

Zápis z 2. setkání Meziresortní rady pro genetiku a genomiku

– Pracovní skupina lékařské genetiky a genomiky

Datum a čas: 26. 6. 2025, 14:00-15:00

Místo konání: online (Zoom)

Přítomni (abecedně):

L. Dušek (do 14:13), V. Franková, Z. Gütter, J. Horák, O. Hradil, L. Matyska (od 14:15), Š. Pospíšilová, O. Slabý, H. Svozilová, P. Šustek (od 14:05), J. Vondrášek, T. Zima (od 14:20)

-
- **Důvod schůze:**
 - **V koncepci jsme přislíbili, že vypracování tezí pro strategické dokumenty proběhne do konce června 2025. Sepisování materiálů by na základě dnešní domluvy mělo proběhnout v červenci, kompilace materiálů proběhne v srpnu.**
 - **Následně navážeme po létě.**
 - Rekapitulace:
 - 15. ledna schválila vláda ČR Meziresortní radu pro genetiku a genomiku
 - Hlavní gesce – Ministerstvo zemědělství
 - Pod Ministerstvem zemědělství by ještě měla vzniknout pracovní skupina pro genetiku živočichů (ale ještě není ustanoveno); bioinformatika bude mít překryv napříč všemi skupinami.
 - L. Dušek: **Důležité legislativní úpravy**, zejména zákon 372 – zdravotnický informační systém
 - NZIS/ÚZIS má nyní plný mandát centralizovat výsledky laboratorních vyšetření
 - Souběžně s tím je tam mandát – omických dat do NZIS
 - Váže se k tomu vyhláška (č. 373), kdo to má hlásit, co vše atd. – tato vyhláška zatím není vydána, L. Dušek si myslí, že ÚZIS k tomuto není dostatečně kompetentní; dohoda se Š. Pospíšilovou, že by na toto téma měla proběhnout schůzka někdy v červnu/srpnu 2025.
 - Vyhláška by nejdříve vyšla od 1. 1. 2026
 - Bavíme se zejména o poskytovatelích zdravotnických služeb
 - Nutno promyslet, jak se s daty bude pracovat (na úrovni přístupu poskytovatelů, jak vyřešit jednotlivé use-cases atd.)
 - Š. Pospíšilová si myslí, že leden 2026 je velmi optimistický termín
 - I v případě, že by šlo jen o diagnostická data
 - Vyžadovalo by to další jednání včetně účasti M. Macka, jakým způsobem by se dalo sdílení uchopit, jaké by byly IT kapacity, zabezpečené cloudy
 - Otázka je, jestli skutečně dělit diagnostická a výzkumná data (mnohdy jsou tam překryvy)
 - Je dobře, když diskuze začneme, osobně to podporuje
 - Určití pacienti se sekvenují na několika různých místech a zatím není mechanismus, jak data sdílet
 - L. Dušek – časový diktát nikde není; od 1. 1. 2026 bude (doufá) dobudována struktura eHealth
 - O. Hradil – zmiňuje, že by se něco o tom (co zmiňoval L. Dušek) mělo objevit ve strategii Meziresortní rady + úkoly k tomu
 - J. Vondrášek – toto by se týkalo výzkumných nebo diagnostických dat?

- Š. Pospíšilová – kde dělat dělicí čáru? Jasná dělicí čára je např. to, co se vykazuje na pojišťovnu a to, co ne.
- V. Franková – očekává poměrně rozsáhlou diskuzi, i ohledně dalšího možného využití dat; to vyplynulo i z diskuze 1+MG, že to není tak jednoduché.
- Š. Pospíšilová + J. Horák – následně **postupné procházení dokumentu, co je potřeba rozpracovat:**
 - Část **digitalizace zdravotnictví** – může rozpracovat V. Bystrý ve spolupráci s vedením ELIXIRu (J. Vondrášek, L. Matyska). Prosba, zda by mohli připravit kapitolu na toto téma (půl stránky/stránku) přes červenec?
 - J. Vondrášek přislíbil, že ano.
 - Část za **zdravotnická data** – L. Dušek, Z. Gütter
 - **Diagnostika a léčba** – můžeme se bavit o tom, jak kapitoly vytvářet
 - **Nádorová onemocnění** – podělili by se Š. Pospíšilová s O. Slabým
 - O. Slabý souhlasí
 - **Komplexní onemocnění** – zvážíme, do jaké míry tuto kapitolu zahrnout
 - **Mikrobiologie** – probráno s p. ředitelkou Mackovou
 - Kontaktován prof. Dřevínek, ale zatím bez reakce. Souhlas, že mikrobiologická genetika by v dokumentu měla být zahrnuta (i s ohledem na ATB rezistenci).
 - **Farmakogenetika** – souvisí s dědičnými i nádorovými onemocněními
 - V 1+MG skupině je zástupcem prof. Slanař, kterého oslovíme.
 - **Napojení na stávající aktivity velkých výzkumných infrastruktur**
 - NCLG/NCMG
 - ELIXIR
 - EATRIS – tam bychom se propojili s M. Hajdúchem
 - L. Matyska navrhuje přidat i biobanky – BBMRI, jako dobrý příklad spolupráce ELIXIRu a BBMRI.
 - **Spolupráce s dalšími odbornými společnostmi**
 - T. Zima navrhnul přidat Biochemie, mol. biologie (je to však na diskuzi).
- Š. Pospíšilová – sekce **mezinárodní návaznosti**
 - Nabádá k doplnění dalších relevantních projektů/iniciativ, kde se účastní ČR (např. O. Slabý, ale i jiní).
 - Doplnění části o vzniku Genome EDIC.
- O. Hradil – zdůrazňuje, že i ve strategii by měly být mezinárodní návaznosti; do čeho se chceme zapojit, z mezinárodních návazností plynou finanční potřeby; když dořešíme text strategie, měli bychom to překlomit do finanční diskuze, např. s poskytovateli financí (MŠMT, AZV, TAČR, GAČR...)
- Š. Pospíšilová
 - Vzdělávání by zasloužilo samostatnou kapitolku, narážíme na nedostatky klinických genetiků, možná bude potřeba jiná forma vzdělávání zdravotnických pracovníků v oblasti genetiky.
 - **Etika a právní rámec** = nepostradatelné v této oblasti – Š. Pospíšilová bude ráda za spolupráci s V. Frankovou (V. Franková: pokud bude poptávka, rádi rozpracuji již existující text).
- Š. Pospíšilová
 - **Mezinárodní standardizace** – hodně se řeší v rámci iniciativy 1+MG
 - Navrhuje začít národní úrovní a tou evropskou se můžeme inspirovat.
 - **Genová terapie** – již rozpracováno, požádán Petr Lesný (předseda společnosti pro genovou terapii). V případě potřeby je schopen doplnit další materiály v oblasti genových terapií.
 - **Novorozenecký screening** – materiál zaslala Ing. Pešková, která je hlavní koordinátorkou české části novorozeneckého screeningu.
- **Nad čím se zamyslet:**

- **Využití genomických přístupů v diagnostice vzácných onemocnění** – Š. Pospíšilová poprosí M. Macka
- **Využití genomických přístupů v diagnostice nádorových onemocnění** – domlouvali bychom se s O. Slabým
- K oběma se vztahuje **personalizovaná medicína**
- **Mikrobiologie** – Š. Pospíšilová je v kontaktu s mikrobiologickou společností a p. Mackovou
- **Dotaz, zda chybí nějaká problematika s ohledem na lékařskou genetiku**
 - Z. Gütter – chybí mi tam **screening**, v úvodní části je diagnostika a léčba, ale strategie by se měla zaměřit i na screening jako takový. Navrhuje zmínit screening v úvodu/úvodní tabulce by měl být screening zmíněn (za jakých podmínek a u jakých osob).
 - Š. Pospíšilová souhlasí s jednou kapitolou věnovanou screeningu.
 - Z. Gütter: Doporučuje **nepoužívat slovo „sdílení“**, ale spíše **„zpřístupňování“** dat pro určité účely“. Nelze to dodržovat úplně všude a vždy, ale např. EHDS to v těle dokumentu dodržuje (sdílení dat pro obecnou veřejnost vyvolává emoce).
 - V. Franková: Terminologie „sdílení“ je zavedená, ale „zpřístupňování“ je v pořádku. Nemyslí si však, že terminologie je tak důležitá; důležité je, za kterých podmínek se tak děje.
- **Legislativní otázky:**
 - Petr Šustek – souhlasí se zapojením. Vnímá svou roli jako pomocnou; to, co vytvoříme, je schopen revidovat z právního hlediska.
- **Finanční úhrady genetického vyšetření**
 - Š. Pospíšilová prosí o spolupráci a doplnění.
 - Z. Gütter – ekonomika se týká i screeningů, který je poměrně drahý.
 - V. Franková – screening se provádí pro určitou, jasně definovanou populaci (pro kterou má být jasným přínosem a má mít minimální rizika) a je hrazen. Např. novorozenecký screening = definovaná populace.
- Š. Pospíšilová – souvislost s EHDS
 - Uvidíme, nakolik bude prosazena legislativa EHDS
 - Z. Gütter – je platná už od letošního března.
- **Genomika v ČR:**
 - Zmínili jsme projekty, o kterých víme. Prosba o **doplnění**, např. z oblasti patogenů
- **Informování veřejnosti**
- **Spolupráce s patientskými organizacemi** – v dokumentu nutné zmínit. ČAVO je velmi aktivní, kontaktovali nás prostřednictvím Ministerstva zdravotnictví. Je otázkou, zda zahrnout více patientských organizací? V tomto typu dokumentu nemá smysl zahrnovat všechny organizace.
 - Probereme to s M. Mackem, má k této organizaci blízko
 - V. Franková: Spolupracuji s ČAVO. Nemám zkušenosti s konkrétními pac. organizacemi, ale zeptám se, jestli by dávalo smysl, aby se angažovaly v tvorbě strategie i konkrétní pac. organizace.
 - Š. Pospíšilová: zvažme výběr několika aktivnějších organizací.
- Š. Pospíšilová: Chybí nějaká problematika, co by měla být doplněna?
 - O. Slabý: **Analytická část zabývající se aktuálním stavem, vč. měřitelných ukazatelů**, abychom měli zmapováno, jak si oblast vede, co jsou cílové indikátory, kterých bychom chtěli dosáhnout na základě plnění té strategie. Bývá zvykem v těch strategiích podobná data zmiňovat.
 - Š. Pospíšilová souhlasí – je otázka, zda udělat jednu kapitolu stávající stav, nebo do každé té kapitoly přidat nějaký úvod.
 - O. Hradil: Připomíná, že zatím pracujeme bez koordinace s Ministerstvem zemědělství/zemědělskou pracovní skupinou ohledně struktury dokumentu, měli bychom se pobavit o tom, jak to sladit.

- J. Vondrášek: Ptá se na EDIC, aktuální stav.
 - O. Hradil: EDIC nebude legislativou, ale centrálním koordinátorem (střežou) jak krátkodobě, tak v dlouhodobém horizontu (integrace do EHDS).
 - Jsou nesoulady mezi tím, co různé komunity chtějí (zdravotnická, výzkumná) – z toho pohledu je EDIC potřeba
 - Lucembursko jasně garantovalo, jak chce EDIC financovat
 - Za ČR v pondělí/úterý R. Wildová podepsala nezávazný Statement of Intent, který se snaží o to, aby ČR byla mezi zakládajícími státy EDICu.
- **O. Hradil: Z naší strany pošleme aktualizovaný dokument, kdo by měl kam přispět**
 - V září by bylo další setkání, kde domluvíme další kroky.
- **Š. Pospíšilová požádala, aby do srpna bylo možné aktualizovat draft strategie o příspěvky, na kterých jsme se dnes dohodli.** Zároveň budeme kontaktovat pracovní skupinou genetiky a genomiky v zemědělství, abychom se zeptali, jak dokument strukturuje.
- Z. Gütter: **Genetické testy pro spotřebitele (DTC)** – je to dobré téma pro tuto strategii? Chce se na tom kolega P. Šustek podílet? Spotřebitel si je platí sám, zpravidla tam není účastník lékař.
 - P. Šustek: je otázka, zda řešit DTC v této strategii
 - V. Franková: Souhlasí s panem Šustkem; nelze to asi právně ošetřit; jediná země, která to má právně ošetřené, je Francie (a ta DTC zakázala).
 - Z. Gütter: DTC generují zdravotnická data, přitom je v této oblasti právní vakuum. Má smysl vytvořit právní rámec?
- Š. Pospíšilová pošle **šablonu, jak má strategie vypadat**
- **Úkoly pro tým MU:** trochu upravit aktuální strukturu strategie, doplnit jména, poslat to paní Götzové.
- **Úkoly pro Meziresortní radu:** Rozděleny v rámci této schůzky, v průběhu července prosíme o zaslání podkladů, v srpnu na MU vše dáme dohromady a rozešleme všem členům.