



Génius n. o.

VÝROČNÁ SPRÁVA ZA ROK 2019

OBSAH:

Plnenie cieľov neziskovej organizácie	str. 3
Zdravotná starostlivosť	str. 3
Vedecko-výskumná činnosť	str. 4
Zoznam odborných článkov za r. 2019 podľa PubMed ...	str. 4
Informačné služby a propagácia	str. 5
Príprava projektov	str. 5
Hospodárenie neziskovej organizácie	str. 7
Výdavková časť Ročnej závierky 2019	str. 7
Príjmová časť Ročnej závierky 2019	str. 7
Finančný plán do budúcnosti	str. 7
Kontakty a pracovníci neziskovej organizácie	str. 8
Kontakty	str. 8
Personál	str. 8
Najobľúbenejší partneri	str. 9

Napĺňanie cieľov neziskovej organizácie Génus n. o.

ZDRAVOTNÁ STAROSTLIVOSŤ

Rok 2019 bol z hľadiska hlavného cieľa vzniku neziskovej organizácie Génus n. o. prínosom, ktorý by sa bez prehánania dal označiť za prelomový. Nebolo to ani tak prírastkom množstva nových pacientov (‘klientov’) – vid’ nižšie, ako skôr na jednej strane zavedením takpovediac **rutiny**, t. j. napr. prípadov *infertilných párov*, ktoré sa stali hoci nie celkom pravidelnou ale predsa veľmi dôležitou súčasťou genetického poradenstva a iných aktivít n. o.

Na druhej strane pribudlo viacero mimoriadne zaujímavých a zároveň zložitých **prípadov zriedkavých ochorení**, z ktorých každý vyžaduje osobitný a osobný prístup a neraz medzi ľudskou bytosťou (príp. jej blízkymi), ktorej genetika znenazdajky narušila životný štýl a osobou, ktorá snád’ z nedostatku pokory si tento medicínsky odbor vybrala za každodenný chlieb, je komunikácia náročná a nie vždy dostačujúca. Nad’alej chýba doplňujúca profesionálna postava psychológa, ktorý je vo zvlášť citlivých prípadoch (najmä v oblasti onkogenetiky a prediktívnej genetiky/genomiky) nenahradiiteľnou súčasťou genetického poradenstva – konzultácií. Orgány neziskovej organizácie však nestrácajú nádej a neustále hľadajú vhodného klinického psychológa, ktorý by rozšíril tím našich odborníkov.

Za všetky prípady uvedené v predchádzajúcom odseku stojí za zmienku molekulárna diagnóza veľmi ojedinelého *syndrómu* u iba dvojročného pacienta, vykonaná po prvý krát na Slovensku a ktorá sa vyskytuje v našej populácii s frekvenciou približne 1 : 1 miliónu obyvateľov. Okrem výrazného zníženia kvality života pacienta (i blízkych) skraca

významne aj dĺžku života. Nové liečebné postupy, či už prostredníctvom biosimilárnych liečiv alebo génovej či regeneračnej terapie napĺňajú pacientov nádejou na zmiernenie, ba možno aj zvrátenie nepriaznivých prejavov.

VEDECKO-VÝSKUMNÁ ČINNOSŤ

Po takmer nekonečne dlhých 9 rokoch a iba 3 rokoch existencie neziskovej organizácie Génus n. o. sa podarilo publikovať v „peer-reviewed“ (karentovaných) časopisoch napr. názory na potreby diagnostických i terapeutických postupov plynúcich z najnovších biotechnologických poznatkov v nízkopríjmových krajinách (vid' nižšie - referencia č. 1). V tomto kontexte neradno opomenúť spoluautorstvo s p. prof. Luciom Luzzattom, ktorý zakladal a 30 rokov viedol Oddelenie lekárskej genetiky v newyorskom Onkologickom centre „Memorial Sloan Kettering“. Menší prehľadný článok o syndrómových formách infertility, ako aj výsledky štúdií, z ktorých jednej obsiahlej, do ktorej bolo zapojených viacero vysoko špecializovaných klinických pracovísk a odborníkov na dedičné ochorenia sietnice zvučných mien (vid' ref. na článok č. 4.), spolu so slovenskými expertmi na fyzikálnu chémiu a klinickú genetiku, je taktiež vhod uviesť.

ZOZNAM ČLÁNKOV publikovaných v r. 2019 v časopisoch s „Impact Factorom“ a príslušnosťou autora k neziskovej organizácii Génus n. o.:

1. Bertelli M, Paolacci S, Beccari T, Dundar M, Sozanski G, Miertus S, **Miertus J**, Luzzato L Diagnostic and therapeutic implements based on advanced Biotechnology should be available in low-income countries. *Acta Biomed.* 2019 Sep 30;90(10-S):5-6.
2. Guerri G, Maniscalchi T, Barati S, Dhuli K, Busetto GM, Del Giudice F, De Berardinis E, De Antoni L, **Miertus J**, Bertelli M. Syndromic infertility. *Acta Biomed.* 2019 Sep 30;90(10-S):75-82.

3. Colombo L, Abeshi A, Maltese PE, Frecer V, **Miertus J**, Cerra D, Bertelli M, Rossetti L. Oguchi type I caused by a homozygous missense variation in the SAG gene. *Eur J Med Genet.* 2019 Sep;62(9):103548.
4. Frecer V, Iarossi G, Salvetti AP, Maltese PE, Delledonne G, Oldani M, Staurenghi G, Falsini B, Minnella AM, Ziccardi L, Magli A, Colombo L, D'Esposito F, **Miertus J**, Viola F, Attanasio M, Maggio E, Bertelli M. Pathogenicity of new BEST1 variants identified in Italian patients with best vitelliform macular dystrophy assessed by computational structural biology. *J Transl Med.* 2019 Oct 1;17(1):330.

Mimoriadne významnou bola aktívna účasť na **Európskom Biotechnologickom Workshope** organizovanom v dňoch 3.-4. júna 2019 v Bratislave, na ktorom bol, za účasti európskych kapacít v oblasti biotechnológií, riaditeľom neziskovej organizácie Génus n. o. prednesený príspevok s názvom: „Európske siete pre spoluprácu v oblasti zriedkavých genetických ochorení.“ V rámci tejto prednášky bolo uvedených aj niekoľko z najzaujímavejších prípadov z nedávnej minulosti; každý z nich je o. i. predmetom snahy o publikovanie v odbornej literatúre (bližšie bude uvedené vo Výročnej správe za rok 2020, taktiež prípad uvedený vyššie).

INFORMAČNÉ SLUŽBY

Nesmierne poľutovaniahodné je nezapísanie Génia n. o. do zoznamu Centier pre zriedkavé choroby na Ministerstve zdravotníctva SR, čoho predpokladom bolo predloženie žiadosti o dotáciu v danej oblasti. Berúc však do úvahy spoločensko-politickú situáciu ako aj samotnú výzvu na predkladanie uvedených žiadostí s prílohami, tento cieľ bol nad sily 'realizačného tímu'.

Dávnejší návrh predsedníčky Správnej rady n. o., p. doc. RNDr. Janky Miertušovej, CSc., na propagáciu niektorých služieb poskytovaných Géniom n. o. (osobitne išlo o vhodné umiestnené pútače priťahujúcich pozornosť na diagnostiku a príp. liečbu geneticky

podmienенých foriem obezity) sa takisto ešte nedočkal realizácie, ale patrí medzi projekty, ktoré by mali byť uvedené do praxe už čoskoro.

PRÍPRAVA PROJEKTOV

Po zmene sociálno-politických pomerov na Slovensku a v už overenej spolupráci s MAGI-Group z Talianska (príp. ďalšími tuzemskými a zahraničnými partnermi) sa aj nezisková organizácia Génus n. o. plánuje podieľať na príprave vedecko-výskumných, sociálnych a zdravotníckych projektov a uchádzať sa o granty na viacerých úrovniach, od samospráv, cez vládu SR, až po EÚ.

Konkrétne očakávame publikovanie výziev v rámci špecifických grantových programov, ako napríklad ERDF (Európsky fond pre regionálny rozvoj), ktorý môže napomôcť výraznému kroku vpred oblastiam ako humánna genetika, verejné zdravotníctvo, *in silico* výskum – molekulárne modelovanie, a pod. v Regióne Trnava. Ďalšou vhodnou formou financovania by mohol byť ESF (Európsky sociálny fond), najmä čo sa týka vzdelávania a zamestnanosti.

Hospodárenie neziskovej organizácie Génus n. o.

VÝDAVKY V R. 2019

V roku 2019 boli výdavky n. o. rozdelené nasledovne:

- nákup materiálu: 1.903,-€
- zdravotné odvody: 1.868,-€
- režijné náklady: 2.694,-€
- ostatné náklady: 2.180,-€
- spolu: 8.645,-€

PRÍJMY V R. 2019

V roku 2019 tvorili príjmy neziskovej organizácie Génus n. o. predovšetkým tržby za služby v rámci poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika. Konkrétne sa jednalo o služby poskytované v zahraničí pre spoločnosti v portfóliu MAGI-Group, S. Felice del Benaco (BS), Taliansko. Celková suma za tam poskytnutú zdravotnú starostlivosť – genetické poradenstvo – sa rovná 12.490,00.-€. Ďalším cenným zdrojom príjmov boli dary, hoci ich kvantita bola veľmi skromná. Za celý rok finančná hodnota prijatých darov dosiahla 475,00.-€. Znovu pripomíname, že príjmovú kapitolu je nevyhnutné obohatiť o dotácie a granty. Celkový príjem za fiškálny rok dosiahol teda 12.965,00.-€.

FINANČNÉ PLÁNY

Hospodársky výsledok n. o. za rok 2019 bol, ako je zrejmé z uvedeného vyššie, pozitívny. Rozdiel medzi príjmami a výdavkami, ktorý činil 4.320,00.-€ bol použitý na splátky úverov z rokov 2016 a 2017.

Za predpokladu, že aj v roku 2020 sa bude neziskovej organizácii dariť obdobne ako v roku, za ktorý je redigovaná táto Výročná správa, budú splatené všetky dlhy vzniknuté pri zakladaní n. o. a pri uvádzaní do chodu jej prevádzky – ambulancie lekárskej genetiky

v Mestskej poliklinike v Trnave. V budúcnosti, okrem už spomínaných grantových zdrojov, bude eventúálny prebytok vložený do skvalitnenia zdravotnej starostlivosti poskytovanej n. o.

Kontakty a orgány neziskovej organizácie Génius n. o.

KONTAKTÉ ÚDAJE N. O.

Nezisková organizácia Génius n. o. nezmenila v roku 2019 žiaden zo svojich kontaktných údajov, ktoré sú nasledovné:

Názov organizácie: **Génius n. o.**

IČO: **50 479 288**

Sídlo: Pod Rovnicami 3245/27 | 841 04 Bratislava-Karlova Ves | Slovenská republika

Adresa prevádzky: Ambulancia lekárskej genetiky | Starohájska 6755/2 | 917 01 Trnava | Slovensko

Bankové spojenie: **ČSOB Banka** | IBAN – SK87 7500 0000 0040 2820 7801

Telefón: +421 (0)915 693 926 | 0944 882 086

E-mail: director@genius.care | poradna@genius.care

Web: www.genius.care

PERSONÁL N. O.

Personálne obsadenie neziskovej organizácie Génius n. o. ostalo taktiež nezmenené:

Riaditeľ: MUDr. Ján Miertuš, MSc.

Odborný zástupca a ambulantný lekár: MUDr. Ján Miertuš, MSc.

Zdravotná sestra: s. Andrea Škrabáková

Správna rada: doc. RNDr. Janka Miertušová, CSc. –
predsedníčka

doc. JUDr. Miroslava Vráblová, PhD.

MUDr. Stanislava Tóthová, PhD.

Revízor:

Ing. Ľubomír Dorociak

OBĽÚBENÍ SPOLUPRACOVNÍCI

Na záver len konštatovanie, že so všetkými spolupracovníkmi (obchodnými spoločnosťami, univerzitnými pracoviskami, laboratóriami, všeobecnými lekármi, špecialistami, nemocničnými klinikami či oddeleniami, a pod.) sa Génus n. o. snaží udržiavať nadštandardné vzťahy.

Za všetky vyššie uvedené je treba spomenúť jednu tuzemskú akciovú spoločnosť – Medirex, a. s. – s ktorou spolupráca vyústila do vyššej pridanej hodnoty v podobe veľmi kvalitnej publikácie (bližšie bude uvedené vo Výročnej správe za rok 2020).

Spomedzi mnohých zahraničných spoločností či inštitúcií, s ktorými má Génus n. o. tú česť spolupracovať, je opäťovne nutné vyzdvihnúť 'chleboدارcu' - vyššie uvedenú spoločnosť MAGI z Talianska.

Za to im obom patrí osobitná vďaka.



V Trnave, dňa 19. augusta 2020

MUDr. Ján Miertuš, MSc.
riaditeľ