

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP (org. č. 14)

Society of Medical Genetics CzMA

Historie lékařské genetiky v našich zemích má poměrně bohaté kořeny. Již v roce 1917 byla vydána publikace prof. Vl. Růžičky: Dědičnost u člověka ve zdraví a nemoci. Avšak už tehdy bylo možno z čeho vycházet, protože např. v roce 1891 vyšla česky publikace dr. Frant. Laurina, řádného člena České akademie Cís. Frant. Josefa pro vědy, slovesnost a umění, s názvem: Pokrevensství a švagrovství. Za zajímavý fakt je jistě nutno považovat skutečnost, že již tehdy používané rodokmenové značky a dělení generací je prakticky shodné se současným. K předválečným zakladatelům a neohroženým zastáncům lékařské genetiky i v dobách lysenkismu nepochybně patřil prof. RNDr a MUDr. B. Sekla, DrSc., dlouholetý přednosta

Biologického ústavu Fakulty všeobecného lékařství UK v Praze – s přestávkami kopírujícími období vědecké a politické nesvobody. V Brně byla známá postava prof. MUDr. Z. Brunec-kého, jehož učebnice využívaly minimálně dvě generace lékařů. Ještě po roce 1945 vyšly dvě kvalitní práce: „Eugenika“ (1948) od prof. MUDr. K. Hrubého a „Dědičnost v přírodě a ve společnosti“ (Praha 1937, 1946) od prof. MUDr. B. Sekla.

Ani po kritice lysenkismu se však u nás organizovaná lékařská genetika nevyvíjela adekvátně. První začátky rozvoje po letech zavržení datujeme do roku 1963. Tehdy byla ustavena Komise pro lékařskou genetiku, kterou vzal pod ochranná křídla prof. MUDr. J. Charvát, DrSc., a začlenil ji do tehdy aktivní Endokrinologické společnosti. Mezi zakládajícími členy byli prof. MUDr. B. Sekla, doc. M. Černý, prof. MUDr. O. Hněvkovský, doc. Blehová, MUDr. R. Chrz, MUDr. J. Neuwirth, MUDr. J. Šobra a další.

Samostatná Společnost lékařské genetiky ČsLS JEP byla založena v r. 1967. Prvým předsedou byl zvolen prof. MUDr. Sekla, vědeckým tajemníkem doc. MUDr. M. Černý. V dubnu 1970 přišly první normalizační změny. Z výboru musel odejít předseda, jako signatář „Dvou tisíc slov“, a tajemník, který byl vyloučen z KSČ. Nakrátko převzal předsednictví brněnský pediatr a genetik prof. Brunec, ale i ten byl z politických důvodů nepřijatelný. Vystřídal ho představitel plzeňské genetické internistické školy prof. Sova. Ani on však nebyl ze stejných důvodů dlouho tolerován a musel ukončit svou funkci v roce 1972. Novým předsedou společnosti pak byl po dlouhá léta prof. MUDr. O. Štark, DrSc., přednosta Biologického ústavu FVL a vědeckým tajemníkem doc. MUDr. M. Macek, CSc., z Oddělení lékařské genetiky FDL v Motole. Když v lednu 1990 proběhly první svobodné volby, stala se předsedkyní společnosti tehdy doc. MUDr. E. Seemanová, CSc., a vědeckým tajemníkem doc. MUDr. P. Goetz, CSc. Od roku 1994 předsedal společnosti po dvě volební období prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc., přičemž vědeckým sekretářem zůstal po celé období prof. MUDr. P. Goetz, CSc., a s malými změnami i celý výbor. V roce 2002 byl zvolen nový výbor společnosti pod vedením prof. MUDr. Petra Goetze, CSc., a novým sekretářem se stala RNDr. A. Oltová z brněnského Oddělení lékařské genetiky FN.

Před založením Slovenské společnosti lékařské genetiky i po něm, koncem 60. let, čeští a slovenští genetici vždy velmi těsně spolupracovali. Vytvořil se funkční federální výbor, sjezdy se pořádaly vždy celostátně, stejně jako konference a větší pracovní schůze. I po rozdělení Československa kontakty a spolupráce pokračují. Mezi zakládajícími členy slovenského výboru lékařské genetiky patřily známé osobnosti prof. Vršanský, který byl i jejím prvním předsedou, výborný genetik a cytogenetik doc. MUDr. Izakovič, prof. MUDr. Š. Sršeň, DrSc., MUDr. Tajmírová, CSc., doc. MUDr. M. Ondrejčák, CSc., MUDr. P. Križan, CSc., a další.

Lékařská genetika je samostatným vědním oborem v systému lékařských věd. Specifickými metodami analyzuje podíl dědičnosti a faktorů prostředí v etiologii a patogenezi chorob a vrozených vad. Její význam velmi rychle vzrůstá, neboť vedle kardiovaskulárních chorob a nádorů převažují v současné klinické praxi dědičné choroby a vady včetně chorob vyvolaných zhoršováním životního prostředí u osob s dědičnými dispozicemi a samozřejmě nesmírně aktuální problematika genetických dispozic pro neoplazie.

V posledních 5 letech vidíme výraznou změnu v metodikách a celkovém pochopení tohoto základního lékařského oboru. Je to dáno mimořádným rozvojem technik analýzy DNA. Jejich pomocí se dostáváme k podstatě mnohých široce rozšířených onemocnění prakticky ve všech oborech medicínských věd. Aktuálním úkolem naší odborné společnosti je zachycení jeho mimořádně rychlého nástupu a zvládnutí výuky tohoto oboru tak, aby nastupující generace lékařů byly již schopny uvažovat na genové úrovni jednotlivých chorob.

Významné aktivity

První celostátní sjezd lékařské genetiky se konal v roce 1972 v Plzni, další následovaly v 3–4letých intervalech na různých místech Čech, Moravy a Slovenska. Odborná úroveň sjezdů byla tradičně velmi dobrá – i v dobách složitých, kdy se organizátorům dařilo udržet kontakt se světem účastí zvaných zahraničních genetiků. V roce 2003 byl zatím poslední celostátní sjezd uspořádán opět v Plzni a přítomnost velkého množství mladých pracovníků svědčí o jejich zájmu – s výrazně se zvyšujícím zájmem hlavně v oblasti molekulární genetiky.

Kromě pořádání sjezdů a sympozií je SLG kontinuálně aktivní v organizaci pracovních dnů a konferencí. Jde minimálně o šest akcí ročně, které jsou pravidelně uveřejňovány v odborném tisku i seznamu akcí ČLS JEP. Zejména je třeba se zmínit o odborné i organizační spoluúčasti členů SLG a výboru na každoročních tradičně vysoce odborně i organizačně ceněných konferencích Klinické a experimentální cytogenetiky, které pořádá Cytogenetická sekce Biologické společnosti ČAV (dříve ČSAV). Podobně je tomu u akcí Ultrazvukové sekce České gynekologické a porodnické společnosti ČLS JEP, dokumentující vzájemnou provázanost při prenatálním řešení problematiky vrozených vývojových vad a dědičných onemocnění, popř. se Sekcí fetální medicíny téže společnosti. Stejně vysoké renomé mají Konference klinické a biochemické genetiky hyperlipoproteinémií, jejichž tradici založil zesnulý prof. MUDr. J. Šobra, DrSc. Pracovní dny dědičných metabolických poruch se datují od roku 1970 a pořádají se pravidelně po dvou letech střídavě v Čechách, na Moravě a na Slovensku. Jejich organizátorem byl opakovaně prof. MUDr. J. Hyánek, DrSc., a patří k velmi ceněným aktivitám i biochemické společnosti. Klinicko-genetické pracovní dny, zaměřené na pestrnou škálu problémů zasahujících do všech oblastí medicíny, jsou vždy pečlivě organizovány, s bohatou účastí a širokou diskusí. Již tradicí jsou pravidelné pracovní dny molekulární genetiky, pořádané prof. MUDr. Brdičkou, DrSc. Je to oblast měnící výrazně naše etiopatogenetické i terapeutické medicínské uvažování. V posledních třech letech vidíme velký zájem o problematiku lékařské genetiky ze strany členů Sekce asistované reprodukce České gynekologické a porodnické společnosti ČLS JEP jak po stránce vyšetřování pacientů, tak o odborné otázky v rámci konferencí a sjezdů, kde právě tento obor nastoluje velké množství otázek nejen typicky medicínských, ale i etických a právních. V neposlední řadě je třeba se zmínit o mohutném nástupu onkogenetiky v hematologické oblasti i u solidních tumorů. Odpovídá tomu i početná účast i živá diskuse na pravidelných Onkogenetických dnech SLG s mezinárodní účastí, které se v roce 2003 konaly již po osmé. Jsou to právě jednotlivá oddělení lékařské genetiky, která by měla zajišťovat fundované genetické konzultace u onkologických pacientů.

Vzhledem k charakteru oboru byla nutná významná participace naší odborné společnosti při přípravě nové zdravotnické legislativy. Pro účely připravovaného zákona o zdraví bylo opakovaně připraveno paragrafové znění části, která se týká vyšetřování lidského genomu a zamezení zneužitelnosti závěrů vyšetřování. Naopak i mezinárodně podpořila společnost možnost využití kmenových embryonálních buněk ke klonování tkání a orgánů jako významnou perspektivní pomoc transplantace potřebným pacientům. Zákaz by jednoznačně vedl k přerušení biotechnologického výzkumu vedoucímu k pomoci trpícím. Jednoznačně negativně se však staví ke klonování lidských jedinců. Společnost lékařské genetiky připravila podklady k zákonu o zdravotní péči a k zákonu o vzdělávání ve zdravotnictví. Pro Legislativní radu vlády ČR byl připraven dokument „Analýza pro přípravu legislativní úpravy humánní aplikace moderní genetiky a biotechnologie v ČR“. Společně se skupinou dalších evropských genetických společností se i česká lékařská genetika připojila k prosazení zákazu patentování částí lidského genomu a jejich využití pro komerční účely.

Systematická postgraduální výuka lékařské genetiky začala koncem 60. let v Institutu pro další vzdělávání lékařů a farmaceutů, původně jako Subkatedra lékařské genetiky při Katedře pediatrie LF UK. Od 80. let se výrazně rozvíjela a rozšiřovala. Původní klinické zaměření se postupně rozdělilo na dva směry: lékařský, připravující atestanty pro klinickou genetiku, a biologický se zaměřením pro práci v jednotlivých genetických laboratořích. Příprava na lékařskou atestaci trvá na odborném pracovišti 3 roky, na biologickou atestaci 2 roky a skládá se jak z části teoretické, tak i praktické. Dlouholetou vedoucí této katedry byla prof. MUDr. M. Kučerová, DrSc., která se významnou měrou zasloužila o rozvoj této vědní disciplíny v našich zemích. V roce 2003 se původní subkatedra transformovala na Katedru lékařské genetiky LF UK, z Thomayerovy nemocnice přesídlila do Nemocnice Motol a jejím novým přednostou se stal prof. MUDr. P. Goetz, CSc.

V roce 2003 vznikla z iniciativy prof. P. S. Harpera (Británie) pracovní skupina, snažící se dokumentovat historii lékařské a klinické genetiky v jednotlivých zemích Evropy, popř. také v dalších částech světa. Za českou republiku byli přizváni dva spolupracovníci: prof. MUDr. P. Goetz, CSc., a prof. MUDr. J. Šantavý, CSc., protože právě naše území má jistě do světového archivního fondu možnost něco nabídnout.

Zahraníční spolupráce

- Kolektivní členství: European Society of Human Genetics (skupina 20 členů společnosti se stala členy v roce 1991).
- International Federation of Human Genetics Societies – SLG je od roku 1997 řádným členem od roku 1998.
- Společnost lékařských genetik Adriaticko-alpských zemí – SLG je členem od roku 1998.
- European Cytogenetic Association – jejími členy jsou členové cytogenetické společnosti.

Ocenění

- Čestní členové – domácí: prof. MUDr. J. Charvát, prof. MUDr. B. Sekla, prof. MUDr. O. Hněvkovský, doc. MUDr. M. Černý, prof. MUDr. J. Šobra.
- Čestní členové – zahraniční: prof. W. Hermann, prof. E. Passarge, prof. H. W. Rüdiger, prof. dr. W. Engel, prof. H. Galjaard, prof. dr. N. P. Bočkov, prof. H. J. Bremer, prof. S. K. Wadman, prof. J. Koch, prof. E. J. Knapp, prof. Jai R. Singh.
- Prezidiální ceny jsou minimálně 4: prof. MUDr. J. Šobra, doc. MUDr. J. Žizka, prof. MUDr. E. Seemanová, prof. MUDr. P. Goetz.
- Mendelovy medaile: prof. Dr. McDermot, prof. MUDr. D. K. Kalousek, prof. MUDr. Jan Kraus, prof. MUDr. I. A. Lamprecht, prof. Dr. Zergollern, prof. Jai Rup Singh, prof. MUDr. V. Steinbicker, prof. Dr. H. Galjaard, prof. Dr. W. J. Kleijer, prof. Dr. M. Niermeijer, prof. Dr. H. W. Rüdiger, prof. Dr. E. Passarge, prof. Dr. W. Engel, prof. Dr. H. Höhn, prof. Dr. R.A. Pfeiffer, prof. Dr. W. Lenz, prof. Dr. Mikkelsen, doc. MUDr. Fr. Lošan, CSc., a prof. MUDr. P. Goetz, CSc.

SLG pravidelně uděluje Ceny za nejlepší publikace roku.

Vnitřní členění

Původně poměrně homogenní struktura, pokud jde o zaměření členů Společnosti lékařské genetiky, se s postupující specializací začala štěpit. Odborná orientace části jejích členů vyústila v ustavení Sekce molekulární genetiky pod současným vedením prof. MUDr. M. Macka, jr., DrSc. Velmi úzké vztahy jsou s Cytogenetickou sekcí AV ČR, která je vedena prof. ing. K. Michalovou, DrSc. a Sekcí fetální medicíny České gynekologické a porodnické spo-

lečnosti ČLS JEP. V rámci řešení problematiky vrozených vývojových vad je třeba se zmínit o propojení na úrovni obou výborů se Sekcí ultrazvukové diagnostiky České gynekologické a porodnické společnosti ČLS JEP, vedené doc. MUDr. P. Caldou, CSc. Podobně velmi dobré výsledky přináší spolupráce s biochemickou společností, konkrétně její Sekcí vrozených vad metabolismu.

Předseda: Prof. MUDr. Petr Goetz, CSc.

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF a FN Motol, Praha

Místopředsedové:

Prof. ing. Kyra Michalová, DrSc.

Centrum nádorové cytogenetiky 1. LF UK, Praha

Prim. MUDr. Vladimír Gregor

Oddělení lékařské genetiky Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha

Prim. MUDr. Lenka Foretová

Masarykův onkologický ústav, Brno

Vědecký sekretář: RNDr. Alexandra Oltová

Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Brno

Aktuální informace o Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP jsou dostupné na internetové stránce: www.czechia.com/slg.

Podklady zpracoval prof. MUDr. J. Šantavý, CSc.