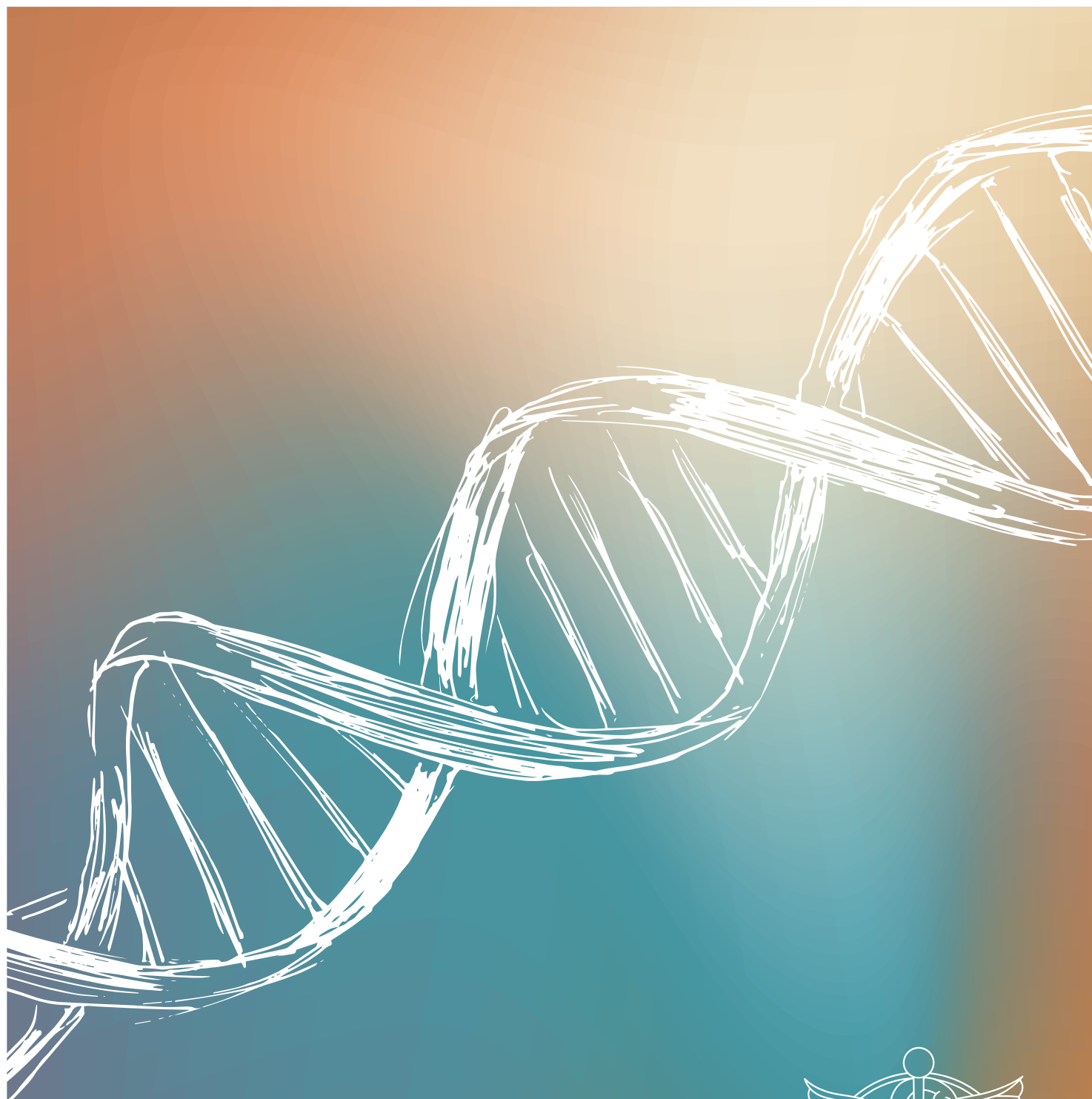


GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

03-2022



**JE VEGANSTVÍ VÝHODA,
ČI RIZIKO PRO ZDRAVÍ?**




GHC GENETICS





PRENET

JSME TU PRO VŠECHNY NASTÁVAJÍCÍ MAMINKY

Poskytujeme biochemické screeniny vrozených vad v prvním a druhém trimestru, integrovaný screening vrozených vad a neinvazivní testy (NIPT). Provádíme ultrazvukové screeniny inovativním ultrazvukovým přístrojem Voluson E8, a to jak v prvním trimestru (včetně NT, FMF certifikovaný sonografista), tak rovněž ve 20. a 30. týdnu těhotenství, a také cílený superkonziliární ultrazvuk.

 název obchodní společnosti:
Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.

 Masarykovo náměstí 2667
530 02 Pardubice

 +420 776 293 663
info@prenet.cz

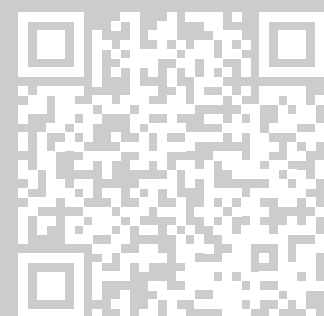
JAKÝ DÁREK VYBERETE TENTOKRÁT?

DARUJTE POUKAZ NA GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

V GHC GENETICS NAKOUPÍTE POUKAZY V ČÁSTCE, KTEROU SI SAMI ZVOLÍTE. POUKAZY MŮŽETE OBJEDNAT TAKÉ PŘES NAŠE WEBOVÉ STRÁNKY.



GHCGENETICS.CZ/GENETICKE-TESTY/DARKOVYPOUKAZ/



OBSAH

4

Dědičná rizika pro nádorová onemocnění

prim. MUDr. Zděnka Vlčková

8

Vyzkoušela jsem komplexní analýzu GenScan

MUDr. Michaela Zugarová

10

Představujeme patientskou organizaci VERONICA

Veronika Cibulová

12

Adámek Hrdý a merosin deficitní kongenitální svalová dystrofie

Klára Hrdá

15

Ekologie

16

Veganství – výhoda, či riziko pro zdraví?

Mgr. Hanka Sládková Kavínová

19

Zajímavosti



GHC GENETICS

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. Zděnka Vlčková,
Mgr. Hana Sládková Kavínová, Daniela Petrlíková.
Graficky zpracoval Daniel Duroň



Úvodní slovo

Milé čtenářky, milí čtenáři, léto je v plném proudu a já doufám, že si ho užíváte. Vezměte si dovolenou a využijte krásných letních a slunečních dnů k načerpání vitamínu D a především sil, které budeme všichni potřebovat pro další pracovní měsíce.

I v tomto čísle na Vás čeká mnoho zajímavých témat. Primářka GHC Genetics MUDr. Zděnka Vlčková napsala článek na téma dědičná rizika pro nádorová onemocnění – současně možnosti genetického vyšetření. Dále se Mgr. Hanka Kavínová věnovala tématu veganství a jeho vlivu také na děti. Stále více lidí hledá náhražku živočišné produkce v té rostlinné a je třeba znát úskalí tohoto rozhodnutí a postavit se k tomu správně i s ohledem na vývoj dětí. Genetický test GenScan, který prozkoumá Vaše geny a zodpoví Vám dotazy na spoustu otázek,

si vyzkoušela MUDr. Michaela Zugarová a napsala zajímavý článek o tom, jak byla s testem spokojena a co jí do života přinesl.

Rozhodli jsme se rozšířit časopis o příběhy ze života obyčejných lidí s neobyčejnými zkušenostmi, které jim přinesla nečekaně závažná nemoc. V tomto čísle se dozvíte, jak žije malý Adámek s merosin deficitní kongenitální svalovou dystrofií. Je vždy smutné potkat se s někým, komu život už od dětství „hází klacky pod nohy“ a zároveň je obdivuhodné, jak jsou tyto děti silné a statečné.

Doufám, že i další číslo našeho časopisu Vás potěší.

S úctou
Zuzana Červenková,
obchodní ředitelka pro ČR
GHC Genetics

Jsme Váš partner pro genetiku.



Dědičná rizika pro nádorová onemocnění a možnosti genetického vyšetření

prim. MUDr. Zdenka Vlčková, GHC Genetics

Dědičná predispozice pro onkologická onemocnění se dědí prostřednictvím mutací v důležitých tumor supresorových genech. Rozeznáváme řadu geneticky podmíněných dědičných nádorových syndromů. Nejznámějším je Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome – syndrom dědičné rakoviny prsu a vaječníku (dále HBOC syndrom) a Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer syndrome (HNPCC) – Lynchův syndrom. V naší laboratoři používáme pro molekulární genetické vyšetření dědičných predispozic metodu panelového sekvenování.

Uvedenou metodou jsou tedy současně vyšetřovány geny pro řadu dalších dědičných nádorových syndromů: Li-Fraumeni syndrom, Cowden syndrom, familiární adenomatózní polypózu a další polypózy, hereditární difuzní karcinom žaludku, syndrom familiárního melanomu, neurofibromatózu aj.

INDIKAČNÍ KRITÉRIA PRO ROZŠÍŘENÉ GENETICKÉ TESTOVÁNÍ VYSOCE PENETRANTNÍCH GENŮ PRO HBOC SYNDROM

(zejména geny *BRCA1*, *BRCA2*, *CDH1*, *PALB2*, *PTEN* a *TP53*) NCCN Guidelines Version 2.2022; Hereditary Cancer Testing Criteria

Syndrom HBOC se v rodinách může prezentovat rovněž mutacemi jiných genů, než jsou nejznámější rizikové geny *BRCA1* a *BRCA2*. Jde zejména o geny *CDH1*, *PALB2*, *PTEN* a *TP53*. Skladba nádorových onemocnění v rodinách, kde se dědí mutace v uvedených genech, může být různorodá. Tradičně se objevují hlavně karcinomy prsu a vaječníku u žen, ale časté jsou karcinomy prostaty u mužů, karcinomy pankreatu, kolorektální karcinomy a karcinomy žaludku, a to v různých kombinacích a ne vždy ve věku pod 50 let.

V laboratoři v GHC Genetics je pro komplexní vyšetření tumor supresorových genů v současné době používán onkopanel KAPA HyperCap Custom design 4.0 (Roche).

Jsou sekvenovány všechny exony genů *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *EPCAM*, *ERCC2*, *ERCC3*, *FANCC*, *FANCM*, *FH*, *FLCN*, *GREM1*, *HOXB13*, *MET*, *MLH1*, *MLH3*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *NF2*, *PALB2*, *POLD1*, *POLE*, *PRKAR1A*, *PTEN*, *PTCH1*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RET*, *SDHB*, *SLX4*, *SMAD4*, *SMARCB1*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *VHL*, *WRN*, *WT1*, *UNC13D*, *MEN1*, *NTHL1*, *NF1*, *CHEK2*, *PMS2*, *RB1*.

Geny vyšetřené současně také metodou CNV: *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *EPCAM*, *GREM1*, *CHEK2*, *MITF*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLE*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SCG5*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53* (metoda detekce CNV variant je screeningová metoda, která nenahrazuje vyšetření MLPA, sloužící pro detekci velkých intragenových přestaveb).

Velké delece a duplikace jsou vyšetřovány metodou digitální MLPA^F u vybraných genů: *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *EPCAM* (exon 7–9), *CHEK2*, *SCG5/GREM1* (intron 2 SCG5 až upstream oblast *GREM1*; duplikace 15q13.3), *MITF* (c.952G>A), *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLE* (c.1270C>G), *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53*.

Spolu se zavedením panelového testování se tedy rozšířily také možnosti záchytu kauzálních mutací rizikových genů pro nádorové onemocnění nejen prsu a ovaria, ale i dalších orgánů. Jde zejména o možné dědičné riziko pro karcinom pankreatu, prostaty, žaludku, střev, žlučových cest a žlučníku, maligní melanom a jiná nádorová onemocnění – a to najednou v rámci jednoho molekulárně genetického vyšetření.

Laboratorní molekulárně genetické vyšetření na onkopanelu probíhá v jednom kroku pro nejčastější dědičné nádorové syndromy. Je tedy komplexnější a lze tak zachytit rizikové mutace v genech, kde bychom je případně podle skladby a typu nádorových onemocnění v rodině nečekali. Z uvedeného vyplývá, že příčinou zvýšeného rizika pro karcinom prsu a ovaria (a jiná nádorová onemocnění) nemusí být pouze mutace známých *BRCA1,2* genů. Z tohoto důvodu také kritéria pro indikaci k panelovému genetickému testování jsou dnes vnímána jinak a lze říci, že jsou více propojena.

INDIKACE KE GENETICKÉMU TESTOVÁNÍ NA ONKOPANELU PRO HBOC SYNDROM

Sporadické formy nádorových onemocnění (tj. v rodině je jiné nádorové onemocnění nevyskytuje):

- karcinom ovaria nebo tuby nebo primární peritoneální karcinom bez ohledu na věk
- jednostranný karcinom prsu u ženy do 45 let
- jednostranný multicentrický karcinom prsu u ženy do 60 let
- jednostranný karcinom prsu od 46 do 50 let (pokud není vůbec nebo je jen omezeně známa rodinná anamnéza)
- samostatné primární karcinomy prsu, první do 50 let



nebo oba do 60 let (bilaterální nebo ipsilaterální, synchronní nebo metachronní)

- TNBC nebo medulární karcinom prsu do 60 let
- duplicita karcinomu prsu a pankreatu v jakémkoliv věku
- muž s karcinomem prsu v jakémkoliv věku

Familiární výskyt (jedno či více nádorových onemocnění v rodině; může se stát, že nikdo s nádorovým onemocněním již nežije):

- výskyt karcinomu ovaria nebo vejcovodu nebo peritonea u jedné příbuzné
- alespoň tři příbuzné ženy s karcinomem prsu v jakémkoliv věku ze strany matky nebo otce
- dvě příbuzné ženy s karcinomem prsu, alespoň jedna pod 50 let nebo obě do 60 let
- příbuzná prvního stupně s karcinomem prsu v jakémkoliv věku s přímou příbuznou s karcinomem ovarii, TNBC/medulárním karcinomem prsu, příbuznou/příbuzným s karcinomem pankreatu, difuzním karcinomem žaludku, karcinomem prsu u muže (vše v jakémkoliv věku) nebo s karcinomem prostaty (Gleason score ≥ 7), případně s metastatickým karcinomem prostaty

INDIKACE KE GENETICKÉMU TESTOVÁNÍ NA ONKOPANELU PRO NÁDORY PROSTATY

- Výskyt ≥ 2 případů karcinomu prostaty v osobní nebo rodinné anamnéze, u jednoho alespoň ve věku ≤ 55 let

U osoby s nádorovým onemocněním máme větší šanci nalézt patogenní genovou mutaci.

- ≥ 3 případy karcinomu prostaty u blízkých příbuzných, úmrtí v důsledku karcinomu prostaty
- karcinom prostaty v jakémkoliv věku (zejména Gleason score ≥ 7) nebo primárně metastatický karcinom prostaty v kombinaci s ≥ 1 případem karcinomu prsu, ovarií, pankreatu, endometria, střeva nebo žaludku, ledviny, maligního melanomu, žlučníku (v jakémkoliv věku)
- výskyt ≥ 2 případů karcinomu prostaty v osobní nebo rodinné anamnéze v jakémkoliv věku a jakéhokoliv stupně v kombinaci s karcinomem prsu u příbuzné osoby v jakémkoliv věku

Při rozhodování o indikaci molekulárně genetického vyšetření dědičných nádorových syndromů na onkopanelu přihlížíme k osobní a rodinné anamnéze vždy komplexně. Výše uvedená indikační kritéria jsou zásadní, nicméně je lze kombinovat a modifikovat s ohledem na výskyt nádorových onemocnění v rodině. Bereme například v úvahu také to, zda v rodině se sporadickým výskytem nádorových onemocnění nezemřeli

jiní příbuzní v mladém věku, a tak se vlastně případného nádorového onemocnění „nedožili“.

V rizikových rodinách doporučujeme genetickou konzultaci. Při rozhovoru s lékařem je upřesněna osobní a rodinná anamnéza a klinický genetik rozhodne o indikaci molekulárně genetického vyšetření na onkopanelu. Vždy je vhodné zahájit genetické vyšetření u osoby, která prodělala nádorové onemocnění; není-li taková osoba ke genetickému vyšetření dostupná, lze vyšetřit osobu bez onkologického onemocnění v osobní anamnéze. U osoby s nádorovým onemocněním máme však větší šanci nalézt patogenní genovou mutaci. Může se tedy stát, že je klinickým genetikem doporučeno genetické vyšetření u jiného člena rodiny než u osoby bez onkologického onemocnění, která byla na genetickou konzultaci doporučena. Při nálezů patogenní mutace je pak příbuzným nabídnuto prediktivní genetické vyšetření nalezené mutace. Zdravým nosičkám/nosičům mutací v tumor supresorových genech je doporučeno preventivní sledování v komplexním onkologickém centru, ženám pak včetně profylaktických operací – bilaterální mastektomie, kdykoliv o to žena požádá, a adnexektomie, případně s hysterektomií, po ukončení reprodukčního období nebo i dříve.

PŘÍKLADY

1. Na genetickou konzultaci je svým ošetřujícím gynekologem doporučena zdravá žena ve věku 35 let. Její žijící otec se nyní v 60 letech léčí s karcinomem prostaty, jeho bratr zemřel v 80 letech na karcinom tlustého střeva a jejich matka zemřela v 55 letech na karcinom slinivky.

V tomto případě indikujeme ke genetickému vyšetření na onkopanelu otce, protože vzhledem k tomu, že onkologicky onemocněl, by mohl být nosičem dědičné predispozice pro HBOC syndrom. V případě nálezů kauzální mutace u otce je tato mutace následně prediktivně vyšetřena u jeho zdravé dcery. Genetická konzultace s prediktivním genetickým vyšetřením této mutace je nabídnuta pokrevním příbuzným otce.

2. Na doporučení ošetřujícího onkologa přichází na genetickou konzultaci žena ve věku 56 let, která ve svých 49 letech onemocněla karcinomem prsu. Má dva zdravé bratry; matka žije, je jí nyní 84 let, v 70 letech prodělala kolorektální karcinom; sestra matky zemřela v 50 letech na karcinom dělohy, diagnostikovaný ve 45 letech. Prarodiče ze strany matky nezná.

V tomto případě indikujeme ke genetickému vyšetření na onkopanelu ženu s karcinomem prsu, předpokládáme riziko přenosu dědičné predispozice ze strany její matky. Na onkopanelu prokazujeme mutaci *MLH1* genu – HNPCC – Lynchův syndrom. Ženy s prokázaným HNPCC mají celoživotní riziko vzniku kolorektálního karcinomu 24–52 % a celoživotní riziko vzniku karcinomu endometria 27–71 %. Riziko karcinomu prsu může být mírně zvýšeno. Genetickou konzultaci a prediktivní vyšetření mutace *MLH1* genu doporučujeme potomkům, sourozencům, matce (k potvrzení dědičné linie) a příbuzným ze strany matky.

3. Muž ve věku 36 let je doporučen na genetickou konzultaci svým praktickým lékařem pro rizikovou rodinnou anamnézu ze strany svého otce. Otec zemřel v 75 letech na generalizaci karcinomu tlustého střeva, sestra otce prodělala karcinom prsu v 66 letech, zemřela v 70 letech, jejich otec zemřel na karcinom slinivky ve 45 letech. Vyšetřovaný muž má dvě nezletilé dcery (12 a 8 let).

U muže indikujeme genetické vyšetření na onkopanelu a prokazujeme mutaci v *PALB2* genu. Jeho dvěma dcerám

doporučujeme genetickou konzultaci a prediktivní vyšetření mutace *PALB2* genu po dosažení zletlosti. Genetickou konzultaci a prediktivní vyšetření mutace *PALB2* genu doporučujeme potomkům sestry otce a dalším příbuzným ze strany otce.

MOŽNOSTI PRO BUDOUCÍ POTOMKY NOSIČEK A NOSIČŮ MUTACÍ

Dědičnost mutace v tumor supresorovém genu je autozomálně dominantní. To znamená, že potomci mají 50% riziko, že mohou zdědit rizikovou mutaci zjištěnou u jednoho z rodičů. Pro zamezení přenosu rizikových mutací na další generace lze využít center asistované reprodukce s provedením IVF s preimplantačním genetickým testováním (tzv. PGT-M), kdy je po provedeném testování zavedeno do dělohy ženy embryo bez kauzální mutace.





Vyzkoušela jsem komplexní analýzu GenScan

MUDr. Michaela Zugarová, Oblastní nemocnice Kolín, a.s., klinická onkologie

Genetika je věda zabývající se studiem jednotlivých genů a jejich významem pro dědičnost. Odvětví lékařské genetiky se snaží na základě vyšetření genetické výbavy zjistit, k jakým onemocněním má člověk predispozici. Ještě ve chvíli, kdy je člověk zdravý, může vyšetření odhalit, která onemocnění mu v budoucnu hrozí. Máme-li tyto informace, lze vypočítat, s jak velkým rizikem se může nemoc projevit a přibližně v jakém věku. Následně se navrhne preventivní opatření, díky kterým lze vzniku onemocnění zabránit nebo ho odhalit co nejdříve, aby bylo možné ho včas léčit. Na tomto principu je založena rozsáhlá prediktivní genetická analýza GenScan, kterou jsem v létě 2021 podstoupila.

Nejdříve jsem se zaregistrovala do systému. Přišly mi všechny údaje a podrobné instrukce, jak provést odběr, kam ho odeslat a jak vyplnit dotazník. Poštou mi pak byla doručena testovací sada.

Odběr vzorku byl velmi jednoduchý. Jednoduché bylo také online vyplnění dotazníku, jenž je zaměřen na anamnézu vyšetřovaného i rodinných příslušníků. Vyplňování dotazníku lze přerušit, uložit a pokračovat později, je-li třeba od rodiny zjistit chybějící informace.

Testovací sadu jsem po odebrání vzorku doručila do GHC Genetics osobně, ale lze ji také doporučeně poslat na náklady GHC Genetics. Z GHC jsem byla informována, že odběr vzorku byl proveden správně a je tedy dostatek materiálu k provedení vyšetření – a pak jsem již čekala na výsledky. Trvalo to necelých šest měsíců.

Zprávu s výsledky vyšetření jsem si po přihlášení do systému stáhla do počítače a měla tak dostatek času a klidu na její prostudování. Souhrnná zpráva obsahuje kromě podrobných výsledků, detailních informací a zdůvodnění všech provedených vyšetření také závěrečná doporučení, takže i člověk, který nemá medicínské vzdělání, ví, kam a na koho se má s výsledky obrátit. Samozřejmě je také možné domluvit si osobní schůzku s genetikem, který vše podrobně vysvětlí.

Mé vyšetření naštěstí neodhalilo závažné patologie, ale některé výsledky jsem nečekala. Bylo to však čtení velmi zajímavé a poučné, popsané do nejmenších detailů. Dalo mi odpověď na mé občasně zažívací potíže, kvůli kterým jsem již byla v minulosti vyšetřena bez zjištění organické příčiny. Díky genetickému testu na intoleranci nyní vím, proč a kdy se potíže mohou objevit, čeho se vyvarovat a na koho z odborníků se v případě potřeby obrátit. V oblasti farmakokinetiky jsem zjistila, které léky na cholesterol, cukrovku, hypertenzi a bolest jsou pro mě vhodné a nevhodné, pokud bych je v budoucnu musela užívat. Toto sdělení bylo pro mě jako lékaře zajímavé: nyní lépe chápu, že jsou pacienti, kteří i přes pravidelné užívání medikace nemají správně kompenzovaný tlak nebo cukrovku a nebo mají bolesti

svalů po lécích na cholesterol. Proč některá antidepresiva nebo léky proti bolesti nefungují, jak bychom očekávali, a mají spíše účinky nežádoucí.

Zajímavé bylo také čtení o detoxikaci – odbourávání nikotinu, kávy a alkoholu. Zatímco kávu a alkohol mé tělo odbourává hůře, s nikotinem problém nemá. Takoví lidé, pokud kouří, mohou být podle souhrnné závěrečné zprávy silnými kuřáky. Naštěstí jsem nekuřák, kávu piji občas a z alkoholu příležitostně jen víno.

Dalším okruhem, který mě zajímal, byla onkogenetika. V rodinné anamnéze máme mnoho různých onkologických onemocnění včetně nádoru vaječnicků. GenScan vyšetřuje přítomnost mutace *BRCA1,2* genů, které způsobují vysoké dědičné riziko onemocnění prsu a vaječniku. Zdědit mutaci tohoto genu znamená mít celoživotně významně zvýšené riziko vzniku rakoviny prsu (až 10×) a vaječnicků (až 30×). Nositelé této mutace mají také vyšší riziko vzniku rakoviny tlustého střeva, slinivky břišní, žaludku, melanomu, rakoviny dělohy a prostaty u mužů (2–5×), mohou se však objevit také nádory jiného typu. Četnost této mutace v západoevropské populaci je asi 1 : 800 až 1 : 1 000. Dědí se

dispozice ke vzniku nádoru, nikoliv samotný nádor. Vyšetření u mě tuto mutaci neprokázalo. I když vím, že tím není vyloučeno riziko vzniku rakoviny způsobené mutací v jiných než testovaných genech, výsledek mě uklidnil.

Asi největším překvapením bylo zjištění genetické mutace odpovídající za poruchu srážlivosti krve a zvýšené riziko rozvoje aterosklerózy.

Díky GenScanu nyní vím, že musím nechat testovat své příbuzné a sama se přihlásit k hematologické dispenzarizaci a doplnění dalších odběrů krve. Měla bych dodržovat obecná doporučení prevence vzniku trombózy a kardiovaskulárních onemocnění. Víím, kterých léků a potravin se mám vyvarovat a které léky a vitaminy mám naopak nasadit.

Každý člověk na světě je unikát, nikde se neopakuje; jedinou výjimkou jsou jednovaječná dvojčata.

Svou genetickou výbavu si neseme v každé buňce těla od narození až do smrti. Zatím neexistuje možnost, jak mutovaný gen opravit, ale věřím, že jednou v budoucnu se dočkáme.

GenScan vyšetřuje přítomnost mutace *BRCA1,2* genů, které způsobují vysoké dědičné riziko onemocnění prsu a vaječnicků.



Co GenScan testuje?



KARDIOGENETIKA

srdeční infarkt, cévní mozková příhoda, trombóza, hypertenze, chronická žilní nedostatečnost, familiární hypercholesterolemie, beta-talasemie, arytmie



IMUNOGENETIKA

chronická obstrukční plicní nemoc, Bechtěrevova choroba, alopecie, vnímavost a závažnost virových infekcí, sklony k chronickým zánětům



METABOLISMUS

cukrovka, obezita, hemochromatóza, dna, Wilsonova choroba, Gilbertův syndrom



DETOXIKACE

antioxidační kapacita, detoxikace alkoholu, kofeinu, nikotinu, škodlivin prostředí a těžkých kovů



GASTROENTEROLOGIE

laktózová intolerance, histaminová intolerance, fruktózová intolerance, celiakie, nespecifické střevní záněty, Crohnova choroba



NEUROGENETIKA

Alzheimerova choroba, Parkinsonova choroba, migréna



REPRODUKČNÍ GENETIKA

poruchy plodnosti, riziko těhotenských komplikací, přenašečství nejčastějších vrozených chorob, potřeba suplementace v těhotenství



FARMAKOGENETIKA

detoxikace 20 léčiv či skupin léčiv, zejména protizánětlivých léků, léků proti bolesti, antidepresiv, léků při cukrovce, zvýšeném cholesterolu a dalších



ONKOGENETIKA

nádory prsu a vaječnicků, rakovina prostaty



OSTEOPORÓZA

kostní tvorba, mineralizace kostní hmoty, tvorba kolagenu, metabolismus vitamínu D



GENETIKA SMYSLŮ

vrozená nesyndromová ztráta sluchu, věkem podmíněná makulární degenerace, primární glaukom otevřeného úhlu, paradontóza



Představujeme patientskou organizaci VERONICA

Ing. Veronika Cibulová, tajemnice patientské organizace VERONICA

Pacientská organizace VERONICA s celorepublikovým působením sdružuje pacientky s gynekologickými nádory a ženy s genetickou mutací BRCA. Mluvíme tedy o nádorech vaječníků a vejcovodů, děložního hrdla a dělohy. Dále pomáháme ženám, které nejsou nemocné, ale trpí tzv. genetickou mutací BRCA, jako třeba herečka Angelina Jolie nebo zpěvačka Radana Labajová. Visí nad nimi Damoklův meč v podobě zvýšeného rizika zhoubného onemocnění prsů a vaječníků. Toto riziko je celoživotně dramatické, u prsů až 87 % a u vaječníků až 60 %. Proto vyvíjíme velké úsilí, abychom ženy na tuto problematiku upozornili. Letos se společnost GHC Genetics rozhodla velkoryse podpořit patientskou organizaci VERONICA v její osvětové kampani cílené na laickou veřejnost.

A zde nacházíme smysluplný průsečík s GHC Genetics, neboť právě sem přicházejí ženy na genetickou testaci a následnou konzultaci s klinickým genetikem.

Každá žena, která onemocní karcinomem vaječníků, by vždy měla být otestována klinickým genetikem, zda nemá patologii v genech BRCA1 nebo BRCA2. Testuje se nejen kvůli cílené léčbě, tzv. PARP inhibitorům, ale také proto, aby se v případě positivity mohli protestovat také blízcí pokrevní příbuzní.

Z recentních dat z registru CZEKANCA však víme, že v loňském roce bylo takto otestováno jen 50 % pacientek. Nedokážeme přesně odhalit, proč, ale o to větší úsilí vyvíjíme, abychom pacientky edukovali a aby ženy a jejich rodiny měly povědomí o tom, že je dobré se na genetické testy zeptat.

V ČR je zhruba 13 000 lidí, kteří mutaci v genech BRCA1/2 mají, ale netuší o ní.

Klinický genetik na základě přesných indikačních kritérií rozhoduje, kdo by měl být otestován.

KDO BY MĚL BÝT VŽDY VYŠETŘEN

- všechny ženy s epiteliálním karcinomem ovaria/tuby/peritonea
- s triple negativním karcinomem prsu do 60 let
- s karcinomem prsu do 45 let (případně do 50 let, není-li známa RA)
- s bilaterálním karcinomem prsu, prvním do 50 let nebo oběma do 60 let
- s duplicitou karcinomu prsu + karcinomem pankreatu bez ohledu na věk
- karcinom prsu u muže
- tři přímí příbuzní s karcinomem prsu bez ohledu na věk
- dvě přímé příbuzné s karcinomem prsu, alespoň jeden do 50 nebo oba do 60 let

Veronika Cibulová dodává, jaké aktivity pro pacientky a širokou veřejnost v patientské organizaci VERONICA připravují: „Pro pacientky a jejich blízké vytváříme osvětové letáky, natáčíme videa se špičkovými

odborníky a točíme také zpovědi pacientek, které nádorové onemocnění samy prodělaly. Pro nově diagnostikované pacientky je důležité vidět a slyšet ženy, které si už léčbou prošly a umí předat autentické zkušenosti. Proto shromažďujeme příběhy našich statečných pacientek, příběhy plné naděje a optimismu. Vysíláme také online semináře špičkových lékařů na různá témata, k nimž patří správná výživa, moderní cílená léčba nebo telemedicína.

Na webových stránkách organizace www.patientska-organizace.cz v sekci BRCA naleznete například rozhovor zpěvačky Radany Labajové s předním českým onkogynekologem nebo příběh manžela ženy, která si prošla profylaktickými operacemi – mastektomií a adnexektomií. Ženy zde v testimonialech hovoří o tom, jak se sžily s faktem, že mají zvýšené riziko zhoubného onemocnění, a dávají tipy jiným ženám, co jim usnadnilo vypořádání se s nepříznivou informací.

Členky patientské organizace chodí také cvičit jógu s cvičitelkou, která se specializuje na onkologickou jógu. Cvičíme v Pacientském hubu ve Vršovicích, ženy se zde protáhnou, zameditují si a přijdou na jiné myšlenky.

A v neposlední řadě v létě pořádáme velké neformální setkání pacientek a lékařů. Setkáváme se v atriu VFN Gynekologicko-porodnické kliniky v Praze U Apolináře a povídáme si, sdílíme radosti a starosti, jíme chlebíčky a navazujeme nová přátelství. Určitě se Vám stane, že se u lékaře v ordinaci zapomenete na spoustu věcí zeptat nebo že jste nervózní, a tak se raději neptáte. Na tomto setkání máte příležitost oslovit svého lékaře, psychologa nebo nutriční sestru a v klidu si popovídat o tom, co Vás trápí.“

KONTAKTY NA HEREDITÁRNÍ AMBULANCE

Poradna pro ženy s dědičnou dispozicí ke vzniku zhoubných nádorů, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a Nemocnice Na Bulovce Budínova 67/2, Praha 8, tel.: 266 083 230

Centrum pro jedince s dědičnou dispozicí ke vzniku zhoubných nádorů, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a Všeobecná fakultní nemocnice, Karlovo náměstí 32, Praha 2, tel.: 224 966 624



Ambulance pro dědičná onemocnění v onkologii, Gynekologicko-porodnická klinika LF UK a Fakultní nemocnice Plzeň, Alej Svobody 923

Tyrkysová mašlička symbolizuje boj s karcinomem vaječníků. Jejím nošením vyjadřujete podporu a solidaritu pacientkám.

Odborné informace zpracoval prof. MUDr. Michal Zikán, Ph.D., přednosta Gynekologicko-porodnické kliniky 1. LF UK a Nemocnice Na Bulovce



Adámek Hrdý a merosin deficitní kongenitální svalová dystrofie

Klára Hrdá, maminka

Bylo mi tehdy třicet, když jsem zjistila, že jsem těhotná. Ze začátku jsem trošku krvácela, takže jsem brala lék na udržení a celé Vánoce jsem proležela. Do 20. týdne bylo těhotenství naprosto bez problému. Čekal mě druhý velký screening a tehdy mě lékař strašně vystresoval, že se mu zdá, že tam prosvítají střeva miminka, že by to mohla být cystická fibróza a že musí ihned udělat odběr plodové vody. Po vyšetření mi tedy hned odebrali plodovou vodu a manžel mě odvezl domu. Nakonec se cystická fibróza vyloučila, miminko bylo v pořádku a potvrdilo se i pohlaví: budeme mít chlapečka. Termín jsem měla 17. srpna, porod začal v noci 18. srpna a na druhý den v pět ráno jsme dojeli do porodnice. Porod byl dlouhý, neotvírala jsem se, porodní cesty nebyly připravené, dostala jsem několik infuzí oxytocinu a dvakrát epidurál, nakonec hrozilo, že to skončí císařským řezem. Ale naštěstí se vše rozjelo a Adámek se narodil přirozeně po dlouhých 19 hodinách s rukou za hlavou a krásnými 3 650 gramy. Nic nenasvědčovalo, že by mohlo být něco špatně. Apgar skóre bylo 10-10-10.

Děti s tímto typem svalové dystrofie se rodí se svalovou slabostí a hypotonií, mají časté potíže s dýcháním a polykáním.



Asi třetí den ráno po kontrole dětské lékařky najednou začali všichni běhat a bez jediného slova nám malého odvezli na dětskou JIP. Nakonec přišel doktor, že má Adámek nízkou hladinu cukru a hodně vysoké jaterní testy a musí ho pozorovat.

Nic vážného se nedělo, a tak jsme se nakonec rozhodli podepsat revers a po týdnu odejít domů s tím, že se na Adámka druhý den přijde podívat jeho pediatr a v týdnu nám vezmou další náběry na jaterní testy. Docházeli jsme na pravidelné kontroly k pediatrovi a vše vypadalo v pořádku, i když nám po dvou měsících bylo divné, že Adámek nezvedá hlavičku a nepase koníky nebo se nenatahuje po hračkách. Ovšem náš lékař byl v klidu, že je vše v pořádku, že je to typický líný chlap – tu větu si pamatuji dodnes. Nakonec jsme v 5 měsících pediatra změnili a nová doktorka nás ihned poslala na vyšetření do Thomayerovy nemocnice na neurologii.

Tehdy nás přes noc hospitalizovali, všem nám vzali krev, kterou poslali na genetické vyšetření, a Adámkovi udělali ještě nějaká neurologická vyšetření. Výsledky měly být do 2–3 měsíců, ale nakonec jsme čekali dlouhých 9 měsíců. V těch prvních dvou měsících však vyloučili Pompeho nemoc a spinální muskulární atrofii. Jelikož jsme nebyli s paní doktorkou v Krči spokojeni, požádali jsme o přeložení, a tak jsme se dostali do těch nejlepších rukou k paní doktorce Haberlové do Motola. Objednaní jsme byli na 18. 9. 2014.

Do nemocnice jsme jeli s tím, že určitě bude vše v pořádku a že kdyby něco přece jen našli, bude se cvičit a vše doženeme. Seděli jsme tenkrát v ordinaci s ročním Adámekem a po nějaké chvilce z úst paní doktorky zazněla věta: „Váš syn trpí vzácným onemocněním, merosin deficitní kongenitální svalovou dystrofií.“

Děti s tímto typem svalové dystrofie se rodí se svalovou slabostí a hypotonií (sníženým napětím svalů), mají časté potíže s dýcháním a polykáním. Málokteré dítě se naučí chodit. Navíc nám z genetiky vyšlo, že jsme s manželem oba přenašeči tohoto genu. Další dítě má 25% šanci, že bude také nemocné, a 75%, že

bude přenašeč nebo zdravý jedinec. Náleželo nám hořké prvenství, neboť v té době byl Adámek jediný chlapec v České republice s touto diagnózou.

Do té doby jsem slova „svalová dystrofie“ nikdy neslyšela, natož pak diagnózu, jakou měl Adámek. Zaskočení jsme na paní doktorku koukali, mně se koulely po tvářích slzy jak hrachy, které nešlo vůbec zastavit, manžel se mě snažil utěšit, přestože sám byl v šoku, a zbytek dne a následujících několik dní mám prostě v mlze nebo si je vůbec nepamatuji. Jediné, co si od paní doktorky ještě pamatuji, bylo „prognóza této nemoci je elektrický vozík do konce života“. Tehdy jsem si říkala, proboha jaký vozík, na co hned invalidní vozík, Adámek na žádném vozíku přece nebude, budeme cvičit, určitě se najde nějaký lék, všechno bude dobré. Ach ano, byla jsem tehdy zřejmě hrozně naivní, ale podle mě to byla také obrana, jak to všechno zvládnout a nezbláznit se, nějaký mechanismus těla a myslí.

Začali jsme cvičit Vojtovu metodu, ale více méně bez výsledků, takže jsme hledali různé jiné možnosti cvičení, výživové doplňky, začali jsme chodit na akupunkturu a snažili se hledat i jiné cesty než jen ty, které nám nabízelo naše zdravotnictví, neboť léčba tehdy žádná nebyla a ani nyní není. Pravidelná fyzioterapie a protahování svalů jsou důležité, ale jak se říká, nic se nesmí přehánět, neboť na druhou stranu se svaly zase nesmí unavit a přetížít. A tak jsme cvičili, protahovali a dál hledali alternativy a snažili se s tím vším srovnat, protože ať chcete, nebo ne, svět se Vám otočí vzhůru nohama.

Jelikož jsme o této nemoci nenašli téměř žádné informace, založili jsme Adámkovi v roce 2015 webové stránky a také stránku na facebooku @adamekhrdy, kde o všem otevřeně mluvíme a dáváme tam Adámkovy úspěchy i „propady“. Věříme, že tím můžeme pomoci i jiným rodinám, které se třeba se stejnou nebo podobnou nemocí u svého dítěte setkají. Mně osobně hodně pomáhá o všem otevřeně mluvit a jednáme tak od začátku i s Adámekem. Největším naším úspěchem bylo, když se Adámek někdy ve 14 nebo 15 měsících udržel pár sekund vsedě, pokud jsme ho posadili, a otočil se na bok. Nakonec to bylo tak, že se v sedu udržel i několik hodin, poté co jsme ho posadili. Nikdy sám nelezl, neplazil se, nesahal po hračkách. Má slabé nohy, na které se nikdy nepostavil, ale i ruce.

Začali jsme se postupně seznamovat s tím, co budeme potřebovat, ale až někdy ve třech Adámkových letech



jsem byla schopna přijmout služby rané péče; nyní si říkám, že je škoda, že jsem to neudělala dřív, a rozhodně bych to doporučila každé rodině, pokud se u nich nějaké vzácné onemocnění vyskytne. Raná péče nám hodně pomohla, doporučila spoustu věcí, díky ní máme skvělou fyzioterapeutku, Adámek získal svůj první malinkatý vozík a nějak jsme se zase v té době posunuli a hlavně poznali další rodiny, které mají děti se svalovou dystrofií nebo SMA.

V roce 2016 jsem znovu otěhotněla. Stálo před námi rozhodnutí, co dál, zda podstoupíme nějaká vyšetření, odběr plodové vody a genetiku, ale my jsme se rozhodli, že na žádné testy nepůjdeme a že případně další handicapované dítě zvládneme. Já však ani jednu nezapochybovala, byla jsem přesvědčená, že miminko je naprosto v pořádku. Čekali jsme dalšího kluka a i z toho, jak řádl v bříšku, jsem prostě věděla, že bude v pořádku. Lukášek zatím žádné testy nemá, takže nevíme, zda je úplně zdravý, nebo zda je přenašeč, ale vedeme to v patrnosti, a až bude větší, tyto testy se dodatečně udělají.

Pravidelná fyzioterapie a protahování svalů jsou důležité.

Merosin deficitní kongenitální svalová dystrofie je autozomálně recesivní onemocnění způsobené mutací genu LAMA2.

Co se týká Adámkova mentálního vývoje, byl a je úžasný, chytrý a zvědavý kluk. Mluvit začal v necelém roce, zajímaly ho knížky, hračky a vše kolem. Jak já říkám, co není ve svalch, je v jeho hlavě.

Jak Adámek roste, bohužel se vyskytuje více fyzických problémů, jako je skolióza zad, zkracují se mu šlachy na rukách i na nohách. S nohama jsme již byli dvakrát na operaci, aby mu šlachy povolili a nohy protáhli, protože na jedné měl již skoro pravý úhel. Nosí ortézy, používáme motomed a vertikalizační stojan a velmi důležitý je také korzet – bez něj již skoro nemůže sedět, za chvíli ho bolí záda a chce si lehnout. Bude zřejmě vysoký kluk a bohužel v tomto případě je to spíš na škodu. Dokud poroste, vše se bude zkracovat, záda se budou horšit a my musíme neustále protahovat, cvičit a bojovat každý den, aby si mohl další dny v rámci svých možností užít a prožít co nejlépe.

V loňském roce 2021 jsem nečekaně znovu otěhotněla a nakonec jsme se rozhodli si i přes můj věk miminko nechat. Nyní jsme však již nic nenechali náhodě a postoupila jsem genetické testy a odběr plodové vody. Výsledky přišly asi za tři týdny s tím, že je to holčička, která bude přenašečem špatného genu, ale je zdravá. A musím říci, že Adámek narozením malé sestřičky hodně rozkvetl a pookřál a miluje ji z celého srdce.

Adámkovi letos bude 9 let, pravidelně chodíme na fyzioterapii, hodně mu pomáhají hiporehabilitační



pobyty, nyní jsme našli ještě další kliniku, kde začínáme cvičit. Adámek je odkázaný na pomoc druhých, a to 24 hodin denně. Ano, i v noci, kdy je potřeba jej napolohovat a dát mu napít, přikrýt nebo odkrýt ruku. Nebudu lhát – jsou dny, kdy je to hodně náročné, kdy to na mě všechno dolehne a já brečím jako malá holka. Jsou dny, kdy je Vám smutno, je Vám líto toho skvělého kluka, který se musí každý den prát se svým osudem, máte vztek na celý svět. Ale našťástí převládají ty dny, kdy prostě žijete tady a teď, berete to všechno, jak to je a jak to má být, a snažíte si to alespoň v rámci možností užít.

Naše životní cesta v roce 2013 změnila směr a Adámek se stal naším ukazatelem. Ukazatelem toho být lepší a jiní.

Pokud budete chtít Adámkovi s jeho nemocí pomoci, můžete tak učinit přes webové stránky <https://www.adamhrdy.cz>

Odborná část – Mgr. Renata Michalovská, Ph.D.
Merosin deficitní kongenitální svalová dystrofie je autozomálně recesivní onemocnění způsobené mutací genu LAMA2. Mutace v genu LAMA2 mohou způsobovat široké spektrum klinických příznaků od kongenitálních svalových dystrofií s úplným nebo částečným deficitem merosinu po fenotyp LGMD (LGMD R23). Merosin se váže k alfa-dystroglykanu a propojuje tak extracelulární matrix s proteinovým komplexem asociovaným s dystrofinem a je zásadní pro stabilitu svalových vláken. Jedinci s úplným nedostatkem merosinu (merosin negativní typ) zpravidla nechodí a nemoc se projeví krátce po porodu – symptomy jsou hypotonie, kontraktury kloubů, problémy s dýcháním či polykáním, slabost obličejových svalů způsobující otevřená ústa. Pokud dochází k alespoň částečné tvorbě merosinu (merosin deficitní typ, MDCA1A), symptomy se objevují později a pacient obvykle chodí, mnohdy až do dospělosti.

Autozomálně recesivní onemocnění znamená, že oba rodiče jsou přenašeči (bez klinických příznaků) a u každého společného potomka je 25% riziko (tj. 1 : 4), že vlohů zdědí od obou rodičů a dojde u něj k rozvoji onemocnění. Gen LAMA2 je součástí panelu Exomové sekvenování. Mutace v tomto genu tedy lze v laboratoři GHC Genetics zjistit již prenatálně v případě indikace klinickým genetikem. Vyšetření se provádí metodou masivního paralelního sekvenování a doba dodání výsledku činí 2–6 měsíců. V případě statimového vyšetření lze dobu výrazně snížit.



TOTO MŮŽE BÝT NÁŠ POSLEDNÍ POKÁCENÝ STROM

ŠETŘETE S NÁMI LESY A POMOZTE NÁM PŘEJÍT NA ELEKTRONICKÉ ZASÍLÁNÍ VÝSLEDNÝCH ZPRÁV.

Denně rozesíláme lékařům stovky dopisů s patientskými výsledky.

Jelikož nám není přístup k přírodě lhostejný, snažíme se **přejít na elektronickou verzi výsledků**. Bez Vás to ale nezvládneme. Pomozte nám snížit spotřebu papíru, stačí nás kontaktovat na emailu schwetzova@ghcgenetics.cz a my Vám s postupem nastavení elektronických zpráv rádi pomůžeme. Nejen že ušetříte naše lesy, ale zároveň budete mít **výsledky o pár dnů dříve**, což Vy i Vaši pacienti jistě oceníte.



výsledky rychle a spolehlivě



nízká uhlíková stopa



snadné uchování v databázi

V zastoupení všech stromů Vám předem děkujeme

GHC GENETICS



Naši zaměstnanci sázeli stromy

O víkend 3. 4. 2022 jsme se zúčastnili sázení stromů ve spolupráci s krásným projektem Home for Trees. Vysázeli jsme stovky mladých stromků, užili si čerstvého vzduchu a hlavně zažili spoustu srandy. Pokud byste tento bohubilý projekt chtěli podpořit i Vy, můžete tak učinit na stránkách homefortrees.com

#HOMEFORTREES



Veganství – výhoda, či riziko pro zdraví?

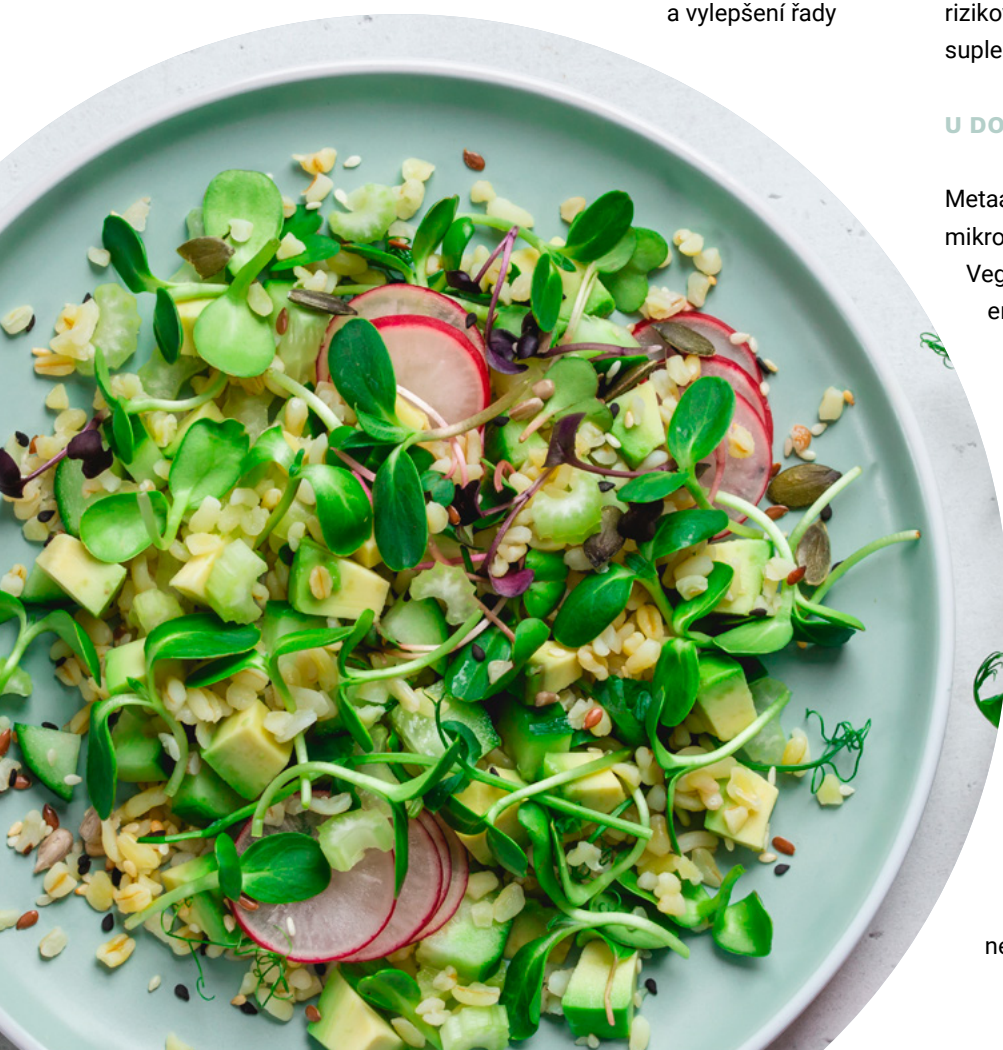
Mgr. Hanka Sládková Kavínová, věda a výzkum, GHC Genetics

V 21. století se i v rozvinutých zemích stalo veganství populárním a stále silícím výživovým směrem.

Je chápáno jako nejpřísnější forma vegetariánství, kdy se ze stravy vyloučí všechny živočišné produkty. Rozšiřující se nabídka potravin, restaurací, informací a zdrojů na internetu umožňuje oslovit stále větší množství osob. Aktuálně se prevalence veganství u dospělých osob v evropských zemích odhaduje na 1–10 % populace.

Důvody, proč se lidé rozhodnou stravovat vegansky, jsou různé. Často jde o etické, náboženské, kulturní či sociální pohnutky nebo o podporu udržitelného životního prostředí. Menší část lidí zvolí veganství ze zdravotních důvodů. Četné studie uvádějí zdravotní přínosy veganské stravy, např. u osob s metabolickým syndromem přechod z „nezdravé západní“ stravy k veganství, plnému čerstvých rostlinných potravin, určitě povede k poklesu tělesné hmotnosti a vylepšení řady

Výhodou veganské stravy je dostatek ovoce, zeleniny, celozrnných obilovin, luštěnin, ořechů a semen.



metabolických parametrů. Jak je to ale u zdravých osob? Představuje veganství spíše zdravotní výhody, nebo s sebou nese rizika v podobě skrytých deficitů mikroživin, které se ale projeví až po delší době? A jak je na tom dětská populace, u které organismus potřebuje navíc dostatek živin pro růst a vývoj?

Výhodou veganské stravy je bezesporu dostatek ovoce, zeleniny, celozrnných obilovin, luštěnin, ořechů a semen. To vede u veganů k nižšímu riziku vzniku obezity, cukrovky 2. typu, kardiovaskulárních chorob, nádorů tlustého střeva či některých onemocnění jater.

Jako nevýhoda veganství se uvádí nedostatek některých mikroživin, zejména zinku, železa, selenu, jodu, vápníku, omega-3 mastných kyselin, vitamínu B₁₂ či vitamínu D. Ani odborníci se neshodují v tom, jak velké to má zdravotní dopady, nicméně výzkum i praxe ukazují, že je vhodné při tomto stylu stravování hladiny rizikových mikroživin měřit z krve a některé látky poté suplementovat.

U Dospělých

Metaanalýza 48 studií z loňského roku hodnotila příjem mikroživin vegany v porovnání s jinými typy stravování. Veganská strava podle očekávání obsahovala méně energie, tuků a bílkovin. 27,3 % veganů však nenaplnovalo denní potřebu bílkovin a v jejich jídelníčku chyběly některé esenciální aminokyseliny (takové, které si naše tělo neumí samo vyrobit). Mezi plnohodnotné bílkoviny (obsahující veškeré esenciální aminokyseliny) řadíme jen živočišné bílkoviny. Poskládat stravu z rostlinných bílkovin tak, aby esenciální bílkoviny nechyběly, není snadné. Na skladbu bílkovin je důležité myslet především u malých dětí, aby nedocházelo k poruchám růstu.

Vegani naopak konzumovali více sacharidů a vlákniny. Rozdíly byly také v kvalitě živin. Veganská strava obsahovala více polynenasycených mastných kyselin a méně mononenasycených a nasycených mastných kyselin.

Co se týká vitaminů a minerálních látek, vegani konzumovali více vitamínu B₁, kyseliny listové, vitamínů C a E, hořčíku a mědi než osoby s jiným typem stravování. Naopak vegani konzumovali méně vitaminů D, B₁₂ a B₂, niacinu, zinku, vápníku, jodu a selenu. Největší nedostatek se týkal vitamínu B₁₂, kdy strava veganů neobsahovala ani 30 % doporučeného denního příjmu. Nedostatek se klinicky projeví až po letech neurologickými a hematologickými abnormalitami. **Řešením je konzumace potravin obohacených o vitamin B₁₂ a pravidelné stanovení hladiny tohoto vitamínu v krvi.** Nedostatečný příjem vápníku ovlivňuje zejména kvalitu kostí, kdy u veganů pozorujeme o 30 % více zlomenin. Stejně tak nízký příjem zinku se u veganů projevuje sníženou imunitou, psychickými obtížemi, dermatitidou, alopecií a průjmy. Nízká hladina selenu (i jodu) u veganů je spojena s poruchami štítné žlázy a imunity.

Naopak hladiny vitaminů A, D a E byly i přes rozdílný příjem u veganů stále v žádoucích mezích. Příjem vitamínu B₆ a železa byl u veganů sice vyšší, ale vzhledem k nižší biologické dostupnosti z rostlinné stravy byly hladiny těchto mikroživin v krvi celkově nižší. Tento rozdíl však nebyl tak výrazný a nepromítnul se do zdravotních obtíží spojených s nízkými hladinami uvedených mikroživin.

Výhodou veganství je naopak vyšší obsah fytochemikálií, zejména polyfenolů a karotenoidů. Tyto složky stravy působí antioxidačně a protizánětlivě, čímž přispívají ke snížení rizika vzniku civilizačních chorob. Navíc však jejich dlouhodobý příjem ovlivňuje náš mikrobiom. Fytochemikálie v podstatě působí jako prebiotika a vedou ke zvýšení žádoucích střevních bakterií (bifidobakterií a laktobacilů), což má za následek tvorbu prospěšných metabolitů, zlepšení střevní bariéry a střevní imunity.

U dospělých tedy veganství přináší jak rizika, tak benefity. Problémem je zejména nedostatečný příjem vitamínu B₁₂, vápníku, selenu a zinku, který se promítá do zvýšeného rizika psychických, kostních, imunitních či hematologických poruch. Potenciální rizika lze zvládnout pravidelným monitorováním hladin uvedených mikroživin v organismu a následně výběrem vhodných a obohacených potravin či suplementací.

U Děti

Výrazně větší riziko přinášejí potenciální deficitory mikroživin u dětí. Nedostatek bílkovin, omega-3



mastných kyselin či různých vitaminů a minerálních látek se může projevit nejen poruchami růstu, ale také poruchami neurokognitivního a psychomotorického vývoje. Tyto poruchy mohou být velmi závažné a někdy i nevratné. **V případě veganství u dětí je tedy naprosto zásadní důkladné plánování a pestrost stravy a doplňování rizikových mikroživin v podobě suplementace.** U dospívajících se veganství v Evropě odhaduje až u 3 % populace. U malých dětí, u nichž hrozí rizika nejvíce, prevalence veganství není přesně evidována.

Abychom byli spravedliví, data, která sledují dlouhodobý vliv veganství na zdraví u malých dětí, prakticky neexistují. Většina studií hodnotí spíše krátkodobý příjem živin, vitaminů a minerálních látek a jejich

U dospělých veganství přináší jak rizika, tak benefity.

hladiny v těle. Nelze tedy tvrdit, že veganství děti nutně poškozuje. Nicméně zkušenosti z chudých zemí s nedostatečnou výživou dětí ukazují, jak závažné dopady na zdraví a vývoj dětí má deficit některých mikroživin. Při dlouhodobém nedostatku konkrétní mikroživiny může podobný stav vzniknout také při veganství.

Aby se co nejvíce snížilo riziko deficiencí, je třeba vybírat bohaté potravinové zdroje rizikových mikroživin. Současně lze jejich vstřebávání ze stravy ovlivnit tím, s jakými potravinami se společně konzumují. Fytáty z luštěnin snižují vstřebávání zinku a vápníku, podobně oxaláty z rebarbory a špenátu snižují vstřebávání železa a vápníku. Naopak vitamin C (z ovoce a zeleniny) vstřebávání železa a vápníku zvyšuje. Vápník lze velmi dobře vstřebat z košťálové zeleniny (jako je brokolice či kapusta), dobrým zdrojem zinku jsou semena, ořechy a celozrnné obiloviny. Železo naleznete zejména v luštěninách, quinoe, ovsu, jáhlách, sezamu či sušeném ovoci.

Podobně jako u dospělých jsou i u dětí-veganů rozdíly v příjmu energie a hlavních živin. Zejména batolata potřebují přijmout procentuálně dvojnásobek kvalitních bílkovin oproti dospělým (30 % vs. 15 % bílkovin z celkového energetického příjmu). Nadbytek vlákniny způsobuje předčasnou sytost a předškolní děti tak nemusejí přijímat dostatek energie celkově a mohou

začít neprospívat. Omega-3 mastné kyseliny, které se vyskytují převážně v rybách, jsou klíčové pro vývoj nervové soustavy a je třeba doplňovat je z rostlinných zdrojů, nejlépe z lněného či řepkového oleje a vlašských ořechů.

CO OHLÍDAT U VEGANŮ A ZEJMÉNA DĚTÍ-VEGANŮ

Z uvedených příkladů je vidět, že poskládat adekvátní jídelníček pro vegana v dětském věku vyžaduje značné znalosti, proto je doporučována konzultace s kvalifikovaným odborníkem. Doporučuje se pravidelně monitorovat jídelníček, zejména co do příjmu energie a bílkovin, a zhodnotit riziko nedostatečného přísunu jodu a vápníku. Dále je vhodná pravidelná kontrola hladiny rizikových mikroživin z krve či moči – zejména železa, vitamínu D a vitamínu B₁₂. Pokud jsou hladiny nízké či lze předpokládat deficit podle zhodnocení jídelníčku, je doporučeno zvážit suplementaci.

Při dodržení uvedených doporučení lze očekávat, že výživa veganů i u dětí bude dostatečná a vyhneme se také specifickým zdravotním poruchám, které vznikají jako následek dlouhodobě nevyvážené stravy s nedostatkem některých mikroživin. Potom může být veganství dlouhodobě prospěšné a může snižovat výskyt civilizačních onemocnění v populaci.

ZA JÍMAVOSTI



SVÁŽÍME VZORKY V RÁMCI ČR

GHC Genetics svým klientům zajišťuje svozy vzorků po celé ČR. Nabízíme variabilitu a efektivitu svozů, díky kterým jsme schopni rychleji dodat výsledky. V případě zájmu nás kontaktujte na vajsejtlova@ghcgenetics.cz

SEMINÁŘE

Dne 28. 4. 2022 jsme se zúčastnili konference Mamoostrov. Šlo o mamokonferenci na téma Plastika prsů z pohledu radiologa a chirurga. Všichni účastníci konference od nás dostali tašku s materiálem a drobnou pozorností.

Nechyběli jsme ani 13. – 14. 5. 2022 na semináři Efektivní vyšetření a efektivní léčba onemocnění porodntu v Absolutum Wellness Hotelu. Zde jsme představili náš produkt DentalScan.

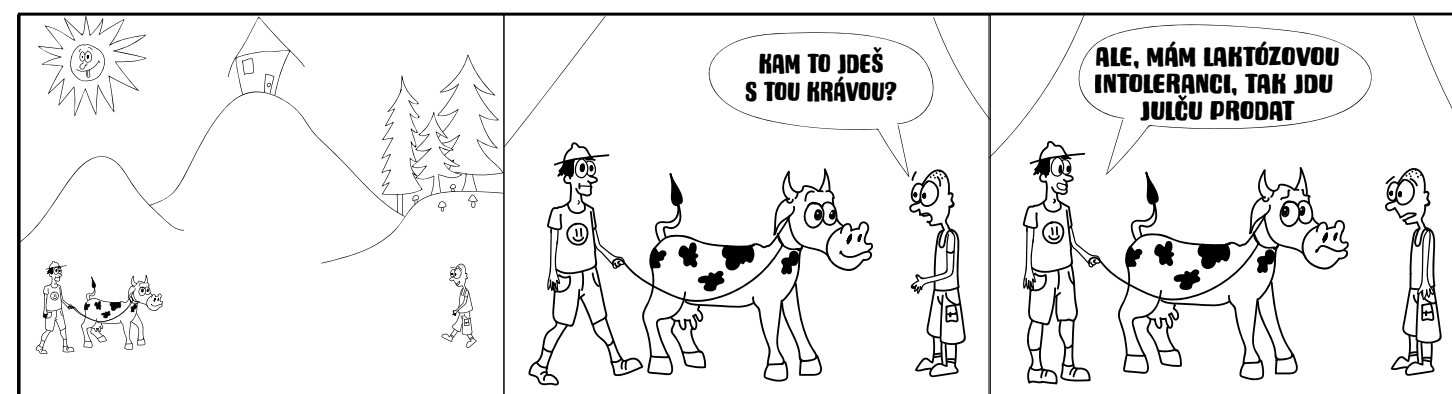


DNÁček

Vydali jsme časopisy do čekáren pro děti i dospělé. Najdete zde křížovky, omalovánky, kvízy nebo zajímavosti z genetiky. Naši obchodní zástupci Vám je při návštěvě rádi zanechají i ve Vaší čekárně.

VĚDCI OZNÁMILI, ŽE POPRVÉ ROZLUŠTILI KOMPLETNÍ LIDSKÝ GENOM

Posledních 8 % genomu bylo rozluštěno, a tak nastal další průlom v medicíně. Tento objev bude mít vliv na lepší čtení lidského těla, nalezené geny jsou důležité pro adaptaci, např. geny zodpovědné za imunitní reakci nám pomáhají přizpůsobit se a přežít infekce, nákazy a viry.



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

Veronika Šulcová

Key Account Manager
Jižní Čechy
sulcova@ghcgenetics.cz
+420 607 203 723

David Šeptun, Dis.

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

Ing. Anita Vajsejtlová

Account Manager
Západní Čechy,
Střední Čechy, Praha
vajsejtlova@ghcgenetics.cz
+420 724 250 945

Martin Vavřinec, Dis.

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

VELKÁ ÚNAVA NEMUSÍ BÝT JEN Z PRACOVNÍHO NASAZENÍ

Důvodem může být dědičná porucha metabolismu žlučového barviva bilirubinu v krvi – **Gilbertův syndrom**. Nejčastější příčinou (více než 90 % případů) je inserce TA sekvence v genu *UGT1A1*. Onemocnění bývá nejčastěji diagnostikováno mezi 15. a 30. rokem života. Mezi charakteristické projevy patří zežloutnutí kůže a očního bělma, ale také chronická únava, problém s udržení soustředění, ztráta chuti k jídlu, bolesti v břišní oblasti, hubnutí a svědění pokožky.

VYŠETŘENÍ GILBERTOVA SYNDROMU

Gen, specifikace:

Vyšetření mutace v genu *UGT1A1*

Termín dodání zprávy:

10 pracovních dnů

