**TISKOVÁ ZPRÁVA**7. prosince 2017

**Lékařská genetika – pohled do budoucna**

**Lékařská genetika a genomika v posledních několika letech překročily řadu milníků, které v blízké budoucnosti pravděpodobně změní způsob, jakým se na základě čtení (tzv. sekvenace) a interpretace dědičné genetické informace v DNA provádí prevence, predikce, diagnostika a léčba mnoha onemocnění.**

Vedle úspěchů v úpravách genomu a v genové terapii, při níž se opravují poruchy genetické informace, které jsou příčinou geneticky podmíněných (tj. dědičných nebo nádorových) chorob, existuje oblast lékařské genetiky, která bude mít do budoucna na zdraví lidí zřejmě daleko větší dopad. Lékaři a další odborníci v poslední době radikálně snižují technologickou a finanční náročnost genetického vyšetření pomocí sekvenace DNA, stále více vědci v medicíně uplatňují také bioinformatické postupy a k jejich interpretaci využívají umělou inteligenci.

Pokrok se nově týká i přístupu k tzv. komplexním chorobám, jejichž rozvoj je podmíněn spolupůsobením dědičných faktorů a životosprávou, jako je například vysoký krevní tlak, obezita nebo rakovina. „Pomocí speciálních vyšetřovacích panelů, které zahrnují až stovky genů, je možné výrazně zpřesnit tradiční klinickou prognózu, tedy odhad rizika rozvoje daného onemocnění a jeho průběhu. To je zvláště důležité, neboť řada těchto nemocí dnes patří mezi nejčastější příčiny úmrtí,“ říká přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D.

Spolu s vyšetřením se také stále rychleji rozvíjí i oblasti individualizace léčby a výživy podle genetické výbavy pacienta – farmakogenetika a nutrigenetika. „Tím, jak se kompletní, či částečná sekvenace DNA člověka postupně staví na roveň tradičnímu klinickému či biochemickému vyšetření, souběžně roste i význam role lékařů – genetiků. Ti v rámci mezioborové spolupráce poskytují pacientovi seriózní a srozumitelnou interpretaci informace, kterou má uloženou ve své DNA,“ vysvětluje dále prof. Šeda.

Moderním medicínským postupem, který má své místo i v diagnostickém algoritmu, je tzv. sekvenování nové generace (NGS). „Metoda je založena na spolupráci lékařů, genetiků, biochemiků a bioinformatiků a může významně přispět ke stanovení diagnózy u pacienta. Od 1. srpna 2017 zahájilo ve VFN provoz nové Sekvenační centrum, kde metodou NGS vyšetřujeme pacienty z řady klinik napříč obory. Přicházejí k nám pediatričtí pacienti s dědičnými metabolickými a mitochondriálními onemocněními, vyšetření podstupují pacienti s interními nemocemi jako například hypercholesterolémií, věnujeme se onkologické či patologické problematice. Současně připravujeme vyšetřování dalších skupin onemocnění, jako jsou např. kardiomyopatie či kostní dysplazie,“ popisuje nový postup, kdy dochází k sekvenování tisíců až milionů sekvencí současně primářka diagnostických laboratoří Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN v Praze Ing. Karolína Pešková. Jak dodává, genetické testování moderními metodami bude do budoucna stále preferovanější nástroj k odhalení příčin zdravotních problémů pacienta, zkvalitní a zefektivní péči o něj a u dědičných onemocnění umožní genetické poradenství v rodině.

**Slovníček:**

**Bioinformatika** – oblast na pomezí biologie a informatiky, která se zabývá zpracováním, prohledáváním a analýzou dat o sekvenci, struktuře a popřípadě i funkci biologických makromolekul, tedy hlavně DNA a proteinů.

**DNA** – Deoxyribonukleová kyselina, běžně označovaná DNA, je nukleová kyselina, nositelka genetické informace všech organismů s výjimkou některých nebuněčných, u nichž hraje tuto úlohu RNA.

**Gen** – synonymum pro vlohu a také pojmenování pro konkrétní úsek DNA.

**Genom** – veškerá genetická informace uložená v DNA konkrétního organismu. Zahrnuje všechny geny a nekódující sekvence. Přesněji řečeno, genom organismu je kompletní sekvence DNA jedné sady chromozómů.

**Genová terapie** – léčebný postup, při němž je do genomu pacienta vložena sekvence DNA, přičemž tato sekvence kóduje chybějící nebo nefungující protein. Tato metoda by mohla být v budoucnu použita k léčbě např. dědičných onemocnění.

***O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy***

*1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů.*

*Fakulta je zároveň nejproduktivnější institucí v biomedicínském a klinickém výzkumu. Vědecká práce, pregraduální a postgraduální výuka se koná na 75 teoretických ústavech a klinických pracovištích společných se Všeobecnou fakultní nemocnicí, Fakultní nemocnicí v Motole, Ústřední vojenskou nemocnicí, Thomayerovou nemocnicí, Nemocnicí Na Bulovce i v dalších mezioborových centrech.*

*1. LF UK se rovněž podílí na projektu BIOCEV – evropském vědeckém centru excelence v oborech biotechnologie a biomedicíny – a projektu Kampus Albertov, zaměřeném na rozvoj excelentních vědeckých a výukových aktivit Univerzity Karlovy v oblasti přírodních a lékařských věd.*

***O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze***

*Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) představuje významné zdravotnické zařízení, patřící mezi největší nemocnice v ČR. Všeobecná fakultní nemocnice v Praze poskytuje základní, specializovanou a zvláště specializovanou léčebnou, ošetřovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékárenskou péči, včetně technologicky náročných příprav cytostatik nebo sterilních léčivých přípravků.*

*Kromě poskytování zdravotní péče je VFN hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a současně jedním z nejvýznamnějších vědeckých pracovišť v oblasti léčebných a diagnostických metod v České republice. Nemocnice má nejdelší tradici akademické medicíny v ČR a od svého založení do současnosti je největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.*

Kontakt na tiskovou mluvčí 1. LF UK:

Petra Klusáková, DiS.

Oddělení komunikace 1. LF UK

[petra.klusakova@lf1.cuni.cz](mailto:petra.klusakova@lf1.cuni.cz)

tel. 224 964 406, 773 205 725