

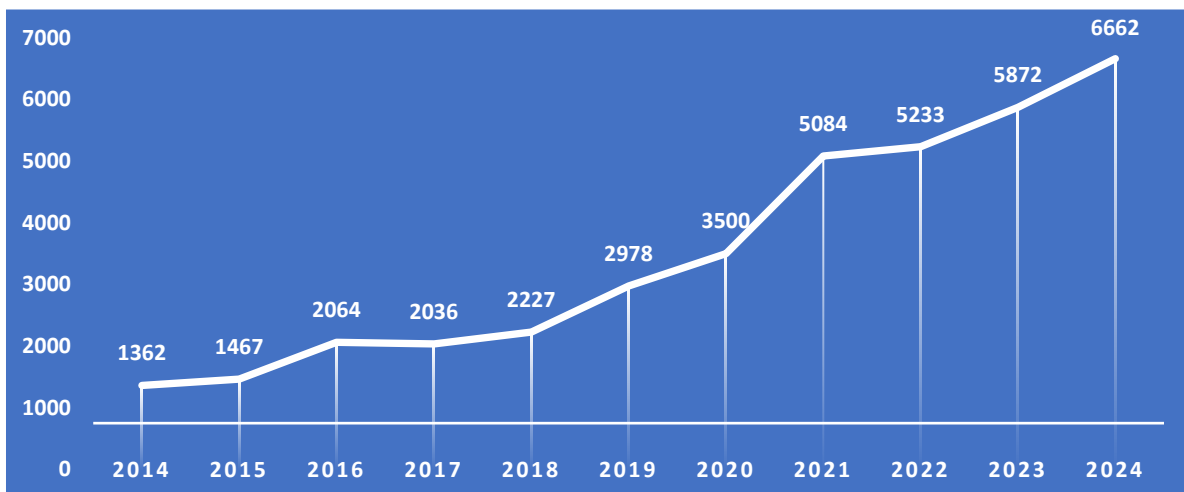
Predgovor

Znanstveni svetnik dr. Srdjan Novaković

Leta 2005 je bil na Onkološkem inštitutu Ljubljana ustanovljen Oddelek za molekularno diagnostiko na pobudo znan. svet. dr. Srdjana Novakovića, univ. dipl. biol., spec. lab. med. gen., ki ga od ustanovitve tudi vodi. Oddelek za molekularno diagnostiko je v 20-letnem obdobju postal osrednji laboratorij v Sloveniji za testiranje posameznikov z večjo ogroženostjo za dedne oblike raka ter vodilni laboratorij za molekularno genetsko testiranje številnih vrst tumorjev pri bolnikih z rakom. Med testiranimi vrstami raka so rak debelega črevesa in danke, dojka, jajčnikov, melanom, limfomi, rak prostate, trebušne slinavke, ledvic, ščitnice in drugi raki. Pomemben del rutinskega dela oddelka je tudi opredeljevanje farmakogenomskih sprememb, ki napovedujejo dinamiko presnavljanja določenih zdravil, ki se uporabljajo pri zdravljenju raka in imajo lahko pri posameznikih z določenimi genskimi spremembami hude neželene učinke. Na testiranje na Oddelek za molekularno diagnostiko lahko svoje bolnike napotujejo zdravniki iz celotne Slovenije.

Zaradi novih dognanj na področju raka potrebe po molekularni diagnostiki v onkologiji skokovito naraščajo, kar se odraža v povečanju števila prejetih vzorcev in v širjenju spektra ter kompleksnosti analiz in označevalcev (Slika 1). Z metodami molekularne diagnostike določamo spremembe v posameznih genih ali v številnih genih hkrati, z uporabo večgenskih panelov, ki lahko vključujejo analizo tudi več kot 500 genov.

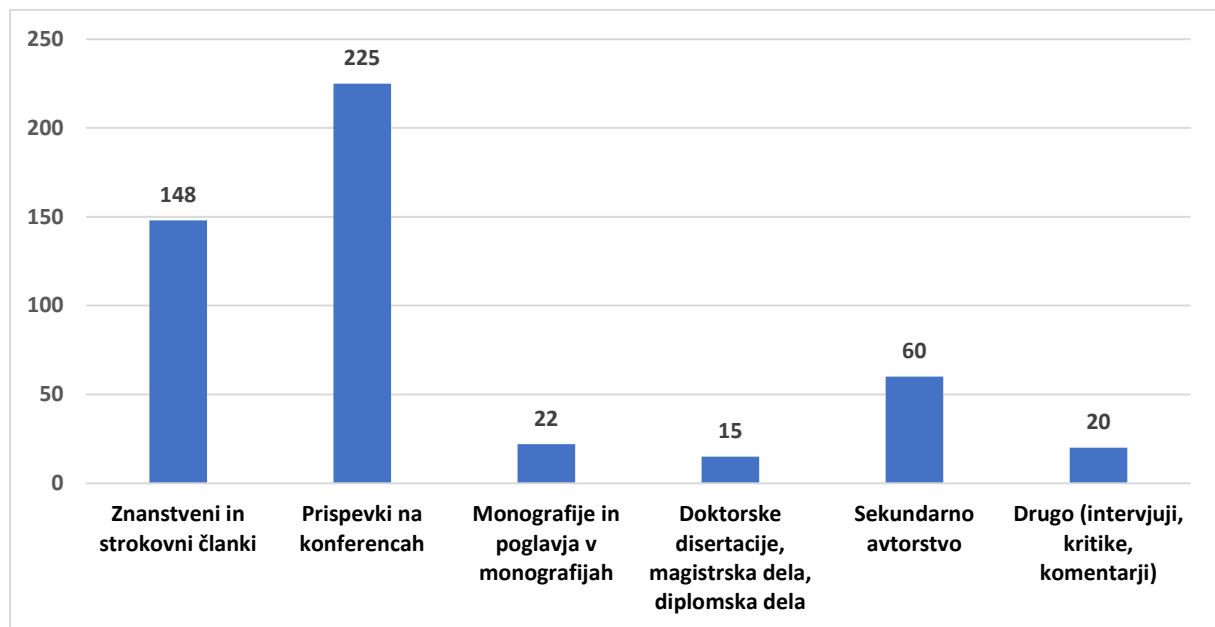
Slika 1. Število vzorcev prejetih na Oddelku za molekularno diagnostiko v letih 2014 do 2024.



Spremembe določamo v DNK in/ali RNK, izoliranih iz različnih vrst vzorcev, odvisno od namena testiranja. Te spremembe služijo kot biološki označevalci za napovedovanje ogroženosti za razvoj raka, kot prognostični označevalci za predvidevanje poteka/izhoda bolezni, kot napovedni/prediktivni označevalci za načrtovanje bolniku prilagojenega zdravljenja ali kot klasični diagnostični označevalci za natančnejšo opredelitev tumorja. Poleg klasičnih mutacij, lahko kot prognostične in napovedne označevalce za načrtovanje zdravljenja opredeljujemo tudi druge spremembe, kot je npr. metilacijski status promotorskih regij izbranih genov, mikrosatelitska nestabilnost (MSI), breme mutacij v tumorju (TMB) ali okvare delovanja homologe rekombinacije (HRD).

Poleg rutinske diagnostike oddelek izvaja raziskovalno delo v okviru raziskovalnih programov na Onkološkem inštitutu Ljubljana (predvsem raziskovalnega programa P3-0352). Raziskovalno delo oddelka je pomemben del številnih doktorskih raziskav in zaključnih nalog različnih raziskovalcev, zaposlenih na Onkološkem inštitutu Ljubljana ali v drugih zdravstvenih zavodih. Prioriteta raziskovalnega dela so aplikativne študije, ki omogočajo prenos znanja v rutinsko prakso. Na Sliki 2 so povzetki bibliografskih podatkov zaposlenih na Oddelku za molekularno diagnostiko v obdobju od 2005 do 2024. Med temi bibliografskimi podatki niso zajete doktorske naloge doktorandov iz drugih enot, pri katerih so sodelovali zaposleni oddelka za molekularno diagnostiko.

Slika 2. Število reprezentativnih bibliografskih enot zaposlenih na Oddelku za molekularno diagnostiko za obdobje 2005–2025. Skupaj je bilo 490 objav: 148 znanstvenih in strokovnih člankov, 225 prispevkov na konferencah, 22 monografij in poglavij v monografijah, 15 doktorskih disertacij, magistrskih del in diplomskih del, 60 del sekundarnega avtorstva ter 20 drugih del (vključno z intervjuji, kritikami in komentarji).



Zaposleni na oddelku so aktivni tudi pri pedagoškem delu, ki vključuje sodelovanje na različnih šolah s področja onkologije in v dodiplomskem programu Medicinske fakultete Univerze v Ljubljani pri predavanjih in vajah za študente medicine s področja onkologije.

Oddelku za molekularno diagnostiko na Onkološkem inštitutu Ljubljana se po zahtevnosti in kakovosti preiskav uvršča med vodilne centre na svetu, na kar smo v Sloveniji lahko izjemno ponosni. Slovenskim bolnikom z rakom je tako omogočeno opravljanje molekularno genetskih preiskav v isti državi in pogosto v isti ustanovi, kjer poteka njihovo zdravljenje. Pomemben korak naprej predstavlja tudi dogovor z Zavodom za zdravstveno zavarovanje Slovenije o financiranju teh storitev, kar bolnikom zagotavlja dostopno in visokokakovostno diagnostiko ter bolniku prilagojeno zdravljenje s tarčnimi zdravili v skladu z najsodobnejšimi mednarodnimi smernicami in brez dodatnih stroškov za bolnike.