

# GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

01-2023

## Downův syndrom

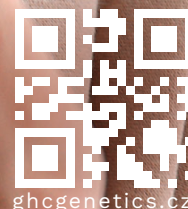
příběh rodiny a jejich kouzelné dcery s DS  
str. 14-15



## SUPLEMENTACE VITAMINEM D.

Proč bychom mu měli právě nyní věnovat pozornost? A proč ho máme nedostatek?

str. 16-18



ghcgenetics.cz

# CZECANCA

**Nejrozsáhlejší panel genů** vrozených nádorových predispozic CZECANCA k dispozici v PRENETu!

- Nejrozsáhlejší panel v ČR
- 226 genů pro všechny typy dědičných nádorů
- Akreditovaná metoda užívaná s ohledem na nejnovější vědecké poznatky
- Pokud se v rodině vyskytlo nádorové onemocnění, toto vyšetření může být velice důležité pro Vás a Vaši rodinu
- Rychlý termín konzultace, krátká doba odezvy



## SEZNAMTE SE JEŠTĚ PŘED PORODEM

Klinické centrum prenatální diagnostiky a genetiky PRENET nabízí kompletní škálu ultrazvukových vyšetření v Pardubickém kraji.

Disponujeme moderními ultrazvuky



Neváhejte nás navštívit.

+420 776 293 663

info@prenet.cz



P R E N E T

## OBSAH

### 4

**Rád pomáhám lidem**

MUDr. Martin Schwarz

### 6

**Dědičná predispozice pro karcinom prostaty**

MUDr. Tereza Piskáčková

### 8

**Plánované rodičovství a jeho úskalí**

MUDr. Jaroslav Hulvert

### 11

**BRCA den v GHC Genetics**

### 12

**Nikdy nevíme, co přijde zítra, proto žijme svůj život dnes a pečujme o své zdraví**

MUDr. Karolina Kašparová

### 14

**Natali a Downův syndrom**

Denisa Hauer

### 16

**Problematika vitamínu D**

Mgr. Hana Sládková Kavínová

### 19

**Zajímavosti**

## REDAKCE

Časopis vydává společnost GHC Genetics, s.r.o., jako čtvrtletník od roku 2021.

Redakci tvoří:

Zuzana Červenková, Mgr. Renata Michalovská, Ph.D., prim. MUDr. Zdeňka Vlčková, Daniela Petříková, Mgr. Hana Sládková Kavínová, Mgr. Tereza Kevina Prouzová, MBA. Graficky zpracoval Daniel Duroň



GHC GENETICS

## Úvodní slovo

Rozloučili jsme se s rokem 2022 a vstoupili jsme do dalšího, nového období. Co nás v něm čeká, je ve hvězdách, ale pevně doufám, že už bude lépe. Prošli jsme si všichni temnějším obdobím. Ze všech stran nás poslední dobou obklopovaly spousty negativních informací.

Opět tu máme další číslo magazínu, který Vám přináší mnoho zajímavých témat. Do tohoto čísla jsem požádala o rozhovor váženého pana MUDr. Jaroslava Hulverta, kterého jsme se ptali na téma IVF a celkově na neplodné páry. Žijeme v době, kdy se mnoho žen snaží nejdříve uspět v kariéře a až po zajištění zázemí se myslí na děti. S tím mohou být například spojeny i některé morfologické vady plodu. Naštěstí

je mnoho možností včas tyto vady zachytit a rozhodnout se, zda si miminko rodiče nechají, nebo ne. Je to nejtěžší rozhodnutí v životě, ale starat se o nemocné dítě je celoživotní úkol a stojí mnoho úsilí, na které ne každý z nás najde sílu. Dále se můžete těšit na článek o vitamínu D, který je nyní velice zapotřebí, tak na něj myslete. V tomto čísle přinášíme také i další životní příběh rodiny, která má dceru s Downovým syndromem. Vždy, když něco podobného čtu, uvědomím si, jak to mají někteří těžké. Věřím, že se Vám toto vydání bude líbit.

S úctou  
**Zuzana Červenková,**  
obchodní ředitelka pro ČR  
GHC Genetics  
*Jsmo Vaš partner pro genetiku.*





## Rád pomáhám lidem

MUDr. Martin Schwarz, PRENET



### MŮŽETE NÁM PRO ZAČÁTEK O SOBĚ NĚCO PROZRADIT?

To je hodně obecný dotaz. Jméno a titul už nejspíš víte. Když se zrovna nevěnuju práci, píšu rockové písničky, básně, hraju a zpívám v rockové kapele Porcelain Shards a v divadle RockOpera Praha.

Nejčastěji konzultujeme rodiny s nádory prsou a vaječníků.

### CO VÁS PŘESVĚDČILO PRACOVAT ZROVNA PRO SPOLEČNOST PRENET?

Možnost vést tým v Pardubickém kraji, kde je obrovský potenciál pro poskytování genetické péče, který zatím není ještě plně využitý.

### CO MÁTE NA SVÉ PRÁCI NEJRADĚJI? MŮŽETE NÁM PŘIBLÍŽIT JEJÍ NÁPLŇ?

Nejzajímavější je ta detektivka při hledání možných genetických příčin nemocí. Častokrát konzultujeme ultra vzácné diagnózy, u kterých nejsou stanoveny standardizované postupy a musíme to nějak vyřešit. Moje práce jsou genetické konzultace, ze kterých vyplne potřeba laboratorních vyšetření, jejichž výsledky následně interpretuji a na jejich základě navrhuji péči a preventivní opatření u pacientů. Přeloženo do lidské řeči, povídám si a pak píšu papíry – zprávy.

### KDY JSTE ZJISTIL, ŽE CHCETE BÝT LÉKAŘEM?

Na střední škole, asi jsem koukal na moc televizních seriálů z nemocničního prostředí.

### PODSTOUPIL JSTE VY SÁM NĚJAKÉ GENETICKÉ TESTY?

Dělal jsem si základní testy přenašečství nejčastějších genetických nemocí, karyotyp a hereditární trombofilie. Profesionální deformace.

### JAKÁ VYŠETŘENÍ JSOU V PRENETU NEJČASTĚJŠÍ?

Nejčastěji konzultujeme rodiny s nádory prsou a vaječníků v rámci onkogenetické konzultace. Druhou skupinou jsou těhotné ženy, jelikož jsme zároveň prenatálním centrem.

### MYSLÍTE SI, ŽE CHYBÍ OSVĚTA PREVENCE V ČR?

Určitě, genetické nemoci jsou pořád poddiagnostikovány. Genetiků není v republice dostatek a jsou vázáni ve směr na univerzitní pracoviště, v okresních i krajských městech často chybí. V pardubickém kraji se v PRENETu snažíme právě toto vakuum vyplnit. Druhá věc je, že lidé o riziku genetických nemocí nevědí. Proto moje velké díky patří těm, kteří osvětu šíří – lidem i organizacím, v ČR například Loono, světově je známý případ Angeliny Jolie, která je nosičkou vrozené vlohly k nádorům prsu, a proto si nechala prsa chirurgicky odstranit.

### JAK GENETICKÁ KONZULTACE PROBÍHÁ?

To závisí na typu pacienta. S dospělými si povídám a kreslím třígenerační rodokmeny, u většiny dospělých s normálním intelektem se nějaké zásadní fyzikální vyšetření neprovádí. Děti je obvykle ještě potřeba vyšetřit, tj. svléct a podívat se, jestli neobjevím nějaké vrozené abnormality, které dosud zůstaly nepovšimnuty. Na základě zjištěných skutečností rozhodnu, které laboratorní vyšetření podnikneme; provádějí se z odběrů krve. U konzultace výsledků si pak obvykle pouze povídáme.

### JE NĚJAKÝ OBOR KROMĚ GENETIKY, KTERÉMU BYSTE SE RÁD VĚNOVAL, A PROČ?

Mně se líbila teoretická výuka anatomie, proto mám rád klasickou, popisnou anatomii, a zároveň by mě lákalo i soudní lékařství. To jsou však od genetiky velice vzdálené obory. I když genetika se částečně s forenzní problematikou překrývá – možná se na to v rámci výzkumné práce někdy podívám.

Děkujeme za rozhovor.





## Dědičná predispozice pro karcinom prostaty

MUDr. Tereza Piskáčková, GHC Genetics

Karcinom prostaty je s roční incidencí téměř osm tisíc případů nejčastěji diagnostikovaným nádorovým onemocněním u mužů v České republice, zároveň patří mezi onkologická onemocnění, jejichž významným rizikovým faktorem může být přítomnost genetické predispozice. V současné době je známo mnoho hereditárních nádorových syndromů spojených s vysokým celoživotním rizikem pro široké spektrum onkologických onemocnění, jsou přítomné u 5–10 % onkologických pacientů, jejich záchyt je však u malignit prostaty významně podhodnocen.

Charakteristické rysy těchto dědičných dispozic jsou: vysoké riziko vzniku nádoru během života (u některých dispozic až 100 %), výskyt nádoru u mladších pacientů, vyšší riziko recidivy onemocnění, duplicitní nádory, četné nádory v rodinné anamnéze.

Dědičné predispozice pro vznik karcinomu prostaty jsou dle současných poznatků spojeny především s patogenními mutacemi v genech asociovaných s dědičným karcinomem prsu a vaječníku (HBOC syndrom, geny *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*), Lynchovým syndromem (HNPCC, geny *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*,

*EPCAM*) a mutacemi dalších genů (*HOXB13*, *CHEK2*, *ATM*, *NBN*). Jde o tumor supresorové a mismatch repair geny.

V případě přítomnosti predispozičních alel je riziko karcinomu prostaty zvýšeno až několikanásobně oproti běžné populaci – pro nosiče mutace v genech *BRCA1/2* je riziko vzniku karcinomu prostaty 10–20 % (riziko je vyšší u mutací v genu *BRCA2*), významně zvýšené riziko bylo v posledních studiích popsáno také u mutací v genu *HOXB13* (zejména u missense mutace G84E, která byla detekována u mužů s časným nástupem karcinomu prostaty a pozitivní rodinnou anamnézou), patogenní mutace v genu *PALB2* byly častěji popsány u mužů s karcinomem prostaty s  $GS \geq 8$  a nižší dobou přežití, stejně tak je nepříznivým prognostickým faktorem přítomnost slovanské mutace c.657del5 v genu *NBN* v kombinaci s variantou E185Q tohoto genu a přítomnost patogenní mutace v genu *ATM* (tito pacienti mají zároveň vyšší sensitivitu vůči ionizujícímu záření). U Lynchova syndromu a mutací v genu *CHEK2* je zvýšeno riziko pro karcinom prostaty zhruba dvojnásobně nad riziko populační. U řady genů je přesná výše rizika onemocnění předmětem probíhajících studií.

Prokázaná přítomnost nádorové predispozice musí být zohledněna v dispenzární a terapeutické péči o pacienta. Karcinom prostaty je v těchto případech diagnostikován často v nižším věku pacienta, průběh onemocnění je agresivnější a je zde signifikantně kratší doba přežití ve srovnání s nemocnými bez genetické predispozice. V současné době mohou být u těchto pacientů do terapeutického režimu zařazeny PARP inhibitory. Vzhledem k možnému riziku duplicitního nádoru (v závislosti na konkrétním genu s predispoziční mutací) je nutné také rozšířit dispenzární péči u pacienta.

Jednotlivá indikační kritéria k molekulárně genetickému vyšetření hereditárních nádorových dispozic a doporučení k následné dispenzarizaci pacienta s rizikovou dispozicí vycházejí z Konsenzu odborné genetické a onkologické společnosti

(podrobněji viz Supplementum klinické onkologie r. 2009, 2012, 2016, 2019, 2021).

Dle NCCN guidelines je karcinom prostaty s Gleason score  $\geq 7$  v kombinaci s výskytem karcinomu prsu/ovaria/pankreatu/prostaty (s  $GS \geq 7$ ) u blízkých pokrevních příbuzných indikací ke genetickému testování pacienta. Z tohoto důvodu jsou velmi důležitá přesná data z rodinné anamnézy onkologického pacienta.

Genetickou konzultaci doporučuje ošetřující lékař pacienta v případě podezření na hereditární nádorovou dispozici. Molekulárně genetické vyšetření je následně indikováno klinickým genetikem. V současné době se rutinně provádí metodou masivního paralelního sekvenování nové generace (NGS), metodou MLPA jsou detekovány rozsáhlé delece či duplikace jednotlivých genů. Metoda NGS umožňuje vyšetřit desítky až stovky vybraných genů současně za relativně krátkou dobu (1–2 měsíce). V České republice je od roku 2015 například vyšetřován onkopanel CZECANCA (*CZEch CAncer paNeI for Clinical Application*, podrobněji viz <http://www.czecanca.cz/>). Vyšetřovaným vzorkem je DNA pacienta z periferní krve (odběr do zkumavky s EDTA), v případě průkazu kauzální mutace je nutné ověřit nález jinou vyšetřovací metodou z nezávislého vzorku DNA. Toto vyšetření je plně hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. Pacient je před samotným testováním podrobně informován klinickým genetikem o významu vyšetření a musí podepsat informovaný souhlas.

Neméně významnou částí této problematiky je následné genetické poradenství v rodině a možnost prediktivního testování pokrevních příbuzných pacienta s rizikovou predispozicí. Dědičnost těchto dispozic je autozomálně dominantní, tudíž se přenáší na každého potomka s pravděpodobností 50 % bez ohledu na jeho pohlaví. Pozitivně testovaným zdravým osobám je v případě průkazu mutace doporučena odpovídající preventivní péče s cílem včasné diagnostiky případného nádorového onemocnění, u žen s vysoce rizikovou dispozicí alelou (geny *BRCA1/2*, *PALB2*) lze doporučit i preventivní chirurgické zákroky.

Nosičům rizikové hereditární dispozice ve fertilním věku je v současné době možné nabídnout preimplantační diagnostiku (PGT-M) v rámci in vitro fertilizace a výběrem vhodného embrya zamezit přenosu rizikové dispozice do další generace (prenatální diagnostika není v těchto případech indikována).



### Souhrn

Karcinom prostaty představuje nejčastější nádorové onemocnění u českých mužů, ročně je diagnostikováno takřka 8000 případů, část z nich vzniká v důsledku dědičné nádorové predispozice ve vysoce rizikových genech.

Detekce nosičů mutací v těchto genech má významný klinický dopad nejen na ně samotné, ale i na jejich rodinné příslušníky, a to bez ohledu na pohlaví, je proto velice důležité v indikovaných případech pacienta odeslat ke genetické konzultaci a provést u něj molekulárně genetické testování hereditárních nádorových dispozic.

### Literatura

- Plevová P., Hladíková A. Genetic Counselling in Male Carriers of *BRCA1* and *BRCA2* Gene Mutations. *Klin Onkol* 2012; 25(Suppl): S67–S73.
- Giri V.N., Beebe-Dimmer J.L. Familial Prostate Cancer. *Semin Oncol*. 2016 Oct; 43(5): 560–565.
- Rusak B., Kluźniak W., Wokołorczyk D., Stempa K., et al. Inherited *NBN* Mutations and Prostate Cancer Risk and Survival. *Cancer Res Treat*. 2019 Jul; 51(3): 1180–1187.
- Raymond V.M., Mukherjee B., Wang F., Huang S., Stoffel E. M., et al. Elevated Risk of Prostate Cancer Among Men With Lynch Syndrome. *J Clin Oncol*. 2013 May 10; 31(14): 1713–1718.
- Na R., Zheng S.L., Han M., Yu H., Jiang D., et al. Germline Mutations in *ATM* and *BRCA1/2* Distinguish Risk for Lethal and Indolent Prostate Cancer and are Associated with Early Age at Death. *Eur Urol*. 2017 May; 71(5): 740–747.





## Plánované rodičovství a jeho úskalí

MUDr. Jaroslav Hulvert, vedoucí lékař gynekologické ambulance a primář oddělení umělého oplodnění kliniky NEXTCLINICS

### JAKÝ BÝVÁ PODÍL NA PROBLÉMECH S PLODNOSTÍ U ŽENY A JAKÝ U MUŽE?

Tak půl na půl. S tím, že z celkové neplodnosti připadá ještě asi 20–30 % na neplodnost společnou. Čili srovnatelně dejme tomu 40 % muži a 40 % ženy plus 20 % společně.

### ZNÁME NEJČASTĚJŠÍ PŘÍČINY NEPLODNOSTI U OBOU POHLAVÍ?

U žen toho víme víc, u mužů méně. U žen je nejčastější příčinou neplodnosti anovulace, to znamená, že se pravidelně neuvolňuje vajíčko. Další je endometrióza, méně časté příčiny jsou genetické a občas se objevují imunologické. Uplatňují se též mechanické příčiny, tj. vrozené nebo získané vady dělohy či neprůchodnost vejcovodů.

U mužů je to o něco složitější. Příčinou neplodnosti je u nich zhoršená kvalita spermiogramu nebo úplná absence spermií, avšak většinou se nám nepodaří zjistit důvod. Nejčastěji jde zřejmě o důsledek varikokély, další příčiny mohou být hormonální.

### PO JAKÉ DOBĚ BY MĚL PÁR ŘEŠIT ASISTOVANOU REPRODUKCI?

Tvrdí se, že zdravý pár při pravidelném sexu by měl dosáhnout těhotenství do roka, to ovšem platí v kvalitním reprodukčním věku, tj. zhruba mezi 20 a 35 lety. Ale čím dál více k nám chodí páry starší, u nichž by rok čekání mohl být velkou ztrátou. Zásadním faktorem ovlivňujícím úspěšnost léčby neplodnosti je kvalita vajíček, která se s věkem výrazně zhoršuje. Takže pokud je pár starší, bylo by vhodné udělat základní vyšetření po půlroce snažení – u ženy základní gynekologické vyšetření hormonální a ultrazvukové, u muže spermiogram. Je-li vše v pořádku, můžeme si dát ještě pár měsíců kontrolované ovulace a časovaného sexu, ale už s vědomím, že základní věci jsou v pořádku.

Dnes už situace dospěla do stavu, kdy spousta párů má šanci otěhotnět už jen z darovaných vajíček.

Bývala to rarita, dnes jsme někde kolem 20–30 %.

Páry, zejména ženy běžně přicházejí ve věku, kdy šance na otěhotnění z vlastních vajíček je minimální. Naštěstí žena po třicítce má možnost nechat si vajíčka zamrazit jako určitou pojistku. Líbilo by se mi, kdyby se na základní nebo střední škole v rámci biologie člověka vyučovalo i to, že žena má možnost otěhotnět mezi dvacítkou a pětacítkou či čtyřicítkou, pak už jen z darovaných vajíček. Buď to stihneš, nebo si nech zamrazit vajíčka. Když pan Božský přijde o pár let později, můžou se zamrazená vajíčka víc než hodit! Pokud je žena fyzicky v pořádku, ve čtyřiceti těhotenství normálně zvládá, a díky social freezingu si reprodukční věk může takto posunout.

Pokud je žena fyzicky v pořádku, ve čtyřiceti těhotenství normálně zvládá.

### POTŘEBUJÍ PÁRY LÉKAŘSKÉ DOPORUČENÍ PŘED NÁVŠTĚVOU IVF?

Nepotřebují, můžou přijít kdykoliv. České páry si centra vybírají převážně na doporučení kamarádek, svého okolí, ověřují si informace na sociálních sítích, ptají se moudrého doktora Google.

### JAK PROBÍHÁ PRVNÍ NÁVŠTĚVA VAŠEHO CENTRA A JAKÝ JE POSTUP DALŠÍHO VYŠETŘENÍ?

Smyslem první návštěvy je seznámení pacientů s centrem a centra s pacienty. Lékař zjistí anamnézu, zpracuje veškeré dostupné informace a zvolí strategii léčby. Tu pacienti po důkladném vysvětlení posoudí a odsouhlasí, následuje léčba. Při první návštěvě je pacientka vyšetřena gynekologicky palpačně, většinou i vaginálně a ultrazvukově, současně muž jde na vyšetření spermiogramu. Obvykle se rozhodujeme na základě těchto základních vyšetření plus průchodnosti vejcovodů, případně doplňujeme genetické a imunologické vyšetření. Někdy pár přijde již kompletně vyšetřený, takže rovnou jdeme „na věc“. Při léčbě samotné, při IVF cyklu volíme různé protokoly, typ léku, dávku a různé laboratorní metody. Léčba je tak hodně individuální.

### EXISTUJE DŮVOD K PREIMPLANTAČNÍMU VYŠETŘENÍ V PŘÍPADĚ, ŽE JEDEN Z PÁRU JE NOSITELEM BRCA MUTACE?

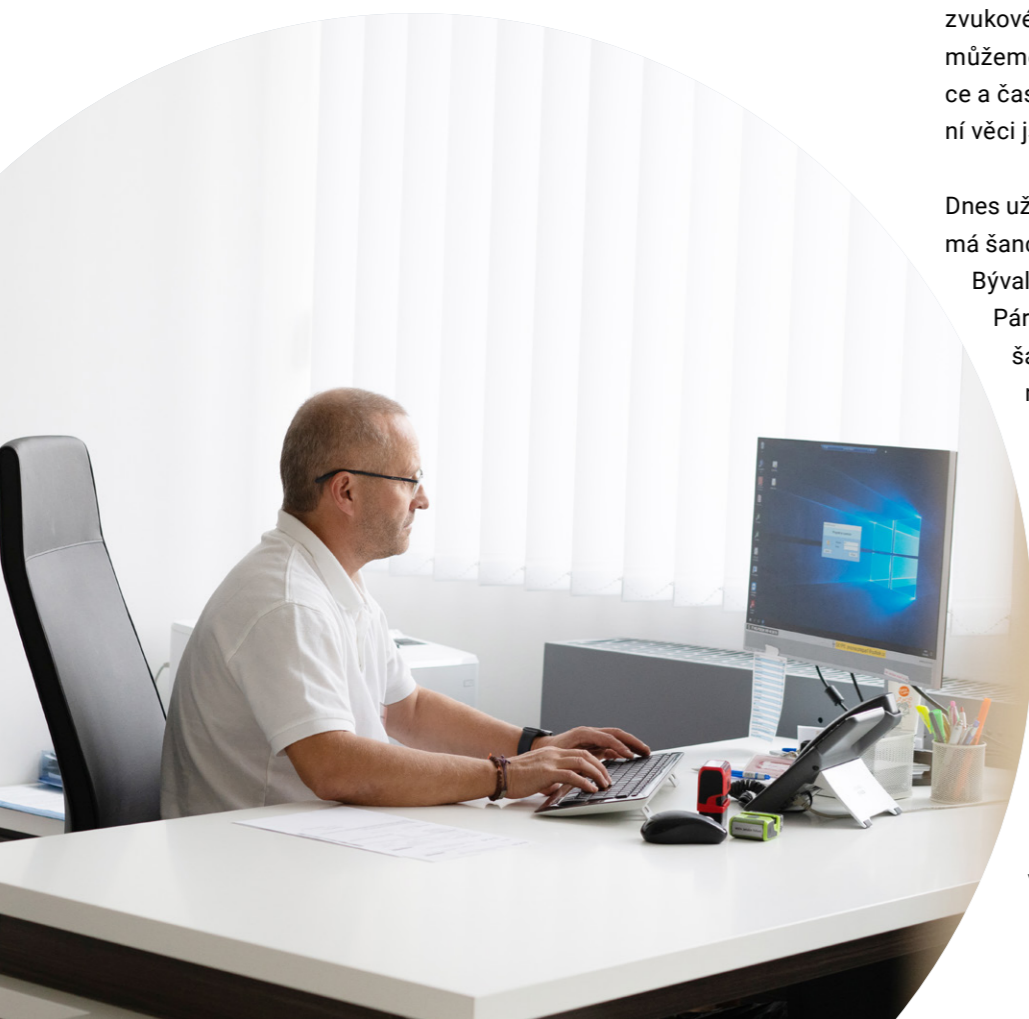
To je otázka zatím bez jednoznačné odpovědi. Zažil jsem už, že pacienti, většinou medicínsky vzdělaní, toto vyšetření požadovali a my jsme jim vyšli vstříc, ale nemyslím si, že indikace je tady jednoznačná. Ale začínáme se s tím setkávat stále častěji.

### OVLIVŇUJÍ NĚJAK EXOMOVÉ SKENOVÁNÍ, CARRIER TESTY A JINÉ REPRODUKČNÍ TESTY PŘED POČETÍM CELÝ PROCES REPRODUKCE?

Carrier testů přibývá, takže se častěji nalézají vzácné genetické vady, obvykle autozomálně recesivního cha-

rakteru. Pokud je nosičem jen jeden z páru, neřešíme to, jsou-li ale nosiči oba, na základě souhlasu genetika pacienti postupují preimplantační diagnostiku, abychom u jejich potomka vyloučili danou chorobu. Ale že by to co do počtu nějak zásadně zasahovalo do léčby neplodnosti metodami asistované reprodukce, to v současné době neplatí.

Je ovšem pravda, že k asistované reprodukci stále více pacientů přichází na základě genetických vyšetření. Čili genetika a preimplantační diagnostika čím dál častěji zasahují do počtu cyklů v asistované reprodukci. Zpočátku asistovaná reprodukce sloužila jen k léčbě neplodnosti, ale v současnosti se využívá i zamrazování zárodečných buněk v rámci social freezingu, onkofertility, zjištěných genetických vad v rodokmenu, u rodičů a sourozenců. Spektrum asistované reprodukce se tedy rozšiřuje.



### CHTĚJÍ PÁRY PŘED REPRODUKČÍ PŘEDEJÍT TĚMTO ONEMOCNĚNÍM POMOCÍ PREIMPLANTAČNÍHO TESTOVÁNÍ?

Páry samozřejmě chtějí mít zdravé dítě a záleží na tom, jak jim to ošetřující lékař a genetik podají, na jaké formě léčby se shodnou a jaké riziko akceptují. Je-li reálné riziko dané vady, podstupují preimplantační diagnostiku.

### EXISTUJÍ RIZIKA UMĚLÉHO OPLODNĚNÍ?

Jistě, každá léčebná metoda má svá rizika. Jedno spočívá v tom, že pacientku přestimulujeme a může vzniknout tzv. hyperstimulační syndrom, druhé riziko je, že pacientka vůbec nezareaguje a nezíská větší množství vajíček, takže se vám pacientku těžko připravuje na léčbu. Závažný hyperstimulační syndrom se objevuje asi v jednom procentu a je řešitelný. Další riziko nastává při odběru vajíček – je to operační výkon, kdy jehlou transvaginálně pícháme do vaječníků a odebíráme folikulární tekutinu s vajíčky. Pohybujeme se v břišní dutině vedle střev, močového měchýře, dělohy a cévy, takže může dojít ke krvácení. Toto riziko je v jednotkách promile a je také řešitelné. Další riziko v případě transferu většího počtu embryí je vícečetné těhotenství, spojené s komplikacemi jako předčasný porod, větší riziko vývojových vad, preeklampsie matky.

### JAKÁ JE ÚSPĚŠNOST UMĚLÉHO OPLODNĚNÍ VE SROVNÁNÍ S MINULOSTÍ?

Asistovaná reprodukce udělala za posledních třicet let největší skok ve vstřícnosti pro ženu – dříve jsme přenášeli mnohem více embryí, mnohem intenzivněji jsme stimulovali. Dnes máme srovnatelnou úspěšnost, ale za mnohem těžších podmínek: pracujeme se staršími páry, zejména se staršími ženami – za dvacet let se průměrný věk ženy, která vstupuje do asistované reprodukce, zvýšil

asi o 9 let! Máme mnohem méně hyperstimulačních syndromů, už netransferujeme tři a jen výjimečně transferujeme dvě embrya.

### JAK FUNGUJE PGD – PREIMPLANTAČNÍ DIAGNOSTIKA?

Je to vyšetření embryí za účelem vyloučení vad. Rozlišujeme vyloučení aneuploidií, tj. vyloučení chromozomálních aberací, a diagnostiku vzácnějších, monozomálních onemocnění. První metoda se často používá ke screeningu u starších pacientek nebo těch, které opakovaně potrácejí. Probíhá to tak, že pacientka postupuje klasický IVF cyklus a embrya se kultivují do pátého dne, kdy se provede jejich biopsie a vzorky se posílají na genetické vyšetření. Po odběru se embrya zamrazí, výsledek přichází asi za měsíc a pak transferujeme optimální embryo, jež by mělo být geneticky v pořádku.

### JSOU NĚJAKÁ VYŠETŘENÍ HRAZENA POJIŠTOVNAMI?

Ano, veškerá genetická vyšetření embryí jsou hrazena pojišťovnami za předpokladu, že pár má základní genetické vyšetření. Když nemá, my je pošleme za genetikem, ten s nimi sepíše anamnézu, poptá se, odebere krev na analýzu. Nám přijde zhruba za měsíc či za šest neděl výsledek s indikací k preimplantační diagnostice. Pojišťovny preimplantační diagnostiku paradoxně hradí bez věkového omezení, na rozdíl od asistované reprodukce, která je limitována věkem 40 let. Stává se, že pacientka si musí uhradit IVF cyklus, ale samotné preimplantační genetické vyšetření embryí má hrazené pojišťovnou.

Zde se setkáváme s problémem, že u starších pacientek bychom měli mít více embryí, aby měl screening smysl – pokud máme jedno nebo dvě, není co selektovat. U starších žen je zhoršená kvalita vajíček a jejich počet je menší. Když potom stimuluje, z – dejme tomu – deseti vajíček se oplodní jen osm, vyvíjejí se tři nebo čtyři a do blastocysty odpadnou jen dvě nebo jedno – a v tu chvíli genetický screening embryí nemá smysl.

### JAKÉ MÁTE KONÍČKY A ČEMU SE VĚNUJETE VE VOLNÉM ČASE?

Včely, slepice, kolo, tenis, běh, fotbal. Obecně mě baví i rozmnožování zvířat, letos jsme líhli kuřata. A fascinují mě včely, i když v tom jsem zatím naprostý laik a začátečník. No a sport na protažení.

Asistovaná reprodukce udělala za posledních třicet let největší skok ve vstřícnosti pro ženu.



## V GHC GENETICS SE KONAL DEN PREVENCE RAKOVINY PRSU

15.10.2022 JSME DAROVALI 100 TESTŮ ZDARMA



Testovali jsme 24 nejčastějších mutací genů *BRCA1* a *BRCA2*.

Jedná se o 60,5 % nejčastějších mutací genu *BRCA1* a 36,2 % nejčastějších mutací genu *BRCA2*.

Všechny vyšetřované ženy byly kontaktovány klinickým genetikem a byla doplněna a upřesněna jejich osobní a rodinná anamnéza a doporučeno preventivní sledování. V případě nálezu rizikové mutace bylo provedeno konfirmační vyšetření dané mutace z nového vzorku DNA a bylo doporučeno prediktivní testování pokrevních příbuzných.



## VYHLÁŠENÍ SOUTĚŽE OD SPOLEČNOSTI PHARMA NORD

V minulém vydání jste s námi mohli soutěžit o tři balíčky vitaminů.

VÝHERCI TĚCHTO BALENÍ SE STALY:



1. MUDr. Barbora Rudická
2. MUDr. Marcela Klabanová
3. Helena Stropnická

GRATULUJEME!





## Nikdy nevíme, co přijde zítra, proto žijme svůj život dnes a pečujme o své zdraví

MUDr. Karolina Kašparová, Centrum klinické onkologie AntiCa, s.r.o., Kladno

Naprostá většina mých pacientů se ptá: Proč?

**Nečekejte s péčí o své zdraví, až nemoc přijde. GenScan umožní poznat slabiny našeho organismu, a tím nastavit lepší péči o sebe sama v době plného zdraví. Prevence vzniku onemocnění je jednoznačně důležitější než následná léčba!**

### NÁDOROVÁ NEMOCNĚNÍ

Představují jednu z nejčastějších příčin úmrtí s trvalým nárůstem incidence (počtu nově zjištěných onemocnění). V mezinárodním srovnání dat z roku 2018 stojí Česká republika v Evropě na 16. až 17. místě, u řady onkologických diagnóz bohužel

stále obsazujeme přední místa evropských statistik, například 2. místo u zhoubných nádorů (ZN) ledviny, 3. místo u ZN slinivky břišní, 3. až 5. místo u ZN žlučníku a žlučových cest a 8. místo u ZN prostaty. V roce 2018 to bylo v ČR skoro 88 tisíc nově diagnostikovaných. Dobrá zpráva je, že mortalita (počet zemřelých) dlouhodobě stagnuje. Přesto však ve stejném roce zemřelo na ZN skoro 28 tisíc osob – dlouhodobě jde o druhou nejčastější příčinu úmrtí v ČR po kardiovaskulárních chorobách. Stagnace mortality jde jistě na vrub dlouhodobě zavedených, a ze zdravotního pojištění plně hrazených, screeningových programů (screening ZN prsu, děložního hrdla a tlustého střeva a konečníku, od roku 2021 také ZN plic), díky nimž je zachyceno více onemocnění v časnějším stadiu, kdy získáváme větší šanci na trvalé vyléčení. Dalším faktorem ovlivňujícím mortalitu je významný pokrok, kterého je v posledních letech dosaženo v léčbě.

Kde ale jsou naše možnosti stále velmi omezené, a přitom právě to bychom si přáli nejvíce, jsou možnosti prevence (předcházení) samotnému vzniku maligních onemocnění. Známe hlavní a prevencí ovlivnitelné rizikové faktory vzniku, k nimž patří kouření, nevhodná výživa, nedostatek pohybu, obezita, alkohol, sluneční záření, ionizační záření, chemické látky, viry (např. HBV, HPV) a psychická zátěž, i neovlivnitelné rizikové faktory, jimiž jsou věk, pohlaví a vrozená dispozice.

Proces kancerogeneze (vzniku a vývoje nádoru), který spočívá v přeměně normálních buněk v nádorové, je víceúrovňový a je zahájen iniciací, jež je způsobena právě výše uvedenými kancerogenními podněty, způsobujícími různé typy genetických

mutací (aktivace onkogenů, inaktivace antionkogenů nebo reparačních genů apod.). Zde nastává jeden z hlavních okamžiků, kdy je možný preventivní zásah, například ovlivněním metabolismu kancerogenu, podporou jeho detoxikace nebo podporou opravy poškozené DNA. V této fázi se může uplatnit odstranění reaktivních forem kyslíku (ROS, volných radikálů) antioxidanty (látkami převážně přírodního původu). Obecně je pro blaho organismu třeba, aby byla rovnováha antioxidantů a metabolitů kyslíku stabilní. Odhadem napadá za den každou buňku 10 000 volných radikálů. Pokud převažuje množství ROS nad antioxidanty, dochází k přímému poškození lipidů, aminokyselinových zbytků v bílkovinách a bází DNA a ke vzniku mutací. Antioxidanty jsou pro nás jednoznačně velmi důležitou součástí prevence nádorových onemocnění, ale i zde je potřeba zachovat zdravý rozum. I tento „zázrak“ má v nadbytečném množství (a to se může dít především při užívání syntetických preparátů) pronádorový efekt – již dlouho znám je příklad souvislosti vysokých dávek vitamínu A a rakoviny plic.

Druhé stadium, promoce, benigní růst nádorové buňky, se pak může vyvinout v další dvě fáze. Buď dochází k apoptóze, potlačení zánětlivé reakce a odstranění reaktivních forem kyslíku a eliminaci nádorové buňky, nebo promoce vyústí v propagační stadium. V tomto případě se vyvíjí nádorová buňka, která se stává základem maligního nádoru. Zde již jsou snahy o prevenci marné.

### PROČ?

Naprostá většina mých pacientů se ptá: Proč? Zdaleka ne všichni onkologičtí pacienti jsou obézní kuřáci holdující alkoholu a jiným neřestem. Řada z nich jsou lidé, kteří se po celý život snaží o své tělo pečovat. A přesto onemocní, protože etiologie nádorových onemocnění je multifaktoriální, fungování lidského těla je komplexní a složité, zevní vlivy jsou intenzivní a stále je tu každého individuální genetická výbava. Standardem je testování u pacientů na

genetické odchylky přímo související s nádorovým onemocněním (*BRCA*, *CHEK2* apod.), tedy u pacientů, kteří splňují kritéria pro testování (významná incidence určitých typů nádorových onemocnění v rodině, mladý věk v době diagnózy, specifické typy nádorů atd.). Ale je zde také možnost přítomnosti množství abnormalit, odchylek v normálním fungování organismu, v odlišné reakci organismu na zevní podněty pod vlivem např. odlišných mechanismů jejich zpracování. A zde přichází ten okamžik, kdy bychom mohli doufat, že vyšetření GenScan, které přinese podrobnější informaci o genetické výbavě každého jedince, a tím i o možných odchylkách, které mohou mít pronádorový efekt, nám pomůže udělat více pro lepší a efektivnější prevenci. Pokud Vás zajímá více, navštivte adresu [www.genscan.com](http://www.genscan.com).

**GenScan umožní poznat slabiny našeho organismu.**





# Natali a Downův syndrom

Denisa Hauer, maminka

Byla jsem moc šťastná, že je naše holčička na světě.

Bylo mi 27 let, když jsem zjistila, že jsem těhotná. Svě těhotenství považuji za krásné období, neboť bylo absolutně bez komplikací. Stejně tak i všechny screeny byly po celou dobu mého těhotenství negativní a s velmi malou pravděpodobností (1 : 14 200). Podezření na Downův syndrom proto nikdy žádný lékař nevyslovil a ani by nás to nikdy nenapadlo, a proto jsme byli přesvědčeni, že čekáme zdravou holčičku, na kterou jsme se moc těšili. Až do 28. týdne těhotenství jsme nevěděli stoprocentně pohlaví našeho dítěte, protože se naše Natali pořád schovávala. Zřejmě proto, že věděla, že bude jiná.

## VYŠETŘENÍ V 37. TÝDNU

Při tomto vyšetření vyšlo najevo, že mám úbytek velkého množství plodové vody, které byl do tohoto vyšetření vždy dostatek. Byla jsem ihned poslána na vyšetření do porodnice, kde se toto podezření potvrdilo. Žádný lékař mi však nedokázal vysvětlit příčinu, neboť u mě k žádnému úniku plodové vody nedošlo. Nicméně lékaři z gynekologického oddělení přistoupili k preindukovanému porodu až ve 41. týdnu těhotenství, ačkoliv miminko již celý měsíc neprosplávalo. Po protrhnutí plodové vody porodní asistentkou nevyteklo téměř nic, a především začaly klesat ozvy naší holčičky. Natali byla přidušená, pupeční šňůru měla omotanou kolem krku a po příchodu na svět nejvíla známky života. Až po podání kyslíku se podařilo lékařům nastartovat její dýchání.

Byla jsem moc šťastná, že je naše holčička na světě, a čekala jsem, až mi ji lékař přinese. Kolem naší holčičky se však během chvíle seběhlo několik zdravotních sester a lékařů, kteří si ji neustále prohlíželi a vyšetřovali ji. Byla jsem plná emocí, chtěla jsem si Natalinku přivinout a pohládit – a stále jsem na

ni čekala. Lékaři mi ji však ani neukázali, odvezli ji na další vyšetření a mě nechali na porodním sále.

Za doprovodu mého manžela za mnou k porodnímu lůžku přišla dětská lékařka, která naši holčičku prohlédla: „Musím Vám to říct, je to moje povinnost. Vaše dcera má znaky Downova syndromu. Bude však ještě zapotřebí provést genetické vyšetření.“ V ten moment se mi zhroutil svět, byla to pro mě v tu chvíli nejhorší zpráva v mém životě. Lékařka ke mně hovořila dál, ale já jsem na ni jen nechápavě zírala, nedokázala jsem takovou šokující informaci vstřebat a říkala jsem si, že to snad nemůže být pravda, vždyť nikoho takového v rodině přece nemáme. Oči plné slz, zoufalství a beznaděje mi bránily v tom, abych se mohla radovat z příchodu naší dcery na svět. Na okamžik, kdy se člověk dozví, že jeho dítě nebude takové, jaké si ho představoval, není nikdo nikdy dost připraven. Lékařka pokračovala: „Vaše dcera má problémy s adaptací, musíme ji odvést na specializované pracoviště, nemáme tady pro ni přístroje.“ Natali zaintubovali a čekalo se na lékařku z jednotky intenzivní péče z fakultní nemocnice, která měla pro naši holčičku přijet. V rámci možností jsem za ní ještě utíkala, abych ji alespoň před převozem viděla. Naše dítě leželo v inkubátoru napojené na několik přístrojů, bylo tak malé a bezbranné a já jsem si jej nemohla ani pochovat. Zůstali jsme tak tyhle první dny s manželem sami, bez naší holčičky.

Ve fakultní nemocnici provedli genetické vyšetření a my jsme další tři dny, kdy jsme čekali na výsledky, žili v nejistotě a stále ještě v naději. Do poslední chvíle jsme věřili, že to není pravda, že se lékařka musela zmýlit. Lékařka se však bohužel nemýlila, genetické testy podezření na Downův syndrom potvrdily.

Po potvrzení diagnózy jsem začala okamžitě přemýšlet, co vše bude teď jinak, měla jsem pocit, že náš dosavadní život končí. Myslela jsem si, že už nikdy nebudeme šťastní, že s takovým dítětem je konec mým snům a našim životním plánům. Ten jeden chromozom začal mezi námi stavět jakousi bariéru. Uzavřeli jsme se a plakali, tak moc nás to bolelo. Šasen o naší dokonalé holčičce se rozplynul. Byla jsem

zvyklá, že jsem vždy měla všechno naplánované, všechno bylo dokonalé – a najednou jsem dostala od života pořádnou ránu a uvědomila jsem si, že život se vlastně nedá vymyslet ani naplánovat, je třeba ho žít takový, jaký je.

Natalinka byla z fakultní nemocnice propuštěna až po třech týdnech. Na jednotce intenzivní péče jí byla aplikována antibiotika kvůli podezření na zápal plic a srdeční vadu a byla také napojena na kyslík pro špatnou saturaci. Po přeložení na neonatologické oddělení vyvstal také problém se špatným prospíváním. Domů jsme si s manželem odnášeli miminko s pořádným nákladem starostí a také strachu, že se budeme muset do nemocnice dřív nebo později vrátit kvůli případným možným přidruženým nemocem, které většinou bohužel jedince s Downovým syndromem provázejí.

## NAŠE ZAČÁTKY

Na ty opravdu nerada vzpomínám, bylo to pro nás nejhorší období v životě: období, kdy se nám bez mrknutí oka změnilo naše největší štěstí v životě na největší bolest. V roce 2018 jsem však opět otěhotněla a i přes opětovný negativní screening jsem podstoupila neinvazivní prenatalní vyšetření – Panorama test. Výsledky byly v pořádku a Natali se tak v roce 2019 narodil bráška. Sourozenec byl to nejlepší, co jsme mohli Natali dát. Mladší sourozenec se dítěti s hendikepem totiž stává skvělým parťákem, ale především tahounem.

Natali se narodila ve znamení Berana, což se občas projevuje na její povaze. Když něco chce, urputně si za tím jde. Je energická, učenlivá a snaživá, až je nám občas i líto, jak si musí vše tvrdě vydřít oproti zdravým dětem. Natali je odkázána na pomoc druhých, ale i tak se snaží překonávat všechny překážky. Především žije tady a teď, je naprosto bezprostřední a každý okamžik si užívá. Je také ohromně roztomilá a každý, kdo ji potká, si ji hned zamiluje.

Natalinka měla od 2,5 roku možnost pár dní v měsíci navštěvovat mikrojesle, z čehož jsem měla velkou radost, protože se učí především nápodobou, a proto byl pro ni kolektiv běžných dětí tím nejlepším vzorem. Naučila se tam také samostatnosti, autoritě a více se rozmluvila. Mikrojesle byly zároveň výbornou přípravou pro běžnou mateřskou školu, do níž Natali na-

stoupila, když jí bylo 3,5 roku. Jsem moc ráda, že se mi podařilo narazit na úžasnou paní ředitelku, která neměla s přijetím Natali žádný problém, perfektní paní učitelku a také skvělou asistentku. Když člověk potká správné lidi, inkluze funguje parádně. Ovšem jedna etapa Natali co nevidět skončí a musíme opět řešit etapu další, a to základní školu, což se už nyní jeví jako velká výzva. Doufám, že se mi opět podaří Natali integrovat mezi běžné děti.

Díky Natali jsem přehodnotila svůj postoj k životu, více si vážím zdraví a naopak věci a materiální hodnoty, na kterých mi dříve záleželo, mi teď nepřipadají vůbec důležité. Dokážu žít a radovat se z každého okamžiku a někdy si říkám, že jiné maminky řeší věci, které mi připadají jako banalita oproti tomu, co vše musím zvládat já. Vychovávat dítě s DS není snadné, vyžaduje to spoustu času, úsilí, odhodlání a především trpělivosti. Zdravé dítě se učí přirozeně, kdežto dítěti s DS se vše musí zopakovat stokrát. U dětí s DS je všechno opravdu vydřené.

Nyní je Natali v péči mnoha lékařských oborů – alergologie a imunologie, endokrinologie, kardiologie, oftalmologie, ORL, neurologie, chirurgie a stomatologie. Navštěvujeme logopedii, orofaciální terapii, ergoterapii. Kvůli celkové hypotonii těla cvičí Vojtovu metodu, Bobath koncept a jezdí na hipoterapii.

Novým rodičům dítěte s Downovým syndromem bych vzkázala hlavně to, co bych dříve ráda věděla i já – totiž že život nekončí, že děti s DS jsou stejné jako jiné děti, jsou hodné, učenlivé a krásné. Existují mnohem horší anomálie než DS. Jedna lékařka po narození Natali řekla: „Vždyť má jen DS.“ A dnes už vím, že měla pravdu. Ani já už nevidím všechno tak černě. Bůh by mě přece nepostavil před něco, co nemůžu zvládnout. Víme, že s manželem uděláme vždycky všechno, co bude v našich silách, aby byla naše holčička v životě šťastná a spokojená. Je tady se mnou, s námi, napořád.

Budeme rádi, když budete pokroky a životní etapy naší Natali sledovat na Instagramu: **Extra21\_Natali**.



Vychovávat dítě s DS není snadné, vyžaduje to spoustu času, úsilí, odhodlání a především trpělivosti.







## Problematika vitamínu D

Mgr. Hana Sládková Kavínová, GHC Genetics

### ZLATÝ POKLAD – VITAMIN D

Vitamin D má mezi vitamíny zvláštní místo, jednak proto, že jeho hladina v těle není závislá pouze na příjmu stravou, a jednak proto, že se v těle chová nejen jako vitamin (kofaktor mnoha enzymů), ale vykazuje také hormonální aktivitu. O celosvětovém problému spojeném s nedostatkem vitamínu D napříč populacemi a různými věkovými skupinami se v odborných kruzích diskutuje již relativně dlouho. Příčinou je mimo jiné tažení dermatologů proti opalování a pobytu na slunci – zapomnělo se však na osvětlu, jak zajistit v těle dostatečnou hladinu vitamínu D, když ze života eliminujeme jeho nejdůležitější zdroj, jímž je slunce.

Role vitamínu D pro naši imunitu nabyla na významu až v souvislosti s pandemií nemoci COVID-19, což je dobře, protože zajištění dostatečných hladin vitamínu D v těle by mělo být zdůrazňováno neustále, nejen v souvislosti s prevencí infekčních

nemocí, ale také s prevencí rakoviny a dalších civilizačních chorob.

### KOLIK VITAMINU D POTŘEBUJEME?

Zdravý dospělý člověk a děti od 4 let potřebují denně asi 800 IU (20 mcg) vitamínu D. Vitamin D naše tělo získává tvorbou v kůži působením UV záření. V létě se v naší kůži na slunci vytvoří odhadem 10 000 až 15 000 IU za den. Potravinové zdroje v tomto případě představují jen zanedbatelnou dávku přijímaného vitamínu D, průměrně prostřednictvím stravy přijmeme jen asi 200 IU za den. Zde je zřetelně vidět zásadní rozdíl v dávce vitamínu D, která se dostane do našeho těla, když se spoléháme jen na stravu a před sluncem se všemožně schováváme a chráníme. Nadužívání ochranných opalovacích prostředků tento rozdíl ještě prohlubuje, takže se nelze divit, že i na konci léta trpí cca 20 % populace nedostatkem vitamínu D.

Současná celosvětová populace tedy bojuje s nedostatečnými hladinami vitamínu D v těle. Vše, co zabraňuje působení slunečního záření na naši kůži, snižuje produkci tohoto vitamínu. Jde o faktory ovlivnitelné i neovlivnitelné. Neovlivníme např. pigmentaci naší kůže. Čím je kůže tmavší, tím méně propustí UV záření, které je nezbytné k tvorbě vitamínu D v kůži. Takže např. Afričan s tmavou pleť, který bude dlouhodobě žít v Česku, nebude mít adekvátní tvorbu vitamínu D v kůži ani přes léto, protože jeho kůže je uzpůsobena na „africké“ slunce. Tento člověk by měl celoročně vitamin D užívat jako doplněk stravy. Dále záleží na úhlu dopadu slunečních paprsků na kůži, tedy na zeměpisné šířce, denní a roční době. V našich podmínkách je sluneční aktivita od října do března natolik nízká, že k produkci vitamínu D v kůži prakticky nedochází. Na jaře a v létě pak jeho produkce závisí zejména na užívání ochranných opalovacích prostředků, volbě oděvu a době pobytu venku – a to už je něco, co ovlivnit můžeme.

### KDO JE OHROŽEN NEDOSTATKEM VITAMINU D?

Ohroženou skupinou jsou z výše uvedených důvodů malé děti (kojenci, batolata), senioři a institucionalizovaní lidé, jejichž pobyt venku na slunci může

být značně omezen. U malých dětí je systémově předepisován vitamin D v kapkách. U seniorů však v ČR nic takového nastaveno není, naproti tomu v některých zemích západní Evropy je vitamin D na předpis podáván všem osobám žijícím v domovech pro seniory. V uvedených institucích je pak mimo jiné pozorován mnohem menší počet pádů a zlomenin.

Chronická onemocnění rovněž zvyšují riziko nízké hladiny vitamínu D. Jde zejména o osoby s malabsorpčními syndromy, obézní jedince a pacienty užívající chronicky kortikosteroidy (a to i v inhalační formě). U obézních je nižší hladina vitamínu D v krvi dána faktem, že se jakožto liposolubilní vitamin ukládá do tukových zásob, a tak není pro tělo dobře dostupný. Některé léky, zejména kortikosteroidy (a některá antiepileptika), naopak urychlují katabolismus vitamínu D, takže se z těla rychleji ztrácí. V těle jsou pak nižší hladiny tohoto vitamínu, což má dopad na vstřebávání vápníku a jeho zabudování do kosti – roste riziko rozvoje osteoporózy. Problém deficitu mnoha živin u malabsorpčních syndromů je také dobře znám.

### VITAMIN D UMÍ VÍC, NEŽ JEN CHRÁNIT ZDRAVÍ KOSTÍ

Většina funkcí vitamínu D v těle je zprostředkována vazbou na jaderný receptor pro vitamin D (vitamin D receptor, VDR). Jde o tzv. transkripční faktor, který reguluje více než sto různých genů. Tím je dán široký efekt vitamínu D, přesahující tvorbu a remodelaci kostní tkáně. Vitamin D regulací na úrovni genů ovlivňuje buněčnou diferenciaci, proliferaci a apoptózu, tedy děje důležité v boji s nádorovými buňkami a v prevenci rakoviny. Aby bylo dosaženo preventivního účinku vitamínu D vzhledem k rakovině, je potřeba, aby hladina 25-hydroxyvitamínu D v krvi byla alespoň 75 nmol/l, což je považováno za optimum. Za dostatečnou je pak považována hranice 50 nmol/l, kterou zajistí i zmiňovaná denní doporučená dávka 800 IU.

### VITAMIN D MÁ IMUNOMODULAČNÍ ÚČINEK

Vitamin D je nezbytný pro funkci imunitního systému na mnoha různých úrovních, zejména pro diferenciaci leukocytů, pro tvorbu a funkci makrofágů a T-lymfocytů, pro tvorbu protilátek, cytokinů a antimikrobiálních peptidů. Mimo jiné udržuje rovnováhu mezi tvorbou cytokinů Th2 a Th1, což brání rozvoji autoimunitních onemocnění. Nedostatečné hladiny vitamínu D potom snižují připravenost našeho imunitního systému na boj s různými patogeny od virů až po bakteriální infekce, ale také oslabují systémy, které naše tělo chrání před nádorovým bujením.

V posledních letech bylo provedeno mnoho studií, které zkoumaly jak preventivní účinek vitamínu D

Chronická onemocnění zvyšují riziko nízké hladiny vitamínu D.



Na konci léta má přibližně 20 % populace nedostatek vitamínu D.





Z přirozených zdrojů je vitamin D3 obsažen zejména v tučných rybách, vejcích a másle.

u zdravých osob, tak terapeutický účinek u osob trpících různými typy především respiračních infekcí. Největší boom těchto studií pak přišel s pandemií COVID-19, kde potvrdily jeho preventivní i terapeutickou roli u infikovaných osob. Četné studie a meta-analýzy potvrzují preventivní vliv na rozvoj akutních respiračních infekcí (včetně chřipky, COVID-19, „rýmy“), ale také např. tuberkulózy. Z těchto studií vyplývá, že největší účinek má v tomto případě dlouhodobé preventivní podávání vitaminu D v dávkách kolem doporučené denní dávky, jinými slovy zajištění dlouhodobě dostatečné hladiny v krvi. Pro dospělou

populaci (mimo ohrožené skupiny) to představuje cca 800 IU v suplementech denně.

Při terapeutickém využití vitaminu D bývá naopak efektivnější krátkodobé podávání dávek výrazně převyšujících denní doporučené dávky či bolusové podávání. Zkracuje se tak doba uzdravení a urychluje odeznění symptomů u respiračních infekcí. Co se týká nemoci COVID-19, mnoho studií také sledovalo závažnost symptomů a úmrtnost v závislosti na podávání vitaminu D. Například ve studii dr. Lingové na téměř 1000 pacientech vedlo podávání bolusových dávek u již hospitalizovaných pacientů ke snížení úmrtnosti o 87 % ve srovnání s pacienty, kteří vitamin D nedostali.

#### ZÁVĚREM

Ač se osvěta ohledně vitaminu D v posledních pár letech zvýšila, stále jsou u mnoha lidí jeho hladiny nedostatečné, a to zejména v zimních a jarních měsících. Během podzimu a zimy je tedy doporučeno vitamin D užívat v doplňcích stravy. Jelikož jde o vitamin rozpustný v tucích, je důležité, aby byl doplněk na olejové bázi, ať už v kapkách, či v kapslích s olejem. Z přirozených zdrojů je vitamin D<sub>3</sub> obsažen zejména v tučných rybách, vejcích a másle, dále také v obohacených potravinách. Méně biologicky aktivní vitamin D<sub>2</sub> najdeme v houbách, na které působilo UV záření. Suplementace vitaminem D<sub>3</sub> v dávce 800 IU denně zajistí, aby i přes zimu jeho hladiny v těle zůstaly dostatečné. U již deficientních osob jsou vhodné dávky vyšší, aby se hladiny znormalizovaly. Díky tomu je pak naše obranyschopnost a odolnost vůči infekcím vyšší. A nejen to, při suplementaci ještě vyššími dávkami se výrazně sníží také riziko rozvoje nádorových chorob (především kolorektálního karcinomu) či autoimunitních chorob. Vitamin D je tak pro naše tělo opravdový poklad.



## ZAJÍMAVOSTI

### 14. KONFERENCE SEKCE KOLPOSKOPIE A CERVIKÁLNÍ PATOLOGIE ČGPS ČLS JEP

25.–27. 11. 2022

Opět jsme se viděli na každoročním kongresu konaném v hotelu Pyramida v Praze. Nechyběli naši skvělí obchodní zástupci, výborné občerstvení a tentokrát jste se mohli účastnit i naší speciální tomboly, ve které jste hráli o hodnotné ceny. Věříme, že se Vám návštěva našeho stánku líbila a budeme se těšit i příště.

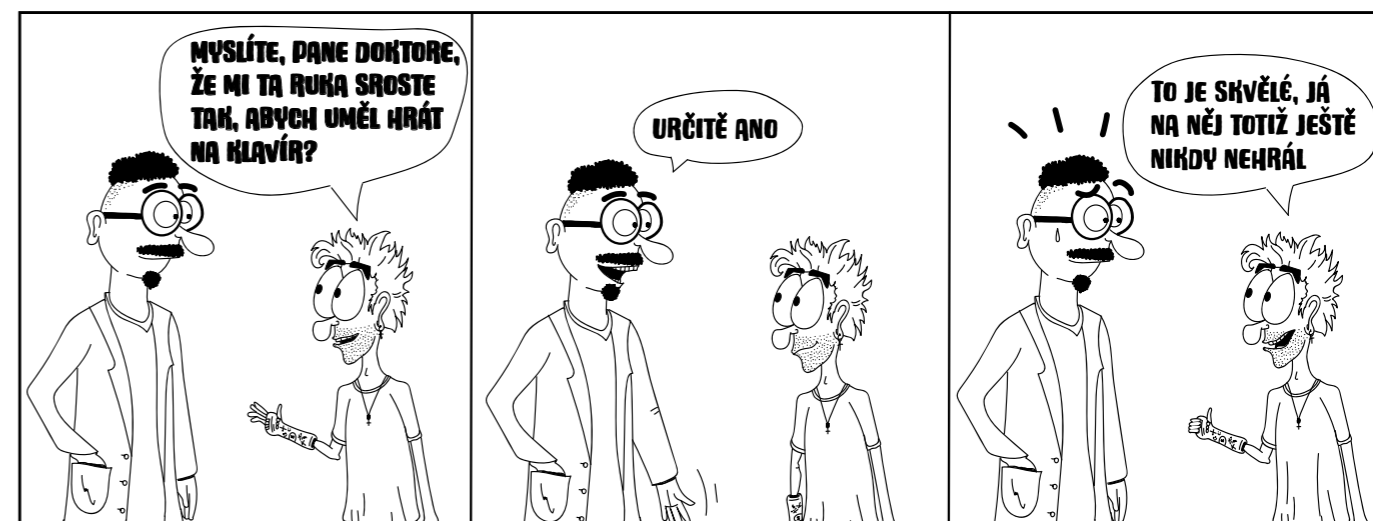


### 17. VZDĚLÁVACÍ A DISKUZNÍ GASTROENTEROLOGICKÉ DNY

1.–3. 12. 2022

Letos jsme nechyběli ani v Karlových Varech, kde jsme hovořili hlavně o potravinových intolerancích a celkově o problematice gastroenterologie. U našeho stánku se zastavilo mnoho z Vás a za to Vám děkujeme.

RÁDI JSME VÁS VIDĚLI!



## GHC Genetics, s.r.o.

V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8 (klientské centrum) | Krakovská 581/8, 110 00 Praha (sídlo společnosti)  
info@ghcgenetics.cz | +420 800 390 390, 234 280 280 | [ghcgenetics.cz](https://ghcgenetics.cz)

### REGIONÁLNÍ OBCHODNÍ ZASTOUPENÍ

**Zuzana Červenková**

Business Manager  
cervenkova@ghcgenetics.cz  
+420 739 020 400

**Petr Janíček**

Key Account Manager  
Východní Čechy  
janicek@ghcgenetics.cz  
+420 723 271 138

**Zdeněk Krejčí**

Key Account Manager  
Severní Morava  
krejci@ghcgenetics.cz  
+420 722 955 363

**David Šeptun, Dis.**

Key Account Manager  
Jižní Morava, Jižní Čechy  
septun@ghcgenetics.cz  
+420 608 460 260

**Martin Vavřinec, Dis.**

Key Account Manager  
Praha  
vavrinec@ghcgenetics.cz  
+420 602 585 440

**Helena Morysová**

Key Account Manager  
Hradec Králové, Pardubice  
morysova@ghcgenetics.cz  
+420 720 968 425

**Michaela Ludvíková**

Key Account Manager  
Hradec Králové, Pardubice  
michaela.ludvikova@prenet.cz  
+420 607 301 398

**Ivo Židek**

Key Account Manager  
Praha, Středočeský kraj  
zidek@ghcgenetics.cz  
+420 601 062 310

**Romana Krátká**

Key Account Manager  
Praha Sever  
kratka@ghcgenetics.cz  
+420 607 044 317

## MŮŽE ZA TO HEMOCHROMATÓZA?

Příznaků hemochromatózy je mnoho: únava, dýchací obtíže, apatie, slabost, bolesti břicha, svalová bolest, srdeční obtíže, bolesti kloubů, ztráta libida, impotence, zvýšená pigmentace kůže, vypadávání vlasů, poruchy menstruačního cyklu, úbytek hmotnosti.

Pro onemocnění je charakteristické zvýšené vstřebávání železa buňkami střevní sliznice, projevující se nadbytečným hromaděním železa v krvi a tělních orgánech. Včasná léčba může **předejít orgánovému poškození.**

### GENETICKÝ TEST NA HEMOCHROMATÓZU

**Gen, specifikace:**

HFE (C282Y, H63D)


**Gen, specifikace rozšířené vyšetření:**


HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace),

FPN1 (2 mutace)

Termín dodání zprávy: **10 pracovních dnů**

 [ghcgenetics.cz](https://ghcgenetics.cz)

 [info@ghcgenetics.cz](mailto:info@ghcgenetics.cz)

 +420 800 390 390

