**MODERNE GENOMSKE METODE U OBRADI BOLESNIKA S NEURODEGENERATIVNIM BOLESTIMA**

**Izv. prof. dr. sc. FRAN BOROVEČKI**

Odjel za poremećaje pokreta i kretanja, Klinika za neurologiju, KBC Zagreb, Kišpatićeva 12, Zagreb

Centar za translacijska i klinička istraživanja, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu i KBC Zagreb, Šalata 2, Zagreb

Neurodegenerativne bolesti predstavljaju značajan rastući javno-zdravstveni problem. Rastući broj istraživanja ukazuje na jasnu ulogu genetskih mehanizama u nastanku neurodegenerativnih bolesti poput Alzheimerove ili Parkinsonove bolesti. Uvid u strukturu ljudskog genoma daje ključne informacije o mogućim nasljednim bolestima i genetskim mutacijama koje se mogu koristiti za otkrivanje učestalih i rijetkih varijanti genotipa. Iako su otkriveni brojni geni odgovorni za pojavu monogenskih oblika neurodegenerativnih bolesti, u većini slučajeva nasljeđivanje je genetski složeno, te se javlja kroz interakciju više gena i okoliša. Novi genomski pristupi, kao što su genski čipovi ili sekvenciranje sljedeće generacije, omogućili su bolji uvid u genetske čimbenike rizika koji su odgovorni za pojavu neurodegenerativnih bolesti. Dok genski čipovi omogućavaju otkrivanje velikih kromosomskih aberacija te su postali novi standard u citogenetskoj dijagnostici, pristup sekvenciranja sljedeće generacije, kao što su cjelogenomsko, egzomsko i panel sekvenciranje, uvelike je unaprijedio našu sposobnost otkrivanja genetskih uzroka neurodegenerativnih bolesti. Novi genomski pristup u budućnosti će omogućiti ne samo otkrivanje novih rizičnih genetskih varijanti, već će također pridonijeti povećanoj učinkovitosti liječenja i smanjiti učestalost neželjenih reakcija na postojeće i buduće terapije.

Parkinsonova bolest, Alzheimerova bolest, sekvenciranje nove generacije