

---

# Alena Čížková: Potřebuji mít pocit, že moje práce má nějaký smysl. Rozmlouvání o elektrárně v člověku s nositelkou Bolzanovy ceny

---

## Alena Čížková: Potřebuji mít pocit, že moje práce má nějaký smysl. Rozmlouvání o elektrárně v člověku s nositelkou Bolzanovy ceny

Odborná erudice, intelektuální zvědavost, schopnost hluboké empatie k druhému člověku a zároveň i šance, kterou další laureátce Bolzanovy ceny přihrála praxe, a ona se jí chopila. Mgr. Alena Čížková získala Bolzanovu cenu v kategorii lékařských věd za dílo nazvané Studium molekulární podstaty poruch mitochondriální ATP syntasy.

**Mohla byste, prosím, čtenářům i-Fora přiblížit, čeho se vaše právě oceněná práce týká?**

Působím v Ústavu dědičných metabolických poruch na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy a jak už název instituce napovídá, zkoumá poruchy metabolismu. V případě mé práce se jedná o poruchy energetického metabolismu. Pokud bych to měla jednoduše přiblížit, tak lze říci, že studujeme defekty mitochondrií, což jsou orgány v buňce. Každá buňka jich má řádově stovky a mitochondrie funguje jakoby taková elektrárna a zabezpečuje produkci energie pro celý organismus. A pokud se stane v elektrárně nějaká porucha, přestane být svět a domácnosti zásobeny energií. V tomto případě, když selžou mitochondrie, energie se nedostává v celém postiženém organismu. V prvních chvílích se nedostatek samozřejmě projevuje především v orgánech nebo tkáních, které jí potřebují nejvíce - mozek, srdce, kosterní svaly. Proto se tato choroba projevuje neurodegenerativními změnami, různými poruchami srdce, svalovou atrofií. Klinické příznaky jsou poměrně závažné, projevují se okamžitě po narození a často bývají neslučitelné se životem. Pokud novorozenci překonají poporodní adaptaci a přežijí několik prvních dní, mají možnost na přežití, nicméně s následky se budou potýkat celý život a jsou poměrně závažné.

**To je zajímavé, energii, kterou vy jste pojmenovala mitochondrií a elektrárnou, staří Číňané nazývali čchi nebo ve starověkém Egyptě ji říkali ka, tedy něco nehmotného, co pochází z vesmíru nebo od nějakého božstva, není TO vidět, nedá se TO změřit, ale nedá se bez TOHO žít. Moderní vědci tento jev vyzkoumali, popsali, ale trochu se z toho ztrácí poesie...**

Ano, je to takové materialistické, nicméně moderní člověk to tak potřebuje.

**Určitě, romantické je pouze umění, věda si to nemůže dovolit. Jak lze opravit takovou porouchanou elektrárnu v lidském těle, tedy poruchu mitochondrií?**

Konkrétně u souboru pacientů, u kterého jsme poruchu sledovali, jsme našli mutaci na příslušném genu, neboli nejdřív se nám podařilo najít gen a v něm tu mutaci. Současná medicína zatím není schopná tuto mutaci opravit ve všech jednotlivých buňkách těla. Jak by se daly takto závažné vrozené genetické vady léčit, je otázka budoucnosti. Samozřejmě vyvíjejí se metody genové terapie, kde je to běh na dlouhou trať, a vůbec se neodvažují říci, v jakém časovém horizontu by to mohlo být aplikováno. Nicméně co jsme schopni poskytnout okamžitě, je kvalitní genetické poradenství a prenatální diagnostika. Pokud se to týká rodin, které už mají nějakou historii s touto chorobou, tak ty maminky, pokud plánují těhotenství, jsou samozřejmě sledovány a jsou okamžitě informovány o tom, že je možné v případě otěhotnění provést prenatální diagnostiku a případně vyloučit narození tak závažně postiženého dítěte. Myslím si, že je to pro rodiny poměrně dramatická změna, protože doposud tyto choroby nebylo možné klasifikovat a ani statisticky říci, s jakou frekvencí se vyskytují. Ale nyní, když víme, který gen za touto chorobou je, se ukazuje, že frekvence výskytu je mnohem větší, než jsme si uměli představit. Takže je důležité o tom vědět a dál statistiku a frekvenci výskytu sledovat a následně prenatální diagnostiku kvalitně provádět.

**Proč jste si zvolila právě toto téma? Máte k tomu nějaký osobní důvod, byl to čistě váš intelektuální zájem nebo něco, na čem jste už pracovala dřív a co jste dotáhla do vyšších stádií?**

V podstatě to byla náhoda a vývoj určitého pracoviště i pracovního tématu. Během diplomové práce jsem pracovala na zavedení technologie, která umožňuje sledovat aktivitu genů. Jedná se o technologii DNA čipů, mikro technologii, která poměrně rychle zjistí aktivitu všech genů v těle, a zavedení této technologie, která před těmi sedmi lety, kdy jsem diplomovou práci začala, vůbec nebyla tak rozšířená a používaná v klinické praxi jako je teď. Takže v rámci postgraduálního studia jsem tuto technologii využila ke studiu už konkrétního souboru pacientů se stejnými klinickými příznaky, s poruchou v mitochondriální energetice. A byl to jeden z těch kroků, který umožnil využití další, jiné metody, která dále umožnila dotáhnout studii do konce - tím myslím nalezení příslušného genu a jeho mutace. Nicméně to zase otevírá cestu dalším aplikacím, dalšímu studiu, například blíže popsat protein, který je kódovaný tímto genem, čeho se účastní a co může být ovlivňováno, když nefunguje, a tak dále. Takže je to určitý výsledek, ale zdaleka ne konečný a práci to nastartovalo ještě víc.

**Vypadá to tedy, že genová terapie a tyto výzkumy dál nasměrovaly vaši vědeckou nebo přímo lékařskou kariéru. Zajímá vás víc ta vědecká poloha nebo konkrétní uplatnění výsledků v praxi, tedy léčení?**

Já jsem vystudovala Přírodovědeckou fakultu UK, takže s těmi lékařskými vědami nemám co do činění.

**Vy nejste lékařka? Co jste studovala konkrétně - biologii?**

Nejsem lékařka, vystudovala jsem odbornou biologii se zaměřením na molekulární biologii, takže v podstatě laboratorní práce a aplikace se odvíjely od této specializace. Myslím, že pro svou práci potřebuji mít pocit, že má nějaký smysl, a určité konkrétní výstupy ve smyslu aplikace, jakou je například prenatální diagnostika. Do kontaktu s pacienty nebo postiženými ale zas tak často nepřicházím. Takže pro mě je důležité dál pokračovat v laboratorní části a zároveň mít pocit, že má práce směřuje k možnostem uplatnění ať už u postižených rodin nebo příslušných pacientů.

**Děkuji za rozhovor.**



**(Marie Kohoutová)**