

Databáze genetických pracovišť SLG v roce 2022

Marek Turnovec¹

¹Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Databáze genetických pracovišť vedená Společností lékařské genetiky a genomiky (SLG) ČLS JEP navazuje na databázi DNA a cytogenetických laboratoří prof. MUDr. Radima Brdičky, DrSc., která byla až do roku 2012 provozována v rámci Kooridnačního centra genetických laboratoří při ÚHKT v Praze. Následně byla převedena pod SLG.

Cíle: Hlavním cílem databáze je na jednom místě poskytovat informace o všech molekulárně-genetických a cytogenetických laboratořích a jimi poskytovaných vyšetřeních. Dalším důležitým úkolem je nabídnout i přehled pracovišť klinické genetiky (genetických ambulancí) a jejich zaměření. Tyto údaje jsou nepostradatelné jak pro klinické genetiky, kteří genetická laboratorní vyšetřují indikují, tak i pro lékaře dalších odborností, kteří chtějí své pacienty doporučit ke genetickému vyšetření. Důležitá je aktuálnost poskytovaných informací.

Metodika: Databáze má podobu webové aplikace, která je volně přístupná na webu SLG na adrese <https://slg.cz/pracoviste/>. V letech 2016-2017 byla vyvinuta nová verze, díky které si každé pracoviště může určit jednoho či více pracovníků, kteří mají přístupové údaje, se kterými mohou údaje o svém pracovišti upravovat a udržovat aktuální.

Výsledky: V tomto roce byla funkcionálna databáze rozšířena o možnost zadávání používaných MLPA kitů u molekulárně-genetických laboratoří a o možnost vyhledávání dle více genů současně. U genetických ambulancí přibyla možnost zadat oblasti, kterým se věnují (prenatální diagnostika, onkogenetika, kardiogenetika, neuromuskulární onemocnění, etc.) a byl upraven i způsob zobrazování údajů o pracovištích, u kterých od poslední aktualizace uplynul více než rok. K 7. červenci 2022) databáze obsahovala informace o 53 pracovištích klinické genetiky, 36 cytogenetických laboratořích a 77 molekulárně-genetických laboratořích, 29 těchto laboratoří nabízí alespoň jeden NGS panel. Zatím 5 laboratoří zadalo také používané MLPA kity.

Závěr: Doufáme, že databáze pracovišť bude i nadále užitečným nástrojem pro spolupráci v rámci našeho oboru, zdrojem informací pro každodenní práci nejen pro klinické genetiky, ale i lékaře dalších odborností. K tomu je ale třeba i Vaší spolupráce a pokud ještě Vaše pracoviště v databázi není, určitě se ozvěte, abychom to mohli napravit.

Rozvoj Databáze genetických pracovišť v ČR byl podpořen MZ ČR – RVO (FNM, 00064203), Společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP a společností AstraZeneca.