

GHC GENETICS



Prevence a léčba gynekologických nádorů

MUDr. Marek Pluta, Ph.D.
s. 12–14

Jak předcházet myopatiím?

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D.
s. 22–23



ghcgenetics.cz

FARMAKOGENETIKA

STATINŮ (*SLC01B1*)

Vyšetření genetických predispozic nežádoucích účinků a léčebné účinnosti statinů. Statiny (inhibitory HMG-CoA reduktázy) jsou efektivním nástrojem ke snižování kardiovaskulárního rizika pacientů s hypercholesterolemií. Ve farmakokinetice statinů hraje klíčovou roli zejména přenašeč OATP1B1 kódovaný genem *SLC01B1*.

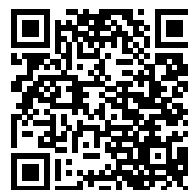
Vyšetřujeme: funkční polymorfismus c.521T>C genu *SLC01B1*

Dopad polymorfismu:

- Snižuje vstup statinu do hepatocytu,
- nižší účinnost statinů,
- vzestup plazmatické koncentrace léku až 9×,
- 3× zvýšené rizikem svalových nežádoucích účinků,
- doporučena úprava dávkování.

Vyšetření lze provést z periferní krve i bukalního stěru pacienta.

Doba dodání výsledků: **10 pracovních dní.**



OBSAH

04

ROZHOVOR S KOLEGYNÍ

MUDr. Kristýna Kroupová

07

ZAJÍMAVOSTI OD NÁS

08

POSKYTUJEME KOMPLEXNÍ GYNEKOLOGICKOU PÉČI

MUDr. Veronika Mňuková

12

NOVÝ UZ PŘÍSTROJ V PRENETU

Prof. MUDr. Ivana Kacerovská Musilová, Ph.D.

14

VĚTŠINU PACIENTEK VRACÍME VE ZDRAVÍ DO NORMÁLNÍHO ŽIVOTA

prim. MUDr. Marek Pluta, Ph.D.

17

JAK PEČOVAT O SVÉ KARDIOVASKULÁRNÍ ZDRAVÍ

Ing. Veronika Fišnerová

18

DETOXIKACE – POTŘEBUJE NAŠE TĚLO DETOXIKAČNÍ KÚRY?

Mgr. Hana Kavínová Sládková

21

ZE SVĚTA GENETIKY

22

KAZUISTIKA: PRAVDĚPODOBNĚ PATOGENNÍ GERMINÁLNÍ VARIANTA V GENU PALB2

Horská A., Piskáčková T., Krulišová V.,
Michalovská R., Vlčková Z.

24

FARMAKOGENETIKA POMÁHÁ PŘEDCHÁZET MYOPATIÍM

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D.

REDAKCE

Časopis vydává společnost GHC Genetics, s.r.o., jako čtvrtletník od roku 2021.

Redakci tvoří: Ing. Veronika Fišnerová, Zuzana Červenková,
Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D., prim. MUDr. Zdenka Vlčková,
Mgr. Hana Sládková Kavínová, Mgr. Tereza Kevina Prouzová, MBA.
Graficky zpracoval Daniel Duroň



Milí čtenáři,

vítáme vás v novém roce 2025, ve kterém jsme si pro vás připravili další vydání našeho čtvrtletníku, který jsme oblékli do nového kabátu. Snad se vám tato změna bude líbit a uvítáte ji. Věříme, že jste si Vánoce užili v kruhu svých nejbližších a do nového roku se vrháte s novou energií, plány a vizemi.

V tomto čísle na vás čeká zajímavý rozhovor s prim. MUDr. Markem Plutou, Ph.D., který se rozpovídal o své profesi chirurga v onkologii. Dozvíte se například o přínosu včasněho screeningu a nových metodách v onkochirurgii.

Náš lékařský tým si pro vás dále připravil velmi zajímavou kazuistiku s mladou pacientkou, kterou postihla rakovina prsu.

Kolegyně Hanka Sládková Vám představí naše nové vyšetření farmakogenetika statinu a jak může farmakogenetika pomoci při předcházení myopatiím. Určitě je tedy na co se těšit! Přeji příjemné čtení.

Zuzana Červenková
Obchodní ředitelka



1 BIO

Je absolventkou Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Hradci Králové a atestovanou pediatričkou s praxí na neonatologickém oddělení. V současnosti působí v ambulanci lékařské genetiky GHC Genetics, kde se věnuje genetickému poradenství a diagnostice. Jejím cílem je nadále se vzdělávat v oboru lékařské genetiky, s důrazem na syndromologii a prenatální genetiku.

ROZHOVOR S KOLEGYNÍ

MUDr. Kristýna Kroupová



JAK A KDY JSTE SE ROZHODLA PRO PROFESI LÉKAŘE?

Upřímně si nevzpomínám, že bych někdy chtěla dělat něco jiného. Už jako děti jsme s mou starší sestrou hltaly všechny lékařské seriály, a když přišlo na lámání chleba při podávání přihlášek na vysokou školu, volba byla jasná. I přesto, že studium i lékařská praxe jsou mnohdy extrémně náročné, neměnila bych.



BAVILA VÁS GENETIKA VŽDY?

Genetika mi vždy připadala velmi zajímavá a perspektivní. Je to jeden z nejdynamičtěji se rozvíjejících oborů medicíny. Ovlivňuje životy pacientů na různých úrovních, od diagnostiky a prevence přes reprodukční poradenství až k personalizované medicíně. Práce klinického genetika nabízí také velkou variabilitu – syndromologii, prenatální a preimplantační genetiku, onkogenetiku, farmakogenetiku a mnoho dalších.



CO VŠE JE NÁPLNÍ VAŠÍ PRÁCE A JAK VYPADÁ TAKOVÝ BĚŽNÝ DEN LÉKAŘE NA SOUKROMÉ KLINICE? PŮSOBÍTE PŘÍPADNĚ JEŠTĚ NA JINÝCH PRACOVÍŠTÍCH?

Náplní mé práce je hlavně komunikace s klienty, rozhodování o indikaci vhodného genetického vyšetření, interpretace a vysvětlení výsledků testování tak, aby tomu porozuměli. Součástí genetické konzultace je také doporučit následné klinické sledování a vyšetření nejen pro konkrétního pacienta, ale

i pro jeho příbuzné. Samozřejmostí je i souhrn preventivních opatření.

Ano, mým základním oborem je pediatrie, ze které jsem v loňském roce složila atestační zkoušku. Po promoci jsem nastoupila na neonatologické oddělení, kde jsem pracovala jak na oddělení fyziologických novorozenců, tak na jednotce intenzivní péče, a stále se zde podílím na zajištění pohotovostních služeb. I zde se setkáváme se syndromologickými pacienty, u kterých je třeba provést genetické vyšetření, které doplní další díl do skládačky v diagnostice takového pacienta.



JAKÉ JSOU NEJČASTĚJŠÍ GENETICKÉ PORUCHY, SE KTERÝMI SE VE SVÉ PRAXI SETKÁVÁTE?

V GHC Genetics se setkávám převážně s onkologickými pacienty, u kterých vylučujeme či potvrzujeme dědičné nádorové syndromy, jako je např. hereditární karcinom prsu a vaječníků, Lynchův syndrom a mnoho dalších. Dále se samozřejmě setkáváme se zdravými klienty, kteří mají zatíženou rodinnou anamnézu stran onkologických i jiných typů onemocnění a zajímá je, zda i oni nemají predispozici k takovým chorobám. Menší podíl tvoří diagnostika trombofilních mutací, potravinových intolerancí či odhalení genetické příčiny neplodnosti. Další, pro mě asi nejvíce zajímavou oblastí genetiky, je syndromologie a diagnostika dětských pacientů.



**JAKÝM ZPŮSOBEM
OVLIVŇUJE POKROK
V GENETICKÉM VÝZKUMU
VAŠI KAŽDODENNÍ PRÁCI NA
KLINICE?**

Pokrok v genetickém výzkumu ovlivňuje lékařskou praxi mnoha způsoby. Zlepšuje diagnostiku, léčbu i prevenci nemocí. Celkově genetický výzkum směřuje k tomu, aby medicína byla více personalizovaná, zaměřena na individuální potřeby pacienta, což má potenciál výrazně zefektivnit kvalitu péče a zlepšit život pacientů. Daří se lépe zacílit na klinické sledování rizikových pacientů a zaměřit na preventivní opatření.



**MŮŽETE VYPÍCHNOUT NĚ-
JAKÝ NEJZAJÍMAVĚJŠÍ CI-
NEJSLOŽITĚJŠÍ PŘÍPAD, SE
KTERÝM JSTE SE V RÁMCI
SVÉ PRAXE SETKALA?**

Zde na klinice se setkávám převážně s onkologickými pacienty a jejich příbuznými, u kterých vyšetřujeme případné predispozice k dědičným nádorovým syndromům. Dále jsem se v rámci své praxe na novorozeneckém oddělení setkala s různými genetickými vadami, nejčastěji s Downovým syndromem, ale i vzácnějšími poruchami, jako byla např. mutace v genu *SHH* (Sonic Hedgehog), která vedla u chlapce k poruchám vývoje středočárových struktur, které se u něj projeví neprůchodností nosu, poruchou vývoje očí a zubů.





JAKÉ ETICKÉ OTÁZKY ČASTO ŘEŠÍTE VE SVÉ PRAXI A JAK K NIM PŘÍSTUPUJETE?

Etické otázky genetického testování jsou široké. Nalezení predispozic k závažným nemocem, jako jsou onkologická onemocnění nebo neurodegenerativní onemocnění, jako např. Huntingtonova choroba, může mít závažné psychologické dopady na člověka. Mnoho lidí čelí těžkým rozhodnutím, zda takovou informaci vůbec chtějí znát, jak s ní naložit, a to zejména v případě, pokud neexistuje účinná léčba či prevence. Další velmi křehkou situací je testování v průběhu těhotenství a s tím související rozhodnutí, zda graviditu ukončit v případě vrozených vad a genetických poruch. Ale etických otázek je mnoho, jednou z těch nejcitlivějších je třeba i ta, zda geneticky testovat děti před dosažením plnoletosti.



JAKÉ JSOU PODLE VÁS NEJVĚŠÍ VÝZVY, KTERÝM ČELÍ GENETICKÝ OBOR V SOUČASNÉ DOBĚ?

Vzhledem k tomu, jak se stále posouvají metody genetického testování, se mnohdy prokáže přítomnost genetické variace, která ještě nemá jasnou klinickou interpretaci, v takovém případě stojíme na pomyslné křižovatce rozhodnutí, zda tento výsledek pacientovi sdělit a jak vlastně vysvětlit zdravotní dopady takového nálezu. Dále si myslím, že obrovskou výzvou jsou pokroky v genové terapii, která je do budoucna velmi nadějná.



S JAKÝMI ODBORNÍKY V RÁMCI ZDRAVOTNICTVÍ NEJČASTĚJI SPOLUPRACUJETE?

Nejčastěji spolupracujeme s klinickými onkology, gynekology a také praktickými lékaři, ať už pro dospělé, či pro děti a dorost. Na základě našich výsledků poté upravují terapeutické postupy a doporučení k dispenzarizaci svých pacientů.



MÁTE NĚJAKÉ KONÍČKY NEBO ZÁJMY MIMO PRÁCI, KTERÉ VÁM POMÁHAJÍ UDRŽET ROVNOVÁHU MEZI PRACOVNÍM A OSOBNÍM ŽIVOTEM?

Svůj volný čas ráda trávím s přáteli a rodinou, letos se mi narodila neteř, takže je veselo. Dále se snažím věnovat sportu a ráda zkouším nové věci, proto jsem se letos v létě vydala do Egypta na kurz kiteboardingu, a musím říct, že mě to velmi bavilo a už přemýšlím, kdy pojedu znovu. A žádnou zimu si neumím představit bez lyžařské dovolené. Myslím, že je důležité snažit se udržovat si

zdravý work-life balance. Další mojí vášní je cestování a byla bych moc ráda, kdybych si v příštím roce splnila alespoň jednu destinaci ze svého cestovatelského wishlistu.



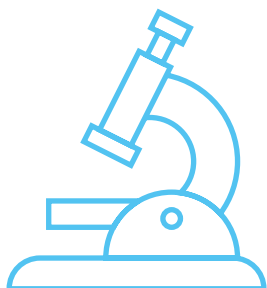
JAKÁ JE VAŠE VIZE DO BUDOUCNOSTI PRO VÁS OSOBNĚ?

V pracovním životě bych se ráda dále vzdělávala, rozšířila si obzory např. i o prenatální a preimplantační genetiku a dávala důraz na empatický přístup k pacientovi. Zároveň bych si přála udržet kontakt s klinickou intenzivní medicínou a mými nejmenšími pacienty, takže jsem vděčná, že mám možnost kombinovat dva takto úžasné obory, jakými klinická genetika a neonatologie bezpochyby jsou.



ZAJÍMAVOSTI OD NÁS

MÁME NOVÝ SEKVENÁTOR



Od 1. listopadu 2024 má laboratoř GHC Genetics k testování nový sekvenátor AVITI od americké společnosti Element Biosciences.

AVITI má dva na sobě nezávislé flow-celly a poslouží nám tedy jako dva sekvenátory v jednom. RCA (rolling circle amplification) zabraňuje propagaci PCR chyb a speciální molekula zvaná avidit umožňuje přesnou detekci bází, a to při nízké spotřebě reagensií. Výstup ze sekvenování rutinně přesahuje Q40 a má bezkonkurenční výkon v oblastech bohatých na homopolymery. AVITI není jen sekvenátor, ale stává se multi-omics přístrojem s možností analýz v oblasti proteinů a buněčné morfologie. V laboratoři GHC Genetics bude tento přístroj využíván především pro exomové sekvenování.

STATINY

Zavádíme nové vyšetření Farmakogenetika statinů (*SLCO1B1*).

Jedná se o vyšetření genetických predispozic nežádoucích účinků a léčebné účinnosti statinů.

Statiny (inhibitory HMG-CoA reduktázy) jsou efektivním nástrojem ke snižování kardiovaskulárního rizika pacientů s hypercholesterolemií. Ve farmakokinetice statinů hraje klíčovou roli zejména přenašeč OATP1B1 kódovaný genem *SLCO1B1*.

Vyšetřujeme: funkční polymorfismus c.521T>C genu *SLCO1B1*.



NAŠE ŽÁDANKY NOVĚ V SYSTÉMU PC DOCTOR

Informujeme tímto lékaře, kteří používají lékařský systém PC DOCTOR, že od 15. 11. 2024 najdete v systému nejdůležitější formuláře a žádanky k vyšetření. Žádanky je možné v systému kompletně elektronicky vyplít, zaškrtnout požadovaná vyšetření a následně vytisknout. Doporučujeme si žádanky uložit do sekce nejčastěji používaných. V případě aktualizace žádanky do systému vždy nahrajeme novou verzi. Věříme, že vám elektronické žádanky pomůžou zefektivnit vzájemnou spolupráci. V případě technických dotazů kontaktujte prosím podporu systému PC DOCTOR.



POSKYTUJEME KOMPLEXNÍ GYNEKOLOGICKOU PÉČÍ

MUDr. Veronika Mňuková

CO STÁLO ZA ROZHODNUTÍM OTEVŘÍT V PRENETU GYNEKOLOGICKÉ ODDĚLENÍ?

Naše klinika se dlouhodobě zaměřuje na prenatální péči a genetiku, ale uvědomujeme si, že mnohé ženy hledají i komplexní gynekologickou péči na jednom místě. Cílem tohoto nového oddělení je nejen rozšířit naše služby, ale především nabídnout ženám kompletní zázemí, od prevence přes diagnostiku až po léčbu gynekologických problémů. Současně bych také ráda zmínila, že usilujeme o udržování kvalitních vztahů se spolupracujícími lékaři. Z toho důvodu neoslovujeme pacientky, které přicházejí na doporučení svého registrujícího gynekologa do našeho prenatálního centra.

MŮŽETE ŘÍCI, JAKÉ SLUŽBY KLIENTKÁM NABÍZÍTE?

Klientkám poskytujeme široké spektrum služeb, od preventivních vyšetření včetně screeningu nádorových onemocnění přes léčbu gynekologických onemocnění až po poradenství v oblasti reprodukčního zdraví a komplexní péči v těhotenství. Součástí naší péče je také důraz na edukaci pacientek, například jak správně pečovat o své zdraví nebo jak zvládat těhotenství.

OD NOVÉHO ROKU ZASTÁVÁTE POZICI GYNEKOLOŽKY. BYLY NĚJAKÉ VÝZVY, KTERÝM JSTE PŘI ROZJEZDU NOVÉHO ODDĚLENÍ ČELILA?

Každý nový projekt přináší určité výzvy, ať už jde o logistiku, organizaci, nebo sestavení perfektního týmu. Nicméně věříme, že s našimi zkušenostmi a motivací nabídnout špičkovou

péči se nám podaří vše zvládnout a rozjet oddělení s úspěchem.

JAKÝM ZPŮSOBEM BUDETE SPOLUPRACOVAT S OSTATNÍMI SPECIALISTY NA KLINICE?

Úzká spolupráce s genetickým oddělením je pro mne cenným přínosem v mnoha případech, kdy genetické faktory hrají roli. Tato spolupráce nám umožňuje poskytnout pacientkám komplexnější péči, personalizované poradenství a lepší možnosti prevence a léčby. Genetické vyšetření je v dnešní době zcela zásadní v rámci screeningu genetických predispozic k nádorovým onemocněním (z gynekologického pohledu zejména rakovina prsů a vaječníků). Dále máme možnost okamžité konzultace s našimi specialisty v rámci prenatální diagnostiky či poruch plodnosti.

V ČEM VIDÍTE JEDINEČNOST VAŠEHO PŘÍSTUPU?

Naše klinika klade důraz na individuální přístup. Každá pacientka má své specifické potřeby a my se snažíme přizpůsobit péči tak, aby byla maximálně personalizovaná. Kombinujeme pokročilé technologie s lidským přístupem a věříme, že to dělá naši péči jedinečnou.

JAKOU ROLI HRAJE PREVENCE V RÁMCI VAŠÍ SPECIALIZACE?

Prevence je jedním z našich hlavních pilířů. Ženám připomínáme důležitost pravidelných prohlídek, abychom mohli včas odhalit případné problémy. Klademe velký důraz na osvětu a poskytujeme našim pacientkám veškeré potřebné informace k tomu, aby se mohly informovaně rozhodovat o svém zdraví.

i BIO

Veronika Mňuková vystudovala Lékařskou fakultu Univerzity Karlovy v Hradci Králové. Během studia strávila rok na Université de Rennes ve Francii v rámci programu Erasmus.

Po promoci v roce 2012 nastoupila na gynekologicko-porodnickou kliniku Pardubické nemocnice, kde v roce 2017 úspěšně složila atestaci z gynekologie a porodnictví. Díky praxi v urogynekologickém centru získala cenné zkušenosti s péčí o pacientky s inkontinencí a sestupem pánevních orgánů.

Má také FMF certifikáty, které jí umožňují provádět prenatální ultrazvuková screeningová vyšetření.



**MŮŽETE NÁM PŘIBLÍŽIT, S JAKÝMI
GYNEKOLOGICKÝMI ONEMOCNĚNÍMI SE
VE SVÉ PRAXI NEJČASTĚJI SETKÁVÁTE?**

V gynekologické praxi se nejčastěji setkáváme s několika skupinami onemocnění. Mezi nejběžnější gynekologické problémy patří infekce a záněty, ať už se jedná o vaginální infekce (bakteriální vaginóza, kvasinková infekce), či závažnější záněty v oblasti pánve. Dalším velmi častým problémem jsou poruchy menstruačního cyklu, jako je nepravidelná nebo bolestivá menstruace, premenstruační syndrom či perimenopauzální obtíže. V neposlední řadě často řešíme endometriózu, myomy, inkontinenci nebo sestup pánevních orgánů či poruchy plodnosti.

**RAKOVINA DĚLOŽNÍHO ČÍPKU POSTIHNE
ROČNĚ AŽ 900 ŽEN V ČR. V ČEM JE
NEJVĚTŠÍ ROZDÍL MEZI CYTOLOGICKÝM
VYŠETŘENÍM A HPV DNA TESTEM?**

Cytologie zkoumá buňky odebrané z děložního čípku pod mikroskopem, cílem je zjistit, zda nedošlo k abnormálním změnám v buňkách, které by mohly být předstupněm rakoviny. HPV DNA test vyhledává přítomnost DNA vysoce rizikových typů HPV viru, které mohou způsobit rakovinu děložního čípku. Pozitivní HPV test může predikovat zvýšené riziko vzniku rakoviny ještě dříve, než dojde k samotným buněčným změnám. Oba testy mají v prevenci rakoviny děložního čípku své místo a jejich kombinace zvyšuje přesnost a možnost včasného zachytu rizika.

OTEVÍRÁME NOVOU GYNEKOLOGICKOU AMBULANCI

KDO MŮŽE HPV DNA TEST PODSTOUPIT A KOMU BYSTE HO DOPORUČILA?

HPV DNA test v současné době hradí pacientkám zdravotní pojišťovna v rámci preventivních gynekologických prohlídek v 35, 45 a 55 letech. Dále test mohou podstoupit ženy ve věku od 30 let. Toto doporučení vychází z toho, že u mladších žen je HPV infekce běžná a většinou se spontánně vyléčí bez zásahu. U žen nad 30 let je však riziko, že infekce přetrvá a zvýší se riziko vývoje prekancerózních nebo rakovinných změn na děložním čípku. Pokud již žena měla abnormální výsledek cytologického stěru, HPV DNA test může poskytnout další informace o riziku, což umožní lékaři zvolit vhodný způsob další péče či sledování.

ENDOMETRIÓZA NEBO PCOS (SYNDROM POLYCYSTICKÝCH OVÁRIÍ) PATŘÍ MEZI ONEMOCNĚNÍ, KTERÁ SE VYSKYTUJÍ U 5–10 % ŽEN V REPRODUKČNÍM VĚKU. JAKÉ METODY A TERAPIE JSOU DOSTUPNÉ PRO ZAJIŠTĚNÍ REPRODUKČNÍHO ZDRAVÍ U TĚCHTO ŽEN?

Endometrióza způsobuje, že tkáň podobná sliznici dělohy roste mimo dělohu, což může vést k bolesti, srůstům a neplodnosti. Prvním krokem bývá hormonální léčba k potlačení menstruačního cyklu, snížení bolesti a omezení růstu endometriální tkáně. V případech, kdy hormonální léčba nezabírá nebo žena plánuje těhotenství, může být vhodný chirurgický (většinou laparoskopický) zákrok. Pokud endometrióza dlouhodobě brání otěhotnění, nabízí se možnost asistované reprodukce.

PCOS je hormonální porucha spojená s nepravidelnou ovulací, což může snižovat plodnost. Základem léčby PCOS je úprava životního stylu. Úprava stravy, cvičení a redukce hmotnosti mohou pomoci regulovat hormonální cyklus a zvýšit šanci ženy na otěhotnění. Dalšími metodami jsou stimulace ovulace, léčba inzulinorezistence metforminem a dále metody asistované reprodukce.

Zajištění reprodukčního zdraví u žen s endometriózou a PCOS vyžaduje individuální přístup a často kombinaci několika metod.

CO VŠE OVLIVŇUJE HORMONÁLNÍ ROVNOVÁHA V TĚLE ŽENY A KTERÉ SIGNÁLY BY MĚLY VÉST K VYŠETŘENÍ HORMONÁLNÍHO PROFILU?

Hormonální rovnováha v těle ženy ovlivňuje řadu klíčových funkcí a procesů – od menstruačního cyklu a plodnosti až po náladu, energetickou hladinu, metabolismus a zdraví kůže a vlasů. K vyšetření hormonálního profilu by nás měla vést nepravidelná nebo chybějící menstruace, problémy

s plodností, výkyvy nálad, úzkosti nebo deprese, chronická únava, přibývání na váze, změny na kůži a vlasech, návaly horka nebo noční pocení. Pokud se u ženy objeví některé z těchto příznaků, je vhodné konzultovat situaci s gynekologem nebo endokrinologem.

S HORMONÁLNÍ ROVNOVÁHOU SOUVISÍ I UŽÍVÁNÍ HORMONÁLNÍ ANTIKONCEPCE. JAKÝ JE VÁŠ NÁZOR NA VYUŽÍVÁNÍ HORMONÁLNÍ ANTIKONCEPCE NEJEN JAKO METODY KONTROLY PLODNOSTI, ALE TAKÉ PRO TERAPEUTICKÉ ÚČELY, JAKO JE NAPŘÍKLAD LÉČBA AKNÉ NEBO REGULACE MENSTURUAČNÍHO CYKLU?

Hormonální antikoncepce může být efektivním nástrojem nejen pro prevenci nechtěného těhotenství, ale i pro zvládání řady zdravotních obtíží. Může být účinná například při léčbě akné, regulaci menstruačního cyklu, zmírnění silného menstruačního krvácení nebo bolestivé menstruace a také při zvládání symptomů souvisejících s endometriózou či syndromem polycystických ovárií. Individuální konzultace pomáhá najít nejlepší řešení s ohledem na zdravotní historii, životní styl a osobní potřeby klientky.





NOVÝ UZ PŘÍSTROJ V PRENETU

Prof. MUDr. Ivana Kacerovská Musilová, Ph.D.

PRENET DISPONUJE OD SRPNA LOŇSKÉHO ROKU NOVÝM ULTRAZVUKOVÝM PŘÍSTROJEM PRO PROVÁDĚNÍ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY VOLUSON EXPERT 22. V ČEM JE TENTO PŘÍSTROJ VÝJIMEČNÝ?

Tento high-endový ultrazvukový přístroj představuje v oblasti prenatální diagnostiky zcela novou platformu, která propojuje nejmodernější technické principy ultrazvukového zobrazování s algoritmy pokročilé umělé inteligence. Výsledkem je nejen inovativní obraz, který zlepšuje naše diagnostické možnosti, ale i řada automatizačních procesů, které umožňují udržet vysokou přesnost a kvalitu diagnostického procesu v každodenní praxi.

UVEDLA JSTE, ŽE PŘÍSTROJ NABÍZÍ INOVATIVNÍ OBRAZ, V JAKÝCH ASPEKTECH JE NOVÝ?

Nová technologie výstavby ultrazvukového obrazu zlepšuje jeho prostorové a kontrastní rozlišení, a to i za nepříznivých akustických podmínek. Funkce Radiant zvyšuje díky elevačnímu efektu plasticitu 2D obrazu, čímž zlepšuje ostrost a zdůrazňuje tkáňová rozhraní. Optimálního obrazu lze rychle a snadno dosáhnout aktivací jediné funkce, která přizpůsobí parametry zobrazení konkrétním podmínkám, a to nejen u pacientek s příznivou konstitucí, ale zejména u těch, kde jsou podmínky primárně velmi obtížné, nejčastěji kvůli vysokému BMI. Takový posun v kvalitě ultrazvukového obrazu oceňujeme například v zobrazení morfologie plodu v I. trimestru (Obr. 1A), v expertní neurosonografii anebo ve fetální echokardiografii (Obr. 1B).

VEDLE KVALITNÍHO B-OBRAZU JSOU PRO PRENATÁLNÍ

DIAGNOSTIKU DŮLEŽITÉ I DOPPLEROVSKÉ MODALITY. JAKÉ PŘEDNOSTI PŘÍSTROJE VIDÍTE V TÉTO OBLASTI?

Přístroj disponuje vynikající kvalitou barevného a energetického dopplerovského mapování s vysokým rozlišením a citlivostí pro zobrazení krevních toků. Vynikající kvalita těchto modalit je předpokladem nejen pro kvalitní vyšetření srdce plodu (Obr. 2), ale i zárukou pro spolehlivé zobrazení periferního cévního řečiště. Možnost měnit v duplexním zobrazení vyváženost mezi dominancí B-obrazu a dopplerovského mapování upravuje kvalitu obrazu adekvátně s ohledem na zobrazovaný objekt zájmu, a dovoluje tak například zachovat viditelnost všech anatomických struktur srdce zobrazených v B-obrazu při současném zobrazení krevního toku (Obr. 3).

Vedle již uvedených tradičních módů dopplerovského mapování přístroj disponuje i funkcí pro zobrazení pomalých toků SlowflowHD. Tato technologie je schopná identifikovat tok ve velmi drobných cévách celého cévního řečiště plodu (Obr. 4).

Všechny uvedené modality dopplerovského mapování krevního toku mohou navíc využívat funkce RadiantFlow, která zvyšuje plasticitu zobrazovaných cév. Tato modifikace zobrazení cév je lépe odlišuje od základního B-obrazu a zlepšuje jejich vzájemnou separaci (Obr. 2 a 4).

V PRENATÁLNÍ DIAGNOSTICE JE STÁLE VÍCE VYUŽÍVÁNA 3D/4D ULTRASONOGRAFIE. CO PŘÍSTROJ NABÍZÍ V TÉTO SKUPINĚ TECHNOLOGIÍ A JAK JE NA SVÉM PRACOVÍŠTI VYUŽÍVÁTE V PRAXI?

Přístroj disponuje všemi myslitelnými modalitami 3D/4D ultrasono-

i BIO

Prof. MUDr. Ivana Kacerovská Musilová, Ph.D., pracuje ve společnosti PRENET na pozici odborného garanta pro gynekologii a porodnictví.

Věnuje se především prenatální diagnostice a problematice předčasného porodu. Je autorkou anebo spoluautorkou více než 100 publikací v prestižních mezinárodních časopisech. Má pracovní zkušenosti ze zahraničí a je držitelkou americké ultrazvukové certifikace American Registry for Diagnostic Medical Sonography pro obory Porodnictví a gynekologie a Fetální echokardiografie.

grafie, počínaje širokou škálou různých provedení povrchového renderingu, multiplanárním zobrazením s využitím funkce volume contrast imaging (VCI), tomografickým zobrazením anebo technologií omniview. Zahrnuty jsou i modality pro 3D/4D rekonstrukci cévního řečiště a vyšetření srdce plodu pomocí časově-prostorové korelace obrazu. Přístroj nabízí tu nejvyšší možnou úroveň těchto technologií s efektivními nástroji pro zpracování 3D dat do vysoce kvalitních výstupů v novém HD-live Studiu+.

Využití dokážeme najít pro všechny zmíněné modality. Samozřejmě ve velké míře využíváme povrchového renderingu k rekonstrukci obrazu plodu u nekomplikovaných těhotenství v rámci služeb nabízených našim klientkám (Obr. 5). Z pohledu medicínského nám tyto technologie pomáhají velmi přesně popisovat prostorové vztahy, provádět hodnocení v definovaných rovinách, nebo dokonce provádět rekonstrukci rovin obtížně získatelných

běžným 2D zobrazením. 3D/4D technologie je pro nás nepostradatelná v expertní neurosonografii (Obr. 6). Nezastupitelnou roli má dále například při vyšetření rozštěpových vad obličeje, vadách páteře a dalších kostních onemocněních, v diagnostice anorektálních malformací nebo abnormálního uspořádání cévního řečiště.

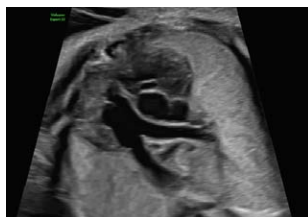
HOVOŘILA JSTE O AUTOMATIZAČNÍCH PROCESCH A ALGORITMECH POKROČILÉ UMĚLÉ INTELIGENCE? MOHLA BYSTE BÝT KONKRÉTNĚJŠÍ?

Systém nabízí možnosti pokročilého automatizovaného měření řady anatomických struktur, kontrolu jejich správného zobrazení a dodržení protokolu vyšetření a nabízí i pomocné nástroje k provádění 3D rekonstrukcí. To vše nejen usnadňuje a zrychluje vyšetření, ale zajišťuje i jeho vysokou kvalitu.

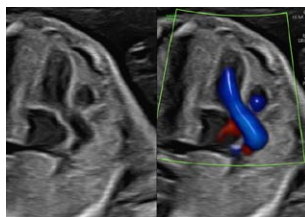
OBR. 1A



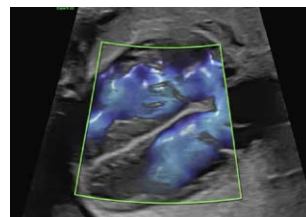
OBR. 1B



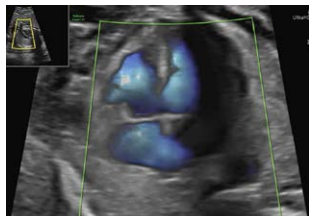
OBR. 2



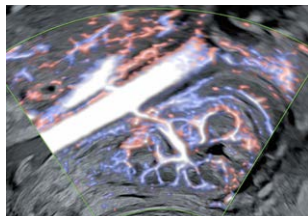
OBR. 3A



OBR. 3B



OBR. 4



OBR. 5A



OBR. 5B



OBR. 5C



OBR. 6



Legenda k obrázkům

Obr. 1 B-obraz s funkcí Radiant. 1A Mozek plodu v I. trimestru těhotenství. 1B Velké cévy (plicnice, aorta a horní dutá žíla) na úrovni 3-ve-ssel view a thymus plodu ve 30. týdnu těhotenství.

Obr. 2 Barvený doppler s funkcí Radiant. Výtokový trakt levé komory plodu ve 30. týdnu.

Obr. 3 Power doppler nepřekrývající struktury zobrazené v B-obrazu. Srdce plodu na úrovni 4dutinové projekce. 3A Normální nález ve 32. týdnu. 3B Defekt mezikomorového septa ve 22. týdnu.

Obr. 4 SlowflowHD s funkcí Radiant. Cévní zásobení ledviny plodu ve 22. týdnu.

Obr. 5 Povrchový rendering. Plod ve 13. týdnu těhotenství. 5A Gray render. 5B HDlive Surface. 5C HDlive Studio Surface Silhouette.

Obr. 6 Multiplanární zobrazení s užitím volume contrast imaging (VCI). Mozek plodu ve 22. týdnu těhotenství.



VĚTŠINU PACIENTEK VRACÍME VE ZDRAVÍ DO NORMÁLNÍHO ŽIVOTA

MUDr. Marek Pluta, Ph.D.

CO VÁS VEDLO K TOMU, ŽE JSTE SE SPECIALIZOVAL PRÁVĚ NA GYNEKOLOGICKOU CHIRURGII A SPECIFICKY NA LÉČBU ZHOUBNÝCH NÁDORŮ?



BIO

Primář Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol a odborný asistent II. LF UK Praha

Ve Fakultní nemocnici v Motole pracuje od roku 1996, od roku 2016 na pozici zdravotnického zástupce přednosta kliniky. Kromě péče o pacienty je součástí jeho práce i výuka studentů lékařské fakulty. Jeho subspecializací je onkogynekologie, tedy diagnostika a léčba pacientek se zhoubným gynekologickým nádorem.

Obecně už v průběhu studia mě to táhlo spíše k operačním oborům. Výběr samotného oboru gynekologie a porodnictví byl v mém případě před mnoha lety po absolvování fakulty souhrou mnoha příznivých náhod. Jsem velmi rád, že se mi právě tento obor „poštěstil“. Porodnictví je dominantně velmi pozitivní. Vždyť vracíme po naší péči domů dva zdravé jedince. Kterému jinému lékařskému oboru se to může podařit? Samozřejmě moderní porodnictví čelí novým výzvám, aktuálně jsme schopni těhotenstvím provést i velmi nemocné ženy, které třeba před lety neměly vůbec šanci otěhotnět. Stejně tak jsme schopni diagnostikovat již před porodem vysoce rizikové komplikace nenarozeného plodu a ve specializovaných týmech se starat jak o rizikového novorozence, tak o rizikovou rodičku. Současné porodnictví se také ale v případech, kdy není nutná intenzivní péče, snaží vracet k určité přirozenosti vedení porodu, většímu komfortu a pohodě rodičky i jejího doprovodu. Gynekologická část je kombinací jak operační, tak i konzervativní léčby. SubsPECIALIZACE v gynekologii se postupně rozvinuly do téměř samostatných oborů (urogynekologie, reprodukční medicína, onkogynekologie). Pro mě byla onkogynekologie velkou výzvou. Kombinace správné diagnostiky, radikální operační léčby spojující nutné dovednosti jak z gynekologie, tak i z jiných oborů břišní chirurgie a následně systémové léčby byla pro mě cestou dalšího zájmu. Mnoho mých známých říká, že

by onkologický obor nemohli dělat, že je to velmi pesimistické. Já se na to ale dívám právě obráceně, velmi velkou část pacientek vracíme ve zdraví do normálního života a s vysokou šancí na celkové přežití.

JAKÉ NEJVĚTŠÍ VÝZVY JSTE NA SVÉ CESTĚ CHIRURGA ZAMĚŘENÉHO NA GYNEKOLOGICKOU ONKOLOGII MUSEL PŘEKONAT?

V podstatě bych to nenazval výzvami. Výuka onkogynekologa je dlouhou cestou, ke které musíte přistupovat s trpělivostí. Nelze to prostě urychlit. Je zapotřebí zkombinovat mnoho dovedností – dobrá diagnostika a vnímání obtíží pacienta, určitá manuální zručnost, relativně rozsáhlé znalosti i z jiných oborů (klinická onkologie, genetika, patologie). Na konci této cesty je zapotřebí si včas uvědomit, že tyto dovednosti máte vrátit pacientům, že jsme tady pro ně, a ne obráceně – pacienti pro naše ego. Nezbytnou součástí naší práce je ale i moment, kdy si máme uvědomit, že již nemáme léčit, že naše snaha již nepřináší další benefit pro pacienta. Samozřejmě je respektovat přání pacienta, my jsme průvodci, kteří ho mají tímto složitým obdobím se všemi našimi schopnostmi provést.

JAK SE PODLE VÁS ZMĚNILA DIAGNOSTIKA A LÉČBA ZHOUBNÝCH GYNEKOLOGICKÝCH NÁDORŮ OD ZAČÁTKU VAŠÍ KARIÉRY AŽ DO SOUČASNOSTI?

Během mé praxe jsem zažil rozsáhlý rozvoj operačních i diagnostických přístupů. V zásadě je ten posun tak významný, že mě vlastně nenapadá, jak by to šlo ještě vylepšit. Nicméně



ně to je snad jen můj falešně optimistický názor. Stejný pocit museli mít moji učitelé před lety a doufám, že další generace lékařů budou následovat v pokroku. Obecně je obrovský posun v radikalitě, respektive omezování radicality operačních intervencí. Současným trendem je omezování rozsáhlosti operační léčby. Tato redukce je ale možná pouze na základě jasných důkazů, kdy při nižší radikalitě zachováváme stejný onkologický výsledek v porovnání se standardní léčbou. Příkladem jsou operace zhoubných nádorů zevního genitálu, děložního čípku a dělohy, kdy v časných stádiích nemusíme být radikální jak v resekci postiženého orgánu, tak i v odstraňování spádových lymfatických uzlin. Současně je snaha, pokud to nález umožňuje, vést operace endoskopicky (laparoskopicky, roboticky).

Při splnění přísně definovaných podmínek jsme v současnosti schopni u mladých žen se zhoubným gynekologickým nádorem zachovat i při úspěšné léčbě možnost otěhotnění. Úplnou specialitou jsou pacientky s diagnostikovanou rakovinou v graviditě.

I těmto ženám jsme v určitých případech schopni zajistit úspěšné dokončení jak těhotenství, tak onkologické léčby.

Samozřejmě stále bychom měli umět standardní radikální výkony, které jsou vhodné u pacientek např. s lokálně pokročilým nebo biologicky agresivním nádorem.

Výjimkou jsou zhoubné nádory vaječníku a vejcovodu, kdy naopak pouze vysoká agresivita operační léčby se snahou o odstranění všech nádorových ložisek v břišní dutině zaručuje pacientce šanci na přežití.

V diagnostice jsme kombinací možností gynekologického vyšetření, expertního ultrazvuku nebo dle potřeby CT, magnetické rezonance nebo PET CT schopni stanovit přesně „na míru šitou“ individualizovanou léčbu každé samostatné pacientce.

Novinkou jsou genetické metody v diagnostice patologie rakoviny dělohy a stanovení přítomnosti BRCA mutace u pacientek s rakovinou vaječníku nebo vejcovodu.

JAKÝ JE DNES PODLE VÁS NEJVĚTŠÍ PŘÍNOS VČASNÉHO SCREENINGU (CYTOLOGIE, HPV TESTY) PRO SNIŽOVÁNÍ INCIDENCE RAKOVINY DĚLOŽNÍHO ČÍPKU?

Zavedení organizovaného screeningu karcinomu děložního čípku byla jedna ze dvou nejlepších věcí, co se ženám v prevenci gynekologických nádorů podařilo nabídnout. Tou druhou je očkování proti HPV viru. Screening je v ČR založen na ročních odběrech onkologické cytologie a tzv. co-testu přítomnosti vysoce rizikových HPV virů na děložním čípku. Zavedením screeningu se nám podařilo v uplynulých deseti letech snížit počet rakovin děložního čípku o 40 %. Jsou to stovky zachráněných životů ročně. Dle ukazatelů výsledků lze předpokládat, že tento příznivý trend bude ještě dále pokračovat.

JAKOU ROLI PODLE VÁS HRAJE OČKOVÁNÍ PROTI HPV V PREVENCI RAKOVINY DĚLOŽNÍHO ČÍPKU A JAK SE ZMĚNILA JEHO AKCEPTACE MEZI PACIENTKAMI ZA POSLEDNÍ ROKY?

Dostupná vakcína proti HPV viru je vakcína preventivní, tzn., že ideálně by měla být podána před zahájením pohlavního života. Nicméně máme k dispozici data, že i ženy po zahájení sexuálního života mohou významně profitovat z efektu vakcinace. V ČR je vakcína hrazena pro děti do 14 let věku (tzn. děvčata i chlapce) a gynekology je doporučována všem ženám nezávisle na věku.

Populační efekt vakcíny v poklesu rakoviny děložního čípku uvidíme až v dalších dekádách, již nyní ale vidíme její význam v poklesu abnormálních výsledků screeningu u očkované populace, méně operačních zákroků pro přednádorové stavy. Musíme si také uvědomit, že vakcína není pouze proti rakovině děložního čípku. HPV virus způsobuje i rakovinu zevního genitálu, pochvy, konečníku,

ústní dutiny a jícnu. Samozřejmě že negynekologické nádory způsobuje i u mužů. Můžu mluvit jen za svoji gynekologickou praxi, ale naštěstí akceptace vakcinace v ženské populaci narůstá.

ZMIŇOVAJ JSTE I NOVÉ GENETICKÉ POSTUPY V ONKOGYNEKOLOGII. CO NOVÉHO JE V TÉTO OBLASTI?

Úplnou novinkou je stanovení genetického profilu buněk rakoviny dělohy. Na základě těchto informací můžeme zcela přesně stanovit event. podání další léčby po operaci – ozařování, chemoterapie, imunoterapie. Umožňuje nám individualizovat péči o jednotlivé pacientky a významně zlepšit jejich prognózu.

Dalším prvkem je standardní stanovování tzv. BRCA mutace u všech patientek s rakovinou vaječníku nebo vejcovodu. Patientky s pozitivní mutací mohou profitovat z moderních léků. Souběžně těmto patientkám nabízíme poradenství v jejich rodinách a jsme schopni nabízet individuální řešení u jejich asymptomatických příbuzných s vysokým rizikem vzniku tohoto zhoubného nádoru.

CO BYSTE RÁD VIDĚL VE VAŠEM OBORU V BUDOUCNOSTI?

Naším patientkám, respektive budoucím generacím, bych přál, abychom já a mí kolegové měli co nejméně práce. Myslím si, že toto přání není tak nereálné. Trendy ve screeningu a HPV testaci umožňují v příštích dekádách razantně snížit počet nádorů děložního čípku a zevního genitálu. Genetická testace v rodinách patientek se zhoubným nádorem vaječníku, vejcovodu a prsu umožňuje vyhledávat rizikovou populaci pro tyto nádory, kde pak můžeme pomáhat již preventivně před vznikem nádorového onemocnění.



JAK PEČOVAT O SVÉ KARDIOVASKULÁRNÍ ZDRAVÍ?

Péče o kardiovaskulární zdraví je klíčová pro dlouhý a kvalitní život. Srdce a cévy totiž zásobují celé tělo potřebným kyslíkem a živinami, a jakékoli problémy v tomto systému mohou mít závažné následky. Zde je několik doporučení, která vám pomohou udržet zdravé srdce a potažmo celý cévní systém.

1. PRAVIDELNÝ POHYB

Fyzická aktivita je jedním z nejúčinnějších způsobů, jak podpořit zdraví srdce. Vhodné jsou aerobní aktivity, jako je rychlá chůze, běh, cyklistika nebo plavání. Doporučuje se cvičit alespoň 150 minut týdně při střední intenzitě nebo 75 minut týdně při vyšší intenzitě. V ideálním případě byste měli být aktivní pět dní v týdnu po dobu alespoň 30 minut. Pro posílení kardiovaskulárního systému je důležité kombinovat aerobní cvičení se silovým tréninkem, například s cviky s vlastní vahou těla nebo lehkými činkami dvakrát týdně.



3. KONTROLA HMOTNOSTI A STRESU

Nadváha a obezita zvyšují riziko srdečních onemocnění, protože zatěžují cévní systém a často vedou k vysokému krevnímu tlaku a cukrovce. Udržování zdravé hmotnosti skrze kombinaci správné výživy a pohybu může významně snížit riziko kardiovaskulárních onemocnění. Stres může také negativně ovlivňovat krevní tlak a srdeční frekvenci, a proto je důležité osvojit si relaxační techniky, jako jsou hluboké dýchání, meditace, jóga nebo procházky v přírodě.



2. ZDRAVÁ STRAVA

Vyvážená strava je klíčová pro udržení optimálního zdraví srdce. Doporučuje se konzumovat dostatek ovoce, zeleniny, celozrnných výrobků, luštěnin a ryb.

Tím tělu zajistíte potřebné vitamíny, minerální látky a vlákninu, které podporují zdraví cév. Omega-3 mastné kyseliny, které najdeme například v lososovi, sardinkách nebo lněných semínkách, mají protizánětlivé účinky a pomáhají snižovat hladinu „špatného“ LDL cholesterolu. Dále je vhodné omezit příjem nasycených a transmastných kyselin, které mohou zvyšovat hladinu cholesterolu a riziko vzniku aterosklerózy. Vyvarujte se přílišného příjmu soli, která zvyšuje krevní tlak. Světová zdravotnická organizace doporučuje omezit denní příjem soli na méně než 5 gramů. Místo soli zkuste při vaření používat bylinky a koření.



4. VYVARUJTE SE RIZIKOVÝM FAKTORŮM

Kouření je jedním z největších rizik pro kardiovaskulární zdraví, protože poškozuje cévy a urychluje proces aterosklerózy. Pokud kouříte, je nejlepším krokem k ochraně srdce přestat. Také nadměrná konzumace alkoholu může přispět k vysokému krevnímu tlaku a srdečním onemocněním, takže se doporučuje pít alkohol s mírou. Kardiovaskulární zdraví je komplexní téma, ale pravidelný pohyb, vyvážená strava a omezení rizikových faktorů vám pomohou chránit vaše srdce a cévy.

Zdroj: <https://www.cdc.gov/heart-disease/about/index.html>





Ke studiu výživy ji přivedl sport a potřeba podpořit výkonnost pomocí kvalitní stravy. Tato tematika ji natolik zaujala, že se rozhodla věnovat výživě a zdravotní prevenci i ve svém profesním životě. Její srdeční záležitostí je nutrigenetika a nutrigenomika, obory zabývající se interakcí mezi geny a výživou, které nabízejí úžasný prostor k cílené prevenci pro osoby, které mají zájem o své zdraví.

DETOXIKACE – POTŘEBUJE NAŠE TĚLO DETOXIKAČNÍ KÚRY?

Mgr. Hana Sládková Kavínová

Detoxikace je dnes populární téma mnoha lifestyleových časopisů, webových stránek, alternativní medicíny a zejména výrobců doplňků stravy. Bohužel i na toto téma koluje mnoho fám, a proto laik, i ten, který se snaží ve zdravém životním stylu vzdělávat, většinou naráží na zavádějící informace.

Detoxikace, jiným slovem biotransformace, totiž představuje přirozený obranný mechanismus, kterým naše tělo odstraňuje všechny cizorodé látky, které do něj vstoupí. Cizorodými látkami se zde rozumí jak protektivní, tak rizikové substance, od léků přes antioxidanty v ovoci až po alkohol či jiné chemikálie. Proces detoxikace zajišťuje celá řada enzymů uvnitř našeho těla a jeho cílem je odstranění cizorodé látky ideálně tak, aby tělo nepoškodila. Není tedy pravda, že za detoxikaci zodpovídají jiné externě dodávané látky, na jejichž užívání mnohé firmy a „specialisté“ cílí a doporučují je jako zaručený recept na nezbytnou a pravidelnou detoxikaci těla. Naopak tyto externě dodávané látky musí samy v našem těle podstoupit proces detoxikace.

JAK PROBÍHÁ DETOXIKACE?

Detoxikace či biotransformace se skládá za dvou fází. Cílem první fáze je zvýšení reaktivity látek tak, aby mohly být dále metabolizovány a poté vyloučeny z těla, někdy však tyto meziproducty bývají ještě toxičtější než původní látky. V organismu ji zajišťuje primárně komplex enzymů zvaných cytochrom P450. Detoxikuje mimo jiné většinu léčiv, chemické látky ze životního prostředí, z cigaretového kouře apod. Druhá fáze detoxikace má pak za úkol dále

zvýšit rozpustnost látek ve vodě tak, aby mohly být přímo vyloučeny z těla. Druhou fází detoxikace zajišťuje mnoho různých enzymů.

Snížení aktivity první fáze může mít za následek hromadění původní chemické látky v organismu. Ještě závažnější dopad však může mít kombinace zvýšené první fáze a zároveň snížené druhé fáze detoxikace, kdy vzniká toxičtější látka, než je ta původní, a ta navíc v těle zůstává déle.

VROZENÁ VÝHODA ČI NEVÝHODA

Aby detoxikační systém fungoval a zajistil ochranu organismu, musí být v těle rovnováha mezi působením cizorodých látek a jejich efektivním odstraněním. Jinými slovy, detoxikační enzymy mají určitou kapacitu na odstraňování cizorodých látek, a pokud jich na tělo necháváme působit příliš mnoho, obrana selhává a může dojít k poškození buněk a tkání, což dlouhodobě povede k rozvoji nemoci. Když vyloučíme kauzální mutace způsobující např. hereditární nádorové syndromy či závažné vrozené choroby, je u každého člověka tato kapacita přirozeně jinak vysoká. Dobrou zprávou je, že tuto kapacitu můžeme ovlivňovat. Ale pozor – jak pozitivně, tak negativně.

Detoxikační enzymy se také tvoří na základě našeho genetického kódu. Geny pro některé z těchto enzymů jsou polymorfní (variabilní) a způsobují změnu aktivity enzymů a mohou vést k poruše rovnováhy detoxikačního systému. Pokud má více různých enzymů zvýšenou či sníženou aktivitu, nebo je dokonce nefunkční, může to za určitých podmínek



usnadňovat rozvoj civilizačních onemocnění od rakoviny až po kardiovaskulární choroby.

Varianty v genech pro detoxikační enzymy tak určují, jak na naše tělo působí např. složky cigaretového kouře, kofein, do jaké míry nás poškozuje alkohol či zda v našem těle dochází k vyšší oxidaci tuků a tvorbě volných kyslíkových radikálů. Pokud je geneticky snížená schopnost detoxikace některé z uvedených škodlivin, ta má pak na naše tělo mnohem větší dopad. Tato znalost nám umožní zacílit prevenci na její odstranění. Některé ze zmiňovaných genových variant jsou navíc responzivní na látky obsažené v potravinách, a tak můžeme jejich aktivitu cíleně zvyšovat, a tím zlepšit obranu našeho těla před škodlivými cizorodými látkami.

DOSTATEČNÁ DETOXIKACE

Každý z nás má tedy trochu jinou kapacitu na odstraňování cizorodých látek, ale současně ji každý z nás může svým životním stylem různou měrou aktivně ovlivňovat. Detoxikační enzymy odstraňují velmi širokou paletu látek, které do našeho těla vstupují

z ovzduší, z tekutin, ze stravy či kůží. Již jen život v ne zcela čistém životním prostředí, základní hygienické potřeby a domácí chemie kladou na detoxikaci našeho těla nároky. Pokud navíc používáme velké množství další kosmetiky, mnoho čistících přichází do kontaktu s naší pokožkou, používáme různé spreje, které potom dýcháme, kouříme či nadužíváme léky, dále tento systém zatěžujeme. A když přidáme ještě častou konzumaci alkoholu, smažených, grilovaných či velmi zpracovaných potravin (myšleny zejména uzeniny, různé pochutiny, sušenky, polotovary a instantní pokrmy), pronikají do našeho těla denně tisíce cizorodých látek s toxickými účinky. A ty je třeba odstranit.

Kdybychom neměli vlastní přirozené detoxikační enzymy a spoléhali se jen na občasné nárazové „detoxikační“ kúry, skončili bychom již dávno akutně či chronicky intoxikovaní. Nejlepší detoxikací je tedy omezení kontaktu s toxickými cizorodými látkami. Nekouření a prakticky úplná abstinence alkoholu je nejjednodušší způsob, jak výrazně snížit působení cizorodých škodlivin

a zajistit tělu dostatečnou kapacitu pro detoxikaci. Úprava pokrmů je také způsob, který zásadně ovlivňuje produkci toxických látek, kdy při úpravě za velmi vysokých teplot vznikají z jinak neškodných látek látky toxické. Nejvíce toxinů vzniká při grilování na přímém ohni, smažení či pečení za vysokých teplot.

JAK PODPOŘIT DETOXIKACI NAŠEHO TĚLA?

Jednoduchým pomocníkem pro podporu detoxikace našeho těla je dodržování zásad správné stravy, jak ukazuje například klasická výživová pyramida, či středomořská strava. Taková strava obsahuje 0,5–1 kg ovoce a zeleniny denně (ta nemusí být jen syrová, mnoho užitečných látek se nachází i v tepelně upravené zelenině) a dále vysoký podíl obilovin s obsahem vlákniny (čočka, fazole, pohanka, quinoa, vločky, celozrnný kuskus a další celozrnné potraviny obsahují kolem 10 g vlákniny na 100 g potraviny v syrovém stavu). Rostlinné potraviny by proto měly tvořit 2/3 naší stravy.

Vláknina je pro odstraňování škodlivin z těla zásadní a její potřebné množství je 25–40 g denně. Vláknina zvyšuje rychlost průchodu tráveniny střevy, a tak snižuje kontakt škodlivin se sliznicí a snižuje dobu, po kterou na naše tělo toxiny působí, či dobu jejich vstřebávání. Některé látky na sebe vláknina přímo váže a zprostředkovává jejich vylučování – jde například o cholesterol, žlučové kyseliny, lipidy atd. Navíc zvyšuje objem tráveniny, a tak vyvolává pocit sytosti, čímž snižuje příjem potravy a mírně brání vzniku obezity.

Vitaminy s antioxidační aktivitou (kyselina askorbová, karotenoidy a tokoferoly), které se vyskytují hojně v rostlinné stravě, také poskytují našim detoxikačním enzymům výraznou pomoc tím, že brání působení škodlivin. Přímo zhašují volné radikály, a tak snižují šanci, že tyto agresivní látky vzniklé mimo jiné působením toxinů poškodí buněčné struktury. Dále podporují diferenciaci a přirozenou apoptózu buněk a brání proliferaci nádorových buněk.

ZAJISTÍ DETOXIKACI „SUPERPOTRAVINY“?

Fenomén tzv. superpotravin je prezentován jako další zaručená cesta ke zdraví a alternativa k detoxikaci pomocí suplementů. A pravdou je, že celá řada rostlinných potravin je opravdu nabitá prospěšnými látkami, které mají protizánětlivé, antioxidační i protinádorové účinky. Ale i zde platí, že pokud do těla denně sypeme velké množství toxinů, ani pravidelná konzumace zázračné superpotravy negativní působení nezvrátí. Navíc kdo dokáže denně jíst brokolici, česnek nebo červenou

řepu? Základem tedy stále zůstává omezit konzumaci toxických látek a až potom nám mohou superpotraviny přinést další benefit v prevenci civilizačních onemocnění.

Velmi užitečnou látkou jsou tzv. Izothiokyanáty, které se hojně vyskytují v brokolici a další košťálové zelenině. Tyto látky jednak brání vzniku karcinogenních látek (např. nitrosaminů z uzenin) a jednak podporují detoxikaci již vzniklých karcinogenů (např. polycyklických aromatických uhlovodíků vznikajících hořením, kouřením, grilováním). Izothiokyanáty podporují aktivitu našich detoxikačních enzymů, zejména glutathion-S-transferázy. Osoby, které mají geneticky sníženou jejich aktivitu, tak výrazně profitují právě z pravidelné konzumace brokolice.

Další zajímavou látkou je tzv. diallyl sulfid v česneku, ten má kromě výrazných protizánětlivých a imunostimulačních účinků vliv i na detoxikaci a prevenci civilizačních chorob. Brání aktivaci karcinogenů prostřednictvím působení na první fázi biotransformace a působením na druhou fázi biotransformace zvyšuje jejich odstraňování z těla.

Selen, esenciální stopový prvek, vykazuje také významný vliv na detoxikaci cizorodých látek. Selen je známý antioxidant, který brání působení volných kyslíkových radikálů a poškozování buněčných struktur. Pokud již k poškození dojde, selen se podílí na opravě buněk a DNA a také brání proliferaci nádorových buněk. Souvisí s aktivitou našeho důležitého antioxidačního enzymu, konkrétně glutathion peroxidázy, kdy lidé s geneticky sníženou aktivitou tohoto enzymu mohou tuto nevýhodu eliminovat právě mírně zvýšenou konzumací selenu. Ten se vyskytuje hojně v para ořechách, dále semenech rostlin, mořských rybách a vnitřnostech.

DETOXIKACI MÁME VE SVÝCH RUKOU NEUSTÁLE

Nejefektivnější detoxikací proto zůstává vedení životního stylu tak, abychom omezili konzumaci a kontakt s toxickými cizorodými látkami a zároveň zajistili vysoký příjem prospěšných, zejména rostlinných látek, které podporují či regenerují aktivitu našich vlastních detoxikačních enzymů. Potom není potřeba podstupovat různé zaručené „detoxikační kúry“ a naše tělo bude přirozeně detoxikovat cizorodé látky tak, jak má, a bude nás chránit před rozvojem civilizačních chorob. A v případě „nezdravého“ životního stylu bude mnohem efektivnější věnovat energii a prostředky právě napravení životního stylu než do nárazových zázračných kúr.

ZE SVĚTA GENETIKY

KLÍČOVÉ RYSY VÝVOJE HLAVY U OBRATLOVCŮ POCHÁZEJÍ OD SPOLEČNÉHO PŘEDKA.

Některé důležité struktury, které jsou klíčové pro formování hlavy obratlovců, se objevily už u společného předka všech strunatců. Toto nečekané zjištění prokázali vědci z Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR při výzkumu kopinatce, který je také strunatcem. Kopinатеc sám má jen tzv. hlavový konec.

ČESKÝ VĚDEC IDENTIFIKOVAL GENY SOUVISEJÍCÍ S DLOUHOVĚKOSTÍ U PSŮ A MÁ ZA CÍL PRODLOUŽIT JEJICH ŽIVOT.

Molekulární biolog a ředitel táborské zoologické zahrady Evžen Korec vede výzkumný tým, který ve spolupráci s Ústavem molekulární genetiky Akademie věd ČR identifikoval geny spojené s dlouhověkostí u dvou psích plemen. Cílem tohoto výzkumu je prodloužit život psů, přičemž vědci plánují rozšířit své studie i na další plemena.





GHC GENETICS

KAZUISTIKA: PRAVDĚPODOBNĚ PATOGENNÍ GERMINÁLNÍ VARIANTA V GENU *PALB2* PROKÁZANÁ U MLADÉ PACIENTKY S KARCINOMEM PRSU VZNIKLÁ DE NOVO

Horská A., Piskáčková T., Krulišová V., Michalovská R., Vlčková Z.
GHC GENETICS s.r.o.

Úvod:

Genetické poradenství a molekulárně genetická analýza pomocí metody NGS (Next Generation sequencing) v současné době umožňuje diagnostiku nádorových predispozic v rodinách pacientů s výskytem nádorových onemocnění v osobní a rodinné anamnéze, a tím zásadně přispívá ke zlepšení a zefektivnění prevence výskytu či závažného průběhu onkologických onemocnění. V rámci onkologické problematiky se setkáváme jak s nádory sporadickými (tedy bez průkazu jednoznačně definované genetické predispozice), a to cca v 90 % případů, tak s nádory dědičnými, podmíněnými germinálními mutacemi v genech asociovaných s tzv. dědičnými nádorovými syndromy.

Jedním z nejčastějších hereditárních nádorových syndromů, se kterým se v genetické ambulanci setkáváme, je Syndrom dědičného karcinomu prsu a vaječníku, tzv. HBOC syndrom (Hereditary Breast and Ovarian Cancer). Je známo vícero genů, které tento syndrom podmiňují, mj. geny *BRCA1*, *BRCA2* a *PALB2*. V naprosté většině případů se u výše zmiňovaných genů jedná o germinální mutace, tedy mutace děděné z generace na generaci s autozomálně dominantní dědičností. Germinální *de novo* mutace v genech *BRCA1/2* jsou mimořádně vzácné, přičemž celosvětově byly dosud popsány pouze v jednotlivých případech. Co se týče genu *PALB2*, dle dostupných zdrojů byla dosud popsána pouze jediná *de novo* germinální mutace v tomto genu.

Níže uvádíme kazuistiku z našeho pracoviště GHC Genetics popisující případ pacientky s karcinodem prsu, která byla na základě osobní anamnézy vyšetřena pro suspektní přítomnost hereditární nádorové predispozice, a byla u ní prokázána *de novo* vzniklá pravděpodobně patogenní mutace v genu *PALB2* (hodnocená jako kauzální ve vztahu ke karcinomu prsu u probandky). **V případě naší kazuistiky se tedy jedná o velmi vzácný případ germinální *de novo* vzniklé mutace genu *PALB2*.**

Kazuistika:

Naší probandkou byla 43letá žena s recentně diagnostikovaným pravostranným karcinodem prsu, po proběhlém operačním řešení, podstupující adjuvantní chemoterapii. V rodině probandky byl dále zjištěn výskyt nádorových onemocnění v paternální linii ve vyšším věku, nebyl zaznamenán žádný výskyt nádorových chorob u osob v nízkém věku (viz Obr. č. 1 – Rodokmen). Probandka na základě osobní anamnézy splnila klinická indikační kritéria pro testování Syndromu hereditárního karcinomu prsu a vaječníku a bylo u ní indikováno molekulárně genetické vyšetření hereditárních nádorových predispozic metodami masivního paralelního sekvencování a digitální MLPA na onkopanelu KAPA HyperCap custom design 4.0 (Roche).

Provedené molekulárně genetické vyšetření prokázalo u probandky v heterozygotním stavu přítomnost sekvenci varianty c.3507dup (p.His1170SerfsTer20) v genu *PALB2* (NM_024675.3), nález byl verifikován sekvencováním dle Sangera z druhého nezávislého vzorku DNA (viz Obr. č. 2).

Obr. č. 3 - Rinat Bernstein Molho et al. *Fam Cancer*. 2020 Apr., *De novo pathogenic germline variant in PALB2 in a patient with pancreatic cancer*

Case Reports

De novo pathogenic germline variant in *PALB2* in a patient with pancreatic cancer

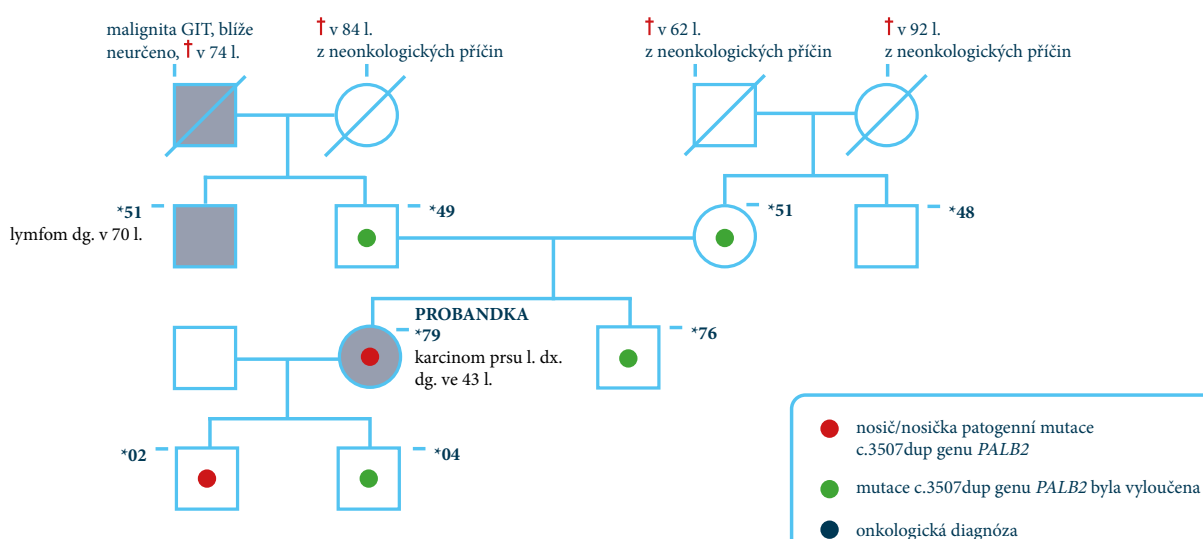
Rinat Bernstein Molho et al. *Fam Cancer*. 2020 Apr.

Show details

Full text links Cite ...

naše laboratoř klasifikovala variantu c.3507dup jako pravděpodobně patogenní (class 4). Výše uvedenou mutaci genu *PALB2* současně pokládáme za kauzální ve vztahu ke karcinomu prsu u probandky. Gen *PALB2* patří mezi predispoziční geny ve vztahu k HBOC syndromu podobně jako geny *BRCA1* a *BRCA2*. Patogenní mutace v genu *PALB2* v heterozygotním stavu jsou spojeny s vysokým rizikem vzniku karcinomu prsu – dle nejnovějších studií je celoživotní kumulativní riziko pro nosičky mutace genu *PALB2* cca 40–60 %.

Obr. č. 1 – rodokmen



Obr. č. 2 – Záznam DNA Dynamo software (Sangerovo sekvenování)



Dědičnost:

Mutace v genu *PALB2* se dědí autozomálně dominantně, tj. pro potomky nosiče mutace bez rozdílu pohlaví platí 50% riziko, že tuto mutaci zdědí. **V naprosté většině případů jsou germinální mutace v tzv. nádorových genech zděděné od jednoho z rodičů; de novo mutace, obzvláště v genech asociovaných s HBOC syndromem, jsou extrémně vzácné.** Z tohoto důvodu jsme v rámci naší uváděné kazuistiky předpokládali výskyt mutace genu *PALB2* u jednoho z rodičů naší probandky (na základě genealogie nebylo možno dědičnou linii určit, oba rodiče probandky ve věku 72 a 75 let jsou onkologicky zdraví a v jejich rodinách nebyl zjištěn výskyt nádorových onemocnění v mladém věku). Prediktivní testování mutace c.3507dup genu *PALB2* bylo doporučeno jak oběma rodičům, tak bratrovi a oběma synům probandky.

Provedené prediktivní molekulárně genetické vyšetření metodou Sangerova sekvenování vyloučilo přítomnost mutace c.3507dup jak u matky, tak u otce probandky. Při analýze jsme následně vyloučili možnost nonpaternity. Výsledek probandky byl současně potvrzen pozitivitou mutace u jednoho z jejích synů; u bratra probandky byla mutace genu *PALB2* shodně jako u rodičů vyloučena. **Varianta c.3507dup genu *PALB2* u naší probandky byla tedy uzavřena jako de novo vzniklá varianta.** Následnou rešerší jsme zaznamenali pouze jeden článek z roku 2020 popisující *de novo* patogenní mutaci genu *PALB2*, konkrétně se jednalo o mutaci c.3455del (p.Pro1152Hisfs*11) prokázanou u pacienta s karcinomem pankreatu (Zdroj: Rinat Bernstein Molho et al. *Fam Cancer*. 2020 Apr., *De novo pathogenic germline variant in PALB2 in a patient with pancreatic cancer*; viz Obr. č. 3). **V našem případě se tedy jedná o velmi vzácný případ germinální de novo vzniklé mutace genu *PALB2*.**



Vystudovala biochemii na Univerzitě Palackého v Olomouci a získala doktorát z analytické chemie. Zaměřila se na studium metabolismu přírodních látek na buněčné úrovni. V zahraničí se věnovala studiu DNA biosenzorů na Suleyman Demirel University v turecké Ispartě. Od roku 2016 pracuje jako vedoucí laboratoře molekulární biologie v GHC Genetics, kde se nejvíce zaměřuje na problematiku onkogenetiky, tedy dědičnosti nádorových onemocnění a syndromologii.

FARMAKOGENETIKA POMÁHÁ PŘEDCHÁZET MYOPATIÍM

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D., Mgr. Hana Sládková Kavínová

Statiny neboli inhibitory HMG-CoA (3-hydroxyl-3-methylglutaryl koenzym A) reduktázy jsou nejvíce předepisované léky v České republice. Kompetitivně inhibují aktivitu enzymu nezbytného pro endogenní tvorbu cholesterolu v játrech, což vede ke snížení hladiny celkového i LDL-cholesterolu v krvi. To významně přispívá ke snižování kardiovaskulárního rizika. V zásadě jsou statiny považovány za bezpečné léky, u části populace však vyvolávají svalové nežádoucí účinky, zejména myopatie, které mohou vést až k rozvoji rhabdomyolýzy. Běžnější projev myopatie v podobě svalové bolesti, slabosti či únavy je častým důvodem, proč pacienti přestanou léky užívat. Prevence vzniku nežádoucích účinků statinů je tak zásadní pro dobrou adherenci k léčbě.

Velká část statinů je metabolizována několika enzymy s dominantní rolí izoenzymu CYP3A4/5. Genetická variabilita tohoto izoenzymu není až tak významná, a tak účinnost statinů ovlivňuje jen minoritně. Mnohem významnější je potom současná administrace silných inhibitorů CYP3A4/5, které mohou způsobit vznik nežádoucích účinků, na což SPC statinů důrazně upozorňuje.

Z pohledu vrozených predispozic je mnohem zásadnější membránový přenašeč OATP1B1 (sodium-independent organic anion transporter protein), důležitá influxní pumpa, která zajišťuje přenos endogenních látek i xenobiotik do buněk. Je kódován genem *SLCO1B1* (solute carrier organic anion transporter, family member 1B1), který je relativně polymorfní a některé varianty genu výrazně ovlivňují aktivitu přenaše-

če. OATP1B1 se nachází na hepatocytech, kde zprostředkovává aktivní intracelulární transport různých aniontů.

Klinický význam v genu *SLCO1B1* má zejména mutace c.521T>C (rs4149056). Její význam je podpořen desítkami studií i farmakogenetickými doporučeními, které v nedávných letech vydala americká, nizozemská i francouzská odborná společnost.

Uvedená varianta genu *SLCO1B1* se nejhojněji vyskytuje právě v evropské (kavkazské) populaci, kdy její zastoupení dosahuje 28 % v heterozygotní formě a 2 % v homozygotní formě.

Nosiči variantní alely genu *SLCO1B1* mají snížený vstup statinu do hepatocytu. Lék je potom méně účinný a kromě toho zůstává v krvi, kde se zvedá jeho plazmatická koncentrace. Ta může být zvýšena až 9×, což výrazně zvyšuje riziko vzniku nežádoucích účinků. Rozdíly v expozici u homozygotních nosičů variantní alely se liší dle typu statinu, viz Tabulka č. 1. Např. při maximální dávce simvastatinu (80 mg/den) je riziko vzniku myopatie u homozygotních nosičů této alely 17× zvýšeno oproti osobám bez uvedené mutace.

Osobám s rizikovým genotypem je proto doporučeno snížit počáteční dávku léku a důsledně sledovat výskyt nežádoucích účinků. V případě nedostatečného účinku je možností zvolit alternativní léky, které nejsou substrátem přenašeče OATP1B1, či kombinaci hypolipidemik. Dále je doporučeno pravidelné měření CK.

Tabulka č. 1 Zvýšení plazmatické koncentrace u homozygotů v %

Statin	dávkování	% zvýšení expozice
Simvastatin	40 mg/den	221 %
Atorvastatin	20 mg/den	162 %
Rosuvastatin	40 mg/den	117 %
Pravastatin	40 mg/den	91 %
Rosuvastatin	10 mg/den	69 %
Fluvastatin	40 mg/den	19 %

VÝSLEDKY STUDIÍ

Souvislost mezi myopatiemi a genetickou predispozicí aktivity přenašeče OATP1B1 byla popsána již v roce 1999. Od té doby máme k dispozici poměrně velké množství dat, které hodnotí přínosy a rizika spojená s vyšetřováním genu *SLC01B1*.

Meta-analýza výzkumného týmu Nguyen a kol. z roku 2023 zahrnující 21 studií a 24 365 účastníků potvrzuje významný pokles účinnosti statinů u nosičů polymorfismu c.521T>C jak v heterozygotním, tak homozygotním stavu. Jiná meta-analýza z roku 2021 se zabývala výskytem myopatií, kdy Turongkaravee a kol. potvrdili významně zvýšené riziko myopatií, a to konkrétně 2,9× u nosičů variantní alely C. Podobně příznivé výsledky ukázala i americká prospektivní studie, kdy ve spolupráci s poskytovateli primární péče byla doporučena dávka a typ statinu dle farmakogenetické predispozice. 64,2 % lékařů doporučení přijalo a úspěšně aplikovalo do praxe.

INDIVIDUALIZACE DÁVKOVÁNÍ DLE GENOTYPU

Aktuální doporučení dle mezinárodní asociace CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) byla vydána roku 2022. Doporučení udává maximální doporučenou dávku statinu tak, aby riziko myopatií zůstalo nízké, viz Tabulka č. 2. Pro správné dávkování je samozřejmě nutné vzít v potaz i další rizikové faktory vzniku myopatií.

Významným rizikovým faktorem vzniku nežádoucích účinků statinů jsou také lékové interakce. Velká část lékových interakcí je způsobena ovlivněním aktivity metabolizačních enzymů či přenašečů léků. Inhibitory přenašeče OATP1B1 jeho

aktivitu výrazně sníží, což způsobí i více než dvojnásobné zvýšení plazmatické koncentrace původního léku v organismu. Přidání dalšího léku (inhibitoru) tedy způsobí vzestup hladiny původního léku a zvýší riziko nežádoucích účinků.

Při užívání statinů proto pozor na inhibitory přenašeče OATP1B1, mezi které patří léky s obsahem následujících účinných látek: atazanavir, cyklosporin A, erytromycin, gemfibrozil, glibenklamid, indometacin, klaritromycin, lopinavir, repaglinid, rifampin, ritonavir, sulfasalazin, telmisartan, ti-pranavir.

Opatrnost je na místě i v případě užívání některých rostlinných extraktů. Pozor zejména na extrakt z ostropestřce mariánského či genistein, které také působí jako inhibitory přenašeče OATP1B1 a mohou zvyšovat koncentraci statinu v krvi.

ZÁVĚREM

V říjnu 2024 byla publikována další z řad studií, které potvrzují i ekonomickou návratnost farmakogenetického testování v klinické praxi. Dle této studie bylo u osob léčených na základě farmakogenetických doporučení o 39 % méně hospitalizací a o 39 % méně návštěv pohotovosti oproti osobám léčeným standardně bez znalosti farmakogenetických predispozic. Farmakogenetické doporučení nyní máme k dispozici i v případě statinů, které jsou nezbytným nástrojem ke snižování kardiovaskulárního rizika pacientů s hypercholesterolemií. Jelikož kardiovaskulární onemocnění jsou stále na prvním místě v žebříčku mortality, je třeba hledat různé cesty, jak zvýšit adherenci pacientů k léčbě, a tím i její účinnost. A farmakogenetika nám tuto možnost nabízí.

Tabulka č. 2 Maximální doporučené denní dávky statinů dle genotypu pacienta

Název účinné látky	Heterozygotní nosiči	Homozygotní nosiči
Atorvastatin	40 mg	20 mg
Fluvastatin	40 mg	40 mg
Lovastatin	Zvolte alternativu nebo max. 20 mg	Zvolte alternativu
Pravastatin	40 mg	40 mg
Rosuvastatin	20 mg	20 mg
Simvastatin	Zvolte alternativu nebo max. 20 mg	Zvolte alternativu

TIPY A TRIKY NA ZDRAVÝ ŽIVOTNÍ STYL

VÍTE, JAKÝ JE DRUHÝ NEJPOČETNĚJŠÍ MIKROBIOM V TĚLE?

Ačkoliv přímá příčinná souvislost nebyla prokázána, existuje silná korelace mezi špatným stavem ústního mikrobiomu, záněty dásní a dalšími zdravotními problémy. Podle nejnovějších výzkumů zdraví úst ovlivňuje náš organismus více, než se dříve myslelo. Už dlouho je znám negativní vliv na kardiovaskulární systém, ale nově byla prokázána souvislost i s neplodností. Studie ukazují, že u 70 % párů, které měly problémy s početím, došlo po léčbě zánětů dásní a optimalizaci ústního mikrobiomu k úspěšnému početí v průměru o dva měsíce dříve než u neléčených párů.

Nový výzkum naznačuje i možnou souvislost mezi špatným stavem ústního mikrobiomu a rakovinou prsu. U některých žen byly v prsní tkáni nalezeny bakterie typické pro ústní dutinu (např. *Fusobacterium nucleatum*), které mohou prostřednictvím zánětlivých a imunitních reakcí ovlivnit vývoj rakoviny. Přestože přímá kauzální vazba zatím nebyla potvrzena, je zřejmé, že zdraví ústní dutiny může hrát roli v celkovém zdraví těla, včetně prevence určitých typů rakoviny. Starostlivost o naši ústní dutinu je tedy zásadní.

- ✓ KUPTE SI DOBRou ZUBNÍ PASTU, ÚSTA NEVYPLACHUJTE VODOU PO ČIŠTĚNÍ
- ✓ SLADKÉ JEZTE OBČAS A MINIMÁLNĚ 30 MIN POTÉ SI VYČISTĚTE ZUBY

NEJEDNÁ SE O LÉKAŘSKOU RADU A NEMUSÍ BÝT APLIKOVATELNÁ NA KAŽDÉHO. ZMĚNU ŽIVOTNÍHO STYLU VŽDY KONZULTUJTE SE SVÝM OŠETŘUJÍCÍM LÉKAŘEM.

PRO VAŠE POBAVENÍ

KŘÍŽOVKA

ZÁKLADNÍ PRINCIPY DĚDIČNOSTI BYLY POPRVÉ
POPSÁNY RAKOUSKÝM MNICHEM A VĚDCEM

POMŮCKA: AKAI, ANTI, DEANA, KIA	SILNICE NA SLOUPECH	1. DÍL TAJENKY	OSOBNÍ ZÁJMENO	ÚŘAD PRO LETECTVÍ USA ZKR.		ZNAČKA KOREJ- SKÉHO AUTA	INICIÁLY PĚVKYNÉ DESTINNOVÉ	2. DÍL TAJENKY	OBDOBA
??? ERVÍN KISCH					TÁBOŘIŠTĚ				
LESNÍ ZVÍŘE					VZNEŠENÁ MYŠLENKA TECH.-HOSP. PRACOVNÍK				
VYZNAVAČ BOHA							ČÍSLO NĚM. ZKR. EVAKUOVANÝ ČLOVĚK		
AKADEMICKÉ GYMNÁZIUM ZKR.			ZN. AMPÉR- HODINY ZN. HYGIEN. POTŘEB			EDUARD DOMÁCKY V POŘÁDKU HOVOR.			
ZVLÁŠT NÁREČNĚ				ROZKAZ PODSTATY					
ZÁPIS JEDNOHO HLASU					ČESTNĚ ARTUR DOMÁCKY				
JMÉNO HEREČKY HORVÁT- HOVÉ						SLONÍ ZUB ZN. ZVUKO- TECHNIKY			
INICIÁLY REŽISÉRA MOSKALYKA			DUŠEVNÍ OTŘES INIC. VĚDCE PURKYNĚ						
	ÚSTŘEDNÍ RADA ZKR.	ŽENSKÉ JMÉNO 5. 12. SOLMIZAČNÍ SLABIKA						UKAZOVACÍ ZÁJMENO	TYP RUSKÝCH LETADEL
UNIKAJÍCÍ POPÍLEK					PROTI RECKY				
PŘÍRODNÍ VODY					JIHO- EVROPAN				



GHC Genetics, s.r.o.

V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8 (klientské centrum) | Krakovská 581/8, 110 00 Praha (sídlo společnosti)
info@ghcgenetics.cz | +420 800 390 390, 234 280 280 | ghcgenetics.cz

REGIONÁLNÍ OBCHODNÍ ZASTOUPENÍ

Zuzana Červenková
Business Manager
cervenkova@ghcgenetics.cz
+420 739 020 400

Petr Janíček
Key Account Manager
Východní Čechy
janicek@ghcgenetics.cz
+420 723 271 138

Zdeněk Krejčí
Key Account Manager
Severní Morava
krejci@ghcgenetics.cz
+420 722 955 363

David Šeptun, Dis.
Key Account Manager
Jižní Morava, Jižní Čechy
septun@ghcgenetics.cz
+420 608 460 260

Martin Vavřínek, Dis.
Key Account Manager
Praha
vavrinec@ghcgenetics.cz
+420 602 585 440

Helena Morysová
Key Account Manager
Hradec Králové, Pardubice
morysova@ghcgenetics.cz
+420 720 968 425

Michaela Ludvíková
Key Account Manager
Hradec Králové, Pardubice
michaela.ludvikova@prenet.cz
+420 607 301 398

Romana Krátká
Key Account Manager
Praha sever
kratka@ghcgenetics.cz
+420 607 044 317



ODHALTE RIZIKO KARDIOVASKULÁRNÍCH ONEMOCNĚNÍ VČAS S TESTEM KARDIOGEN®

Posuňte péči o své pacienty díky testu CardioGen®. Tento inovativní genetický test **identifikuje predispozice ke vzniku onemocnění srdce a cév** ještě před objevením příznaků.

Kardiovaskulární choroby, jako je ateroskleróza či trombóza, ohrožují zdraví pacientů **a mohou vést k infarktu či mrtvici**. CardioGen® umožňuje včasné odhalení rizik a doporučení preventivních opatření na míru.

CO KARDIOGEN® NABÍZÍ?

Analýzu rizikových genů a doporučení prevence.
Rychlé výsledky do 10 pracovních dnů.

Prevence je klíčem k ochraně zdraví. S CardioGen® získáte nástroj pro efektivní prevenci a péči o kardiovaskulární zdraví.

ghcgenetics.cz