



Ráðstefna ESHG í Mílanó

Vigdís Stefánsdóttir

erfðaráðgjafi

vigga@islandia.is

ESHG eða European Society of Human Genetics heldur árlega ráðstefnu í einhverju landa Evrópu. Hún var að þessu sinni haldin í Milano Congressi eða MiCo ráðstefnuhöllinni í Mílanó og var ítalska mannerfðafræðifélagið, Società Italiana di Genetica Umana, umsjónaraðili þess. Annað hvert ár er ráðstefnan sameiginleg með EMPAG eða The European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics og var svo nú. Ráðstefnan hefur farið stækkandi ár frá ári og nú sóttu hana rúmlega 3000 manns og að auki rúmlega 130 sýndur tækja, aðferða og upplýsingatækni.

Fyrirlestrar voru um NGS (*next generation sequencing*), erfðafræði hjarta-, tauga-, krabbameins- og annarra sjúkdóma, lífupplýsingatækni, fósturgreiningu á móðurbólði (*non-invasive testing*), fósturvísisgreiningu, efnaskiptasjúkdóma, gæðastaðla í erfðarannsóknnum og á rannsóknarstofum, lyfjaerfðafræði, auk leiða til að finna ný sjúkdómgen. Líka um leiðir til að koma erfðaupplýsingum á framfæri bæði til fagfólks og sjúklinga, siðferðileg atriði í ýmsu sem að erfðafræði snýr, skimun fyrir ýmsum sjúkdómum, erfðaheilbrigðisþjónustu framtíðarinnar, nauðsyn þess að kenna almennum læknum meira um erfðafræði og fleira og meira.

Fróðlegt var að heyra hversu hröð þróunin er í tölvu- og samskiptatækni varðandi erfðaupplýsingar og erfðaráðgjöf. Þar virðast Hollendingar og Ástralir einna fremstir og hafa látið mikla vinnu í að setja upp kerfi sem raunar er hægt að nota í öllum sérgreinum læknisfræðinnar. Erfðafræðideildir sjúkrahúsa í Hollandi hafa tekið upp örugga samskiptaleið sjúklinga og lækna/erfðafræðinga/erfðaráðgjafa. Notuð eru kerfi sem gera kleift að tala saman gegnum tölvu en um leið deila prentuðu og tölvutæku efni, hvort sem það eru upplýsingatextar eða niðurstöður. Hver sjúklingur á sitt „hólf“ og hver heilbrigðisstarfsmaður hefur aðgang að heildarupplýsingum og getur búið sér til eigið upplýsingasafn. Þetta er mun ódýrari leið en að allir hitti fagmann og stundum besta leiðin ef sjúklingur á ekki heimangengt. Einnig er hægt að nota þessa leið til að sérfræðingur og læknir sem ekki er sérfróður um viðkomandi vandamál geti skoðað sjúkling í sameiningu. Þannig hafa lítil sjúkrahús eða læknastofur aðgang að sérfræðingum án þeirrar fyrirhafnar að fara á staðinn.

Þrjá þingfyrirlestra er hægt að sjá og heyra á vefslóðinni client.cntv.at/eshg2014/ og eru lesendur hvattir til þess að hlusta og horfa.

Það var afar áhugavert að taka þátt í umræðum og almennri kosningu um ýmis mál sem varða tilfallandi niðurstöður (*incidental findings*) þegar gerðar eru

erfðarannsóknir. Sérlega þar sem flestir í salnum höfðu þekkingu á umræðuefninu og höfðu afar mismunandi skoðanir á því. Hal Brunner forseti ESHG stjórnaði kosningunni og umræðunum á palli. Til að ræða málin og svara spurningum voru þau Angus Clarke frá Cardiff, Martina Cornel frá Amsterdam, Robert Green frá Boston, Stephen Kingsmore frá Kansas City, Marjolein Kriek frá Leiden og Arnold Munnich frá París. Talsverð umræða var um það meðal þátttakenda hvort a) það sem finnst við raðgreiningar sé óvænt, og b) hvort og hvernig veita eigi upplýsingar um það sem finnst á þann máta.

Eins og alltaf eftir góða ráðstefnu er margt sem situr eftir. En sterkust er hugsunin um það hvað erfðaheilbrigðisþjónustan vex hratt og er víða sá hluti heilbrigðisþjónustunnar sem hraðast vex. Sífellt eykst getan til að skoða og skila betur erfðamengi mannsins og með því möguleikar á að finna leiðir til að lækna eða koma í veg fyrir sjúkdóma.

Ráðstefnur sem þessar, í hvaða fagi sem er, eru mikilvægur þáttur í endurmenntun og þó svo kostnaður sé nokkur er ljóst að hann skilar sér margfalt til baka í meiri þekkingu, áhugasamara starfsfólki og auknu tengslaneti um allan heim.