

Výzkum s českou stopou odhaluje příčiny mnoha vzácných onemocnění

18.3.2025 - | 1. lékařská fakulta UK

Časopis Nature, který patří mezi nejprestižnější vědecká periodika na světě, vydal studii odhalující nové genetické souvislosti u desítek vzácných onemocnění. Vědecký tým, jehož součástí byla i prof. Petra Lišková, lékařka a vědkyně z 1. LF UK a VFN, za tímto účelem zanalyzoval pomocí moderních technologií genom 35 tisíc rodin. Výsledky mohou pomoci k diagnóze pacientům se vzácnými nemocemi po celém světě.

Hledání genetických příčin onemocnění bývá někdy přirovnáváno k detektivní práci. V případě výzkumu publikovaném v časopise Nature šlo o pátrání vskutku rozsáhlé. Britský vládní projekt s názvem 100,000 Genomes Project zaměřený na sekvenování genomů pacientů se vzácnými onemocněními umožnil vědcům zanalyzovat genetickou informaci 35 tisíc rodin, respektive 73 tisíc pacientů. Vědci využili výpočetní techniku k porovnání genomů různých skupin pacientů s různými poruchami, což vedlo k objevení 88 nových genetických souvislostí s konkrétními nemocemi.

„Identifikace genetických asociací s nemocemi má zásadní význam pro výzkum, diagnostiku a léčbu, protože umožňuje hlubší pochopení biologických mechanismů, které dané nemoci způsobují. Pochopení individuální genetické predispozice pacienta může vést k přesnější diagnóze nebo napomoci včas identifikovat osoby s vyšším rizikem onemocnění ještě před manifestací klinických příznaků,“ vysvětluje význam výzkumu jeho spoluautorka prof. Petra Lišková působící na dvou pracovištích 1. LF UK a VFN – na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu a také na Oční klinice.

Prof. Lišková ke studii přispěla nalezením genetické příčiny, která vede k vývojovým poruchám přední části oka. Tyto poruchy zahrnují například zakalení rohovky, nedovyvinutí nebo rozštěpy duhovky. Mutace v genu označovaném zkráceně *POMK* má na vznik těchto poruch zásadní vliv. Ten, u koho se vyskytne, s vysokou pravděpodobností touto nemocí onemocní.

Revoluce v lékařské genetice

Výzkum v takovémto měřítku mohl vzniknout jen díky moderním technologiím sekvenování a analýzy genomu, které přinesly revoluci v lékařské genetice. Intuitivní hledání jednotlivých mutací, které dříve trvalo roky a stálo miliony dolarů, nahradila finančně dostupná, systematická analýza velkých dat. Lékaři a vědci nyní dokážou rychleji, přesněji a s menšími náklady určit genetické příčiny nemocí, což má přímý dopad na diagnostiku, prevenci a léčbu. „Pro ilustraci, sekvenování jednoho lidského genomu trvalo na přelomu tisíciletí více než deset let. V současnosti lze celý genom sekvenovat během 24–48 hodin, náklady klesly z původních tří miliard dolarů na přibližně 600 dolarů. To činí sekvenování dostupným nejen pro výzkum, ale i pro rutinní klinickou praxi,“ přibližuje zásadní změny v oboru prof. Lišková.

Vědkyně 1. lékařské fakulty spolupracuje s kolegy z Velké Británie již přes 20 let. S týmem z University College London se jí podařilo ke studii přispět díky mnohaletému a systematickému výzkumu v oblasti vzácných onemocnění oka.

Spoluautorství článku v časopisu Nature je ve vědě celosvětově významným počinem, jak přibližuje přednosta Ústavu vědeckých informací 1. LF UK a VFN dr. David Horváth: „Časopis patří mezi nejprestižnější a nejcitovanější časopisy. V kategorii přírodních i multidisciplinárních věd se již roky

umísťuje na první pozici. Poslední známá hodnota impakt faktoru z roku 2023 je 50,5, což řadí časopis do top 20 časopisů s tímto indikátorem.“

V rámci fakult Univerzity Karlovy patří 1. lékařská fakulta k těm nejúspěšnějším. Za posledních 10 let vyšlo autorům z Univerzity Karlovy 30 původních prací typu „Article“ v časopise Nature, z toho hned v sedmi případech byli mezi autory vědci z 1. LF UK.

<https://www.lf1.cuni.cz/vyzkum-s-ceskou-stopou-odhaluje-priciny-mnoha-vzacnych-onemocneni>