

Motivační dopis

kandidatura do výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

Vážené kolegyně, vážení kolegové,
Vážená volební komise,

dovoluji si tímto předložit opětovně svou kandidaturu do výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP pro nadcházející funkční období.

Lékařská genetika a genomika se v posledním desetiletí posunula z úzce vymezené primární specializace do pozice jednoho z klíčových pilířů moderní medicíny. Genomické informace dnes zásadním způsobem ovlivňují diagnostiku, prognózu i terapii napříč celým spektrem klinických oborů – od prenatální a pediatrické péče, přes onkologii a neurologii až po preventivní a prediktivní medicínu. Tento rychlý vývoj přináší mimořádné příležitosti, ale i nové odpovědnosti, a to jak pro jednotlivé odborníky, tak pro naši odbornou společnost jako celek.

Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP vnímám jako klíčovou platformu, která by měla dlouhodobě formovat strategii oboru v České republice. Její role by neměla být pouze odborně-garanční, *ale i koncepční, koordinační a reprezentativní* – směrem ke státní správě, zdravotním pojišťovnám, akademickým institucím, mezinárodním organizacím i patientské veřejnosti. Právě v době rychlé implementace genomických technologií je nezbytné, aby hlas odborné společnosti byl jasný, respektovaný a opřený o konsenzus členské základny. Je také velmi důležité vzhledem k nedostatku lékařských genetiků vymezit, co „našemu oboru“ skutečně patří, tj. *primárně transgenerační a prediktivní problematika*, a co mohou jiní specialisté uvážlivě a ve spolupráci s námi indikovat – tj. *primárně intragenerační problematika*, „*therapy-guiding*“ nebo *farmakogenetika*. Vymezení uvedených rolí v mezioborových týmech bude naprosto zásadní a bude mít také dopad na úhrady z veřejného zdravotního pojištění.

Ve Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP působím dlouhodobě a měl jsem čest být již třikrát zvolen jejím předsedou (celkem dvanáct let aktivní práce ve vedení společnosti), včetně členství ve výboru po předchozí 3 volební období. Tato zkušenost mi umožnila detailně poznat nejen *potenciál*, *ale i limity fungování odborné společnosti* v českém zdravotnickém systému. Opakovaná důvěra kolegyně a kolegů pro mne vždy představovala závazek k otevřenému, týmovému a systémově orientovanému vedení, nikoli k individuálním ambicím. Vždy mi šlo o obor jako celek a o sladění zájmu a mandátu státní a nestátních zdravotnických zařízení v systému solidárního zdravotního pojištění.

Během dosavadních funkčních období jsem se spolu s kolegy podílel na posilování odborné identity oboru, na rozvoji genetické legislativy (zákony 372/2011 Sb. a 373/2011 Sb., bioetiky – ratifikace Dodatkového protokolu o genetickém testování pro zdravotní účely v roce 2019), rozvoje problematiky vzácných onemocnění ve spolupráci s patientskými organizacemi, na komunikaci s Ministerstvem zdravotnictví ČR a zdravotními pojišťovnami, na stabilizaci specializačního vzdělávání (lékařů) i na zapojení české lékařské genetiky do evropských struktur (ESHG.org) a projektů (7. RP-Horizon Europe).

Za zvláště důležité považuji postupné propojování klinické praxe, laboratorní diagnostiky a výzkumu – tedy přístup, který odpovídá modernímu pojetí genomické medicíny a který je zároveň udržitelný z hlediska kvality péče o pacienty. *Do budoucna vidím zásadní výzvu v tom, aby se genetika a genomika nestaly „neviditelnou infrastrukturou“ jiných oborů, ale aby si zachovaly jasně definované odborné jádro, kompetence a odpovědnost.* To vyžaduje aktivní roli odborné společnosti při tvorbě metodických doporučení, při nastavování standardů kvality genetických vyšetření i při formulaci odborných stanovisek k nově zaváděným technologiím, včetně sekvenování nové generace, dlouhých čtení, pokročilé bioinformatiky a interpretace genomických dat v klinickém kontextu. *Velkou výzvou bude představovat i zavádění AI do klinicko-diagnostické praxe!*

Pokud mi bude opětovně projevena důvěra, rád bych se ve výboru SLG ČLS JEP podílel zejména na:

- *formování dlouhodobé vize oboru lékařské genetiky a genomiky v ČR, s důrazem na jeho roli v individualizované a preventivní medicíně;*
- *posílení odborné autority společnosti při jednání se státními institucemi a plátcí zdravotní péče;*
- *podpoře kvalitního a moderního vzdělávání, včetně systematické práce s mladší generací lékařů a nelékařských odborníků;*
- *rozvoji mezinárodní spolupráce a aktivní účasti České republiky na evropských iniciativách v oblasti genomické medicíny a vzácných onemocnění;*
- *transparentní a otevřené komunikaci uvnitř společnosti, reflektující odbornou, ekonomickou (státní versus nestátní zdravotnická zařízení) i regionální rozmanitost členské základny.*

Kandidaturu do výboru nevnímám jako návrat k minulosti, ale jako možnost přispět k tomu, aby se Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP stala respektovaným aktérem v době, kdy se genomická medicína stává nedílnou součástí běžné klinické praxe. Jsem přesvědčen, že mé klinické, akademické i organizační zkušenosti mohou být v tomto období pro výbor společnosti přínosem.

Děkuji Vám za zvážení mé kandidatury a za Vaši dlouhodobou práci ve prospěch našeho oboru.

prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.