

In memoriam

Victor Almon McKusick – otac medicinske i kliničke genetike

Victor Almon McKusick – The father of medical and clinical genetics

Ljiljana Zergollern-Čupak,

profesor emeritus Sveučilišta u Zagrebu, specijalist pedijatar i humani genetičar

UVOD

Ovih dana, točnije 21. listopada, slavili bismo Victorov 87. rođendan...

Rastanci među ljudima najčešće su teški, tužni, bolni. Još su tužniji i bolniji ako im je uzrok biološka neminovnost – prekid života. Za neke je taj rastanak trajan, a za one duboke, čvrste vjere, taj biološki prestanak življenja znači samo prekid jednog kratkog razdoblja čovjekovog ovozemaljskog života na putu prema vječnosti...

Iako zemljopisno udaljeni, bili smo čvrsto vezani dugogodišnjim prijateljstvom koje je počelo još daleke 1963., i ono nas je, čini mi se, zbližavalo lakše nego najbližu rodbinu, dok smo nerijetko dijelili trenutke sreće, ali i nespokoj, brige, probleme...

S našim vjernim prijateljima, kako sam ih doživljavala, Victorom i Anne McKusick, koji su živjeli s *one strane velike bare*, posljednji put čuli smo se početkom ljeta, u lipnju 2008. godine i bili nesretni što smo umjesto sonornoga Victorova glasa čuli samo tih i tužan odgovor njegove Anne koja nas je obavijestila da se "Victor ne može javiti, jer se ne osjeća dobro nakon danas primljene terapije citostatika". Poznavajući njihovu zajedničku snagu pri rješavanju životnih problema, beznađe u Anneinom glasu govorilo mi je više nego izgovorene riječi. Nedugo nakon toga, 22. srpnja 2008. objavljena je diljem svijeta vijest koja je rastužila sve koji su ga poznavali, prvenstveno one vezane za medicinsku znanost. Umro je otac, "papa" medicinske genetike, neprikosnoveni stručni, znanstve-

ni i etički autoritet, uzor mnogim generacijama liječnika, profesor Victor A. McKusick.

Umjesto sjećanja na čestitke i telefonske izmjene misli s ovim, jednostavnim u svojoj veličini, ali u skromnosti neponovljivim ljudima, Victorom i Anne, pokušat ću sjećanjem na Victora i njegov život i djelo upoznati s njime naše liječnike koji nisu imali privilegiju i čast susresti tog velikana humanizma koji je do zadnjeg udisaja bio posvećen dobrobiti čovjeka i poboljšanju ljudskoga zdravlja. Željela bih, stoga, objasniti kako je i odakle došlo do poznanstva, kasnije i iskrenog prijateljstva između tako velikih, svjetski slavjenih ljudi i dvoje anonimnih hrvatskih liječnika.

Sve je počelo daleke 1963. godine, kada sam kao mlada liječnica s tek završenom specijalizacijom pedijatrije otišla na *Columbia University* (New York) produbiti svoje skromno znanje iz humane genetike, znanosti koja je u posljednjim desetljećima XX. stoljeća izrazito propulzivna, postajući sve potrebnijom, neophodnom u objašnjavanju i razumijevanju nejasnih kliničkih entiteta, sve više primjenjivom u svim područjima kliničke medicine, posebno pedijatrije. Upozorivši kolege s kojima sam u Americi radila da ne želim emigrirati, već se bezuvjetno želim vratiti u domovinu, ali obogaćena sa što više novih znanstvenih spoznaja, produžila sam svoj boravak u SAD-u. Postala sam i članica skupine prof. Orlanda J. Millera (*Columbia*), potom prof. Kurta Benirschkea (*Dartmouth Medical School*) i radila na otkrivanju i uvođenju novih metodologija u područje citoge-

netike čovjeka. Osim toga bavila sam se i proučavanjem starih i novih nejasnih kliničkih entiteta koji bi možda u svojoj podlozi mogli imati citogenetsku abnormalnost. Radeći s entuzijazmom i ne gledajući na sat dok sam provodila vrijeme u laboratoriju koji sam samostalno opremila i vodila, stekla sam naklonost patologa – genetičara prof. Benirschkea, koji je pridonio brojnim pozitivnim dojmovima o veličini američkih dostignuća u znanosti kao i o dobronamjernosti američkih kolega. Poštujući moju želju da u svoju domovinu i svoj grad ponese što više znanja i iskustva, profesor me povremeno slao na kraća putovanja, sastanke, seminare ili simpozije diljem Amerike. Znajući moju sklonost ka kliničkoj primjenjivosti genetičke znanosti, poslao me i u Baltimore, tada vodećem čovjeku medicinske genetike u svijetu – profesoru Victoru McKusicku.

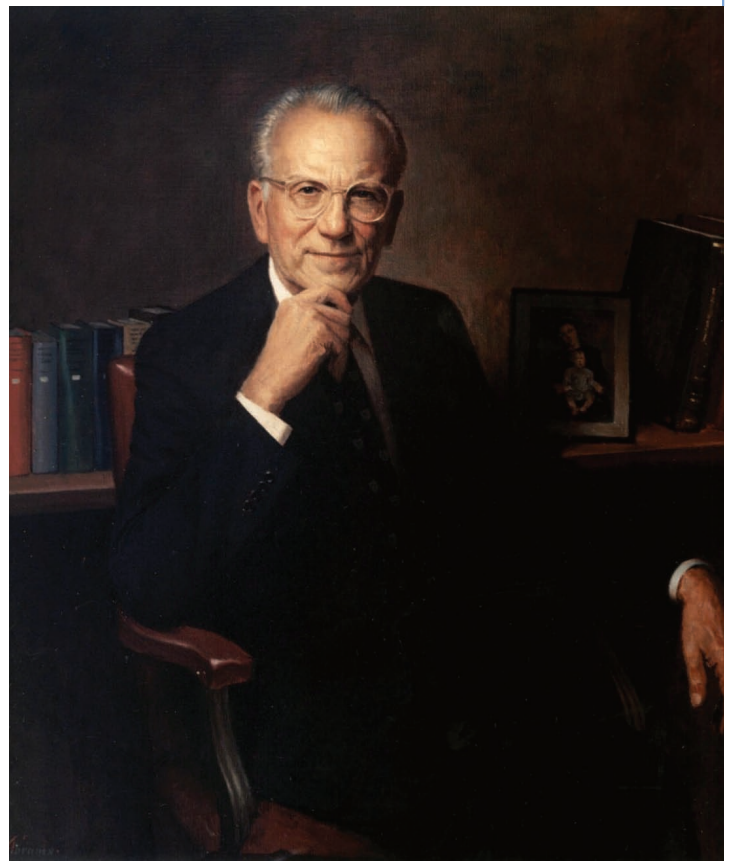
Ohrabrio me već prvi susret s prof. McKusickom, tim velikanom, već tada legendom i divom medicinske znanosti, koji me uz široki osmijeh i srdačan stisak ruke predstavio članovima svoga instituta te upoznao s osnovnim aktivnostima i smjernicama pojedinih odjela koje je stručno i znanstveno vodio. Poziv na ručak u restoran za rukovodeće osoblje *Johns Hopkins University Hospitala*, za čijim stolom su sjedili čuveni i uvaženi profesori, sami "hodajući sindromi" čijih sam se imena prisjećala iz medicinskih udžbenika, bio je nastavak čudesnog ulaska u meni nepoznat, dotad nedohvatljiv svijet medicinskih velikana. Moje je iznenađenje doživjelo vrhunac kad je Profesor rekao da njegova supruga, prof. Anne McKusick i njihova djeca, Carol, Kenneth i Victor jr. s radošću čekaju "egzotičnu" gošću iz Zagreba, grada u zemlji "behind the iron curtain". Od tada sam postala njihov redoviti obiteljski gost. Nakon 1963. godine boravila sam još 12 puta u SAD-u, ponekad zajedno sa svojim suprugom, prof. Krešimirom Čupakom, i nikada nisam smjela propustiti posjetu *Johns Hopkinsu*, odnosno obitelji McKusick.

A Victor? On je od prvog susreta bio i ostao moj uzor, ne samo kao znanstvenik i učitelj nego još više kao dobar, plemenit, topao, blag čovjek, uzoran muž i otac, odan prijatelj... S obzirom na širinu njegovih znanstvenih interesa i dostignuća, o Victoru A. McKusicku u budućnosti će zasigurno biti napisano mnogo knjiga, no u ovom bih trenu-

tku htjela barem ukratko dati prikaz jednog ljudskog vijeka, njegovog prebogatog života i djela.

OSNOVNO O OBITELJI VICTORA ALMONA MCKUSICKA

Rođen je 21. listopada 1921., kao identični blizanac, zajedno s bratom Vincentom (još uvijek živim, vrsnim pravnikom i uvažanim predsjednikom Vrhovnog suda države Maine). Victor i Vincent proveli su djetinjstvo na obiteljskoj farmi u Parkmanu, Maine. Bili su dvoje od petero djece



For Prof. Dr. Stijana Zergollern with high regard
Victor A. McKusick 7 Nov. 1973

Slika 1. Victor Almon McKusick, posveta učitelja i prijatelja.

Figure 1. Victor Almon McKusick, a dedication to a teacher and friend.

fakultetski obrazovanog farmera, vrlo religioznog srednjoškolskog profesora i majke učiteljice. Oba roditelja svoj su rad u školi svojevrijedno zamijenili teškim radom na farmi i odgojem svoje djece. Victor se ženi 1949. godine svojom mlađom kolegicom Anne Bishop koja kasnije postaje profesor interne medicine (reumatolog) na *Johns Hopkin-*

su. U skladnom i sretnom braku koji je trajao gotovo 60 godina Anne i Victor dobili su troje djece, Carol, Kennetha, uspješnog poduzetnika, i Victora juniora, pastora. I Victorova nećakinja, kći brata blizanca, Barbara McKusick-Liscord, također je pastor, što govori o tradicionalnoj religioznosti obitelji McKusick (McKusick V. A., osobna komunikacija).

MEDICINSKI STUDIJ I PROFESIONALNI NAPREDAK

Iako u početku ispunjen željom da postane svećenik i nastavi obiteljsku tradiciju studija na Univerzitetu Tufts, već 1937. godine kao šesnaestogodišnjak uviđa vrijednost i korisnost medicine kroz osobno iskustvo, tešku streptokoknu infekciju koja je jedva izliječena zahvaljujući velikom zalaganju liječnika i tek godinu dana prije otkrivenom sulfonamidu, V. A. McKusick odlučuje 1943. godine otići u Baltimore na studij medicine i pridružiti se onima koji prvenstveno liječe tijelo, radije nego onima koji liječe dušu. No, osim što je na *Johns Hopkins Medical School* dobio svoju jedinu diplomu i 1946. postao dijelom liječničke struke, McKusick je sigurno, uz vjeru koju je svojim privatnim i profesionalnim životom bez mnogo riječi dokazivao, cijeloga života bio i ostao liječnik duše. Mnoge počasne doktorate znanosti i druga vrhunska priznanja (24 ukupno) McKusick je zaslužio tijekom svoga znanstvenim dostignućima i uspjesima prebogata života, a da formalno nikad nije ni pokušao napisati ili braniti doktorsku disertaciju. Najveći domet u regularnoj medicinskoj edukaciji bila mu je diploma Medicinskog fakulteta, odnosno M.D., dobivena na *Johns Hopkins University School of Medicine*¹.

Unatoč želji da se kao liječnik opće prakse vrati u svoj Parkman te laskavom pozivu da ostane u Baltimoreu i da na uglednoj i vodećoj internoj klinici Sir William Osler specijalizira internu medicinu, McKusick 1946. godine prihvaća izazov i na *Johns Hopkinsu* ostaje čitav svoj radni vijek – punih 60 godina.

Iako do 1958. godine zapažen i uvažavan kao vrstan kardiolog, posebno nakon objave jedinstvenog kataloga o srčanim normalnim i patološkim šumovima "Cardiovascular sound in Health and Disease"², McKusick istovremeno proučava srčane

i ine promjene uz Marfanov i ostale nasljedne sindrome vezivnog tkiva, čime zapravo pokazuje svoju sklonost znanstvenom radu, ali i izrazit smisao za medicinsku genetiku koja u njegovom kasnijem profesionalnom i znanstvenom životu postaje i ostaje središtem njegova interesa³.

Victor McKusick imao je sigurno vodeću ulogu u svjetskoj humanoj genetici XX. stoljeća. Njegovim osobnim zalaganjem (uz još nekoliko hrabrih entuzijasta u svijetu genetike kojim je još vladao Lisenko, primjerice J. Neelom i A. Motulskyjem) znanost o nasljeđu ipak je prihvaćena kao središnja os akademske medicine budućnosti, temelj za razumijevanje zdravlja i bolesti čovjeka.

McKusick na *Johns Hopkinsu* osniva prvi Odsjek za medicinsku genetiku, posve novu granu kliničke medicine i vodi ga od 1957. do 1973. godine, a tim činom počinje i svoju pravu znanstvenu karijeru. Kao svestrani kliničar, 1973. godine postaje počasni *William Osler-professor*, tj. predstojnik čitave Interne klinike kojom upravlja od 1973. do 1985. godine. Kao jedan od nasljednika čuvenog osnivača Interne klinike na Univerzitetu *Johns Hopkins*, prvog profesora interne medicine, liječnika, znanstvenika, humaniste, povjesničara, esejiste, pacifiste, Sir Williama Oslera (1849.-1919.)¹, McKusick je u trenucima kratkih odmora tijekom radna vremena, a nakon smrti svoga prethodnika na poziciji *William Osler-professor*, endokrinologa A. McGehee Harveyja (1911.-1986.), boravio i radio u naslijeđenim radnim prostorima svestranoga intelektualca kakav je bio Osler. Posebno se veselio satima odmora u Oslerovoj bogatoj biblioteci prepunoj rijetkih knjiga iz područja povijesti medicine. Kao poznati esteta, McKusick je uživao i u antiknom namještaju i profinjenom izboru portreta kako samog Oslera, tako i drugih velikana medicinske znanosti koji su izgradili ugled Bolnici *Johns Hopkins* i Univerzitetu *Johns Hopkins*.

Victor A. McKusick bio je aktivan do kraja 1985. godine, pa odlaskom u mirovinu ne prekida s radom i ostaje i dalje vjeran Univerzitetu *Johns Hopkins* i Bolnici, djelujući kao učitelj, voditelj istraživanja, ali i liječnik – praktičar, pregledavajući bolesnike opterećene nasljednim bolestima, posebno one dijagnostički još nerazjašnjene. Zamoljen da zadrži neka zaduženja, McKusick, ra-

doholik kakav je bio, do svoje smrti ostaje aktivan univerzitetski profesor medicinske genetike, provodeći još uvijek 12 sati dnevno u svom institutu, čak i kao profesor emeritus! Svoju je profesionalnu karijeru predano ispunjavao kao profesor interne medicine na Internoj klinici bolnice *Johns Hopkins*, a bio je i profesor biologije na Univerzitetu *Johns Hopkins* i profesor epidemiologije na Univerzitetskoj školi higijene i javnog zdravstva *Johns Hopkins*. Njemu u čast, a iz zahvalnosti za vjernost u ustanovama *Johns Hopkins*, posebno na Medicinskom fakultetu, uz još uvijek nepresušnu mentalnu i radnu svježinu i energiju, za nastavak svog plodnog znanstvenog rada na polju humane genetike McKusick dobiva 1999. godine novosagrađeni institut koji nosi ime *McKusick-Nathans Institut of Genetic Medicine*, trajno posvećen njemu i njegovom mlađem kolegi s *Johns Hopkinsa*, prof. Danielu Nathansu. Prof. Nathans (1928.-1999.), mikrobiolog i genetičar, proučavajući strukturu gena došao je zajedno s W. Arbeom i H. O. Smithom do epohalnog otkrića restrikcijских enzima koji kidaju gigantsku molekulu DNK do najsitnijih djelića, neophodnih za rad u molekularnoj genetici, za što su zajedno dobili Nobelovu nagradu za Medicinu 1982¹.

ZNANSTVENI RAD

Iako mu je znanstveni rad već od 1958. godine bio utemeljen na području humane genetike, ne napuštajući svoj primarni interes za napredak kardiologije, posebno korištenjem novih tehnologija u kliničkoj obradi srčanih bolesnika, Victor McKusick uvodi fonokardografiju, a prvom knjigom "Cardiovascular sound in health and disease"², koja je objavljena 1954. godine, postavlja temelje svojoj kliničkoj i znanstvenoj, odnosno akademskoj afirmaciji i reputaciji. Odluka da se posveti medicinskoj genetici nakon prvih uspjeha u kardiologiji iznenadila je njegove kolege koji su smatrali da "tim činom vrši akademsko samoubojstvo". No, nisu bili u pravu!

Kao jedan od monozigotnih dvojaka, McKusick je već u ranoj mladosti često razmišljao o važnosti nasljeđa, tražeći razlike i sličnosti između svoga brata, monozigotnog blizanca, i sebe. U vrijeme dok je živio na farmi krava, još u koledžu Tufts, napisao je i svoj prvi, nikad objavljeni rad o na-

sljednosti boje kravljeg krzna, a kao mladi liječnik 1949. u *New England Journal of Medicine* objavio je zajedno s H. Jeghersom članak o Peutzovom sindromu, tvrdeći da se sigurno radi o autosomno-recesivnom sindromu. I kao kardiolog, McKusick je uvijek tražio kod srčanih bolesnika probleme vezane za nasljednost, pa 1955. godine objavljuje u uglednom listu *Circulation*⁴ članak o Marfanovu sindromu i razlozima česte srčane smrti tih bolesnika. Navedenom publikacijom nije utvrdio samo uzrok smrti (dilatacija i disekcija luka



Slika 2. Osobni dar Victora A. McKusicka - XI. izdanje knjige "Mendelian Inheritance of Man".

Figure 2. Personal gift from Victor A. McKusick – 9th edition of "Mendelian Inheritance of Man".

aorte), nego je utemeljio i uveo novi nosološki pojam u medicinu – *nasljedne bolesti vezivnoga tkiva*, kojih je do danas poznato više od 200, a o kojima je 1959. godine napisao i više puta izdavanu i proširivanu⁵ monografiju⁶. Istražujući, identificirajući i mapirajući gene odgovorne za nasljedne bolesti, služeći se uglavnom mendelizmom i biokemijskim metodama, McKusick obrađuje i male ljude sa skeletnim displazijama (engl. *dwarfs*). Također je, studirajući mnoštvo nasljednih poremećaja u čovjeka, pokušavao odrediti i mjesto svakog gena na kromosomu koji bi mogao biti odgovoran za bolest ili određenu osobinu. McKusick uvodi pojam *linkage-analiza*, tražeći moguću povezanost u aktivnosti gena kromosomski različito smještenih⁷. Negdje oko 1958. godine McKusickovu pažnju počinje privlačiti i zajednica, izolat

Amisha starosjedilaca, nizozemskih doseljenika u Pensilvaniju, među kojima je zbog konsangvinih brakova bilo i mnogo autosomno-recesivnih bolesti, već fenotipski uočljivih. Istražujući populaciju Amisha koju je pratio čitavog svog profesionalnog života, još 1964. godine otkriva učestalost malih ljudi⁸, te 1978. objavljuje i opširnu studiju "Medical Genetics Studies of the Amish", čime daje poriv za početak genetičko-populacijskog ispitivanja i u mnogim drugim izolatima u svijetu, pa i u nas (npr. otoci Susak i Krk)⁹.



Slika 3. Široki pogled na Baltimore s bolnice *John Hopkins* parafraza je širine McKusickova pogleda na život... "I am keeping an open mind about it."

Figure 3. The view on Baltimore from *John Hopkins Hospital*, a paraphrase on the wideness of McKusick view on life "I am keeping an open mind about it."

Sistematičan i sklon sakupljanju i katalogiziranju podataka, McKusick je još kao student 1960. godine, a na osnovi svoga iskustva i velikog broja sakupljenih podataka o genskim nasljednim bolestima zasnovanim na mendelizmu, utemeljio pionirsko, epochalno, enciklopedijsko djelo "**Mendelian Inheritance in Man**", s oko 2000 kliničkih entiteta koji se nasljeđuju prijenosom patoloških gena lociranih na autosomima ili gonosomima, recesivno ili dominantno. To vrijedno djelo, popularno zvano MIM (**Mendelian Inheritance in Man**), postaje "Sveto pismo" medicinskim genetičarima. Doživjelo je dvanaest podacima sve bogatijih izdanja, od 1962. do 1998. godine^{10,12}, s brojem nasljednih genskih oboljenja koji stalno raste. McKusick je prije no mnogi prepoznao ulogu i važnost sakupljanja i kategoriziranja podataka,

što je usvojio kao student, čitajući Darwinove pribilježbe i djela, pa je, uvijek s notesom iste vrste i veličine koji je nosio u svom džepu od đlačkih do zrelih profesorskih dana, prikupljao opaske o pojedinim nasljednim kliničkim entitetima. Čak je i kao stari, umirovljeni profesor tražio na studentskim kongresnim posterima novosti za OMIM! Bio je i prvi koji je prepoznao i neophodnost usvajanja tehnologije kompjutora u medicini. Osjećajući vrijeme koje dolazi i koje će putem elektronike pomoći u bržem praćenju i obavještavanju o znanstvenim dostignućima i novostima, već 1964. uvodi u svoj rad najprije magnetoskopske vrpce na kojima pohranjuje sve MIM-podatke, a 1980. koristi i prvu generaciju stolnih računala i procesorski program teksta (*word processing program*). Pod izmijenjenim imenom *OMIM (On line Mendelian Inheritance in Man)*, a uz novu *on line* tehnologiju pomoću stolnih kompjutora koja je do 1980. godine tehnički usavršena, dobiva se mogućnost neprestanog, brzog primanja najnovijih obavijesti o dostignućima na polju medicinske genetike pomoću elektronike i interneta, svjetski dostupne mreže podataka, pa je OMIM postao najbolji i najbogatiji, a uz to od 1987. godine i besplatan i lako pristupačan izvor *up to date* informacija. Dostupan svima, prvenstveno medicinskim genetičarima koji koriste kompjutor, najbrži izvor novosti o nasljednim oboljenjima, kako kliničarima, tako i istraživačima, OMIM je potpuno zamijenio sve teži i skuplji knjižni, papirnati katalog MIM-a¹². Danas, u 2008. godini, u novom tehnološkom *on line* obliku više je od 19.000 ulaznih jedinica koje se svakodnevno nadopunjuju i proširuju. OMIM je danas još više nego jučer riznica, izvor ideja najveće znanstvene revolucije našega doba, revolucije genetičke medicine (engl. *genetic medicine*), jer se medicina današnjice temelji na proučavanju genoma. Time će, sigurno je, ime Victora McKusicka postati dio vječnosti u civilizaciji modernog čovjeka.

Govoreći o znanstvenom doprinosu u genetici, ne smije se zaboraviti da je McKusick bio i pionir ideje o potrebi mapiranja svih gena u ljudskom genomu, predlažući još 1969. godine intenzivnija istraživanja na mapi nasljedne tvari čovjeka. Na njegovu inicijativu, mnogo godina kasnije (1988.) osniva se i počinje s radom "Human Genome

Project”, utemeljuje se HUGO (*Human Genome Organisation*), kojoj on postaje prvi predsjednik¹. McKusickova genijalna ideja iz 1969. godine da se najprije prouče i lociraju svi ljudski geni započinje se ostvarivati na njegovu inicijativu¹¹ 1988. i uspješno je završena tek 2001. godine. Znanstvenici su uspjeli opisati gensku mapu normalnih kromosoma, kao i utvrditi broj aktivnih gena u ljudskom genomu. Tim su znanstvenim uspjehom otvorena brojna nova pitanja vezana uz strukturu ljudskog genoma (molekulska i proteinska), koja će zahtijevati desetljeća, možda i stoljeća rada prije negoli se (ako uopće!) dobije konačan odgovor o nastanku DNK i početku života.

Iako po prirodi samozatajan i skroman, McKusick je inzistirao i na korištenju eponima u medicini, uključujući i nazive sindroma koji su dobili ime po njemu. Zaljubljen u proučavanje prošlosti, želio je time postići da studenti na ispitima pokažu više znanja iz opće kulture, uključujući i povijest medicine, i da bar djelomičnim poznavanjem njihovih životopisa donekle odaju priznanje velikanima koji su pridonijeli razvoju medicinske znanosti.

RAD NA ODGOJU MLADIH

Odgajajući buduće liječnike, posebno nove naraštaje medicinskih genetičara, kao vrstan pedagog, odgovoran, poštovan i voljen učitelj i mentor, McKusick je zadužio mnoge u svojoj zemlji, ali i u drugim zemljama svih kontinenata svijeta. Preko 120 liječnika raznih narodnosti koji su ponikli u McKusickovom “rasadištu” znanja iz humane genetike upijali su svaku njegovu pažljivo odbranu riječ iz predavanja koja su donosila uvijek nešto novo, plijeneći pažnju ne samo McKusickovim poznavanjem opće medicine, biologije, medicinske genetike i njima komplementarnih znanosti, nego i opće kulture vezane uz humanističke znanosti. Njegov pristup slušateljima bio je vrlo stimulativan, pa ne začuđuje stoga podatak da su po njemu odgojeni mnogi medicinski genetičari, njegovi “đaci”, postali vodeći medicinski genetičari ne samo u SAD-u, nego i u zemljama Europe, Azije, Južne Amerike, Australije...

Usprkos svojim intelektualnim postignućima i uspjesima koje je nemoguće prebrojiti, V. A. McKusick ostao je skroman, tolerantan prema mladima, posebno mlađim genetičarima, dozvoljavajući im

da idu svojim putem i slobodno se razvijaju, neovisno o njemu, tražeći da sami otkriju ono što je najbolje u njima, za što ih je možda inspirirao McKusick, njihov učitelj, uzor, ikona...

U svojoj edukaciji u humanoj i medicinskoj genetici, samouk, bez uzora, *open minded* cijelog života, naš učitelj shvaćao je bolje nego itko potrebu i želju mladih kolega za akademskom slobodom u kojoj su sami nastavljali svoju karijeru humanih genetičara. Njegova tolerantnost, ali i, kada je to bilo neophodno, blaga kritičnost, bila je bitan dio njegova značaja. Kao *self made man*, McKusick je želio budućim genetičarima omogućiti lakši put u edukaciji o genetici, pa se među prvima u svijetu izborio i za specijalizaciju iz medicinske genetike u kliničkom ili laboratorijskom smjeru.

UKLJUČENOST U DRUŠTVENI RAD

Uz klinički, znanstveno-istraživački, pedagoški i publicistički rad, McKusick je mnogo radio na popularizaciji humane genetike kako među medicinarima, tako i među onima opterećenim nasljednim bolestima. Popularizacija medicinske genetike zapravo je bila temelj i okosnica njegova društvenog rada. Bio je autor i koautor bezbroj članaka – popularnih, stručnih i znanstvenih, napisao je brojna poglavlja u knjigama iz područja medicinske genetike, primjerice onaj o njevoj povijesti u udžbeniku Emery-Rimoin, “Principles and Practice of Medical Genetics”. Bio je i glavni urednik renomirana lista *Medicine*, osnovanog još 1921. godine. Također je bio i član uredništva i urednik mnogih znanstvenih i stručnih publikacija, a 1987. godine, zajedno s F. Ruddleom, osnovao je i list *Genomics*¹. McKusick je osnovao i bio kodirektor čuvenog znanstvenog skupa “Annual Short Course in Medical and Experimental Mammalian Genetics”, na kome se u Bar Harboru, Maine, od 1959. godine bez prekida održavaju ljetni susreti s eminentnim predavačima iz te domene, nerijetko nobelovcima. Bio je osnivač i voditelj već tradicionalnih internacionalnih sastanaka u Baltimoreu “Birth Defects Conferences”, te “Human Gene Mapping Conferences”¹. Želeći da svoje znanje i iskustva prenese i u Europu, 1988. godine zajedno s francuskim i talijanskim kolegama u Italiji utemeljuje najprije “European School of Genetic Medicine”, a sa svojim “đakom”

Giovannijem Romeom započinje usporedne internacionalne tečajeve u Sestri Levante, Italija. Visoko vrednujući kvalitetu kako predavanja, tako i zainteresiranost učesnika i uspješnost diskusija tih *ljetnih škola iz medicinske genetike*, sam ih je McKusick nazvao “Bar Harbor twin course”. Nakon 14 godina, ti su tečajevi “iz logističkih razloga” 2002. godine prebačeni u Bertinoro di Romagna kraj Bolonje.

DRUŠTVENA PRIZNANJA

Uz radna priznanja koja je zavrjedio kao učitelj, predsjednik i direktor mnogih karitativnih organizacija, simpozija i kongresa, McKusick je dobio i 24 počasna doktorata i nagrade, od kojih je bio posebno ponosan na američke “Allen Award of American Society of Human Genetics”, “B. Franklin Medal American Philosophical Society”, “Lasker Award for Lifetime Achievement in Medical Research” (1997) i na najveće nacionalno priznanje, “National Medal of Science” (u Americi cijenjeno i vrjednovano kao Nobelova nagrada), koje mu je 2002. godine osobno uručio predsjednik SAD-a u Bijeloj kući.

Već vidno narušena zdravlja, Victor McKusick u travnju 2008. godine prima iz ruku japanskog cara vrijednu i cijenjenu nagradu “Japan Price in Medical Genetics and Genomics” kao jedini znanstvenik izvan Japana.

UMJESTO OPROŠTAJA OD OCA MEDICINSKE GENETIKE

“Medicinska genetika jest sve što je medicina u genetici i sve što je genetika u medicini”, govorio je taj renesansni čovjek – vizionar Victor A. McKusick. Liječnik, znanstvenik, izvanredan kliničar, dijagnostičar, humani genetičar, povjesničar, esejist, enciklopedist, učitelj i odgojitelj, zanimljiv predavač, organizator skupova, autor mnogih knjiga i stručnih i znanstvenih članaka, nadasve dobar i plemenit čovjek, uvijek spreman da pomogne...

Pred kraj života, na pitanju o svom stavu o životu nakon smrti, McKusick je pitajski odgovorio: “*I am keeping an open mind about it*” (slobodno prevedeno: “Bez predrasuda, nepristran sam, spreman čuti i drugačija mišljenja o tome”).

U zenitu svog života, želeći objasniti sreću koju je imao u otkrivanju tolikih novina u humanoj genetici, on je skromno naveo misao posuđenu od Isaaca Newtona: “Ja ne znam kako me je svijet doživio, no

meni se samom čini da sam čitav život bio samo mali dječak koji se igrao na morskoj obali zabavljajući se tu i tamo nađenim glatkim oblucima ili nekad ljepšom školjkom, dok je veliki ocean istine ležao preda mnom potpuno neotkriven...”

I Victor McKusick rekao je – kao i uvijek – istinu! Zaista, čitav život bio je i ostao bezazlen, maštovit dječak snažne intuicije i imaginacije, koji je poziv liječnika shvaćao ne samo kao dužnost i zvanje, već kao zabavu, razbibrigu vezanu uz radosti otkrivanja i stvaranja.

Njegov doprinos upoznavanju važnosti nasljeđa u zdravlju i bolesti čovjeka jest čvrst i širok temelj, izvanredan, čudesan, neponovljiv, beskrajn, vječan, neuništiv doprinos humanogenetičkoj znanosti... Medicinski genetičari zahvalni su mu na tome. Ipak, otišao je.

Otišao je kao meteor koji je morao sagorjeti da bi obasjao svoj vijek...

U Zagrebu 21. studenoga 2008.
(dan rođenja Victora McKusicka)

LITERATURA

1. McKusick VA. Cardiovascular sound in health and disease. Baltimore: Williams & Wilkins Corp, 1958.
2. McKusick VA. The genetic aspects of cardiovascular diseases. *Ann Intern Med* 1958;49:556-67.
3. McKusick VA. The cardiovascular aspects of Marfan's Syndrome: a heritable disorder of connective tissue. *Circulation* 1955;11:321-42.
4. McKusick VA. Hereditary disorders of connective tissue. *Bull NY Acad Med* 1959;35:143-56.
5. McKusick VA. *Heritable Disorders of Connective Tissue*. 3rd Edition. C.V. St. Louis: Mosby Company, 1966.
6. McKusick VA. Medical genetics 1963. *J Chronic Dis* 1964;17:1077-215.
7. McKusick VA, Eldridge R, Hostetler JA, Egeland JA. Dwarfism in the Amish. *Trans Assoc Am Physicians* 1964;77:151-68.
8. Zergollern L. A follow-up on Hanhart's dwarfs of Krk. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1971;7:28-32.
9. McKusick VA. Mendelian inheritance in man: a catalogue of human genes and genetic disorders. 12th Edition. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1998.
10. McKusick VA. Current trends in mapping human genes. *FASEB J* 1991;5:12-20.
11. Pyeritz RE. A tribute to Victor A. McKusick. *J Clin Invest* 2008;118:3242-3.
12. McKusick VA. Mendelian Inheritance in Man and its online version, OMIM. *Am J Hum Genet* 2007;80:588-604.