

## **Fokus na vzácná onemocnění: vzniká Aliance pro výzkum a terapie vzácných nemocí**

**V předvečer Světového dne vzácných onemocnění dne 27. února 2023 uspořádalo České centrum pro fenogenomiku při Ústavu molekulární genetiky AV ČR s partnery diskusi předních odborníků k tématům vzácných onemocnění v prostorách Magenta Experience Centre na Praze 4. Cílem akce bylo představit široké veřejnosti problematiku vzácných onemocnění z pohledu vědců v základním výzkumu, lékařů a pacientských organizací a vznik nové Aliance pro výzkum a léčbu vzácných nemocí.**

Akci moderoval PD. Dr. rer. nat. habil. Radislav Sedláček, ředitel Českého centra pro fenogenomiku. R. Sedláček, který úvodem oznámil vznik „Aliance pro výzkum a terapii vzácných nemocí“ jako technologicko-znalostní platformy pro výzkum vzácných onemocnění a jejich léčby. Aliance sdružuje přední česká vědecká a medicínská pracoviště zabývající se vzácnými genetickými nemocemi stejně jako pacientské asociace a plánuje úzce spolupracovat se specializovanými firmami. Po úvodním slovu, doc. MUDr. Marián Hajdúch, Ph.D. z Ústavu molekulární a translační medicíny Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci se věnoval vývoji léčiv pro vzácná onemocnění a tzv. „drug repurposing“, což je přístup, kdy se již existující a schválená léčiva používají pro nové terapeutické účely. Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc. z 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy představil Centra vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění a aktivity v oblasti zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky ve vyloučených lokalitách v ČR. Další prezentace byly zaměřeny na dosažené pokroky u konkrétních vzácných chorob. Prof. MUDr. Pavel Dřevínek, Ph.D. z 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy hovořil o mutačně specifické léčbě cystické fibrózy a doc. MUDr. Jana Volejníková, Ph.D. z Dětské kliniky Lékařské fakulty Univerzity Palackého a Fakultní nemocnice v Olomouci přiblížila problematiku Diamondovy-Blackfanovy anémie, výzvy a perspektivy výzkumu v této oblasti a 30-leté výročí Československého národního registru. Mgr. Jan Procházka, Ph.D. z Českého centra pro fenogenomiku vysvětlil důležitost myších modelů pro ověření cílů a vývoje experimentální terapie a preklinický vývoj.

Diskuse se zúčastnili i zástupci pacientských organizací. Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění, prezentovala na konkrétních příkladech aktivit pacientských organizací poslední úspěchy fungování ČAVO. Ať již se jedná o vznik první Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020 nebo o pozitivní změny v legislativě ve vztahu k vzácným onemocněním a jejich léčbě. Ing. Radoslav Hajgajda z Asociace genové terapie (ASGENT) na příkladu Angelmanova syndromu představil, jaké jsou možnosti spolupráce pacientské organizace s výzkumnou infrastrukturou a proč je důležité podporovat základní a aplikovaný výzkum.

Záznam celé akce je dostupný na YouTube:

<https://www.youtube.com/watch?v=mBOXJMHwCkg&t=6s>

Kontakt:

České centrum pro fenogenomiku, Ústav molekulární genetiky AV ČR, v. v. i.

[ccp@phenogenomics.cz](mailto:ccp@phenogenomics.cz)



STRATEGIE AV21

