

TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 28. února 2025

Akademie věd ČR
Národní 1009/3, 110 00 Praha 1
www.avcr.cz

NOVÝ PROGRAM ČESKÝCH VĚDCŮ SE ZAMĚŘÍ NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Existují tisíce vzácných onemocnění, často ještě nedostatečně probádané, pro něž dosud neexistuje účinná léčba. České centrum pro fenogenomiku (CCP), velká výzkumná infrastruktura při Ústavu molekulární genetiky AV ČR, proto spustilo program RD-Factory, jehož cílem je zjistit více informací o těchto onemocněních, zlepšit jejich diagnostiku a pomoci najít možné způsoby léčby. Aby výzkum pokryl i nemoci, které pacienti a jejich rodiny nejvíce trápí, byla výzva k nominaci nemocí otevřena nejen odborníkům, ale i samotným pacientům a pacientským organizacím. Právě 28. únor, Mezinárodní den vzácných onemocnění, upozorňuje na důležitost vědeckého pokroku v této oblasti.

V prvním kole bylo nominováno 45 genů a nemocí, které posoudili odborníci z CCP a Ústavu molekulární a translační medicíny Univerzity Palackého v Olomouci. Experti vybrali 11 návrhů, což je o polovinu více, než se původně plánovalo. Rozšíření umožnila skutečnost, že CCP mohlo některé projekty zařadit do programu probíhajícího pod hlavičkou mezinárodního konsorcia International Mouse Phenotyping Consortium, který se zaměřuje na výzkum funkce genů a genetických mutací.

„Výběr z nominovaných vzácných onemocnění měl několik aspektů. Vybírali jsme taková onemocnění, která nejsou v současné době dostatečně probádána a intenzivně se na nich nepracuje jinde na světě. Dále jsme vyhodnocovali, zda naše expertiza dokáže poznání o těchto nemocech posunout a zda je návrh proveditelný i z hlediska naší výzkumné kapacity,“ vysvětluje Radislav Sedláček, ředitel CCP.

Přehled vybraných návrhů onemocnění:

- ADSL deficience – onemocnění ovlivňující metabolismus stavebních složek DNA a RNA
- Ctnnb1 syndrom – onemocnění vedoucí k vývojovým poruchám, mentální retardaci
- Lessel-Kreienkamp syndrom – onemocnění, které vede k mentální retardaci a poruchám řeči
- MADD deficience – metabolické onemocnění s poruchou odbourávání mastných kyselin
- Pitt Hopkins syndrom – onemocnění, jež se projevuje těžkou mentální retardací
- Harlekýnská ichtyóza – vrozené genetické kožní onemocnění postihující epidermis

Kontakt pro média: **Markéta Růžičková**
Divize vnějších vztahů AV ČR
press@avcr.cz
+420 777 97 0812

Petr Solil
Biotechnologický ústav AV ČR
petr.solil@biocev.eu
+420 774 727 981

- Choroba Canavanové – dědičné metabolické onemocnění ovlivňující bílou hmotu mozku
- Bloom syndrom – genetické onemocnění postihující DNA reparační mechanismy
- Liang-Wang syndrom – genetická porucha spojená s neurologickým postižením
- CYFIP2 vývojová a epileptická encefalopatie – genetická porucha postihující nervový systém
- YWHAG vývojová a epileptická encefalopatie – neurologické onemocnění spojené s mutací v genu YWHAG

Výzva pokračuje – může pomoci i veřejnost

Vzácná onemocnění závažně postihují pacienty i jejich rodiny. Pro většinu těchto chorob neexistuje vhodný model nemoci, na kterém by se dal její vznik a průběh vhodně zkoumat a jenž by také umožňoval testovat případné terapie.

„Vnímáme značnou společenskou potřebu pomoci těm, kdo trpí takovým onemocněním. Proto jsme se rozhodli vykročit z našeho čistě vědeckého světa a obrátit se i na širokou veřejnost, která nás může nejen inspirovat, ale může s námi také spolupracovat. Díky našim dlouholetým zkušenostem s objevováním funkcí genů a předklinickým testováním potenciálních terapií máme expertizu i zájem k tomu, abychom mohli vzácná onemocnění prozkoumat. Jsme si vědomi velké potřeby výzkumu mnoha dalších onemocnění, a proto výzva pro nominaci dále pokračuje druhým kolem, které bude končit v červnu 2025,“ doplňuje Radislav Sedláček.

Sama veřejnost i pacientské organizace snahu vědců zmapovat vzácná onemocnění vítají a chtějí se na výzkumu podílet.

„Jsme moc rádi, že se vědci z CCP rozhodli věnovat vzácným onemocněním a ke spolupráci přizvali i nás, pacientské organizace i jednotlivé rodiny. Když byla výzva otevřena a my jsme o ní informovali své členy, zaznamenali jsme veliký zájem, ale i množství otázek a nejistot mezi lidmi, kteří uvažovali o svém zapojení. Proto jsme pro ně uspořádali webinář. V oblasti vzácných onemocnění je mnoho bílých míst. Je dobře, že máme v České republice vědce na špičkové úrovni, kteří jsou schopni posouvat hranice poznání. Oceňujeme také, že se v rozhodování o zaměření výzkumu neřídí jen vlastními vědeckými hledisky, ale berou v potaz i hlasy lidí, kteří s těmito nemocemi žijí,“ říká Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění.

Pomoc pacientům a zmenšování nejistoty

Vědecký program RD-Factory se snaží vybraným onemocněním porozumět, popsat je a najít cesty, jak by se daly léčit například genovou terapií nebo s využitím již existujících léků.

„V první řadě nejde o samotný vývoj léku, to je třeba vyjasnit, ale v některých případech, které k tomu budou vhodné, můžeme léčbu navrhnout a otestovat. Jestli se díky našim poznatkům podaří najít na některé nemoci lék, není předem dané. Naš výzkum zatím směřujeme nejdále do preklinického testování,“ objasňuje Sedláček.

Hodnota programu podle něj nespočívá jen v tom, že díky němu možná v budoucnu budou mít experti lék na některé nemoci. Jde hlavně o poznání nemocí samotných a o zapojení těch, kdo s konkrétními onemocněními žijí, do vědecké práce. *„Pokud budeme moci poskytnout lékařům poznatky o těchto nemocech, budou moci lépe pomáhat svým pacientům. Vnímáme, že pro pacienty i pro lékaře je velmi těžká nejistota, která vzácné neprobádané choroby provází: není jasná prognóza ani způsoby, jak mírnit postup a příznaky nemocí. Díky našemu programu tuto nejistotu můžeme postupně zmenšovat.“*

České centrum pro fenogenomiku (CCP) Ústavu molekulární genetiky (ÚMG) AV ČR patří mezi přední mezinárodní centra pro vytváření myších modelů určených pro výzkum funkce genů a lidských onemocnění. S přibližně 1 000 vyvinutými modely se CCP stalo klíčovým hráčem v objevování funkcí genů a preklinického testování potenciálních terapií. V současné době probíhá druhé kolo nominací, které končí 30. 6. 2025 – více informací: <https://www.phenogenomics.cz/rare-diseases/gene-nomination/>.

Více informací:

doc. Radislav Sedláček

CCP, Ústav molekulární genetiky AV ČR

radislav.sedlacek@img.cas.cz

+420 774 798 158