
Lékařská genetika – pohled do budoucnosti

Lékařská genetika – pohled do budoucnosti

Když bylo v roce 1869 poprvé identifikováno DNA, lékaři a vědci si pravděpodobně ani neuvědomovali význam svého objevu. Právě genetický rozbor má v sobě obrovský potenciál.



Spektrum lidských znaků a nemocí je velice široké. „Pro většinu chorob současnosti máme genetické predispozice, ovšem minimálně stejnou roli má pro jejich vznik prostředí, v němž žijeme. Je šance, že medikací a změnou životního

stylu se s tím dá něco dělat," popisuje stručně problematiku, kterou se zabývá Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN jeho přednosta prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D.

Vedle úspěchů ve změnách genomu a genové terapii, při níž se opravují poruchy genetické informace mající za následek dědičné nebo nádorové choroby, 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, více se uplatňují také bioinformatické postupy a k jejich interpretaci je využívána umělá inteligence. Spolu s vyšetřením se rovněž stále rychleji rozvíjí i individualizace léčby a výživy – farmakogenetika a nutrigenetika.

Moderním medicínským postupem, který má své místo i v diagnostickém algoritmu, je tzv. sekvenování nové generace. „Metoda je založena na spolupráci lékařů, genetiků, biochemiků a bioinformatiků a může významně přispět ke stanovení diagnózy u pacienta,“ říká primářka diagnostických laboratoří Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN v Praze Ing. Karolína Pešková a dodává: „Přicházejí k nám pediatričtí pacienti s dědičnými metabolickými a mitochondriálními onemocněními, vyšetření podstupují pacienti s interními nemocemi jako například hypercholesterolemíí, věnujeme se onkologické či patologické problematice. Současně připravujeme vyšetřování dalších skupin onemocnění, jako jsou kardiomyopatie či kostní dysplazie.“

Lidský genom, tedy soubor genů, které tvoří DNA, představuje 3,5 miliardy znaků. Zatímco v roce 2001 jejich přečtení vyšlo zhruba na sto milionů dolarů, dnes činí náklady kolem jednoho tisíce dolarů. Finanční dostupnost a moderní medicínské postupy v brzké době povedou k tomu, že se genetické testování stane preferovaným nástrojem k odhalení příčin zdravotních problémů pacienta. Zejména pro vidinu zisku se o tuto oblast stále intenzivněji zajímají komerční společnosti. Protože však lékařská genetika s sebou přináší přísnou legislativu, etické a sociální aspekty zde musejí být na prvním místě.