

Prof. RNDr. ŠÁRKA POSPÍŠILOVÁ, Ph.D.

Kandidatura do výboru Společnosti pro lékařskou genetiku a genomiku

Pracoviště: Fakultní nemocnice Brno a Masarykova univerzita – CEITEC a Lékařská fakulta

E-mailové adresy: sarka.pospisilova@ceitec.muni.cz; pospisilova.sarka@fnbrno.cz;

Vážené kolegyně a kolegové,

ráda bych se ucházela o možnost působení ve výboru SLGG v období 2026 – 2030 a navázala tak na svoje současné členství ve výboru SLGG. Dovoluji si Vás proto seznámit se svými pracovními aktivitami a činnostmi, kterým jsem se ve výboru SLGG věnovala a dále plánuji rozvíjet. Budu velmi ráda za Vaši podporu.

Souhrn pracovních aktivit a dosažených výsledků

Moje pracovní aktivity jsou zaměřeny zejména na **molekulárně genetickou diagnostiku dědičných, hematologických a onkologických onemocnění**. Řadu let působím jako **vedoucí Centra molekulární biologie a genetiky (CMBG)** Interní hematologické a onkologické kliniky Lékařské fakulty MU a FN Brno, ve kterém provádíme diagnostiku řady onemocnění zahrnující analýzy germinálního i somatického genomu v rámci odbornosti 816. Současně působím jako **přednostka Ústavu lékařské genetiky a genomiky LF Brno a FN Brno**, ve kterém probíhá genetické poradenství a klinická vyšetření pacientů (odbornost 208), včetně indikací laboratorních výkonů a interpretací výsledků. Výzkumné činnosti v oblasti genetických a nádorových onemocnění se věnuji v **Centru molekulární medicíny CEITEC Masarykovy univerzity**, jehož součástí je také genomická a bioinformatická sdílená laboratoř. Kromě této odborné práce v současnosti zastávám funkci prorektorky Masarykovy univerzity pro výzkum a doktorské studium.

Dosažené výsledky a úspěchy: Jsem spoluautorkou více než 250 vědeckých publikací a odborných knih (H-index 48) a získala jsem řadu odborných ocenění, např. 3x **Cenu ministra zdravotnictví**, 2x **Cenu Ligy proti rakovině**, 3x **Cenu předsednictva České lékařské společnosti J. E. Purkyně**, **Cenu Hlávkovy Nadace**, 3x **Cenu společnosti pro biochemii a molekulární biologii** a byla jsem zvolena členkou Evropské molekulárně biologické organizace **EMBO**. Velmi si vážím nedávných ocenění udělených v roce 2025 – čestného uznání od společnosti **MENSA** za šíření dobrého jména České republiky ve světě a **státního vyznamenání Medaile za zásluhy v oblasti vědy** uděleného prezidentem republiky Petrem Pavlem.

Organizace genetických konferencí a akcí pro veřejnost

V roce 2024 jsem byla hlavní organizátorkou **Konference DNA diagnostiky** konané v Brně (možná někteří vzpomínáte na tuto konferenci v hotelu Passage, návštěvu Mendelova opatství a Starobrněnské pivovarské restaurace ☺). U příležitosti oslav 200. výročí narození G. J. Mendela jsem organizovala **Mendelovu genetickou konferenci** za účasti 3 Nositelů Nobelovy ceny a dalších skvělých hostů, a nyní připravujeme další ročník této akce na červenec 2027 (viz web SLGG, budete vítáni). Každoročně se také podílím na organizaci populárně vědeckého programu na **Festivalu Mendel** konaného vždy v červenci u příležitosti Mendelových „narozenin“, který spojuje genetiku s kulturními akcemi a každoročně přiláká tisíce návštěvníků.

Současné a plánované odborné aktivity v oblasti genetiky a genomiky

V rámci svých pracovních aktivit se podílím na řešení koncepčních i běžných provozních záležitostí v prostředí **diagnostické laboratoře molekulární genetiky**, která je součástí velké fakultní nemocnice, a také ve **výzkumné laboratoři lékařské genomiky** v CEITEC MU. Díky tomu mám dlouholeté zkušenosti s potřebami i problémy, kterými se podobná pracoviště zabývají, a snažím se hledat možná řešení, která by pomohla všem podobným pracovištím. Například jsem se před několika lety podílela na vzniku výkonu 94365 pro NGS analýzu somatického genomu, který v praxi velmi chyběl. V zapojení do procesů vzniku a „kultivace“ genetických zdravotních výkonů budu ráda v rámci výboru SLGG pokračovat.

Podílela jsem se také na založení výzkumné infrastruktury **Národní Centrum Lékařské Genomiky**, která sdružuje významná pracoviště poskytující genomické analýzy. Koordinovala jsem projekt **ACGT** neboli „**Analýza českých genomů pro teranostiku**“, v rámci kterého bylo sekvenováno více než 1000 českých genomů a vytvořena databáze variant v české populaci (www.acgt.cz). V současné době koordinuji navazující projekt **ACGT2** neboli „**Využití komplexního genomického testování - na cestě k lepší diagnostice**“, jehož cílem je porovnání možností různých genomických technologií – NGS s krátkým a dlouhým čtením a optického mapování genomu. Věřím, že tento projekt přinese užitečné výsledky i do rutinní DNA diagnostiky. Na mezinárodní úrovni zastupuji ČR v **Evropské iniciativě „1+ Milion Evropských Genomů“** a v souvisejícím projektu „**Genome of Europe**“, pro který nyní provádíme sběr vzorků a celogenomovou sekvenaci 3000 zdravých jedinců z české populace. S úzce tím souvisí také nastavování **prostředí pro uchovávání genomických dat**, na mezinárodní úrovni např. v rámci projektu **Genomic Data Infrastructure (GDI)**, ve spolupráci s infrastrukturou ELIXIR. Na národní úrovni bych ráda podpořila snahu o evidenci sekvenovaných genomů/exomů, což by zabránilo vznikajícím duplicitám diagnostických NGS výkonů a následnému neuhrazení výkonů zdravotními pojišťovnami.

Další aktivity, které mohou pomoci nastavovat vhodné prostředí pro rozvoj klinické i molekulární genetiky, připravujeme v rámci vládní **Meziresortní rady pro genetiku a genomiku**, do které je zapojeno Ministerstvo zdravotnictví a Ministerstvo zemědělství, ve spolupráci s dalšími vládními institucemi (MŠMT, MŽP, Úřad vlády). Tato rada byla vládou schválena v lednu 2025 a představuje možnost, jak přímo komunikovat genetickou problematiku s představiteli ministerstev. V rámci této rady vedu **pracovní skupinu lékařské genetiky**, a ráda budu tlumočit důležitá témata k řešení – budu ráda i za Vaše případné podněty a těším se na spolupráci.