



Poro ilo medijskih objav

03.04.2015

Objave v poro ilu:

PRIMOŽ CIMERMAN

1

MED.OVER.NET

1

2.4.2015 www.medover.net Stran/Termin: SLOVENIJA

Naslov: Medgen z nami že 13 let

Vsebina: Danes mineva natanko 13 let odkar je na prvo vprašanje na forumu Genetska posvetovalnica, odgovorila prim. Anamarija Brezigar, dr. med. Ob tej priložnosti smo jo povabili na krajši pogovor o njenem delu in poslanstvu podjetja Medgen.

Avtor:

Rubrika, Oddaja:

Žanr: SPLETNI

Naklada:

Gesla: Primož Cimerman, MED.OVER.NET

2.4.2015 www.medover.net

Stran/Termin:

Naslov: Medgen z nami že 13 let

Avtor:

Rubrika/Oddaja:

Žanr: SPLETNI LANEK

Površina/Trajanje: 1.871,10

Naklada:

Gesla: Primož Cimerman, MED.OVER.NET

<http://med.over.net/clanek/medgen-z-nami-ze-13-let/>

The screenshot shows the top navigation bar of the MedOver.Net website. It features a logo on the left and a series of menu items: AVTO.OVER.NET, GALERIJA.OVER.NET, MALI OGLASI, STYLING.OVER.NET, TRAVEL.OVER.NET, TRGOVINA.OVER.NET, ZAVOD MON, and LEKARNA. Below this is a secondary navigation bar with: PRVA STRAN, FORUMI, ZDRAVJE, POČUTJE, DRUŽINA, PROSTI ČAS, and POMAGA JMO SI. A large banner for 'NASMEH' (NasmeH) is visible, advertising a 'Dvorana UNION' event on Saturday, April 4, 2015, at 17:00. The banner also mentions 'SPECIALNO OLIMPIADO' and 'Projekt NasmeH'.

Prva stran » Zdravje » Ginekologija in porodništvo » Medgen z nami že 13 let

Medgen z nami že 13 let

2. APRIL 2015

Danes mineva natanko 13 let odkar je na prvo vprašanje na forumu **Genetska posvetovalnica**, odgovorila **prim. Anamarija Brezigar, dr. med.** Ob tej priložnosti smo jo povabili na krajsi pogovor o njenem delu in poslanstvu podjetja **Medgen**.

Kako se spominjate svojih začetkov sodelovanja na forumu?

Za sodelovanje na forumu **Medover.net** sem se odločila zaradi vizije gospoda **Primoža Cimermana**, ki nas je kot zdravnike iz različnih področij zdravstva povabil, da odgovarjamo na neposredna vprašanja ljudi ter jim s tem olajšamo iskanje odgovorov v zvezi z njihovim zdravjem.



Takrat je le malo ljudi vedelo kaj omogoča medicinska genetika in kdaj naj pristopijo do specialista te stroke, zato sem imela željo ljudem približati naše delo in možnosti, ki jim jih naša stroka omogoča.

S področja medicinske genetike ste se dodatno izobraževali v Univerzitetnem centru za medicinsko genetiko v Lyonu v Franciji in v CHUV, v Ženevi, v Švici. Kaj vas je pred toliko leti gnalo, da ste izbrali genetiko, saj je bila takrat za laika še »znanstvena fantastika«?

Pritegnil me je občutek, da bo ta stroka omogočila številne odgovore o temeljnih lastnostih človeka in radovednost, kako naš dedni zapis oziroma DNK vpliva na to, kar smo. Že takrat je bilo jasno, da genetika predstavlja velik potencial v odkrivanju vzrokov bolezni ter v bodočnosti tudi možnosti zdravljenja.

Koliko poguma je bilo potrebno, da ste se 1996 odločili za samostojno pot in odprli zasebno ambulanto za prenatalno in postnatalno diagnostiko medicinske genetike, za katero vam je Ministrstvo za zdravje podelilo tudi koncesijo?

Šlo je predvsem za veliko željo, da našo stroko približam ljudem, ki ta znanja potrebujejo ter jim nuditi strokovno, kakovostno in celostno obravnavo.

Ste bili nosilka razvoja genetskih testov in preiskave, ki se opravljajo v Sloveniji, ali je vaša ambulanta postavljala trende testiranja v Sloveniji?

Ne bi ravno rekla da sem bila nosilka razvoja, sem pa bila dolgo let članica ekipe ki je pri nas razvijala nove diagnostične preiskave na tem področju. V naši ambulanti pa se vseskozi trudimo, da ljudem omogočamo najnovejšo in predvsem najkvalitetnejše preiskave.

Katere vrste testov vse opravljate pri vas?

Pri nas je v sodelovanju s priznanimi laboratoriji v Sloveniji in tudi tujini možno opravljati kromosomske in genske preiskave. Največji delež našega dela predstavljajo kromosomske preiskave in svetovanje v nosečnosti, po amniocentezi ali biopsiji horionskih resic. Novost na tem področju je možnost opravljanja predrojstnega neinvazivnega presejalnega testa najpogostejših kromosomskih nepravilnosti ploda (NIPT) iz krvi matere. Ta pokaže ali ima plod katero od izbranih najpogostejših kromosomskih napak. Pri nas pa je možno opraviti tudi druge genetske preiskave, kot je analiza genomskega kariotipa ali analiza genoma s sekvenciranjem nove generacije.

Znani ste po prenatalnih neinvazivnih testih. Ali so primerni za vse nosečnice?

Testi so primerni za vse nosečnice, vsekakor pa niso za vse potrebni. Odločitev ali bodo ta test opravile pripada nosečnicam samim, naša dolžnost pa je, da jim razložimo smisel opravljanja teh testov in kaj bodo od njih izvedele. V primeru, da test pokaže visoko tveganje za kromosomsko napako, opravimo še druge diagnostične postopke, ki to potrdijo ali ovržejo ter svetujemo pri nadaljnjem poteku nosečnosti.

Kaj so NIPT testi in katere nepravilnosti pri plodu lahko odkrijejo? Kako je NIPT test primerljiv z drugimi testi glede na rezultate? Kdaj se opravljajo NIPT testi, v katerem tednu nosečnosti?

NIPT testi so genetski neinvazivni predrojstni presejalni testi, ki se opravljajo iz vzorca materine krvi. Pri nosečnicah so zaželeni predvsem zato, ker so za plod popolnoma varni. Uporabljajo se za presejalno napoved trisomij 21 (Downov sindrom, ki je najpogostejša oblika trisomije), 18 in 13 ter nekaterih drugih pogostejših trisomij in tudi mikrodelecijskih sindromov. Kar se tiče omenjenih kromosomskih nepravilnosti ima NIPT test 10x večjo napovedno vrednost kot klasični presejalni test nihalne svetline in hormonski test. Kromosomska analiza po amniocentezi pa je diagnostična preiskava, ki se uporablja za potrditev diagnoze in jo opravljamo v primeru ugotovljenega visokega tveganja za kromosomsko napako na podlagi presejalnih testov. NIPT test je možno opravljati kadarkoli od 9. tedna nosečnosti dalje.

Ali bi te teste posebej priporočili rizični skupini nosečnic, kot npr. nosečnici z več zaporednimi splavi,

Google™ Iščanje po meni



TRIGLAV, Zdravstvena zavarovalnica, d.d.

DOPOLNILNO ZDRAVSTVENO ZAVAROVANJE

Vas obvaruje pred doplačili stroškov zdravstvenih storitev, ki jih obvezno zdravstveno zavarovanje ne krije v celoti.



FORUM **STARŠEVSKI ČVEK**
Največje slovensko virtualno mesto.

Podpora uporabnikom:

090 30 41

Cena minute na klic znaša 1,4499 € z DDV oziroma po cenu vsakega operaterja.

Donacije:

090 30 42

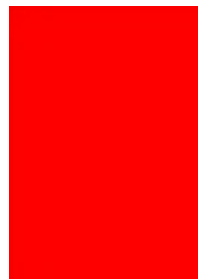
Cena na klic znaša 1,99 € z DDV oziroma po cenu vsakega operaterja.

40 dni brez alkohola

Za predvajanje videa je zahtevan predvajalnik Adobe Flash Player ali QuickTime. [Zagotovite si najnovejši predvajalnik Flash Player](#)
[Zagotovite si najnovejšo različico predvajalnika QuickTime](#)

Program za razstrupljanje telesa

Za predvajanje videa je zahtevan predvajalnik Adobe Flash Player ali QuickTime. [Zagotovite si najnovejši predvajalnik Flash Player](#)
[Zagotovite si najnovejšo različico predvajalnika QuickTime](#)

**starejšim od 35,....?**

Teste bi predlagala vsem nosečnicam, ki želijo izvedeti že v nosečnosti ali ima plod katero od teh kromosomskih napak. Test je za plod nenevaren, ugotovitve te presejave pa imajo zelo dobro napovedno vrednost pri zgodnjem odkrivanju najpogostejših kromosomskih sprememb pri plodu. Če test nepravilnosti ne odkrije, lahko starši pričakajo rojstvo otroka bolj mimo.

Verjetno vsi rezultati, ki jih pridobite s testiranjem, niso takšni, kot bi si želeli starši bodočega otroka in tudi vi ne. Kako postopate, kaj se dogaja, kadar se to zgodi? Kakšni so nadaljnji ukrepi, če rezultati testov niso obetajoči?

Nosečnost prinaša tudi skrbi in mnoga vprašanja. Z našimi preiskavami želimo te skrbi zmanjšati, na žalost pa občasno ugotovimo prav to, česar nosečnica ne pričakuje, ker je želela predvsem potrditi, da je otrok zdrav. V primeru slabega obeta na osnovi izvoda presejalnega testa je potrebna hitra potrditev ali izključitev diagnoze z zanesljivo diagnostično preiskavo. Če je diagnoza potrjena pa nosečnici skušamo razložiti kaj ugotovljeno pomeni za otrokovo zdravje. Staršem celovito predstavimo vse možne odločitve ob ugotovljeni diagnozi in vedno prikažemo tudi pozitivne vidike nadaljevanja nosečnosti. Njihovo soočenje z ugotovljenim nikoli ni lahko, zato jim skušamo biti tudi v oporo.

Po pogovoru z več nosečnicami v zadnjem času, ki so teste pri vas opravile, smo zasledile, da so vse izvedele za to možnost testiranja od prijateljic. Zakaj ga (vsaj) rizičnim skupinam ne priporočijo osebni ginekologi?

Test so za klinično uporabo razvili šele pred kratkim. Mnogi ginekologi ga že priporočajo, nekateri pa morda še niso povsem prepričani v njegovo uporabnost. Pomembno je tudi strokovno, natančno in pravilno tolmačenje rezultatov NIPT testa, kjer je ključna vloga kliničnega genetika.

Kakšne so vaše želje glede razvoja genetike pri nas?

Predvsem to da, bomo ostali v koraku s časom kar se tiče novosti, saj genetika iz dneva v dan odpira nove možnosti. Sekvenciranje nove generacije že omogoča preiskavo številnih genov pri bodočih starših še pred zanositvijo, z namenom izključitve možnosti rojstva otrok z genetskimi boleznimi. Ta tehnologija omogoča tudi zgodnejše odkrivanje večjega števila genetskih boleznih pri novorojenčkih in s tem njihovo zdravljenje. Ta spoznanja imajo veliko uporabnost za vsakega posameznika, zato upam, da bodo ljudem dostopna tudi pri nas.

Vas lahko prosimo še za en nasvet, ki bi ga dali tistim, ki vas ne poznajo. Kako si lahko povprečen človek, ki se ne srečuje z genetiko, pomaga z znanjem in možnostmi, ki jih vi ponujate?

V naši ambulanti svetujemo predvsem nosečnicam in staršem, ki načrtujejo družino. Predstavimo jim kaj so kromosomi, kakšne bolezni se lahko pojavijo zaradi kromosomskih nepravilnosti ter kako se jih odkriva. Seveda jim svetujemo tudi o diagnostičnih postopkih, ki bi bili za njih najbolj primerni in jim pomagamo razumeti dobljene rezultate. Svetovanje pa nudimo tudi tistim, pri katerih se v družini pojavljajo genetske in dedne bolezni, tistim z genetskimi obolenji in drugim, ki jih zanima njihova diagnostika in možnosti zdravljenja.

Prim. Anamarija Brezigar se zahvaljujemo za pogovor in ekipi Medgena želimo, da bi še dolgo in uspešno uredničili svoje poslanstvo.

Uredništvo [MedOver.Net](http://www.MedOver.Net)

O forumu Genetska posvetovalnica:

Forum odgovarja na vprašanja ljudi, ki jih zanima dedovanje bolezni ter kako jih z genetskimi preiskavami lahko diagnosticiramo tako pri plodu v nosečnosti in pri odraslem, o NIPT – genetskih neinvazivnih predrojstnih testih, možnih preiskavah pred spočetjem, kaj povedo kromosomske analize, najnovejše genomsko testiranje in preiskave eksoma. Prvo objavljeno vprašanje je bilo postavljeno v začetku leta 2002. Nina je vprašala: »... ali se pred načrtovano nosečnostjo lahko posvetujeva s partnerjem (pregled zapisa pri obeh, ...?) v genetski posvetovalnici, ali to "pripada" le bodočim staršem z obremenjeno družinsko anamnezo? In kaj vse obsega pri pregledu?«

V forumu je objavljenih 1.477 različnih tem, prim. Anamarija Brezigar je odgovorila na 1.592 vprašanj. Forum letno obišče 133.618 različnih uporabnikov, ki preberejo 580.327 strani objavljene vsebine in se na forumu povprečno zadržijo več kot 4 minute in pol.

Obisk foruma: <http://www.medover.net/forum5/list.php?56>

O prim. Anamariji Brezigar, dr. med. :

Prim. Anamarija Brezigar, dr. med. je diplomirala na Ljubljanski medicinski fakulteti in se zaposlila po opravljenem pripravništvu v Citogenetskem laboratoriju Univerzitetne Ginekološke klinike v Ljubljani. Na področju medicinske genetike se je izobraževala še v Univerzitetnem centru za medicinsko genetiko v Lyonu v Franciji in v CHUV, v Ženevi, v Švici. Na Ginekološki kliniki je bila zaposlena 17 let in je kot specialistka vodila genetske posvetovalnice s citogenetskim laboratorijem. Leta 1996 je pridobila kot zasebnica koncesijo MZ za prenatalno in postnatalno diagnostiko medicinske genetike. Od takrat deluje kot koncesionarka.

Leta 2000 ji je MZ podelilo naslov primarij na osnovi delovnih, vodstvenih in mentorskih zaslug pa tudi zaradi zaradi aktivnega delovanja za širitev znanj o medicinski genetiki javnosti in promociji zdravja v javnem zdravstvu. Deluje in vodi Center za medicinsko genetiko Medgen, v katerem sodelujejo tudi drugi pomembni slovenski strokovnjaki specialisti klinične genetike.

Več na uradni spletni strani www.medgen.si.

Preberite tudi

Prehrana doječe matere



Dojenje v javnosti



Matične celice in cerebralna paraliza



Merjenje nihalne svetline