



Foto: archiv GHC Genetics

Genetická vyšetření jsou významným pilířem v prevenci zdraví

Genetika z pohledu medicíny patří bezesporu mezi nenahraditelné a dynamické obory, a to i díky svému obrovskému progresu, který dnes umožňuje významný přínos z pohledu prevence zdraví. Díky kompletnímu přečtení lidského genomu nám genetika dokáže nabídnout unikátní možnost získat k lidskému tělu návod, který může výrazně pomoci zlepšit naše zdraví, a zejména předejít řadě závažných chorob, zvláště onkologických. Genetika jako nedílná součást prevence zdraví se stala základní misí společnosti GHC Genetics – certifikované laboratoře s ambulancí, jež jako jedna z prvních v České republice zpřístupnila genetické testy široké veřejnosti. Dnes jich nabízí již více než osmdesát, takže pokrývá v podstatě komplexní spektrum genetických vyšetření, jež se na základě nejnovějších vědeckých poznatků stále rozšiřuje.

Srdcem společnosti GHC Genetics je bezesporu vlastní špičková genetická laboratoř, v níž se provádějí všechny molekulárně biologické analýzy. Disponuje špičkovým vybavením a od-

borným zázemím i vlastním lékařským týmem, který spolupracuje s významnými fakultními nemocnicemi a s více než 1 400 lékaři v celé České republice.

Cílem genetické laboratoře je především diagnostika dědičných onemocnění a poruch, jež se provádí na základě znalostí genových mutací a přestaveb, kdy určité onemocnění můžeme spojit s příslušnou

variantou známého genu. Z hlediska preventivní genetiky jsou pak významné takzvané civilizační choroby, které trápí velkou část naší populace – ať už jde o kardiovaskulární onemocnění, cukrovku, nebo obezitu. Na projevu těchto onemocnění se účastní kombinace mutací ve více genech zároveň v souladu s negativními zevními vlivy, jako jsou nedostatek pohybu, kouření, nevhodná strava a další. Jedná se o takzvaná multifaktoriální onemocnění, při kterých genetická predispozice může urychlit nástup obtíží, zejména v kombinaci s rizikovými faktory životního stylu, k nimž patří kouření, konzumace alkoholu, nadváha a další vlivy prostředí. Prostřednictvím vyšetření lidské DNA je dnes možné zjistit široké spektrum dědičných predispozic a na základě genetické analýzy poté nastavit přesně zacílená preventivní opatření, případně medikaci, cílený zákrok apod. Test, který je zacílený právě na oblast prevence a jenž je vlnkovou lodí laboratoře, se nazývá GenScan.

Rychlejší cesta k účinné léčbě

GenScan analyzuje více než 90 fenotypů/onemocnění se zastoupením více než 700 genů a genových variant. Jde o nejširší genetický panel na trhu, který testuje jak nejčastější monogenně podmíněné choroby (jež jsou způsobeny nefunkčností jednoho z našich genů), tak i již zmíněná multifaktoriální onemocnění. Dále obsahuje panely, které se zabývají detoxikací škodlivin z vnějšího prostředí, návykových látek a léků, reprodukční genetikou, onkogenetikou, tedy predispozicemi k některým hereditárním (dědičným) nádorům, a v neposlední řadě také různými potravinovými intolerancemi. Pacient například trpí různými zažívacími obtížemi, hubne, v případě dítěte neprospívá. Lékař se snaží hledat řešení, neúspěšně zkouší různé restriktivní diety, na které se pak mohou nabalovat obtíže spojené s deficitem některých mikroživin. Tím se celkový klinický obraz ještě více komplikuje. Představme si třeba pacienta, který udává zhoršení obtíží spojených s konzumací mléka či mléčných výrobků. Podstatou obtíží může být deficit enzymu laktázy (laktózová intolerance), ale také alergie na mléčnou bílkovinu či histaminová intolerance. V každém z těchto případů se pak k dietě, resp. k léčbě přistupuje jinak a genetické testy některé z diagnóz vyloučí či potvrdí. Tak pomohou se stanovením konečné diagnózy pacienta a s nastavením účinné diety a léčby. Velikou přidanou hodnotu má vyšetření i proto, že na základě výsledků se pak doporučují konkrétní návazné testy také pro členy rodiny (děti) kvůli potvrzení/vyloučení zdědění konkrétních mutací.

Je nesporné, že genetické vyšetření má asi nejviditelnější dopad v rámci prevence onkologických onemocnění. Například rakovina prsu a vaječníků vzniká v 5–10 % případů u žen vlivem genetické mutace genů BRCA1,2. Pokud je u ženy mutace prokázána, je riziko vzniku rakoviny prsu až 87 %, což je opravdu vysoké číslo. Vzhledem k tomu, že každým rokem tuto diagnózu uslyší cca 7 200 osob,

může být až u cca 700 osob příčina genetická. Rakovina prsu se netýká jen žen, ale i mužů, ačkoliv výskyt je u nich méně častý. Zatímco v roce 2006 bylo v České republice hlášeno u mužů pouze 37 případů rakoviny prsu, v roce 2020 už toto onemocnění postihlo téměř 70 mužů, což představuje nárůst o téměř polovinu. Nejčastěji se přitom s rakovinou prsu u mužů setkáváme mezi 67. a 71. rokem života, tedy přibližně o 5 až 10 let později než u žen. Díky zjištěné mutaci, která je

**PROSTŘEDNICTVÍM VYŠETŘENÍ
LIDSKÉ DNA JE DNES MOŽNÉ ZJISTIT
ŠIROKÉ SPEKTRUM DĚDIČNÝCH
PREDISPOZIC A NA ZÁKLADĚ GENETICKÉ
ANALÝZY POTÉ NASTAVIT PŘESNĚ
ZACÍLENÁ PREVENTIVNÍ OPATŘENÍ,
PŘÍPADNĚ MEDIKACI ČI CÍLENÝ ZÁKROK.**

vázána s některým onkologickým onemocněním, je poté osoba monitorována s častější frekvencí, aby se případné rakovinné bujení podařilo zjistit v raném stadiu, čímž se výrazně zvyšuje šance na vyléčení. Velmi důležitá je znalost mutace genů, a to jak u žen, tak i u mužů, neboť tuto mutaci mohou přenést na své potomky, u kterých následně může onemocnění propuknout.

GHC GENETICS

Společnost byla založena v roce 2007 jako nejmladší a nejdynamičtější člen skupiny GHC Healthcare Worldnet, která vznikla v roce 1947 v USA. V současné době zahrnuje kromě genetické laboratoře a ambulance také laboratorní a klinická pracoviště v USA, Evropě a Japonsku, prestižní soukromou kliniku s nemocnicí v České republice a specializovanou kosmetickou laboratoř v centru Paříže. V současné době se v GHC Genetics jako v jedné z mála laboratoří v ČR provádí plně automatizovaný proces zpracování, který umožňuje bezproblémovou analýzu tisíců testovacích vzorků denně.



GHC GENETICS

Více informací na:
+420 234 280 280
info@ghcgenetics.cz

www.ghcgenetics.cz

Genetické testy předem odhalí citlivost na léky

Jedním z unikátních vyšetření prováděných v laboratoři GHC Genetics je bezesporu analýza klinického exomu, která se provádí zejména u tzv. syndromologických pacientů – tj. těch, kteří jsou charakterizováni specifickým souborem příznaků, jež svědčí pro určitou vadu, závadu, poruchu, chorobu či nemoc. Klinický exom (CES) analyzuje zhruba 4 500 genů, které jsou asociovány s jednotlivými onemocněními. K hodnocení se používá speciální bioinformatický program, který provádí mimo jiné i hodnocení tzv. TRIO analýzy (tzn. porovnání matka/otec/proband). Tento nástroj je velmi žádaný pro hledání mutací u klinicky těžce indikovaných případů. Pomocí této analýzy bylo možné určit takové diagnózy, jako jsou Liang-Wang syndrom, metafyzární dysplazie, renální tubulární dysgenese, Johanson-Blizzard syndrom, syndrom Coffin-Sirin a další vzácná genetická onemocnění. Na žádost lékařů nově dochází k zavádění celoexomové analýzy (WES), při níž se již vyšetřuje přes 19 000 genů.

Novinkou v oblasti genetických vyšetření je farmakogenetika. Ta umožňuje stanovit, jak bude jedinec reagovat na určité léky na základě dědičnosti neboli geneticky dané aktivity enzymů, které léky metabolizují. Farmakogenetická analýza pomůže stanovit účinnost konkrétních léčiv, identifikuje léky, které jsou pro pacienta vhodné a které méně, pomůže nastavit správné dávkování, sníží 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. Největší význam má zejména v oborech psychiatrie, neurologie a interní medicíny.

Odhalí i vrozené vady očekávaných miminek

V roce 2022 začala laboratoř nabízet také mikrobiologická vyšetření na řadu infekčních chorob včetně sexuálně přenosných. Těhotné ženy mohou například nově využít vyšetření TORCH, což je zkratka pro skupinu infekčních chorob, které právě u těhotných mohou způsobovat vážné vrozené defekty u novorozenců. Nebezpečí těchto onemocnění je, že jejich nákaza může být často bezpříznaková a v 1. trimestru je pro těhotné velkou hrozbou. TORCH panel zahrnuje vyšetření na toxoplazmózu, zarděnku (rubella), cytomegalovirus (CMV) a herpes simplex virus (HSV1,2).

Genetická vyšetření jsou bezesporu zcela nenahraditelná jako nástroj pro diagnostiku mnohých onemocnění, ale stále větší význam mají také z pohledu prevence zdraví, kam je zcela oprávněně můžeme zařadit jako jeden z významných pilířů. ■

MICHAL MIKŠÍK