

Mám zdravé žíly?

MUDr. Monika Koudová

a redakce

sefredaktor@osetrovatelskapecz.cz



Při procentu žen pracujících v sociálních službách a povaze jejich práce je skoro pravidlem, že většina z nás trpí některou z forem žilních onemocnění. I když dlouhé stání, nadváha a jednostranná zátěž v mnohém nepříznivě ovlivňují stav našich žil, některá z žilních onemocnění nebo vloh k nim máme zakódovány v genech a lze je proto včas zjistit genetickým vyšetřením.

Pokračujeme v seriálu článků o problematice genetické diagnostiky 21. století, která nám může pomoci včas odhalit naše vrozená rizika k některým chorobám. V návaznosti na výsledky genetických vyšetření je nám současná medicína schopna poskytnout odpovídající péči, kterou můžeme nebezpečí rozvoje konkrétního onemocnění zastavit, oddálit či zmírnit jeho průběh.

Primářka MUDr. Monika Koudová v dnešním díle odpovídá na otázky spojené s trombózou a potenciálem genetických vyšetření v prevenci a včasné diagnostice této nemoci.

Můžete prosím stručně vysvětlit, co přesně obnáší vaši klinikou nabízený test Trombogen a zda má nějakou souvislost s trombózou, jak napovídá jeho název?

V rámci genetického vyšetření Trombogen testujeme vrozené dispozice k rozvoji žilní nebo arteriální trombózy a jejich komplikací – plicní embolii, infarktu myokardu a cévní mozkové příhody. Genetické dispozice jsou mutace v genech, které narušují rovnováhu v tvorbě a rozpuštění trombů, a tím představují zvýšené riziko k rozvoji trombózy. Tyto mutace jsou vrozené a dědí se, proto mluvíme o tzv. vrozené dispozici k trombóze.

Znamená to, že je trombóza podmíněna geneticky?

Ano, ale pouze částečně. Trombóza patří mezi multifaktoriální onemocnění, je tedy výsledkem kombinovaného působení jak vrozených dispozic, tak vnějších faktorů. Vzájemná kombinace všech těchto faktorů dohromady pak vytváří celkové riziko pro rozvoj trombózy a následných komplikací. Pro prevenci a minimalizaci problémů spojených se vznikem trombózy je proto důležitá znalost genetických dispozic, neboť pacient je následně hematologicky sledován a v případě potřeby včas léčen. Současně je poučen o tom, jaké jsou pro něj rizikové situace a jak by měl vhodně přizpůsobit

svůj životní styl, čímž výrazně sníží riziko vzniku trombózy.

Pozitivní výsledek genetického testu tedy znamená, že dostanu trombózu?

To právě ne. Pokud se prokáže vrozená trombofilní mutace, nemusíte dostat trombózu, ale riziko, že se to může stát, je oproti ostatním vašim vrstevníkům vyšší. Zda trombózu skutečně dostanete záleží právě také na těch dalších, negenetických rizikových faktorech.

A to jsou které?

Vnějšími rizikovými faktory pro rozvoj trombózy jsou situace, které podporují vyšší srážlivost krve, jako například kouření, obezita, větší úrazy nebo rozsáhlé operace, žilní nedostatečnost a křečové žíly dolních končetin, omezení hybnosti při delším upoutání na lůžko nebo při dlouhém cestování letadlem, menší zavodnění organismu, ale také probíhající nádorové onemocnění, neboť nádory tvoří látky zvyšující srážlivost krve. U žen pak především užívání hormonální antikoncepce nebo hormonální substituční terapie a období gravidity, porodu a šestinedělí.

Užívání antikoncepce je tedy rizikové, protože zvyšuje riziko vzniku trombózy?

Hormonální antikoncepce je v současné době nejčastěji používaným



GHC GENETICS

KOMPLEXNÍ GENETICKÁ ANALÝZA URČENÁ ŽENÁM

Genetická analýza GynGen® je komplexní genetická analýza sestavená na základě nejnovějších poznatků molekulární genetiky a prediktivní medicíny speciálně pro organismus žen, kdy odhaluje vrozené dispozice k nejčastěji se vyskytujícím ženským onemocněním.

Většina z nás řeší své zdravotní problémy až ve chvíli, kdy nastanou a nepříjemně naruší běžný život. GynGen® umožní zjistit Vaše genetická rizika a nastavit prevenci cílenou právě pro Vás. Tak se můžete mnoha závažným nemocem či zdravotním komplikacím zcela vyhnout nebo je zachytit v okamžiku, kdy jsou snáze léčitelné. GynGen® přináší jedinečnou možnost udělat pro sebe a svůj organismus něco navíc. Zvýšit kvalitu života a uchovat si zdraví!

GYNGEN®

Krakovská 8/581, Praha 1,
Tel.: +420 234 280 280
Fax: +420 234 280 000
e-mail: genscan@ghc.cz
www.ghcgenetics.cz

způsobem antikoncepce. Vedle ochrany před početím snižuje intenzitu obtíží při menstruaci, zlepšuje pleť a snižuje riziko výskytu některých druhů nádorů. Její užívání s sebou však přináší i určitá rizika. Obecně je riziko vzniku trombózy vlivem užívání hormonální antikoncepce jen mírně zvýšeno, asi 2-4krát oproti ženám bez hormonální antikoncepce, proto je za normálních okolností její užívání bezpečné. Pokud však máte vrozenou dispozici pro zvýšenou krevní srážlivost, můžete být užíváním hormonální antikoncepce vystavena až 50krát vyššímu riziku vzniku trombózy.

A pro hormonální substituci v období klimakteria platí totéž?

Klimakterium je přirozeným životním obdobím každé zdravé ženy. Většinou probíhá mezi 45. a 60. rokem života, kdy dochází k pozvolnému snižování produkce pohlavních hormonů vaječníky. Pokles produkce ženských hormonů je provázen fyzickými a emočními změnami. Objevuje se zvýšená potivost, návaly horka, bušení srdce a únava. Zvyšuje se riziko rozvoje některých závažných onemocnění, především srdečně cévních a osteoporózy. Jednou z možností, jak zmírnit klimakterické obtíže, je užívání tzv. hormonální substituční terapie, která ženám přechodně nahrazuje nedostatek hormonů. Obecně je riziko vzniku trombózy podobně jako u hormonální antikoncepce jen 2-4krát vyšší oproti ženám bez hormonální terapie, ale pokud máte vrozenou dispozici, můžete být užíváním hormonální terapie vystavena až 15krát vyššímu riziku.

Jaká rizika vznikají v období gravidity a proč?

V období těhotenství je krev více srážlivá. Jde o fyziologický stav u všech nastávajících maminek, z něhož normálně nemusíme mít obavy. Ale žena s vrozenou trombofilní mutací je v době těhotenství, porodu i šestinedělí vystavena vyššímu riziku vzniku žilní trombózy a embolie a také některých dalších, závažných komplikací, jako jsou potrat nebo předčasný porod, předčasné odloučení placenty, porucha růstu plodu, preeklampsie nebo rozštěpové vady páteře a míchy u plodu. Z tohoto důvodu je pro takto rizikovou ženu zajištěna zvýšená prenatální péče včetně pravidelného hematologického sledování a antikoagulační léčby, aby výše uvedené komplikace v graviditě nenastaly.

Jak genetické vyšetření Trombogen probíhá a jak dlouho trvá?

V rámci konzultace s lékařem se vyplní žádanka a pacient podepíše informovaný souhlas s genetickým vyšetřením. Následuje stěr z dutiny ústní nebo odběr krve, z něhož izolujeme DNA. Pak provedeme molekulárně genetickou analýzu indikovaných trombofilních mutací a v rámci závěrečné konzultace pacientovi předáme zprávu s vysvětlením všech nálezů

a zajištěním hematologické dispenzarizace v případě potřeby. Genetický test Trombogen je běžně prováděn do 10 pracovních dní.

Jaké geny nebo přesněji mutace genů v testu Trombogen vyšetřujete?

V rámci testu Trombogen vyšetřujeme tzv. Leidenskou mutaci v genu pro srážlivý faktor V, nejčastější mutaci pro srážlivý faktor II (protrombin) a dvě mutace v genu pro enzym MTHFR, který ovlivňuje hladinu aminokyseliny homocysteinu, neboť hyperhomocysteinémie narušuje endotel cév, a tím zvyšuje riziko rozvoje trombózy a aterosklerózy.

O Leidenské mutaci se hodně píše mezi ženami na internetu, ale co přesně Leidenská mutace znamená?

Její označení je odvozeno od holandského města Leiden, kde byla poprvé popsána. Z molekulárně genetického pohledu se jedná se o vrozenou záměnu jediné báze v DNA na pozici 1691 od začátku genu pro faktor V. Tak vznikne „jiný“ srážlivý faktor V, který je nedostatečně odbouráván a zůstává déle aktivní v procesu srážení krve, což vede k vrozeně zvýšené srážlivosti krve.

Uváděla jste, že se mutace Leiden dědí, jak?

Mutace Leiden se dědí autozomálně dominantně, tzn. že pacient s mutací má 50% riziko přenosu této mutace na své dítě bez rozdílu pohlaví. Pokud by oba rodiče byli nositeli Leidenské mutace, pak dokonce může jejich dítě zdědit obě Leidenské mutace. V české populaci je tato mutace častá, přibližně ji má ve své „genetické výbavě“ každý 12. člověk.

Kdy je genetické vyšetření trombofilních mutací vhodné provést?

Genetický test je doporučen, pokud jste prodělali žilní trombózu anebo plicní embolii, především v mladším věku nebo v atypické lokalizaci (třeba trombóza cévy oka). Také pokud jste prodělali v mladším věku infarkt myokardu nebo cévní mozkovou příhodu. A samozřejmě, pokud již je v rodině vrozená trombofilní mutace prokázána.

Zvláštní význam má však u dvou skupin žen:

1. U žen, které opakovaně samovolně potratily nebo se jim nedaří s partnerem otěhotnět a je plánována asistovaná reprodukce. Také pokud v graviditě ženy nastala některá z uvedených komplikací - předčasné odloučení nebo infarkt placenty, preeklampsie, růstová reatradce plodu, rozštěpové vady páteře a míchy u plodu, odúmrtí plodu nebo porod mrtvého rozeného dítěte.

2. U žen, zejména v mladém věku, které plánují užívat nebo již užívají hormonální antikoncepci či substituci a v rodině některý z jejich pokrevních příbuzných (především sourozenců, rodičů a prarodičů) prodělal žilní trombózu nebo plicní embolii. Tak jako v případě jiných genetických vyšetření, vám budou výsledky vyšetření sděleny v rámci konzultace s lékařem a bude vám doporučena vhodná prevence a dispenzarizace.

Pozn. red: Po přečtení tohoto článku se o informace podělte s mladými kolegyněmi, dcerami, neteřemi a přítelkyněmi. Znalost svých genetických dispozic ještě před plánováním rodičovství a na začátku pracovní kariéry může velmi pozitivně ovlivnit zdraví každé z nich.



informační systém

ORION

Informační systém se skládá ze 4 modulů, které dohromady vytváří jeden propojený funkční celek. Pro poskytovatele je rovněž výhodné, aby tyto jednotlivé nástroje zastřešoval jeden dodavatel, který tak může zaručit 100% kompatibilitu všech modulů a jejich vzájemnou provázanost. Díky tomu ušetříte nejen čas, ale i náklady spojené se správou informačního systému.



**KOMPLEXNÍ
INFORMAČNÍ SYSTÉM**
pro terénní a ambulantní
poskytovatele sociálních služeb

www.isorion.cz