

## Oční klinika VFN a 1. LF UK boduje se svými výzkumy ve světě a dokáže odhalit vzácná genetická onemocnění

***Oční klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK je jediným pracovištěm v ČR, které se stalo členem Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění oka (ERN-EYE). Především díky špičkové péči o pacienty a mezinárodnímu uznání na poli výzkumu geneticky podmíněných vad očí. O jedinečnosti a kvalitách tohoto pracoviště svědčí i příběh malého Kubíka, který se jako první dítě v ČR a SR narodil s Warburg mikro syndromem a specialisté z Oční kliniky u něj toto vzácné onemocnění odhalili. Tím dokázali Kubíkovi a jeho rodině usnadnit nelehký osud a díky včasné diagnostice má Kubík dnes dva zdravé sourozence.***

Kuba se narodil s vrozeným šedým zákalem na obou očích. O zákalu rodiče věděli již v těhotenství, Kubovi byl diagnostikován pomocí ultrazvuku již v 17. týdnu gravidity. Jelikož se jednalo o druhé těhotenství se stejným problémem a nikdo z rodičů ani blízké rodiny vrozený šedý zákal neměl, byl jeho případ konzultován s lékaři Centra klinické oční genetiky VFN.

*„Dle očekávání bylo u Kubíka již v porodnici zřejmé, že má oboustrannou kataraktu (šedý zákal). Takovýto nález se ale dá v dnešní době řešit. Vrozený šedý zákal se každý rok v České republice vyskytuje u přibližně 17 nově narozených dětí a malí pacienti podstupují záhy jeho operaci, což byl i případ Kubíka,“* vysvětluje **doc. MUDr. Petra Lišková, M.D., Ph.D.** z Oční kliniky a Laboratoře pro studium vzácných nemocí VFN a 1. LF UK. Aby přišli na genetickou příčinu onemocnění, provedli v rámci výzkumného programu rozsáhlé vyšetření kódujících úseků všech genů. V době, kdy se Kubík narodil, se jednalo o supermoderní technologii, která nebyla v České republice pacientům v klinické praxi běžně nabízena. Tato analýza nějakou dobu trvala. Když byla kompletně hotová, i další projevy potvrzovaly, že zjištěné chyby v genu *RAB3GAP1* jsou příčinou jeho onemocnění, kterému se říká Warburg mikro syndrom.

### **Varovné signály přišly dřív než stanovení diagnózy**

Kuba se zhruba ve třech měsících začal opožďovat ve vývoji. Diagnóza WMS se potvrdila před jeho prvními narozeninami. *„Veškeré naděje, že Kuba vše dožene, byly rázem pryč. Najednou jsme věděli, co od Kuby můžeme očekávat a jak se zhruba bude vyvíjet. Kuba zůstane vždy na úrovni tříměsíčního dítěte, nikdy nebude chodit ani sedět, sám se nenají, bude potřebovat celodenní péči a pravidelnou rehabilitaci. Jsme za rychlou Kubovu diagnostiku velice vděční, protože díky ní má Kuba ještě dva zdravé sourozence,“* dodává Kubova maminka **Tereza S.** Příběh Kuby a jeho rodiny si můžete také prohlédnout na [videu](#).

#### **Pro další informace:**

Filip Brož, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, e-mail: [filip.broz@vfn.cz](mailto:filip.broz@vfn.cz), tel.: 607 082 521

Regina Rothová, AMI Communications, e-mail: [regina.rothova@amic.cz](mailto:regina.rothova@amic.cz), tel.: 724 012 629



### **Každý jsme nositelem několika mutací**

Přestože jsou vzácná onemocnění často opomíjená, je třeba si uvědomit, že kumulativně postihují jen v Evropské unii kolem 30 milionů lidí. Odhaduje se, že vzácných chorob je až 8 000, z toho více než 900 se týká očí. *„Každý z nás je nositelem několika mutací, které mohou vyvolat závažné onemocnění u našich dětí. Stačí potkat partnera, který má také mutaci ve stejném genu. To, že jsme nositelé, ale nevíme, stejně jako to nevěděli rodiče Kubíka. Když se na tyto příčinné genetické změny přijde, mají rodiče možnost podstoupit preimplantační genetickou diagnostiku prováděnou v rámci metody mimotělního oplodnění. Tím se pak dá předejít vzniku závažných dědičných vad u potomků,“* vysvětluje **doc. Lišková**.

### **Jediné centrum zaměřené na diagnostiku geneticky podmíněných onemocnění oka v České republice je právě ve VFN**

*„Naše pacienty nejenom vyšetříme po oční stránce, ale snažíme se u nich v rámci multidisciplinárního týmu o komplexní přístup. Ten začíná vyšetřením i dalších možných projevů onemocnění mimo oční tkáň a končí spoluprací s řadou diagnostických a výzkumných laboratoří s hlavním cílem přijít na to, co za onemocněním stojí, tedy nalézt gen a konkrétní mutace. Jejich záchyt nám dále upřesní či potvrdí klinickou diagnózu a upřesní riziko projevu onemocnění u dalších členů rodiny. Například u pacientek s kongenitálními kataraktami, které jsou jediné s touto vadou v rodině, se v minulosti lékaři přikláněli spíše k názoru, že jejich děti mají minimální pravděpodobnost, že také budou mít tuto vadu. Díky molekulární genetice dnes ale víme, že kongenitální katarakty vznikají velmi často na podkladě nově vzniklých dominantních mutací. Riziko přenosu na děti je pak 50 %. To ale není všechno, díky variabilitě projevů se až v další generaci může zjistit, že běžným vrozeným zákalem čoček to nekončí, u některých genů se totiž mohou přidružovat i jiné projevy, například srdeční vady. Vzhledem k rozmanitosti geneticky podmíněných očních chorob je náš přístup k pacientům vysoce individuální, často si musíme doslova nastudovat v literatuře jednotlivé projevy onemocnění asociované s konkrétním genem či dokonce mutací,“* přibližuje práci centra **doc. Petra Lišková**.

### **VFN bude hostit 3. setkání Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění oka**

Díky skvělým výsledkům centra je VFN v Praze jedinou českou nemocnicí zapojenou do Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění oka (ERN-EYE), která vyžadují vysoce specializovanou zdravotní péči, soustředění poznatků a zdrojů. Ve dnech **21. a 22. března 2019** právě VFN v Praze bude hostit 3. setkání ERN-EYE, kterého se zúčastní zástupci ze všech 29 zapojených nemocnic ze 13 evropských zemí. Hlavními tématy setkání bude prezentace specializované platformy virtuální oční kliniky zvané EyeClin, která je nástrojem pro konzultace případů se vzácnými onemocněními předními evropskými odborníky, dále se bude řešit rozvoj další spolupráce v oblasti výzkumu a vypracování guidelines pro jednotlivá onemocnění.

#### **Pro další informace:**

Filip Brož, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, e-mail: [filip.broz@vfn.cz](mailto:filip.broz@vfn.cz), tel.: 607 082 521

Regina Rothová, AMI Communications, e-mail: [regina.rothova@amic.cz](mailto:regina.rothova@amic.cz), tel.: 724 012 629



Setkání proběhne v Karolinu a zahájí ho rektor Univerzity Karlovy **prof. MUDr. Tomáš Zima, DrSc., MBA.**

---

*O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze*

[www.vfn.cz](http://www.vfn.cz)

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, ošetrovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékařskou 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.

*O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy*

[www.lf1.cuni.cz](http://www.lf1.cuni.cz)

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy 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 absoluuje 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.

**Pro další informace:**

Filip Brož, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, e-mail: [filip.broz@vfn.cz](mailto:filip.broz@vfn.cz), tel.: 607 082 521

Regina Rothová, AMI Communications, e-mail: [regina.rothova@amic.cz](mailto:regina.rothova@amic.cz), tel.: 724 012 629