

GHC GENETICS

MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

03-2021

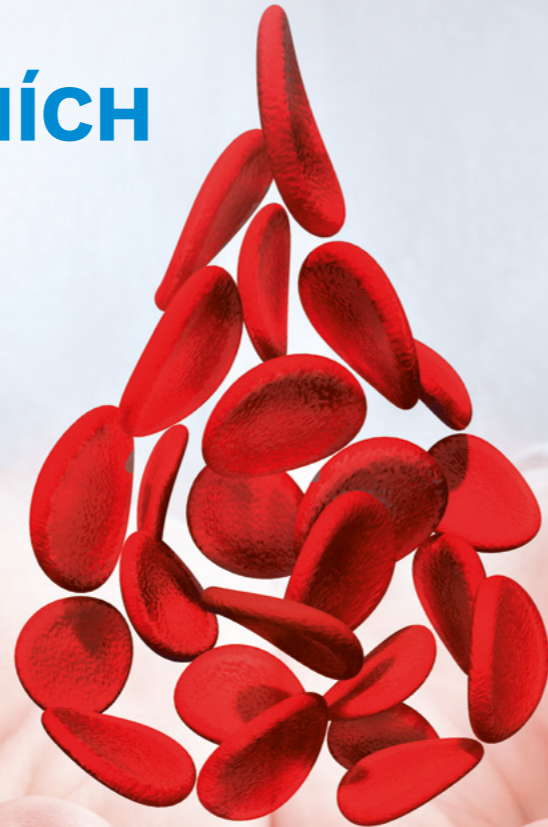


Jak se dožít 120 let



GHC GENETICS

VYŠETŘENÍ TROMBOFILNÍCH MUTACÍ



Vyšetřována je mutace Leiden genu F5 a mutace G20210A genu F2. Vyšetření je indikováno ošetřujícím lékařem po podepsání informovaného souhlasu.

VYŠETŘENÍ MOHOU INDIKOVAT LÉKAŘI NÁSLEDUJÍCÍCH ODBORNOSTÍ

- 101 vnitřní lékařství – interna
- 128 pracoviště hemodialýzy
- 202 hematologie
- 208 lékařská genetika
- 209 neurologie
- 210 dětská neurologie
(v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra)
- 603 gynekologie a porodnictví

V jakých případech je vyšetření možné indikovat za úhradu ze zdravotního pojištění?

- je-li v rodinné anamnéze prokázána trombofilní mutace u příbuzných 1. stupně
- před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (HTR) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN) nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných 1. stupně (matka, otec, vlastní sourozenci a děti)
- po prodělané idiopatické TEN při pátrání po její příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby
- po opakovaných potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu ve 2. či 3. trimestru
- u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN nebo při těžkých formách preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupci placenty
- z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha

Výsledky jsou k dispozici do 10 pracovních dnů od doručení vzorku do laboratoře. V případě jakýchkoliv dotazů nás neváhejte kontaktovat.

OBSAH

4

Můžeme se dožít 120 let?

Doc. MUDr. Lubomír Novák, CSc.

8

Nezanedbejte prevenci rakoviny prsu

MUDr. Barbora Balíková

12

Můžeme využívat doplňky stravy na podporu imunity lépe?

Mgr. Hana Sládková Kavínová

15

Kongresy a školení

16

Maminky mě učí pediatrii

MUDr. Petr Bloudíček

19

Zajímavosti



REDAKCE

Časopis vydává společnost GHC Genetics, s.r.o., jako čtvrtletník od roku 2021. Redakci tvoří Zuzana Červenková, Mgr. Renata Michalovská, PhD., Mgr. Hana Sládková Kavínová, Daniela Petříková. 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. Použita písma Work Sans a Roboto Sans od Google.com. Ilustrace archiv společnosti a fotobanky Adobe Stock a Shutterstock.



Zuzana Červenková

obchodní ředitelka pro ČR

Vážený a milý čtenáři,

představuji Vám další číslo magazínu GHC Genetics, třetí a poslední v letošním roce.

Laťku jsme nasadili opravdu vysoko a na časopis nám přicházejí samé kladné ohlasy, za což jsme moc rádi a děkujeme. Současně je to odpověď na otázku, zda jsme se vydali správnou cestou. V nadcházejícím roce nepolevíme a opět pro Vás připravíme velké množství informací z lékařského odvětví, především z oblasti molekulární genetiky.

Pro aktuální číslo jsme vybrali obor gastroenterologie a na naše dotazy odpovídá prim. MUDr. Petr Bloudíček. Tématem mamologie se zabývá MUDr. Barbora Balíková. Genetika má vliv také na naše stárnutí či únnavý syndrom a této problematiky se zhostil odborník z řad GHC Genetics

doc. MUDr. Lubomír Novák, CSc. V neposlední řadě se v tomto čísle dozvíte, jak se připravit na zimu za pomoci těch správných vitaminů.

Pomalou, ale jistě se blíží Vánoce. Chtěla bych Vám popřát, abyste toto období strávili ve zdraví se svými nejbližšími, dopřáli si klid a nabrali nové síly do roku 2022. Kéž by byl nový rok i novým začátkem pro nás všechny. Na stránce 14 jsme pro Vás vyhlásili vánoční soutěž, do níž se můžete přihlásit pomocí e-mailu.

Přeji Vám hodně štěstí nejen v soutěži, ale i v osobním a pracovním životě. Těším se na Vás v roce 2022.

Jsmo Vaš partner pro genetiku

S úctou

Zuzana Červenková,
obchodní ředitelka pro ČR



Můžeme se dožít 120 let?

Doc. MUDr. Lubomír Novák, CSc., lékař GHC Genetics

PANE DOCENTE, CO JE ZÁKLADEM VAŠÍ AKTUÁLNÍ PRAXE?

Preventivní medicína. V současné době se expanzivně rozšiřuje lékařské poznání v oblasti fyzikálních a biochemických diagnostických metod. Díky této diagnostice jsme schopni poznat metabolické poruchy ve velmi časném stadiu, tj. již na úrovni buněk či subcelulárních struktur. V tomto období je jedinec při běžném vyšetření zdravý, uvedené metabolické změny mají charakter funkční adaptace a jsou vratné. Pokud přetrvávají dlouhodobě, vyústí zpravidla v nevratné orgánové změny s obrazem klasického onemocnění. Cílem naší práce výzkumné i klinické je maximálně včasná diagnostika patologických změn a dispozic, které mohou vyústit v civilizační choroby a snížení biologického věku. Stěžejní diagnostickou metodou v oblasti prevence se v posledních letech stala prediktivní genetika. Tento obor se zabývá diagnostikou našich vrozených dispozic se vztahem k degenerativním změnám a stárnutí. Prediktivně genetické vyšetření nám sdělí, kde

máme z hlediska stárnutí či dlouhověkosti nejslabší článek.

Genetické dispozice zatím opravit neumíme, ale na základě genetických i biochemických znalostí je možné cíleně korigovat jejich důsledky.

MŮŽETE NÁM PŘIBLIŽIT, JAK JE DLE VÁS DŮLEŽITÁ PREVENCE ZDRAVÍ?

Význam prevence vyplývá z výše uvedeného. Úspěšná prevence je vždy spojována se zpomaleným stárnutím. Stárnutí je celoživotní proces, počínající degenerativní změny se v orgánech objevují již ve věku 30–35 let. Do 20 let jsme na vrcholu sil, máme psychické i fyzické rezervy přetrvávající zhruba dalších 10 let. Ve 30 letech začíná klesat množství některých hormonů, mění se svalový korzet i držení těla. Pěstuje-li někdo vrcholový sport, může rozhodně už v této době o stárnutí hovořit. Okolo čtyřicítky se projeví snížení našich výkonnostních rezerv, sníží se psychická i fyzická výdrž, klesá množství svalové hmoty, fyziologicky se zvyšuje množství tuku. Za nejvýznamnější mezník bývá považováno období mezi 45 a 50 lety, spojené s hormonálními změnami. Ty se okolo 60–70 let prohlubují a orgány ztrácejí funkční rezervu, hůře fungují. Snižuje se kardiovaskulární výkonnost a objevují se civilizační choroby či jejich důsledky. Včasné preventivní vyšetření zahrnující prediktivní genetiku, laboratorní i zobrazovací metody nám sdělí, jaké máme pro degenerativní změny dispozice a rizika. Genetické dispozice zatím opravit neumíme, ale na základě genetických i biochemických znalostí je možné cíleně korigovat jejich důsledky. Při respektování vrozených dispozic je uváděna dosažitelná doba života až 120 let.

JSOU NĚJAKÉ SIGNÁLY, KTERÉ NÁM NAZNAČUJÍ, ŽE BYCHOM MĚLI PODSTOUPIT PREVENTIVNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ?

Probíhají-li degenerativní změny fyziologicky, obvykle zaznamenáme jejich vznik v kontextu hormonálních změn po 40 letech věku. Biochemické změny na molekulární úrovni se ale objevují mnohem dříve a při běžném životě je nemusíme vnímat. Na počátku jde obvykle o změny smyslové a kognitivní (vštipivost a výbavnost paměti). Kognitivní a zejména asociační mozkové funkce (paměť, abstraktní myšlení, prostorová představivost) jsou funkce vývojově mladé a jsou nesmírně citlivé na přísun kyslíku a živin a závislé na funkci kardiovaskulárního systému. Nejslabším článkem pro stárnutí je kardiovaskulární systém –

změny na drobných cévách se mohou objevovat již kolem 30 let věku. Třicet let je také věková hranice, kdy doporučujeme provést prediktivně genetické vyšetření včetně klinických a komplementárních vyšetření.

Prediktivně genetické vyšetření poskytne obraz patologických dispozic. Soubor hematologických, biochemických, imunologických či dalších laboratoří nás informuje o funkčních změnách, zobrazovací metody (ultrazvuk, CT, NMR) potvrdí či vyloučí obraz vznikající nebo již vzniklé choroby.

CO MŮŽE OVLIVNIT VÝŠÍ VĚKU?

Stárnutí ovlivňují vrozené (genetické) faktory a faktory vnějšího prostředí. Žijete-li v souladu se svými genetickými dispozicemi, můžete dosáhnout věku 100 i více let. Zatím nejstarší žena světa pocházela ze Španělska a dožila se 122 let. Za příčiny své dlouhověkosti a svěžesti považovala vlastní genetické předpoklady, popíjení portského, konzumaci olivového oleje a trvalou dobrou náladu.

JE TOTO SPRÁVNÝ RECEPT NA DLOUHOVĚKOST?

Dobré zdraví ve stáří ovlivňují vrozené dispozice přibližně z 50 procent. Zbytek souvisí s tím, jak své dobré genetické dispozice dokážete využít a jak zvládnete minimalizovat vliv těch špatných.

JAK ZJISTÍM, JAKÉ MÁM DISPOZICE?

Lékařským a prediktivně genetickým vyšetřením.

JE TO V ČESKÉ REPUBLICE OBVYKLÉ?

Řekněme, že se už i u nás toto vyšetření stává standardem. Dnes dokážeme vyšetřit určité geny, o nichž víme, že ovlivňují stárnutí jednotlivých orgánů. Umíme vyšetřit





dispozice k tomu, jak jsme schopni likvidovat důsledky prodělaných onemocnění, stresu či nevázaného života ve smyslu zneužívání alkoholu a dietních excesů. To souvisí s teoriemi stárnutí. Dnes všeobecně uznávaná radikálová teorie říká, že při jakékoli zátěžové situaci tvoříme určité množství reaktivních forem kyslíku. Špatných, škodlivých, naše zdraví poškozujících. A teď záleží na tom, kolik těch reaktivních forem během života vytvoříme a jakou proti nim máme obranu. Normální tvorba těchto molekul se pohybuje okolo čtyř procent z celkového množství kyslíku. S postupujícím věkem jejich podíl ale stoupá. Každý jsme proti těmto radikálům zdědili nějakou obranu. Je-li nízká, pak jakákoli zátěžová situace vede přes volné radikály k poškození, tj. k oxidačnímu stresu, který veškeré stařecké a degenerativní změny urychluje.

JE MOŽNÉ ZJISTIT MÍRU OBRANYSCHOPNOSTI?

V podstatě už v laboratoři zjistitelná je. Hovoříme o anti-oxidačních enzimech, které vycytávají volné radikály. Čím jsou tyto enzymy aktivnější a čím více jich máme, tím pomaleji stárneme.

KDO MŮŽE VYŠETŘENÍ INDIKOVAT?

Vyšetření může indikovat i praktický lékař a provádějí ho některé specializované biochemické a genetické laboratoře.

CO VŠE ZVÝŠENÍ MNOŽSTVÍ RADIKÁLŮ ZPŮSOBUJE? STRES, ALKOHOL, CIGARETY?

Tohle samozřejmě. Ale třeba i větší příjem potravy a zvýšený metabolický obrat.

LZE SE K DLOUHOVĚKOSTI DOPRACOVAT DIETOU?

Dám Vám příklad. Jak genetickou výbavou, tak metabolicky se člověku nejvíce blíží opice makak rhesus. V USA existuje institut zabývající se prodlužováním lidského věku kalorickou restrikcí. V experimentech využívají právě makaky. Při jednom z nich dávali skupině makaků o pětinu až třetinu kalorií méně, než je obvyklé, ale tak, aby dotyční nestrádali. Tito makakové se dožívali několikanásobně vyššího věku.

Trpěli mnohem méně infekčními chorobami, výskyt rakoviny tlustého střeva poklesl o více než 30 procent. Institut profesora Wallforda zdárně funguje, přičemž prodlužuje délku života výhradně kalorickou restrikcí, volenou tak, aby při ní zůstal zachován dostatek živin a vitaminů. Nicméně množství volných radikálů stoupá i v dalších případech – od nemocí až po požívání uzenin.

LZE POZNAT, CO JE PRO KONKRÉTNÍHO ČLOVĚKA ÚPLNĚ NEJHORŠÍ? JESTLI STRES, KOUŘENÍ, UZENINY?

Při podrobné anamnéze to specifikovat lze. Ale přehodíte-li si všechny tyto děje na molekulární úroveň, tělo vlastně na vše reaguje jediným mechanismem: změni látkovou výměnu v buňce a vytvoří větší množství toxických molekul.

ŘÍKÁ SE, ŽE STRES JE V URČITÉM MNOŽSTVÍ ZDRAVÝ. LZE NĚCO PODOBNÉHO PROHLÁSIT TAKÉ O TĚCHTO TOXICKÝCH MOLEKULÁCH?

My je v limitovaném množství opravdu potřebujeme, zejména pro obranu proti infekcím nebo pro tvorbu nervových přenašečů. Jde spíš o to, abychom měli dostatečnou obranu při jejich zvýšení. Tu jednak dědíme a jednak si ji můžeme pomoci vytvořit pravidelnou fyzickou zátěží či tím, že do stravy zařadíme nízkomolekulární antioxidanty, což jsou látky mající

schopnost tyto molekuly deaktivovat. Najdeme je ve všem, co je přírodní, co požíváme jako fresh a co je barevné. Ovoce, zelenina, ale i určité vitaminy, které podáváme ve chvíli, kdy skutečně zjistíme jejich nedostatek. Dnes se dokonce snažíme o zvýšení aktivity antioxidačních enzymů, které jsme zdědili, protože jako u každé bílkoviny může tělo syntézu této bílkoviny zvýšit, a tím pádem nás učinit odolnějšími vůči stárnutí.

TUDÍŽ PREVENCE STÁRNUTÍ JE REÁLNÁ?

Už o ní mnohé víme. Potřebujeme k tomu znát již zmíněné vrozené dispozice stran oxidačního stresu – jak jsme na tom s tvorbou reaktivních molekul a do jaké míry se jim umíme bránit. Musíme znát velmi podrobnou anamnézu a výsledky klinických vyšetření, které nám objasní, co vše jsme si na sobě v životě spáchali. K tomu patří laboratoř, abychom zjistili, jak se tělo chová na buněčné-molekulární úrovni. Toto vše se dá dohromady a vyhodnotit. Pak můžeme do jisté míry predikovat, jak rychle bude člověk stárnout a jak eventuálně tento proces zpomalit.

CO VĚTŠINOU BÝVÁ NAŠÍM NEJSLABŠÍM ČLÁNKEM?

Kardiovaskulární systém. Statistiky uvádějí, že bez jediného rizikového faktoru, který by ovlivňoval stárnutí a degenerativní změny cév, jsou pouze asi čtyři

procenta mužů a sedm procent žen. Choroby cév a oběhu bývají jednoznačně hlavní příčinou chorobných změn.

ČÍM TO JE?

Hlavním důvodem civilizačních kardiovaskulárních nemocí je stres, jenž sám o sobě produkuje až 10 000krát více reaktivních molekul. Pokud Vám reaktivní částice poškodí cévní stěnu, která je v ideálním případě nesmáčivá, hladká jako zrcadlo, začne se v ní usazovat cholesterol a další škodliviny. Hodně záleží na dalších dispozicích – jaké množství cholesterolu tvoříte, zda máte vysoký tlak.

ČASTO HOVOŘÍME O TOM, ŽE VĚK SE BUDE DÁLE PRODLUŽOVAT, ŽE SE BUDEME DOŽÍVAT 130 LET. JAKÁ JE REÁLNÁ HRANICE DOŽITÍ PŘI VYUŽITÍ VEŠKERÝCH VĚDECKÝCH POZNATKŮ?

Tvrzení o dlouhověkosti jsou trochu nadnesená. Příroda chrání živočišný druh tím, že podporuje reprodukci. S trochou nadsázky lze tedy říci, že muže chrání do 30 let, aby potomky zplodil, a ženu do 45–50 let, aby potomstvo vychovala. Z toho pramení, že estrogeny mají vůči stárnutí protektivní účinek, zejména vůči cévním změnám, takže ženy po menopauze začínají muže v degenerativních změnách dohánět.

Děkujeme za rozhovor.

Statistiky uvádějí, že bez jediného rizikového faktoru, který by ovlivňoval stárnutí a degenerativní změny cév, jsou pouze asi čtyři procenta mužů a sedm procent žen.



Únavový syndrom

Termín únavový syndrom byl poprvé použit v USA ve 30. letech minulého století u jedinců, kteří po prodělaném, zdánlivě banálním virovém onemocnění trpěli patologickou únavou a zvýšenou potřebou spánku. Jejich životní aktivity byly redukovány na méně než 50 %. Šlo zejména o poruchy paměti a sníženou schopnost koncentrace, stavy vyčerpanosti, kdy spánek nevedl k osvěžení a bolesti hlavy. Analogické epidemie byly popsány v roce 1948 na Islandu a v 70. letech ve Švýcarsku.

Únavový syndrom čili fibromyalgie je dnes považován za civilizační onemocnění. Vyskytuje se u lidí, kteří hůře zvládají stresové situace a kteří mají větší vnímavost k podnětům schopným stres a onemocnění vyvolat. Z hlediska genetiky je popsán rodinný výskyt i polymorfismy genů, které ovlivňují pomnožení herpetických virů v mitochondriích. Lidé s únavovým syndromem mají časté poruchy imunity, více než 60 % tvoří alergici.

Příčina únavového syndromu stále není zcela jasná. Předpokládá se, že vzniká celostně působením spouštěcích faktorů (děletrvajících virů, zátěžový způsob života, životní krize) na bázi změněné imunologické reaktivity. Dosavadní léčba únavového syndromu spočívá v nespecifické léčbě jeho příznaků (minimalizace zátěže, normalizace látkové výměny a vnitřního prostředí, psychoterapie, hygiena spánku). Na možné nové směry v léčbě ukazuje familiární výskyt a nově nález určitých genetických polymorfismů.



Nezanedbejte prevenci rakoviny prsu

MUDr. Barbora Balíková, lékařka/radioložka EUC s.r.o., Kladno

Do EUC Kliniky Kladno, původně P-P Kliniky, jsem nastoupila v roce 2013. Tehdejší vedoucí lékařka mě nadchla pro práci v Kladně v oblasti mamodiagnostiky, které se věnuji od ukončení studia na medicíně v roce 1995. Měla obrovské zkušenosti z domova i ze zahraničí a současné pracoviště nabízelo multidisciplinární spolupráci, na které bylo možné se aktivně podílet.

Jsme radiodiagnostické pracoviště s obecným spektrem rentgenových a ultrazvukových vyšetření, ale naší hlavní náplní je diagnostika chorob prsu

v rámci celonárodní sítě akreditovaných screeningových center. Od vzniku našeho centra vystoupal počet vyšetření za rok na 17 tisíc a došlo k mnoha změnám k lepšímu.

Po převzetí novým majitelem – společností EUC s.r.o., došlo k rozsáhlé rekonstrukci našeho oddělení i zbytku budovy. Tato rekonstrukce nám umožnila koupit druhého mamografického a ultrazvukového přístroje. Náročnost na technické vybavení je v dnešní době vysoká, je ale nutné držet krok s technickým vývojem.

Základním vyšetřením pro detekci nádorů zůstává mamografické a ultrazvukové vyšetření. Priorita jednotlivých metod či vzájemná kombinace obou záleží na věku, typu žlázy, rodinné a osobní anamnéze. Zjednodušeně lze říci, že metodou volby u žen s nízkým rizikem



karcinomu prsu, tedy populační riziko do 10%, je do 39 let ultrazvukové vyšetření. Od 40 do 45 let je doporučováno první mamografické vyšetření a dle typu žlázy mamodiagnostik doporučí další kontroly ultrazvukem či mamografem. Od 45 let je pak základem mamografické vyšetření. Standardní interval preventivních kontrol bez ohledu na věk jsou dva roky a preventivní vyšetření do 44 let je hrazeno pacientem. Hrazení prevence se týká i žen se středním rizikem, tzn. rizikovost 10–20%. Na hrazená vyšetření není třeba žádanka. Většina pojišťoven na vyšetření přispívá, ale pacient si v rámci konkrétního smluvního vztahu musí příspěvek zajistit sám. Naopak ženy s vysokým rizikem karcinomu prsu, tzn. populační riziko nad 20% zjištěné na základě genetického vyšetření, mají vyšetření po půl roce hrazeno z preventivního programu. Zde jde o kombinaci především mamografického vyšetření, vyšetření magnetickou rezonancí a ultrazvukového vyšetření. Každá žena vyplňuje před vyšetřením anamnestický dotazník, podle kterého na základě genetických indikačních kritérií doporučíme genetickou konzultaci cestou prsní poradny, pokud je na genetické vyšetření nesměřuje rovnou indikující, většinou praktický lékař či gynekolog. Ženy s vysokým rizikem u nás na klinice dispenzarizujeme na podkladě rodinné anamnézy bez průkazu genové mutace v prsní poradně, ženy s prokázanou genovou mutací pak u klinického onkologa.



K hodnocení nálezů se používá BIRADS klasifikace (Breast Imaging Report and Data System). Je to hodnotící systém, který souvisí s názorem i zkušeností vyšetřujícího lékaře a rozhoduje o následném postupu diagnostiky, vyšetření i kontrol. Kategorie spadají do rozsahu BIRADS 0–6. Součástí popisů je hodnocení denzity neboli sytosti prsní žlázy, která je v rozsahu A, B, C, D. Typy A a B mají převahu tukové tkáně a míra diagnostické jistoty je vyšší než u typů C a D, kdy žláza převládá a míra jistoty se tak zmenšuje. Denzní prs je problematickou kapitolou, kdy si celý svět láme hlavu, jak vyšetřovat hůře přehlednou žlázu. Zatím není určena metoda, která by se použila jako screeningová u denzních prsů a která by se aplikovala na celou populaci.

Zlatým standardem k ověření suspektních lézí zůstává cor-cut biopsie bioptickým dělem, která se provádí pod ultrazvukovou kontrolou. V místním znečitlivění se odebírají opakovaně většinou tři vzorky tkáně 12 nebo 14G jehlou. Zde je předpoklad, že suspektní lézi detekujeme na ultrazvuku. Naší snahou je však odhalit zatím ložiskově nevytvořené či velmi drobné léze, které dosahují jen několika milimetrů, distorze či patologie vyjádřené jen mikrokalcifikacemi.

Mikrokalcifikace mohou být jediným znakem zhoubného procesu a jsou jasně viditelné často jen na mamografickém snímku. V těchto případech používáme



stereotaktickou vakuovou biopsii, která umožňuje přesně cílený odběr většího množství tkáně k histologickému ověření.

Na našem pracovišti již několik let disponujeme vakuovou biopsií pod ultrasonografickou kontrolou (UVAB) a v předminulém roce jsme k novému mamografickému přístroji dokoupili stereotaktickou jednotku, která umožňuje odběr vzorků i pod mamografem (SVAB). Vakuová biopsie zvyšuje přesnost a diagnostickou jistotu, zda jde o zhoubný, či nezhoubný proces. Bioptická jehla 8, 10 nebo 13G nasává tkáň z přesně zacíleného místa v rozsahu 360 stupňů. Díky této nákladné metodě jsme schopni diagnostikovat počínající nádorové změny a pacientku tak prakticky vyléčit. Nezanedbatelným přínosem je i menší rozsah a nákladnost případné následné onkologické léčby a zmenšení dopadu nežádoucích účinků s ní spojených.

Základním vyšetřením pro detekci nádorů zůstává mamografické a ultrazvukové vyšetření.

Indikace k vakuové biopsii pod ultrazvukem jsou nejčastěji rebiopsie při pochybnostech po cor-cut biopsii, intracystická či intraduktální ložiska. U SVAB jsou hlavními indikacemi suspektní mikrokalcifikace, drobná ložiska či distorze bez sonografického korelátu.

Vakuový odběr v posledních letech získává význam i jako terapeutická miniinvazivní metoda u benigních a rizikových lézí – tzv. vakuová extirpace. Při splnění indikačních kritérií můžeme lézi zcela odstranit a ušetřit tím pacientku operace. Současně se používá i k odstranění B3 rizikových lézí, mezi které patří lobulární neoplazie typu lobulární atypie a lobulárního karcinomu in situ (ALH a LCIS), atypická ductální hyperplazie (ADH), radiální jizva, papilomy, phylloides tumory, plochá epiteliální atypie (FEA). Zatím není možné touto metodou odstraňovat zhoubné nádory tak, aby nahrazovala operační řešení. Tomuto brání dořešení histologické verifikace intaktních okrajů v definitivní histologii a výkon v axille.

Všechny typy biopsií jsou prováděny jako ambulantní výkon v místním znecitlivění. Není třeba zvláštní příprava, pouze vysazení léků na ředění krve tři dny před výkonem. Hematom je nejčastější komplikací, která se však dá vždy řešit. Na celou proceduru pacientku předem připravujeme. Důležitá je její důvěra a psychická pohoda. Ženy pak snášejí celý proces výborně včetně nepříjemné fixace prsu po dobu celého výkonu pod mamografem. Celé vyšetření trvá necelou hodinu, samotný odběr trvá do půl minuty. Zbytek času zahrnuje příprava a přesné naplánování místa odběru. Zde platí mnohonásobně: dvakrát měř, jednou řež. Do místa odběru se vždy zavádí lokalizační klip. V případě maligního výsledku je klipem označeno místo k operaci, v případě benigního výsledku či odstranění B3 léze je označeno místo pro další kontroly.

V minulých letech jsme na tyto výkony museli pacientky odesílat na jiná pracoviště, máme tedy radost, že tímto je naše diagnostika ucelená.

Sama diagnostika však nestačí, v léčbě karcinomu prsu je nutná práce v multidisciplinárním týmu, který zahrnuje onkologa, chirurga, radiologa a histologa. Pravidelně referujeme všechny pacientky s nádorovým či jinak komplikovanějším nálezem.



Další postup zvažujeme na podkladě obrazové dokumentace, histologického nálezu, osobní, rodinné i sociální anamnézy. K zajištění individuálního přístupu je nutná komunikace s pacientem. Prvotní informace sděluje po biopsii radiolog, znovu pak navrhované postupy, které jsou výsledkem interdisciplinárního týmu, vysvětluje chirurg a onkolog. Aby se mohla pacientka rozhodnout, musí být o možnostech dobře informována, což je náročné na čas i psychiku. Důležité pro nás je, že je pacientka řešena v úzkém týmu a máme o průběhu její léčby přehled. Doufám, že se náš přístup odrazí i na spokojenosti odléčených žen.

Pro prevenci prsu je v České republice propracovaný preventivní program, který umožňuje každé bezpříznakové ženě od 45 let jednou za dva roky absolvovat mamografické vyšetření se žádankou od praktického lékaře, gynekologa, eventuálně chirurga. Přesto účast ve screeningu je okolo 60 %, a to i přes veškerou snahu jak zdravotních pojišťoven, tak samotných screeningových center, která pravidelně ženy vyzývají k účasti, upozorňují na blížící se termíny kontrol atd. Přitom hustota, a tím i dostupnost center je oproti



západním zemím daleko vyšší. Myslím, že je to způsobeno špatnou zdravotní gramotností české společnosti, nízkou mírou odpovědnosti za své zdraví, což jde ruku v ruce se špatným životním stylem, který je obecně jedním z rizikových faktorů.



Můžeme využívat doplňky stravy na podporu imunity lépe?

Mgr. Hana Sládková Kavínová, věda a výzkum

CO POTŘEBUJE NÁŠ IMUNITNÍ SYSTÉM?

Imunitní systém člověka se vyvíjí od samého počátku současně s tím, jak se vyvíjejí různé druhy patogenů. Díky tomu jde o vysoce komplexní a složitý systém, který zajišťuje neustálou obranu našeho těla před vnějšími činiteli a patogeny. Pro správnou funkci imunitního systému je tedy zapotřebí více než jen například dostatečná hladina protilátek proti konkrétnímu patogenu.

Nejobecnější doporučení pro získání silné obranyschopnosti hovoří o zajištění vyvážené výživy, dostatečného množství spánku, nízké míry stresu, dostatku pohybové aktivity, vyléčení/absenci nemocí a obecně životu v rovnováze.

Ponechme stranou psychosociální faktory a zabývejme se tím, jak zajistit dostatečnou výživu pro náš imunitní systém. Úplně první krok je adekvátní příjem energie a živin, zejména bílkovin. A proto jak podvýživa, tak obezita tento požadavek nenaplní a přispívají ke snížené imunitní odpovědi organismu. Pro fungování tak komplexního systému, jako je imunita, potřebujeme zajistit minimálně deset základních vitaminů a minerálních látek (mikroživin), které jsou nezbytné pro jeho správnou činnost. Ne nadarmo mají tyto látky přiznaná zdravotní tvrzení, která deklarují jejich nezbytnost pro podporu imunitního systému. Lékárny a e-shopy nabízejí nepřehledné množství rostlinných extraktů a produktů pro silnou obranyschopnost, ale bohužel často opomíjejí fakt, že ani desítkami studií potvrzená účinnost extraktu nedokáže nahradit chybějící esenciální živinu, jako jsou například vitamin D či zinek. Zdravotní tvrzení pro udržení silné imunity mají přiznaná následující látky:





| |
|----------------------------|
| 1. vitamin C |
| 2. vitamin D |
| 3. vitamin A |
| 4. vitamin B ₆ |
| 5. vitamin B ₁₂ |
| 6. folát/kyselina listová |
| 7. zinek |
| 8. selen |
| 9. železo |
| 10. měď |

KRMÍME NÁŠ IMUNITNÍ SYSTÉM DOSTATEČNĚ?

Ač jsou dnes některé potraviny obohacovány vitaminy, jsme obklopeni nabídkou tzv. superpotravin a doplňky stravy s vitaminy lze koupit i na čerpací stanici, velká část populace trpí nedostatečnými hladinami některých z těchto mikroživin. To se týká i relativně zdravé populace, natožpak

osob trpících poruchami vstřebávání, chronickými chorobami či dlouhodobou farmakoterapií, která dále zasahuje do metabolismu mikroživin.

Z analýz v posledních letech vyplývá, že většina osob trpí nedostatkem vitaminu D a velká část populace také nepřijímá dostatek folátů a selenu. V rámci jednotlivých skupin obyvatel jsou nejvíce ohroženi senioři a malé děti, u nichž je navíc častý nedostatek zinku, selenu a železa. Vegetariánům často chybí vitamin B₁₂, železo, selen a zinek. Aktuální data o zásobení populace těmito mikroživinami jsou následující.

-  Nedostatečnou hladinu vitaminu D má i na konci léta cca 20 % populace. Na konci zimy je to pak již téměř 100 % osob.
-  Prakticky 100 % seniorů v ČR má mírně sníženou hladinu zinku v těle.
-  Průměrná hladina selenu v české populaci je na 2/3 optimální hladiny.
-  Optimální denní dávku folátů naplní pouze 16 % mužů a 10 % žen ve střední Evropě.

KDO JE OHROŽEN DEFICITEM MIKROŽIVIN?

Aby suplementace měla smysl, je třeba hodnotit člověka komplexně. Jeho výživové zvyklosti jsou hlavním ukazatelem rizika nedostatku některé z esenciálních mikroživin. Pokud vezmeme pacienta, který má nadváhu a snaží se dlouhodobě dodržovat ne zrovna profesionálně sestavenou redukční dietu (např. moderní vysokoproteinovou dietu), je velmi pravděpodobné, že v jeho jídelníčku bude převažovat živočišná strava. Nedostatek rostlinné stravy, zejména celozrnných obilovin, ovoce a v důsledku vlivu chuťových prevencí třeba i luštěnin, způsobí nízký příjem vlákniny, hořčíku, manganu, folátů, ale třeba i zinku, vitaminu C, chromu a mědi. Čtyři z vyjmenovaných mikroživin jsou nepostradatelné pro náš imunitní systém.

Další důležitý faktor, který ovlivňuje hladiny mikroživin v těle, je samozřejmě zdravotní stav. Kromě malabsorpčních syndromů, kde jsou nedostatky mikroživin známé a očekávané, mohou i chronická metabolická či kardiovaskulární onemocnění a jejich léčba vést k nízkým hladinám vitaminů a minerálních látek v těle. Například léky na hypertenzi (diuretika, sartany, ACE-I) zvyšují ztráty minerálních látek močí; jde zejména o zinek a hořčík. Diabetik, který navíc většinou nemívá zrovna příkladný jídelníček, je vlivem svého zvýšeného prooxidačního stavu v těle



ohrožen zvýšenou spotřebou antioxidačních látek, tedy vitaminů C, A a E, zinku a selenu. A tedy i jejich nedostatkem. Léčba metforminem navíc snižuje hladiny folátů a vitaminu B₁₂ v těle. To vše může vyvolat nespecifické zdravotní obtíže a zhoršovat compliance pacienta s léčbou. Spojení křečí a hořčíku je známé. Ale uvědomíme si např. spojení náchylnosti k průjmovým infekcím či nechutenství a zinku?

GENETICKÉ PREDISPOZICE K NIŽŠÍM HLADINÁM VITAMINŮ/MINERÁLNÍCH LÁTEK?

Toto vše probíhá na pozadí našich genetických predispozic. Vstřebávání, transport, metabolizace a vylučování vitaminů a minerálních látek je ovlivněno mimo jiné geneticky. Jako příklad lze uvést gen kódující přenašeč pro vstřebávání vitaminu C, který je polymorfní a u nějž existují genové varianty, jež vedou ke snížené funkci tohoto přenašeče. Nositel takového genu je predisponován k nižším hladinám vitaminu C v těle. Pokud takový člověk dlouhodobě přijímá vitamin C na dolní hranici doporučeného množství, nemusí to stačit pro zajištění funkcí organismu a mohou se časem objevit různé nespecifické obtíže.

Dalším příkladem je gen kódující „vitamin D binding protein“, který transportuje vitamin D v krvi. Vlivem genových variant se ho může tvořit méně a takového jedince predisponuje k nižším hladinám vitaminu D, takže klade důraz na zajištění dostatečného a pravidelného přívodu. Enzym přeměňující betakaroten na „aktivní“ vitamin A

Pro správně fungující imunitu je prvním krokem zajištění optimálních hladin vitaminů a minerálních látek.

má u části populace výrazně sníženou kapacitu pro přeměnu betakarotenu. Pro takové osoby je velmi důležité zabezpečit přísun vitamínu A právě v podobě vitamínu A ze živočišných zdrojů, který porušený enzym obchází. A takových zvláštností skrývá náš genom více.

(Nutri)genetická analýza nám pomůže odhalit skrytá rizika v našich genech.

Pro správně fungující imunitu je tedy prvním krokem zajištění optimálních hladin vitamínů a minerálních látek. Bez toho ani kvalitní rostlinné extrakty nedokáží chybějící vitamín nahradit. Genetika pomůže stanovit zvýšené riziko nedostatku některých mikroživin, a tak dá konkrétnímu člověku návod, na co je třeba se zaměřit. Vlastně nás upozorní, co je třeba hlídat. Různí lidé mají totiž optimální potřebu konkrétního vitamínu či konkrétní minerální látky různou. Stejná dávka může pro někoho být dostačující, pro jiného nedostatečná nebo naopak nadbytečná a způsobit chronické předávkování. Tyto rozdíly se projeví především, pokud se příjem mikroživiny pohybuje na dolní či horní hranici doporučeného dávkování. Například osoba, které má genetické predispozice pro sníženou biodostupnost vitamínu C, je při dlouhodobém suboptimálním/hraničním příjmu ohrožena jeho sníženou hladinou v těle, což naruší jeho funkce včetně role v rámci imunitního systému. A takový člověk pak může být náchylnější pro vznik infekce. Stanovením genetického rizika nedostatku či naopak předávkování určitým vitamínem či minerální látkou se zabývá obor zvaný nutrigenetika. Tak zvaná (nutri)genetická analýza nám pomůže odhalit



skrytá rizika v našich genech, která při dlouhodobém hraničním či suboptimálním příjmu mikroživiny mohou zhoršit funkčnost nebo třeba výkonnost našeho těla včetně imunitního systému.

Pokud je toto genetické riziko navíc zhodnoceno spolu s osobní anamnézou či farmakoterapií zvyšující potřebu vitamínů či minerálních látek, je na místě cílené doplňování konkrétní mikroživiny v koncentrovaných zdrojích včetně doplňků stravy. Takový přístup pak spolupracujícímu pacientovi dokáže pomoci a výrazně zlepšit jeho obranyschopnost a snížit rizika vzniku nejen infekčních chorob.

SOUTĚŽ O DOPLŇKY STRAVY SPOLEČNOSTI PHARMA NORD



Zima nám už klepe na dveře a v tuto dobu je vhodné **podpořit naši imunitu** vhodnými doplňky stravy.



Vyhrajte jeden ze tří balíčků doplňků stravy na podporu imunity v hodnotě 1105 Kč. Balíček obsahuje Bioaktivní Selen+Zinek Forte, Bioaktivní Inlu-Zinek, Bioaktivní Vitamin D3-Pearl, Bioaktivní Folic a Bioaktivní Vitamin C.



Stačí odpovědět na otázku:

Jaké potravinové intolerance v GHC Genetics testujeme?



Odpověď nám zašlete na email: petrlikova@ghc.cz do 30. 11. 2021

Dánská společnost Pharma Nord vyrábí doplňky stravy s vysokou biologickou dostupností, díky čemuž se lépe vstřebávají. Selen v tabletách je v patentované formě SelenoPrecise, která vykazuje minimálně čtyřikrát vyšší vstřebatelnost oproti většině jiných tablet.

Doplňky stravy jsou standardizovány a vyráběny pod farmaceutickou kontrolou, tj. splňují požadavky, které jsou kladeny na výrobu léčiv.

Hodně štěstí!



OBCHODNÍ TÝM GHC GENETICS SE ÚČASTNIL ODBORNÉHO ŠKOLENÍ

Aby naši obchodní zástupci mohli podávat ty nejlepší výkony a byli pro Vás těmi nejlepšími partnery pro genetiku, účastnili se dne 4. 8. 2021 školení v přednáherném zámku Valeč. Školící den byl nabytý tématy nejen o genetice. V průběhu školení nabyli účastníci nové poznatky o gynekologii, nových metodách vyšetření, změnách v onkopanelu, reprodukční genetice, onkologii, gastroenterologii, o produktu DentalScan a o hematologii. Do prostor zámku dorazil i vážený host prim. MUDr. Martin Šumpík, který obchodní tým seznámil s myeloproliferativními onemocněními a trombofilními stavy.



SETKALI JSME SE S VÁMI NA KONGRESU

Ve dnech 12. – 15. 9. 2021 se v Olomouci konal **II. Český hematologický a transfuziologický sjezd**. Tento významný kongres jsme si nemohli nechat ujít a s velkým potěšením jsme se zde spolu s Vámi lékaři setkali. Na kongresu nechyběli naši obchodní zástupci, kteří Vám přinesli mnoho nových i stávajících informací z oboru genetiky.

Jsme rádi, že jsme se s Vámi v tomto roce mohli opět sejít.

BUDEME SE NA VÁS TĚŠIT I NA KONGRESU V OREA HOTELU PYRAMIDA PRAHA

Srdečně Vás zveme na kongres **13. konference Sekce kolposkopie a cervikální patologie ČGPS ČLS JEP** ve spolupráci se Sekcí ambulatní gynekologie ČGPS ČLS JEP a Sdružením soukromých gynekologů ČR, který se bude konat ve dnech 3. – 5. 12. 2021 v Praze. Na místě na Vás bude čekat drobné občerstvení a náš obchodní tým.

Těšíme se na setkání s Vámi.





Maminky mě učí pediatrii

MUDr. Petr Bloudíček, Dětské oddělení Nemocnice Znojmo

PANE PRIMÁŘI, MŮŽETE NÁM PŘEDSTAVIT SEBE A SVÉ PRACOVNÍSTĚ?

Na dětském oddělení ve Znojmě pracuji už 37 let – nastoupil jsem sem hned po škole a posledních 21 let pracuji na postu primáře. Jde o pátevní dětské oddělení Jihomoravského kraje s pediatrickou, neonatologickou i ambulantní částí. Zajišťujeme péči o dětské pacienty uprostřed trojstupňového systému péče o děti: primární péči poskytují obvodní pediatři, pak jsme my v krajské nemocnici a nad námi je Fakultní nemocnice v Brně, kam předáváme případy, které nejsme schopni řešit vlastními silami. V našem regionu máme asi 25 tisíc dětí s tím, že bereme ještě část Vysočiny a část okresu Břeclav. Jsme jediná nemocnice na jih od Brna.

BYLA PEDIATRIE OBOR, KTERÉMU JSTE SE CHTĚL VŽDY VĚNOVAT?

Pediatrii jsem se chtěl věnovat – že vždy, to bych lhal. Jsem ze čtyř dětí, děti jsem měl vždycky rád, jsem člověk emocionální a komunikativní a pro takové lidi je tento obor radost. Mezi porodnictvím a pediatrií jsem zvolil pediatrii a jsem šťastný, že jsem to udělal a že jsem celý svůj profesní život strávil na jednom místě. Vzpomínám na pana doktora Breznického a pana primáře Podhradského, skvělé diagnostiky, na něž jsem hleděl s úctou a obdivem a kteří mi předali základy oboru a naučili mě pediatrii 20. století. Velmi rád jsem měl také pana profesora Švejcara z Prahy, který říkal, že ho pediatrii naučily maminky – jako mladý jsem to nechápal, ale teď už mu rozumím. Je to geniální definice!

CO VÁS NA OBORU PEDIATRIE NEJVÍC NAPLŇUJE A BAVÍ?

Nejkrásnější je to, že pomáháte rodičům od nemoci jejich dítěte. Všichni víme, že když onemocní dítě, onemocní celá rodina. Na pediatrii je krásné, že většina těch nemocí má celkem dobrou prognózu a my můžeme ty děti uzdravit. Za naši práci samozřejmě dostáváme zapláceno, ale největší odměnou je pro mne štěstí v očích dítěte a potom i štěstí v očích rodičů.

JAK FUNGUJE KOMUNIKACE S DĚTMI A CO JSTE SE ZA LÉTA PRAXE V TOMTO SMĚRU NAUČIL?

Já bych řekl spíše komunikace s rodiči. S dětmi samozřejmě komunikujeme, ale specifikum pediatrie spočívá v tom, že stanovení diagnózy je z 90 procent anamnéza. Pediatr se nesmí bát mluvit s rodiči, třeba o stolici – jak je častá, jak vypadá, jak voní, jak „chutná“, ač se někteří kolegové ostýchají a nechťejí se o takových věcech vůbec bavit. Pro mě je prostě rozhovor s maminkou základ. Maminka mi dává diagnózu na talíři a je jen věc tréninku ji od ní získat. Skoro všechny dětské nemoci mají podobné příznaky – teplotu, zvracení, průjem, pláč, bolest –, takže komunikace s rodiči je nezastupitelná. O maminkách mluvím proto, že skoro vždy znají své děti lépe než tatínkové – ano, pediatrii nás učí maminky. Maminka je prostě pilíř péče o děti.



Mužské uvažování je jiné: exaktní, rychlé, přímočaré a hlavně netrpělivé, ovšem pediatrie vyžaduje čas a trpělivost. Takže já mám rád maminky.

JE DŮLEŽITÁ PREVENCE U DĚTÍ?

Velice důležitá! Pediatrie se zabývá růstem, vývojem a prevencí. Prevence je základ a jejím nezpochybnitelným zástupcem je očkování. K prevenci se hrdě hlásím – nemocem je třeba především předcházet a až potom je řešit. Velkým nesmyslem současnosti je tendence odmítání očkování. Co je největší štěstí? Když máme zdravé děti, ať sebevíc zlobí, nic většího na světě není a je to smyslem našeho života.

JSOU NEMOCI, KTERÉ SE DÍKY PREVENCI NYNÍ NEŘEŠÍ TAK ČASTO, JAKO DŘÍVE?

“Měl jsem to štěstí“, že jsem ještě stihl přelom 20. a 21. století, takže jsem ještě zažil některé bakteriální infekce, zatímco na počátku 21. století se pozornost přesouvá na virové infekty a otázky imunity a imunologie. Za ta léta se toho změnilo tolik, že kdybych znovu nastoupil toho 1. července 1984, oddělení bych ani nepoznal – přístrojové vybavení i škála nemocí jsou úplně jiné. Příkladem je tuberkulóza, metla lidstva, kterou jsme u nás potlačili natolik, že jsme mohli zrušit plošné očkování.

VÍME, ŽE POŘADÁTE ZAJÍMAVÉ ODBORNÉ SEMINÁŘE. PLÁNUJETE ZNOVU REGIONÁLNÍ PEDIATRICKOU KONFERENCI V BÍTOVĚ?

Po dva roky mi covid nedovolil můj milovaný pediatrický seminář „Rumburak“ v krásném prostředí Vranovské přehrady uspořádat, takže byl bych opravdu šťastný, kdyby se 9. ročník tohoto neformálního setkání v roce 2022 podařil. Hlavní snahou je propojení praktických lékařů s dalšími pracovišti a představení naší péče, abychom ukázali, co všechno děláme na našem oddělení a v našich odborných poradnách. Moc děkuji GHC Genetics, že nás podporujete a že Vás můžu pozvat a Vy vždycky přijedete.

ČÍM LZE IDEÁLNĚ ZAJISTIT SPRÁVNÉ FUNGOVÁNÍ STŘEV, A TEDY I ZDRAVÝ IMUNITNÍ SYSTÉM?

To jste si tak říkajíc naběhli na moji nejmilovanější problematiku, a tou je otázka kojení. Odpověď je podle mého jediná: kojit, kojit a zase kojit. Kojení

je fyziologické a v mnoha aspektech nejlepší pro matku i dítě. Když se k nám dostala iniciativa Baby Friendly Hospital, hned mě to nadchlo a byli jsme pátou nemocnicí v ČR, která tento titul získala. Od té doby jsem pracoval ve výboru UNICEF a byl jsem tam právě kvůli podpoře kojení. Benefity kojení pro dítě i pro matku jsou ohromné a trvají celý život – o tom by se dalo mluvit celé hodiny. Víím, že většina kolegů se tomuto mému až zanícení pro kojení usmívá, ale víím také, že nikdy uměle nevytvoříme nic takového jako mateřské mléko, jež se tvoří vždy pro daný okamžik, pro tu situaci, pro tu nemoc, pro tu pohodu. Kojení je prevencí mnoha nemocí novorozenců a kojenců a zakládá zdravé prostředí ve střevech na celý život – prevence kojením je nejvíc, co může matka člověku za celý život dát.

JAKÉ JSOU NOVINKY V GASTROENTEROLOGII A CO VÁM NEJVÍCE POMÁHÁ ZLEPŠOVAT ŽIVOT VAŠIM PACIENTŮM?

K dětské gastroenterologii jsem se dostal právě přes kojení. Druhým pramenem byla genetika, i když za studií jsem si nemyslel, že budu genetické vyšetření nejvíc využívat právě v gastroenterologii. Dnes mi genetika velice pomáhá a doplňuje škálu možností v diagnostice – na prvním místě bych jmenoval celiakii.

Maminka mi dává diagnózu na talíři a je jen věc tréninku ji od ní získat.

Nejkrásnější je to, že pomáháte rodičům od nemoci jejich dítěte.

Při podezření na ni si doplním genetické vyšetření a mám elegantně a s jistotou stanovenou diagnózu. Nastavím dietní opatření a je vyřešeno. Skvělé je, že nová vyšetření už nejsou tak bolestivá – diagnózu jsme schopni stanovit neinvazivními metodami v kombinaci kliniky, anamnézy, autoprotilátek a genetiky, což je pro pacienty jednoznačný benefit. Také dietní léčba alergie na bílkovinu kravského mléka a intolerance laktózy velice pokročila, takže jsme díky škále terapeutických mlék schopni dosáhnout úplného uzdravení nebo orální tolerance.

Bojím se, že populace dětských lékařů v terénu stárne a hlavně ve venkovských oblastech jich ubývá.

VAŠIM DALŠÍM SRDEČNÍM TÉMATEM JE JOHANN GREGOR MENDEL.

Mendel byl světový vědec, zakladatel dnes tolik důležitého oboru genetiky – ale kdo u nás ho cituje, kdo jej dnes klade na piedestal, jak si zaslouží? Byl Slezan, mluvil německy a žil na Moravě – a také tady ve Znojmě. V Brně dělal pokusy s hrachem a položil základy genetiky, vědy, která dnes zasahuje do všech oborů medicíny a nabízí neskutečné možnosti třeba v onkologii anebo léčbě vzácných onemocnění. Kdyby se teď vzbudil a zjistil, co my dnes s genetickou dokážeme, byl by určitě šťastný. Je škoda, že si jeho památky více nevážíme, třeba my Znojmáci.



KTERÁ GENETICKÁ VYŠETŘENÍ VE VAŠÍ AMBULANCI NEJČASTĚJI VYUŽÍVÁTE?

Vedle již jmenované laktózy intolerance a celiakie jde o různá vzácná onemocnění – máme tu například případ Wilsonovy choroby při hepatopatii. Diagnózu jsme potvrdili genetickým vyšetřením.

JAKÝ BY Z VAŠEHO POHLEDU BYL IDEÁLNÍ VÝVOJ PEDIATRIE DO BUDOUČNA?

Zajímavá otázka. Zachování primární péče, tj. systému praktických lékařů pro děti a dorost s důrazem na prevenci. Zachování páteřní sítě dětských oddělení druhého typu s léčbou široké škály dětských nemocí pro pacienty od novorozenců po 18 let. A zachování specializovaných oddělení a dětských nemocnic na krajské úrovni a vysoce specializovaných oddělení s celostátní i mezinárodní působností, jaké je v Praze-Motole. Bojím se ale, že populace dětských lékařů v terénu stárne a hlavně ve venkovských oblastech jich ubývá a pediatrická péče začíná skřípat. Praktičtí lékaři mají často pocit, že jejich práce je nedocenená – já určitě nejsem ten, kdo si to myslí. Naopak.

CO ŘÍCI NA ZÁVĚR?

Vlastně nevím, zda jsem vůbec hoden mluvit o dětské gastroenterologii. Popsal jsem situaci z periferie naší republiky – kousek odsud už je Rakousko. I ve Znojmě se snažíme dělat správnou medicínu pro dětské pacienty. Za sebe jsem zjistil, že nejvíc, co můžu všem dětem dát, je podpora kojení a všech dalších programů, které mají dopad na zdravotní stav dětí: očkování, zdravá výživa, protiúrazová prevence.

Děkujeme za rozhovor.

ZAJÍMAVOSTI



Pomoc Moravě

Událost, která se stala na Moravě, byla pro všechny velkým zděšením. Tornádo v takovém rozsahu v Česku nečekal nikdo z nás. Zaměstnanci GHC GENETICS se rozhodli reagovat, vybrali dvě rodiny a těm napřímo darovali dvakrát 25 000 korun. Věříme, že jim v této těžké době aspoň trochu pomůžeme postavit se opět na vlastní nohy.



V laboratoři GHC Genetics jsme k 1. 9. 2021 nově zavedli vyšetření chronické lymfatické leukemie (CLL)

CLL je nádorové onemocnění bílých krvinek (lymfocytů), jež postihuje převážně pacienty ve vyšším věku (> 50 let) a téměř výhradně bělochy. Jde o nejčastější typ leukemie v Evropě. Muži jsou tímto onemocněním postiženi dvakrát více než ženy. CLL se vyvíjí velmi pomalu a je jí obtížné zachytit v časném stadiu. Nejčastěji se diagnostikuje náhodně při vyšetření krevního obrazu. Mezi první příznaky patří nebolestivé zvětšení lymfatických uzlin či

uzlin na krku, v tříslech nebo v podpaží, dále bolesti břicha a obtíže trávicího ústrojí, v pokročilém stadiu horečka, noční pocení, úbytek hmotnosti, celková slabost a únava.

První diagnostikou je vyšetření krevního obrazu biochemicky a poté přicházejí na řadu hematologická vyšetření:

- stanovení mutačního statusu IgVh,
- mutační analýza genu *TP53*,
- vyšetření genomových aberací 11q- (*ATM*), +12, 13q- (*RB1*, *DLEU*) a 17p- (*TP53*).

Tato vyšetření jsou důležitá pro potvrzení diagnózy a určení prognózy a následné léčby.

Vyšetření se provádí z periferní krve. Výsledky jsou k dispozici do 10–15 pracovních dnů.



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
Praha a Střední Čechy
sulcova@ghc.cz
+420 607 203 723

Matteo Perzolla

Key Account Manager
Praha
perzolla@ghc.cz
+420 607 301 398

David Šeptun, Dis.

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

Ing. Anita Vajsejtlová

Key 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

POTRAVINOVÉ INTOLERANCE

Genetická analýza predispozic uvedených onemocnění

Testujeme

Celiakie / laktózová intolerance / fruktózová intolerance / histaminová intolerance

Získáte

Analýza DNA umožní **stanovit / upřesnit / vyloučit** diagnózu potravinových intolerancí či celiakie.



Rychlé neinvazivní vyšetření.

Slouží zejména k vyloučení onemocnění – např. u podezření na celiakii negativní výsledek vyloučí celiakii **s 99% pravděpodobností**.



Odhalí genetický defekt příslušného enzymu – tedy původ primární laktózové intolerance či hereditární fruktózové intolerance.



Umožní nastavit **cílenou léčbu**.



Cílená restriktivní dieta povede k **odstranění dlouhotrvajících zažívacích obtíží**.

