

Optimální vybavení: shora uvedené 4ventilové přístroje nahradit z $\frac{1}{3}$ přístroji 6ventilovými, navíc připojit:

— kompletní katetrizační jednotku		1
— kefalograf		1
— transverzální tomograf		1
— štítový rtg	1	
— videorecording		1

e) Fakultní nemocnice

Jako **optimální vybavení** u NsP III. typu, pouze počet 4ventilových přístrojů upravit podle relace **1 přístroj na 50 lůžek** a postupně tyto přístroje nahradit ze $\frac{2}{3}$ přístroji šestiventilovými. Kromě toho další:

Skupina	Název	Kusů	
		tuzemská výroba	dovoz
	— 6ventilový rtg přístroj	1	
	— kompletní katetrizační jednotka s mingografem		1
	— popřípadě další přístroje s nářadím a doplňky podle požadavků provozu, výzkumu, výuky apod.		
	— nutno počítat s vybavením speciální fotografické laboratoře (vyvíjení rtg kinematografických filmů, jejich redukce, reprodukce, logetronické zpracování, subtrakce, harmonizace s příslušným přístrojovým vybavením)		

U zdravotnických zařízení vyšších typů se bude ve stále větší míře uplatňovat technická automatizace oboru radio-diagnostiky s požadavky, jak je budou přinášet jednotlivé etapy světového vývoje.

Vzor přístrojového vybavení rtg oddělení je perspektivní a počítá se s jeho postupným naplněním podle hospodářských, výrobních, event. i dovozních možností.

13

KONCEPCE LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Čj. LP-211-21. 10. 69.

Dne 31. října 1969.

Referent: Dr. Dufková, tel. 710, linka 461.

Lékařská genetika je samostatným vědním oborem v systému lékařských věd. Svými obecnými metodami analyzuje etiologický podíl genetických a vnějších faktorů při vzniku chorob a vad. Přispívá k výkladu jejich formální a kauzální pathogeneze, přináší nové diagnostické možnosti, včetně cytogenetického vyšetřování a odhalování heterozygotů, nosičů, dispozic a nemocných, používá účinných preventivních zákroků, jako je volba zdravého dítěte, volba pohlaví dítěte, rodinný ochranný režim aj.

Lékařská genetika přináší i nová hlediska a vypracovává metody pro regulaci populačního vývoje a napomáhá tak při řešení problému kvality populace. Svou posudkovou, konziliární a znaleckou činností pomáhá zdravotnickým a společenským institucím. Podílí se na správné a včasné diagnóze geneticky determinovaných chorob, stejně tak jako na jejich depistáži, prevenci i léčení.

Efektivní využití lékařské genetiky v léčebně preventivní péči vyžaduje

1. prohloubit znalosti lékařů v lékařské genetice, jak bylo uloženo vládním usnesením č. 59/1966,
2. podporovat výzkum,
3. podporovat praktické využití lékařské genetiky ve všech oborech léčebně preventivní péče,
4. vybudovat síť pracovišť lékařské genetiky, zajišťujících centrálně obecné úkoly oboru v rámci spádové oblasti, zahrnující území jednoho až dvou krajů (dále jen „oddělení lékařské genetiky“).

Oddělení lékařské genetiky se zřizují v nemocnicích s poliklinikou III. typu, zejména ve fakultních nemocnicích.

Ve fakultní nemocnici může být genetické oddělení umístěno v budově biologického ústavu.

Kvalifikace vedoucího oddělení je v první etapě podmíněna dostatečně dlouhou praktickou přípravou v oboru lékařské genetiky a teoretickou přípravou na doškolovacím místě.

Oddělení lékařské genetiky plní tyto úkoly:

a) Provádí genetické vyšetření k diagnostickým a diferenciálně diagnostickým účelům pro lůžkovou i ambulantní zařízení spádové oblasti, především vyšetření genealogická, cytogenetická a antropogenetická. Ve spolupráci s oddělením klinické biochemie a s transfúzním oddělením zajišťuje i potřebná vyšetření biochemická a imunobiologická.

Pro zajišťování hromadných a jiných specifických biochemických vyšetření pro účely oddělení lékařské genetiky je účelné vyčlenit z oddělení lékařské genetiky potřebný počet pracovníků (např. biochemika a zdravotní laboranty), kteří by tyto úkoly prováděli na oddělení klinické biochemie.

b) Zajišťuje evidenci a depistáž jedinců i rodin s vážnými geneticky determinovanými chorobami, u kterých je známa účinná a realizovatelná forma prevence. Zabezpečuje preventivní opatření u evidovaných rodin.

c) Poskytuje poradenskou péči aktivně vyhledávaným rodinám s výskytem geneticky determinovaných chorob. Podle potřeby u nich provádí genetická vyšetření, stanoví rodinnou a individuální prognózu, navrhuje metody prevence a zprostředkování léčebně preventivní péče.

d) Účastní se ve spolupráci s organizačně metodickým oddělením sledování demografického a populačního vývoje, spolupracuje na jeho rozbořech i na stanovení jeho prognózy a návrzích na regulaci.

e) Spolupracuje s krajskými odborníky při uplatňování lékařské genetiky v praxi, tj. v prevenci, zachytu a léčení geneticky podmíněných chorob a chorob s geneticky podmíněnou dispozicí (tzv. speciálních modifikací).

f) Odborně vede lékaře spádové oblasti v otázkách lékařské genetiky.

Etapy realizace

První etapa vychází ze současné situace a jejím cílem je posílit a diferencovat dosavadní pracoviště zaměřená na lékařskou genetiku. Ukončení této etapy se předpokládá v roce 1972 a spočívá

a) v dobudování oddělení lékařské genetiky hlavního pracoviště, a to ve spolupráci s fakultními nemocnicemi v Praze. Bude zde ověřen organizační model samostatného oddělení lékařské genetiky, zavedeny u nás dosud nepoužívané metody a zajištěno vyškolení pracovníků,

b) v určení pracovišť pro budoucí samostatná oddělení lékařské genetiky s oblastní nebo celokrajskou působností a v postupném zajišťování jejich materiálního i personálního vybavení. Tato pracoviště budou postupně plnit jednotlivé úkoly oddělení lékařské genetiky podle svých možností.

Druhá etapa předpokládá dobudování samostatných oddělení lékařské genetiky s oblastní nebo krajskou působností tak, aby bylo pokryto celé území státu a zajištěno alespoň minimální vybavení (r. 1973—1980).

Náplň práce oddělení lékařské genetiky a metody práce oboru

1. **Rodinný ochranný režim** je obecně použitelnou metodou u chorob s dědičnou dispozicí (tzv. speciálních modifikací). Tyto choroby a odchylky postihují více než polovinu obyvatelstva. Je u nich vysoká pravděpodobnost výskytu u příbuzných a v rodinách lze na základě genetických poznatků označit osoby, které popřípadě ještě nemají klinické příznaky, avšak s vysokou pravděpodobností onemocní. Rodinný ochranný režim je tedy metodou individualizované a cílené prevence a měl by být u těchto chorob běžnou součástí léčebně preventivní péče.

2. **Diferenciálně diagnostická vyšetření:** asi 1 % všech novorozenců je postiženo vadou v důsledku chromozomálních aberací. Adekvátním diagnostickým vyšetřením je určení sexchromatinu nebo chromozomální vyšetření, které se u nás dosud rutinně neprovádí. Asi 2 % všech novorozenců je postiženo metabolickými odchylkami (různé typy oligofrenie, vrozené vady a poruchy), které vyžadují komplexní genetické vyšetření, tj. vyšetření metodami biochemické genetiky a genealogie. U většiny chorob s genetickou složkou se zatím neprovádí odborné genealogické a antropogene-

tické vyšetření, které může zpřesnit individuální a rodinnou prognózu.

3. **Vyhledávání heterozygotů, nosičů, dispozic a nemocných:** řada specifických metod lékařské genetiky umožňuje v rodině nebo v populaci určit jedince příslušného typu, což má pro praxi neobvyklý význam. Buď se závčas odhalí nemocný (např. u fenylketonurie a galaktosemie), popřípadě dispozice k onemocnění, nebo se zpřesní diagnóza, ještě před narozením dítěte se určí jeho prognóza, určí se prognóza sňatku určitého typu atd.

4. **Genetické poradenství** poskytuje pravdivé informace rodině na podkladě vyšetření rodiny genetickými metodami. Navrhuje a doporučuje preventivní opatření v rámci rodiny. Kromě již uvedených metod prevence je to např. doporučení k provedení sterilizace nebo interrupce z genetických důvodů, je-li vysoká pravděpodobnost postižení dětí v rodině vážnou chorobou. Poradna také stanoví prognózu onemocnění u jedince a v rodině.

5. **Volba pohlaví dítěte:** některé závažné choroby vykazují tzv. dědičnost pohlavně vázanou a pohlavně limitovanou. Tyto choroby postihují asi 1/4 % obyvatelstva. Ze známějších nemocí sem patří např. hemofilie A a B. Přenos v rodině je takový, že často můžeme určit, zda nemocí je ohroženo dítě mužského nebo ženského pohlaví. Např. při dominantním typu této dědičnosti nemocný muž má nemocné všechny dcery a žádného syna. Zde je možno zjistit pohlaví plodu v 11. týdnu gravidity (vyšetřením sexchromatinu v epitelích z plodových vod) a v případě, že je zjištěno pohlaví, které je ohroženo, je provedena interrupce. V Dánsku se tato metoda již rutinně provádí. Tímto způsobem je možno v krátké době značně snížit výskyt těchto chorob.

6. **Volba zdravého dítěte:** jde o obdobný princip. U plodu se v indikovaných případech zjišťuje, zda dítě má či nemá metabolickou nebo chromozomální odchylku. (Zatím tato metoda není rozpracována pro široké použití.)

7. **Genetická evidence a statistika** je důležitou součástí genetické praxe, shromažďuje ověřené údaje o rodině a populaci, pomáhá při aktivním vyhledávání ohrožených rodinných příslušníků tím, že využívá genetických poznatků a eviduje rodinné vztahy. Tato evidence umožňuje zároveň racionální hodnocení vývoje populace a dává podklady pro odhad populačního vývoje.

8. **Populační genetika** vypracovává populační modely, které umožňují analyzovat kvalitativní vývoj populace a tím přispívá k vědecky podložené populační politice. Hlavním kritériem je kvalitativní vývoj genofondu (souhrn genetických informací v populaci), cílem je pozitivní ovlivňování kvality populace sociálními a zdravotnickými opatřeními (např. platová politika, systém rodinných přídatků a jiná sociální opatření mohou mít kontraselektivní důsledky, stejně jako zákon o umělém přerušení těhotenství a koedukace ve zvláštních školách).

Ministr:

Dr. Vlček v. r.