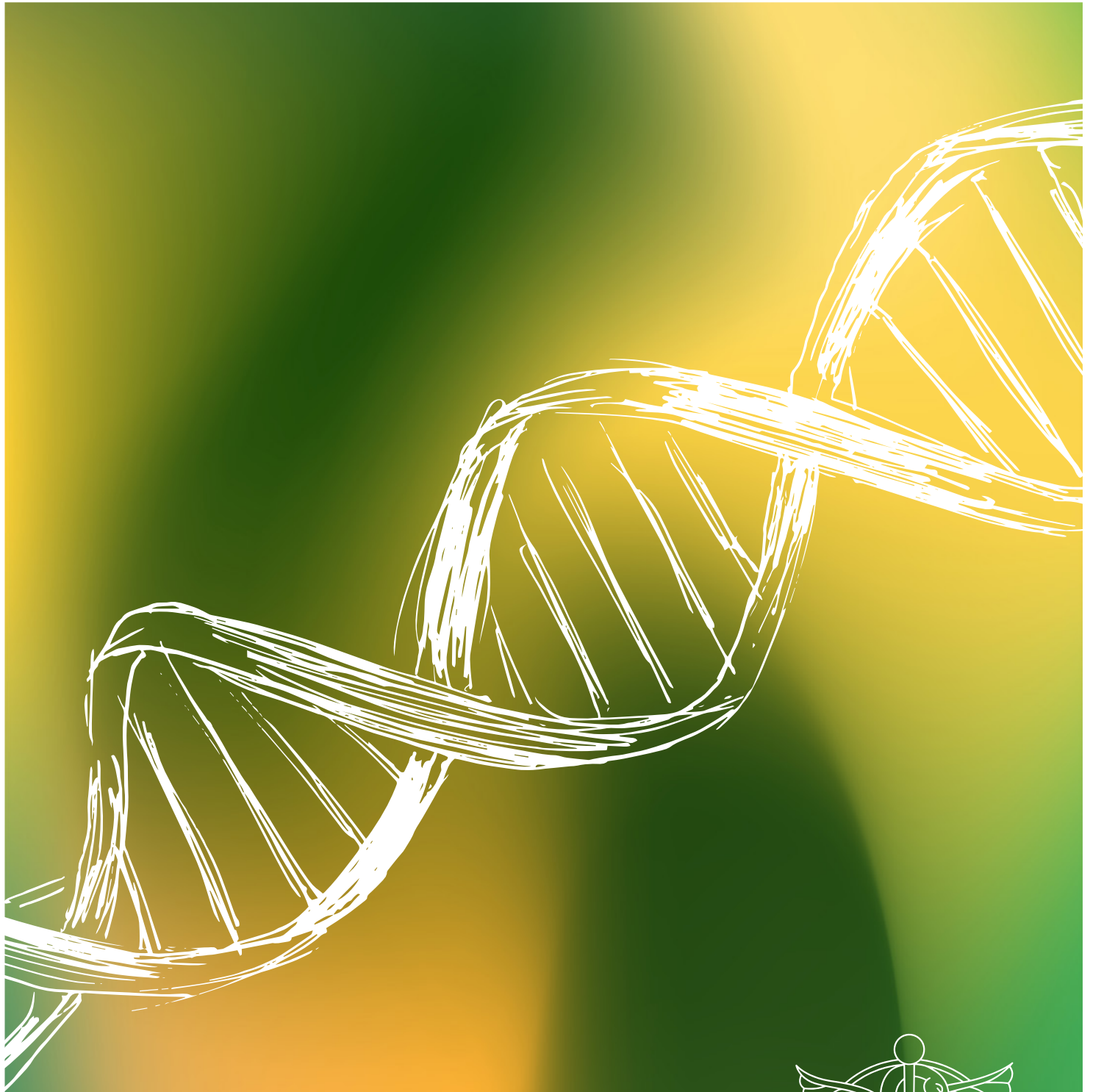


GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

02-2022



JE REPRODUKCE
PROBLÉM 21. STOLETÍ?



GHC GENETICS



NENECHTE PÁRY BEZDĚTNÉ PRENATÁLNÍ GENETIKA

Je vhodná pro **testování párů** před plánovaným těhotenstvím. Pomáhá hledat **příčiny neplodnosti a předcházet rizikovému vývoji plodu** s vysokou pravděpodobností vrozeného handicapu.

SPECIFIKACE VYŠETŘENÍ

PŘENAŠEČSTVÍ MUTACÍ GENŮ SPOJENÝCH SE ZÁVAŽNÝMI RECESIVNÍMI CHOROBAMI

(DĚDIČNÉ VLOHY):

Základní: cystická fibróza (*CFTR*), vrozená nesyndromová ztráta sluchu (*GJB2*), spinální muskulární atrofie (*SMN1*)

Ostatní: polycystická choroba ledvin (*PKHD1*), fenylketonurie (*PAH*), tyrosinémie (*FAH*), Smith-Lemli-Opitz syndrom (*PHCR7*), Gaucherova choroba (*GBA*), galaktosemie (*GALT*), ataxia telangiectasia (*ATM*)

TESTOVANÉ GENY MAJÍCÍ VLIV NA PORUCHU PLODNOSTI:

Ženy: reakce vaječníků na hormonální stimulaci ženy (*FSHR*), předčasné ovariální selhání (*FMR1* – na vyžádání, *BMP15*), porušení ochranného obalu vajíčka (*ZP1*), porucha ve zrání oocytů (*TUBB8*), trombofilní profil (*F5*, *F2*, *MTHFR*, *PAI-1*)
Muži: mikrolece chromozomu Y (*AZF*), syndrom testikulární feminizace, syndrom necitlivosti na androgeny (*AR*), spermatogenní selhání (*TEX11*), iontový kanál CatSper v bičíku spermie a jeho vliv na početí (*CATSPER*), hypoplazie Leydigových buněk (*LHCGR*), syndrom fragilního chromozomu X (*FRAXA*) – na vyžádání
Ženy + muži: luteinizační hormon – podpora tvorby pohlavních hormonů (*LHB*), tvorba steroidů v gonádách (*NR5A1*)

O genetickou konzultaci nás kontaktujte zde:

 genscan.com  info@genscan.com  +420 800 390 390

OBSAH

4

Prevence až na prvním místě

prim. MUDr. Petr Váša

7

Potkali jsme se na kongresech

8

Laboratorní vyšetření v reprodukční genetice

RNDr. Miroslav Fišer

10

Mám skvělý tým

Zuzana Červenková

12

Hypertenze: je příčinou sůl?

Mgr. Hanka Sládková Kavínová

15

Beta-talasemie

16

Každá pacientka je unikát

MUDr. Bohumil Kuneš

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., Mgr. Hana Sládková Kavínová, Daniela Petřílková. Graficky zpracoval Daniel Duroň.

Vychází nákladem 1 200 ks, tisk zajišťují tiskárny Fronte, s.r.o. Použitý papír je 120 g BO, obálka 250 g BO. Písma Work Sans a Roboto Sans od Google.com. Ilustrace archiv společnosti a fotobanky Adobe Stock a Shutterstock.



Úvodní slovo

V tomto roce přicházíme již s druhým číslem našeho magazínu. Pomalu se loučíme se zimou a vítáme první jarní paprsky. Letošní zima byla pochmurná a pro další covidovou vlnu velice dlouhá. Pevně věřím, že se blýská na lepší časy a brzy si budeme užívat období klidu plné jarního slunce a radostí s našimi nejbližšími.

Je mou milou povinností představit specialisty, kteří svými znalostmi přispěli do tohoto čísla. Na naše otázky týkající se mamologie odpovídal primář MUDr. Petr Váša a primář MUDr. Bohumil Kuneš nám přiblížil obor gynekologie. Rozhovory s našimi odborníky si vždy s chutí přečtu.

V další části magazínu se naše kolegyně Mgr. Hana Sládková Kavínová zabývá problematikou vstřebávání soli a jejího vlivu na krevní tlak.

Pokud bych před Vámi zmínila slovo Prenet, pravděpodobně si nic nepředstavíte. Jde o nový název laboratoře LLG, se kterou spolupracujeme. O vyšetřeních se rozepsal RNDr. Miroslav Fišer.

Děkuji všem, kteří se podílejí na tom, abychom mohli s láskou a pokorou každé tři měsíce vydávat magazín, který má veliký úspěch. Tvoříte ho společně s námi, a proto budu ráda za další zajímavé nápady, se kterými přijdete.

S úctou
Zuzana Červenková,
obchodní ředitelka pro ČR
GHC Genetics,

Jsme Váš partner pro genetiku.



Prevence až na prvním místě

prim. MUDr. Petr Váša, vedoucí lékař RDG oddělení a mamocentra EUC kliniky Ústí nad Labem.

Stále častěji se setkáváme s rakovinou prsu u žen mezi 35. a 40. rokem věku.

Člen KOMD (Komise odborníků pro mamární diagnostiku), člen předsednictva AMA-CZ (Asociace mamodiagnostiků ČR), člen EUSOBI (European Society of Breast Imaging) a ESR (European Society of Radiology). Vystudoval LF UK v Plzni. Po promoci v roce 1992 nastoupil na RDG oddělení Nemocnice Teplice. V roce 1996 přestoupil na tehdejší Ústecskou polikliniku, dnešní EUC Kliniky Ústí nad Labem, kde pracuje dosud. Ve skupině EUC, která v současné době vlastní a provozuje 11 mamocenter v rámci ČR, je jejich koordinátorem a vedoucím lékařem.

CO BYLO ROZHODUJÍCÍ PŘI VÝBĚRU VAŠEHO POVOLÁNÍ?

Vzor mého otce, který byl také lékařem.

MŮŽETE PROSÍM KRÁTCE PŘEDSTAVIT VAŠE ODDĚLENÍ?

RDG oddělení EUC Kliniky Ústí nad Labem je součástí zdravotnické skupiny EUC a.s., která je největším poskytovatelem ambulantní lékařské péče v ČR a ročně ošetří okolo 1,3 milionu pacientů. Nabízíme široké spektrum vyšetřovacích metod od prostých RTG snímků přes ultrazvuková vyšetření a CT vyšetření po OPG po denzitometrii a nově i vyšetření na magnetické rezonanci. Největší objem péče je poskytován v rámci mamocentra, které je největším screeningovým centrem v ČR, kde ročně vyšetříme přes 30 tisíc žen. V mamární oblasti nabízíme zcela komplexní péči od diagnostiky po léčbu. Ženy, u kterých diagnostikujeme onemocnění prsou, probíráme v rámci multidisciplinárního týmu (MDT), kde navrhujeme optimální léčebný postup, tzv. šitý na míru každé pacientce. Takto personalizovaný přístup vytváří předpoklad pro úspěšnou léčbu a v případě časných stadií rakoviny i úspěšné vyléčení.

MNOHO ŽEN STÁLE VĚŘÍ, ŽE MAMOGRAFICKÉ VYŠETŘENÍ JE ŠKODLIVÉ. JAK PODLE VÁS NEJLÉPE INFORMOVAT PACIENTKY O OPAKU?

Osobně ženy k ničemu nenutím a mají-li jiný názor, nevnučuji jim svůj, ale snažím se jim vysvětlit, co dokáže odhalit mamograf, co ultrazvuk, že ani jedna z metod nemusí být stoprocentní, ale pokud se vhodně doplňují, můžeme se ke

stoprocentní úspěšnosti významně přiblížit. Je třeba vždy zvážit případné riziko oproti přínosu, který daná metoda dosahuje. Zde jednoznačně převažuje přínos nad riziky, což dokládá trvale klesající úmrtnost na rakovinu prsu. Za dobu existence mamografického screeningu v ČR došlo k poklesu úmrtnosti o 17 %, při věkové standardizaci dokonce o 32 %. Mamografické přístroje jsou stále dokonalejší a dávka záření se snižuje a je již vcelku zanedbatelná. Lze ji přirovnat k dávce záření, kterou běžně obdržíme z přírodního pozadí za dobu zhruba 15 dnů.

CHODÍ K VÁM NA PREVENCI RAKOVINY PRSU PACIENTKY ČASTĚJI A ZODPOVĚDNĚ, NEBO SE TOMU SPÍŠ VYHÝBAJÍ?

Podle množství práce, která nám spíše přibývá, musím říci, že jsou ženy zodpovědnější a většina z nich klade na prevenci velký důraz. Bohužel podle dostupných statistických údajů je stále okolo 40 % žen, které na screening nechodí.

ZJIŠŤUJETE U VAŠICH KLIENTEK GENETICKÉ INFORMACE?

Ano, již během registrace na recepci mamocentra dostává žena k vyplnění tzv. dotazník rizikových faktorů. Zde se cíleně dotazujeme na informace, které nám posléze pomáhají svědomitě zhodnotit mamografické snímky. A právě mezi těmito několika otázkami se ptáme na výskyt jakéhokoliv rakovinného onemocnění u klientky samotné a její rodiny. Především nás zajímají informace o výskytu rakoviny prsu a vaječníků a věk, ve kterém onemocnění propuklo.

DO JAKÉ MÍRY JSOU PRO VÁS A VAŠE KLIENTKY TYTO INFORMACE DŮLEŽITÉ? A KDY DOPORUČUJETE ŽENÁM PODSTOUPIT GENETICKÉ VYŠETŘENÍ?

Jsou velmi důležité, protože na ženy s pozitivní onkologickou anamnézou, samozřejmě podle stupně jejich rizikovitosti, nahlížíme trochu jinak, jinak u nich nastavujeme intervaly příslušných kontrol a spektrum vyšetřovacích metod se může také lišit. Například u žen s velmi vysokým rizikem jsou jasně dány intervaly kontrol i vyšetřovací metody, jež si zpravidla řídí onkolog či prsní poradna. Na samém počátku jsme ale my, mamodiagnostici, kteří na základě onkologické anamnézy jako první indikují konzultaci u klinického genetika, který poté rozhodne, zda je žena vhodným adeptem k podrobnému genetickému vyšetření, či není. Zpravidla jde o vícečetný výskyt rakoviny prsu či vaječníků. Indikační kritéria jsou však mnohem



bohatší, a proto toto rozhodnutí necháváme na odbornících a raději volíme cestu „pouhého“ doporučení ke konzultaci s klinickým genetikem. Jako minimum je ženě vypočteno celoživotní riziko podle tzv. Clausových tabulek, které je pro naši praxi také určitým vodítkem v dalším sledování.

MÁTE ZPĚTNOU VAZBU O VÝSLEDKU GENETICKÉ KONZULTACE?

Ano, ale pouze u žen, které my sami doporučíme ke genetické konzultaci. V tomto případě nám výsledek konzultace přichází zabezpečenou elektronickou cestou a my si je uložíme mezi klinické události klientky. U ostatních žen zpravidla informaci získáváme pohovorem během vyšetření a zpětně zaznamenáváme opět do karty klientky.

S KARCINOMEM PRSU SE SETKÁVÁME SPÍŠ U ŽEN VYŠŠÍHO VĚKU, MĚL JSTE ALE I NĚJAKÉ MLADŠÍ PACIENTKY S TÍMTO ONEMOCNĚNÍM? ČÍM SI TO VYSVĚTLUJETE?

Je pravda, že významným rizikovým faktorem je rostoucí věk. Na druhou stranu se stále častěji setkáváme s rakovinou prsu u žen mezi 35. a 40. rokem věku. Rakovina prsu má multifaktoriální podklad, ale to, co vnímám jako negativa dnešního světa a příčinu, jsou hektický a stresující styl života, nesprávná životospráva, odkládání těhotenství a další faktory. Nádory u mladších žen jsou agresivnější a často mají genetický podklad. Jako příklad uvádím

případ mladé ženy s úspěšně zaléčenou rakovinou prsu, která chtěla spolu s námi šířit osvětu a stala se dokonce velmi milou a upřímnou tvář naší preventivní kampaně s názvem „Vaše nejcennější foto“. Záhy poté jsme u naší dosud nejmladší pacientky, teprve 18leté, diagnostikovali velmi agresivní typ rakoviny prsu, kterému bohužel podlehl. Ukázalo se, že „tvář“ naší kampaně je její tetou, u které byla poté prokázána BRCA mutace. Při průkazu BRCA mutace je vzhledem k velmi vysokému riziku zapotřebí intenzivní dispenzarizace a současně i konzultace v onkochirurgické poradně s nástinam například preventivního odstranění prsů a jejich rekonstrukce.

VĚŘÍTE, ŽE POZITIVNÍ MYSL MŮŽE NAPOMOCI LEHČÍMU PRŮBĚHU ONEMOCNĚNÍ?

Ano, rozhodně věřím a souhlasím, že s pozitivní myslí a silnou podporou rodiny je možno snáze dosáhnout uzdravení.

TECHNOLOGIE SE STÁLE POSOUVAJÍ. JAKÉ NOVINKY SE CHYSTAJÍ VE VAŠEM OBORU?

Je jich mnoho, ale zavádění do praxe je často zdoluhavé, je třeba mnoha potvrzujících studií a ne vždy se to podaří dotáhnout do konce. Já v současné době hodně sázím na implementaci umělé inteligence v mamografii. Jejím použitím se ukazuje jako velmi výhodné například ke zvýšení přesnosti čtení mamografických snímků, hodnocení denzity, snížení počtu tzv. intervalových karcinomů a jejich krátkodobé predikce, triage snímků s možností čtení pouze jedním radiologem, dalších výhod je řada. Z pohledu zaměstnavatele a bezproblémového chodu oddělení se především triage snímků jeví jako velmi výhodná v době, kdy je na trhu práce nedostatek zkušených radiologů – mamodiagnostiků.

JAKÉ JSOU VAŠE ZÁJMY A ODPOČINEK OD TAKTO NÁROČNÉHO POVOLÁNÍ?

Sport, nejčastěji běh, protože i v práci jsem stále v poklusu. A také rád „vypínám“ při práci na zahradě.

Děkujeme za rozhovor



POTKALI JSME SE NA KONGRESECH

OREA HOTEL PYRAMIDA PRAHA
3. – 5. 12. 2021, 13. KONFERENCE

Opět jste se mohli potkat s našimi skvělými obchodními zástupci, kteří Vám prezentovali mnohé produkty z našich řad, převážně však produkt BRCA1,2 SREEN, který pomáhá v boji proti rakovině prsu a ovarií. Ani tentokrát nechybělo vynikající občerstvení. V pozadí jste mohli na televizi vidět naše video o produktu GenScan. Náš stánek navštíví vždy mnozí z Vás a za to jsme moc rádi.

22. PRAŽSKÉ HEMATOLOGICKÉ DNY 20. 1. 2022 – 21. 1. 2022, Clarion Congress Hotel Prague

Nemohli jsme vynechat ani hematologický kongres, který se konal též v Praze. Věříme, že naše prezentace a osvěta z genetického prostředí Vám pomohou při práci s pacienty. Vždy se nás můžete na cokoli zeptat a my Vám vždy s úsměvem nabídneme kávu a rádi probereme veškerá témata, týkající se nejen genetiky.

Děkujeme za návštěvu našeho stánku a těšíme se na příště.



NAPSALI O NÁS

Titulní stránku časopisu 100 + 1 Zázraky medicíny zkrášlila tvář z GHC Genetics.

Naše vedoucí laboratoře
Mgr. Renáta Michalovská Phd.
zodpověděla čtenářům otázky na téma:
Co umí prediktivní genetiky?



Laboratorní vyšetření v reprodukční genetice

RNDr. Miroslav Fišer, manažer laboratoře
PRENET Pardubice



Obecnou definicí je, že pokud při pravidelném nechráněném pohlavním styku nedojde v horizontu 12 měsíců k otěhotnění, lze hovořit o poruše plodnosti.

Stále častěji se setkáváme s páry, které se neúspěšně snaží o početí nebo mají s početím výrazné problémy. A protože tyto problémy nejsou vůbec vzácné a mohou zásadním způsobem ovlivnit budoucnost nás všech, je třeba se jimi zabývat. Nebudeme se bavit o všech příčinách neplodnosti ani o tom, co stojí za jejich nárůstem, protože to by bylo na samostatnou knihu. Popíšeme si ty nejvýznamnější genetické faktory, které v laboratoři standardně vyšetřujeme, a nastíníme, jak můžeme s výsledky vyšetření naložit ve prospěch neplodného páru.

Obecnou definicí je, že pokud při pravidelném nechráněném pohlavním styku nedojde v horizontu 12 měsíců k otěhotnění, lze hovořit o poruše plodnosti. Úplně prvním krokem v genetickém pátrání po neplodnosti je vyšetření páru klinickým genetikem.

Ten na základě klinicko-genetického

vyšetření informuje klienty o možných příčinách neplodnosti, indikuje laboratorní vyšetření a následně výsledky vyšetření klientům interpretuje.

ZÁKLADNÍM GENETICKÝM LABORATORNÍM VYŠETŘENÍM JE ZHOTOVENÍ KARYOTYPU OBOU PARTNERŮ.

Jde o metodu, jež umožňuje znázornění všech chromozomů, které nesou naši genetickou informaci. Zkoumáme, zda počet chromozomů odpovídá správným 46 a zda na některém chromozomu část genetického materiálu nechybí, nebo naopak nepřebývá. Důležité jsou však také odchylky, u kterých se celkové množství genetické informace nemění. Typicky je u jednoho z partnerů část některého chromozomu přenesena na chromozom jiný. Celkové množství genetické informace je u rodiče normální a nemusí se projevovat. Pokud však tento pozměněný chromozom zdědí plod, může to být příčinou vážných poruch či důvodem časných opakovaných ztrát těhotenství. V těchto případech je indikováno preimplantační genetické testování nebo prenatalní diagnostika.

Dalším standardním vyšetřením je u mužů vyšetření mikroleceí azoospermatických faktorů: AZFa, AZFb a AZFc. Jde o delecii (absenci) části chromozomu Y, která je zodpovědná za správnou tvorbu spermií. Tyto mikrolece jsou druhou nejčastější genetickou příčinou poruchy spermatogeneze (tou nejčastější příčinou je Klinefelterův syndrom, tedy přítomnost nadbytečného chromozomu X u muže). V závislosti na tom, který z azoospermatických faktorů chybí, se u mužů projevuje oligozoospermie (snížený počet spermií v ejakulátu) až azoospermie (nepřítomnost spermií v ejakulátu). Prognóza úspěšnosti IVF u izolované delecce oblasti AZFc je poměrně dobrá, u delecí oblasti AZFa a AZFb je naopak velmi špatná a je třeba zvážit IVF s využitím spermatu dárce.

Cystická fibróza je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu *CFTR*. Kromě závažného plicního onemocnění se však cystická fibróza projevuje také neplodností. Příčinou neplodnosti je u mužů v tomto případě absence chámovodů. Na rozdíl od mikroleceí azoospermatických faktorů je zde proces spermatogeneze zachován a lze tedy k oplodnění velmi dobře využít metod asistované reprodukce.

Přenašečství syndromu fragilního X je dalším rizikovým faktorem ovlivňujícím plodnost, pro změnu u žen. Samotný syndrom fragilního X je dědičná porucha projevující se mentální retardací a je způsoben tzv. plnou mutací genu *FMR1*. Přenašečství je však způsobeno výskytem tzv. premutace, která se neprojevuje mentální retardací, ale cca u 20 % nosiček způsobuje předčasnou ovarianální selhání. I zde lze k léčbě použít metody asistované reprodukce s využitím darovaných oocytů a hormonální substituční léčbu.

Vyšetření trombofilních mutací uzavírá seznam nejčastějších vyšetření při neplodnosti. Vyšetřují se nejčastěji mutace v genech pro srážlivé faktory FII – protrombin a FV – Leiden. Ty vedou k vyššímu výskytu trombózy, což může způsobit poruchy průtoku krve v placentě a být příčinou časných ztrát těhotenství. Použitím vhodné léčby lze tato rizika minimalizovat.

Rizikových faktorů pro neplodnost a komplikace v těhotenství nebo až po narození je samozřejmě velká spousta a bohužel nikdy nelze vyšetřit úplně všechno. I když nové možnosti nabraly v posledních letech opravdu obrátky: u nás v laboratoři momentálně

Vyšetření karyotypu

Hrazeno ZP po splnění kritérií
Cena pro samoplátce: 6 000 Kč
Doba odezvy: 20 pracovních dnů

Cystická fibróza

Hrazeno ZP po splnění kritérií
Cena pro samoplátce: 9 500 Kč
Doba odezvy: 15 pracovních dnů

Mikrolece oblasti AZF chromozomu Y

Hrazeno ZP po splnění kritérií
Cena pro samoplátce: 4 000 Kč
Doba odezvy: 10 pracovních dnů

připravujeme panel nejčastějších autozomálně recesivních onemocnění pro páry plánující graviditu, který by měl být zase dalším krokem na cestě za vysněným potomkem.

Syndrom fragilního chromozomu

Hrazeno ZP po splnění kritérií
Cena pro samoplátce: 5 000 Kč
Doba odezvy: 15 pracovních dnů

Trombofilní mutace

Hrazeno ZP po splnění kritérií
Cena pro samoplátce: 800 Kč
Doba odezvy: 10 pracovních dnů

☎ 466 611 203

@ info@prenet.cz

🌐 prenet.cz





Mám skvělý tým

Zuzana Červenková, obchodní ředitelka GHC Genetics pro ČR

JAK JSTE SE DOSTALA K TÉTO PRÁCI A JAKÉ BYLY VAŠE ZAČÁTKY V OBORU?

Je až neuvěřitelné, jak dlouho už v GHC Genetics jsem: začala jsem zde pracovat v roce 2008. Před nástupem jsem pracovala jako obchodní manažer ve farmaceutické společnosti, kde mě práce velmi naplňovala a získala jsem tam spousty zkušeností.

Jednoho dne se mi ozval můj velmi dobrý přítel, jednatel společnosti Bc. Viktor Furman, a nabídl mi pozici obchodního manažera s tím, že si můžu založit vlastní obchodní tým, který budu celý řídit.

Nabídka to byla zajímavá a já jsem člověk, který chce jít neustále kupředu, takže jsem nemohla odmítnout. Věděla jsem, že na trhu není žádná jiná laboratoř, která má v terénu obchodní manažery.

Tehdy jsem si dala cíl učinit z naší společnosti první soukromou laboratoř, která dá kompletní péči svým klientům a najde si své místo ve zdravotnictví. Začátky nebyly vůbec lehké a stálo to spousty práce, ale po těch letech můžu říci, že cíl byl splněn.

JSTE HRDÁ NA SVŮJ TÝM?

Jednoznačně ANO! Věřím ve spolupráci, v loajalitu a v důvěru lidem. Veškeré úspěchy naší společnosti patří celému týmu – a tím nemyslím jen obchodnímu. Vždy jsem se snažila vytvořit systém, který bude fungovat. Je pro mě důležité, aby si každý našel svůj vlastní prostor k vlastní realizaci. Protože sama jezdím často do terénu za klienty, vím, že nejvíce potřebují právě prostor a svobodu realizovat věci po svém. A to je pak ta největší motivace. Neuznávám striktně daná pravidla a plány.

To je i hlavní důvod, proč tady jsem tolik let: mám od jednatele danou svobodu dělat určité věci po svém. A především se můžu pochlubit, že mám skvělý a stabilní tým lidí, za kterým stojím a věřím mu.

SVÉ PRÁCI DÁVÁTE OPRAVDU HODNĚ. CO VÁS ŽENE DÁL?

Od malička jsem měla ambice něco dokázat a být dobrá v něčem, co dává smysl. Genetika mi splnila můj dětský sen být úspěšná. A protože jde neuvěřitelně dopředu, nemůžete polevit, protože byste zůstali pozadu. Popravdě musím také říci, že bez podpory svého úžasného manžela bych to nezvládla.

CHYSTÁ SE PRO LÉKAŘE NĚCO NOVÉHO V ROCE 2022?

My se snažíme mít novinky neustále. V laboratoři GHC a Prenet provádíme opravdu široké portfolio genetických vyšetření pro různé odbornosti. Snažíme se naslouchat klientům, co vyžadují pro svojí praxi, a nabídnout jim kompletní genetické portfolio.

Z tohoto důvodu musíme neustále přicházet s novinkami. Největší novinkou, troufnu si říci i na evropském trhu, je komplexní analýza GENSCAN.

PODSTOUPILA JSTE NĚKDY SAMA NĚJAKÉ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ?

Podstoupila jsem řadu genetických vyšetření, než jsem podruhé otěhotněla. Mé první těhotenství neprobíhalo standardně a vyskytly se obtíže, které mohly souviset s genetikou. A musím říci, že jsem nesmírně ráda za tyto možnosti. Díky vyloučení určitých obav můžu právě teď koukat na postýlku s krásným zdravým synem.

KLESL NĚJAK ZÁJEM O GENETICKÉ TESTY V DOBĚ PANDEMIE?

Když pandemie začala, v březnu 2020 zájem o genetické testy klesl. Vše se začalo točit kolem covidu-19. Testovali jsme převážně pro státní zdravotnická zařízení a zaváděli vlastní odběrová centra. Během dvou měsíců se začala genetika vracet na stará čísla a my jsme museli rozdělit týmy na směny. V současné době máme genetický tým a covid tým.

MÁTE RADĚJI DOVOLENOU NA HORÁCH, NEBO U MOŘE?

Před pěti lety bych jednoznačně odpověděla u moře. Miluji moře a to jeho šumění, teplo, slunce, pláž



a klid. Manžel naopak preferuje hory. Poslední roky mě naučil lyžovat, běžkovat a vyrážet na procházky po hřebenech na skialpech. Máme mezi sebou dohodu: v létě dvakrát moře a v zimě trávíme víkendy v Krkonoších.

CO VÁS DĚLÁ ŠŤASTNOU?

Dětský smích a šťastné dětské oči. Rodina je pro mne vším. Na konci roku 2021 k nám přiletěl čáp a splnil mi můj další toužebný sen. Teď mohu říci, že jsem šťastná po všech stránkách.

Děkujeme za rozhovor

TEST HPV + STD nově na ZP

Jako standardní součást preventivní gynekologické prohlídky zařadilo ministerstvo zdravotnictví již od roku 2021 do stávajícího screeningu vyšetření přítomnosti HPV (Human papillomavirus) **pro ženy ve věku 35 let a 45 let** (tj. v desetiletém intervalu je hrazeno ze ZP).

Nejspolehlivější diagnostickou metodou je molekulárně genetické vyšetření metodou PCR zaměřené na průkaz DNA viru. Laboratoř GHC Genetics toto vyšetření nabízí stejně jako vyšetření STD (sexually transmitted disease) **HPV, HSV, Chlamydia trachomatis, Neisseria gonorrhoea, Treponema pallidum.**

Genetický test se provádí ze vzorku DNA izolované ze slizničních buněk děložního čípku nebo močové trubice u mužů a detekuje přítomnost DNA patogenů v rámci lokálních infekcí.

Je možné hrazení zdravotní pojišťovnou při indikaci lékařem.

ghcgenetics.cz @ info@ghcgenetics.cz +420 800 390 390



Genetika mi splnila můj dětský sen být úspěšná.





Hypertenze: je příčinou sůl?

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

Prevalence hypertenze celosvětově vzrůstá. V rozvinutých zemích postihuje hypertenze 65–72 % obyvatel ve věkové skupině 55–64 let. Většina osob však o své nemoci ví, jelikož měření krevního tlaku je běžný screening prováděný ve většině ambulancí. I přes nepřehledné množství léčiv, která výšku krevního tlaku dokážou snížit, se však udává, že plné kompenzace dosahuje jen 30 % pacientů.

Neléčená hypertenze představuje vážné zdravotní riziko, jelikož je zodpovědná za více než polovinu případů mrtvice. Dále významně zvyšuje riziko srdečně-cévních chorob i poruch zraku či ledvin.

Krevní tlak je řízen složitým systémem regulačních mechanismů zahrnujících mozek, ledviny, nadledviny, srdce a cévy, na něž působí hormony, ionty a další chemické látky a mechanické faktory prostřednictvím různých typů receptorů a zpětných vazeb.

Změny a poruchy v těchto regulačních mechanismech pak vyvolávají esenciální neboli primární hypertenzi, která představuje většinu případů nemoci. Přesná prvotní příčina však není známa, a tak se využívají kombinace léků, které zasahují na různých úrovních do uvedených mechanismů, aby kompenzovaly zpětnovazebné regulace a v konečném důsledku se krevní tlak snížil.

Esenciální hypertenze se rozvíjí působením neovlivnitelných i ovlivnitelných rizikových faktorů. Preva-

lence hypertenze stoupá s věkem, je častější u mužů než u žen a také v rodinách s pozitivní rodinnou anamnézou. Přidružená onemocnění (jako obezita, ateroskleróza či diabetes) a některé léky přispívají ke zvyšování krevního tlaku.

VYVOLÁVÁ ŽIVOTNÍ STYL HYPERTENZI?

U většiny lidí je výška krevního tlaku dobře ovlivnitelná faktory životního stylu, tedy ovlivnitelnými rizikovými faktory, a to jak ve smyslu pozitivním, tak negativním. Již dlouho nám velké množství studií dokazuje, že kombinací úprav v životním stylu můžeme (systolický) krevní tlak snížit i o více než 20 mmHg (diastolický pak více než o 10 mmHg). Nejvýrazněji ke vzestupu, resp. poklesu krevního tlaku přispívá tělesná hmotnost, fyzická aktivita a příjem sodíku, ale také příjem ryb (omega-3 mastných kyselin). Stejně tak vysoký příjem kávy a alkoholu a nízký příjem hořčičku a draslíku mírně zvyšují krevní tlak. Z uvedeného lze vidět, že režimových opatření, která by mohl a měl pacient s hypertenzí dodržovat, je dost. A právě proto by zavedení režimových opatření mělo být prvním krokem v léčbě každé esenciální hypertenze.

Bohužel hypertenze se často rozvíjí právě u pacientů, kteří v terénu nepříznivých genetických predispozic nedodržují zásady zdravého životního stylu, a tak jejich ochota dodržovat dlouhodobě uvedená opatření je nízká i v případě vzniku nemoci.

Nejvýraznější efekt na výšku krevního tlaku má snížení tělesné hmotnosti u lidí s nadváhou či obezitou. Navíc je obezita zodpovědná až za 20 % případů hypertenze. V průměru při snížení tělesné hmotnosti o 1 kg (systolický) krevní tlak klesá asi o 1 mmHg. A čím je pacient mladší, tím větší dopad změny životního stylu mají. Nedostatek pohybu přispívá asi k 10 % případů hypertenze. Naopak aerobní pohybová aktivita vede k jednorázovému poklesu krevního tlaku a tento účinek trvá až 24 hodin po cvičení. Pokud však pacient začne cvičit pravidelně (ideálně 5× týdně 30 minut), tělo se adaptuje a účinek cvičení se udržuje i nadále.

JE NUTNÉ VYLOUČIT SŮL?

Nejnámějším doporučením ke snížení krevního tlaku je omezení příjmu soli, konkrétně sodíku. Obecná doporučení říkají, že bychom měli konzumovat cca 6 gramů soli za den. Pro prevenci či léčbu hypertenze pak pouze 5 gramů. Realita v Česku však představuje příjem soli téměř 3× vyšší, než by měl být. Pro snížení příjmu soli by měl pacient vyloučit potraviny s vysokým obsahem soli, zejména uzeniny a masné výrobky, tavené a slané sýry, polotovary a sušené polévky, nakládanou zeleninu, slané pochutiny a marinády, ale i některé druhy pečiva. Například jeden kus pečiva posypaného solí obsahuje o 0,5 g více soli, tj. 10 % denního příjmu soli.

Dodržet tento denní limit soli je pro většinu osob náročné. Odborníci proto vytvořili speciální dietu pro boj s hypertenzí (tzv. dieta DASH – dietary approach to stop hypertension), kde denní dávka soli není až tak nízká, ale dieta je přesto velmi efektivní. Dieta se do jisté míry podobá zásadám středomořské stravy. To znamená, že staví na dostatku zeleniny a ovoce (až 1 kg denně), celozrnných obilovinách, ořešcích, semenech, rybách a mořských plodech. Dále lze konzumovat mléčné výrobky, vejce a drůbeží maso. Soli tato dieta obsahuje cca 7,5 g za den. Při dlouhodobém dodržování této stravy dochází k poklesu krevního tlaku asi o 11 mmHg u hyperteniků, ale v menší míře i u osob s normálním tlakem.

Kombinace několika režimových opatření pak jejich příznivý efekt navzájem posiluje. Pacient, který začne zařazovat mírnou pohybovou aktivitu několikrát týdně a zároveň se bude snažit dodržovat zásady DASH diety, určitě bude snadněji také hubnout. Krom toho tato strava povede ke zvýšení příjmu ryb a omega-3 mastných kyselin, hořčičku a draslíku, což jsou všechno faktory, které také mírně přispívají k poklesu krevního tlaku.

GENETIKA MĚNÍ PRAVIDLA HRY

Režimová opatření tak vypadají velmi elegantně, avšak kladou velký důraz na spolupráci pacienta. Proto je důležité vybrat je tak, aby se pacientovo úsilí odrazilo ve výsledku. Stejně tak jako u některých osob nemusí zabírat na léčbu hypertenze některé léky, existují rozdíly v odpovědi na různá režimová opatření. Vyřešit oba problémy může pomoci genetika. Jsou známy genové varianty pro enzymy RAAS

či syntézu oxidu dusnatého, pro beta adrenergní receptory nebo pro sodné kanály v ledvinách, které ovlivňují úspěšnost léčby. To pomůže určit, u kterých osob lze očekávat dobrou odpověď po léčbě inhibitory RAAS, betablokátry, diuretiky nebo i doplňky stravy.

Stejně tak byly identifikovány varianty v genech, díky kterým lze určit osoby, které jsou tzv. rezistentní na sůl. To znamená, že jejich krevní tlak na změny příjmu soli vůbec nereaguje. A tak je toto – jedno z nejběžnějších – režimové opatření u těchto osob prakticky neúčinné. Studie ukazují, že asi 16 % osob je současně hypertenzních, ale také „rezistentních na sůl“. Pro takového pacienta je omezení soli zbytečně zatěžující a náročné opatření a efekt na krevní tlak se nedostaví. Tento pacient by se měl raději zaměřit na jiná doporučení, zejména na pohybovou aktivitu a udržení správné tělesné hmotnosti.

Naopak pacient, který je na sůl senzitivní, by měl příjem soli hlídat velmi pozorně. Infuze solného roztoku



nebo několikadenní příjem diety s vysokým obsahem soli u těchto osob vyvolá vzestup krevního tlaku o 5–10 %. Tyto osoby jsou pak při vysokém příjmu soli ohroženy nejen vysokým krevním tlakem, ale byla u nich pozorována také celkově vyšší úmrtnost na kardio- a cerebrovaskulární choroby. Omezení soli by u těchto osob mělo

představovat primární režimové, ale i preventivní opatření. To znamená, že by se měly vyhýbat vysokému příjmu soli i v případě, že mají doposud krevní tlak v normálním rozmezí.

Hypertenze představuje zdravotní problém, který většinou člověka akutně nebolí a neomezuje, ale v dlouhodobém hledisku má závažné dopady. Personalizovaný přístup zahrnující znalost genetických predispozic umožní lépe vybrat účinná preventivní a režimová opatření, snížit zátěž polypragmazií a zvýšit compliance pacienta s léčbou. Geny určující citlivost na sůl jsou tak jen jedním příkladem toho, jak naše geny ovlivňují interakci mezi faktory životního stylu a našim zdravím (zde výškou krevního tlaku).

Tab. 1: Výskyt rizikových faktorů pro hypertenzi v evropské populaci

Rizikový faktor životního stylu	Expozice*
nadváha či obezita	53 %
fyzická inaktivita	41 %
vysoký příjem alkoholu	17 %
vysoký příjem kávy	48 %
vysoký příjem sodíku	83 %
nízký příjem draslíku	63 %
nízký příjem hořčíku	70 %
nízký příjem vápníku	33 %
nízký příjem rybího oleje	74 %

* Počet osob v evropské populaci, u kterých se rizikový faktor vyskytuje

Tab. 2: Vliv změn životního stylu na hodnoty krevního tlaku

Faktor životního stylu	Síla intervence	Systolický TK	Diastolický TK
nadváha či obezita	-6,5 ± 2,4 kg	-4,8 (-6,5, -3,1)	-3,4 (-4,7, -2,2)
fyzická aktivita	+2,5 ± 1,1 h/týden	-2,8 (-3,9, -1,7)	-1,8 (-2,6, -1,1)
příjem alkoholu	-41 ± 17 ml	-2,6 (-3,7, -1,4)	-1,4 (-2,0, -0,7)
příjem kávy	-4,9 ± 0,9 šálku	-2,2 (-3,9, -0,6)	-1,0 (-2,1, 0,0)
příjem sodíku	-2,1 ± 1,2 g	-2,5 (-3,4, -1,6)	-2,0 (-2,6, -1,4)
příjem draslíku	+2,0 ± 1,0 g	-2,4 (-3,7, -1,2)	-1,6 (-2,6, -0,6)
příjem hořčíku	+483 ± 216 mg	-1,3 (-2,9, 0,3)	-0,9 (-1,9, 0,1)
příjem vápníku	+1,2 ± 0,4 g	-1,5 (-2,8, -0,3)	-0,7 (-1,6, 0,1)
příjem rybího oleje	+4,1 ± 2,7 g	-2,1 (-3,2, -1,0)	-1,6 (-2,2, -1,0)

převzato z: DOI: 10.1038/sj.jhh.1001953

ROZŠÍŘUJEME ROZSAH VYŠETŘENÍ BETA-TALASEMIE

Beta-talasemie je skupina onemocnění, která vznikají mutacemi β -globinového genu (*HBB*), podílejícího se na tvorbě molekuly hemoglobinu. Mutací β -globinu existuje velké množství, na distribuci má významný vliv geografická lokalita. V ČR se nejčastěji vyskytují mutace charakteristické pro středomořskou oblast, někdy i mutace z oblasti jižní Asie, ojediněle se objevují mutace nové. U pacientů v ČR nejčastěji jde o mutaci v heterozygotní formě, která se projevuje lehkou chudokrevností, někdy splenomegalií. Tento fenotyp je nazýván β -thalassemia minor.

Případný homozygot pro mutaci β -globinu má fenotyp označovaný jako β -thalassemia major. Klinickými příznaky jsou těžká chudokrevnost vyžadující pravidelné transfuze, deformity kostí jako následek expanze krvevotvorby, retardace růstu a hepatosplenomegalie.

Genetická analýza β -thalasemie testuje celkem 22 mutací, které představují více než 90 % všech mutací β -globinového genu se středomořským výskytem.

V návaznosti na zájem o testování pacientů pocházejících z jiných geografických oblastí, než je střeoevropská oblast, jsme zavedli analýzu celého genu *HBB*. Rozšířili jsme tak záchyt vzácných mutací, vyskytujících se např. u vietnamské národnosti.

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D.
Vedoucí laboratoře GHC Genetics



NAJDETE NÁS I NA SOCIÁLNÍCH SÍTÍCH

Pokud Vás zajímají novinky ze světa GHC Genetics, pozoruhodné informace a soutěže o zajímavé ceny, můžete nás sledovat na Facebooku, Instagramu či LinkedIn. Budeme se těšit na Vaši online návštěvu.



@GHC Genetics



@ghcgeneticscz



@ghc-genetics-cz





Každá pacientka je unikát

Prim. MUDr. Bohumil Kuneš, gynekologicko-porodnická ordinace Klatovy

KDY JSTE SE ROZHODL PRO OBOR GYNEKOLOGIE A PROČ?

Jako student lékařské fakulty jsem byl od začátku fascinován náplní medicíny a možnostmi, které nabízí, a proto jsem se od prvního ročníku snažil ve volném čase nahlédnout do tajů medicíny v klinické praxi a navštěvoval jsem různá oddělení nemocnice v mém bydlišti. Nejvíce se mi v té době zalíbilo na interním oddělení klatovské nemocnice a dlouho jsem byl přesvědčen, že ze mě bude internista. V pátém ročníku mého studia na lékařské fakultě šla moje maminka na gynekologickou operaci a shodou náhod jsem se seznámil s prim. Kestránkem, který byl přednostou oddělení, kde maminku operovali. Nabídl mi prohlídku svého oddělení a možnost tam docházet při studiu na lékařské fakultě – a jeho nadšení, zájem a přístup k medicíně byly asi hlavními stimuly, které mě přivedly ke gynekologii. Po dokončení studia jsem na toto pracoviště nastoupil jako absolvent.

SPOLUPRACUJETE S DALŠÍMI OBORY VE ZDRAVOTNICTVÍ?

Medicína obecně je založena na týmové práci uvnitř oboru i mezi obory vzájemně tak, aby výsledek spolupráce byl maximálním prospěchem pro pacientku. Velký rozvoj všech oborů medicíny vede k úzké specializaci dílčích částí, kdy dobře fungující kolegiální spolupráce přináší právě velké benefity v diagnostice a léčbě. Jde o základní obory, mezi nimi interní lékařství např. u pacientek plánujících graviditu s přidruženým interním onemocněním, které kdysi bylo jasnou kontraindikací k početí, dále endokrinologie či chirurgie jako např. spolupracující obor u rozsáhlých onkologických operací či operací pro endometriózy. Velká spolupráce je s genetikou jako s oborem, který s rozvojem IVF a pokroky v perinatologii je nedílnou součástí naší každodenní práce. A těchto oborů, které denně potřebujeme ke komplexní péči o zdravé ženy, je celá řada.

JAKÉ JSOU AKTUÁLNĚ NEJČASTĚJŠÍ PROBLÉMY ŽEN V ČESKÉ POPULACI?

Gynekologické problémy žen se ve svém spektru asi moc nemění, jen v současnosti je na některé skupiny potíží obrácena větší pozornost medializací těchto problémů pro laickou veřejnost, kdy dnes v medicíně nejde jen o léčbu klinického symptomu, ale také je velký důraz kladen na kvalitu života po terapii. Velký rozvoj je v urogynekologii, IVF, léčbě endometriózy, komplexní terapii myomatózy... Důležitý aspekt medicíny v dnešní době je najít individuální přístup ke každé pacientce s nabídkou všech možností současné medicíny.

MNOHÉ PÁRY MAJÍ PROBLÉMY S NEPLODNOSTÍ, I V DŮSLEDKU VYŠŠÍHO VĚKU, KDY SE O DĚTI POKOUŠEJÍ. MÁTE NĚJAKÉ RADY, ČEHO SE NAPŘÍKLAD VYVAROVAT A CO NAOPAK PODPOROVAT?

Neplodnost byla a je velkou kapitolou, kterou gynekologové ve svých ambulancích řeší. Přístup

k těmto pacientkám musí být komplexní. Naštěstí v naší době velmi dobře funguje primární péče gynekologů i následná péče přidružená, ať již chirurgická, či IVF, a to ve spolupráci s genetikou a imunologií reprodukce, endokrinologií a dalšími obory. Úspěšnost sterilních párů je dnes vysoká. Domnívám se, že dítě v manželství je velmi důležité. I při selhání všech dostupných metod medicíny existuje adopce a byl bych rád, kdyby se v ČR více rozvinula možnost surrogátního rodičovství.

POKUD MÁ PÁR PROBLÉMY S REPRODUKČÍ, JAKÝ NAVRHUJETE POSTUP? JE V TOMTO PŘÍPADĚ VHODNĚ VYUŽÍT GENETICKÉ VYŠETŘENÍ?

Genetické vyšetření u sterilních párů je nedílnou součástí zdravotní péče a zapadá do schématu mezioborové spolupráce v péči o sterilní pár.

DNEŠNÍ MLÁDEŽ V SEXU VYCHOVÁVÁ HLAVNĚ INTERNET. SETKÁVÁTE SE ČASTO S TĚHOTNÝMI POD 15 LET, NEBO UŽ JE ANTIKONCEPCE NATOLIK VČASNĚ VYUŽÍVÁNA?

Dnešní mladé ženy jsou dobře poučeny o sexuálním životě a těhotenství pod 15 let je raritní výjimkou. Náklonnost k hormonální antikoncepci určitě v posledních letech klesla, ale nemyslím si, že by mladé ženy žily sexuálně nezodpovědně a zvýšil by se počet ukončených těhotenství.

JAKÝ JE VÁŠ NÁZOR NA HORMONÁLNÍ ANTIKONCEPCI? MÁ NĚJAKÉ VÝHODY I NEVÝHODY? CO PODLE VÁS PŘEVAŽUJE?

Hormonální antikoncepce v posledních letech zaznamenala určitou změnu co do četnosti uživatelů i ve smyslu formy podání (např. přechod od tabletkového podání na intrauterinní systémy). Jsem zastáncem hormonální antikoncepce, protože kromě efektu zabránění početí u žen řeší další přidružené problémy, jako jsou nepravidelné krvácení, premenstruační syndrom, myomatóza a podobně. Jen je třeba opět ke každé pacientce přistupovat individuálně – ne každá metoda je pro každou. Například díky genetickému vyšetření trombofilních stavů můžeme předejít mnoha nepříjemným komplikacím u pacientek a nabídku zacílit do bezpečných hranic s maximálním efektem a benefitem.

MÁTE NĚJAKÝ ZAJÍMAVÝ PŘÍBĚH Z ORDINACE?

Náš obor je výjimečný tím, že je ze všech medicínských oborů neoptimističtější díky péči o těhotné ženy, kdy výsledkem našeho setkání je zdravé novorozené a spokojená maminka. Každé těhotenství a každá pacientka je unikátní příběh a každá je pro mě zajímavá – těžko říci, která více. Mám velké štěstí, že jako porodník mohu být často přítomen také u finále.

O ČEM SE ŽENY S VÁMI NEJVÍCE BOJÍ MLUVIT?

Tohle je těžká otázka, protože obecně v medicíně a najmě v gynekologii je individualita pacientů velká a každý se bojí nebo stydí mluvit o různých věcech různě. Důležité je najít s každým pacientem dobré spojení a důvěru, aby bariéry v komunikaci byly co nejmenší a aby vytvořený prostor ke komunikaci otevřel veškerá zákoutí a vedl k uspokojivému výsledku setkání pro obě strany.

KAM PODLE VÁS SMĚRUJE OBOR GYNEKOLOGIE? PLÁNUJETE VY SÁM NĚJAKÉ NOVINKY?

Gynekologie a porodnictví je velmi dynamicky se rozvíjející obor, který musí reagovat na rozvoj vědeckých poznatků, jenž vyplývá z rozvoje vědy obecně. Avšak v našem oboru je důležité reagovat také na přání a vývoj mentality žen, jejichž potřeby se také s časem mění. A my musíme být připraveni umět naslouchat a pružně reagovat.

JAKÉ JSOU V DNEŠNÍ DOBĚ NEJČASTĚJŠÍ KOMPLIKACE PŘI PORODECH?

Komplikace při porodech jsou více méně pořád stejné. Naštěstí jich není mnoho, ale těch, které přece



Individuální přístup k porodu je důležitý dnes více než kdy dříve.

jen nastanou, se velmi bojíme, protože v porodnictví samozřejmě nejde jen o pacienta, jímž je matka, ale také o druhý subjekt, totiž o plod. Potíže se mohou týkat jak plodu, tak matky, proto musíme být velmi obezřetní. Komplikace při porodu mohou být z velké krevní ztráty, z velkého poranění, anebo ze špatně probíhajícího porodu, který může mít vliv na poporodní stav novorozence.

JAK PRACUJETE S NASTÁVAJÍCÍMI MAMINKAMI? CO JE PRO VÁS ZÁKLADEM TOHO, ABY BYLA ŽENA NA POROD DOBRĚ PŘIPRAVENA?

Pro nás je prioritou pro kteroukoliv maminku, která si k porodu vybrala naše pracoviště, vytvořit individuální prostředí tak, aby byla spokojená. Spousta matek má v dnešní době své individuální představy o vedení a průběhu porodu. V naší nové nemocnici se snažíme těmto matkám vyjít maximálně vstříc prostorem, přístupem a všemi alternativními možnostmi, které dnešní porodnictví obsahuje.

JSTE ZASTÁNCEM, NEBO ODPŮRCEM EPIDURÁLU ČI PODOBNÝCH LÁTEK?

Beru to podle sebe – já sám se velmi bojím bolesti, takže ve chvíli, kdy pacientky požadují jakékoliv tlumění bolesti při porodu, jsem vždy pro, samozřejmě tehdy, je-li to možné. Vždy se snažíme maminkám u porodu tyto metody zpřístupnit a dopřát.

A JAK POHLÍŽÍTE NA ALTERNATIVNÍ METODY U PORODU?

Individuální přístup k porodu je důležitý dnes více než kdy dříve, kdy spousta žen požaduje určitý individuální přístup včetně alternativních metod. Konkrétně v naší nemocnici používáme aromaterapii, vycházíme vstříc maminkám v poloze, ve které chtějí родit, i v místě, kde chtějí родit. Naší výhodou je i využití vany před vlastním porodem.

MNOHO NASTÁVAJÍCÍCH MATEK MÁ Z PORODU PANICKOU HRŮZU. JAK JIM POMÁHÁTE ZVLÁDNOUT STRES?

Je to vždy nastavením osobního kontaktu s danou pacientkou, ať již z pozice lékaře, nebo ze strany porodních asistentek. Vytvoření vztahu založeného na důvěře a určité odevzdání se do rukou personálu, který provádí dobrou odbornou práci z pozice medicíny a zároveň je zdatný v sociálním kontaktu, vede ke zdárnému, úspěšnému porodu.

KDE BERETE ENERGIÍ PRO SVOU PRÁCI?

Energií, sílu a jistotu pro moji práci mi dává víra v Boha a velká podpora rodiny. Aktivními zdroji energie jsou pro mě také sport a cestování.

Děkujeme za rozhovor

i ZAJÍMAVOSTI

Nové označení budovy

V lednu 2022 jsme nechali instalovat nové neonové označení budovy GHC GENETICS, V Holešovičkách 29. Tento unikátní pohyblivý prvek vytvořil na zakázku umělec Michal Škapa.



Reklama na letišti

V únoru jsme natočili reklamu, která byla celý měsíc březen k vidění přímo na letišti Václava Havla nejen na velkých hlavních LCD obrazovkách, ale po celém areálu. Reklama evokuje to, že rodina a zdraví jsou vždy na prvním místě. Pokud jste zrovna nikam neletěli za zážitky, určitě o video nepřijedete: upoutávku můžete vidět i na našich webových stránkách: ghcgenetics.cz



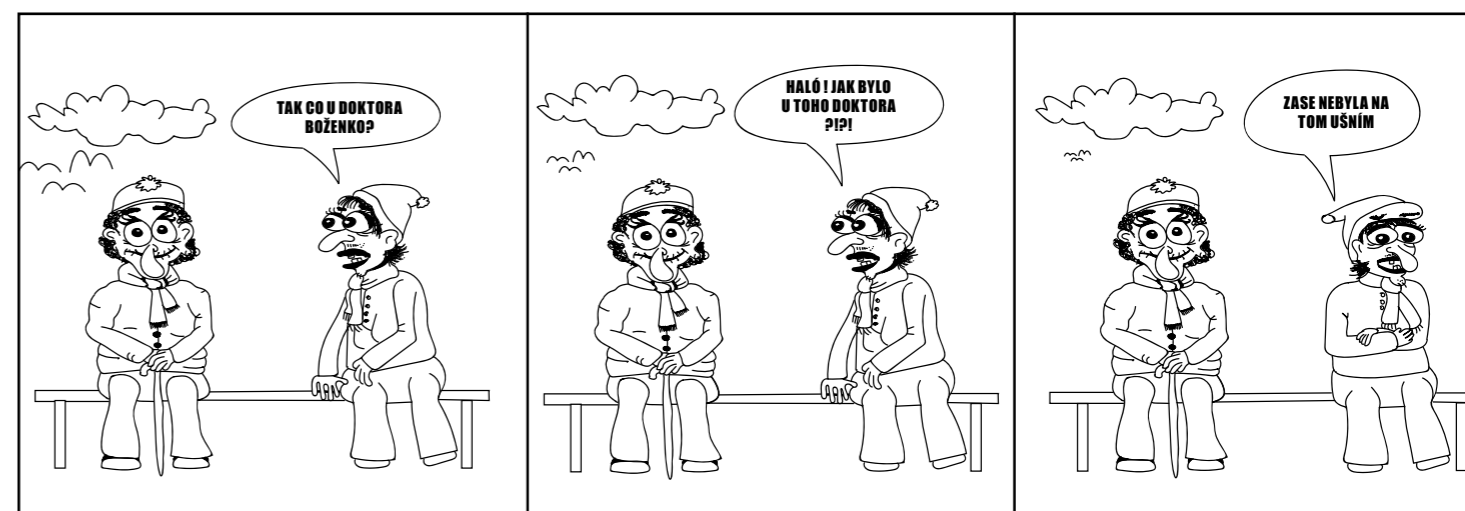
Zaměstnanci opět pomáhali

Ani letos jsme nezapomněli na pomoc v útulku Lysá nad Labem a 7. února 2022 jsme vyrazili s plným autem za pejsky. Přivítal nás opět velice milý personál, pomazlili jsme se s pejsky a předali jsme krmivo a odčervovací tablety celkem v hodnotě 9 350 Kč. I letos se na dárky složili naši úžasní zaměstnanci GHC Genetics. Tímto všem srdečně děkujeme za pomoc – jste skvělí a jsme rádi, že Vás máme!



Vít Samek otestoval GenScan

Na portálu Mall TV můžete vidět, jak si nechal bývalý záchranář Vít Samek zkontrolovat své geny. Pokud Vás zajímá, jak celá analýza proběhla a co Vítovi Samkovi vyšlo v testu, stačí na internetu vyhledat pořad "Na vlastní otvor – GHC Genetics" nebo si naskenovat QR kód.



REGIONÁLNÍ OBCHODNÍ ZASTOUPENÍ

Zuzana Červenková

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

Petr Janíček

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

Jiřina Kmecová

Key Account Manager
Severní Morava
kmecova@ghc.cz
+420 722 955 363

Veronika Šulcová

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

David Šeptun, Dis.

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

Ing. Anita Vajsejtlová

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

Martin Vavřinec, Dis.

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

DEJTE STOPKU ZLOMENINÁM GENETICKÝ TEST OSTEOPORÓZA

Osteoporóza je chronické onemocnění, při níž se **zmenšuje hustota kostní hmoty**, zeslabuje se struktura kostí a ty se snadno lámou.

V současnosti je popsáno **několik polymorfismů**, které jsou spojeny s úbytkem kostní tkáně, a tudíž se **zvýšeným rizikem osteoporózy**. Mezi hlavní patří polymorfismus (rs1544410) genu receptoru vitamínu D (VDR) a polymorfismus (rs1800012) genu pro kolagen typu 1 (COL1A1).

Je dobré znát mutace genů zapojených do metabolismu kostí, které se podílejí na rozvoji onemocnění, a tím směrem prevenci zacílit.

VYŠETŘENÍ NALEZNETE V NAŠÍ ŽÁDANCE

TERMÍN DODÁNÍ ZPRÁVY:

10 PRACOVNÍCH DNŮ



ghcgenetics.cz



info@ghcgenetics.cz



+420 800 390 390



GHC GENETICS