

Kandidatura do výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

Vážené kolegyně, vážení kolegové,
Vážená volební komise,

Ucházím se o opětovné členství ve výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP pro nadcházející funkční období. Svoji kandidaturu si dovoluji zdůvodnit svými dlouholetými zkušenostmi v oblasti lékařské genetiky, zejména se zaměřením na syndromologickou diagnostiku, též diagnostiku vývojových poruch intelektu (VPI) a poruch autistického spektra (PAS).

Od roku 2001 pracuji jako klinická vedoucí multidisciplinárního týmu, specializujícího se na objasňování genetické etiologie PAS a VPI. Tento tým slouží jako terciální expertní skupina pro celou republiku.

V roce 2021 jsem založila Syndromologickou pracovní skupinu při SLG¹, jejímž cílem je všeobecně rozšířit standardizovaný popis fenotypu prostřednictvím HPO termínů, podílet se na širším využívání digitální fenotypizace v diagnostickém procesu, vzájemně sdílet unikátní případy v rámci pravidelných setkávání a podílet se na jejich diagnostice s využíváním mezinárodní spolupráce, zejména v rámci ERN ITHACA a projektu ERDERA.

Společně s dalšími genetickými klinickými pracovišti zdůrazňuji důležitost aktivního propojování vzácných a ultravzácných syndromických pacientů / rodin a sdílení klinických zkušeností ve spolupráci s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO)². V tomto kontextu jsem se s ČAVO podílela na založení speciální Platformy pro ultravzácná a nediodagnostikovaná onemocnění³. Jsem čestnou členkou a dlouhodobou odbornou garantkou ČAVO. Věnuji se osvětové a vzdělávací činnosti, úzce spolupracuji s patientskými organizacemi, podílím se na zapojování pacientů do výuky mediků 2. LF UK a také na pořádání osvětových a odborných akcí.

Jednou z oblastí, na niž bych se chtěla ve výboru SLG zaměřit, je rozvoj a šíření „genomické syndromologie“ využívající postupu „genotype first approach“, resp. „reverzního fenotypování“, k čemuž je naprosto zásadní stálé rozvíjení standardizovaného popisu fenotypu prostřednictvím Human Phenotype Ontology (HPO) a též digitální fenotypizace. V tomto kontextu bych se nadále snažila rozvíjet multidisciplinární spolupráci ke stanovení diagnózy dosud nediodagnostikovaných případů, a to i v mezinárodním měřítku, především v rámci Evropských referenčních sítí (ERN) pro vzácná onemocnění⁴. Dále bych se zasazovala o rozvoj nových metod – telemedicíny jako jsou telekonzultace, sdílení dat (např. širší využívání Clinical Patients' Management System – CPMS), využívání AI v klinicko-diagnostické praxi a v neposlední řadě také využívání genetické, molekulární a klinické informace o konkrétním pacientovi k přesnější prevenci, diagnostice a personalizované terapii.

Svoji žádost o členství ve výboru SLG bych ráda podpořila svými zkušenostmi s koordinací péče o genetické pacienty a také s více než pětiletým vedením Syndromologické pracovní skupiny při SLG.

V případě zvolení se budu ráda aktivně podílet na dalším rozvoji našeho oboru, včetně edukace a podpory mladých kolegů a kolegyň.

Děkuji za zvážení mé kandidatury,

S úctou
prim. MUDr. Markéta Havlovicová

Praha, 14.2.2026

¹<https://slg.cz/pracovni-skupiny/syndromologie/>

²<https://vzacna-onemocneni.cz/>

³<https://vzacna-onemocneni.cz/projekty/#ultravzacni>

⁴https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_cs