

# GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

01-2022



**VELKÉ TÉMA  
MIKROBIOM**



**GHC GENETICS**



# ROZSÁHLÉ GENETICKÉ ANALÝZY

ZAMĚŘENÉ CÍLENĚ NA MUŽE  
NEBO ŽENY

TESTUJÍ  
PREDISPOZICE  
KE KONKRÉTNÍM  
CIVILIZAČNÍM  
ONEMOCNĚNÍM



Součástí obou testů je:

1. možnost provést **odběr DNA** z bukálního stěru v pohodlí domova,
2. **online** zabezpečená **výsledná zpráva**,
3. možnost **konzultace s odborným lékařem**.

@ info@genscan.com

+420 602 18 18 08

genscan.com

## OBSAH

**4**

**Život na cestách**

David Šeptun, Dis.

**6**

**Správnou stravou ke zdraví.  
Víme jak na to**

RNDr. Pavel Suchánek

**10**

**Velké téma mikrobiom**

Mgr. Hana Sládková Kavínová

**13**

**Farmakogenetika**

**14**

**Umíme číst ze znamének**

MUDr. Petr Martinov

**18**

**Potkali jsme se**

**19**

**Zajímavosti**



## REDAKCE

Časopis vydává společnost GHC Genetics, s.r.o., jako čtvrtletník od roku 2021. Redakci tvoří Zuzana Červenková, Mgr. Renata Michalovská, 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.



## Zuzana Červenková

obchodní ředitelka pro ČR

Vážení a milí čtenáři,

další rok se s námi rozloučil a my přivítali nový rok 2022. Dovolte mi, abych Vám v roce následujícím popřála vše nejlepší, dostatek sil a pevné zdraví, které je v dnešní nelehké době velmi potřebné. Naším cílem bude pokračovat v novinkách v oblasti molekulární genetiky – a nejen to, plánujeme časopis rozšířit a zdokonalovat, abychom vyšli vstříc Vaším požadavkům a potřebám Vaší praxe.

Jsem ráda, že jsme se vespolek mohli vidět na různých kongresech, veletrzích a výstavách. Další z těchto setkání jsme nezapomněli připomenout i v tomto čísle.

V aktuálním vydání na Vás čeká rozhovor s naším obchodním zástupcem Davidem Šeptunem, Dis., abychom Vám trochu více přiblížili práci v terénu a spolupráci s lékaři. Je mi velkou ctí, že do tohoto čísla přispěli svými tématy vedoucí nutriční poradny RNDr. Pavel Suchánek s problematikou správného nastavení jídelníčku a MUDr. Petr Martinov s vyšetřením a kontrolou

rakovinotvorných znamének. Velkým tématem poslední doby se stal mikrobiom – článek nabitý informacemi pro Vás připravila naše odbornice na vědu a výzkum Mgr. Hana Sládková Kavínová.

Ráda bych závěrem poděkovala všem za spolupráci v roce 2021. Byl to trochu divočejší rok, ale o to více se těším na spolupráci v dalším, snad už klidnějším roce. V minulém čísle jsme jako poděkování pro Vás připravili menší soutěž o vitaminy a v tomto čísle se dozvíte jména vítězů. Těm velice gratuluji.

Pokud byste Vy sami chtěli přispět do našeho magazínu, neváhejte nás kontaktovat s návrhem tématu. Společně můžeme představit různé obory, onemocnění, prevenci a hlavně genetiku. Tento časopis je určen pro všechny z Vás.

S úctou a přáním všeho nejlepšího v novém roce

**Zuzana Červenková,**  
obchodní ředitelka pro ČR

*Jsmo Váš partner pro genetiku.*





## Život na cestách

David Šeptun, Dis., Key Account Manager GHC Genetics

### MŮŽETE NÁM O SOBĚ ÚVODEM NĚCO PROZRADIT?

Jmenuji se David Šeptun, pocházím a žiji v Kuřimi. Jak my rodilí Kuřimáci s oblibou říkáme, Brno, které je vzdáleno jen 8 kilometrů, je předměstím Kuřimi. V dnešní době plné lockdownů a karantén je obzvláště důležité, když člověk žije v harmonické a fungující rodině. Já to štěstí mám a díky dvěma úžasným synům a ženě je tato covidová doba u nás doma stále plná smíchu a štěstí. Po studiu fyzioterapie a následné práci ve FN Brno na klinice KARIM a Klinice popálenin jsem odešel do farmaceutického průmyslu a z něj do GHC Genetics.

GHC Genetics byla první laboratoř, která měla obchodní manažery.

### JAK DLOUHO PRACUJETE VE SPOLEČNOSTI GHC GENETICS?

Každý rok si schovávám diář GHC Genetics, který v práci používám, a těchto diářů mám již jedenáct. Musím říci, že těch jedenáct let uteklo jako voda v nedaleké řece Svatce. A je to dáno především tím, že mě i po těch letech práce v GHC Genetics baví stejně jako na začátku v roce 2010.

### CO BYL PRO VÁS PRVNÍ IMPULS STÁT SE OBCHODNÍM ZÁSTUPCEM V GHC GENETICS?

Jak tomu často bývá, nabídka pracovat v GHC Genetics se ke mně dostala náhodou. Zuzka, v té době ještě Chromcová, nyní již Červenková, obchodní ředitelka GHC Genetics, se zmínila o tom, že firma hledá obchodního manažera, svojí kamarádce a mé tehdejší kolegyni. Ta zavolala mně, jestli bych o tuto práci měl zájem. V té době jsem pracoval na pozici obchodního manažera ve farmaceutické společnosti. Šel jsem na pohovor, který dopadl úspěšně.

Při mém rozhodování, zda práci v GHC Genetics přijmout, hrála velkou roli také moje kamarádka a kolegyně, která byla po mém nástupu do farmaceutické společnosti mojí mentorkou a byla mi obrovským vzorem. Krátce před tím, než jsem dostal nabídku z GHC Genetics, jí byl diagnostikován karcinom prsu, kterému bohužel po statečném přístupu k této nemoci podlehl. Onkogenetika a konkrétně vyšetření BRCA genů je odvětví, jemuž je v GHC Genetics věnována velká pozornost – a já to chápal tak trochu jako znamení, že mám do GHC Genetics nastoupit.

### KAŽDÝ BY MĚL MÍT NĚJAKÝ CÍL. JAKÝ JE TEN VÁŠ?

Mým cílem je mít šťastnou a dobře fungující rodinu, domácí pohodu si člověk přenesení i do práce. Stejně je tomu i naopak: pokud bude člověk chodit domů z práce naštvaný a nespokojený, domácí pohodě to nepřidá. Já jsem v GHC Genetics našel zaměstnavatele, který mi vytváří skvělé pracovní podmínky. A já se za ně snažím odvděčit maximálně svědomitým a zodpovědným přístupem.

### PROČ JSOU LÉKAŘI S GHC GENETICS SPOKOJENÍ?

To je otázka spíše na ně. Já jsem přesvědčen, že lékaři jsou s GHC Genetics spokojeni především proto, že fungujeme skvěle jako celek. Je to soukolí, v němž se jedno kolo bez druhého nemůže správně otáčet.

### PROČ JE PODLE VÁS DŮLEŽITÁ KOMUNIKACE MEZI LÉKAŘEM A OBCHODNÍM ZÁSTUPCEM?

GHC Genetics byla první laboratoř, která měla obchodní manažery. Dnes je to naprosto běžné. Dobře fungující komunikace mezi lékařem a obchodním manažerem je nezbytná, aby lékař šetřil svůj drahocenný čas tím, že je perfektně informován o postupech, které jsou nezbytně nutné, aby vyšetření mohlo být provedeno správně a bez zbytečných prodlev. Stejně tak tato dobře fungující komunikace šetří čas lidem v GHC Genetics – od příjmu přes laboratoř a ambulantní oddělení až po ekonomické oddělení.

### CO VÁS NA PRÁCI NEJVÍCE BAVÍ?

Moje práce je pro mne zajímavá především proto, že je to práce s lidmi. Co člověk, to originál. A řekl bych, že u lékařů to platí dvojnásob. Samotná genetika je velice zajímavý obor a v rámci medicíny patří k těm nejrychleji se rozvíjejícím. Za rok najezdím asi 70 tisíc kilometrů – cestuji opravdu hodně – a díky tomu jsem poznal místa, kde jsem do té doby nikdy nebyl. Když jedu služebně do mých oblíbených jižních Čech, říkám, že nejedu do práce, ale na výlet.

### MÁTE NĚJAKÉ PRACOVNÍ MOTTO?

Přijde mi, že v moderní společnosti je čím dál rozšířenější prokrastinace. Já se řídím heslem „Co můžeš udělat hned, neodkládej na zítra!“.

### JE PRO VÁS DŮLEŽITÉ NAVÁZÁNÍ OSOBNÍHO VZTAHU S LÉKAŘEM?

Navázání dobře fungujícího až osobního vztahu s lékařem je pro spolupráci klíčové. Každý raději chodí do oblíbené a vyzkoušené restaurace než někam naslepo. Spolupracující lékaře ve svém regionu se snažím navští-



vit minimálně jednou za dva měsíce, některé i častěji, když je potřeba. Takže se vidíme minimálně šestkrát do roka. Spousta lidí tak často nevidí svoji „oblíbenou“ tchýni, je proto logické, že se vztah mezi lékařem a obchodním manažerem po čase stane osobním.

### OBOR GENETIKY ZAČÍNÁ NABÍRAT NA VÝZNAMU. CO SE VÁM NA NĚM LÍBÍ?

Nedávno jsem našel žádanku na vyšetření v GHC Genetics z doby, kdy jsem začínal, a bylo na ní několik málo vyšetření. Po jedenácti letech je aktuální žádanka tak obsáhlá a neustále přibývají nová vyšetření, že je jen otázkou času, kdy přestanou stačit dvě strany A4. A právě to, jak se obor genetiky rozvíjí, mě na něm nejvíce baví.

### CO VÁS NAPLŇUJE KROMĚ PRÁCE?

Jsem aktivní člověk a rád také aktivně odpočívám. Sporty všeho druhu mě provázejí po celý život. Donedávna jsem na výkonnostní úrovni hrál fotbal, ale kopačky jsem již pověsil na hřebík. Miluji hory, velice často a rád do nich vyrazím – přes léto na různé túry, v zimě především na skialpy. Posledních pár let se věnuji myslivosti, na které mě baví kontakt s přírodou. Rád také udělám hezký kus nábytku ze dřeva. Když jakoukoli ze svých volnočasových aktivit provozuji společně s rodinou nebo kamarády, jsem nejšťastnější.

### DĚKUJEME ZA ROZHOVOR





## Umíme číst ze znamének

MUDr. Petr Martinov, MARK-MEDICO s.r.o.

### PANE DOKTORE, MOHL BYSTE ÚVODEM SHRNOT SVOJI PROFESNÍ KARIÉRU?

Onkologii se věnuji 36 let. Dlouhodobě jsem pracoval na radioterapeutickém oddělení nemocnice v Trutnově. Od roku 2011 provozuji soukromou onkologickou praxi se zaměřením na preventivní onkologii, mammologii a nádory kůže. V roce 2015 jsem založil a uvedl do provozu Mamma centrum Trutnov.

### PROČ JSTE SE ROZHODL VĚNOVAT PRÁVĚ ONKOLOGIÍ?

Je to velice zajímavý obor. Lze pozorovat významné léčebné úspěchy, což nás velmi těší. Se zkvalitněním diagnostiky a prevence se daří zjišťovat zhoubné nádory v počátečních stádiích, což velmi zlepšuje přežití a vyléčení.

### JE ZA POSLEDNÍ DOBU PATRNĚ ZLEPŠENÍ DIAGNOSTICKÝCH METOD, NAPŘÍKLAD DETEKOVÁNÍ ZHOUBNÉHO NÁDORU, JEŠTĚ NEŽ JE VIDĚT NA KŮŽI?

Australským vědcům se podařilo jako prvním na světě vyvinout krevní test, který dokáže odhalit zhoubný melanom v raném stadiu. Test je navržen tak, aby usnadnil detekci rakoviny kůže, než se onemocnění stane smrtelným. V současnosti lékaři při detekci melanomu spoléhají na optické vyšetření kůže a biopsii. Podle vědců by krevní testy měly poskytnout přesnější výsledky než lidské oko.

Nové testy byly vyvinuty na australské Univerzitě Edith Cowanové. Melanom jsou schopny odhalit díky rozpoznání zvýšených autoprotilátek, které tělo produkuje v začátcích růstu rakovinotvorných buněk.

Problém je v tom, že přesnost testů je jen 81,5 %, což je oproti mnohem levnější a jednodušší dermatoskopii hodně málo. Znamená to, že z 200 lidí u 37 melanom nepoznali. U dermatoskopie prováděné vyškoleným dermatologem se pohybujeme kolem 95 %, a to znamená, že u 200 lidí nepoznáme 10 melanomů – ty ale vypadají v dermatoskopu podezřele, takže je raději operujeme. A tím je záchyt stoprocentní.

### JAKÝ JE POSTUP PŘI ZJIŠTĚNÍ ZHOUBNÉHO ZNAMÉNKA U PACIENTA?

Lokalizovaný melanom kůže je chirurgická nemoc, radikální chirurgická resekce s bezpečným lemem je kurativní. Šířku lemu určuje tloušťka melanomu. Resekce sentinelové uzliny není indikována u melanomu in situ a melanomu T1a. U melanomů s tloušťkou nad 1 mm a pT1 melanomů s dalšími rizikovými rysy je resekce sentinelové uzliny standardním postupem. Při prokázaném postižení sentinelové uzliny je indikována disekce regionálních uzlin. U metastatického maligního melanomu je metodou volby chirurgické odstranění metastáz, pokud jsou resekovatelné. Radioterapie jako forma lokální léčby může být zvažena. Největší úspěchy přináší cílená biologická léčba, kterou určuje mutační analýza maligního melanomu a moderní imunoterapie.

### SETKAL JSTE SE S NĚJAKÝM ZAJÍMAVÝM MEDICÍNSKÝM PŘÍPADEM PACIENTA? A CO VÁS NEJVÍCE BAVÍ NA VAŠÍ PRÁCI?

Každý pacientův příběh je unikátní a zajímavý. Vždy mě potěší pozitivní výsledky a vyléčení pacienta.

### KOLIK KOŽNÍCH ZHOUBNÝCH NÁDORŮ EXISTUJE? A VOLÍ SE PODLE NICH I LÉČBA?

Tři nejčastější druhy kožních nádorů jsou bazaliom, spinaliom a melanom. Mezi hlavní příznaky patří změny na kůži, které zahrnují například začervenaní, atypická mateřská znaménka, výrůstky, záněty nebo krvácení. Rozlišujeme čtyři následující typy melanomu.

Povrchově se šířící melanom je nejrozšířenější, tvoří zhruba 65 % všech melanomů. Roste nejdřív po povrchu, později začne postupovat do hlubších

vrstev pokožky. Tato forma vypadá jako hrbolek na tmavě hnědé až černé nepravidelné plošce.

Nodulární melanom podle statistik tvoří zhruba 20 % všech melanomů. Je pro něj typické, že se od začátku projevuje jako vyvýšenina na kůži. To znamená, že nádor postupuje do větší hloubky kůže.

Lentigo maligna melanom se objevuje zejména u starších osob. Projevuje se jako plošky, na kterých se střídají světlejší a tmavší tóny hnědé.

Akrolentiginózní melanom vzniká především na vzdálenějších částech těla, například na dlaních, chodidlech nebo pod nehty. Zpočátku jej můžeme zaměnit za bradavici, modřinu nebo mozol.

### JAKÉ FAKTORY SE PODÍLEJÍ NA VZNIKU MELANOMU?

Melanom je velmi nebezpečný typ rakoviny kůže, který vzniká v melanocytech, tedy kožních buňkách,



Tři nejčastější druhy kožních nádorů jsou bazaliom, spinaliom a melanom.



jež produkují kožní pigment. Je způsoben slunečními paprsky, tedy především jejich UVB složkou, které poškozují DNA melanocytů a ty se poté nekontrolovatelně množí a tvoří kožní nádor – melanom. Nejčastěji se objevuje na kůži, ale může se vytvořit i na sliznici či v oku.

Nejtypičtěji se tyto nádory objevují na plochách těla, které vystavujeme slunečnímu záření jen nárazově. Melanom může vzniknout normálně na bílé kůži i na podkladě mateřského znaménka. Jde o značně nebezpečný kožní nádor, ale díky tomu, že je na povrchu kůže a je barevný, ho můžeme snadno odhalit a včas zahájit léčbu.

Vznik melanomu je nejčastěji způsoben nadměrným a nechráněným vystavováním slunečním paprskům. Nebezpečné je zejména slunění mezi 10. a 15. hodinou a nedostatečné používání krémů s UV filtry nebo používání krémů s příliš nízkými filtry.

Uvádí se však také, že ani dostatečné množství vhodných opalovacích přípravků nás při dlouhém

opalování před melanomem neochrání. Tyto přípravky totiž jen uměle prodlužují dobu, kterou můžeme strávit na slunci bez toho, abychom se spálili, nezabrání však zcela negativním účinkům ultrafialového záření na pigmentové buňky.

Obecně mají větší sklon k melanomu lidé se světlejší kůží a světlými nebo zrzavými vlasy (kožní fototyp I a fototyp II) a také lidé s větším počtem mateřských znamének. Větší sklon k tomuto typu kožního nádoru mají také lidé, kteří se v dětství nebo mládí rozsáhle nebo často na slunci spálili. Toto je zásadní faktor, protože je dokázáno, že více než chronické opalování je pro vznik melanomu nebezpečné spálení, když je kůže nejcitlivější – tedy v prvních zhruba 18 letech života.

Větší riziko onemocnění melanomem mají lidé, u kterých někdo v rodině trpěl tímto kožním nádorem. A také ti, u nichž se melanom objevil již v minulosti: ti mají až desetkrát větší riziko, že melanom znovu dostanou, než ti, kteří jím ještě netrpěli. Občas se na vzniku melanomu podílí také oslabený imunitní systém.

#### JAKÉHO PACIENTA BY K VÁM MĚL NAPŘÍKLAD LÉKAŘ POSLAT?

Melanom může mít různé podoby. Může se šířit buď po povrchu, nebo mírně do výšky. Začne-li se tvořit na zdravé kůži, projevuje se nejprve jako barevná skvrna, která se pomalu zvětšuje. A pokud se tvoří na základě mateřského znaménka, projevuje se změnou jeho barvy, tvaru nebo velikosti.

Měli bychom se naučit sami si pravidelně vyšetřovat svoji kůži. Můžeme tím včas rozpoznat rizikový útvar a předejít tak komplikovanému léčení pokročilého nádoru. Uvádí se, že bychom se měli prohlížet třikrát do roka a každému vyšetření věnovat zhruba pět minut.

Nepotřebujete k tomu víc než zrcadlo, mále zrcátko a dobře osvětlenou místnost. Pokud na sobě objevíte, že se Vaše mateřské znaménko zvětšuje či mění tvar nebo barvu, případně se na kůži objevila nová skvrna,

neváhejte a okamžitě vyhledejte lékařskou pomoc. Jde-li totiž o maligní melanom, je nutné, aby ho lékař okamžitě odstranil.

U samovyšetřování se můžeme řídit následujícími body, které nám mohou alespoň orientačně říci, zda jde o zhoubný nádor.

- **Symetrie:** pokud je znaménko naprosto kulaté, je velmi vysoká pravděpodobnost, že nejde o melanom.
- **Ohraničení:** pokud je znaménko neostře ohraničené, je podezřelé.
- **Průměr:** pokud je znaménko větší než 0,5 cm a nebo u něj pozorujeme zvětšení, je pravděpodobně zhoubné.
- **Barva:** pokud je znaménko černé nebo má více barev, je podezřelé.
- **Povrch:** pokud na znaménku pozorujete drobné hrbolky, může to být zhoubný nádor.

#### MŮŽETE NÁM PŘIBLIŽIT MAPOVÁNÍ ZNAMÉNEK?

Díky digitální dermatoskopii a videodermatomikroskopii Vám můžeme nabídnout nejpřesnější metodu vyšetřování znamének a pigmentací celoplošným robotickým skenováním těla. Jde o tzv. mapování, kdy kamera přístroje zaznamená znaménka z celého těla, uchová je v paměti a jednou za rok vyhodnotí změny. A právě proto je zaručeno včasné odhalení rizika vzniku rakoviny kůže. Prevenci doporučujeme jednou ročně.

#### CHYSTÁTE NĚJAKOU MODERNIZACI NEBO NOVINKY V DALŠÍM ROCE?

Vývoj softwaru, neustálé aktualizace, sdílení nálezů v rámci celého světa.

#### JAKÉ POUŽÍVÁTE STROJE?

S novým expertním softwarem Moleanalyzer pro jsou nyní dermatologové schopni posoudit znaménka spolu s umělou inteligencí. Program vyvinuli přední odborníci ve společnosti FotoFinder a umožňuje lékařům potvrdit vlastní diagnostiku pomocí různých hodnotících technik. Systém vypočítává a porovnává velikost, průměr a strukturu znamének. Výsledkem je skóre, které podporuje hodnocení rizika melanocytárních i nemelanocytárních kožních lézí. Pomocí jednoho kliknutí myší navíc lze získat

další názor, a to od renomovaného mezinárodního týmu odborníků na rakovinu kůže. Program tedy kombinuje umělou inteligenci a lidské zkušenosti.

#### MÁTE NĚJAKOU VIZI, KAM BY SE DO BUDOUCNA MOHLO DETEKOVÁNÍ ZNAMÉNEK POSUNOUT?

Nová studie amerických vědců ukázala, že ty nejlepší specializované umělé inteligence už umí rozpoznat rakovinu kůže stejně úspěšně jako ti nejlepší lidští experti. Testovali to na aplikaci, kterou sami vyvinuli: je založena na rozeznávání obrázků, tedy na podobném systému, jakým Google rozpoznává fotografie.

Podle vědců, kteří na tomto experimentu pracovali, jde o funkční náhradu návštěv u lékaře, cenově mnohem příznivější. Aplikace půjde nainstalovat i do mobilních telefonů.

Protože si lidé přítomnost tohoto nápadného nádoru nejčastěji uvědomí vizuálně, rozhodli se na Stanfordu, že vyvinou program, který s identifikací pomůže. Jak postupovali, popsali v odborném časopise Nature. Jejich umělá inteligence je vybavena stále oblíbenějším „deep learningem“ – tedy algoritmy, které se dokážou na dostatečně velkém vzorku dat samy učit. A s tím, jak se rozsah jejich informací zvětšuje, jsou stále schopnější. Zkušenosti tedy umí použít na nových vzorcích dat.

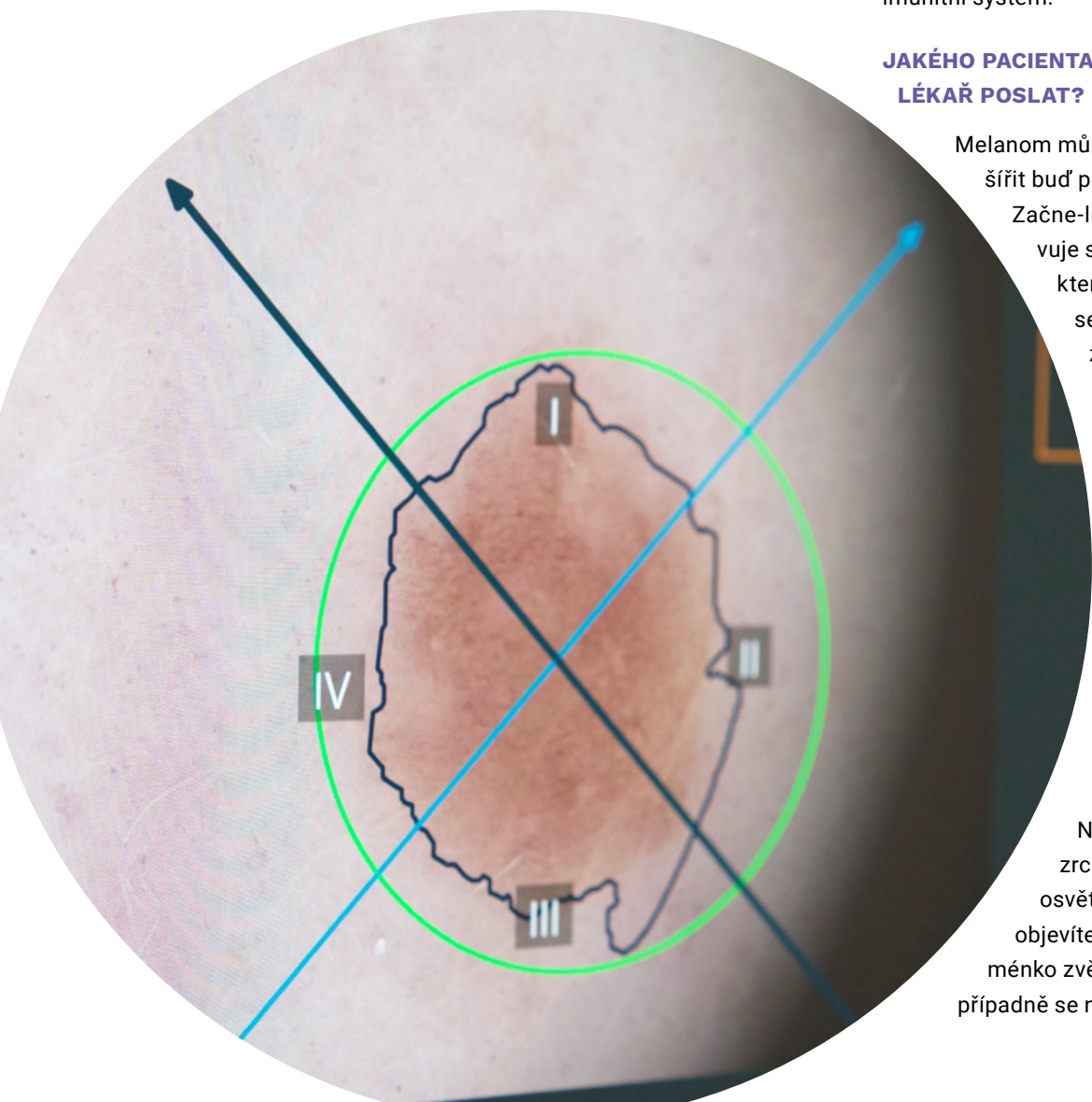
Vědci využili umělou inteligenci od Google, která se původně učila na 1,28 milionu fotografií nejrůznějších objektů. Esteva a jeho kolegové pak tyto základní schopnosti rozlišovat tvary doplnili o 127 000 snímků nejrůznějších kožních nemocí – všechny už byly jasně popsány a klasifikovány. Tím byla výuka ukončena a mohlo se začít zkoušet.

Programátoři pak otestovali schopnosti stroje na 2000 fotografií kožních nádorů, které předtím nemohl vidět. Vědci pochopitelně předem věděli, jaká u nich byla diagnóza, mohli tedy porovnávat úspěšnost umělé inteligence s 21 školenými dermatology.

Z výsledků vyplývá, že stroj je stejně úspěšný, ne-li úspěšnější, jako lidští experti v rozeznávání karcinomů od benigních kožních poruch. U melanomů správně identifikoval 96 % maligních nádorů a 90 % neškodných poruch. Průměrný dermatolog byl ze vzorku testovaných schopen správně určit 95 % melanomů a 76 % neškodných nádorů

#### DĚKUJEME ZA ROZHOVOR

Díky digitální dermatoskopii a videodermatomikroskopii Vám můžeme nabídnout nejpřesnější metodu vyšetřování znamének a pigmentací celoplošným robotickým skenováním těla.







## Velké téma mikrobiom

Mgr. Hana Sládková Kavínová, věda a výzkum

### MOHOU STŘEVNÍ BAKTERIE ZA OBEZITU?

Již dlouho víme, že v našem těle se vyskytuje podobné množství našich vlastních buněk a buněk bakterií. Bakteriální mikroflóra, která žije v symbióze s naším tělem, se nazývá mikrobiota. A její nejvyšší koncentrace se vyskytuje ve střevech. Celkový počet genů či genom všech těchto bakterií se pak nazývá mikrobiom. A kvantitativně počet genů bakterií náš vlastní genom převyšuje asi desetkrát.

Poznat a prostudovat celou mikrobiotu je proto náročný úkol. Aktuálně jsme schopni kultivovat jen asi 30 % z těchto druhů. Celou věc komplikuje také fakt, že mikrobiota se liší jak kvalitativně, tak kvantitativně mezi jednotlivými lidmi. A to nejen během života, ale také během dne vlivem stravy, prostředí, denního režimu a návyků.

Nejvýraznější podíl na rozdílech v mikrobiotě mají rozdíly v lidském genomu, stravovací zvyklosti, náš metabolismus, ale i prostředí, v němž žijeme.

Jak celkové stravovací zvyklosti, tak i jedna jediná živina jsou schopny ovlivnit druhovou rozmanitost naší mikrobioty.

Střevní bakterie jsou živiny tím, co jíme my, ale i metabolity vzniklými v našem těle z naší stravy. Díky tomu jsme schopni ovlivňovat zastoupení i podíl žádoucích a nežádoucích střevních bakterií. I přesto je tato manipulace problematická, jelikož stále nevíme, jaká mikrobiota je v podstatě ideální či „zdravá“. Jsou známy kmeny bakterií, které působí příznivě na různé aspekty našeho zdraví a naopak.

Obézní osoby mají zastoupeny některé bakteriální druhy, které u štíhlých lidí prakticky chybí. A navíc jsou

tyto kmeny spojeny nepříznivě s klasickými markery kardiovaskulárních onemocnění, jako jsou krevní tlak, krevní tuky (TG, TC, HDL-C, LDL-C) či glykemie na lačno a glykovaný hemoglobin (HbA1c). Jiné mikroby jsou spojeny s příznivým glukózovým metabolismem. Obézní lidé s cukrovkou a bez cukrovky mají rozdílné složení mikrobioty apod.

Poslední dobou se mnoho vědeckých prací zabývá tím, jak střevní mikrobiota ovlivňuje různé markery zánětu, metabolismu či kardiovaskulárních parametrů. Zkoumá se také vliv složek potravy na zastoupení bakterií, které mají na uvedené parametry vliv. A zpětně tak odkrýváme další střípek, proč některé živiny na naše tělo působí příznivě či negativně.

Střevní bakterie potřebují pro svůj růst vlákninu, kterou jsou schopni fermentovat. Příznivé účinky vlákniny na zdraví člověka jsou známy dlouho, ale velká část těchto účinků jde na vrub právě růstu žádoucích mikrobiálních kmenů ve střevě. Tyto bakterie vlákninu fermentují na tzv. SCFA (mastné kyseliny s krátkým řetězcem), kam patří zejména acetát, butyrát, propionát a izovalerát. SCFA mají v těle spoustu důležitých funkcí. Vážou se na membránové receptory, a tak působí jako signální molekuly a ovlivňují genovou expresi či transkripci genů. Ovlivňují Krebsův cyklus, tedy energetický metabolismus. Působí proti růstu cizích bakterií (často patogenních), ale ty bakterie, které samy SCFA produkují, nezabíjejí. Při zvýšeném množství SCFA bylo pozorováno nižší množství glykovaných molekul, které mají prooxidační působení v našem těle.

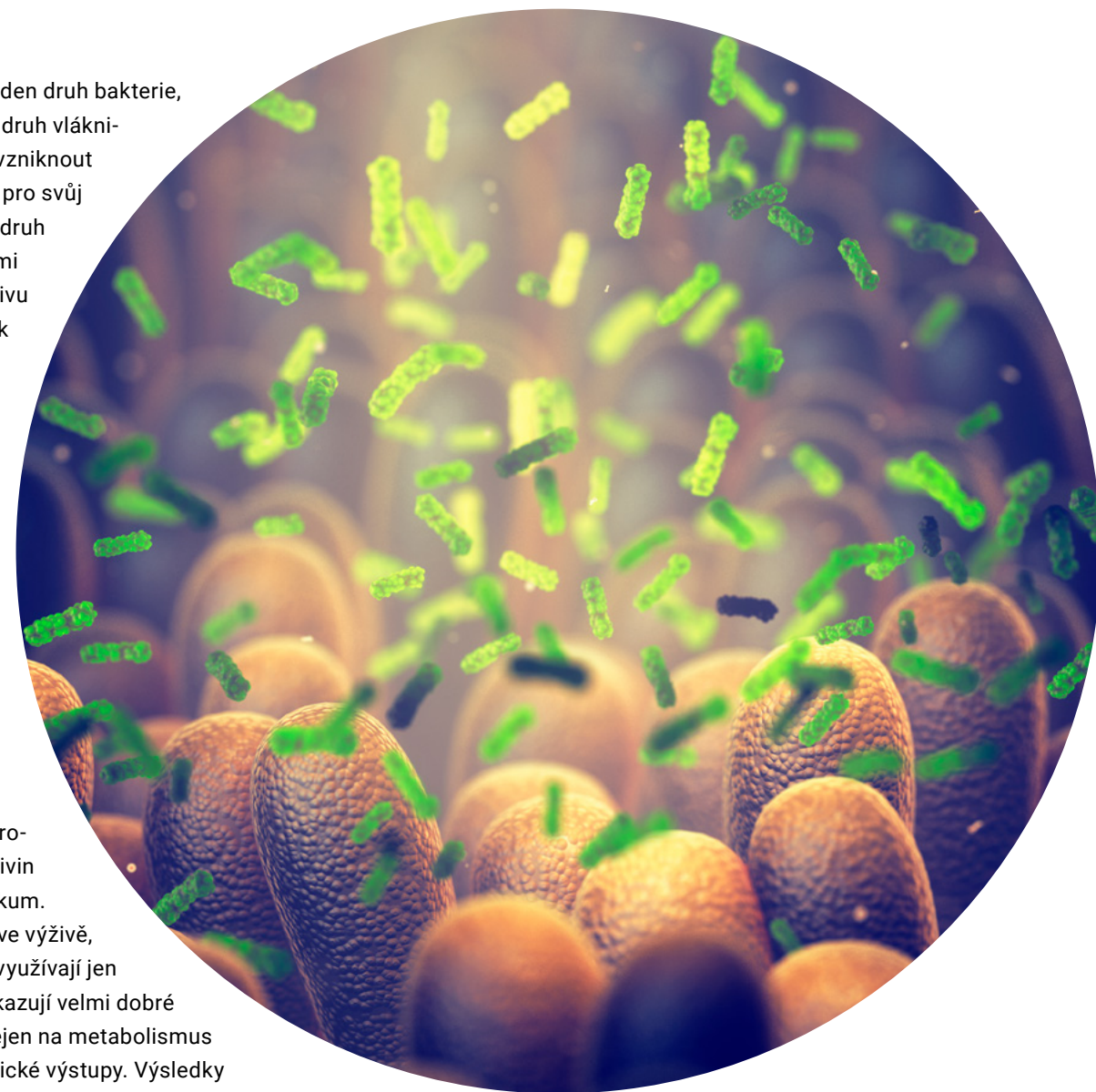
Jsou lidé, kteří mimo jiné dokážou tyto SCFA využívat i jako energetický substrát, takže tyto látky ovlivní jejich celkový energetický příjem a s ním i nárůst hmotnosti. Mezi bakterie produkující SCFA patří zejména kmeny Ruminococcus a Clostridium. Tyto kmeny jsou minimálně zastoupeny u osob s podváhou. Identifikovat je u obézních osob povede k personalizovanému dietnímu plánu. Ten těmto lidem mnohem lépe pomůže udržet si správnou tělesnou hmotnost a metabolické parametry v normě.

Vláknina představuje různé druhy nestravitelných sacharidů. A každý druh bakterií dává přednost jinému

polysacharidu. Navíc jeden druh bakterie, který fermentuje určitý druh vlákniny, tímto procesem dá vzniknout nové látce, kterou zase pro svůj život potřebuje odlišný druh bakterie. To vytváří velmi propojenou síť. Pro výživu střevní mikrobioty je tak důležité konzumovat širokou škálu potravin s obsahem vlákniny. Zajistíte si tak větší rozmanitost bakteriálních druhů. A čím větší je rozmanitost těchto prospěšných bakterií, tím menší prostor mají v našem těle na pomnožení ty nežádoucí či dokonce patogenní.

Ovlivněním složení mikrobioty pomocí různých živin se zabývá rozsáhlý výzkum. Ač je žádoucí pestrost ve výživě, i výsledky studií, které využívají jen jeden druh vlákniny, vykazují velmi dobré výsledky s dopadem nejen na metabolismus jedince, ale také na klinické výstupy. Výsledky ukazují dlouhodobý efekt na zánětlivé markery i krátkodobý postprandiální efekt diety na střevní mikrobiotu. Víme, že i změnou jedné živiny můžeme jak mikrobiotu, tak tyto zánětlivé markery měnit. Některé markery jsou dále ovlivněny přímo produkcí SCFA. A rovněž rizikové prozánětlivé bakteriální kmeny lze stravou velmi dobře eliminovat.

Výsledky suplementace jednodruhovou vlákninou po dobu několika týdnů ukazují příznivý dopad na naše zdraví. Tato suplementace přirozeně ovlivňuje rozmanitost mikrobioty, ale ovlivňuje příznivě i množství zánětlivých markerů či kardiometabolických parametrů. V jiných studiích se využívají některé bakterie přímo jako doplňky stravy – jde o tzv. probiotika. Užívání probiotik jistě není novinka, ale většinou se užívají za účelem obnovy střevní mikroflóry po léčbě antibiotiky či průjemových onemocněních, případně na podporu imunity u osob náchylných k nachlazení. V návaznosti na nedávná zjištění týka-



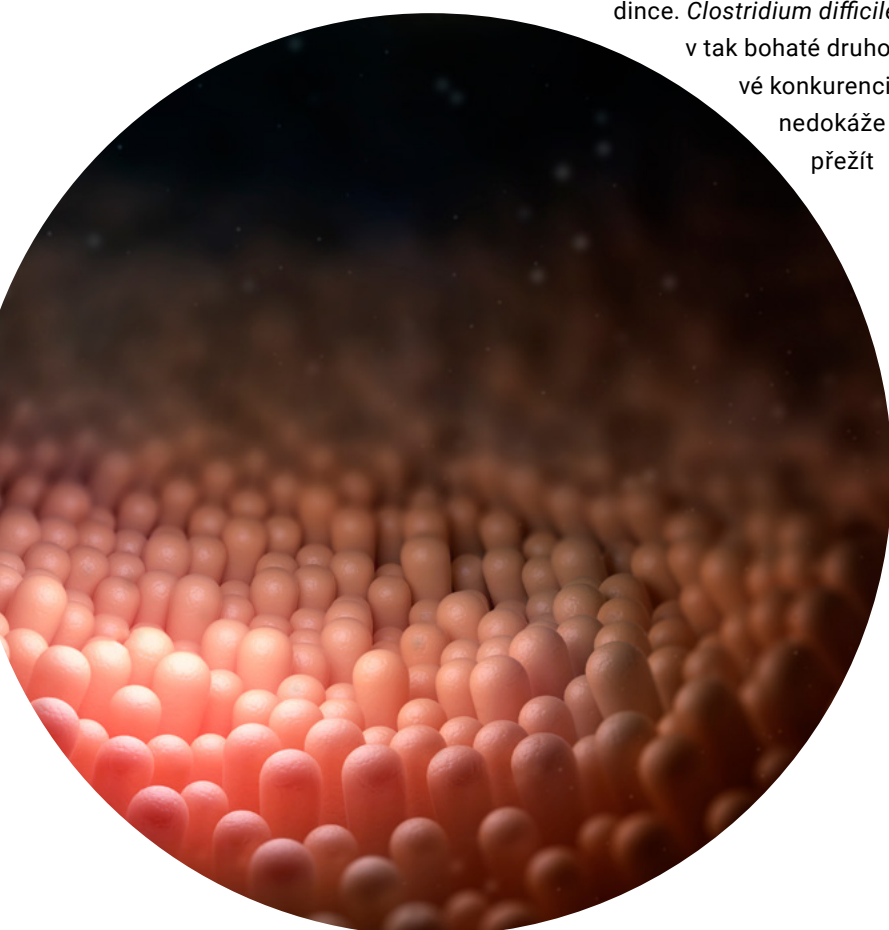
jících se souvislostí mezi zastoupením různých bakteriálních kmenů a metabolických parametrů se začala vyvíjet a jsou již dostupná také probiotika s kmeny přímo ovlivňujícími metabolická onemocnění. Jde například o bakterii *Akkermansia muciniphila*, která se v hojně míře vyskytuje u štíhlých osob a minimálně zastoupena je u obézních osob. Podávání této bakterie osobám, které se snaží zhubnout, může v rámci komplexního přístupu jejich snaze výrazně napomoci.

Aktuálně se výzkum a praktické využití uvedených znalostí dostaly nejdále při léčbě chronických střevních zánětů, konkrétně v léčbě infekce způsobené druhem *Clostridium difficile*, což je bakterie, které se daří v „rovrácené“ mikrobiotě a při výrazně snížené variabilitě zastoupených kmenů ve střevě. Ani léčba antibiotiky není moc úspěšná v eliminaci této bakterie ze střev. Bakterii se ovšem nedaří ve střevní mikrobiotě zdravého



člověka s bohatým zastoupením bakteriálních kmenů. Proto se začala zkoušet léčba pomocí tzv. transplantace stolice, kdy se do střeva postiženého člověka zavede stolice, resp. mikrobiota zdravého jedince. *Clostridium difficile*

v tak bohaté druho-  
vé konkurenci  
nedokáže  
přežít



a je postupně z organismu eliminováno. Léčba je pak úspěšná, v tomto případě úspěšnější než antibiotika. Ale i tato léčba má svá rizika, zejména riziko zavlečení nežádoucích patogenů do těla oslabeného člověka.

Přes všechna zjištění a pokroky ve studiu nám stále není jasné, jak vypadá obraz „zdravého“ mikrobiomu. Postupně nám celosvětový výzkum odkrývá, které bakteriální druhy jsou v našich střevech žádoucí a které se pojí s příznivými kardiometabolickými parametry. A také naopak, které střevní bakterie bychom měli v našem těle potlačovat. Výsledky těchto studií ukazují, že korelace konkrétních bakteriálních kmenů s metabolickými onemocněními je silnější než dosavadní screeningové markery, případně je změna zastoupení bakteriálních kmenů vidět dříve než v klasických screeningových markerech. Jako příklad lze uvést opět cukrovku, kdy zastoupení rizikových bakteriálních druhů bylo pozorováno u osob s nepříznivou postprandiální metabolickou reakcí, tedy s výraznějším vzestupem hladin glukózy, TG, inzulinu a C-peptidu po jídle. A nejen to: ve snaze toto nepříznivé zastoupení a působení na náš organismus zvrátit jdeme ještě dál. Narůstá počet studií, které hodnotí, jak jednotlivé složky podporují tyto žádoucí kmeny a potlačují ty nežádoucí. To nám postupně odkrývá další důležitý diagnostický, preventivní i léčebný nástroj, jak zvládat celou řadu onemocnění.

Příklady spojitosti výskytu bakteriálních kmenů střev se stravou či fyziologickým stavem

BAKTERIÁLNÍ KMEN/ ROD/DRUH	KVANTITATIVNÍ ZASTOUPENÍ VE STŘEVECH	KDY SE VYSKYTUJE
<i>Prevotella</i>	hojné	strava s vysokým obsahem vlákniny a bílkovin
<i>Bacteroides</i>	minimální	strava s vysokým obsahem živočišného tuku
Firmicutes	hojné	obézní lidé, strava s vysokým obsahem tuků
Proteobacteria	hojné	obézní lidé, strava s vysokým obsahem tuků
<i>Ruminococcus gnavus</i>	minimální	při podváze, podvýživě
<i>Clostridium symbosium</i>	minimální	při podváze, podvýživě
<i>Akkermansia muciniphila</i>	hojné	štíhlí lidé
<i>Akkermansia muciniphila</i>	minimální	obézní lidé

## ZAVÁDÍME NOVOU FARMAKOGENETICKOU ANALÝZU



Farmakogenetika umožní stanovit, **jak bude jedinec reagovat na určité léky** na základě dědičnosti, neboli geneticky dané aktivity enzymů, které léky metabolizují.

Tento test stanoví geneticky danou **aktivitu dvou hlavních izoenzymů CYP2C19 a CYP2D6**, které metabolizují většinu léků.

Výhody farmakogenetické analýzy:

- pomůže odhadnout **účinnost konkrétních léčiv**
- identifikuje léky, které jsou **pro pacienta vhodné** a které méně
- pomůže nastavit **správné dávkování, sníží se riziko nežádoucích účinků** u konkrétních druhů léčiv
- identifikuje pacienty náchylné k interakcím mezi různými druhy léků a pomůže snížit jejich výskyt
- **zkrátí se doba výběru** vhodných léčiv
- zvýší se compliance pacienta s léčbou
- **léčba bude efektivní**

Analýza je vhodná zejména v oborech psychiatrie, neurologie a interní medicína.

Pro bližší informace nás kontaktujte: [sladkova@ghc.cz](mailto:sladkova@ghc.cz)



## VYHLÁŠENÍ SOUTĚŽE O DOPLŇKY STRAVY

SPOLEČNOSTI PHARMA NORD

**Vylosovali jsme tři výherce o balíčky doplňků stravy společnosti Pharma Nord v hodnotě 1105 Kč!**



1. Eva Puchová, Ostrava-Poruba
2. MUDr. Josef Voráček, Kladno
3. Jindřiška Stoklasová, Hranice

**Velice vítězům gratulujeme a přejeme pevné zdraví.**

Bioaktivní Selen+Zinek Forte, Bioaktivní Inlu-Zinek, Bioaktivní Vitamin D3-Pearl, Bioaktivní Folic a Bioaktivní Vitamin C







## Správnou stravou ke zdraví. Víme jak na to

RNDr. Pavel Suchánek, vedoucí nutriční poradny FitBee

I v nutriční poradně FitBee se již více než deset let zabýváme poradenstvím v oblasti výživy, a to výživy preventivní, léčebné i výživy sportovců od dětí po dospělé. Věnujeme se také výživovému poradenství pro seniory, těhotné a kojící ženy. V rámci projektů „Dny zdraví pro zaměstnance“ spolupracujeme s řadou firem nejen v Praze, ale po celé ČR a nově také na Slovensku.

V rámci naší praxe mj. měříme tělesné složení, sestavujeme jídelníčky podle individuálních požadavků klientů, poskytujeme poradenství sportovcům osobně i rodičům sportujících dětí. Tým tvoří několik nutričních terapeutů a na základě dlouhodobých zkušeností a potřeb spolupracujeme s psychology a fyzioterapeuty.

Velkou část naší práce tvoří sestavování a konzultace jídelníčků dle požadavků klientů. Řešíme pokles tělesné hmotnosti v případě nadváhy nebo obezity i potřebu nárůstu aktivní svalové hmoty. Správně nastaveným jídelníčkem upravujeme například i kostní densitu u dospívajících sportovců.

A právě problematika správného nastavení jídelníčku je mnohem složitější, než se na první pohled zdá. Pokud máme zodpovědně a správně sestavit individuální jídelníček, potřebujeme co nejpřesnější vyšetření tělesného složení klienta a dále pak je velmi důležité stanovení hodnoty tzv. klidového metabolického obratu (resting energetic rate, RMR). Na jeho základě lze potom přesněji stanovit celkový denní energetický obrat (total daily energy expenditure, TDEE), který klientovi s ohledem na jeho fyzickou aktivitu a stanovený cíl doporučíme. Doporučení bude pochopitelně jiné, pokud chceme tělesnou hmotnost snižovat, nebo naopak stavět aktivní svalovou hmotu a zdravě přibírat. Nebudeme-li vycházet

z výsledků velmi přesného a pečlivého vyšetření, nemusíme klientovi dostatečně pomoci a jeho výsledky nebudou odpovídat vloženému úsilí pro danou změnu.

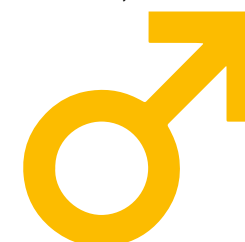
Pro pochopení problematiky je nutné si uvědomit, že celkový denní energetický výdej zahrnuje několik složek, a to tzv. bazální metabolismus, dále energii nutnou pro trávení jídla, pro nespportovní aktivity, jako jsou chůze do práce, pohyb v zaměstnání, domácnosti apod. (NEAT), a energii potřebnou pro případné sportovní aktivity. Každá z těchto složek se podílí na celkovém denním energetickém výdeji různými procenty. Bazální metabolismus (někdy se hovoří nesprávně o klidovém metabolismu, ale tato hodnota je o několik procent vyšší než hodnota bazálního metabolismu) tvoří cca 60–75 % denního energetického výdeje.

Energie potřebná pro trávení stravy se pohybuje okolo 10 %, nespportovní pohybové aktivity pokrývají zhruba 10–20 %. Smutnou zprávou pro mnoho lidí je, že běžná sportovní aktivita, třeba hodina cvičení, se na celkovém denním výdeji podílí přibližně 10–15 %, a to navíc jen v případě, že cvičíme každý den. Pokud cvičíme ob den, snižuje se její přínos k celkovému výdeji na hodnotu 5–8 %. Ovšem i tato hodnota může být nakonec výrazně nižší, zejména v situaci, kdy po sportovní aktivitě jíme automaticky více, než potřebujeme. Očekávaný pokles hmotnosti se nedostaví.

Bazální metabolismus (basal metabolic rate, BMR, též basal energy expenditure, BEE) tvoří 60–75 % TDEE a pro efektivní individuální jídelníček je velmi důležité určit jeho aktuální hodnotu. Na míře bazálního metabolismu se podílí více parametrů, například věk, pohlaví, tělesná výška a hmotnost, ale i hormonální stav, tělesná teplota, aktuální složení stravy aj. Jeho hodnotu proto potřebujeme určit co nejpřesněji. K tomu můžeme použít některý z řady výpočtů, například dle Harrise a Benedicta:

### Pro muže

$$\text{BMR (kcal/den)} = 66,473 + 13,751 \cdot 6 \times (\text{hmotnost v kg}) + 5,003 \cdot 3 \times (\text{výška v cm}) - 6,755 \cdot 0 \times (\text{věk v letech})$$



### Pro ženy

$$\text{BMR (kcal/den)} = 655,095 \cdot 5 + 9,563 \cdot 4 \times (\text{hmotnost v kg}) + 1,849 \cdot 6 \times (\text{výška v cm}) - 4,675 \cdot 6 \times (\text{věk v letech})$$



Tyto rovnice ovšem nezohledňují podíl tělesného tuku, a tedy ani skutečné tělesné složení. Vypočítaná hodnota bazálního metabolismu tak bude poměrně nepřesná.

K přesnějšímu výsledku vede odhad bazálního metabolismu při měření tělesného složení bioimpedančním přístrojem. Ten kombinuje rovnici pro výpočet nikoliv bazálního, ale klidového metabolismu s výsledky tělesného složení, především s množstvím aktivní svalové hmoty a tělesného tuku.



**Bazální metabolismus tvoří 60–75 % TDEE a pro efektivní individuální jídelníček je velmi důležité určit jeho aktuální hodnotu.**



Srovnáme-li výsledky získané bioimpedačním měřením s výsledky získanými jen z Harris-Benedictovy rovnice, velkou nepřesnost mají výsledky nabyté dosažením do rovnice v případě osob s nadprůměrným podílem aktivní svalové hmoty, nebo naopak s vysokým podílem tělesného tuku. Ovšem i toto stanovení má své limity. Nezhledňuje totiž rychlost metabolismu podle aktuálního nastavení organismu, zdravotního stavu atd., jen ho odhaduje na základě podílu aktivní svalové hmoty a její energetické spotřeby. Proto ani jídelníček nastavený pomocí bioimpedanční metody nemusí vést k očekávaným výsledkům.

Pokud nám tedy jde o přesné stanovení aktuální hladiny klidového metabolismu a ne pouze o teoretické odhady, používáme v naší poradně metodu nepřímé kalorimetrie, která stanovuje nejen aktuální hodnotu klidového metabolismu, ale také procentuální podíl zastoupení jednotlivých živin na úhradě klidového metabolismu.

Jak jsme již zmínili, další důležitou informací, kterou můžeme přístrojem pro vyšetření metabolismu získat, je vhodné zastoupení živin. Běžně doporučo-

vaných 9–15 % přijaté energie z bílkovin, 30–40 % z tuků a okolo 40–60 % ze sacharidů nevyhovuje všem. Dnes víme, že jak zdravotní stav, tak složení jídelníčku, fyzická aktivita, stres i genetické nastavení mohou tyto doporučené poměry měnit – a často také mění. A někdy velmi významně. Pokud by se doporučením řídila osoba, která v klidu například tuky využívá jako zdroj energie pouze z 20 % a naopak dobře metabolizuje bílkoviny, strava se zastoupením 40 % energie z tuků a 15 % energie z bílkovin povede spíše k poklesu rychlosti metabolismu než k jeho vylepšení – a v důsledku toho k nárůstu tělesného tuku a zhoršení zdravotního stavu.

Spolehlivá a nezatěžující metoda, která dokáže právě tyto parametry změřit a přesněji stanovit – klidový metabolismus i to, v jakém poměru čerpá organismus energii z jednotlivých živin – je právě nepřímá kalorimetrie. Díky ní jsme pak schopni sestavit velmi přesná doporučení k složení jídelníčku a pomoci klientovi k dosažení jím požadovaných výsledků.

*Poznámka: Klidový metabolismus, přesněji klidový energetický výdej (v anglickém jazyce resting metabolic rate, RMR, nebo též resting energy expenditure, REE), je energie potřebná k pokrytí všech základních fyziologických funkcí za klidového stavu organismu (oblékání, čištění zubů, bdění...). Hodnoty BMR a RMR jsou často zaměňovány nebo považovány za totožné.*

*Je však třeba zdůraznit, že obě hodnoty by se měly odlišovat. Podle podmínek, za jakých jsou měření provedena, je RMR oproti BMR vyšší maximálně o 10 %.*

*Při měření RMR není třeba dodržet tak extrémně přísné podmínky, jako je tomu při měření bazálního energetického výdeje (BMR). Jeho měření má mnohem snazší proveditelnost, a díky tomu i větší praktickou využitelnost pro běžnou klinickou praxi nebo výzkum. Naše nutriční poradna používá měření RMR metodou nepřímé kalorimetrie, díky které jsme schopni velmi přesně sestavovat potřebné jídelníčky a doporučení.*



## ZAJÍMAVOSTI ROKU 2021

1. V prosinci 2021 zahájila společnost Intellia (založená laureátkou Nobelovy ceny za chemii roku 2020) nábor pacientů do **první fáze klinického testování dědičné choroby transthyretin (ATTR) amyloidózy**. Jde o vůbec první systémovou léčbu genové editace (terapie CRISPR-Cas9) svého druhu u lidí.
2. Vědci prozkoumali houby, které žijí v žaludku velkých přežvýkavců. Podle genů těchto hub zjistili, že **houby produkují látky s pravděpodobně antibakteriálním účinkem**. To nabízí možnost výzkumu nových léčiv.
3. Brexit způsobil, že zákony týkající se genové editace rostlinných potravin byly ve Velké Británii přijaty rychleji. Brzy si budou moci občané Velké Británie koupit například **rajče se zvýšeným obsahem vitamínu C**. Genová editace upravuje geny jen v rámci původního genové fondu příslušného druhu.
4. Vědci prozkoumali **geny a proteiny (VIPs), které interagují s koronaviry (VIPs), které interagují s koronaviry** u lidí. Všechny 42 zásahů/změn, které se za posledních 20 let udály v těchto genech, bylo pozorováno pouze ve východoasijských populacích. A žádná mimo tuto oblast.
5. V průběhu roku bylo identifikováno několik **genů** a mutací, které **ovlivňují vnímavost k onemocnění covid-19** a jeho závažnost. Takový výzkum umožní identifikovat osoby se zvýšeným rizikem závažnějšího průběhu nemoci a umožní zdokonalovat léčbu.
6. Intenzita očního pigmentu na sítnici souvisí se zdravým zrakem i kognitivním vývojem u dětí. Bylo zjištěno, že **genové varianty, které ovlivňují přenos a přeměnu barviv karotenoidů** (lutein, zeaxantin, betakaroten), ovlivní také intenzitu očního pigmentu, zdraví zraku a kognici.
7. Variant v genech, které ovlivňují dispozice k obezitě, již bylo identifikováno mnoho. V loňském roce byla nalezena naopak silně protektivní varianta, jejíž **nositelé váží v průměru o 5,4 kilogramu méně**, mají nižší index tělesné hmotnosti (BMI) a také o 54 % nižší šanci, že se u nich obezita rozvine.
8. V hypothalamu lidí byl identifikován receptor (MC3R), který **zprostředkovává signál spouštějící růst a pohlavní vývoj lidí**. V případě, že člověk má dostatek stravy, tento receptor vydá tělu signál, že může rychle růst a může brzy nastat puberta. Mutace genu pro uvedený receptor však způsobí menší vzrůst a opožděný vývoj i přes život v dostatku.







## POTKALI JSME SE

### Pragodent 14. – 16. 10. 2021

V pražských Letňanech proběhl veletrh Pragodent, kde vystavovaly velké stomatologické značky své produkty. Tento veletrh jsme navštívili s naším produktem DentalScan, který nabízíme všem stomatologům v České republice. Ti, kteří se o náš produkt zajímali, od nás dostali jako vzorek odběrovou sadu. Na místě bylo k vidění video, jak probíhá jednoduchý odběr vzorku z úst pacienta pro vyhotovení testu. K dispozici byli naši obchodní zástupci, kteří zodpověděli všechny dotazy ohledně produktu, jenž pomáhá s bojem proti parodontitidě. Na Pragodentu současně probíhaly přednášky PDD (Pražské dentální dny).



### 7. SPOLEČNÝ KONGRES ČGPS ČLS JEP A SGPS SLS 16. – 19. 9. 2021

Jsme potěšeni, že jsme se opět účastnili kongresu v Karlových Varech. Tento kongres je pro nás vždy potěšením. Připravili jsme pro Vás chutné občerstvení, mnozí jste si pochvalovali naši výbornou kávu a pro návštěvníky nechyběly drobné dárečky. Prezentovali jsme široké spektrum našich testů, například test na Hereditární karcinom prsu a ovarií, a rovněž několik novinek.



## ZAJÍMAVOSTI

### PŘIPRAVILI JSME KAMPAŇ NA KOMPLEXNÍ ANALÝZU GENSCAN®

Tyto zajímavé plakáty jste mohli vidět v listopadu po celé Praze. Kampaň funguje aktuálně i v online podobě, tudíž naše plakáty můžete zhlédnout i na internetu.



### DPYD

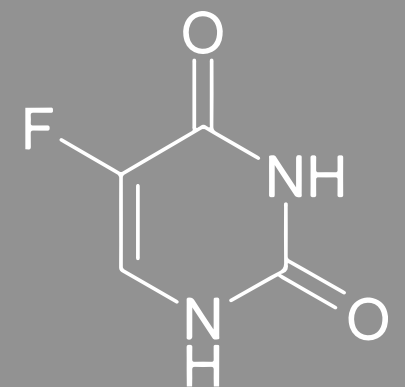
V návaznosti na doporučení Evropské agentury pro léčivé přípravky CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) laboratoř GHC Genetics rozšířila testování genu *DPYD* (dávkování 5-fluorouracilu) o testování dalších variant:

- c.1236G>A (HapB3)
- c.1679T>G (DPYD\*13)
- c.1905+1G>A (DPYD\*2A)
- c.2846A>T (p.D949V)

5-fluorouracil (5-FU) se uplatňuje jako základní léčivo v systémové cytostatické léčbě kolorektálního karcinomu, nádorového onemocnění horní části gastrointestinálního traktu, hlavy a krku i prsu. Ve vztahu k chirurgické léčbě se využívá jako součást chemoterapie adjuvantní (pooperační) či paliativní (inoperabilní nádory) nebo chemoterapie neoadjuvantní (preoperační). Uplatňuje se v monoterapii, v kombinované terapii s léčivými podpůrnými (leukovorin, levamisol) nebo pomocnými (cytostatika) a v kombinaci se zářením – radiochemoterapie. Pro jeho metabolismus je důležitá funkce dihydropyrimidin dehydrogenázy, která je kódována genem *DPYD*.

Až 9 % kavkazské populace má nízké hladiny funkčního DPD enzymu a až 0,5 % populace enzym zcela postrádá. Testování *DPYD* se proto doporučuje před zahájením léčby pro snížení rizika vážných a život ohrožujících vedlejších účinků. U nosičů heterozygotních variant genu *DPYD* se doporučuje 50% snížení dávky 5-fluorouracilu.

Mgr. Renata Michalovská





## 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

# BRCA1,2 DĚDIČNÝ SYNDROM RAKOVINY PRSU A VAJEČNÍKU

## 1. KOMPLETNÍ VYŠETŘENÍ CELÉ SEKVENCE BRCA1,2 GENŮ

INDIKOVÁNO LÉKAŘEM/  
VOLNĚ PRODEJNÝ TEST

**SPECIFIKACE: BRCA1,2,  
PALB2 I CHEK2**

**TERMÍN DODÁNÍ ZPRÁVY:  
6 MĚSÍCŮ / 3-6 TÝDNŮ (STATIM)**

## 2. VYŠETŘENÍ BRCA1,2 SCREEN – VYŠETŘENÍ 24 NEJČASTĚJŠÍCH MUTACÍ

VOLNĚ PRODEJNÝ TEST

**SPECIFIKACE:  
24 NEJČASTĚJŠÍCH MUTACÍ  
BRCA1,2 GENŮ,**

**TERMÍN DODÁNÍ ZPRÁVY:  
15 PRACOVNÍCH DNŮ**

