

---

# Diagnostika vzácných onemocnění na světové úrovni

---

## Diagnostika vzácných onemocnění na světové úrovni



**Zdravotnické noviny, 25.10.2010, rubrika Diabetologie, strana 10, autor Jaroslava Sladká**

Biochemická laboratoř Ústavu dědičných metabolických poruch **1. LF UK** a VFN (ÚDMP) v Praze získala od Českého institutu pro akreditaci osvědčení podle normy ČSN EN ISO 15189 a tím i celosvětový kredit k diagnostice vzácně se vyskytujících onemocnění.

Akreditační příprava pracoviště byla součástí projektu Metabolické diagnostické centrum, který je podporován Finančním mechanismem EHP/Norsko a Všeobecnou fakultní nemocnicí v Praze.

Sir Fleming by neuspěl

„Obnova a doplnění výbavy laboratoře špičkovými analytickými přístroji, rozšíření souboru diagnostických metod i zlepšení systému interní a externí kontroly kvality na nás sice kladlo značné nároky, ale s pozitivním výsledkem,“ shrnula akreditační proces primářka ÚDMP MUDr. Sylvie Šťastná, CSc., MBA. „Kdyby systém ISO existoval v době Alexandra Fleminga, jenž svůj klíčový objev uskutečnil na základě náhodného využití systematického nepořádku v laboratoři, lidstvo by zřejmě nemělo penicilin,“ zažertoval zástupce ředitelky VFN MUDr. Jan Bříza, CSc., MBA. Ve vážnější rovině zároveň poukázal na to, že současné úspěchy medicíny už nejsou založeny na náhodných objevech a pozornost je třeba zaměřit na zkvalitnění dostupných diagnostických a výzkumných metod.

Vzácné nemoci nejsou okrajový problém

Usnesením vlády ČR ze 14. června 2010 byla přijata Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020. Definice vzácného onemocnění není dána typem postižení, ale jeho výskytem v populaci. Podle tohoto kritéria je vzácné onemocnění takové, kterým trpí méně než 5 lidí z 10 tisíc. V kartotéce každého praktického lékaře se objeví minimálně jeden pacient s dědičnou metabolickou poruchou, přičemž neexistuje žádné kritérium, podle kterého by ho klinik mohl poznat. Zhruba jedna třetina těchto případů je ovlivnitelná léčbou. Diagnostika, která určí následnou terapii, ale vyžaduje vysoký stupeň expertizy při interpretaci výsledků. Právě tady sehraje zásadní roli kvalitní laboratorní vyšetření.

V ÚDMP je prováděn selektivní screening u zhruba 6 tisíc pacientů ročně. Jsou zde stanovovány metabolity (stovky různých látek) v enzymologické laboratoři, v laboratoři DNA diagnostiky a v laboratoři patologie. Od 1. října 2009 sem přicházejí v rámci novorozeneckého screeningu také vzorky od dvou třetin novorozenců, u kterých se provádí vyšetření deseti nemocí.