VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
Univerzita Karlova

Národní sdružení PKU a jiných DMP

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha 5. 11. 2026

TISKOVÁ ZPRÁVA

VZÁCNÉ NEMOCI ODHALUJÍ UŽ V PRVNÍCH DNECH ŽIVOTA. ODBORNÍCI Z VFN SE ZA TÉMĚŘ 60 LET PODÍLELI NA OBJEVU VÍCE NEŽ 30 NOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Včasná diagnostika vzácných onemocnění může zásadně ovlivnit život pacientů. Příkladem je fenylketonurie (PKU), kterou lze díky novorozeneckému screeningu odhalit krátce po narození. Její léčba však vyžaduje celoživotní dodržování přísné diety. Odborníci z Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN se věnují diagnostice, léčbě i výzkumu vzácných nemocí. Každoročně je na Karlově diagnostikováno více než 500 pacientů s těmito onemocněními. Klinika působí v dětském areálu na Karlově, který si letos připomíná 125 let od svého otevření. Za téměř 60 let se zdejší odborníci samostatně nebo v rámci mezinárodní spolupráce podíleli na objevu více než 30 nových onemocnění, včetně nejnověji objasněné vzácné neurovývojové poruchy.

Dětský areál Karlov: 125 let dětské medicíny, komplexní specializovaná péče a novorozenecký screening

Dětský areál na Karlově byl otevřen v roce 1901, kdy se sem přestěhovala dětská klinika z Karlova náměstí a nalezinec pro opuštěné a osiřelé děti. Současná Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN poskytuje komplexní a vysoce specializovanou péči o dětské pacienty. V areálu je dnes 53 lůžek, ročně se zde hospitalizuje více než 3 000 dětí a uskuteční přes 70 000 ambulantních vyšetření. Více než polovina hospitalizovaných dětí přichází z regionů mimo Prahu. Součástí kliniky je jednotka intenzivní a resuscitační péče, ECMO program pro děti a novorozence a řada odborných ambulancí. Multidisciplinární spolupráce včetně rychlé genetické analýzy významně přispívá k optimalizaci léčebných postupů u kriticky nemocných dětí a novorozenců na jednotkách intenzivní péče. U kritických stavů s nejasnou příčinou lze objasnit diagnózu i během jednoho týdne a v režimu *bridge to decision* tak přispět k rozhodování o dalším léčebném postupu. Významnou součástí pracoviště je také Centrum komplexní péče o děti s perinatálními riziky, které vzniklo v roce 2011 jako první svého druhu v ČR. Předčasně narozeným a dalším rizikovým dětem nabízí koordinovanou péči různých specialistů na jednom místě a dlouhodobé sledování jejich zdravotního stavu a vývoje i ve vyšším věku.

Klinika patří mezi významná pracoviště v oblasti dědičných poruch metabolismu. Disponuje specializovanými laboratořemi pro diagnostiku těchto onemocnění a novorozenecký screening. *„Ročně provádíme více než 7 000 biochemických vyšetření zaměřených na poruchy metabolismu, přes 1 300 vyšetření enzymů, převážně ze suché kapky krve, a dalších více než 2 000 genetických analýz,“* shrnuje prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D., přednosta Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN.

Novorozenecký screening dnes v České republice zahrnuje 20 onemocnění, z toho 15 dědičných metabolických poruch. Laboratoře kliniky zajišťují vyšetření těchto 15 poruch pro více než dvě třetiny České republiky. V Čechách navíc provádějí screening spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficience (SCID). Klinika je zároveň zapojena do

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA Univerzita Karlova

Národní sdružení PKU a jiných DMP

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha 5. 11. 2026

TISKOVÁ ZPRÁVA

dvou z celkem sedmi evropských referenčních sítí (ERN), v nichž je VFN zastoupena. Jde o MetabERN pro dědičné metabolické poruchy a ERN RITA pro vzácná imunologická a revmatologická onemocnění. Specializovaná klinická péče je zde úzce propojena s laboratorní diagnostikou a vědeckým výzkumem.

Fenylketonurie: včasná diagnóza, celoživotní přísná a nákladná dieta

Fenylketonurie (PKU) je vzácné dědičné metabolické onemocnění, při kterém tělo nedokáže správně odbourávat fenylalanin (Phe) obsažený v bílkovinách. Bez včasné léčby hrozí závažné a nevratné poškození mozku. Právě díky novorozeneckému screeningu byla nemoc odhalena také u malého Beneta, a to již šestý den po narození. Dnes se díky péči odborníků z Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN a důslednému dodržování léčby vyvíjí jako zdravý chlapec. Jeho každodenní život však provází extrémně přísná nízkobílkovinná dieta a užívání speciálních aminokyselinových přípravků. Bez omezení může konzumovat pouze olej, cukr a sůl. Ostatní potraviny musí rodina složitě shánět, pečlivě vybírat a odvažovat kvůli obsahu Phe.

Dodržování celoživotního léčebného režimu přitom ovlivňuje nejen samotného pacienta, ale také fungování celé rodiny. „*To, že smíte třeba jen 5 gramů bílkovin na den, nesmíte nic z běžných potravin kromě vybraných druhů ovoce a zeleniny, každé sousto musíte zvážit a započíst a jste vyřazeni ze 100 % běžných situací, které zahrnují jídlo, si lidé nedokážou ani představit,*“ upozorňuje PhDr. Eva Bláhová, Benetova matka a předsedkyně Národního sdružení PKU a jiných DMP, která v rámci této pacientské organizace mimo jiné usiluje o zlepšení dostupnosti a úhradu nízkobílkovinných potravin, základní části léčby fenylketonurie.

Náklady na tyto speciální potraviny (PZLÚ) totiž podle Evy Bláhové dosahují u pacientů s PKU přibližně 7 000 korun měsíčně navíc oproti běžné stravě. Ačkoli speciální aminokyselinové přípravky bez Phe nebo s jeho minimálním obsahem jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění, úhradu léčby nízkobílkovinnou dietou se zatím nepodařilo zajistit, ačkoli jednání probíhají více než 10 let. Možným doplňkem je pak léčba přípravky sapropterin a sepiapterin, které mohou u některých pacientů zvýšit účinnost enzymu potřebného ke zpracování fenylalaninu a výrazně zlepšit kvalitu života. Ani zde však zatím není vyřešena otázka úhrady.

Léčba fenylketonurie omezuje pacienty ve většině běžných situací. Zvláštní pozornost je nutné věnovat plánování těhotenství. Zvýšená hladina fenylalaninu v krvi matky totiž může vážně ohrozit vývoj plodu, proto je nezbytné dodržovat přísný léčebný režim již před početím a po celou dobu těhotenství.

Výzkum na Karlově: od nejasné diagnózy k objevu nového onemocnění

Biomedicínský výzkum má na Karlově dlouholetou tradici. Pracoviště koordinuje Národní centrum lékařské genomiky, které propojuje výzkum vzácných onemocnění napříč lékařskými

Praha 5. 11. 2026

TISKOVÁ ZPRÁVA

obory. Význam zdejší vědecké práce dokládá také řada ocenění, včetně pěti Cen ministra zdravotnictví za vědu. Na dosavadní úspěchy nyní navazuje tým profesora Stanislava Kmocha, který ve spolupráci s českými a zahraničními odborníky objasnil příčinu a mechanismus vzniku dalšího vzácného neurovývojového onemocnění.

Na počátku výzkumu stála pacientka z Fakultní nemocnice Ostrava, u níž se několik let nedařilo určit diagnózu. Genetické vyšetření v Národním centru lékařské genomiky odhalilo změnu genu EHMT2, jejíž význam nebyl dosud objasněn. Díky mezinárodní spolupráci vědci nalezli další pacienty s obdobnými genetickými změnami a prokázali jejich souvislost s onemocněním podobným Kleefstrovu syndromu. Následný výzkum ukázal, že tyto změny narušují funkci enzymu G9a, který se podílí na regulaci aktivity genů. Výsledky, potvrzené také pomocí experimentálního myšího modelu, publikoval odborný časopis *Nature Communications*. Objev může přispět k přesnější diagnostice vzácných onemocnění a v budoucnu také k hledání možností jejich cílené léčby.

„Výzkum vzácných onemocnění často začíná u pacientů, jejichž zdravotní obtíže nedokážeme běžnými vyšetřeními vysvětlit. Díky propojení genetických analýz, klinických údajů a laboratorního výzkumu však můžeme odhalovat společné příčiny těchto onemocnění a hledat mechanismy, na které by se v budoucnu mohla zaměřit léčba,“ vysvětluje prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc., výzkumný a vývojový pracovník Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN.

Více o studii zde: Čeští vědci objasnili nový mechanismus vzácného neurovývojového onemocnění | Biocev

Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch (NSPKU)

Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch je nezisková pacientská organizace sdružující pacienty s fenylketonurií a dalšími dědičnými metabolickými poruchami z celé České republiky. Již více než 20 let poskytuje podporu pacientům a jejich rodinám, věnuje se osvětě a vzdělávání a pomáhá zmírňovat zdravotní i sociální dopady těchto onemocnění. Zároveň prosazuje zájmy pacientů, zejména dostupnost odpovídající léčby včetně úhrady speciálních nízkobílkovinných potravin z veřejného zdravotního pojištění.

Více o sdružení zde: Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. | nspku.cz

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA Univerzita Karlova

Národní sdružení PKU a jiných DMP

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha 5. 11. 2026

TISKOVÁ ZPRÁVA

O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) patří mezi největší nemocnice v ČR. 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. Je zároveň hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.

www.vfn.cz

O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy

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 absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů.

www.lf1.cuni.cz

Pro další informace: Mgr. Marie Heřmánková, tisková mluvčí VFN v Praze, e-mail: marie.hermankova@vfn.cz, tel.: 224 962 074