katarina. Uz navedene institucije, planirano je da specijalizanti dio programa, dogovorno sa svojim mentorima i ovisno o uvođenju novih tehnologija i dijagnostike, provedu u nekim od vodećih instituta u svijetu iz područja medicinske genetike. Specijalizacija traje 5 godina, ovo su prvi specijalizanti i bit će izazovno i dinamično te će se kroz to vrijeme ovisno o potrebi neke stvari morati prilagoditi.

Mentor ste na brojnim radovima, kako diplomskim, tako i poslijediplomskim. Kako motivirati buduće generacije ne samo na rad u struci, već i u znanosti?

Motivaciju nekako općenito možemo opisati kao silu i želju koja potiče i zadržava čovjeka da radi na nekom mjestu. Osobno smatram da je to složeni psihološki i duhovni proces pokretanja i reguliranja ponašanja usmjerenih prema ostvarenju određenog cilja, a vođeno unutarnjim potrebama svakog pojedinca uzevši u obzir sve, od jednostavnih poslova do složenih i zahtjevnih istraživanja. U Hrvatskoj je danas prihvaćeno mišljenje da je najbolji motivator za zaposlenike veća plaća. Mislim da je takvo poimanje motivacije jednodimenzionalno jer neće nužno novac dovesti do punine u životu, važan je, ali ne i presudan. Osnova svake motivacije je postavljanje pitanja samom sebi „Zašto nešto radim i koja su moja očekivanja?“. Ako očekujemo

da konstantno budemo hvaljeni i primijećeni zbog učinjenog, pa ma kako to bilo dobro ili veliko, onda bismo mogli biti frustrirani ako to izostane. Međugeneracijski razlike su uvijek postojale i sasvim su prirodne, no ono što je danas drugačije je to što te razlike nikada nisu bile veće. Generacije koje sada izlaze na tržište rada dolaze s drugačije postavljenim ciljevima, traže jasna pravila igre i participaciju u kreiranju tih pravila, te jasan karijerni razvoj. Žele puno povratnih informacija, puno komunikacije i dosta su nestrpljivi u napredovanju, traže fleksibilnost prije svega. Ovo sve nije primarno loše, ali u nekom razvojnem putu čovjeka može dovesti do frustracije, jer niti posao, a niti privatni život, najčešće, neće odgovoriti ovim zahtjevima. Dakle, naše zanimanje je poziv koji traži puno prilagodbe i strpljenja, to je priča na duge staze, a ne brzo postignuće. U konačnici, ništa nije počelo sa nama, niti će završiti našim odlaskom. Smatram da su kolege prije nas također radili modernu i dobru medicinu sukladno vremenu u kojem su živjeli.

Kako izgleda jedan tipičan radni dan?

Svaki radni dan nekako je sličan, ali i različit. Prvo jutarnji kolegij pa vizita, dnevne bolnice, ambulantni rad i rješavanje dijagnostičkih genetičkih

problema. Dakako, tu su i drugi pacijenti s potencijalnim metaboličkim poremećajima koji također zahtijevaju obradu i promišljanje. Od travnja 2024. na Klinici su naša prva dva specijalizanta genetike Toni Maloča i Ivan Školka koji zaista sjajno rade tako da svakodnevno imamo analize pacijenata, korespondencije sa svjetskim laboratorijima, pretraživanje baza podataka, genetska savjetovanja, kao i konzilijarni pregled unutar i izvan klinike.

Koji biste savjet dali svima koji se jednog dana vide „među malim velikim ljudima“?

Nema malih i velikih, svatko je u svom poslanju i pozivu jedinstveno stvorenje s Božjom svrhom za svoj život i najvažnije je da svatko za sebe pronađe svoje poslanje i svrhu. Ako smo, kako kroz posao tako i privatni život, spoznali svrhu svog života, to nas nadahnjuje da služimo, činimo djela ljubavi. Tada nismo frustrirani ili nezadovoljni ako naši rezultati ostanu neprimijećeni. Ako ne spoznamo svoju svrhu života, pokušat ćemo kopirati tuđe modele i živjeti tuđu svrhu ili će nam netko drugi nametnuti lažnu ulogu koju ćemo životariti. Važno je zadržati stav poniznosti jer imati tuđe živote u svojim ruka velika je odgovornost i nema mjesta oholosti. Ostati u zahvalnosti za sve talente koje smo nezasluženo dobili. Svoja

znanja smo pozvani usavršavati i staviti u službu čovjeka jer u konačnici za to se i školujemo.

Za kraj, koju poruku biste htjeli poslati svim studentima i mladim kolegama?

Nije jednostavno davati savjete o karijeri i životu, jer nekome to izgleda kao obična fraza, dok se drugi u tome može prepoznati. Istaknula bih da je važno ne postati ohol uvjerivši se da si poseban, jer takvih je bilo i puno prije nas! Doista, rezultati ne dolaze preko noći, te kao i u pozivu roditeljstva i braka trebaš biti strpljiv, uporan i ustrajan. Biti otvoren za nove ideje, rigidnosti nema mjesta u znanosti. Dobro je uvažavati mišljenje svojih kolega, ali i zadržati kritičnost. Ne radiš za titule, nego za znanje; titule će doći same po sebi, nekome prije, a nekome kasnije. Važno je napomenuti da zbog toga nećeš biti, niti veći, niti bolji čovjek, i dalje samo jedan među mnogima. Na kraju dana, trebamo biti dobri ljudi, zadovoljni i sretni svojim izborom, jer u konačnici ne radimo samo za sebe i za svoje titule, već da svojim radom doprinesemo zajednici.



znanost i inovacije

ŽENE U ZNANOSTI - INTERVJU S DOC. DR. SC. VIŠNJOM PRUS

Intervjuistkinja: Ana Prica

Diplomirala na Medicinskom fakultetu u Zagrebu, stekla je specijalizaciju iz interne medicine u KBC-u Zagreb. Njezina stručna znatiželja i želja za usavršavanjem odvele su je u područje reumatologije te alergologije i kliničke imunologije, gdje je također postala uža specijalistica. Svoje stručno znanje nesebično dijeli kao višegodišnja predavačica na Medicinskom fakultetu u Osijeku i kao suvoditeljica više modula poslijediplomskog studija Alergologije i kliničke imunologije na Medicinskom fakultetu u Zagrebu. Zahvaljujući ugodnom radnom iskustvu u

Klinici za unutarnje bolesti u KBC-u Osijek, dr. med. Prus provela je 15 godina kao pročelnica Zavoda za reumatologiju, kliničku imunologiju i alergologiju. Tijekom svoje karijere, aktivno je sudjelovala u strukovnim udrugama te je članica Uredničkog odbora časopisa „Reumatizam“ od 2014. godine. Dr. med. Prus također je predsjednica nevladine Udruge za borbu protiv alergijskih bolesti Osijek, svojim angažmanom doprinosi podizanju svijesti i unaprjeđenju skrbi o alergijskim bolestima u zajednici. Za svoj iznimni doprinos medicinskoj struci dobila je brojna priznanja.

Sudionica je mnogih stručnih i znanstvenih simpozija te kongresa na koje je često pozvana kao predavačica. Također je aktivna članica organizacijskih i znanstvenih odbora, doprinoseći razvoju struke i dijeljenju novih spoznaja s kolegama. Njezino znanje i istraživački rad rezultirali su brojnim stručnim i znanstvenim radovima objavljenima u indeksiranim publikacijama. Njezina posvećenost pacijentima izražava se kroz timski rad, multidisciplinarnu suradnju i individualni pristup s naglaskom na empatiju.

Budući da ste i Vi među „ženama u znanosti“, kako ste se odlučili za specijalizaciju kao što je reumatologija? Koji Vam je uži interes u specijalizaciji?

Moja bazična specijalizacija je interna medicina. Započela sam svoj rad u KBCO na novoutemeljeni Klinički odjel za reumatologiju i klin. imunologiju i alergologiju. U to vrijeme završila sam poslijediplomske studije na MF u Zagrebu za navedena uža područja, a kasnije i uže specijalizacije za obje struke. Željela sam upravo te struka jer su bile nove i izazovne, uz intenzivnu ekspanziju sljedećih desetljeća, koja je pokrenula pravu revoluciju u dijagnostici i liječenju. Biti dio tog procesa za mene je predstavljalo veliki napor, ali i zadovoljstvo. Najveći izazov i polje mog užeg interesa uvijek je bio sustavni lupus, a bio je i tema moje doktorske disertacije. Na temelju mog epidemiološkog istraživanja nastala su još 3 doktorata u drugim centrima u RH, a to mi je veliko priznanje.

Sjećate li se svojeg prvog radnog dana?

Ne sjećam se točno prvog radnog dana. Moja je generacija imala obvezan staž u trajanju od 12. mjeseci. Uvjet za specijalizaciju bio je najmanje dvogodišnji samostalni rad u obiteljskoj medicini kao liječnika opće medicine, nakon položenog stručnog ispita.

Gdje trenutno radite i provodite praksu?

Uskoro će biti tri godine od mog umirovljenja. Radila sam gotovo 40 godina, no i dalje sam radno aktivna (dozirano). Radim honorarno kao konzilijarni specijalist u Specijalnoj bolnici Agram i Poliklinici Croatia.

Koliko se razlikuje praksa reumatologije u Hrvatskoj u odnosu na onu izvan njezinih granica? Gdje ste se stručno usavršavali tijekom karijere?

Reumatologija u Hrvatskoj u rangu je sa istom strukom izvan granica. U mnogim stvarima, preporukama i smjernicama, bili smo i prije svog vremena. Nažalost, zaostajemo po broju potrebnog kadra i po opremi. Nedostatke godinama nadoknađuje zalaganje i entuzijizam zaljubljenika u struku. Tijekom karijere usavršavala sam se uglavnom unutar Hrvatske, poglavito u KBC Zagreb gdje sam studirala i specijalizirala u navedenom području. Redovito sam aktivno sudjelovala na kongresima, simpozijima, sastancima krovnih EU udruga (EULAR-a, EAACI). Bila sam i član Radne skupine za kurikulum specijalizacije iz reumatologije te kliničke imunologije i alergologije.

S obzirom da ste jedan od najboljih i najkvalitetnijih stručnjaka u svojem području, moramo Vas pitati: nakon brojnih uspjeha, predavanja i priznanja, osjećate li i dalje strah prije održavanja predavanja na kongresu? Koje ćete pacijenta pamtiti cijeli život?

Ne mogu reći da osjećam strah, ali s godinama osjećam sve veću odgovornost u nastojanju da prenesem kvalitetno informaciju i poruku. Teško je izdvojiti nekoga posebno. Možda mi pada na pamet jedan otac koji je doslovno donio na rukama buduću mladenku koja, zbog bolova i oticanja zglobova, nije mogla hodati. Tada su glukokortikoidi učinili čudo i za 3 dana se sretno udala. Kasnije se godinama liječila putem naše službe i ušla u remisiju nakon biološke terapije.

Kako izgleda jedan tipičan radni dan? Imate li hobije „izvan bijele kute“?

Iz sadašnje perspektive sve se čini malo drugačije. Tipičnog radnog dana nema jer se stalno morate prilagođavati

novonastalim okolnostima i život donosi mnoge nepredvidivosti. Morate biti spremni na izazove i prilagodbe što je vrlo zahtjevno no savladivo. Izvan radnog vremena, u najaktivnijoj fazi, bilo je malo vremena za hobije (rad, dežurstva, trajno učenje, obiteljske obveze, troje djece). Unatoč svemu, ukrala sam vremena za dobru knjigu, glazbu i druženje s prijateljima.

Koji biste savjet dali svima koji se jednog dana vide u polju reumatologije?

To je specifična struka koja traži široko medicinsko znanje jer se radi o sustavnim upalnim bolestima, imunološki posredovanim bolestima, širokoj diferencijalnoj dijagnozi i kompleksnoj terapiji. Zahtijeva strpljenje, praćenje,

titriranje terapije uz praćenje kliničkog tijeka i nuspojava. Brzo se razvija, mijenjaju se i nadopunjuju smjernice, širi paleta pretraga, a terapija „pametnim lijekovima“ implicira individualni pristup i personalizirano liječenje.

Za kraj, koju poruku biste htjeli poslati svim studentima i mladim kolegama?

Ako radite posao koji volite. Isplati se sav uloženi trud, zalaganje, trajno učenje, neprospavane noći, neuzvrćeno razumijevanje sustava u kojem radite. Ali, ako niste sigurni, razmislite na vrijeme.



partnerski kongresi

13. MEDRI ZNANSTVENI PIKNIK – SNAGA TRADICIJE STUDENTSKE ZNANOSTI I PREDANOSTI STUDENATA MEDICINSKOG FAKULTETA U RIJECI

Autorica: izv. prof. dr. sc. Nina Pereza, dr. med.

Nina Pereza je izvanredna profesorica na Katedri za Medicinsku biologiju i genetiku te voditeljica Centra za genetičku edukaciju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci. Dobitnica je nekoliko prestižnih nagrada za nastavnu izvrsnost, kao i Diplome i Zahvalnice Hrvatskoga liječničkog zbora, Državne nagrade za znanost te Nagrade za najbolju mladu znanstvenicu Medicinskog fakulteta u Rijeci za temeljne medicinske znanosti. Autorica je i koautorica brojnih znanstvenih članaka u domaćim i međunarodnim znanstvenim

znanstvenim časopisima s relevantnom indeksacijom te urednica i autorica deset nastavnih priručnika. Nadalje, njezin dugogodišnji rad temelji se i na popularizaciji znanosti, ponajviše kroz edukaciju studenata održavanjem radionica i pisanjem priručnika. Obnaša ulogu Pomoćne urednice za Studentsku sekciju u znanstveno-stručnom časopisu Medicina Fluminensis. Voditeljica je i suradnica na brojnim kolegijima u okviru prijediplomskog, diplomskog, integriranog, doktorskog i specijalističkog studija pri Medicinskom fakultetu i na Studiju Logopedije

Sveučilišta u Rijeci. Naposljedku, profesorica je voditeljica Centra za unaprjeđenje nastavničkih kompetencija i komunikacijskih vještina Medicinskog fakulteta u Rijeci te voditeljica temeljnog institucijskog programa cjeloživotnog obrazovanja za usavršavanje nastavnika u području metodologije medicinske edukacije.

Od 13. do 15. prosinca 2024. godine, na Medicinskom fakultetu u Rijeci održan je trinaesti po redu MEDRI Znanstveni PIKNIK u organizaciji Fakultetskog odbora svih studenata navedenog fakulteta. Ovaj trodnevni znanstveni skup jedan je od najdugovječnijih i najprepoznatljivijih znanstvenih skupova u organizaciji studenata riječkog medicinskog fakulteta, kako na lokalnoj, tako i na državnoj razini. Ovogodišnje izdanje skupa održano je u znaku dermatovenerologije kao glavne teme te je organiziran u suradnji sa Studentskim zborom Medicinskog fakulteta u Rijeci, Studentskom sekcijom znanstveno-stručnog časopisa Medicina Fluminensis, Studentskom sekcijom za dermatovenerologiju, kao i studentskim projektom DermArt. Kroz tri dana, sudionici su imali priliku poslušati 10 zanimljivih studentskih usmenih izlaganja te čak 30 izlaganja na posteru.

Osim studentskog dijela, sudionici su mogli prisustvovati tematskim predavanjima i radionicama koje su održali stručnjaci u području, odnosno specijalisti i specijalizanti dermatovenerologije te, na taj način, obogatiti i proširiti postojeća znanja, uz stjecanje poneke vještine. Posebna vrijednost skupa očituje se u činjenici da je broj mjesta za pasivno i aktivno sudjelovanje bio ograničen na 70 te da su sva mjesta popunili zainteresirani sudionici iz različitih dijelova Republike Hrvatske u izuzetno kratkom roku. Naposljedku, održano je i posebno izdanje interaktivnog kviza Case night, dok su trećeg dana, dodijeljene i nagrade Znanstvenog odbora za najbolja studentska izlaganja. Sukladno neprekinutoj tradiciji MEDRI Znanstvenog PIKNIK-a od 2017. godine, posebnu čar ovog znanstvenog skupa čini njegova povezanost sa Studentskom sekcijom znanstveno-stručnog časopisa Medicina Fluminensis, koja pruža višestruku podršku organizaciji.

Prije svega, Uredništvo časopisa redovito sudjeluje u djelovanju Znanstvenog odbora, pružajući stručne komentare i povratnu informaciju studentima koji svoje radove izlažu u obliku usmenog izlaganja ili izlaganja na posteru. Nadalje, u organizaciji Studentske sekcije, u sklopu MEDRI Znanstvenog PIKNIK-a, svake se godine održava radionica koja je izvorno osmišljena upravo za ovaj skup, pod nazivom Sve što studenti trebaju znati o znanosti u 120 minuta: od prikaza slučaja do diplomskog rada. Također, Studentska sekcija Medicine Fluminensis tradicionalno odabire najzanimljivija usmena izlaganja i izlaganja na posteru te dodjeljuje nagradu za najbolja izlaganja, omogućujući autorima objavu nagrađenog rada u obliku znanstvenog članka u časopisu Medicina Fluminensis. Kao službeni znanstveno-stručni časopis Hrvatskoga liječničkog zbora – podružnica Rijeka i Medicinskog fakulteta u

Rijeci, sa šezdesetogodišnjom tradicijom izlaženja, iskreno vjerujemo da nagrada u obliku objave znanstvenog članka daje našim studentima poseban motiv i ponos da se i u nastavku svoje profesionalne karijere nastave baviti upravo znanstvenoinstraživačkim radom, s istom strašću i predanošću kao i u svojim studentskim danima. Upravo je promocija i poticanje na bavljenje znanostu koja je istovremeno životna i primjenjiva uz postelju bolesnika, glavni cilj Studentske sekcije Medicine Fluminensis.

Naposljetku, MEDRI Znanstveni PIKNIK možda je najljepši simbol snage studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci u promociji važnosti bavljenja znanstvenoinstraživačkim radom i stjecanju navika ulaganja u vlastiti profesionalni razvoj od najranijih studentskih dana. Navedenu činjenicu potvrđuje upravo dugogodišnja suradnja sa Studentskom sekcijom Medicine Fluminensis, čije su čak tri predstavnice bile ujedno i predsjednice MEDRI Znanstvenog PIKNIKA. Svaka od njih ostavila je neizbrisiv trag u povijesti studentskih znanstvenih aktivnosti Medicinskog fakulteta u Rijeci te zaslužuje biti navedena imenom i prezimenom kao uzor generacijama koje dolaze.

Tako je, doktorica medicine Maja Ploh, MEDRI Znanstvenom PIKNIK-u dala današnji prepoznatljiv duh topline znanstvenog doma za studente, mjesto kojem se rado vraćamo svaku godinu zaredom. Potom, doktorica medicine Lana Oštro učinila je MEDRI Znanstveni PIKNIK trodnevnim znanstvenim skupom te ga otvorila studentima drugih gradova i postavila na visoku razinu organizacije, koja često nedostaje čak i najvećim konferencijama. Naposljetku, studentica Rea Divjanović, koja je zajedno sa svojim mladim timom novih organizatora PIKNIKA ove godine, pokazala koliko je važno poštivati tradiciju i graditi nove iskorake na dobro postavljenim temeljima. Ponekad je najteži zadatak nastaviti koracima onih koji su visoko postavili ljestvicu, ali rad njezinog tima upućuje na činjenicu da za studente Medicinskog fakulteta u Rijeci niti jedan zadatak nije previše težak kada ih kroz njega vodi međusobno poštovanje i uvažavanje. Naposljetku, kao jedna od rijetkih nastavnica koje su dugogodišnje gošće MEDRI Znanstvenog PIKNIKA, sada već osmu godinu zaredom, mogu objektivno i s ponosom napisati da je prosinac, za mene, jedno od najradosnijih razdoblja godine, ono u kojem znam da ću iznova svjedočiti izvrsnosti mojih studenata.

Osim što sam ponosna na studente Medicinskog fakulteta u Rijeci, mojem profesionalnog doma, iskreno sam zahvalna što je motivacija mojeg životnog puta određena njihovim duhom, mnogobrojnim odricanjima, predanošću, posvećenošću, kreativnošću i, nadasve, velikim srcem, odnosno svime onime zbog čega ću svaki put svojem privatnom domu otići mirna, znajući da budućnost zdravstvene skrbi i znanstvenoinstraživačkog rada ostavljam u sigurnim rukama.

znanost i inovacije

NUSPOJAVE LIJEČENJA IZOTRETINOINOM ILI SLOŽENI AUTOIMUNI POREMEĆAJ?- PRIKAZ SLUČAJA

Autori: Mara Paravić¹, Barbara Kveničić², Lucia Mrđen³

1 - Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Rijeka, Hrvatska

2 - Klinički bolnički centar Rijeka, Klinika za pedijatriju, Rijeka, Hrvatska

3 - Opća bolnica Pula, Odjel za radiološku dijagnostiku, Pula, Hrvatska

Uvod: Najteži oblik akni predstavljaju acne conglobata koje često zahtijevaju liječenje sistemskim izotretinoinom. Nuspojave toga retinoida su česte i mnogobrojne, a neke od njih su i poremećaji muskuloskeletnog sustava.

Prikaz slučaja: Četrnaestogodišnji dječak razvija konfluirajuće akne u regijama lica, vrata, ramenog pojasa i nadlaktica zbog čega se hospitalizira na Klinici za dermatovenerologiju. Započinje se terapija sustavnim kortikosteroidom uz lokalni kortikosteroidno-antibiotski pripravak, a potom i sistemskim izotretinoinom čime se postiže značajna regresija kožnih promjena. Međutim, s uvođenjem retinoida koindicira niz smetnji: vrućica, mijalgija, poliartralgijska, opća slabost i limfadenopatija vrata.

Zbog navedenog, pacijent se hospitalizira na Klinici za pedijatriju. Prekida se indicirana terapija, a obradom se verificira značajno povišenje upalnih parametara. Scintigrafijom skeleta dokaže se pojačano patološko nakupljanje radiofarmaka u projekciji desnog acetabuluma i lijevog skočnog zgloba. U terapiju se uvodi sistemski kortikosteroid, nesteroidni protuupalni lijekovi i klindamicin te se unutar 48 sati stanje dječaka znatno poboljšava. Tipizacijom tkiva dokazan je alel HLA-B*27. Zbog kombinacije koštano-zglobnih i dermatoloških promjena u dječaka je postavljena dijagnoza SAPHO sindroma, kroničnog autoimunog poremećaj koji obuhvaća sinovitis, akne, pustulozu, hiperostoza i osteitis. Tek je uvođenjem terapije adalimumabom i sulfasalazinom postignut zadovoljavajući klinički odgovor. Daljnjim praćenjem uočena je sideropenična anemija. Isključeni su hematološki uzroci te je nastavljena gastroenterološka obrada.

Patohistološki nalaz biopata uzetih prilikom kolonoskopije ukazuje na nespecifične upalne promjene, a nalaz MR enterografije isključuje promjene tipične za upalnu bolest crijeva. Dječak je također u nefrološkoj obradi zbog mikrohematurije te se razmatra genetičko testiranje i biopsija bubrega.

Sažetak: Postpartum hemorrhage is the leading cause of mortality in childbirth. Obstetric complications leading to hypoperfusion can result in the development of the relatively rare PRES, which can have a fatal outcome for the patient.

Ključne riječi: acne conglobata; autoimuni poremećaj; izotretinoin; nuspojave; SAPHO sindrom

Kontakt mail glavnog autora: mara.pavaric@gmail.com

znanost i inovacije

REKONSTRUKCIJSKA KIRURGIJA U LIJEČENJU SPINOCELULARNOG KARICNOMA- PRIKAZ SLUČAJA

Autori: Ante Ključević¹, Jan Ljubičić¹, Jakov Bućan¹, Zvezdana Milačak²

1 - Medicinski fakultet Rijeka, Rijeka, Hrvatska

2 - Klinika za plastičnu i rekonstrukcijsku kirurgiju, kirurgiju šake i opekline, Klinika München Bogenhausen, München, Njemačka

Uvod: Spinocelularni karcinom (SCC) je drugi najčešći oblik karcinom kože. Najčešće zahvaća kronično fotoekspozirane regije tijela, no mogu se javiti i na sluznicama ili područjima dugotrajne iritacije. Kod slučaja kada su lezije uznapredovale, odnosno kod značajnih deformacija, rekonstrukcijska kirurgija igra značajnu ulogu, uključujući uklanjanje tumora te oporavak funkcije i estetike zahvaćenog područja. Prikaz ovog slučaja pokazat će interdisciplinarni pristup liječenju SCC-a, gdje dermatologija te rekonstrukcijska kirurgija zajedničkom suradnjom osiguravaju optimalni terapijski ishod za pacijenta.

Prikaz slučaja: Muškarac u dobi od 89 godina upućen je od stane dermatologa zbog izraženog defekta nakon resekcije spinocelularnog karcinom lokaliziranog na skalpu, frontoparijetalno lijevo. Dermatolozi su proveli radikalnu resekciju i određen klinički stadij, koji nije pokazao udaljene metastaze. Uklonjeni je tumor veličine otprilike 8x6 cm i 4x4 cm u lokalnoj anesteziji bez komplikacija.

Kod pacijenta je planirano, a kasnije i provedeno, rekonstrukcija defekta lokalnim rotacijskim režnjem i presatkom kože djelomične debljine. Za vrijeme operativnog zahvata provedeno je uklanjanje nekroze i slojeva rane u području defekta sve do prokrvljenih slojeva te pokrivanje defekta velikom okcipitalnim rotacijskim režnjem s desne strane u veličini 25x8 cm. Razlog korištenja ove tehnike je oštećenje periosta te korištenje kožnog presatka djelomične debljine ne bi bio uspješan zbog slabe prokrvljenosti što bi dovelo do njegova odbacivanja. Posljedični defekt u okcipitalnoj regiji prekriven je kožnim presatkom djelomične debljine koji je uzet sa desnoga bedra te je fiksiran VAC uređajem. Postoperativni tijek je prošao uredno s izrazito zadovoljavajućim funkcionalnim i estetskim rezultatom, bez znakova komplikacija i recidiva bolesti.

Zaključak: Ovaj slučaj pokazuje važnost interdisciplinarnog pristupa u liječenju kožnih karcinoma. Suradnja dermato-logije i rekonstrukcijske kirurgije osigurava izrazito povoljan ishod u vidu funkcionalnosti i estetskog izgleda defekta uzrokovanog kožnim promjenama posebice ako se radi o velikom defektima.

Ključne riječi: Spinocelularni karcinom; Rekonstrukcijska kirurgija; Kirurški režanj

Kontakt mail glavnog autora: akljucevic@uniri.hr

PLEURALNI PLAKOVI – USPUTNA DIJAGNOZA S USPJEŠNO IZLIJEČENIM NON-HODGKINOVIM LIMFOMOM-PRIKAZ SLUČAJA

Autori: Paula Petrić¹, Petra Prebeg¹, Korina Srpak¹, Marija Gomerčić Palčić²

1 - Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

2 - KBC Sestre milosrdnice, Klinika za unutarnje bolesti, Zavod za pulmologiju

Uvod: Non-Hodgkinov limfom (NHL) podrazumijeva skupinu malignoma limfnog sustava. Može zahvatiti gotovo sve organe, a kompresija kralježnične moždine javlja se u 0,1-6,5% pacijenata, ukazujući pritom na izrazito agresivnu narav bolesti ako se pojavi kao inicijalni simptom.

Prikaz slučaja: Dosada potpuno zdrav 44-godišnji pacijent primljen je na OHBP KBC-a Sestre milosrdnice zbog simetrične, oštre i progresivne boli ispod oba rebrena luka izazvane vertikalizacijom i minimalnim fizičkim aktivnostima. Bolovi ne popuštaju po uzimanju analgetika, a pri prijemu ocijenjeni su ocjenom 7 na VAS skali. Fizičkim pregledom ustvrdi se blaga napetost abdominalne stijenke i minimalna bol prilikom duboke palpacije. Traženi laboratorijski parametri, uz mirne tumorske markere, ne ukazuju na prisutne abnormalnosti.

Na inicijalnoj RTG snimci opisu se obilniji pleuralni plakovi u oba gornja plućna reznja, čime se ne može povezati i objasniti podrijetlo prisutnih simptoma te se indicira CT toraksa i abdomena, koji pak otkrije tumorske mase apikalno desno na plućima, u parenhimu slezene, u kralješcima Th6 i Th7 te u intraabdominalnim i intratorakalnim limfnim čvorovima. Potom se magnetnom rezonancijom prikazuju iste tvorbe, uz apsolutnu stenozu torakalnog dijela spinalnog kanala tumorskim masama. Po očitavanju nalaza indicirana je hitna dekompresija kralježnične moždine te intraoperativna biopsija tumorskih masa, koja je nakon histološke i imunohistokemijske analize potvrdila konačnu dijagnozu – Non Hodgkinov limfom. Nakon lokalne radioterapije i G-CHOP protokola kemoterapije tumorske su mase u značajnoj regresiji, uz potpunu odsutnost boli, sa zadovoljavajućim podnošenjem primijenjenog terapijskog protokola i odgovorom na isti.

Zaključak: S obzirom na nespecifičnu simptomatologiju, pleuralni su plakovi zamalo uzrokovali pogrešku u dijagnostičkom algoritmu. Kako simetrična bol u prsištu sugerira na neuralno podrijetlo simptoma, pleuralna patologija ne može objasniti uzrok takvih bolova. Primjerena obrada pacijenta i precizne slikovne dijagnostičke metode, uz odgovarajuću terapiju, rezultirali su potpunim oporavkom našeg pacijenta, ukazujući pritom na važnost diferencijalne dijagnoze u vidu maligne podloge neuroloških zbivanja kao vodećeg simptoma.

Ključne riječi: bol u prsištu; kompresija kralježnične moždine, NHL, pleuralni plak

Kontakt mail glavnog autora: paulapaulaa97@gmail.com



Autori: Mateja Ostojić¹, Lucija Pešo¹, Domagoj Mičetić^{1,2},
Goran Poropat^{1,2}

1 - Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Rijeka, Hrvatska

2 - Zavod za gastroenterologiju, Klinički bolnički centar Rijeka, Rijeka, Hrvatska

Uvod: Teratomi, benigne neoplazme porijekla sva tri zametna listića, najčešće se kod odraslih osoba dijagnosticiraju kao novotvorine testisa ili jajnika. Cilj ovog prikaza je opisati rijedak slučaj teratoma gušterače.

Prikaz slučaja: Šezdesetčetverogodišnjoj bolesnici je na ultrazvučnom pregledu u sklopu sistematskog pregleda uočena fokalna lezija glave gušterače. Tvorba je bila pravilnih rubova, dimenzija 3x1,3 cm. Bolesnica nije imala simptome, a fizikalni pregled i laboratorijski nalazi bili su uredni. Upućena je na kompjutoriziranu tomografiju (CT) abdomena na kojem je tvorba okarakterizirana kao cistična.

Nakon CT-a, napravljena je magnetna rezonanca s kolangiopankreatografijom (MRCP) kojom nije dobiveno novih informacija glede karakteristika tvorbe zbog čega je bolesnica upućena na citološku punkciju pod kontrolom endoskopskog ultrazvuka (EUS). Nalaz punktata opisuje mnoštvo anuklearnih skvama, nešto zrelog pločastog epitela, kristala i mrvičaste tvari. Nalaz morfološki odgovara sadržaju dermoidne ciste, odnosno zrelog cističnog teratoma gušterače. Slučaj je prezentiran multidisciplinarnom timu za tumore gornjeg probavnog sustava koji zaključuje kako se temeljem odsutnosti simptoma te benigne naravi dermoidne ciste, kao i rizika operativnog zahvata preporuča slikovno praćenje lezije.

Zaključak: Iako rijetko, cistični teratom može se razviti u organima probavnog sustava. Ovisno o smještaju i veličini, može biti simptomatski ili kao u ovom slučaju asimptomatski. Slijedom navedenoga, teratom gušterače trebao bi se razmotriti u diferencijalnoj dijagnozi fokalnih lezija gušterače, a postavljanje dijagnoze utječe na pristup liječenja i praćenja bolesnika.

Ključne riječi: dermoidna cista, gušterača, neoplazma, teratom

Kontakt mail glavnog autora: matejamlj@gmail.com

STIL ŽIVOTA



stil života

OSTEOGENESIS IMPERFECTA: GENETSKI POREMEĆAJ KRHKIH KOSTIJU

Autorica: Petra Guljaš

Osteogenesis imperfecta (OI), poznata i kao bolest krhkih kostiju, predstavlja skupinu genetskih poremećaja koji primarno utječu na razvoj kostiju, čineći ih lomljivima i sklonima prijelomima čak i uz minimalnu traumu ili bez očitog uzroka.

Etiologija i patofiziologija

Većina slučajeva OI uzrokovana je mutacijama u genima COL1A1 ili COL1A2, koji kodiraju prokolagen tipa I, ključnu komponentu koštanog matriksa. Ove mutacije rezultiraju smanjenom količinom ili kvalitetom kolagena, što dovodi do slabih i lomljivih kostiju.

Kliničke manifestacije

OI se klasificira u nekoliko tipova, od kojih su najčešći:

- Tip I: Najblaži i najčešći oblik, karakteriziran blagim prijelomima tijekom djetinjstva i adolescencije, plavkastim bjeloočnicama (sclerae) te mogućim gubitkom sluha u odrasloj dobi.
- Tip II: Najteži oblik, često fatalan pri rođenju ili ubrzo nakon, zbog višestrukih prijeloma i teških deformacija kostura.
- Tip III: Teški oblik s višestrukim prijelomima pri rođenju, progresivnim deformacijama kostura i značajnim ograničenjem rasta.
- Tip IV: Srednje težak oblik s varijabilnim simptomima, uključujući umjerene prijelome, blage deformacije kostura i normalnu ili blago smanjenu visinu.

Osim koštanih manifestacija, pacijenti mogu imati dentinogenesis imperfecta (krhki zubi), gubitak sluha, labave zglobove i slabost mišića.

Dijagnoza

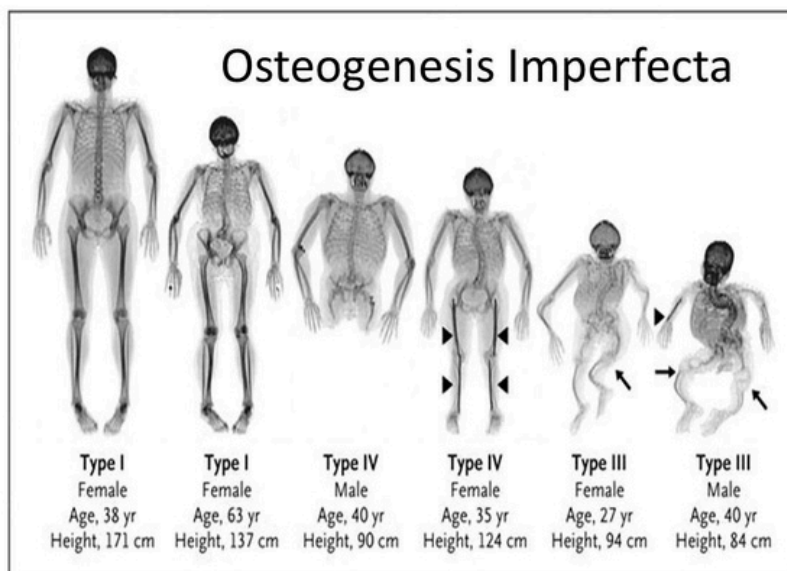
Dijagnoza OI temelji se na kliničkim simptomima, obiteljskoj anamnezi i radiološkim nalazima.

Genetsko testiranje može potvrditi mutacije u genima COL1A1 ili COL1A2.

Liječenje i upravljanje

Trenutno ne postoji lijek za OI; liječenje je usmjereno na upravljanje simptomima i poboljšanje kvalitete života. To uključuje:

- Fizikalnu terapiju: Jačanje mišića i poboljšanje pokretljivosti.
- Ortopedske intervencije: Kirurško postavljanje intramedularnih šipki za stabilizaciju dugih kostiju i korekciju deformacija.
- Farmakoterapiju: Primjena bisfosfonata za povećanje koštane gustoće i smanjenje učestalosti prijeloma.
- Genetsko savjetovanje: Pružanje informacija obiteljima o nasljeđivanju i rizicima za potomstvo.



Zaključak

Osteogenesis imperfecta je kompleksan genetski poremećaj s varijabilnim kliničkim manifestacijama.

Multidisciplinarni pristup, uključujući ortopede, genetičare, fizioterapeute i druge stručnjake, ključan je za optimalno upravljanje ovim stanjem i poboljšanje kvalitete života pacijenata.

Osteogenesis imperfecta (OI) je područje intenzivnih istraživanja usmjerenih na bolje razumijevanje bolesti i razvoj učinkovitijih terapija.

Nedavne studije obuhvaćaju:

- Kvalitativna studija pacijentovog puta u Europi: Istraživanje objavljeno u rujnu 2024. analiziralo je iskustva pacijenata s OI i njihovih skrbnika u 13 europskih zemalja. Rezultati su istaknuli izazove u pravovremenoj dijagnozi i liječenju, te potrebu za poboljšanjem zdravstvene skrbi za oboljele.
- Pregled kliničkog puta i socio-ekonomskog utjecaja OI: Studija iz veljače 2023. procijenila je kliničke, humanističke i ekonomske aspekte OI. Zaključeno je da su potrebna daljnja istraživanja kako bi se kvantificirao puni utjecaj OI na pojedince, njihove obitelji i društvo u cjelini.
- Nove terapijske perspektive za OI: Pregledni članak iz veljače 2023. analizirao je potencijalne terapije, uključujući transplantaciju koštane srži, inhibitore slerostina i gensku terapiju. Iako su rezultati obećavajući, naglašena je potreba za dodatnim istraživanjima, posebno u pedijatrijskoj populaciji.

Ova istraživanja naglašavaju kontinuirani napredak u razumijevanju OI i razvoj novih terapijskih pristupa, s ciljem poboljšanja kvalitete života oboljelih.



Deformacije kralježnice

Skolioza ili kifoza uzrokovana slabostima kostiju kralježnice kod OI.



Plave bjeloočnice

Karakteristična plavkasta boja bjeloočnica, često prisutna kod osoba s OI.



Dentinogenesis imperfecta

Promjene na zubima, uključujući diskoloraciju i povećanu lomljivost, povezane s OI.

Izvori:

1. National Center for Advancing Translational Sciences. Osteogenesis Imperfecta [Internet]. 2023. Dostupno na: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1017/osteogenesis-imperfecta>
2. Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development. Causes of Osteogenesis Imperfecta [Internet]. Dostupno na: https://www.nichd.nih.gov/health/topics/osteogenesisimp/conditioninfo/causes?utm_
3. National Center for Advancing Translational Sciences. Osteogenesis Imperfecta Type 1 [Internet]. 2023. Dostupno na: https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/8694/osteogenesis-imperfecta-type-1?utm_
4. Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development. Information on Osteogenesis Imperfecta [Internet]. 2023. Dostupno na: www.nichd.nih.gov/health/topics/osteogenesisimp/conditioninfo?utm_
5. Kohno K, Sawai H, Murase M, et al. Clinical and genetic analyses in Osteogenesis Imperfecta type V [Internet]. Orphanet J Rare Dis. 2024; Dostupno na: orjrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-024-03345-0?utm_
6. Rehman R, Riaz F, Khan H, et al. Updates on Osteogenesis Imperfecta diagnosis and treatment [Internet]. J Clin Med. 2023 ; Dostupno na: www.mdpi.com/2077-0383/13/4/1065?utm_

stil života

NEUROFIBROMATOZA: GENETSKI POREMEĆAJ S MULTISISTEMSKIM MANIFESTACIJAMA

Autorica: Petra Guljaš

Neurofibromatoza (NF) predstavlja skupinu genetskih poremećaja koji uzrokuju razvoj tumora na živčanom tkivu, uključujući mozak, leđnu moždinu i periferne živce. Postoje tri glavna tipa: neurofibromatoza tip 1 (NF1), neurofibromatoza tip 2 (NF2) i švanomatoza. Svaki od ovih tipova ima specifične kliničke karakteristike, no zajedničko im je stvaranje tumora koji su najčešće benigni, ali mogu postati maligni.

Neurofibromatoza tip 1 (NF1)

NF1 je najčešći oblik neurofibromatoze, s učestalošću od približno 1 na 2.500 osoba. Uzrokovana je mutacijom gena NF1 na kromosomu 17, koji kodira protein neurofibromin, važan za regulaciju staničnog rasta. Kliničke manifestacije uključuju:

- Kožne promjene: Više od šest svijetlosmeđih mrlja na koži (café-au-lait mrlje) i pjegice u pazušnim i preponskim regijama.
- Neurofibromi: Benigni tumori koji se razvijaju na ili ispod kože te duž živaca.
- Lischovi noduli: Pigmentirane hamartome šarenice oka, vidljivi oftalmoskopijom.
- Skeletne anomalije: Skolioza, pseudartroza i displazija sfenoidalnog krila.
- Neurološki simptomi: Poteškoće u učenju, poremećaji pažnje i povećan rizik od epilepsije.

Dijagnoza NF1 temelji se na kliničkim kriterijima, a genetsko testiranje može potvrditi mutaciju gena NF1. Liječenje je simptomatsko i uključuje multidisciplinarni pristup s redovitim praćenjem zbog rizika od malignih transformacija neurofibroma.

Neurofibromatoza tip 2 (NF2)

NF2 je rjeđi oblik, s učestalošću od približno 1 na 25.000 osoba, uzrokovan mutacijom gena NF2 na kromosomu 22, koji kodira protein merlin. Karakterizira ga razvoj bilateralnih vestibularnih švanoma, što dovodi do:

- Gubitak sluha: Postupan gubitak sluha zbog tumora na vestibulokohlearnom živcu.
- Tinitusa: Zvonjenje ili šum u ušima.
- Problema s ravnotežom: Vrtoglavica i nestabilnost pri hodu.
- Ostali tumori: Meningeomi, ependimomi i švanomi drugih kranijalnih i spinalnih živaca.

Dijagnoza NF2 uključuje neurološki pregled, audiometriju i slikovne metode poput MRI. Liječenje često zahtijeva kirurško uklanjanje tumora, radioterapiju ili primjenu bevacizumaba za smanjenje rasta tumora.

Švanomatoza

Švanomatoza je najrjeđi oblik neurofibromatoze, karakteriziran razvojem bolnih švanoma na perifernim i spinalnim živcima, bez zahvaćanja vestibulokohlearnog živca. Simptomi uključuju kroničnu bol, utrnulost i slabost mišića. Dijagnoza se postavlja na temelju kliničkih kriterija i isključenja NF1 i NF2. Liječenje je usmjereno na kontrolu boli i kirurško uklanjanje tumora kada je to moguće.

Genetika i nasljeđivanje

Svi oblici neurofibromatoze nasljeđuju se autosomno dominantno, što znači da postoji 50% vjerojatnosti prijenosa poremećaja s roditelja na potomstvo. Međutim, značajan postotak slučajeva rezultat je de novo mutacija, osobito kod NF1. Genetsko savjetovanje ključno je za obitelji pogođene ovim poremećajem.



Café-au-lait mrlje

Svijetlosmeđe mrlje na koži, često prvi znak neurofibromatoze tipa 1.

Zaključak

Neurofibromatoza predstavlja heterogenu skupinu genetskih poremećaja s raznolikim kliničkim manifestacijama. Rano prepoznavanje i dijagnoza ključni su za pravovremeno upravljanje simptomima i smanjenje rizika od komplikacija. Multidisciplinarni pristup, uključujući genetsko savjetovanje, neurološko praćenje i kirurške intervencije, od suštinske je važnosti za poboljšanje kvalitete života oboljelih.

Provodi se nekoliko kliničkih ispitivanja usmjerenih na neurofibromatozu tipa 1 (NF1), s ciljem unapređenja razumijevanja i liječenja ovog genetskog poremećaja. Jedno od značajnih ispitivanja uključuje primjenu MEK inhibitora binimetiniba kod djece starije od jedne godine i odraslih s NF1 i inoperabilnim pleksiformnim neurofibromima, s primarnim ciljem procjene odgovora tumora na terapiju. Drugo istraživanje fokusira se na prikupljanje uzoraka krvi od pacijenata s NF1 radi budućih genetskih, proteomskih i metabolomskih studija, što može doprinijeti boljem razumijevanju molekularnih mehanizama bolesti.

Postoje studiji koji procjenjuju učinkovitost MEK inhibitora mirdametiniba (PD-0325901) u liječenju simptomatskih, inoperabilnih pleksiformnih neurofibroma povezanih s NF1.

Ova ispitivanja predstavljaju značajan korak prema razvoju učinkovitijih terapijskih pristupa za pacijente s NF1.



Kožni neurofibromi

Mekane, benigne izrasline na ili ispod kože, karakteristične za NF1.



Lischovi noduli

Pigmentirane lezije na šarenici oka, vidljive oftalmoskopijom.



Pleksiformni neurofibrom

Veći, često difuzni tumor koji može zahvatiti veće područje tijela.

Izvori:

1. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Neurofibromatosis [Internet]. 2023 Dostupno: www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/neurofibromatosis?search-term=neurofibromatosis
2. Mayo Clinic. Clinical Trials: Neurofibromatosis Type 1 [Internet]. 2023 Dostupno: www.mayo.edu/research/clinical-trials/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/
3. Mayo Clinic. Neurofibromatosis Type 1: Symptoms and Causes [Internet]. 2023 Dostupno na: www.mayoclinic.org/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/symptoms-causes/syc-20350490
4. Mayo Clinic. Neurofibromatosis Type 1: Diagnosis and Treatment [Internet]. 2023 Dostupno: www.mayoclinic.org/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/diagnosis-treatment/drc-20350495
5. Mayo Clinic. Clinical Trials: Neurofibromatosis Type 1 [Internet]. 2023 Dostupno: www.mayo.edu/research/clinical-trials/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/
6. Care at Mayo Clinic [Internet]. 2023 Dostupno: www.mayoclinic.org/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/care-at-mayo-clinic/mac-20350498



STUDENTSKE AKTIVNOSTI



studentski život

ZA STOLOM S CHRISTIANOM KURINOM

Intervjuistkinja: Ana Prica

Kako si se odlučio za studij medicine? Kada bi se našao u situaciji da moraš iznova upisivati fakultet, bi li donio istu odluku?

Ovo će možda zvučati kao „cliché“, no da ću postati doktor medicine znao sam odmalena. Još tijekom osnovnoškolskog obrazovanja, zanimao sam se za prirodoslovne predmete, a najviše me zanimala biologija i kemija. U 1. razredu srednje škole bio sam posve siguran da želim upisati medicinu. Tijekom četiri godine školovanja trudio sam se imati što bolje ocjene, a pred kraj školovanja sam dodatno „zagrijao stolicu“ da dobro napišem maturu. Da moram ponovno upisivati fakultet, upisao bih medicinu. Za mene nikada nije postojao drugi izbor i zahvalan sam što sam svoj put pronašao već u djetinjstvu.

Izuzetno si uspješan student, a tome u prilog govore brojne aktivnosti i nagrade tijekom studiranja. Što je ključ za uspješno studiranje? Kako balansirati život „uz knjigu“ i život „bez knjige“?

Ključ uspješnog studiranja, po meni, nije univerzalna formula. Svaki pojedinac mora pronaći ono što ga pokreće, čini sretnim i u čemu se vidi ostatak života. Ja sam svoj poziv ozbiljno shvatio od prvog trenutka kad sam kročio na fakultet te sam svaki kolegij učio detaljno i s razumijevanjem. Ja jednostavno uživam u kompleksnosti i ljepoti medicine i ne vidim učenje istog kao neki napor. Ponekad je to zaista previše informacija i prevelik zalogaj pa stanem na trenutak, odmorim i „napunim baterije“.

Za brojne aktivnosti nemam opravdanja, kolege i kolegice koji me poznaju znaju da sam dosta ekstrovertirana i komunikativna osoba. Po svojoj osobnosti volim svašta raditi, a izvannastavnim aktivnostima se bavim od osnovne škole pa mi je to ostala navika. Život „uz knjigu“ i život „bez knjige“ se balansira dobrom organizacijom. Osobno, dan ili dva u tjednu, malo odmorim i družim se s prijateljima, a dobra kava se nikad ne odbija (čak i kad „zagusti“ s učenjem).

Kakvi su tvoji planovi za budućnost, vidiš li se već u nekom određenom polju medicine?

Prvo bih volio završiti ovaj fakultet, a nakon toga ne znam što me čeka. Svakako ću se u početku zaposliti u sektoru primarne zdravstvene zaštite. Od prvih godina faksa me zanima anesteziologija i volio bih jednog dana i specijalizirati tu predivnu struku.

Koji je tvoj najdraži način odmora i „bijeg od svega“? Imaš li hobbije?

U slobodno vrijeme se družim s najboljim prijateljima, a kad uhvatim vremena pročitam i dobru knjigu. U zadnje vrijeme čitam serijal Franka Herberta „Dina“ i mogu reći kako je to jedan od boljih serijala književne znanstvene fantastike. Također, da u potpunosti ispunim svoje studentske dane, krajem četvrtine godine medicine sam se zaposlio preko studentskog servisa u CineStaru Osijek pa vikendima tamo provodim svoje vrijeme. Za kraj, da ne izostavim, moj otac i ja smo vlasnici Yukija, psa vrste Shiba Inu. Često se igram s njim (kada mi on to dozvoli) i provodim vrijeme šetajući ga po svom rodnom naselju.

Za kraj, koju poruku imaš za nadolazeće generacije ili one koji su već zakoračili u svijet medicinskih studija?

Na (tuđim) greškama se uči, a moje su da sam malo previše se zadubio u studij i nisam si dao šansu proživjeti svoj studentski život „punim plućima“. Savjetujem mlađim kolegama da više uživaju u studentskom životu i da ponekad ostave knjigu sa strane. Vrijeme prebrzo prolazi, stoga uživajte u svakom trenutku sa svojim prijateljima, majkom, ocem, bratom, sestrom ili psom.



“Student sam 6. godine medicine Medicinskog fakulteta Osijek Sveučilišta Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku. Član sam Studentskog zbora Medicinskog fakulteta u Osijeku te član Etičkog povjerenstva fakulteta. Dobitnik Rektorove nagrade u akademskoj godini 2023./2024. Zaljubljenik u medicinu, obožavatelj farmakologije, anesteziologije, intenzivne medicine i algologije.”

studentski život

ZA STOLOM S MIJOM SUKNOVIĆ

Intervjuistkinja: Ana Prica

Kako si se odlučila za studij medicine? Kada bi se našla u situaciji da moraš iznova upisivati fakultet, bi li donijela istu odluku?

Prvenstveno sam se odlučila za medicinu jer nije dosadna. Što mislim pod tim „dosadna“? Izazovna je, svakim danom se nešto novo otkrije o ljudskome tijelu, tjera te da nastaviš učiti i razmišljati te iznova preskačeš granice koje si postaviš. Znala sam od početka srednje škole da želim upisati medicinu i da je to jedino ispravno za mene. Razmišljala sam puno prije i tijekom studija, postoji li nešto osim medicine, što bi u meni izazvalo isti interes. Biti liječnik jedino je zanimanje koje je ispravno za mene i u kojemu se vidim u ostatku života, čak i kada bih ponovno upisivala fakultet, donijela bih istu odluku jer me ništa drugo ne zanima, osim pomaganja ljudima.

Izuzetno si uspješna studentica, a tome u prilog govore brojne izvannastavne aktivnosti tijekom studiranja. Što je ključ za uspješno studiranje? Kako balansirati život „uz knjigu“ i život „bez knjige“?

Ključ za uspješno studiranje: ne biti cijelo vrijeme za knjigom. Uvijek sam imala bolje ocjene u srednjoj školi i na fakultetu kada bih se izvan nastave bavila aktivnostima koje mi obrazovna ustanova nudi, a da nije samo suhoparno učenje. Odmah na prvoj godini učlanila sam se u CroMSIC i odlučila sudjelovati u akcijama, a na kraju sam se i prijavila za mjesto asistenta Lokalnog dužnosnika za spolno i reproduktivno zdravlje i prava, uključujući HIV i AIDS, davne 2020. godine.

Sve je dalje nekako išlo svojim pravim putem. Na trećoj sam godini postala Voditelj podružnice Osijek, što je tada bilo jedno novo i nepoznato iskustvo. CroMSIC me puno toga naučio, najviše strpljenju i toleranciji u međuljudskim odnosima i kako pomaknuti svoje granice te iznova izazvati sebe. Dvije godine neizmjenog iskustva, koje će mi puno poslužiti u budućem radu. Pomogle su mi u opuštanju na fakultetu i izvan njega, da život nije samo učiti iz knjige, već učiti i kroz ljude. Stvoriti zdravu ravnotežu između svega u životu, bila je moja želja kroz studij, koju sam više manje ostvarila jer svakim novim izazovom, dolazi do narušavanja ravnoteže koja se ponovno mora uspostaviti. Cilj je prilagoditi se novom izazovu i savladati ga s novim i starim znanjem. Dopuštam samoj sebi da imam dane kada ne učim jer mi je važno održavati prijateljske i romantične veze. Naravno, za to je potrebno pravovremeno planiranje, ja sve zapisujem od plana učenja do termina ispita. Ne ide uvijek sve po planu, i to je u redu, važno je biti fleksibilan i znati s vremena na vrijeme revidirati napravljeni plan. Svi smo mi ljudi, nismo savršeni, pa tako ni naši planovi neće biti savršeni. Pasti ispit, ne znači da sam loš student... zapravo, ne znači ništa. To je jedan ispit u moru drugih, s trudom i voljom se sve da položiti. Možete si barem sat vremena u danu izdvojiti da se družite s ljudima koji su vam bitni u životu jer ispit će doći i proći, ljudi ostaju s vama.

Kakvi su tvoji planovi za budućnost, vidiš li se već u nekom određenom polju medicine?

Prije samog upisa na medicinu, odmah sam znala čime se želim baviti u životu kasnije, a to je bila onkologija. Ni jedna druga specijalizacija mi nije privlačna kao onkologija i radioterapija. U zadnje vrijeme mi se sve više sviđa dječja onkologija i hematologija koja je supspecijalizacija te je za nju potrebno prvo završiti specijalizaciju iz pedijatrije. Mnogima u mojoj okolini ovo se čini kao izazovna, depresivna, teška specijalizacija, ali za mene nema specijalizacije koja će me više ispuniti od onkologije. Odlučila sam da je ovo specijalizacija za mene svojim znanstvenim radom na MALDI-TOF-u, imam priliku istraživati razlike u metabolomu neutrofila oboljelih od KLL-a i zdravih ljudi. Onkologija mi je prvenstveno zanimljiva jer se ne bavi isključivo nekim određenim organom, već tumorom koji se često zna proširiti van primarnog sjela i tako sveukupno utječe na čovjekov organizam. Sviđa mi se što se gledaju čovjekove navike i kako poboljšati kvalitetu života za vrijeme i nakon kemoterapije, radioterapije, imunoterapije, itd. Također, vrlo je zanimljiv sve veći naglasak na individualnom pristupu u pacijentovom liječenju. Najviše od svih terapija me zanima imunoterapija jer me od druge godine medicine posebno zaintrigirala imunologija kao predmet. Na kraju sam na četvrtoj godini shvatila da me jako zanima rad s djecom i da uživam u radu s njima, u toj spoznaji mi je pomoglo to što sam vodila radionice mentalnog zdravlja u osnovnim školama, u sklopu projekta „Pogled u sebe“.

studentske aktivnosti

Znam da je mnogima teško gledati ljude kako pate, slažem se da je teško, ali nema boljeg osjećaja od pomaganja nekome svojim znanjem i vještinama. Ako ste mu barem malo smanjili bol i poboljšali kvalitetu života. To je upravo ono što mene vodi kroz život, želja za boljim sutra, a živjeti znači odabrati teži put.

Koji je tvoj najdraži način odmora i „bijeg od svega“? Imaš li hobije?

Svi moji prijatelji znaju da se imam mnoge interese. Pjevam, sviram klavir i gitaru, slikam i crtam, izrađujem bukete i aranžmane (najčešće za Božić, poput adventskog vijenca). U zadnje sam vrijeme počela sve češće kuhati i peći kolače. To je moj bijeg od svega. Imam mnoštvo knjiga na polici koje još moram pročitati. Prošle sam godine knjige počela nositi i na predavanja, kako ne bih stalno bila na mobitelu. Moram istaknuti da mi je najdraži način odmora definitivno druženje s mojim dečkom, koji je uz mene već pet godina i sluša sve moje gluposti i jadanje. Uz mene je u dobrim, ali i teškim trenucima. Iskreno mu hvala na tome! Naravno, ne želim izostaviti ni svoje prijatelje, koji su uvijek tu kada se treba smijati ili plakati, a katkad i popuniti vrijeme između predavanja/seminara/vježbi. Nadam se da znaju koliko mi znače i da mi je svako vrijeme provedeno s njima dragocjeno.

Za kraj, koju poruku imaš za nadolazeće generacije ili one koji su već zakoračili u svijet medicinskih studija?

Živite! Studij je prekratak za sve ono što vas čeka kada završite. Trepnut ćete i već ćete biti pri kraju studiranja, a tada će vam možda biti žao što niste „bolje“ utrošili svoje vrijeme. Nemojte se izolirati od prijatelja i druženja, ocjene na kraju krajeva ništa ne znače, bitno je znati koristiti to naučeno.

Nemojte se uspoređivati sa ostalim ljudima na fakultetu. Nekome treba sat vremena da nauči nešto, drugome dva dana. To je u redu. Na kraju, svi ćete biti liječnici i kolege. Budite kolegijalni i poštenu u svome radu jer se dobro dobrim vraća, čak i kada se tako ne čini.



“Studentica sam 5. godine Sveučilišnog integriranog prijediplomskog i diplomskog studija Medicina na Medicinskom fakultetu Osijek. Trenutno radim kao novinarka za portal „Moj liječnik“. Od početka studija sam dio hrvatske udruge studenata medicine CrOMSIC, gdje trenutno obnašam ulogu potpredsjednice za unutarnje poslove (VPI). Do listopada 2024. sam bila predsjednica podružnice Osijek iste navedene udruge. Potpredsjednica sam studentskog zbora medicinskog fakulteta. U sklopu fakulteta i studentskih organizacija sam sudjelovala na brojnim sastancima i kongresima: EuRegMe na Malti, March Meeting u Estoniji,...”

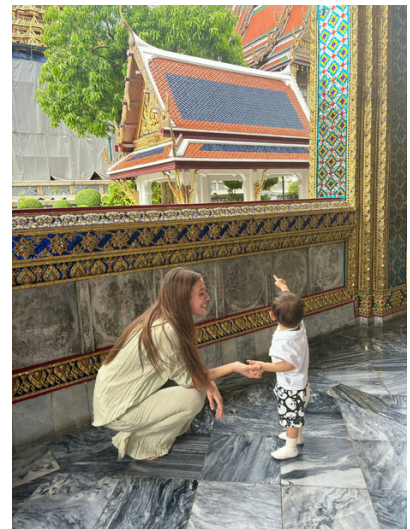
studentski život

PUTOPISI - TAJLAND

Autorica: Dora Petričević, dr. med.

Kraj studiranja odlučila sam zapečatiti svojom posljednjom studentskom razmjenom, zbog čega sam rujn 2024. provela na Tajlandu. Sjećam se kako sam na trećoj godini s prijateljicom komentirala kako nikada ne bih išla na razmjenu nakon 6. godine, da mi je to totalno bezveze, pa je cijela ova avantura, prije nego što sam kročila na Tajland, započela lekcijom – nikad ne reci nikad! Sa mnom je na razmjenu išla studentica Iva iz Splita, a koliko je Tajland poseban govori i činjenica da nas je tamo dočekao moj prijatelj Dino koji je prošle godine bio ondje na razmjeni i bilo mu je toliko dobro da se odlučio vratiti i ove godine. Odmah po dolasku smo doživjele kulturološki šok (a i toplinski udar) vidjevši četveročlane obitelji na jednom skuteru, štandove s hranom koju nismo mogle identificirati, ali i prijateljske osmijehe koji su nam bili upućeni sa svih strana pa čak i sa šaltera. Tajland se zaista posve opravdano naziva "zemljom osmijeha". Premda im je poznavanje engleskog većinom poprilično oskudno, voljni su pričati i pomoći u svakoj situaciji. Ono što je meni do samog kraja putovanja predstavljalo kulturološku enigmu jest koegzistencija nešto konzervativnijih vrijednosti poput altruizma i potpune predanosti radu i liberalnosti koja je Zapadu nepojmljiva, dok je na Tajlandu oboje prihvaćeno kao normalno. Tajlandska kuhinja me oduševila, ali i očeličila u vidu razvoja tolerancije prema ljutom. U svakom gradu postoje marketi sa street food štandovima s, u najmanju ruku, pristupačnim cijenama. Uživali smo isprobavati nove kombinacije okusa poput riže s mangom i kokosovim mlijekom, ali moram priznati da sam podvukla crtu kada su nas ponudili kukcima, koje često jedu kao grickalice.

Što se tiče same razmjene, imala sam ogromnu sreću i privilegiju dobiti mjesto u najnaprednijoj bolnici na Tajlandu, smještenu u samom centru Bangkoka. Tijekom razmjene bila sam na Odjelu dječje kirurgije gdje su me specijalizanti jako lijepo ugostili. Isto sam tako imala priliku po prvi put gledati mnoštvo operacija i biti s liječnicima u ambulanti, gdje sam prisustvovala dijagnozama koje su zbog epidemiologije bolesti ondje puno češće. . Od svih mjesta koje smo na Tajlandu posjetili, Bangkok mi je najviše prirastao srcu svojom raznolikošću i vibrantnom atmosferom. Posjetili smo i grad na sjeveru Chiang Mai koji je idealan za uživanje u prirodi. Ondje smo posjetili utočište za slonove koje smo hranili što je bilo nezaboravno iskustvo. Nakon razmjene, tjedan smo dana putovali po jugu i posjetili Phuket i Krabi, koji su popularna turistička odredišta, gdje smo skuterom obilazili pješčane plaže i istinski uživali. Iako je na drugom kraju svijeta, putovanje na Tajland bih preporučila svakome tko želi proširiti svoje vidike i doživjeti nešto drugačije, a ja sam sigurna da ću se vratiti!



studentski život

PUTOPISI - TUNIS

Autorica: Tena Zovković

17. rujna 2024. godine. Moj suputnik Ante i ja trčimo kao pomahnitali prepunim ulicama Istanbula. Borimo se s metroima i znakovima na kojima ne znamo pročitati ni slova; mokri od znoja, umorni i dezorijentirani, ali to nas nije moglo spriječiti u našoj misiji - što bolje iskoristiti zadnji dan ove bajke. Čovjek bi rekao da si nakon 50-ak dana na drugom kontinentu spreman na sve, ali zapravo nikada nisi. Blještavilo i buka Istanbula uhvatili su nas nespremne nakon netaknute prirode umirujućeg sjevera Tunisa koji nas je, vjerovali ili ne, podsjetio na jug Hrvatske.

Vratimo se na početak priče, moje prijateljice i ja sletjele smo u Tunis. Prvi dan, bez SIM kartice, interneta i prikladne odjeće, izgledale smo kao najnespremnije osobe na kontinentu. Zatečene arapskom kulturom i nedostatkom govornika engleskog ili bilo kojeg drugog od nama poznatih jezika, osjećale smo kako bismo se ovo putovanje moglo pretvoriti u bijeg kući. Međutim, nakon obavljene kupovine sve je krenulo na bolje - ah, te žene! Nismo ni slutile da ćemo nakon nekoliko provedenih dana postati domaće. Tijekom nekoliko dana u Tunisu shvatile smo kako ne bismo došle do Monastira (grada u kojem smo obavljale razmjenu) da nam prijatelj studentske organizacije nije pomogao snaći se na louage stanici. Mislim da nam je najveći ponos, osim nekolicine naučenih arapskih riječi, na kraju bio to što smo se pred kraj naše avanture vozale ovim prijevoznim sredstvom koje u Tunisu koriste samo lokalci. Imale smo preko 20 vožnji ovim kombijem bez klime, koji kreće tek kad se do vrha napuni ljudima, a vozili su nas vozači koji su tu rutu do tada prošli milijun puta.



Sigurni u svoju vožnju i uvjereni da voze svemirski brod, prelijetali su ležeće policajce i zaobilazili druga vozila kao da nema sutra, dok smo mi pokušavale umiriti svoj nagon na povraćanje. Zanimljiva je još jedna stvar u vezi ovih vozila, a to je da smo na putu uvijek sretali barem jednu osobu s kojom se možemo sporazumjeti koja bi nam pomogla i na kraju postala prijatelj i naš anđeo čuvar.

Vidjeli smo ljude koji idu u grad udaljen dva sata kako bi digli kredit u banci od 30 eura, čovjeka koji radi u Francuskoj kako bi prehranio svoju obitelj, ženu koja se preselila u Tunis iz Hrvatske zbog ljubavi. Imali smo toliko susreta i čuli toliko životnih priča da bismo mogli pisati romane, ali htjela bih se dotaknuti načina na koji su se stvari odvijale u profesionalnom dijelu. Prvi dan u bolnici bio je sve samo ne običan. Dolazim pred operacijsku salu i čujem kako netko zapomaže i urla na arapskom. Uvjereni kako je ta žena pacijent sa psihijatrije, zapitala sam se što se događa i zašto ju netko ne odvede nazad na odjel. Tek kasnije sam shvatila kako je to urlanje zapravo tradicionalno slavljenje nakon obrezivanja. Asistirala sam u brojnim operacijama i naučila puno novih stvari, kako o medicini, tako i o tradiciji, religiji i arapskoj kulturi. Svaki dan bih upoznala nekog novog, a na kraju dana u bolnici sjeli bismo u studentski kafić i pričali o dogovorštinama u bolnici uz jednu kavu i pain au chocolate. Bez obzira na našu neupućenost i nespremnost na neke stvari, imali smo najbolje domaće koji su nas vodili tijekom svakog dana i pomagali nam nadvladati svaku prepreku koju nam je druga kultura stavila na put. Hranu, koja nam je često bila preljuta zbog dodataka poput harisse (što je zapravo tuniški ajvar, ali puno ljuciji), su nam dostavljali u naše apartmane.

Na naše veliko iznenađenje i usprkos visokim temperaturama namirnice koje najviše koriste su bile tuna, jaja, majoneza, sir i dr. Visoke temperature zadavale su nam razne probleme, od nemogućnosti otkrivanja dijelova tijela, do problema skladištenja namirnica i nestašice vode, zbog koje se nismo mogli tuširati poslije 18 sati. Studenti su bili smješteni u zgradi blizu bolnice, a naš stan bio je jedan od nekoliko stanova koji su imali funkcionalnu klimu i perilicu rublja, iako nisu mogle raditi u isto vrijeme jer bi iskočio osigurač. Razmjena u Tunisu je bila organizirana na način da bi se za vikend skupili ljudi iz sva četiri grada u kojima su se održavale razmjene i zajedno išli na različite lokacije u Tunisu kao što su npr. Sahara, Cap Serrat i dr. Navedena smo događanja zvali nacionalni vikendi gdje bismo svi zajedno razgledavali, putovali i zabavljali se do zore.

Kao jedna od zanimljivijih informacija s nacionalnog vikenda mogla bi se istaknuti ta da smo doživjeli kišu u Sahari, neki čak i dva puta. Jahali smo deve i probavali specijalitete, vozili quadove i radili akrobacije na vreloom saharskom pijesku. Posjetili smo razne lokacije na kojima su snimani filmovi poput Star Warsa, vozili se i driftali po saharskim dinama. Bilo je tu i puno zabave, pjene i neona, ali u najboljem sjećanju mi je ostala zabava kad sam plesala s tetom kuharicom koja me naučila afričke korake i pokrete. Nakon nezaboravnih mjesec dana, poučena iskustvima s prve dvije razmjene, produžila sam boravak, a u posjet mojoj prijateljici i meni došli su naši suputnici. Unajmili smo aute, prošli turističke atrakcije, družili se s prijateljima koje smo stekli tijekom mjesec dana.

Od boravka na najturističijem mjestu u Tunisu (otok Djerba) stigli smo do malog sela u planini gdje smo ostali cijeli dan kartati s ljudima s kojima se nismo mogli sporazumjeti nikako osim igrom, smijehom i Google prevoditeljom. Tamo smo bili ugošćeni kao nikada u životu. Ponudili su nam arapske sokove, kavu, cigarete, hranu i smještaj, iako nas vide prvi puta u životu i ne razumiju ni slova. U tom kafiću, u kojem ljudi donose svoje piće i gdje nema zahoda, osjetili smo neizmjernu toplinu i dobrodošlicu kakvoj se nismo mogli ni nadati. Svatko od nas na razmjeni je proživio neku svoju priču i naučio razne lekcije o sebi i svijetu u tih mjesec i pol' dana. Sve u svemu, dogodilo se mnoštvo prilagodbi, kompromisa, navikavanja na kulturu, ljude, temperaturu, hranu... na što svaki student tj. putnik treba biti spreman. Ovo su samo neke od priča i zanimljivih trenutaka koje ću pamtiiti cijeli život i biti na njima isto toliko zahvalna.



ANAMNESIS ALUMNI



anamnesis alumni

AUTOIMUNE, RIJETKE I NASLJEDNE BOLESTI

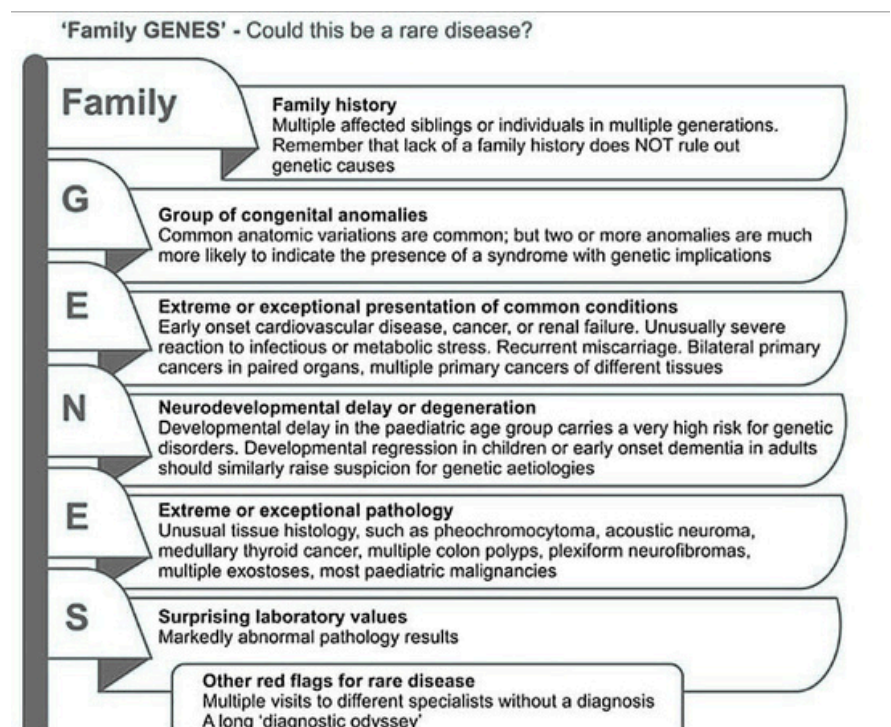
Autorica: Klara Đambić

Rijetke bolesti predstavljaju skupinu različitih oboljenja čije je osnovno zajedničko obilježje niska prevalencija. Postoji između 5.000 i 8.000 rijetkih bolesti, a nove rijetke bolesti stalno se otkrivaju. Smatra se kako u Europi živi 36 milijuna osoba oboljelih od rijetkih bolesti. Obično se radi o kroničnim i teškim bolestima što ukazuje na njihov javnozdravstveni značaj. 80% rijetkih bolesti imaju genetsko podrijetlo. Mogu se naslijediti ili razviti iz novih genskih mutacija ili kromosomskih abnormalnosti. Pogađaju oko 3 - 4% rođene djece. Ostale rijetke bolesti uzrokovane su infekcijama (bakterijskim ili virusnim), alergijama ili kemijskim i radijacijskim utjecajima. Neke rijetke bolesti uzrokovane su kombinacijom genetskih i okolišnih utjecaja. Ipak, za većinu rijetkih bolesti etiološki mehanizmi su nepoznati. Rijetke bolesti karakterizirane su velikom raznovrsnošću simptoma, koji variraju i od bolesti do bolesti, no i unutar same bolesti. Ista bolest može imati različitu kliničku sliku za oboljele, dok se isto tako različiti simptomi mogu pojaviti kod jedne oboljele osobe. Utjecaj bolesti na trajanje života je različit od bolesti do bolesti, tako da neke uzrokuju smrt pri rođenju, mnoge su smrtonosne, dok se s nekima može normalno živjeti ako se dijagnosticiraju na vrijeme te prikladno liječe.

Prvi simptomi rijetkih bolesti pogađaju oboljele u različitoj životnoj dobi. Kod mnogih se javljaju od rođenja i u djetinjstvu, no postoje i one specifične za odraslu dob. Bitno je spomenuti i to, kako simptomi koji su slični simptomima nekih čestih i poznatih bolesti, mogu prikriti činjenicu da se ipak radi o rijetkoj bolesti. Kombinacija različitih simptoma, isto tako može pridonijeti donošenju pogrešne dijagnoze.

Kada posumnjati na postojanje rijetke bolesti?

'Family GENES' razvijena je od strane Inicijative za razvoj fakulteta za genetik u primarnoj zdravstvenoj zaštiti (sa sjedištem u SAD-u) kako bi pomogla kliničarima u prepoznavanju nasljednih, genetskih bolesti. Ovaj alat može se prilagoditi i u kontekstu rijetkih bolesti.



Teško je podijeliti rijetke bolesti u skupine, obzirom da neke bolesti unutar određenoga kriterija mogu pripadati u više skupina. Neke od rijetkih bolesti su: mukopolisaharidoze, Wilsonova bolest, Charot-Marie Toothova bolest, cistična fibroza, Brugadin sindrom, DiGeorgeov sindrom, Turnerov sindrom...

Većina takvih pacijenata prolazi kroz dijagnostičku i terapijsku obradu koja uključuje opsežna i produljena testiranja. Trenutno je samo oko 5% rijetkih bolesti liječivo. Međutim, personalizirana medicina mogla bi riješiti ovaj problem. Personaliziranu medicinu možemo opisati kao liječenje prilagođeno pojedinačnom pacijentu, temeljeno na detaljnim podacima o pacijentu, uz razmatranje osnovnog uzroka na molekularnoj razini. Cilj je postići maksimalnu terapijsku učinkovitost i minimalnu toksičnost lijekova za sve bolesti. Uzimaju se u obzir genetske varijacije među pojedincima koje čine da svaka osoba drugačije reagira na određenu bolest ili njezino liječenje. Kod rijetkih bolesti, identifikacija molekularne patologije, bilo da se radi o abnormalnom genu ili metaboličkom putu, događa se istovremeno s dijagnozom što bi uvelike trebalo olakšati liječenje rijetkih bolesti.



preuzeto sa: smithsonianmag.com

ŠTO JE AUTOIMUNOST?

Autorica: Matea Zidar

Autoimune bolesti

Autoimuni poremećaji nastaju zbog poremećene aktivnosti imunološkog sustava koji vlastita tkiva prepoznaje kao strana i na njih proizvodi autoprotutijela. Taj odgovor organizma naziva se autoimuna reakcija, a dovodi do upale i oštećenja tkiva. Ukoliko su autoprotutijela prisutna u krvi to ne mora značiti da osoba ima autoimuni poremećaj. Neki od najčešćih autoimunih poremećaja uključuju Gravesovu bolest, reumatoidni artritis, Hashimotov tiroiditis, dijabetes melitus tip 1, sistemski eritematozni lupus i vaskulitis, Addisonovu bolest, polimiozitis, Sjögrenov sindrom, progresivnu sistemsku sklerozu, mnogo slučajeva glomerulonefritisa (upala bubrega) i neke slučajeve neplodnosti.

Najčešće autoimune bolesti

- Gravesova bolest - štitnjača se stimulira i povećava, što dovodi do visoke razina hormona štitnjače (hipertiroidizam). Simptomi mogu uključivati ubrzani rad srca, nepodnošenje vrućine, tremor, gubitak težine.
- Reumatoidni artritis - najčešće zahvaća zglobove ili druga tkiva, poput pluća, živaca, kože i srčanog tkiva. Simptomi uključuju vrućicu, umor, bol u zglobovima, ukočenost zglobova, deformirane zglobove, nedostatak daha, gubitak osjeta, slabost, osip, bol u prsima i otečene zglobove i tetive.
- Hashimotov tiroiditis – zahvaća štitnu žlijezdu. Štitnjača je upaljena i oštećena, što dovodi do niske razine hormona štitnjače (hipotiroidizam).

Simptomi mogu uključivati povećanje težine, grubu kožu, nepodnošenje hladnoće i pospanost. Cjeloživotno liječenje hormonom štitnjače je nužno i ublažava simptome u potpunosti.

- Dijabetes mellitus tip 1 - zahvaća beta stanice gušterače koje proizvode inzulin. Simptomi mogu uključivati pretjeranu žeđ, mokrenje i apetit. Cjeloživotno liječenje inzulinom je potrebno, čak i ako se zaustavi uništavanje stanica gušterače, jer ne ostaje dovoljno stanica gušterače da proizvedu dovoljno inzulina. Prognoza se uvelike razlikuje i obično je lošija kada je bolest teška i traje dugo.

Dijagnostika

Testovi krvi koji ukazuju na prisutnost upale mogu ukazivati na autoimuni poremećaj.

Brzina sedimentacije eritrocita - u prisutnosti upale sedimentacija se povećava jer proteini koji se proizvode kao odgovor na upalu ometaju sposobnost crvenih krvnih stanica da ostanu suspendirane u krvi. Kompletna krvna slika - test uključuje određivanje broja crvenih krvnih stanica u krvi. Taj se broj često smanjuje jer se stvara manje crvenih krvnih stanica kada je prisutna upala. Budući da upala ima mnogo uzroka (od kojih mnogi nisu autoimuni), provode se i testovi kako bi otkrili različita protutijela koja se mogu pojaviti kod ljudi koji imaju određene autoimune poremećaje. Primjeri ovih protutijela su: antinuklearna protutijela, koja su prisutna u sistemskom eritematoznom lupusu, reumatoidni faktor (RF) ili anti-ciklička citrulinirana peptidna (anti-CCP) protutijela koja su prisutna u reumatoidnom artritisu.

Rijetke bolesti

Rijetke bolesti su kromosomske anomalije i genopatije koje se javljaju na manje od 1 osobe na 5000 stanovnika. Njihova problematika je upravo ta što se svaka od njih pojedinačno ne javlja često, ali zajedno čine veliku skupinu. Prvi se simptomi često javljaju već u dječjoj dobi i variraju od jasno izraženih do suptilnih, kod kojih može proći dugo vremena prije nego što se pacijentu postavi prava dijagnoza. U svijetu postoji od 5 000 do 7 000 poznatih rijetkih bolesti, a pogađaju oko 20 milijuna ljudi u Europi. Unatoč velikoj raznovrsnosti, rijetke bolesti imaju neke zajedničke karakteristike: rijetke bolesti su teške, kronične, često degenerativne i smrtonosne bolesti. Kod 50 % rijetkih bolesti se prvi simptomi javljaju u djetinjstvu, kvaliteta života osoba oboljelih od rijetkih bolesti je često smanjena nedostatkom ili gubitkom samostalnosti. Velika patnja oboljelih osoba i njihovih obitelji pojačana je psihološkim očajem, nedostatkom nade u učinkovitost terapije i time što često nemaju praktičnu podršku u svakodnevnom životu, nailaze na velike poteškoće u traženju adekvatne terapije za svoje članove. 80 % rijetkih bolesti imaju otkriveno genetsko podrijetlo. Mogu se naslijediti ili razviti iz novih genskih mutacija ili kromosomskih abnormalnosti. Pogađaju oko 3 - 4 % rođene djece. Ostale rijetke bolesti uzrokovane su infekcijama (bakterijskim ili virusnim), alergijama ili kemijskim i radijacijskim utjecajima. Neke rijetke bolesti uzrokovane su kombinacijom genetskih i okolišnih utjecaja. Ipak, za većinu rijetkih bolesti etiološki mehanizmi su nepoznati radi nedostatka znanstvenih istraživanja.

Kromosomske anomalije

Kromosomske su anomalije odstupanja u broju ili strukturi kromosoma i bolesti ili poremećaji koji zbog toga nastaju. One mogu biti brojčane ili strukturne. Brojčane abnormalnosti uključuju gubitak ili dobitak jednog ili više kromosoma – aneuploidija, kao i dodatak cijelog jednog ili više haploidnih kompleta kromosoma – poliploidije.

Strukturne abnormalnosti nastaju zbog lomova kromosoma i povezivanja s drugim dijelovima kromosoma u drugačijoj konfiguraciji. Tu se ubrajaju translokacije, delecije, insercije, inverzije i prstenasti kromosom. Genopatije su nasljedne bolesti u kojima su broj i morfološka struktura kromosoma normalni, a bolest potječe od mutacije jednog ili više gena.

Genopatije se mogu podijeliti na monogenski nasljedne bolesti, koje su nastale zbog mutacije jednoga gena, i poligenski nasljedne bolesti, koje nastaju zbog mutacije više gena. Monogenske nasljedne bolesti nasljeđuju se po Mendelovim zakonima. Neke od njih toliko ometaju životne funkcije djeteta da ono doživi samo nekoliko dana ili tjedana. Druge se očituju različitim tegobama kao dugotrajne teške doživotne kronične bolesti koje ometaju tjelesni, motorički i mentalni razvoj. Treće se očituju tek u kasnoj odrasloj dobi.

Nasljedne metaboličke bolesti

Nasljedne metaboličke bolesti ubrajaju se u skupinu monogenetski nasljednih bolesti i nasljeđuju se većinom prema Mendelovim pravilima nasljeđivanja. Većina ih se nasljeđuje autosomno recesivno ili X-vezano recesivno, a samo ih je nekoliko autosomno dominantnih. To je zato što je manjkavi protein u većini slučajeva difuzibilan enzim i obično postoji dovoljna rezidualna aktivnost u heterozigotnom obliku da radi normalno u većini situacija.

Vrlo malen broj metaboličkih bolesti nasljeđuje se mitohondrijskim načinom nasljeđivanja. Poznato je više od 200 prirodnih metaboličkih pogrešaka koje se mogu svrstati prema metabolitu, metaboličkom putu, funkciji enzima ili staničnoj organeli koju zahvaćaju. Prema tome, u nasljedne metaboličke bolesti ubrajaju se: poremećaji metabolizma aminokiselina, poremećaji ciklusa ureje, poremećaji metabolizma ugljikohidrata, poremećaji metabolizma steroida, poremećaji metabolizma lipida, lizosomske bolesti nakupljanja, poremećaji metabolizma purina i pirimidina, poremećaji metabolizma porfirina, organske acidurije, poremećaji metabolizma bakra, peroksisomski poremećaji te poremećaji koji zahvaćaju funkciju mitohondrija. Bolesti koje zahvaćaju glavne metaboličke puteve prezentiraju se u vrlo ranoj dobi kliničkom slikom akutne metaboličke bolesti (poremećaji

ciklusa ureje ili organske acidurije). Druge bolesti imaju sporiji tijek te kod njih u kliničkoj slici dolazi do postepenog razvoja organomegalije (Gauchero-va bolest) ili neuroloških poremećaja (fenilketonurija).

Dijagnostika rijetkih bolesti razlikuje se s obzirom na vrstu bolesti, klinički stadij i kliničku sliku bolesti.

Nasljedne bolesti

Nasljedne bolesti uzrokovane su mutacijama jednog ili više gena, nasljeđenih od jednog ili oba roditelja. Neki genetski defekti mogu se ispoljiti kongenitalnim malformacijama ili bolestima koji su prisutni od rođenja, no defekti nekih gena dovest će do simptoma bolesti tek u odrasloj dobi ili pod utjecajem okolišnih faktora.



Nasljedne bolesti mogu nastati:

- Nasljeđivanjem jednog oštećenog gena – monogenetsko nasljeđivanje (cistična fibroza). Abnormalni gen može biti recesivan, dominantan ili vezan uz vanjski X kromosom.
- Multifaktorijalno nasljeđivanje – nasljeđivanjem više abnormalnih gena, bolest nastane ukoliko uz abnormalni gen imamo i negativan utjecaj okolišnih faktora (dijabetes melitus, Alzheimerova bolest).
- Abnormalnosti kromosoma – nastaju tijekom nastanka spolne stanice roditelja ili tijekom dijeljenja stanice u ranoj fazi razvoja embrija te nastaju abnormalnosti u smislu manjka ili prekobrojnosti kromosoma ili dijelova kromosoma (Downov sindrom – trisomija 21). Downov sindrom najčešće nije nasljedan (abnormalan kromosom se ne nasljeđuje od roditelja već nastaje prilikom dijeljenja stanice u ranoj fazi razvoja embrija).
- Mitohondrijsko nasljeđivanje – DNA u mitohondrijima je kružnog oblika i nasljeđuje se isključivo od majke (Leberova nasljedna optička neuropatija).

Nasljedne metaboličke bolesti

- Fenilketonurija – nasljeđuje se autosomno recesivno, kod takvih osoba nema dovoljno enzima fenilalanin hidroksilaze te se fenilalanin koji unosimo hranom ne može metabolizirati, dolazi do njegovog nakupljanja u mozgu što dovodi do njegovog oštećenja. U razvijenim zemljama novorođenčad se odmah po rođenju testiraju na ovu bolest jer se promjenom prehrane (zabranom unosa fenilalanina) može spriječiti oštećenje mozga. Prehrana se uglavnom bazira na namirnicama koje ne sadrže bjelančevine.

- Hemokromatoza – mutacije na nekoliko gena mogu dovesti do hemokromatoze, bolesti nakupljanja željeza. Mutirani geni su zaduženi za reguliranje resorpcije željeza iz hrane koju jedemo pa njihovim mutacijama dolazi do pretjerane resorpcije željeza i do njegovog viška u tijelu te se željezo počinje odlagati u različitim organima što dovodi do oštećenja jetre, srca, gušterače i kože. Simptomi se javljaju između 40. i 60. godine života.
- Obiteljska hiperkolesterolemija – javlja se kod 1 od 250 osoba, oštećenje se nalazi na kromosomu 19, nasljeđuje se autosomno dominantno, može se naslijediti od jednog ili oba roditelja, te o tome ovisi jačina poremećaja i pojava simptoma – češći je slučaj da osoba nasledi 1 oštećeni gen te se povećava rizik od ubrzane ateroskleroze i infarkta u mlađoj dobi (mlađi od 50 godina). Rjeđi je slučaj da osoba od oba roditelja nasledi oštećeni gen i tada će imati vrlo povišen LDL kolesterol i simptomi će se javiti već u djetinjstvu, a smrt može nastupiti u 20-oj godini života

Nasljedne bolesti bubrega

Policistična bolest bubrega – ova bolest se može nasljeđivati autosomno dominantno ili recesivno (različiti oblik bolesti povezan s mutacijom na različitim genima), dolazi do pojave mnogobrojnih cista u tkivu bubrega što oštećuje njegovu funkciju te u krajnjem slučaju dovodi do zatajivanja bubrega i potrebe za dijalizom.

Alportov sindrom – ova bolest nasljeđuje se vezano uz vanjski X kromosom (defektni gen nalazi se na X kromosomu). Žene koje imaju jedan X kromosom s defektnim genom, a drugi X kromosom zdrav, nemaju simptome, iako mogu imati nešto slabiju funkciju bubrega od prosjeka.

Muškarci ako nasljede X kromosom s defektnim genom za ovu bolest razvijaju poremećaj rada bubrega različitog stupnja pa i do zatajenja bubrega.

Nasljedne bolesti pluća

Cistična fibroza – javlja se u oko 1 na 3000 osoba, nasljeđuje se autosomno recesivno, a gen se nalazi na kromosomu 7 i zadužen je za stvaranje proteina koji služi kao kanal kroz staničnu membranu za prijenos klora i drugih iona. Kod osoba koje boluju od ove genetske bolesti stvara se, umjesto normalne sluzi, gusta i ljepljiva sluz, a to se najviše očituje u dišnim putevima, gušterači, žučnim vodama, crijevima i znojnicama.

Nedostatak alfa1 antitripsina – ova kongenitalna bolest se nasljeđuje autosomno kodominantno, kod oboljelih dolazi do manjeg stvaranja normalnog zaštitnog alfa 1 antitripsina i zbog toga dolazi do razaranja plućnog tkiva. Alfa 1 antitripsin se stvara u jetri, a kod oboljelih se umjesto normalnog stvara defektan oblik alfa 1 antitripsina koji se nakuplja u jetri i dovodi do oštećenja jetre.

Nasljedne bolesti jetre

Wilsonova bolest – bolest se pojavljuje u 1/30 000 osoba, nasljeđuje se autosomno recesivno, defektni gen se nalazi na kromosomu 13, bolest je karakterizirana nakupljanjem viška bakra koji se ne može izlučiti putem žuči te dolazi do nakupljanja bakra u jetri, srcu, bubrežima, mozgu što dovodi do oštećenja tih organa.

Nasljedne bolesti srca

Nasljedne bolesti srca najčešće dovode do poremećaja ritma rada srca ili do oštećenja mišića srca (kardiomiopatija). Uglavnom se nasljeđuju autosomno dominantno. U obiteljima, u kojima postoje srodnici koji su umrli naglom srčanom smrću u mlađoj dobi, može se napraviti genetsko testiranje da se otkriju osobe koje imaju nasljeđen gen za razvoj opasnih poremećaja ritma srca.

Nasljedni poremećaji ritma srca: sindrom dugog (LQTS) i kratkog QT intervala (SQTS), Brugada sindrom, kateholaminergična polimorfna ventrikulska tahikardija (CPVT). Nasljedne strukturalne bolesti srca: hipertrofijska kardiomiopatija (HCM) – neravnomjerno zadebljao srčani mišić, obiteljska dilatacijska kardiomiopatija – oslabljen mišić srca s proširenjem srčane komore, aritmogena kardiomiopatija desne klijetke (ARVC).

Nasljedne autoimune bolesti

Otkriveno je da autoimune bolesti imaju kompleksnu genetsku podlogu odnosno više gena uzrokuju da osoba ima predispoziciju za razvoj autoimunih bolesti, od velikog utjecaja su i okolišni čimbenici koji su okidač za pojavu bolesti. U tijeku su mnoga istraživanja gena koji utječu na funkciju stanica imunološkog sustava. Addisonova bolest (bolest nadbubrežne žlijezde), celijakija (intolerancija glutena) i šećerna bolest tipa 1 (dijabetes tip 1) su jako pod utjecajem gena te se smatra da nasljednost postoji u 85 % slučajeva. Kod autoimune bolesti štitnjače (Hashimotov tireoiditis), Gravesove bolesti (hiperaktivna bolest štitnjače) i vitiliga (kožna bolest gubitka pigmenta) više je izražen utjecaj okolišnih faktora.

Spolno vezane nasljedne bolesti (X vezane nasljedne bolesti)

Spolno vezane nasljedne bolesti vezane su uz X kromosom, a nasljeđivanje može biti dominantno ili recesivno. Žene su stoga najčešće samo prenosioci bolesti vezane uz X kromosom

- Hemofilija A – klasična hemofilija koja čini 80 % svih slučajeva hemofilije, kongenitalna je bolest, nasljeđuje se X vezano, recesivno, genetski defekt dovodi do manjka faktora zgrušavanja krvi (faktor VIII) te uzrokuje povećanu sklonost krvarenju.
- Hemofilija B – oblik hemofilije koji je također kongenitalan i nasljeđivanje je X vezano i recesivno, no dolazi do manjka faktora zgrušavanja IX. Oštećen gen na kromosomu X prenose majke, a oboljevaju muški potomci dok kćeri mogu biti prenosioci.
- Sljepoća za boje (daltonizam) – kongenitalna bolest, nasljeđivanje X vezano, majka prenosi oštećen gen, muški potomci oboljevaju, najčešće osobe imaju teškoću razlikovanja crvene i zelene nijanse, no mogu postojati problemi razlikovanja i drugih boja.

Dijagnostika - genetsko testiranje radi otkrivanja nasljednih bolesti

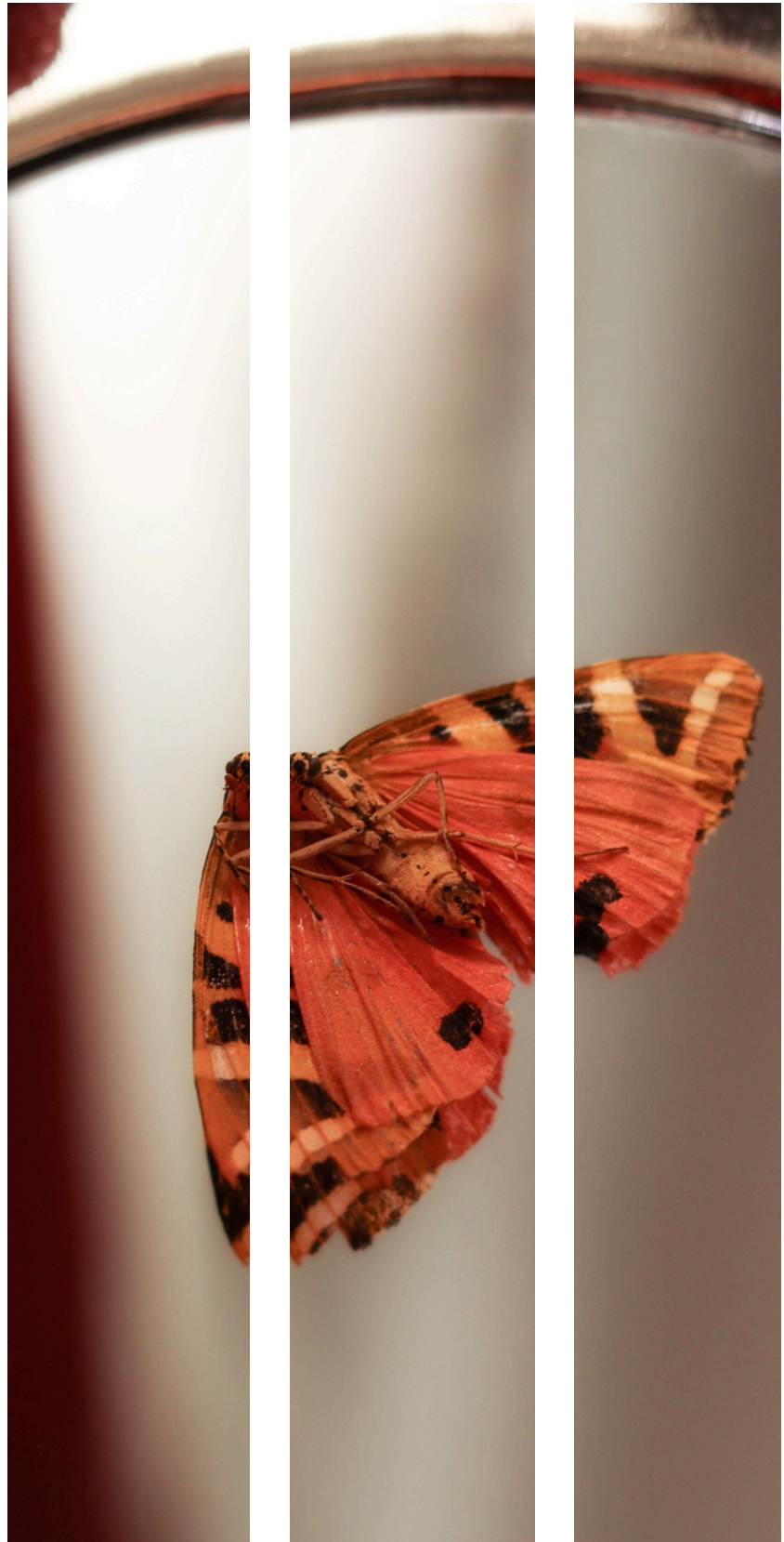
Genetsko testiranje i genetsko savjetovanje preporučuje se: osobama koje u obitelji imaju osobe oboljele od bolesti, osobama koje pripadaju populaciji koja ima povećan rizik od genske mutacije, testiranje nositelja, prediktivno genetičko testiranje, osobe koje imaju simptome, parovima koji su imali više neuspjelih trudnoća.

Dijagnostički genetički testovi – pomažu otkriti o kojoj se genetičkoj bolesti radi, pomažu kod odluka o liječenju i daju informacije o vjerojatnosti prenošenja na potomstvo. Genetičko testiranje ima svoje korisne strane u smislu postavljanja ispravne dijagnoze i liječenja (ako postoji za određenu bolest – npr. fenilketonurija, cistična fibroza, hemokromatoza) ili će se osobi koja ima povećan rizik oboljevanja ponuditi preventivne mjere (češći preventivni pregled dojki ili crijeva za prevenciju karcinoma). Negativne strane genetskog testiranja: ponekad genetičko testiranje nije dostupno za određenu bolest. Neke osobe ne žele znati ili im je teško prihvatiti rezultate genetskog testiranja te se stoga prije genetskog testiranja treba provesti genetsko savjetovanje osobe s kojom razgovarate o tome. Također, za neke genske bolesti ne može se predvidjeti pojava i tijek bolesti te je nakon provedenog genetskog testiranja osoba teško živjeti s tom spoznajom i neizvjesnošću.

Najčešći genetički testovi:

- Harmony prenatalni test – može se provesti od 10. tjedna trudnoće, analizira se majčina krv (koja sadrži komadiće DNA ploda) i određuje se rizik za Downov sindrom (trisomija 21), za Edwardsov sindrom (trisomija 18) i Patau sindrom (trisomija 13), može odrediti spol i postojanje promjene broja vanjskih kromosoma (Turnerov sindrom XO, Klinefelterov sindrom XXY).

- NIFTY test – kao i Harmony test može se provesti od 10. tjedna trudnoće i otkriti najčešće trisomije (Down sindrom, Edwardsov sindrom, Patau sindrom, ali dodatno i trisomije 9, 16 i 22). Također se može odrediti spol i postoje li promjene broja vanjskih kromosoma. Dodatno, ovaj test otkriva i 60 sindroma kromosomskih delecija/duplikacija.
- Novorođenački probir – provodi se probir svih novorođenčadi na bolesti koje, ako se odmah otkriju, imaju mogućnosti liječenja, a bez probira i liječenja otkrile bi se prekasno i dovele do trajnih posljedica po zdravlje djeteta. Test se izvodi tako da se novorođenče ubode u petu, par kapi krvi se nanese na filter papir i suhi uzorak se šalje u Odjel za laboratorijsku dijagnostiku nasljednih metaboličkih bolesti i novorođenački probir (testira se na: fenilketonuriju, konatalnu hipotireozu, nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze srednjih lanaca, nedostatak 3-OH-acil-CoA-dehidrogenaze dugih lanaca, nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze vrlo dugih lanaca, nedostatak karnitinskog nosača, izovaleričku aciduriju i glutarnu aciduriju tipa I).
- Genetski test za intoleranciju na gluten – provodi se najčešće kod osoba koje imaju simptome koji bi mogli upućivati na intoleranciju na gluten, a drugim testovima se nije uspjelo dokazati ili se provodi kod članova obitelji oboljele osobe u svrhu detektiranja osoba pod rizikom razvoja bolesti.
- Preventivni genetski testovi – postoji mnogo genetskih testova kojima se mogu otkriti genetske mutacije i povećan rizik za razvoj najčešćih karcinoma (dojke, prostate, debelog crijeva, kože), za pojavu dijabetesa tipa 2, osteoporoze, arterijske i venske tromboze, reumatoidnog artritisa, glaukoma, Chronove bolesti.



PARTNERI



partneri

HRVATSKA UDRUGA STUDENATA MEDICINSKO LABORATORIJSKE DIJAGNOSTIKE - CMLDSA

Autorica: Maja Mijakić



#KAFTRIOUDAHŽIVOTA

Cistična fibroza (CF) je autosomno recesivna genetska bolest uzrokovana defektom gena CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) smještenom na dugom kraku 7. kromosoma. Narušena je homeostaza elektrolita, što rezultira povećanom viskoznošću sluzi. Pogođeni su brojni organski sustavi kao što su gušterača, znojne žlijezde, crijeva, jetra, nosna sluznica, slinovnice te reproduktivni trakt, ali, ipak, najveću prijetnju predstavljaju plućne manifestacije koje uključuju kronične infekcije, upale te, na kraju, respiratorno zatajenje koje predstavlja najveću prijetnju bolesniku. U svijetu približno 90 000 ljudi boluje od CF-a. U zapadnoj Europi incidencija iznosi 1/4500, a u sjevernoj i centralnoj Europi 1/6000.

Prema podacima europskog registra, u Hrvatskoj od CF-a boluje oko 150 osoba, a od toga 40% čine odrasli. Jedna od oboljelih je i Anja Čizmar (rođ. Privara), tridesetogodišnjakinja iz Đakova.

Anja Čizmar:

„Cistična fibroza dijagnosticirana mi je sa šest mjeseci. Trudnoća je bila uredna, a rođena sam kao „zdravo“ dijete. Međutim, nisam napredovala onako kako sam trebala, dosta sam kašljala pa su me prvotno liječili na krivi način, postavljajući krive dijagnoze. Stanje mi se toliko pogoršalo da sam završila u Klinici za dječje bolesti u Zagrebu gdje su mi dijagnosticirali cističnu fibrozu. Cistična fibroza je genetska, rijetka i smrtonosna bolest koja zahvaća mnoge sustave u organizmu.

Kod mene su primarno zahvaćena pluća, gušterača, jetra i ostatak probavnog sustava. Oboljeli svakodnevno uzimaju terapiju kako bi „pokrpali rupe“, dok za samu bolest, u smislu potpunog izlječenja, lijek nema. Dnevno popijem preko 30 tableta, provodila sam sate i sate na inhalacije i čišćenje dišnih puteva. Svako pogoršanje bolesti rezultiralo bi drastičnim padom na težini, otežanim disanjem, iskašljavanjem krvi, temperaturom i nesnosnim bolovima u cijelom tijelu. Tada bih provela četrnaest dana u Klinici za plućne bolesti u Zagrebu, a to se zadnjih godina otprilike događalo svaka dva do tri mjeseca.“

CF se najčešće dijagnosticira kod novorođenčadi, a ključni dijagnostički

test je mjerenje klorida u znoju: vrijednosti ≤ 29 mmol/L isključuju CF, ≥ 60 mmol/L potvrđuju dijagnozu, dok siva zona (30-59 mmol/L) zahtijeva dodatne analize. Napredne metode uključuju gensku analizu koja omogućuje identifikaciju mutacija CFTR gena.

„Gensko testiranje provedeno je u sklopu pretraga u Klinici za dječje bolesti kao konačna potvrda da bolujem od cistične fibroze. Roditelji se nisu testirali jer je, zbog moje dijagnoze, jasno da su oboje nositelji gena, a prije toga nisu ni bili upoznati s cističnom fibrozom. Postoji mogućnost da je netko, s mamine ili tatine strane, bio bolestan, ali to se tada nije moglo potvrditi.“

Liječenje se temelji na tri glavne strategije; održavanje dišnih puteva slobodnim od sekreta, sprječavanje infekcija dišnih puteva te osiguranje optimalnog nutritivnog statusa. Od 2012. godine dostupno je liječenje modulatorima CFTR-proteina, a do tada je liječenje bilo simptomatsko. Pojava tih lijekova uvelike je promijenila kvalitetu života ljudi s CF-om. CFTR modulatori dijele se na pojačivače i ispravljače. U praksi se ispravljači koriste u kombinaciji s pojačivačem. Kalydeco (Ivakaftor) omogućava povećan transport kloridnih iona kroz CFTR kanal tako što potencira otvoreno stanje kanala. Kombinacija tri CFTR modulatora, ivakaftor/tezakaftor/elek-sakaftor, zvana Kaftrio, dovela je do značajnog kliničkog poboljšanja. Eleksakaftor i tezakaftor vežu se za različito mjesto na CFTR proteinu te imaju dodatan učinak na obradu i prijenos CFTR kanala do stanične membrane gdje ivakaftor svojim djelovanjem potencira otvoreno stanje kanala.

U Hrvatskoj je liječenje CFTR modulatorima, usprkos mnogim preprekama, odobreno od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje (HZZO) u listopadu 2021. godine.

„Kampanja „Kaftrio - Udah života” službeno je započela krajem travnja 2021. godine, ali priprema „terena” započela je još u 2020. godini kada su modulatori Kaftrio i Kalydeco postali dostupni oboljelima u Sloveniji. U to sam vrijeme obnašala funkciju tajnice u Hrvatskoj udruzi oboljelih od cistične fibroze, a kad su lijekovi postali dostupni u Sloveniji, kao vodstvo udruge zapitali smo se zašto i naši oboljeli ne bi mogli imati pristup ovim lijekovima. Tako je sve počelo. Borba je trajala nekoliko mjeseci i, zapravo, moram priznati da smo, gledajući na cijelu kampanju s odmakom, u relativno kratkom vremenu uspjeli staviti lijekove na listu HZZO-a. Tada sam imala osjećaj da dani traju 48 sati, nisam imala sekunde mira, stalno sam razmišljala o idućim potezima i što još možemo napraviti. S druge strane, neki od lijekova trebali su biti uvršteni godinama, godinama prije jer su se na taj način mogli spasiti živote djece i mladih ljudi. Kažem mladim jer najstarija osoba oboljela od cistične fibroze u Hrvatskoj nema ni 40 godina. Svi stariji su preminuli. Kampanja je imala jako dobar odziv. Zaista se cijela vojska ljudi uključila u borbu.“

Na društvenim mrežama poticali smo ljude da daju podršku tako da na papir napišu #KaftrioUdahŽivota, da hodaju, plivaju, trče, planinare za nas koji to nismo mogli. Uključili su se i ljudi iz javnog života. Prošli smo nekoliko sjednica Povjerenstva i dobili nekoliko odbijenica. Naposljetku smo napravili i peticiju koju je potpisalo nekoliko desetaka tisuća ljudi. Stalno smo bili prisutni u medijima, apelirali na vladajuće da nas čuju i da nas spase. Na početku sam rekla kako ne postoji lijek za ovu bolest, ali modulatori Kaftrio i Kalydeco zaustavljaju progresiju bolesti što je za nas jednako kao da za potpuno izlječenje postoji lijek jer smo s ovim lijekovima dobili drugu šansu za život. U konačnici, lijekovi su dobili zeleno svjetlo Povjerenstva za lijekove i Upravnog vijeća HZZO-a te su stavljeni na listu 15. listopada 2021. godine, dok je prva grupa oboljelih s terapijom započela u studenom iste godine.“

Uvođenje CFTR modulatora u liječenje bolesnika s CF-om veliki je pomak nabolje koji se očituje u poboljšanju plućne funkcije, smanjenom broju plućnih pogoršanja i potrebnih hospitalizacija te smanjenom broju potrebnih antibiotika. Osim kod respiratornih simptoma, došlo je i do poboljšanja nutritivnog statusa, mišićne mase te smanjenja simptoma probavnog sustava.

Na temelju ovoga možemo zaključiti da je kvaliteta života bolesnika promijenjena nabolje te da se borba za lijek i kampanja Hrvatske udruge oboljelih od cistične fibroze uvelike isplatila.

„Prošlo je tri godine otkako sam na modulatorima i mogu reći da nisam mogla ni sanjati da će mi život izgledati ovako kako izgleda danas. Od početka terapije nisam iskašljavala krv niti bila hospitalizirana zbog pogoršanja bolesti. I dalje uzimam sve lijekove kao i prije, samo što više ne provodim sate i sate na čišćenje dišnih puteva, ne koristim antibiotike, nema kronične boli.

Živim jednim „zdravim“, sretnim i mirnim životom. U posljednje sam se tri godine zaposlila, upisala doktorski studij koji privodim kraju, a u studenom ove godine rodila sam sina. To je život o kojem nisam mogla ni sanjati jer sam se svaku noć bojala da se iduće jutro neću probuditi. Jednostavno nemam riječi kojima mogu opisati zahvalnost prema svakoj osobi koja je na bilo koji način doprinijela kampanji. “

Literatura:

Dickinson KM, Collaco JM. Cystic Fibrosis. *Pediatr Rev.* 2021 Feb;42(2):55-67. doi: 10.1542/pir.2019-0212. PMID: 33526571; PMCID: PMC8972143.

López-Valdez JA, Aguilar-Alonso LA, Gándara-Quezada V, Ruiz-Rico GE, Ávila-Soledad JM, Reyes AA, Pedroza-Jiménez FD. Cystic fibrosis: current concepts. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2021;78(6):584-596. English. doi: 10.24875/BMHIM.20000372. PMID: 34934215.

<https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef%3A9998/datastream/PDF/view>

<https://hrcak.srce.hr/file/446217>

partneri
Recipe.

Rp.

Koncizno.

Recipe je službeno glasilo Udruge studenata farmacije i medicinske biokemije Hrvatske. Rp./ se nalazi na svakom receptu i predstavlja invokaciju. "Recipe" je imperativ latinskog glagola recipio, recipere (uzimati), iz čega proizlazi da "recipe" znači "uzmi".

Prvi broj časopisa Recipe izašao je davne 2009. godine, čime su, od tog trenutka, udareni temelji dugogodišnjeg i objavljivanja i izdavanja časopisa. Do sada je izdano sedamnaest brojeva časopisa, a tradicija će se nastaviti i dalje.

2018. godine osnovan je Recipe Facebook Like Page kao modernija, ažurnija, brža i dostupnija verzija tiskanog izdanja. Njegova uloga bila je obavještavati čitatelje o znanstvenim i općenitim studentskim temama te temama vezanima za Udruhu studenata farmacije i medicinske biokemije Hrvatske.

Slobodno možemo reći kako je Recipe LikePage moderniji, ažurniji, brži i znatno dostupniji kanal distribucije informacija.

S obzirom da je sam LikePage polučio izvrsne rezultate te nadasve pozitivne povratne informacije, idući korak nametnuo se kao sam od sebe: osnivanje portala. Sam portal nudi profesionalniji, stručniji, vizualno privlačniji i jasniji pristup izvještavanja o najnovijim temama iz znanosti te života Udruge i Fakulteta. Osnovan je 2019. godine, a cilj mu je da na razumljiv, jasan i sažet način pojasni temeljne pojmove vezane uz biomedicinu i zdravstvo.

Redakcija portala Recipe broji 12 članova, a uz same autore tu su i 3 prevoditelja koja prevode članke sa hrvatskog na engleski jezik. Svoje radove autori promoviraju i na društvenim mrežama Facebook i Instagram, gdje održavaju i svoje kratakvizove čija su pitanja na temu nekog od napisanog članka.

Nastojimo biti argumentirani, jasni i sažeti, jednom riječju – KONCIZNI, u borbi protiv poplave dezinformacija u današnjem svijetu.

partneri

MEDICAL STUDENT
MEDICINAR
ČASOPIS MEDICINSKOG FAKULTETA SVEUČILIŠTA U ZAGREBU

PULS
LIST STUDENATA MEDICINSKOG FAKULTETA SVEUČILIŠTA U MOSTARU



PIKNIK
piknik

medicina
fluminensis

sonda



OSCON

Rp.
Koncizno.



NeuRi
Student Congress
of Neuroscience



anamneza

OPĆI PODACI: ime, prezime, godina rođenja, mjesto rođenja, adresa, zanimanje, bračno stanje, djeca

RAZLOG DOLASKA: vodeći simptomi, hitni prijem ili rutinski pregled, liječenje, ...

OBITELJSKA ANAMNEZA: kronične bolesti, karcinomi, psihičke bolesti, nasljedne bolesti, razlog smrti i godina smrti, ...

OSOBNJA ANAMNEZA: dosadašnje bolesti i operacije te sadašnja bolest

FUNKCIJE I NAVIKE: mokrenje (učestalost, boja, nikturija, smetnje) stolica (količina, učestalost, primjese krvi, promjena boje, ...); **PUŠENJE, ALKOHOL, DROGE; ŽENE** (menarha, menstrualni ciklus, trudnoće, pobačaji)

ALERGIJE I LIJEKOVI: postojeće alergije te lijekovi koji su u kroničnoj terapiji

EPIDEMIOLOŠKA ANAMNEZA: putovanja u tropske krajeve, kontakt sa životinjama ili zaraznim bolesnicima, boravak na otvorenome, ...

RADNA I SOCIJALNA ANAMNEZA: smjer i oblik rada, financijska i stambena zbrinutost

Pacijent pri svijesti, urednog kontakta. Eupnoičan, eukardičan, afebrilan. Koža i sluznice dobro prokrvljene, bez osipa i znakova hemoragijske dijateze. Glava izvana uredna, normalno konfigurirana, bez znakova traume. Palpacija izlazišta trigeminusa bezbolna.

Zjenice izokorične, urednih reakcija na svjetlosni podražaj. Spojnica uredno prokrvljena.

Bulbusi pokretni u svim smjerovima, nema nistagmusa.

Usna šupljina uredne prokrvljenosti, ždrijelo ružičasto, tonzile unutar nepčanih lukova, uvula bez edema. Tragusi bezbolni na palpaciju, bez vidljivog sekreta.

Vrat uredne pokretljivosti, bez limfadenopatije. Štitnjača se ne palpira. Meningizam negativan. Prsni koš sveden, uredne respiratorne ritmičnosti.

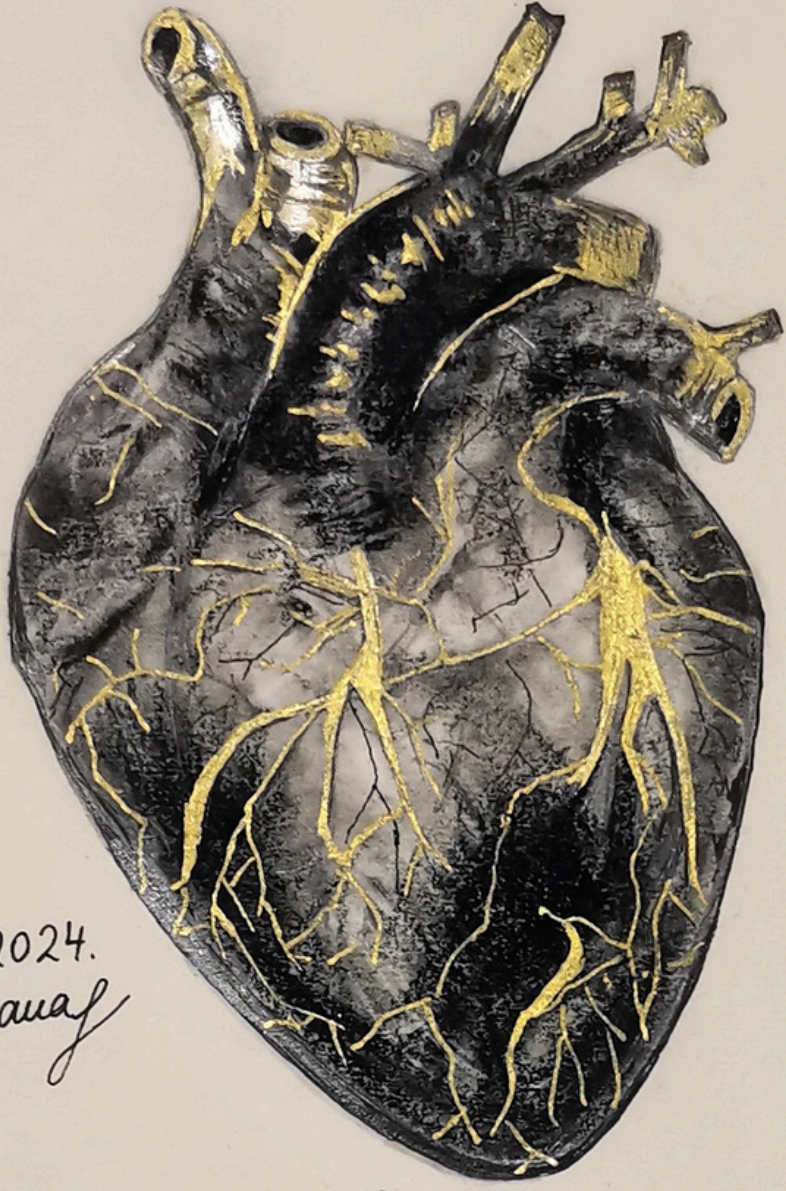
Uredan šum disanja. Perkutno sonoran zvuk.

Akcija ritmična, tonovi jasni, šumova ne čujem.

Abdomen mekan, bezbolan, bez peritonealnog sadržaja. Ne palpiram organomegalije niti patorezistencije. Lumbalna sukusija obostrano bezbolna.

Ekstremiteti simetrični, prisutan netjestasti edem, urednih perifernih pulsacija. Negativan Homanov test.





2024.
Gauaf

IN MEMORIAM

prof. dr. sc.

Sven Kurbel,

dr. med.

1960. - 2024.



Anamnesis