

Vývoj lékařské genetiky v České republice v posledních šedesáti letech

Milan Macek sr.¹

¹*Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a FN Motol*

Od roku 1950 byla oficiálně podporována ideologie tzv. lisenkismu, která však nebyla v odborné komunitě přijata. V roce 1962 ji prof. M. Hašek na plenárním zasedání Československé akademie věd vyvrátil jakožto nevědeckou ideologii a v předchozím roce 1961 podpořil vznik prvního oddělení lékařské genetiky na tehdejší Fakultě dětského lékařství (současné 2. lékařské fakultě) Univerzity Karlovy. Lysenkismus byl oficiálně opuštěn až v roce 1965. V roce 1966 Ministerstvo zdravotnictví prostřednictvím 1. koncepce lékařské genetiky legalizovalo lékařskou genetiku jako lékařskou specializaci, podpořilo povinné vytvoření kateder lékařské genetiky na všech lékařských fakultách a zavedlo postgraduální vzdělávání lékařů v tomto oboru. V roce 1967 byla vytvořena Cytogenetická sekce Česko-Slovenské Biologické společnosti a rovněž tak Česká společnost lékařské genetiky ČLS JEP. Následně v roce 1969 zahájilo činnost 6 oddělení lékařské genetiky a 7 cytogenetických laboratoří. V roce 1971 byla provedena první úspěšná prenatální cytogenetická diagnóza Downova syndromu a od té doby se prenatální cytogenetická diagnostika prevence chromosomových aneuploidií a metabolických poruch prováděla na celostátní úrovni, často v úzké spolupráci se západoevropskými partnery. Před rokem 1979 garantovala všechna regionální oddělení komplexní genetické služby včetně prenatální diagnostiky pomocí ultrazvuku a gynekologicko-porodnického vyšetření u těhotenství se zvýšeným genetickým rizikem. V roce 1980 byla přijata nová vládní Koncepce lékařské genetiky, která začlenila genetické služby do národního systému zdravotní péče a financovala jejich další rozvoj. V letech 1990-2022 došlo k výraznému pokroku v oblasti včasné cytogenetické a molekulárně genetické diagnostiky a prenatálního screeningu, včetně rychlého rozvoje nestátní genetických laboratoří nebo zdravotnických zařízení. V roce 2011 byla na evropské úrovni lékařská genetika ustanovena jakožto primární lékařská specializace. Došlo k rozšíření mezinárodní spolupráce, získali jsme podporu z národních/evropských grantů a bylo zavedeno sekvenování nové generace, které je dosud plně hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Lékařská genetika je plně etablovaný obor v České republice, který zajišťuje kvalitní diagnostiku a výzkum na evropské úrovni.

00064203/6003 IP FN Motol