

TÉMATICKÉ PODKLADY PRO MÉDIA

Vzácná onemocnění

a genová terapie

**OBSAH:**

[**Co je to vzácné onemocnění 1**](#_avq90ur41wrk)

[**Co je to genová terapie 3**](#_x4amoxh9d653)

[**Odborníci dostupní pro rozhovory 4**](#_gwhd71gc2lgs)

[**Příběhy – život se vzácným onemocněním 5**](#_ouw4tledc03g)

[**Příběh Oliho – 5**](#_76e4azcrlboa)

[život s Angelmanovým syndromem 5](#_sz3oxhwppu98)

[**Příběh Anny – život se spinální muskulární atrofií 6**](#_5gm0bals286t)

[**Příběh Jana (41) – život s cystickou fibrózou 8**](#_8xpmwptjay8l)

[**Příběh Daniela (14) – život s angelmanovým syndromem 10**](#_6f7cdi9gi6n1)

[**Asociace genové terapie – Asgent 11**](#_qiwa474hioi8)

# Co je to vzácné onemocnění

Na světě žije zhruba 350 000 000 osob se vzácným onemocněním.

To je víc, než počet lidí s AIDS a rakovinou dohromady.

**Proč se tedy používá pojem vzácné onemocnění?**

Jde o onemocnění, které postihuje méně než 1 z 2 000 lidí.

Pouze asi 10 % vzácných onemocnění postihuje více než 1 milion lidí.

Většina vzácných onemocnění postihuje méně než 1 000 lidí na světě.

Celkem je známo více než 6000 vzácných onemocnění.

Často jsou velmi různorodá a mohou mít různé příznaky.

To vše znamená, že je obtížné tato onemocnění studovat a vyvíjet pro ně léčbu.

Pouze necelých 5 % vzácných onemocnění má svou léčbu. Toto číslo se snaží již 5 let změnit organizace Asociace genové terapie, a to podporou základního výzkumu Angelmanova syndromu.

Vzácná onemocnění mohou mít významný dopad na život lidí, kteří jimi trpí. Mohou způsobit fyzické, emocionální a finanční problémy. Mnoho lidí se vzácnými onemocněními se také potýká se stigmatizací a izolací.

Je důležité, aby lidé se vzácnými onemocněními měli přístup k informacím a podpoře.

**Jak vzácná onemocnění vznikají?**

Vzácná onemocnění mohou být způsobena řadou faktorů, včetně genetických, environmentálních a kombinace obou.

Asi 80 % vzácných onemocnění má genetický původ – je způsobeno genetickými mutacemi.

Tyto mutace mohou být dědičné nebo získané.

Dědičné mutace jsou předány z rodičů na děti.

Získané mutace se vyskytují v průběhu života.

Mezi další faktory, které mohou způsobit vzácná onemocnění, patří:

* Expozice toxickým látkám
* Viry
* Bakterie
* Různé autoimunitní poruchy

**Jak se vzácná onemocnění projevují?**

Vzácná onemocnění mohou postihnout jakýkoli orgán nebo systém v těle.

Mohou se projevovat různými příznaky, které se mohou lišit v závislosti na konkrétním onemocnění.

Například Angelmanův syndrom způsobuje opoždění v mentálním vývoji.

Narozdíl třeba od cystické fibrózy, která postihuje více orgánů a mimo jiné způsobuje chronický zánět a sníženou funkci plic, ale také problémy s trávením a funkcí dalších vnitřních orgánů.

**Jak se vzácná onemocnění léčí?**

Neexistuje žádná univerzální léčba pro vzácná onemocnění.

Pouze necelých 5 % vzácných onemocnění má svou léčbu.

Léčba se liší v závislosti na konkrétním onemocnění a příznacích.

Léčba může zahrnovat léky, operaci, fyzioterapii a další terapie.

Nadějí pro pacienty, jejichž vzácné onemocnění lze ovlivnit opravou vadných genů, je metoda, která se nazývá genová terapie.

# Co je to genová terapie

Genová terapie představuje novou generaci moderních léků, které se zaměřují na základní příčinu genetického onemocnění. Vadné geny v těle nahrazuje zdravými.

Genová terapie má potenciál poskytnout pacientům přelomový klinický benefit a výrazně zlepšit kvalitu jejich života.

Tyto převratné terapie s jednorázovým podáním během několika následujících let celosvětově ovlivní způsob léčby, potenciálně sníží zátěž pacientů v souvislosti s potřebou každodenního podávání a tím přispějí k efektivitě zdravotního systému.

Genová terapie mění genetický kód, aby obnovila funkci kritických proteinů, čímž se může vyléčit konkrétní onemocnění. Nový genetický materiál se většinou zavádí do buněk pomocí virů, které jsou upravené tak, aby nezpůsobily onemocnění, ale pouze přivedli do buněk část DNA, kterým chceme buněčnou DNA opravit.

**Co je to editace genomu?**

Editace genomu jsou technologie umožňující vědcům změnit DNA organismů. Tyto technologie fungují jako nůžky, kterými se DNA rozstřihne na specifickém místě. Na tomto místě se následně odstraní a přidá se nebo nahradí úsek DNA jiným úsekem DNA. Toto vede k úpravě genu, aby se například snížilo riziko vzniku konkrétního onemocnění. Existují různé technologie na manipulaci genomu a genů. Nejnovější, nejrychlejší, nejlevnější a nejčastěji používaná editace genomu je CRISPR-Cas9 systém.

**Co je to CRISPR**

​​Tato metoda je známa od roku 2012 a její objevení se připisuje americké vědkyni Jennifer Doudna. Šlo o významný objev, který v podstatě nastartoval genetický výzkum na mnohem vyšší úrovni.

Základem metody je využití imunitního systému bakterií. I bakterie mají své nepřátele, jimiž jsou například viry. Obranný systém bakterie funguje tak, že pokud ho napadne virus, bakterie je schopná jej identifikovat, rozvinout a v podstatě rozstříhat jeho DNA.

Protože má virus poškozenou DNA, nemůže se dále rozmnožovat.

Bakterie si „pamatuje” viry, které ji v minulosti napadly. To znamená, že části DNA virů, které bakterie napadly v minulosti, si zapisuje do CRISPR „paměti“.

Tohoto mechanismu je možné využít k opravě chybné DNA nemocného organismu.

# 

# Odborníci dostupní pro rozhovory

**VĚDA A VÝZKUM:**

**Doc. Dr. Radislav Sedláček, PhD.**

Člen rady BIOCEV, Vedoucí programu Funkční genomika, Vedoucí infrastruktury České centrum pro fenogenomiku (CCP). Radislav Sedláček je jedním z předních českých odborníků v oblasti transgenních a genově modifikovaných organismů, zejména genově modifikovaných myších modelů.  
R. Sedláček přišel do Ústavu molekulární genetiky, v. v. i., po dlouhodobém zahraničním pobytu a jeho předním úkolem bylo etablovat v České republice transgenní technologie tak, abychom nebyli závislí jen na zahraničních pracovištích.

**LÉČBA A ŽIVOT PACIENTŮ SE VZÁCNÝM   
NEUROLOGICKÝM ONEMOCNĚNÍM:**

**MUDr. Alena Zumrová, Ph.D.**

Pracuje od roku 1982 na Klinice dětské neurologie 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol v Praze, v roce 2008 založila Centrum hereditárních ataxií FN Motol s celorepublikovou působností, které v roce 2018 získalo status referenčního centra v rámci Evropské referenční sítě vzácných neurologických onemocnění (ERN-RND). Věnuje se oblasti neurovývojových, neurometabolických, neurodegenerativních a neurogenetických vzácných onemocnění.

# Příběhy – život se vzácným onemocněním

## Příběh Oliho a jeho rodičů, manželů Hajgajdových, zakladatelů organizace Asgent *Život s Angelmanovým syndromem*

Oliver se narodil na Vánoce 2016, náš nejkrásnější vánoční dárek. Velmi brzy naši radost zkalily obavy, že něco není v pořádku. Zhruba ve 4 měsících jsme si všimli mírného opoždění ve vývoji, které se postupem času stále prohlubovalo.

Nikdy nezapomenu na okamžik, kdy jsem se poprvé dozvěděla, co to je Angelmanův syndrom. Byla to chvíle, kdy se mi zastavilo srdce, sevřelo hrdlo. Byl to moment, kdy jsem měla pocit, že už se nikdy nenadechnu! Sdělili nám, že naše děťátko je nevyléčitelně nemocné, do konce života zcela závislé na nás.

Chvíli nám trvalo vypořádat se s touto bolestivou zprávou. Přestože padlo hodně slz, nejvíc nám pomohl náš věčně usměvavý andílek. Rozhodli jsme se nic nevzdat a spolu s Olim bojovat!

Roztočili jsme kolotoč rehabilitací, fyzioterapií, logopedií a všech „bezpečných“ alternativních metod, co jsem objevila. Díky Oliho usilovné dřině jsme se v jeho necelých 4 letech dočkali jeho prvních krůčků, několika málo slov a počátku komunikace pomocí piktogramů.

**Strašák jménem epilepsie**

To, že epilepsie jednoho dne s největší pravděpodobností přijde, jsme věděli od počátku oznámení diagnózy. V průběhu léta v Oliho 3,5 letech začal být ze dne na den víc a víc unavený, bez energie a bez úsměvu. Vyrazili jsme na dětskou neurologii. EEG potvrdilo naše největší obavy.

Poté následovaly cca 2 měsíce, které jsme strávili střídavě doma a v nemocnici. Nerada se k tomuto období vracím, protože to bylo zatím to nejtěžší, co jsme s Olim prožili. Po nasazení vhodné kombinace antiepileptik trvalo asi jeden měsíc, kdy se Oli postupně začal vracet ke všem již dříve nabytým dovednostem.

Šlo to velmi pomalu, ale postupná zlepšení jsme viděli den ode dne. S odstupem času se pravidelné braní antiepileptik stalo běžnou součástí každodenního života a pro Oliho jsou to bonbónky, o které už si i sám říká.

Lenka Hajgajda, Oliho maminka

Podrobnější články a tipy o tom, co Oli a jeho rodina zažili, najdete [ZDE](https://asgent.org/aktuality/?cat=20).

## Příběh Anny – život se spinální muskulární atrofií

Jmenuji se Anna Hlavicová, je mi 23 let a v 9 měsících života mi byla diagnostikována spinální muskulární atrofie prvního typu. Nejzávažnější varianta tohoto onemocnění.

Tato nemoc patří do skupiny dědičných chorob postihujících nervový systém. V důsledku tohoto onemocnění jsou oslabeny svaly a postupně dochází k úbytku svalových vláken (pacienti končí na vozíku). Zpočátku bývají postiženy hlavně dolní končetiny, ale postupně onemocnění zasáhne celé tělo, mohou se objevit obtíže s polykáním a dýcháním. Existují různě těžké formy tohoto onemocnění, začátek obtíží se může projevit kdykoliv během života. Čím dříve se objeví, tím závažnější bývá průběh onemocnění. Toto onemocnění neovlivňuje intelekt.

**Jaké jsou nevýhody v životě člověka s genetickým onemocněním? Co vás tíží nejvíce?**

Nevýhodu vnímám už v genech. Jak říká moje mamka: „Geny nezapřeš a neokecáš“ 😄

Co mě ale v současnosti hodně tíží, je to, že u dospělých pacientů nedochází ke komplexní péči jako u dětí. V praxi to znamená, že dětský pacient navštíví nemocnici jednou za několik měsíců a projde vyšetřením u několika lékařů. V případě potřeby jsou v kontaktu i v mezičase. Dospělý pacient však musí nemocnici navštívit i několikrát za měsíc kvůli jednomu problému a každému lékaři s jinou odborností vysvětluje vše od začátku. Mnohdy si ho také lékaři mezi sebou přehazují a problém neřeší.

**Jaké jsou světlé stránky života pro pacienta s genetickou chorobou, nebo pro členy jeho rodiny?**

Myslím si, že život s takovým onemocnění převrátí rodině život naruby. Něco vezme, spoustu určitě ale i dá. Záleží, jak k tomu každý přistoupí. Naši rodinu semkla. Vážíme si každé společné chvíle a maličkostí.

**Jak vypadá váš typický den?**

Můj den se moc neliší od těch, které mají ostatní. Jen je v něm zakomponován nějaký zdravotnický úkon a je přizpůsoben mým možnostem.

**Jak by se měli lidé chovat, pokud vás potkají na veřejnosti?**

Přála bych si, aby k nám lidé přistupovali stejně jako ke komukoliv jiném a zdravému, které potkají. Aby na nás nekoukali jako na nějaký zvláštní exemplář, ale ani, aby nás neopěvovali za to, jak stateční jsme. Snažíme se totiž jen žít tu nejlepší verzi vlastního života stejně jako ostatní. Zkrátka, aby nás brali normálně.

Skrze své sociální sítě se toto snažím šířit. Každý jsme jiný ale pořád normální a můžeme společně fungovat v jedné společnosti.

Odkazy na sociální sítě:

FB -<https://www.facebook.com/andulka15>

Instagram -<https://www.instagram.com/anna_hlavicova/>

Twitter -<https://twitter.com/AnnaHlavicova>

## Příběh Jana (41) – život s cystickou fibrózou

Nevýhody člověka s genetickým onemocněním se projevují různě, obvykle postupně. Dítě, mladý člověk a pak dospělý si je také postupně uvědomuje. Často to bývají nejdříve rodiče pacienta, kteří jsou zasaženi “(velmi) špatnou zprávou” o nemoci dítěte. Nemocný člověk se pak musí vyrovnávat se vším, co mu nemoc ztěžuje – s pocitem, že je na světě s nemocí sám, absencemi ve škole, sociální izolací, komplikacemi s hledáním partnera. Samozřejmě je také život s nemocí finančně náročnější.

Pokud mám hledat světlé stránky např. závažného, genetického, život zkracujícího onemocnění, pak je to snad to, že pacient (a jeho rodiče) se v životě (pokud má alespoň trošku štěstí) potká se skvělými, ochotnými a zapálenými lidmi – dalšími pacienty, lidmi z pacientských organizací a samozřejmě s doktory a odborníky.

Náročný život se vzácným onemocněním také posouvá hodnoty a priority v životě pacienta. Člověk si více váží běžných věcí a situací. V životě pacienta zůstanou spíše ti dobří lidé, přátelé, kamarádi a kolegové. Je to takový “filtr na dobré lidi”.

Onemocnění se u mě projevuje jednak špatným trávením, ke každému jídlu musím brát trávicí enzymy, správně odhadovat jejich množství, správně je načasovat ke každému jídlu. Slinivka de-facto netvoří trávicí enzymy na tuky, bílkoviny a sacharidy, denně spořádám okolo 40-55 tobolek trávicích enzymů. Pokud je zapomenu vzít, špatně načasuju, nebo neodhadnu množství, čeká mě bolení břicha, nadýmání a opakované běhání na toaletu s opravdu velkou spotřebou toaletního papíru (větší než myslíte)… Samozřejmě špatné trávení jde ruku v ruce s únavou a hubnutím, člověk nevstřebá z jídla dostatek energie, vitamínů a živin (ty musím také doplňovat a braní vitamínů, minerálů je také každodenní rutina). Od asi 33 let se u mně projevuje artróza v kolenech, ramenech a zápěstích, byť s CF to má spíše nepřímou souvislost (kromě zhoršeného vstřebávání živin i nežádoucí účinky léků, antibiotik atd.).Nejzávažnejším a obtížněji léčitelným projevem u mých mutací cystické fibrózy je velké zahlenění průdušek a plic, ve kterých se tvoří hustý, vazký hlen, protože ani sliznice průdušek a plic ani hlen v nich není dostatečně zvlhčován a ředěn, jak by měl být u zdravých lidí (u CF to způsobuje chybný chloridový kanál CFTR). Hustý hlen je ideální na množení pro CF člověka nebezpečných bakterií, plísní a všemožných breber, které poškozují plíce až do jejich úplného „zničení”. Plíce jsou take náchylnější na běžné respirační nemoci a virózy.  
Abych toto zhoršování plic co nejvíce zpomalil, má můj den zvláštní režim ve smyslu inhalační léčby a dechových cvičení. Protože inhalační léčba mi zabere každý den mnoho času (4 hodiny, pokud je svět ideální, vice pokud není, tj. akutní zhoršení, infekce atd.), za desítky let jsem se naučil při inhalování (alespoň při části) – využít čas i na čtení, sledování videa, učení, studium a postupně i práci na počítači. Studoval jsem architekturu, pak se začal zabývat grafickým designem, tvorbou webů a webdesignem, což dělám doteď. Čas strávený léčbou tak není 100% „ztracený”.

Pokud se vyskytne „netypický den” např. víkend, cesta na dovolenou, celodenní výlet, nutnost být brzy ráno někde právě v době inhalací, musím vše dopředu naplánovat a postupně během dne co nejdříve zařadit a dohnat inhalace a léčbu při každé příležitosti (mobilní inhalátor na baterie, nebo adaptér a inhalace v autě, při čekání na letišti, místo jídla apod.). Častěji ale musím program dne přizpůsobit dlouhé ranní a večerní inhalaci (bez ranní inhalace je např. nemyslitelný nějaký pěší výlet, sportování, apod.).

Den, ve kterém se mi nepodařilo splnit celou náročnou léčbu se pak projeví větším kašlem v noci, zhoršeným dýcháním, větším zahleněním, větší únavou a obvykle i nutností přeci jen zařadit noční inhalaci (např. mezi 2-4 hodinu ranní) a vše „dohnat”. I další den je pak ohledně inhalací a vykašlávání náročnější, než se vše zase „srovná”.

**Jak by se měli lidé chovat, pokud vás potkají na veřejnosti?**

Chovejte se prosím ohleduplně, slušně, hlavně byste se měli snažit minimalizovat riziko, že mě (ale i všechny ostatní) poprskáte nějakými i běžnými respiračními bakteriemi, nebo viry. Pokud jsou lidé „nemocní”, nachlazení, mají virózu, kašlou, kýchají, smrkají… prosím všechny, buďte ohleduplní. Kašlejte do lokte, rukávu, do šály, (ideálně do roušky), směrem od lidí, nikoliv na lidi. Učte to i své děti, známé, rodiče, prarodiče.

Bohužel mám pocit, že ani dva roky covidu nestačily na to, aby si to lidé navykli.  
Viroza nebo nachlazení, které zdravý člověk zvládne „vychodit s paralenem” za 2-3 dny, se může u CF pacienta snadno zvrtnout do zánětu průdušek, zhoršení stavu a nutnosti užívání antibiotik (protože se mu při oslabení infektem pomnoží v plicích i jeho hůře léčitelné bakterie), často to může skončit pobytem v nemocnici na kapačkách (antibiotika do žíly), dlouhodobě zhoršeným stavem, komplikacemi.  
Pokud jsou lidé nemocní, nachlazení, kašlou apod., prosím o ohleduplnost.  
Díky moc.

## Příběh Daniela (14) – život s angelmanovým syndromem

Moje těhotenství, když jsem čekala Dana, nejevilo známky něčeho odlišného. Snad jen na začátku, když jsem ještě nevěděla, že jsem těhotná, mi bylo hodně špatně. Zpětně si tak myslím, že se tělo možná pokoušelo o potrat.

Nikdy nezapomenu na den, kdy jsme si od lékařů vyslechli synovu diagnózu. Bylo to 16. března 2010, kdy bylo Danovi 13 měsíců. Pamatuju si, že nám toho doktor moc neřekl. Odcházeli jsme s pocitem, že se vlastně nic tak závažného neděje a budeme mít jen o trochu složitější život. V autě mě pak při pročítání zprávy zarazilo, že Dan nebude nikdy mluvit. Vůbec jsem to nechápala. Až doma, když Dan spal, jsme si sedli a hledali na internetu. Teprve tehdy to na nás dopadlo plnou vahou. Seděli jsme s manželem u počítače a brečeli.

Život naší rodiny se změnil. Prvních pár měsíců jsme takzvaně jeli na setrvačník. Postupně jsme se naučili radovat se z maličkostí a každého drobného pokroku. Když mi poprvé Dan řekl: ‚Mami‘, brečela jsem jako želva. Moc neplánujeme, snažíme se vždy odrazit od situace, jaká zrovna je. Rozhodně se nám rozvinul smysl pro černý humor, který ne každý pochopí.

Fyzicky je na tom Dan velmi dobře, může chodit i běhat, přestože má zborcenou klenbu chodidla a kvůli častému zakopává má v létě často odřená kolena. Víc nás ale trápí alergie a nejen jedna. Syn je alergický na jablka, sóju, luštěniny, lískové ořechy i arašídy. Navíc se musí vyhýbat i sladkým jídlům, čokoládě a pečivu z kynutého těsta, které mu způsobují relux.

Dalším zdravotním omezením je pro syna špatný zrak. Na jedno oko má čtyři dioptrie, na druhé tři. Měl by nosit brýle, ale bohužel jsme ho ještě nenaučili, aby je nosil trvale. Na nose si je nechá jen ve škole při práci, doma je okamžitě dává dolů. A mimo to je ještě tupozraký. Také má těžkou hyperaktivitu a špatně spí – před spaním si musí brát dva prášky. Poslední EEG vyšetření ukázalo počínající epilepsie.

Dan říká jen ‚mama‘ a ‚baba‘, ale každopádně ví, komu toto oslovení patří :-) Ví také, co má dělat na toaletě, jen je potřeba ho na ni usadit. Během dne nosí pleny. Ve škole komunikuje pomocí obrázků, doma nás chytne za ruku a dovede, kam potřebuje, případně si ukáže. Samostatný nikdy nebude, tahle diagnóza je na celoživotní péči.

Neznamená to ale, že by musel být jen doma, naopak. Nyní chodí do 6. třídy speciální základní školy a má své učitelky rád. Byly ale doby, kdy – obzvláště ve speciální školce – tak brečel, že byl slyšet až ven.

Já jsem od ledna nastoupila na plný úvazek na pozici koordinátorky dlouhodobých pronájmů. Díky školce, která má až do čtyř hodin, a v kooperaci s manželem, se to dá zvládnout.

Přála bych si ale najít vhodný stacionář, kde o Dana bude dobře postaráno a on tam bude rád. S manželem si jasně uvědomujeme, že do budoucna to je nutnost, protože jednou nám dojdou síly. Máme ještě mladšího syna Matyáše a rozhodně nechceme, aby se o bratra v budoucnu musel starat. Budeme rádi, pokud Dana bude ve stacionáři navštěvovat a občas ho vezme třeba na výlet.

Život s naším synkem mne naučil umět si říct o pomoc, nebrat si některé věci příliš osobně… třeba i změnit lékaře, když nám nevyhovuje přístup. Ale hlavně, radovat se z maličkostí. Občas je nás život jako na horské dráze. A tak kolikrát nejvděčnější jsem, když je klid.

Hanka Křivánková, Danova maminka

# Asociace genové terapie – Asgent

[www.asgent.org](http://www.asgent.org)

Jsme nezisková organizace, jejímž hlavním posláním je propojovat svět vědy, medicíny a pacientů. V roce 2018 jsme iniciovali základní výzkum léčby vzácných onemocnění.

Vše začalo, když nám lékaři oznámili, že náš malý Oliver nikdy nebude jako ostatní. Bylo mu diagnostikováno vzácné genetické onemocnění Angelmanův syndrom, často přezdívaný jako „syndrom šťastného dítěte“.

V ČR je s tímto onemocněním diagnostikovaných okolo 100 dětí. Projevuje se zpočátku opožděným vývojem, později sníženým intelektem, obtížemi při chůzi, velmi často epilepsií a poruchou spánku. Oli nikdy nebude mluvit a nebude samostatný. Byla to těžká rána, ta nejtěžší, jakou si v životě dokážete představit. Ale nebýt Oliverka, nikdy by nevznikla organizace Asociace genové terapie.

Podporujeme vědce, kteří zkoumají, jak tyto nemoci vyléčit. Rozhodli jsme se udělat pro Oliho něco unikátního. Můžeme pomoci nejen jemu, ale i mnoha dalším pacientům se vzácným genetickým onemocněním. Kontaktovali jsme české vědce a přesvědčili je k zahájení základního výzkumu Angelmanova syndromu.

Je to tak poprvé, co sami pacienti v ČR iniciovali základní výzkum vzácného onemocnění. Na začátku mi přišla tato myšlenka jako science fiction. Poté jsme se ale seznámili s pojmy jako základní výzkum, aplikovaný výzkum, klinické zkoušky, molekulární biologie apod. – podařilo se nám okrajově proniknout do světa vědy.

Dostali jsme se až k jednotlivým vědcům, kteří každý den oblékají bílé pláště a zavírají se do své laboratoře. Poté, co jsme v Čechách našli výzkumné pracoviště světové úrovně, které za několik let fungování dosáhlo neskutečných výsledků i v oblasti vzácných onemocnění, myšlenka se stala skutečností. Zjistili jsme, že podporovat výzkum, vlastně není vůbec nereálné. Společně můžeme přispět ke změně nevyléčitelného onemocnění na vyléčitelné. Naděje je v genové terapii.

Podporu výzkumu vnímáme jako jeden z důležitých způsobů pomoci lidem se vzácným onemocněním. Můžeme pomoci nejen Olimu, ale takový výzkum má přínos pro celou společnost. Můžeme zcela změnit osudy nebo zlepšit kvalitu života mnoha rodin, a to i za hranicemi ČR.

Asociace genové terapie od svého založení získala od dárců na podporu základního výzkumu částku přes 2 mil. korun. Cílem, aby výzkum v následujících letech dospěl k možné léčbě Angelmanova syndromu, je zajistit částku 10 mil. korun do roku 2026.

Ing. Lenka Hajgajda

Spoluzakladatelka Asociace genové terapie