

Závěrečná zpráva ze zahraniční stáže v Mnichově 7.7.-3.10.2025

Odesílající pracoviště:

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Hostitelské pracoviště:

Institut für Humangenetik, TUM Klinikum Rechts der Isar

V rámci svého postgraduálního studia se věnuji mimo jiné genetickému pozadí vzácných dystonických syndromů, a proto jsem se rozhodl svoji stáž absolvovat v Institut für Humangenetik pod Technickou Univerzitou v Mnichově. Cílem mé stáže bylo prohloubení spolupráce se špičkovými pracovníky tamního centra, zaškolení se v principech indikace, limitací a vyhodnocení jednotlivých vyšetřovacích metod (zejména WES) a pokračování mé práce na popisu fenotypu a genotypu dystonických syndromů.

Hned zpočátku se mi přátelsky věnoval doc. Michael Zech, vedoucí výzkumné skupiny zabývající se genetikou hybných poruch. Běžný pracovní den zde většinou začíná okolo 9 hodin a končí kolem 17 h. Mimo analýzu vyšetření zde probíhají také klinické vyšetření a pohovory s pacienty a jejich rodinami. První dny a týdny se mnou poté často trávil čas Dr. Harrer, který zde absolvoval své PhD studium. Zsvětil mě do práce s databází pacientů, softwarem k prohlížení jednotlivých chromozomů a také mi ukázal pomocné nástroje k hodnocení výsledků. Po zaškolení mi ukazoval modelové příklady pacientů. Poté jsem již postupně dostával k vyhodnocení skupiny pacientů, většinou z našeho pracoviště, u kterých jsme zpětně kontrolovali správnost postupu. Závěrem stáže bylo domluveno poskytnutí přístupu k místní databázi pacientů s dystonií i pro naše klinické pracoviště v Praze. Každý čtvrtek probíhal seminář představující novinky v různých odvětvích genetiky.

V rámci retrospektivní analýzy jsme popsali sérii případů vzácného neurovývojového onemocnění s dystonií. Na základě dat z našeho souboru pacientů jsem také pokračoval v práci zaměřené na genetické pozadí dystonií s pozdním nástupem. V obou případech pracujeme na finalizaci článků k publikaci. Započali jsme také spolupráci s cílem vyhodnocení možného vlivu epigenetické informace u vybraných dystonických genů.

Během stáže byl zorganizován společný seznamovací výlet pro všechny pracovníky k nedalekému jezeru. O volnějších víkendech jsem procházel zejména historické centrum města a krásné okolí města. V rámci celé stáže jsem pak navázal spoustu kontaktů s inspirujícími lidmi. Věřím, že to bude velký přínos jak v profesním, tak i osobním životě, a že budu moci dále rozvíjet nově získané dovednosti.

Stáž byla podpořena Cestovním grantem pro zahraniční stáže ČNS ČLS JEP. Tímto velmi děkuji ČNS za finanční podporu, která mi tento pobyt umožnila.

MUDr. Lukáš Kunc

