

GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

03-2023

Nové poznatky v hematologii

další geny spojené
s nádory

str. 14-15



ZÁCHRANÁŘ MAREK DVOŘÁK

Jak vypadá jeho běžný den a je něco, co ho
v jeho práci stále dokáže překvapit?

str. 10-13



ghcgenetics.cz



DISKRÉTNÍ VYŠETŘENÍ NEJČASTĚJŠÍCH POHLAVNÍCH NEMOCÍ

V GHC Genetics provádíme vyšetření nejčastějších pohlavně přenosných chorob. Nabízíme nový balíček vyšetření sexuálně přenosných chorob 3v1. Tento balíček nabízí tři odběry pro spolehlivou ochranu.

Při vyhodnocování výsledků dbáme na rychlost, přesnost a diskretnost.

SÉROLOGIE

Hepatitida	Vyšetření TORCH
<input type="checkbox"/> HBsAg	<input type="checkbox"/> TORCH (celé vyšetření)
<input type="checkbox"/> HBsAg kvant	<input type="checkbox"/> CMV IgM
<input type="checkbox"/> anti-HBs	<input type="checkbox"/> CMV IgG
<input type="checkbox"/> anti-HBc	<input type="checkbox"/> EBV EBNA IgG
<input type="checkbox"/> Anti-HBc IgM	<input type="checkbox"/> EBV IgM
<input type="checkbox"/> Anti-Hbe	<input type="checkbox"/> EBV VCA Ig:G
<input type="checkbox"/> HBeAg	<input type="checkbox"/> HSV-1 IgG
<input type="checkbox"/> anti-HAV total	<input type="checkbox"/> HSV-2 IgG
<input type="checkbox"/> anti-HAV IgM	<input type="checkbox"/> Rubella IgG
<input type="checkbox"/> anti-HCV	<input type="checkbox"/> Rubella IgM
<input type="checkbox"/> Toxo IgG	<input type="checkbox"/> Toxo IgM
<input type="checkbox"/> Toxo IgM	
Další infekční nemoci	jiné vyšetření: (po domluvě s laboratorí)
<input type="checkbox"/> HIV combi (Anti HIV, p24)	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Syfilis (Anti + RPR)	
<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis IgA	
<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis IgG	

MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE PCR

<input type="checkbox"/> STD COMPLEX (Chlamydia trachomatis, Neisseria gonorrhoeae, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, Mycoplasma hominis, Ureaplasma urealyticum, Ureaplasma parvum)	V
<input type="checkbox"/> HCV (genotyp+kvantifikace)	S/K
<input type="checkbox"/> HBV (genotyp+kvantifikace)	S/K
<input type="checkbox"/> HIV	S/K
<input type="checkbox"/> Treponema pallidum (Syphilis)	V
<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis	V
<input type="checkbox"/> Neisseria gonorrhoeae	V
<input type="checkbox"/> Mycoplasma genitalium	V
<input type="checkbox"/> Trichomonas vaginalis	V
<input type="checkbox"/> Mycoplasma hominis	V
<input type="checkbox"/> Ureaplasma urealyticum	V
<input type="checkbox"/> Ureaplasma parvum	V
<input type="checkbox"/> HPV (HPV-HR 16, 18 a HPV-LR 6, 11)	V

OBSAH

4

Rozhovor se zaměstnancem

Mgr. Denisa Schwetzová

6

Farmakogenetika očima psychiatra

MUDr. Alexander Dorofeev

10

Zachránce životů na zemi i ve vzduchu

MUDr. Marek Dvořák

14

Novinky v hematologii v naší laboratoři GHC Genetics

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D.

16

Jak zvládnout obezitu? Vliv genů na obezitu

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. Zděňka Vlčková, Ing. Veronika Fišnerová, Mgr. Hana Sládková Kavínová, Mgr. Tereza Kevina Prouzová, MBA. Graficky zpracoval Daniel Duroň



Úvodní slovo

Milé čtenářky, milí čtenáři,

konečně udeřilo léto – ačkoliv zima je také krásné roční období, ale chybí mi v ní slunce a s ním spojený vitamin D a především vitaminy z čerstvých zdravých potravin, za které nám naše tělo poděkuje. Okolo sebe vidím pravý příliv pozitivní energie! Doufám, že už se všichni těšíte na svou dovolenou – anebo na ní zrovna čtete letní číslo našeho magazínu.

S létem jsou spojeny též všemožné výlety, na kterých musíme obzvlášť dbát na bezpečnost svoji i svých blízkých. Přečtěte si rozhovor s MUDr. Markem Novákem, lékařem urgentní medicíny, který Vám kryje záda, když se něco přihodí. Přijede, nesoudí, pomůže.

Chceme, abyste se díky zdravému životnímu stylu cítili šťastnější a sebevědomější, ne plní stresu. Obezita je téma naší Mgr. Hanky Sládkové Kavínové. Kdy jindy nastartovat své tělo, než v letních měsících?

Farmakogenetika studuje rozdílné účinky léčiva u jednotlivých pacientů. V tomto čísle Vám tuto vědu formou článku představí MUDr. Alexander Dorofeev.

Vyzpovídali jsme také Mgr. Denisu Schwetzovou, moji milou kamarádku, profesí vrchní zdravotní sestru a hlavně srdce naší ambulance, díky níž vše funguje, jak má.

O odborné informace a novinky z hematologie se ve svém článku podělí vedoucí laboratoře Mgr. Renata Michalovská.

Užijte si léto v bezpečí a bez nehod a odpočiňte si – třeba s letním číslem našeho magazínu v ruce.

S úctou

Zuzana Červenková,
obchodní ředitelka pro ČR
GHC Genetics
Jsmo Váš partner pro genetiku.



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha 8



Rozhovor se zaměstnancem

Mgr. Denisa Schwetzová

Jsem týmový hráč a vyžaduji stejný přístup od svých podřízených.

CO VŠE JE NÁPLNÍ VAŠÍ PRÁCE A JAK VYPADÁ VÁŠ BĚŽNÝ PRACOVNÍ DEN?

Každé ráno po příchodu do práce probereme se zdravotními sestrami harmonogram dne u jednotlivého lékaře. Řešíme požadované úkoly od našich genetiků i spolupracujících lékařů. Věnujeme se přicházejícím klientům, odpovídáme na jejich dotazy, zakládáme dokumentaci, po vstupní konzultaci při indikaci na vyšetření odebíráme krev nebo buklální stěr a vše směřujeme k tomu, aby provoz ambulance byl plynulý. V průběhu dne vyřizujeme e-mailové dotazy klientů a zpracováváme jejich objednávky na požadovaná vyšetření. Nedílnou součástí mé práce jsou informační schůzky s marketingovým

oddělením, provozní schůzky s vedením společnosti a úzká spolupráce s obchodním oddělením. Na těchto schůzkách vždy řešíme například to, jaká nová vyšetření budeme v laboratoři zavádět, jaké spektrum lékařů můžeme oslovit ke spolupráci nebo jakých kongresů a seminářů se naše společnost zúčastní. Genetika se netýká pouze vrozených vývojových vad, ale může být nápomocna třeba také v nastavení správného dávkování léčiv.

JAK VÁS BAVÍ SPOLUPRÁCE V KOLEKTIVU? JAKÉ NÁROKY KLADETE NA SVÉ PODŘÍZENÉ?

Jsem týmový hráč a vyžaduji stejný přístup od svých podřízených. Kladu důraz na dynamičnost a zodpovědný a laskavý přístup k pacientům.

KOLIK PACIENTŮ DENNĚ NAVŠTÍVÍ GHC GENETICS?

Každý den je jiný – máme pacienty vždy objednané podle počtu aktuálně pracujících lékařů. Kromě toho přicházejí neobjednaní klienti, kteří požadují určitá genetická vyšetření na vlastní náklady – u těch neprobíhá vstupní genetická konzultace, ale když je vyšetření hotové a výsledky připravené, klient má možnost objednat se na konzultaci k lékaři, který mu případný nález dovysvětlí. Denně naši ambulanci navštíví v průměru 40 objednaných klientů a vyřídíme desítky objednávek a dotazů.

KOMUNIKUJETE S LÉKAŘI NAPŘÍMO? V JAKÝCH PŘÍPADECH?

Spolupracující lékaři mají řadu dotazů ohledně celého průběhu a možností genetického vyšetření. Dotazy spolupracujících lékařů se vždy liší podle jejich odbornosti – gyne-

kolog, hematolog, onkolog, psychiatr, ortoped. Komunikujeme s nimi po e-mailu nebo telefonicky. Každý náš spolupracující lékař má i příslušného obchodního zástupce, který mu je kdykoliv nápomocen.

CO VÁS NA TÉTO PRÁCI NEJVÍC BAVÍ?

Ráda pracuji s lidmi, komunikace s pacienty mi dělá radost, hlavně když můžu pomoci a klienti od nás odcházejí maximálně spokojeni. Genetika je mladý obor, který se stále vyvíjí a posouvá vpřed, takže je třeba stále se vzdělávat a učit se něco nového. Tím je samozřejmě práce pestřejší a člověk neusíná na vavřínech. Ale již nyní je jasné, že znalosti dědičných predispozic pomáhají lidem překonávat vrozená rizika – a to mé práci dává ten hlavní smysl.

CO BYSTE PORADILA NASTÁVAJÍCÍM SESTŘIČKÁM?

Aby si uvědomily, jak je jejich práce zodpovědná a že většinou právě ony jsou prvním člověkem, se kterým se pacient ve zdravotnickém zařízení setká. A že s úsměvem na tváři jde vždy vše lépe. Musí být také obrněny notnou dávkou trpělivosti a pochopení při komunikaci s náročnějšími klienty.

Práce zdravotní sestry je vlastně celoživotním vzděláváním a nabýváním nových zkušeností.

JAK DLOUHO PRACUJETE PRO GHC GENETICS?

Do společnosti GHC Genetics jsem nastoupila v roce 2017 po mateřské dovolené. Po studiu na Univerzitě Palackého v Olomouci jsem začala pracovat jako zdravotní sestra na transplantační jednotce kliniky dětské onkologie. Tuto praxi považuji za svou nejsilnější zkušenost. Tam jsem se naučila, jak důležitá je přesná a včasná diagnostika a jak cílená a správně zvolená léčba zachraňuje životy.

JE NĚCO, CO BYSTE VE SVÉ PRÁCI RÁDA POSUNULA?

Možná aby byla veřejnost více informována o možnostech vyšetření dědičných genetických predispozic. To je určitě krok správným směrem.



CO RÁDA DĚLÁTE VE VOLNÉM ČASE?

Mimo práce se věnuji svým dvěma skvělým dcerkám, již školačkám, které s nadšením holdují gymnastice a atletice. Víkendy tedy často trávíme na závodech. Jindy jezdíme do přírody na chalupu, kde si ráda přečtu dobrou knihu nebo si jdu zaběhat. Navštěvujeme také koncerty a divadelní představení. Nechci však zapadnout do stereotypu, baví mě dále se vzdělávat a stále se posouvat kupředu.





Farmakogenetika očima psychiatra

lékař Alexander Dorofeev

Je důležité, naslouchat našim pacientům a umět jim poskytnout krizovou intervenci.

Psychiatrii se věnuji více než 10 let. Po získání atestace z psychiatrie ve své zemi jsem se v roce 2016 přestěhoval do České republiky a začal jsem pracovat na akutním psychiatrickém oddělení v Mostě a následně od roku 2017 na psychiatrickém oddělení Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, kde jsem působil do června tohoto roku. Od července nastupuji do psychiatrické nemocnice v Horních Bečkovcích.

V rámci svého dalšího vzdělávání jsem byl na stážích na různých odděleních v rámci České republiky a měl jsem tak možnost se přesvědčit, jak jsou kolegové napříč různými pracovišti oddáni své práci. Každý z nás se vždy snaží poskytnout co nejlepší péči svým pacientům. Zvláště na akutním oddělení se lze setkat s velmi širokou paletou obtíží, s nimiž se na nás obrazejí lidé, kteří prožívají často nejnáročnější chvíli svého života.

Psychiatrie byla pro mě vždy velmi zajímavým oborem i z toho důvodu, že právě v takových náročných chvílích vyžaduje velmi empatický přístup. Je skutečně důležité, abychom byli schopni naslouchat našim pacientům a uměli jim poskytnout krizovou intervenci. Věřím, že tím lze alespoň do určité míry zmírnit akutní obtíže pacienta,

který se na nás obrátil s prosbou o pomoc, a že pak bude danou situaci prožívat snesitelněji.

Coby lékaři současně musíme i během takových emočně náročných okamžiků neustále hodnotit různorodé diagnostické příznaky a hledat jejich souvislosti v anamnéze a ve výsledcích různých vyšetření, abychom byli schopni správně diagnostikovat pacientovu nemoc. Následně musíme navrhnout plán léčby, která v drtivé většině případů spočívá především ve správné volbě psychofarmak.

I přes to, že naše společnost prožívá velké změny, jež mimo jiné zmírňují stigma lidí, kteří vyhledávají pomoc psychiatra, jde dodnes o oblast ovlivněnou zkreslenými informacemi. Z toho důvodu se musíme hodně věnovat edukaci.

Je patrné, že se lidé stále častěji snaží vyhledat pomoc odborníka. A já pevně věřím, že maximálně upřímná spolupráce s pacientem je klíčem k tomu, abychom pacientovi oplatili jeho důvěru a dosáhli co nejlepších výsledků. A často k tomu stačí základní věci – jasně a otevřeně vyjádřit svůj odborný názor na situaci, pomoci pacientovi uvědomit si, jaké cíle má obnášet navržená léčba, a stanovit alespoň nějaký časový horizont léčby. Pro pacienta je též přínosné získání pocitu kontroly nad situací. Jako odborníci pomáháme najít tu nejlepší cestu k uzdravení.

Jak jsem již zmínil, hlavním krokem léčby je správná volba medikace. Máme možnost nabídnout pacientovi léčbu na celosvětové úrovni. Někdy se však lékař ocitne v situaci, že i po splnění veškerých předpokladů nastavení správné léčby pacient udává nespecifické obtíže. A to i po velmi malých dávkách medikace, která je jinak velmi dobře tolerována a záznamy o nežádoucích účincích jsou spíše výjimečné. Je to jedna z těch situací, kdy naše možnosti byly donedávna velmi omezené. To vede k nárůstu frustrace pacienta, který pomalu ztrácí důvěru k odborníkům, což může mít za následky dočasné ukončení léčby z jeho strany.

Pokusy o změny medikace a nabídnutí analogického řešení často vedly ke stejným výsledkům. V takových situacích byly vždy na místě úvahy o podílu psychosomatiky nebo někdy dokonce i vlivu psychotické produkce.

Úspěšná farmakologická léčba vyžaduje čas a pravidelnost užívání. Otevřený rozhovor s pacientem o možných nežádoucích účincích před zahájením léčby je přínosný, avšak v určitých případech jsme se setkali s pacienty, u kterých nebylo možné vyloučit farmakofobii a s tím spojené opakované nespecifické obtíže.

Diferenciace nežádoucích účinků spojených s biologickou intolerancí a intolerancí na psychosomatickém podkladě donedávna představovala velmi těžký úkol. Nyní máme k dispozici možnost využít k řešení této problematiky farmakogenetické vyšetření. V jeho rámci lze zjistit aktivitu enzymů CYP2C19 a CYP2D6 u konkrétního jedince.

CYP2C19 a CYP2D6 jsou enzymy, které se účastní metabolismu většího množství psychiatrických léků. Tyto enzymy hrají zásadní roli při určování toho, jak rychle je lék metabolizován a eliminován z těla, což může ovlivnit jeho účinnost a potenciální vedlejší účinky.

CYP2C19 je zodpovědný za metabolismus několika běžně používaných psychiatrických léků včetně selektivních inhibitorů zpětného vychytávání serotoninu (SSRI), např. fluoxetinu a citalopramu a také benzodiazepinu (např. diazepamu). Je to medikace, která je používána u velmi široké škály duševních obtíží. Určité genetické variace v genu *CYP2C19* mohou vést k rozdílným v tom, jak jsou tyto léky metabolizovány.

CYP2D6 se podílí na metabolismu mnoha psychiatrických léků včetně některých antidepresiv (jako je venlafaxin) a antipsychotik (jako jsou haloperidol a risperidon). Podobně jako u CYP2C19 mohou genetické variace v genu *CYP2D6* vést k rozdílným v metabolismu používané medikace.

Pochopení pacientova genotypu pro tyto enzymy může být užitečné při stanovení vhodné medikace a dávky pro léčbu. Například pacienti, kteří jsou pomalí metabolizátoři léku kvůli genetické variaci v CYP2C19, mohou vyžadovat nižší dávky nebo volbu medikace s jinou účinnou látkou. Na druhou



stranu pacienti, kteří jsou ultrarychlými metabolizátory, mohou vyžadovat k dosažení terapeutických hladin vyšší dávku, než je běžné.

Celkově vzato zohlednění genetiky jednotlivce a potenciálního dopadu na metabolismus léků je důležitým hlediskem při léčbě psychiatrickými léky.

Metabolismus psychiatrických léků se týká procesu, kterým tělo tyto léky rozkládá na sloučeniny, jež lze vyloučit z těla. Primárními orgány zapojenými do metabolismu léků jsou játra a ledviny.

Existuje několik dalších faktorů, jež mohou ovlivnit metabolismus psychiatrických léků, včetně již zmíněných genetických variací enzymů metabolizujících léky, jako jsou CYP2C19 a CYP2D6.

Dalším důležitým faktorem je věk: metabolismus léků se může s věkem zpomalit, což vede k vyšším hladinám léku v těle a tím též ke zvýšenému riziku nežádoucích účinků. Při nastavení léčby byl měl lékař samozřejmě brát na vědomí celkový zdravotní stav pacienta

Pochopení pacientova genotypu pro tyto enzymy může být užitečné při stanovení vhodné medikace a dávky pro léčbu.



a předchozí anamnézu. Některé nemoci, například onemocnění jater nebo ledvin, mohou ovlivnit metabolismus léků a zvýšit riziko toxicity. Při používání kombinace více psychofarmak a jiné medikace je nutno dbát také na možné lékové interakce.

Metabolismus psychiatrických léků může mít důležité důsledky pro léčbu.

Metabolismus psychiatrických léků může mít důležité důsledky pro léčbu. Některé léky například vyžadují specifické úpravy dávkování nebo pečlivé sledování u pacientů s určitými zdravotními potížemi nebo užívajících různé kombinace léčiv.

Samozřejmě se zvyšujícím se počtem odběrů s pomocí nové metody budou k dispozici přesnější výsledky, avšak na našem oddělení již nyní máme velmi pozitivní zkušenost při používání farmakogenetického vyšetření v praxi.

Jako první by bylo možné uvést případ pacientky s chronickým onemocněním, která byla dokonce nucena po několika letech léčby požádat o invalidní důchod vzhledem k závažnosti svého onemocnění. Její potíže byly natolik vážné, že byla postupně nastavena kombinace několika neúčinnějších léků ve vysokých dávkách. Po stabilizaci stavu u pacientky nadále přetrvávaly mírné známky nežádoucích účinků ve smyslu zvýšené únavy. Pacientka vzorně dodržovala doporučení stran léčby, byla spokojena s jejími výsledky, avšak právě únava byla

důležitým faktorem omezujícím kvalitu jejího života. Poté co byla seznámena s nabídkou možnosti provedení nového diagnostického rozboru, který může přispět ke zlepšení jejího stavu, bylo po společné domluvě s lékařem rozhodnuto o provedení farmakogenetického vyšetření a byla zvážena možná úprava medikace bez vystavení možného rizika dekompenzačního stavu při snižování dávky. Výsledky pacientky byly nesmírně zajímavé. Bylo zjištěno, že je pomalým metabolizátorem CYP2D6, ale zároveň i rychlým metabolizátorem CYP2C19. Byla provedena kompletní úprava medikace, což vedlo ke zmírnění únavy a větší spokojenosti pacientky. Úprava medikace vyžadovala iniciálně častější ambulantní kontroly, které sloužily ke zkoumání příznaků možné dekompenzace stavu spojené se změnou medikace.

Jako další příklad využití nové metody slouží případ pacienta s anamnézou několikaleté epizody těžké deprese. I přes opakované dlouhodobé hospitalizace na různých odděleních v republice a použití široké škály psychofarmak nedošlo nikdy k dosažení optimálního stavu duševního zdraví. U pacienta bylo požádáno o uznání invalidního důchodu. Souběžně pacient po předchozí edukaci poskytl souhlas k provedení vyšetření aktivity CYP2C19 a CYP2D6. A výsledky byly znovu zdrojem nečekaného optimismu stran dalšího potenciálu farmakologické léčby, zrovna ve chvíli, kdy již celá situace vypadala jako bezvýchodná. Pacient byl rychlým metabolizátorem CYP2C19, což znamenalo, že ač používal nejvyšší doporučenou dávku antidepresiv, vzhledem k jeho odchylkám v metabolismu byla tato dávka suboptimální. Na druhou stranu u výše zmíněného muže byla zjištěna skoro nulová aktivita CYP2D6, což umožnilo podání velmi nízkých dávek antipsychotik, která by jinak mohla být hodnocena jako poddávkování.

Již tyto dva případy naznačují, že je nyní dostupná nová diagnostická metoda, která může být použita v komplexní léčbě závažných duševních poruch u pacientů buď se známou anamnézou nedostatečného účinku doporučených dávek, nebo opakovanými záznamy o nespecifických nežádoucích účincích velmi nízkých dávek psychofarmak.

S velkým optimismem se dívám do budoucna s nadějí, že budeme i nadále schopni poskytovat lepší a lepší péči na světové úrovni pacientům, kteří se na nás obracejí s důvěrou. A to je pro většinu z nás důvod, proč jsme si zvolili právě toto povolání.

TEST INFEKČNÍCH ONEMOCNĚNÍ PRO TĚHOTNÉ ŽENY TORCH

Vyšetření TORCH má za cíl zjistit přítomnost/hladinu protilátek navázaných na tyto infekční choroby: **Toxoplasmóza, Ostatní (virus Epstein-Barr), Rubeola virus, Cytomegalovirus, Herpes simplex virus.**

Tato onemocnění jsou velkým rizikem zejména pro těhotné ženy, ale **mohou způsobovat také vrožené defekty u novorozenců.**

PRO KOHO JE VHODNÉ TOTO VYŠETŘENÍ

- těhotné ženy s příznaky onemocnění
- těhotné ženy s patologickými nálezy po ultrazukovém vyšetření
- zdravé těhotné ženy
- pacientky s těhotenskými ztrátami
- novorozence

INDIKUJÍCÍ ODBORNOSTI

- praktický lékař
- gynekolog
- klinický genetik

ODBĚR

Odběr krve (sérum) v objemu 5 ml. Odběr nijak neohrožuje a neovlivňuje maminku ani plod.

VÝSLEDEK VYŠETŘENÍ


- 3–5 pracovních dnů.



NOVĚ
TESTUJEME

SVOZ VZORKŮ

V případě potřeby svozu vzorků nás neváhejte kontaktovat na novém telefonním čísle:

 **+420 724 250 945**

Jsme Vám s naším svozovým týmem k dispozici.





Zachránce životů na zemi i ve vzduchu

MUDr. Marek Dvořák

KDE AKTUÁLNĚ PRACUJETE?

Mám toho víc, asi jako většina doktorů. Hlavní úvazek mám na záchranné službě, kde střídám směny na vrtulníku a na pozemní záchrance. Pak jsem jednou týdně v nemocnici a jednou také na soukromé klinice. Líbí se mi ta diverzifikace, to je myslím u doktorů celkem výhoda a беру to i jako prevenci syndromu vyhoření.

JAK JSTE SE DOSTAL K PRÁCI ZÁCHRANÁŘE? VĚDĚL JSTE VŽDY, ŽE CHCETE BÝT ZÁCHRANÁŘ?

Byl to můj sen od dětství. Nejprve jsem chtěl být policista, což se změnilo v mých asi osmi letech, kdy jsem absolvoval kurz v Červeném kříži a začalo mě to táhnout k záchrance víc a víc. Určitě to nebylo jen tím, že kurz vedly samé pohledné sestřičky ze střední zdravotnické školy. Od konce základky jsem už věděl, že budu doktor na záchrance, a za tím jsem šel celý život, dokud se mi to nespěnilo. Mělo to i pár vtipných chvil, třeba když jsem svoji učitelku matematiky na střední škole přesvědčoval, ať mě nechá „žít“ a nedává mi písemky z matematiky, že to na medicíně potřebovat nebudu. První roky mi to moc neprocházelo, ale od třetáku už tu hru hrála se mnou.

CO VÁS NA PRÁCI NEJVÍC BAVÍ?

Představte si, že žijete svůj splněný sen. Neberu to moc jako práci, asi bych tam chodil, i kdyby mi za to nic neplatili, ale neříkejte to mému šéfovi! Baví mě kontakt s lidmi, ta okamžitost, kdy vidíte ihned výsledek svého snažení, rychlé rozhodování. Jsem celkem netrpělivý, a tak práce, kdy vidím výsledky hned, je pro mě nejlepší.

K JAKÝM PŘÍPADŮM NEJČASTĚJI VYJÍždíte ČI VZLÉTÁTE?

Typický pacient záchranky je senior s řadou onemocnění, kterému se jedna z nemocí zhorší a on se necítí dobře, třeba se mu špatně dýchá – a volá si záchranku. Typický pacient na letecké záchrance je mladší člověk se závažným úrazem. Máme i sezonní výskyt různých úrazů, v zimě typicky lyžaři, v létě motorkáři, na podzim lidé, co padají ze stromů při různých pracích na zahradě. Vzlety k pracovním úrazům a zástavám oběhu, infarktům a podobně zůstávají neměnné. Naše letecká záchranka takto vzlétne asi 840krát do roka. Zhruba patnáctkrát použijeme metodu slánění z vrtulníku při zásahu u pacientů v nepřístupném terénu.

MOHL BYSTE POPSAT, JAK VYPADÁ VÁŠ BĚŽNÝ PRACOVNÍ DEN?

Na urgentu si přeberu službu a pacienty od kolegů z předchozí směny a pak se o ně starám společně s novými pacienty, které přiveze záchranka. Na vrtulníku převezmu pager, pak máme briefing celé posádky s pilotem, řekneme si, jaký je den, kam můžeme letět, kam nemůžeme letět, například kvůli počasí, vyzkoušíme si palubní vybavení a pak čekáme, než přijde první vzlet. Když pager zapípá, musíme do dvou minut vylézt, takže je to obvykle celkem fofr. Ošetříme pacienta, převezeme ho do nemocnice, předáme a vrtulník se vrací na základnu, kde je potřeba ho vyčistit a doplnit vybavení, aby byl připravený na další vzlet. A to se několikrát denně opakuje.

EXISTUJE VE VAŠÍ PRÁCI NĚCO, CO VÁS STÁLE DOKÁŽE PŘEKVAPIT?

Čím déle pracuji jako doktor, tím míň věcí mě překvapí, ale nechci se rouhat a říkat, že už jsem viděl vše. Medicína je v tomhle velmi mocná a je potřeba si zachovat pokoru a vědomí toho, že nikdy nebudete umět a vědět všechno a že je potřeba se pořád učit.

KTERÝ PŘÍPAD BYL PRO VÁS TEN NEJTĚŽŠÍ?

Obvykle to jsou případy, kdy jste svědky nějaké velké nespravedlnosti, nebo takové, které prožíváte, jako by to byl váš příběh. Proto se snažím si ty zásahy moc nepouštět pod kůži. Pamatuju si, že jedním z nejtěžších případů byl zásah u dopravní nehody, kdy se cisterna převrátila na osobní vůz, zemřeli oba rodiče a malé dítě a přežila jen malá holčička, zrovna ve věku mojí dcery, to potom „vyvětráváte“ hodně dlouho. Dále si pamatuji, když jsme pečovali o kriticky nemocné dítě a podvědomě jsem vnímal, jak na ni rodiče hovoří a oslovují ji Laurinko, Laurinko... Když se i vaše dítě jmenuje Laura, je velmi těžké si od toho udržet profesionální odstup.

ČÍM LÉTÁTE? JAKOU HELIKOPTÉROU?

Je to EC 135, dvoumotorový vrtulník se zdravotnickou zástavbou. Pořizovací cena je okolo 150 milionů korun a jeden vzlet stojí zhruba 100 tisíc. Čili si občas přijdu jako dolarový milionář. Pak se ale podívám na výplatnici a vrátím se zpátky na zem...



JAKÉ VYBAVENÍ MÁ ZÁCHRANÁŘSKÁ HELIKOPTÉRA?

Je velmi podobné sanitnímu vozu. Máme dva plicní ventilátory, jeden zabudovaný a jeden přenosný, defibrilátor s možností telemetrického přenosu do kardiocentra, malý přenosný ultrazvuk, který používáme hlavně při náhlých zástavách oběhu k vyloučení reverzibilních příčin, dále Lucas – přístroj pro stlačování hrudníku, což nám umožňuje transportovat pacienta za kontinuální resuscitace; toto se hodně posunulo, technika je menší, lehčí a dokáže víc věcí.

Čím déle pracuji jako doktor, tím míň věcí mě překvapí.



Naši piloti jsou jedni z nejlepších a dokážou opravdu divy.

Navíc oproti pozemním posádkám máme vybavení pro zásahy v lavinách a nepřístupném terénu a taky jako jediná posádka v Královéhradeckém kraji vozíme na palubě krev, kterou můžeme pacientovi podat už za letu do nemocnice. Jde o plnou deleukotizovanou krev (PKDU) skupiny 0 negativní. Před podáním ji jen zahřejeme v průtokovém ohřivači. Takto zachráníme cca 50 pacientů ročně, kteří by jinak cestou do nemocnice pravděpodobně zemřeli na neřešitelné vnitřní krvácení.

V KOLIKA LIDECH K PŘÍPADŮM VYJÍždíte?

V záchraně jsem s řidičem a na místě se sejdeme ještě s velkou sanitkou RZP, kde je řidič a záchranář. Ve vrtulníku jsou kromě mě ještě záchranář a pilot.

Nejpočetnější tým k ruce mám na urgentním příjmu, tam jsou nás desítky na směnu a při střídání směn to tam vypadá jako ve včelím úlu.

JAKÉ JE NEJTĚŽŠÍ MÍSTO NA PŘISTÁNÍ? PODLE ČEHO SI VYBÍRÁTE, KDE PŘISTANETE?

To záleží na pilotovi. Naši piloti jsou jedni z nejlepších a dokážou opravdu divy – přistanou tam, kde já bych měl problém zaparkovat s autem. Vadí nám hlavně mlha a dráty elektrického vedení, naopak nevadí vítr, pokud to není orkán, déšť ani tma. Pro přistání nám stačí kruh o průměru asi 20 metrů.

NA INSTAGRAMU VÁS SLEDUJE PŘES 200 TISÍC LIDÍ. KOMUNIKUJETE S NIMI I JINAK NEŽ SVÝMI PŘÍSPĚVKY?

No jejej, denně mi lidé pišou o různé rady a názory. Možná mám trochu nevýhodu v tom, že nemám rád nepřečtené zprávy a snažím se každému odpovědět, což bývá občas náročné. Takové hořkosladké jsou občas zprávy typu „mému dítěti se špatně dýchá, co mám dělat?“, které si přečtu třeba po dvou týdnech, z toho bývám občas celkem mrzutý. Naopak velmi mě zahřejí u srdce zprávy, ve kterých lidé děkují za záchranu a za péči, kterou jsme jim s kolegy poskytli. Za velmi důležité považuji také to, když mě sledují mladí budoucí kolegové – studenti záchranářství nebo medicíny – a piší si o radu nebo se chtějí přijít podívat k nám do práce. Tam se snažím být maximálně pokorný

a pozorný, protože to jsou ti, kteří budou léčit mě a moji rodinu. Snažím se, aby si z mého působení vzali to nejlepší – stejně tak, jak jsem to dělal kdysi já u svých vzorů.

CO RÁD DĚLÁTE VE VOLNÉM ČASE, KDYŽ ZROVNA NEZACHRAŇUJETE LIDI?

Věnuji se rodině, mám dvě malé děti a práce žere hodně času, tak ten volný chci trávit s nimi. Dále rád sportuju a spím. V posledních letech jsem se s kolegy začal věnovat MMA, což je bojový sport, takže trochu kontrast oproti tomu, co se snažím dělat v práci – neublížovat lidem. Ale nedělám to s úmyslem umět někomu ublížit, spíš je to aktivita, u které dokážu vypnout hlavu, nemyslet na nic jiného a absolutně se fyzicky vyčerpát, což hodně pomáhá i k psychické regeneraci. Zajímavé je, že od doby, kdy se díky tomu umím trochu prát, si na mě žádný opilec v práci moc nedovoluje. Možná začnete vyzařovat něco, co je odradí. Mám také zálibu v bezpečné, ale svižné jízdě, takže i cesta do práce je pro mě svým způsobem relax.



VIDEO Z KOSMICKÉ GENETICKÉ LABORATOŘE

SPLNILI JSME MARKOVI MALÝ SEN A TÍM POMOHLI ŠÍŘIT OSVĚTU O PREVENCI ZDRAVÍ.

VIDEO ZDE



ghcgenetics.cz



Novinky v hematologii v laboratoři GHC Genetics

Mgr. Tomáš Píš, Mgr. Kristýna Hanuláková

Hematologické nádory jsou skupina krevních nádorů, které postihují tvorbu a funkci krevních buněk. Tyto nádory mohou být způsobeny cytogenetickými abercemi a genetickými mutacemi, které narušují normální vývoj a funkci krevních buněk. V dnešní době se rutinně vyšetřují čtyři oblasti, které jsou zodpovědné za rakovinové bujení, a to *JAK2 V617F*, *MPL W515L/K*, *CALR exon 9* a *JAK2 exon 12*.

JAK2 (Janusova tyrosin kináza 2) je gen kódující protein, který hraje klíčovou roli v regulaci buněčného růstu a přežití. Mutace v *JAK2* jsou spojeny s myeloproliferativními neoplazmi (MPN), skupinou krevních nádorů, které vedou k nadprodukci jednoho nebo více typů krevních buněk. Nejčastější mutace *JAK2*, známá jako *JAK2 V617F*, je přítomna až u 95 % pacientů s polycytemia vera (PV). Screening mutací *JAK2* je nezbytný pro diagnostiku PV a také pro sledování progresu onemocnění a odpovědi na léčbu.

Dalším genem, který je u MPN často mutován, je *MPL* (onkogen viru myeloproliferativní leukemie). Gen *MPL* kóduje protein, který hraje roli v regulaci růstu a přežívání buněk. Mutace v genu *MPL* jsou spojeny s typem MPN známým jako esenciální trombocytémie (ET). Mutace *MPL* se vyskytují přibližně u 50–60 % pacientů s ET. Vyšetření mutací *MPL* má zásadní význam pro diagnózu ET a také pro sledování progresu onemocnění a odpovědi na léčbu.

CALR (kalretikulín) je gen, který kóduje protein hrající roli v regulaci homeostázy vápníku a aktivaci imunitních buněk. Mutace v *CALR* jsou spojeny s typem MPN známým jako myelofibróza. Mutace *CALR* se vyskytují až u 50 % pacientů s myelofibrózou. Screening mutací *CALR* je důležitý pro diagnostiku myelofibrózy a také pro sledování progresu onemocnění a odpovědi na léčbu.

Dnešní rutinní vyšetřování má podobu diagnostické kaskády, která začíná vyšetřením oblasti *JAK2 V617F*, v případě negativity se postupně přechází na vyšetření *MPL W515L/K*, poté na *CALR exon 9* a *JAK2 exon 12*.

***JAK2 V617F* → *MPL W515L/K* → *CALR exon 9* →
→ *JAK2 exon 12*.**

S novými poznatky se objevují další a další geny spojené s hematologickými nádory. Na základě literatury a doporučení hematologické společnosti jsme sestavili panel pro masivní paralelní sekvenování, který obsahuje 17 genů podílejících se na vzniku a vývoji hematologických nádorů (**HematoOnkoPanel_v2: *ASXL1*, *CALR*, *CUX1*, *DNMT3A*, *EZH2*, *IDH1*, *IDH2*, *JAK2*, *KIT*, *MPL*, *RUNX1*, *SF3B1*, *SH2B3*, *SRSF2*, *TET2*, *TP53*, *U2AF1***). Jde o geny, které působí jako regulátory transkripce, tumor supresory, geny modifikující chromatin, geny zapojené do metylace DNA nebo geny, které jsou součástí spliceozomu.

Pojem masivní paralelní sekvenování (MPS) označuje moderní technologie sekvenování DNA, které v posledním desetiletí způsobily revoluci v oblasti genetiky. Na rozdíl od tradiční Sangerovy sekvenační metody, která mohla sekvenovat pouze jeden fragment DNA, mohou technologie MPS sekvenovat paralelně miliony fragmentů DNA. To znamená, že MPS může sekvenovat tisíce cílů současně, což umožňuje rozsáhlé studie genetických variací a poskytuje výkonný diagnostický nástroj.

Pomocí metody MPS jsme schopni analyzovat všechny geny najednou v jednom experimentu. Tato možnost je pro pacienta a lékaře velkým přínosem, protože se výsledek dozví dříve, než kdyby se geny testovaly v samostatných experimentech. Kromě toho jsme oproti rutinnímu screeningu výše uvedených genů schopni diagnostikovat další kauzální varianty, které může odesílající lékař zohlednit a využít při léčbě pacienta.

Tabulka ukazuje první výsledky od zavedení HematoOnkoPanelu v naší laboratoři. U čtyř pacientů indikovaných pouze k vyšetření *JAK2 V617F* s negativním výsledkem jsme byli schopni detekovat mutaci v exonu 9 genu *CALR*. Dva pacienti, kteří byli indikováni k vyšetření *CALR exon 9* a *JAK2 exon 12*, nesli kauzální mutaci v genu *MPL*.

U několika pacientů jsme zjistili kauzální nálezy mimo rutinně vyšetřované geny, především v genech *ASXL1*, *DNMT3A*, *IDH2*, *RUNX1*, *SF3B1* nebo *TP53*.

Nalezené patogenní varianty v neindikovaných genech u pacientů s hematologickým onemocněním pomocí NGS technologie.

V literatuře jsou popsány také případy, kdy pacient nese mutaci *JAK2 V617F* společně s mutací v exonu 9 genu *CALR*. Podle současných postupů by byla diagnóza ukončena při pozitivní mutaci *JAK2 V617F*. Přítomnost mutace v genu *CALR* však znamená pro pacienta zátěž a také následná léčba je přizpůsobena kombinaci těchto mutací ve srovnání se standardní samotnou mutací *JAK2 V617F*.

V praxi se často setkáváme s tím, že odesílající lékař nejprve odešle vzorek na analýzu *JAK2 V617F* a teprve po obdržení negativního výsledku přistoupí k analýze dalšího markeru v diagnostické kaskádě. Při tomto přístupu může kompletní analýza pacienta trvat několik týdnů až měsíců v závislosti na četnosti objednávání testů. Pomocí metody MPS je možné vykonat tuto diagnostiku v rámci 10 dnů kompletně na všechny diagnostické cíle, které jsou zahrnuty v panelu.

Na základě těchto údajů navrhujeme použití MPS jako rutinní diagnostické metody pro screening pacientů s podezřením na

hematologické onemocnění. Kromě rutinně vyšetřovaných genů jsme schopni analyzovat mnoho genů současně v jedné reakci, což umožňuje rychlejší a efektivnější analýzu pacientů a poskytuje lékařovi komplexní výsledky pro účinnou diagnostiku onemocnění. Tyto mutace poskytují cenné informace o biologické podstatě onemocnění, což umožňuje přesnější léčbu a sledování pacientů. Vzhledem k tomu, že se naše znalosti genetického základu hematologických nádorů stále vyvíjejí, je pravděpodobné, že se genetické testování pro screening mutací bude i nadále rozšiřovat, a proto aktuální testování mutací v genech *JAK2*, *MPL* a *CALR* začíná být nedostatečné.

Literatura

The 2016 WHO classification and diagnostic criteria for myeloproliferative neoplasms: document summary and in-depth discussion. DOI: 10.1038/s41408-018-0054-y

Progress in elucidation of molecular pathophysiology of myeloproliferative neoplasms and its application to therapeutic decisions. DOI: 10.1007/s12185-019-02778-9

Léčebné postupy v hematologii – aktualizace 2022.

Doporučení České hematologické společnosti

České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně.

Editoři: Michael Doubek, Jiří Mayer.

PACIENT	INDIKOVANÉ VYŠETŘENÍ, VÝSLEDEK				MPS NÁLEZ V NEINDIKOVANÝCH GENECH	FREKVENCE VARIANTY (%)	KLASIFIKACE
	<i>JAK2 V617F</i>	<i>MPL</i>	<i>CALR Ex9</i>	<i>JAK2 Ex12</i>			
1	negativní	negativní	negativní	–	<i>ASXL1</i> :c.1934dup	31	patogenní
2	–	negativní	negativní	–	<i>ASXL1</i> :c.1934dup	35	patogenní
3	negativní	negativní	negativní	–	<i>ASXL1</i> :c.c.1934dup	25	patogenní
4	–	–	–	negativní	<i>ASXL1</i> :c.1934dup	30	patogenní
5	negativní	–	–	–	<i>CALR</i> :c.1092_1143del	3,4	patogenní
6	negativní	–	–	–	<i>CALR</i> :c.1092_1143del	29	patogenní
7	negativní	–	–	–	<i>CALR</i> :c.1092_1143del	7	patogenní
8	negativní	–	–	–	<i>CALR</i> :c.1176_1184del	46	patogenní
9	negativní	–	–	negativní	<i>DNMT3A</i> :c.2525A>G	9	patogenní
10	pozitivní	–	–	–	<i>IDH2</i> :c.419G>A	44	patogenní
11	negativní	–	–	–	<i>MPL</i> :c.1543_1544delinsAA	63	patogenní
12	–	–	negativní	negativní	<i>MPL</i> :c.1544G>T	43	patogenní
13	–	–	negativní	negativní	<i>MPL</i> :c.1544G>T	42	patogenní
14	negativní	–	–	–	<i>MPL</i> :c.769C>T	49	patogenní
15	–	–	negativní	negativní	<i>RUNX1</i> :c.497G>A	34	patogenní
16	negativní	negativní	negativní	–	<i>SF3B1</i> :c.2098A>G	16	patogenní
17	negativní	–	–	–	<i>SF3B1</i> :c.2098A>G	31	patogenní
18	pozitivní	–	–	–	<i>TP53</i> :c.701A>G	43	patogenní
19	pozitivní	–	–	–	<i>TP53</i> :c.763A>T	17	patogenní

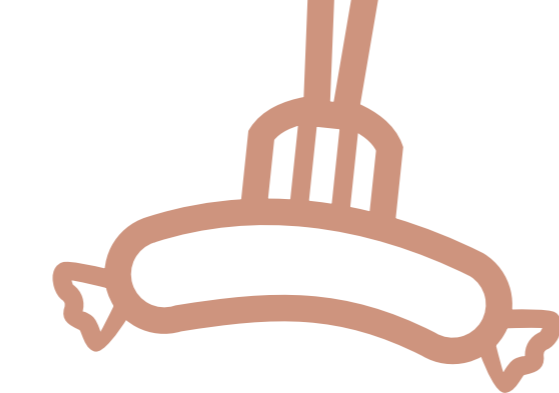
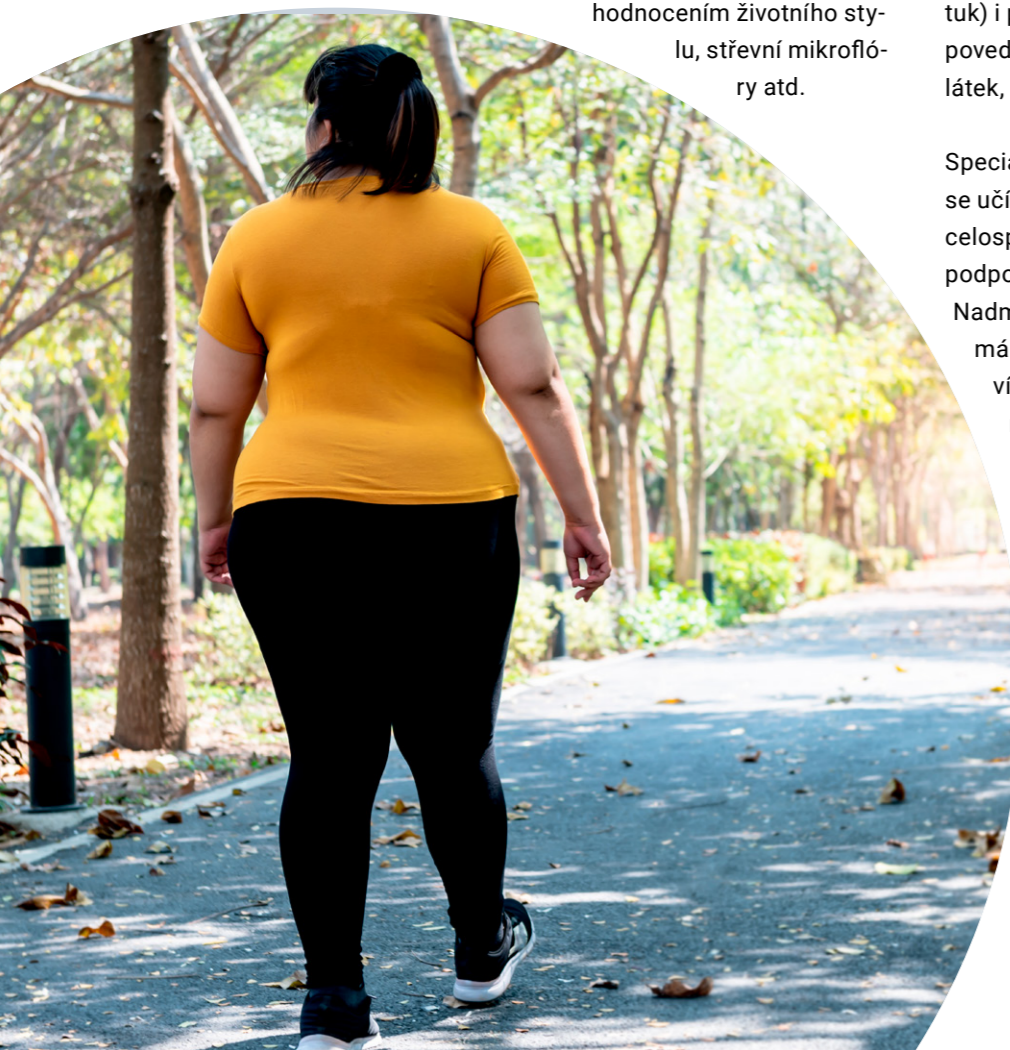


Jak zvládnout obezitu?

Mgr. Hanka Sládková Kavínová

Celý odborný svět se shodne, že obezita je multifaktoriální onemocnění definované jako zmnožení tukové tkáně v organismu, které vzniká následkem nerovnováhy mezi energetickým příjmem a výdejem. A že je třeba vytvořit v organismu negativní energetickou bilanci, aby se tělesná hmotnost snížila. Proč ale někdo hubne rychle a někdo skoro vůbec při stejném energetickém omezení? Proč má někdo neustále hlad a jiný ne? Proč někdo může (nebo musí) jíst pětkrát denně a jiný jen dvakrát? A je pro úspěšné hubnutí vhodnější omezit tuky, sacharidy, nebo bílkoviny? Tyto a další otázky už nemají odpověď zdaleka tak jednoduchou. A především odpověď na ně je u každého člověka jiná. Je jasné, že ani zde přístup „one size fits all“ není ideální. A čím více poznáváme na molekulární úrovni fungování našeho těla a provázanost různých orgánových systémů, tím je odpověď komplikovanější. Nicméně studiem metabolismu a metabolitů, genomu, hodnocením životního stylu, střevní mikrobioty atd.

Děti mají mnohem větší prostor k pohybu, ale potřebují, aby je v tom rodiče podporovali.



se daří odkrývat jednotlivé střípky, které pomáhají najít u každého jedince to, co prospěje právě jemu. A když se budeme bavit o obezitě, najít to, co konkrétnímu jedinci pomůže zhubnout a udržet si tělesnou hmotnost nejefektivněji a hlavně trvale.

Obezita je mimo jiné prozánětlivý stav, který pomáhá udržovat mírný chronický zánět v těle. Zejména proto je považována za rizikový faktor celé řady civilizačních či degenerativních chorob. A v rámci prevence těchto chorob je logickým prvním krokem léčba obezity. Tuková tkáň totiž mimo vlastní adipocyty obsahuje také buňky imunitního systému. Imunitní buňky jsou aktivované přes různé receptory a spouští metabolické dráhy, které vedou k tvorbě prozánětlivých látek. Tuto produkci však významně ovlivňují živiny a další látky, které se do našeho těla dostávají z okolního prostředí. Například konzumace olivového oleje místo nasycených tuků (živočišný tuk) i při zachování stejného energetického příjmu povede k výraznému útlumu tvorby prozánětlivých látek, a tak sníží riziko rozvoje komplikací obezity.

Speciální skupinou s tímto problémem jsou děti, jež se učí od rodičů nevhodné stravovací návyky, jsou celospolečensky „upláceny“ sladkostmi a nejsou podporovány k dostatečné pohybové aktivitě.

Nadměrné množství tukové tkáně v dětském věku má však výrazně větší devastační vliv na jejich vyvíjení se organismus. Přitom děti mají většinou mnohem větší prostor k pohybu. Ale potřebují, aby je k tomu rodiče podporovali – dítě od mala zvyklé, že je všude dovezeno autem, není vedeno k návštěvám sportovních kroužků a zejména není vedeno k hrám venku s kamarády, má potom v dospělosti, když začne chtít bojovat s obezitou, opravdu náročný úkol své životní a od dětství zakořeněné stereotypy měnit. A jelikož tělo bylo od dětství vystavováno prozánětlivému prostředí, je třeba takovou změnu udělat co nejdříve a natrvalo, aby se zabránilo orgánovým změnám a poškozením již v relativně mladém dospělém věku.

Důsledkem nejednoznačné odpovědi na úvodní otázku a nevhodných návyků životního stylu hluboce zakořeněných již od dětství je nabídka obrovského množství produktů i „léčebných“ metod, které „zaručeně a navždy“ vyřeší každému problémy s obezitou. Ač mnoho takových metod zcela ignoruje základní fyziologické pochody v našem těle, je o ně velký zájem. Na trhu je mnoho suplementů s úžasnými rostlinnými extrakty, které „zrychlují“ metabolismus nebo mají „schopnost spalovat tuky“ a nabízejí údajně snadnou cestu k cíli. Mnohé z těchto bylin jistě mají na organismus příznivý vliv, ale v žádném případě nedokážou nahradit to naprosto nejzásadnější – úpravu životního stylu, zejména stravování a konzumace alkoholu, sport či úroveň „všední“ pohybové aktivity (čímž je míněna např. chůze, doprava do práce, údržba domácnosti či pohyb po pracovišti). Na tom musí každý jedinec zapracovat sám svou vlastní vůlí. Pokud se mu dostane do ruky efektivní návod, jak na to, a bude ho navíc provázet vyškolený zdravotní odborník, bude jeho cesta mnohem snazší a efektivnější.

VLIV GENŮ NA OBEZITU

Monogenní obezita (tedy obezita vyvolaná kauzální mutací v určitém genu) tvoří nanejvýš 1 % všech případů obezity. Zcela svádět obezitu na genetiku tedy nemůžeme. Na druhou stranu naše geny ovlivňují působení mnoha rizikových faktorů, které se na obezitě podílejí. A právě tato interakce mezi geny a vnějšími faktory tvoří největší podíl z celkového rizika rozvoje obezity, kterému jsme vystaveni. A hlavně tvoří základ odpovědi na otázku, co bude u konkrétního jedince fungovat, aby zhubl. Geny v souvislosti s obezitou ovlivňují zejména:

- signalizaci pocitu sytosti,
- vnímání chuti (sladké chuti i vjemu tuků),
- jak efektivně tělo vstřebává tuky,
- jak různé živiny ovlivňují energetický metabolismus,
- jak velkou tvorbu prozánětlivých látek tuky vyvolají,
- jak významně stresové hormony mění hospodaření s energií,
- jak pohybová aktivita zvýší spalování tukových zásob,
- jaký vliv na přibírání má denní doba stravování,
- jak velká a rychlá je reakce inzulínu na zvýšení hladiny glukózy v krvi,
- zda mění potřebu některých vitaminů atd.



Tady už geny obviňovat můžeme, ale zároveň se můžeme chovat tak, aby interakce mezi takovými geny a naším životním stylem vedla ke štíhlosti a ne k obezitě. Pokud uvedené geny obsahují varianty/mutace, které mění funkci či aktivitu jejich (genových) produktů, bude to mít vliv na to, jak náš organismus bude reagovat na působení vnějších faktorů (stravy, pohybu, životního stylu). Taková znalost pomůže konkrétnímu jedinci zjistit, zda mu škodí spíše množství tuků, nebo naopak sacharidů, jak moc je pro něj zásadní pohybová aktivita, jak moc je třeba pravidelný stravovací režim, zda vadí jedení v noci, jak velký vliv má stres, jestli nepotřebuje vyšší množství vitaminů pro dobrý energetický metabolismus atd.

Zajímavým a zdánlivě nesouvisejícím příkladem je genetická predispozice pro rozvoj celiakie zprostředkovaná specifickými HLA alelami. Studie ukázaly, že i když pacient celiakii prokázanou nemá, ale rizikové

Monogenní obezita (vyvolaná geny) tvoří nanejvýš 1 % všech případů obezity.



alely nese, hubnutí u něj bude velmi obtížné, dokud neodstraní lepek ze své stravy. Na molekulární úrovni v jeho těle totiž probíhá signál, který po konzumaci lepku brání tělu efektivně využívat energii z tukové tkáně.

POMOHOU „OBYČEJNÉ“ VITAMINY?

Zavrhovat doplňky stravy v terapii obezity však není zcela na místě. Vitaminy totiž v organismu ovlivňují (zvyšují či snižují) expresi genů a mnoho těchto genů je spojeno s energetickou rovnováhou, s inzulínovou odpovědí či s imunitní odpovědí na obsah látek v potravě. Největší dopad má vitamin D, který přes jaderné receptory přímo ovlivňuje expresi více než 100 genů, a není proto náhoda, že prakticky všichni obézní jedinci jsou na vitamin D deficitní. Zásadní vliv na důležité geny však mají i biotin, foláty, vitaminy B₁₂, A a E. Kontrola, zda jsou hladiny vitaminů u pacienta dostatečné, a jejich případné doplnění může být jednoduchý krok, který je však nezbytný pro to, aby hospodaření organismu

se základními živinami a energií probíhalo správně. Toto je u obézních osob velký problém, protože opakované zkoušení restriktivních diet často vede k dlouhodobým deficitům různých vitaminů a minerálních látek. Obézní lidé jsou tak často v podstatě „podvyživení“, co se týká esenciálních látek. Doplnění těchto látek zabrání nejen dlouhodobým zdravotním komplikacím, ale umožní správnou expresi genů a pomůže tak usnadnit i vlastní hubnutí. Existují studie, které ukazují, že deficit některých vitaminů přímo brání úspěšnému hubnutí.

JAKOU ROLI HRAJE STŘEVNÍ MIKROFLÓRA?

Další faktor, který se v posledních letech v souvislosti s obezitou hodně studuje, je střevní mikrobiota (střevní bakterie, které s námi žijí v souladu). Tyto bakterie totiž přeměňují zbytky naší potravy a tím vznikají další látky, které naše tělo vstřebává a které naše tělo ovlivňují. Některé látky působí přímo na naši nervovou soustavu včetně center spojených s příjmem potravy a energetickou rovnováhou, jiné aktivují náš imunitní systém a ovlivňují metabolismus obecně. Různé druhy bakterií přirozeně produkují rozličné látky a tak ovlivňují náš organismus odlišným způsobem. Detailní poznání metabolických drah našich „spřátelených“ bakterií povede k dalšímu zacílení doporučení pro konkrétního jedince. Dle provedených studií je již teď zřejmé, že rozdílné druhy bakterií na naše tělo působí různě a že jejich vliv je významný. Ale zatím nejsou dány přesné postupy, jak tyto informace využít pro efektivní manipulaci jak se střevní mikrobiotou, tak třeba s tělesnou hmotností.

JAK TEDY DÁL?

Je zřejmé, že aby snaha o správnou tělesnou hmotnost byla efektivní, potřebujeme znát mnoho informací o každém jedinci. Na základě (výše zmíněných) znalostí lze pak u konkrétních osob vybrat nejúčinnější strategie, jak zhubnout. Množství těchto strategií bude menší než celý balíček všech „obecných doporučení“, která všichni známe, a tak bude jednodušší je zařadit do každodenního životního stylu. Pacient pak bude mít výrazně větší šanci, že si nové návyky uchová dlouhodobě. To potvrzují i četné studie, které se individualizací doporučení pro úspěšné zhubnutí/udržení hmotnosti po zhubnutí zabývaly.

Obézní lidé jsou často v podstatě „podvyživení“, co se týká esenciálních látek.

ZA JÍMAVOSTI

NAŠI ODBORNÍCI PŘEDNÁŠELI NA 25. CELOSTÁTNÍ KONFERENCI DNA DIAGNOSTIKY

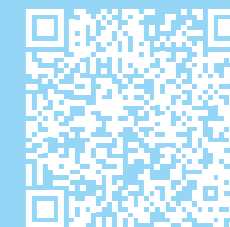
Ve dnech 20. a 21. 4. 2023 se konala 25. celostátní konference DNA diagnostiky, kterou pořádaly Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP a Laboratoř molekulární biologie a genetiky Nemocnice České Budějovice. Za GHC Genetics zde naši odborníci přednesli následující velmi podnětné přednášky.

1. Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D., a kol.: Zajímavé kazuistiky z exomového sekvenování,
2. Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D., a kol.: Prediktivní testování – rizika Sangerova sekvenování,
3. Mgr. Hanka Sládková Kavínová: Farmakogenetika – správný lék ve správné dávce správnému pacientovi,
4. MUDr. Veronika Krulišová, Ph.D., a kol. – Kongenitální radioulnární synostóza a talonavikulární koalice – neobvyklé projevy Feingoldova syndromu typu 1.



PODCAST NA TÉMA FARMAKOGENETIKA S MGR. HANKOU SLÁDKOVOU KAVÍNOVOU

V rámci spolupráce s portálem prolekare.cz jsme vytvořili podcast na téma farmakogenetika s Mgr. Hankou Sládkovou Kavínovou. V podcastu se můžete dozvědět, v kterých oborech se farmakogenetika nejvíce uplatňuje, které geny jsou zodpovědné za metabolizaci léků, u koho farmakogenetické vyšetření indikovat, jaké podmínky je třeba splnit pro získání úhrady a mnoho dalšího.



TISKOVÁ KONFERENCE OVARIÁLNÍ KARCINOM + BRCA1,2 MUTACE

Zúčastnili jsme se tiskové konference na téma ovariální karcinom a genetická mutace BRCA v Gynekologicko-porodnické klinice U Apolináře. Lékaři toto onemocnění odhalí u tisíce žen ročně, ze čtvrtiny jsou tyto nádory geneticky podmíněné. Onemocnění by se přitom dalo předejít včasným genetickým vyšetřením.



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

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 Vavřínek, 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

Bc. 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

NOVĚ V PRENETU VYŠETŘENÍ PRENATÁLNÍ KARDIOLOGIE U PLODU



Naše specializované centrum nabízí jako jedno z mála pracovišť kompletní rozsah prenatálně diagnostických vyšetření včetně **prenatální kardiologie**. Toto vyšetření na našem pracovišti provádí MUDr. Viktor Tomek, Ph.D., vedoucí lékař echokardiografie a prenatální kardiologie Dětského kardiocentra FN v Motole, které jako jediné v ČR poskytuje léčbu srdečních vad u narozených dětí.

Pro koho je vyšetření vhodné?

- pro **každou těhotnou ženu** jako součást komplexní péče
- v **případě podezření** na srdeční vadu plodu

Jedná se o **neinvazivní vyšetření**, které se provádí speciálním 3D/4D ultrazvukem přes břišní stěnu matky. Výsledek je po vyšetření pacientce sdělen do 30 minut.



Linka
+420 466 611 203



Napište nám
info@prenet.cz



Ambulance
Masarykovo náměstí 2667, 530 02 Pardubice



P R E N E T