

TISKOVÁ ZPRÁVA

26. 2. 2025

Laboratoř SPADIA spolupracuje s výzkumnými centry, převádí nové poznatky do klinické praxe a zlepšuje péči o pacienty a rodiny s vzácnými nemocemi

U příležitosti Dne vzácných onemocnění, který celosvětově připadá letos na 28. únor, informují představitelé klinické laboratoře SPADIA o úspěšně probíhající spolupráci s Laboratoří pro studium vzácných nemocí 1. LF UK v Praze a Národním centrem lékařské genomiky v oblasti diagnostiky a výzkumu vzácných geneticky podmíněných nemocí.

„Tento způsob spolupráce rozšiřuje diagnostické možnosti a zlepšuje klinickou péči pro pacienty a rodiny s vzácnými nemocemi a motivuje další výzkum, který dává nemocným lidem a postiženým rodinám naději na nalezení správné diagnózy, prevence a léčby,“ vyzdvihl hlavní přednosti **CEO laboratoře SPADIA RNDr. Martin Radina.**

V současnosti aktivity **Laboratoře pro studium vzácných nemocí 1. LF UK v Praze** směřují k preklinickému výzkumu možných terapeutických přístupů k léčbě některých vzácných nemocí, zejména v oblasti hereditárních onemocnění ledvin. **Prof. Ing. Stanislav Kmoč, CSc.** to doplňuje: „Základem těchto aktivit je znalost terapeutického cíle, možnost vhodného terapeutického postupu a znalost vhodného biomarkeru, jehož laboratorní sledování nás informuje o klinické úspěšnosti zvoleného postupu. Právě zde je pro nás nezbytná zpětná vazba klinických laboratoří jako je SPADIA. Naše představy vycházejí z výzkumných přístupů, a ne vždy jsou tyto slučitelné s klinickým provozem. Vzájemné diskuse jsou klíčové pro další postup a vývoj klinicky validovaných metod.“ **RNDr. Martin Radina, CEO laboratoře SPADIA** k tomu dodává: „V případě, že se podaří objevit biomarker, který má vysokou specifickou pro dané onemocnění a zároveň i dostatečnou citlivost, abychom jej dokázali v tělních tekutinách (krev, moč) změřit, tak máme napůl vyhráno. K tomu, aby byl konkrétní biomarker použitelný v denní praxi, tak musí splňovat i další parametry, například jeho analýza musí být jednoduchá, a hlavně výsledky takových měření musí mít přínos pro diagnostiku nebo léčbu nebo pozorování (monitorování) pacientů.“

V současnosti je známo přibližně 8 000 vzácných nemocí, které jsou způsobeny vrozenými mutacemi v jednom nebo několika málo genech. Klinické projevy a výsledky běžných funkčních a biochemických vyšetření jsou často nespecifické a neumožňují určení přesné diagnózy. Neznalost konkrétní diagnózy, a tedy i jejích příčin následně významně snižuje kvalitu života pacientů a jejich rodin.

„Základním metodickým nástrojem diagnostiky geneticky podmíněných nemocí je porovnávání sekvence genomu pacienta se sekvencemi genomů jeho geneticky příbuzných jedinců a sekvencemi genomů nepříbuzných jedinců v různých populacích. Cílem porovnání je nalezení genetických změn, které se v případě vzácných nemocí vyskytují výhradně u pacienta případně podobně klinicky postižených příbuzných či dalších jedinců a nejsou přítomné u zdravých příbuzných a v běžné populaci,“ vysvětluje

prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc. z Laboratoře pro studium vzácných nemocí 1 LF UK v Praze a Národního centra lékařské genomiky v oblasti diagnostiky a výzkumu vzácných geneticky podmíněných nemocí.

SPADIA LAB, a. s. je síť moderních diagnostických laboratoří, která patří k největším poskytovatelům laboratorní medicíny v České republice. Provádí široké spektrum rutinních, vysoce specializovaných i unikátních vyšetření. Důležitou součástí moderní diagnostiky a léčby jsou molekulárně biologická vyšetření, jejich rozvoji napomáhá vybavení laboratoře molekulární genetiky nejmodernějšími technologiemi a přístroji. Jde o celou škálu vyšetření při použití analýzy celých genů. Pracoviště provádí mj. diagnostiku monogenně podmíněných onemocnění jako je například cystická fibróza a celou řadu dalších závažných dědičných onemocnění.

Vzácná onemocnění jsou život ohrožující nebo závažná chronická onemocnění, která postihují méně než 5 osob z 10 tisíc nebo také jednu osobu z dvou tisíc a méně. Vzácná onemocnění se nejčastěji projevují brzy po narození a postihují 4 až 5 % novorozenců a kojenců, mohou se však projevit i později v průběhu dětství či v dospělosti. Na světě žije téměř 300 milionů lidí s některým z 6 tisíc vzácných onemocnění. V Evropě je to kolem 30 milionů, v ČR půl milionu (zdroj Česká asociace pro vzácná onemocnění).