

GHC GENETICS



Provádíme děti onkologickou léčbou

Eliška Podzímková
s. 10–15

Syndrom juvenilní polypózy

MUDr. Veronika Krulišová, Ph.D.
s. 8–9



ghcgenetics.cz

ODHALTE VZÁCNÁ DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ S TESTEM KLINICKÝ EXOM

Klinický exom je panel více než 4500 genů souvisejících s dědičnými onemocněními člověka. Vybrané geny byly určeny odborníky na základě mezinárodních databází HGMD, OMIM a ClinVar.

Díky moderní metodě masivně paralelního sekvenování (NGS) umožňuje klinický exom:

- Efektivní genetickou diagnostiku
- Odhalení nových genetických predispozic k závažným nemocem
- Získání komplexního obrazu o genetickém základu onemocnění

KOMU JE TEST URČEN?

- Pacientům se vzácnými dědičnými onemocněními
- Osobám s podezřením na onemocnění s heterogenní genetickou složkou
- Rodinám, kde je žádoucí presymptomatická DNA diagnostika

Specifikace	4504 vybraných genů
Typ vzorku	Krev (periferní)
Indikace	Lékařská genetika
Dostupnost	Pouze po konzultaci s klinickým genetikem
Doba dodání	Do 6 měsíců



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29



OBSAH

04

ROZHOVOR S KOLEGOU

Daniel Duroň

07

ZAJÍMAVOSTI OD NÁS

08

SYNDROM JUVENILNÍ POLYPÓZY

MUDr. Veronika Krulišová, Ph.D.

10

PROVÁDÍME DĚTI ONKOLOGICKOU LÉČBOU

Eliška Podzimková

16

VYŠETŘENÍ KIR/HLA-C PŘI OPAKOVANÉM SELHÁNÍ IMPLANTACE EMBRYA

RnDr. Miroslav Fišer

18

PCOS A ENDOMETRIÓZA: ČASTO ZAMĚŇOVANÉ PORUCHY

Ing. Veronika Fišnerová

20

BANK ID: DATA NAŠICH PACIENTŮ NÁM NEJSOU LHOSTEJNÁ

Aleš Pechanec

24

OPRAVDU MLÉKO ZAHLEŇUJE A DALŠÍ MÝTY VE VÝŽIVĚ

Mgr. Hana Sládková Kavínová



Milí čtenáři,

vítáme vás u letního vydání našeho čtvrtletníku, který i tentokrát přináší řadu inspirativních a odborně hodnotných témat z oblasti genetiky, prevence i mezilidského přístupu v medicíně.

Začneme rozhovorem s kolegou Danielem Duroněm, který stojí za vizuální podobou mnoha našich materiálů. Dozvíte se, jak se introvertní grafik dokáže uplatnit v dynamickém prostředí zdravotnického marketingu, jak se jeho práce proměňuje pod vlivem vědecké odbornosti nebo třeba kdo je jeho parťák Akashi.

Z genetických témat vás čeká kazuistika MUDr. Veroniky Krulišové, Ph.D., na téma juvenilní polypóza (vzácný hereditární syndrom s rizikem kolorektálního karcinomu) a také článek o vyšetření KIR/HLA-C, které může odhalit imunogenetické příčiny poruch plodnosti, který si připravil RnDr. Mirek Fišer z PRENETu.

Představíme vám také projekt Plešouni, který GHC Genetics nově podporuje. Jde o unikátní animovaný seriál kombinovaný s aplikací pro děti s onkologickým onemocněním. Díky osobní zkušenosti autorky Elišky Podzimkové a multidisciplinárnímu týmu má projekt potenciál změnit způsob, jakým mluvíme s dětmi o vážných tématech – ať už jste lékař, rodič, učitel, nebo pacient.

Děkujeme vám za vaši přízeň a věříme, že se vám toto číslo bude líbit.

S přáním krásného léta
Zuzana Červenková
Obchodní ředitelka

REDAKCE

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

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



ROZHOVOR S KOLEGOU

Daniel Duroň, grafik

i BIO

Je grafikem, web designérem, kameramanem a fotografem ve společnosti GHC Genetics od roku 2018. Zkušenosti nasbíral jak v terénu, během dlouhodobého působení ve filmové a reklamní branži, tak studiem na Art And Design Institute. Jeho široká odbornost v několika oborech z něj dělá vysoce hodnotného zaměstnance.



CO TĚ PŘED ŠESTI LETY PŘIVEDLO PŘÁVĚ DO GHC GENETICS?

Na doporučení kamaráda, který měl ve mně velikou důvěru, jsem se přihlásil do výběrového řízení, kterým jsem úspěšně prošel. Bral jsem to jako skvělou příležitost a možnost se profesně rozvíjet. Myslím, že to bylo dobré rozhodnutí, za tu dobu jsem se naučil více než za celou studijní epochu. A učení nekončí, každý rok vidím posun, když se ohlédnu zpět.



JAK VYPADÁ TVŮJ BĚŽNÝ PRACOVNÍ DEN?

Jsem ranní ptáče, takže do kanceláře většinou dorazím již na 6.30, nasnídám se a dám si kávu. V 7 hodin se jdu podívat do programu Asana, kam mi kolegové zadávají úkoly, a rozvrhnu si práci na den tak, abych vše splnil v termínu. Rána mám nejradši, protože mě neruší hluk jinak rušné kanceláře. Často se stává, že mi plán naruší urgentní nečekaná zadání, přesto ctím termíny, které jsou dané v Asaně. Z práce odcházím po 17. hodině, kdy je optimální čas pro mého pejska na procházku.



JSOU NĚJAKÉ VÝZVY, KTERÉ S SEBOU NESE GRAFICKÁ TVORBA V OBLASTI MEDICÍNY A GENETIKY OPROTI JINÝM OBORŮM?

Ano, nese. Především co se týká odborných ilustrací, fotografií a udržení balancu mezi zábavnou atraktivní grafikou a odborností. Je nutné držet serióznost, která u závažných odborných

témat netrivializuje dané téma. Máme ale i více lifestyleové produkty, kde je možné více pustit uzdu kreativitě.



S JAKÝMI ODBORNÍKY (NAPŘ. LÉKAŘI, VĚDCI) NEJČASTĚJI SPOLUPRAČUJEŠ A JAK OVLIVŇUJÍ TVOJI KREATIVNÍ PRÁCI?

Mimo marketing nejvíce komunikuji s paní primářkou, se kterou často tvoříme odborné brožury nebo letáky pro klienty. Tím, že řešíme především texty, tak moje grafická práce není extra ovlivněná, občas se stane, že dostanu podnět zvolit jinou fotografii nebo upravit infografiku. Myslím, že je to také tím, že jsem tu již dlouhou dobu a jsme sehnání.



JAK DŮLEŽITÁ JE PODLE TEBE VIZUÁLNÍ STRÁNKA PŘI KOMUNIKACI SLOŽITÝCH GENETICKÝCH TÉMAT LAICKÉ VEŘEJNOSTI?

Myslím, že je zásadní, aby byla přívětivá a neohrožující. Ale myslím, že nejdůležitější je komunikace, kterou s klientem vykonává lékař. Grafická stránka dodává důvěru a profesionalitu instituci, ale přesto nejvíc člověk dá na slovo odborníka.



MÁŠ NĚJAKÝ OSOBNÍ TVŮRČÍ RITUÁL, KTERÝ TI POMÁHÁ ZAČÍT PRACOVAT NA NOVÉM GRAFICKÉM NÁVRHU?

Většinou na procházce nebo při řízení dostávám nápady. U počítače spíše již tvořím. Často také pomáhá se k věcem vracet po nějakém čase – to se týká kreativních věcí, tech-



nické věci jako úpravy žádank, prezentace nebo textové úpravy v tištěných materiálech nepotřebují časový odstup. Jinak nejsem člověk mnoha rituálů.



V PRÁCI JSI ZNÁM JAKO NEROZLUČNÁ DVOJKA SE SVÝM PEJSKEM, MŮŽEŠ NÁM HO PŘEDSTAVIT?

Ano, je to tak, nikdy nejsme odloučení. Jmenuje se Akashi, je mu 10 let a je to shiba – japonská rasa, která je známá pro svoji unikátní povahu. Má svoji hlavu, ale zároveň skvěle zvládá fungovat, kamkoliv přijde. Je zvyklý jezdit i na kongresy a poslouchat přednášky. V kanceláři spí a účastní se interních porad. Je to nejlepší parťák, jakého bych si mohl přát. Oba milujeme přírodu, hory a zimu. A u filmu se také rád válí. Tematická genetická zajímavost je, že shiba je jedna z nejméně domestikovaných ras, která má nejvíce podobné geny vlkovi. Je to dáno tím,

že Japonci ctí tradice, a tím pádem nešlechtili psy jako Evropané. Bohužel během druhé světové války málem vymřeli, dnes je linie plemene shiba zachráněna pár jedinci, kteří přežili.



VÍME, ŽE OBČAS JE POTŘEBA RYCHLE A PRUŽNĚ REAGOVAT V RÁMCI MARKETINGOVÉ KOMUNIKACE. VZPOMENEŠ SI NA NĚJAKÝ REKORDNÍ ČAS, DOKDY JSI MUSEL ODEVZDAT NĚJAKÝ PROJEKT

A JAKÝ TO BYL?

Určitě období pandemie Covid. Věci se měnily z hodiny na hodinu a také jsme otevírali jedno odběrové místo za druhým. Bylo potřeba rychle reagovat na vše. Od prohlášení po vydávání nových pravidel a branding odběrových míst. V té době jsme pracovali skoro nepřetržitě. Nyní se urgentní řešení především týká několika webových stránek, které mám pod správou, tvorby prezentací nebo úprav žádank.



JAK SI JAKO INTROVERT ORGANIZUJEŠ PRÁCI V TÝMU? CO TI POMÁHÁ, ABY TI BYLO DOBRĚ I V KOLEKTIVU?

Tím, že jsem jako grafik solitér, tak komunikace s ostatními není tak častá a intenzivní. Většinou dostanu zadání, vytvořím prvotní návrh, pošlu do týmu a poté zapracuji připomínky. Nejefektivnější jsou poznámky v PDF, kdy vidím přesně, o co se jedná a kde je potřeba úprava. Přesto se mi nejlépe pracuje z domova, kde je klid a neruší mě ruch kanceláře a přítomnost lidí. Výjimkou jsou creative seassions, které jsou velmi přínosné, kdy se bavíme, co a jak chceme komunikovat. Tím se všichni naladíme na stejnou linii, jak obsahovou, tak vizuální. Jednou za rok máme extensivní 4denní, kde řešíme strategii na příští rok.



CO RÁD DĚLÁŠ VE VOLNÉM ČASE, KDYŽ ZROVNA NETVOŘÍŠ GRAFIKU?

Nejraději chodím a miluji filmy. S pejskem máme tradici, že každou neděli jezdíme na Kokořínsko, kde si dáváme velkou procházku. I přes týden ale nachodíme alespoň 10 km denně. Plus rád pracuji na zahradě. Jako pasivní odpočinek mám filmy, pro které mám slabost odjakživa. Nějaký čas jsem i pracoval u filmu. Jsem také trochu gearhead – jsem schopný hodiny koukat na videa a dokumenty o filmové technice a počítačích.



JAK TĚ OVLIVŇUJE VEGANSKÝ ŽIVOTNÍ STYL VE TVÉM VNÍMÁNÍ SVĚTA A PRÁCE?

Upřímně to již ani nijak nevnímám, spousta lidí si myslí, že je to těžké a že trpím, ale pro mě je to již přirozeností.

Cítím se skvěle, nemusím se omezovat, co se týče množství, a celkově mám dobrý pocit. Nemyslím si, že mám právo jakémukoliv stvoření vzít život. V dnešní době většině z nás nejde o přežití, není tedy nutné jíst maso ani mléčné produkty, protože je tolik možností co jíst a být zdravý. Mohl bych se rozepsat o masovém a mléčném průmyslu, ale myslím, že většina lidí to již ví. Často se mi stává, že když řeknu, že jsem vegan, tak je to lidem nepříjemné, myslím, že většina lidí nechce ubližovat zvířatům a není pro utrpení zvířat, ale nemají sílu a vůli to změnit nebo si něco odepřít, a já na to svým životním stylem neúmyslně poukazuji.



JAKÉ PRINCIPY BIOHACKINGU SE TI OSVĚDČILY V KAŽDODENNÍM ŽIVOTĚ? MOHL BYS DÁT PŘÍKLAD?

Zásadní je pro mě režim, chodit spát ve stejnou dobu a vstávat ve stejnou dobu. Co se týče doplňků stravy, tak kreatin, L-Glutamin a elektrolyty se mi velice osvědčily. Od puberty trpím na migrény, a pokud vše dodržuji a beru tyto doplňky, tak je vše v pořádku. Dále taky nepiji alkohol, jak ze zdravotních důvodů, tak jako bojkot společenské tolerance této drogy.

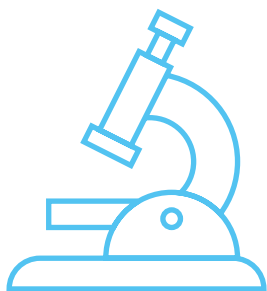


JE NĚCO, CO BY SIS CHTĚL VYZKOUŠET MIMO OBLAST GRAFICKÉHO DESIGNU?

Ano, chtěl bych se naučit pracovat se dřevem a tvořit něco ve fyzickém světě. Tento rok se chystám svépomocí stavět garážové stání a zahradní domek. Na to se těším, na celý proces od návrhu po realizaci. Také bych si rád někdy zkusil natočit plnohodnotný film, ale to je spíše snem než reálnou šancí.



ZAJÍMAVOSTI OD NÁS



SOPHIA GENETICS INNOVATION SUMMIT

Vedoucí naší laboratoře Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D., se 12.–14. 5. 2025 zúčastnila na pozvání firmou [Sophia Genetics](#) jejich kongresu k inovacím v genetice.

Kongres pořádala firma Sophia Genetics pro vybrané zástupce z oblasti genetiky, farmacie a dalších zdravotnických oborů ve Švýcarsku, ve městě Ženeva. Celý kongres byl zaměřen převážně na novinky ve využití AI pro hodnocení exomového a celogenomového sekvenování. Na summitu byla předvedena nenovější verze softwaru Sophia DDM, kterou nyní využívá i naše laboratoř pro hodnocení vzorků z exomového sekvenování. Využití této nové verze aplikace s AI podporou bude zrychlovat a zpřesňovat hodnocení pacientů.

POLIKLINIKA PROSEK SLAVILA 40. LET

15. 5. se před prostorem Polikliniky Prosek konal DEN ZDRAVÍ ke 40. výročí polikliniky. Od roku 1985 pomohla statisícům pacientů a stala se neodmyslitelnou součástí života obyvatel Prahy 9 – a my jsme byli hrdí, že jsme mohli být součástí této historické oslavy!

V našem stánku jsme si s vámi povídali o genetice, prevenci i budoucnosti zdravotní péče. Návštěvníci si také mohli nechat změřit hladinu základních zdravotních ukazatelů, anebo zakoupit naše genetické testy za zvýhodněné ceny. Děkujeme za každé setkání a vaši přízeň.



KAZUISTIKA: Syndrom juvenilní polypózy – méně známý hereditární nádorový syndrom

MUDr. Veronika Krulišová, Ph.D.



Úvod:

Syndrom juvenilní polypózy (JPS; # OMIM 174900) je vzácné autozomálně dominantní genetické onemocnění, které je charakterizováno výskytem mnohočetných juvenilních polypů v trávicím traktu, přičemž nejčastěji je postiženo tlusté střevo a rektum. Vzácněji se juvenilní polypy objevují v tenkém střevě nebo žaludku. V případě, že je postižen celý průběh trávicí trubice, hovoříme o generalizované juvenilní polypóze.

Termín „juvenilní“ je odvozen od histopatologie polypu, značí vývojovou nezralost tkáně, nevztahuje se k věku pacienta. Juvenilní polypy jsou hamartomy, které vznikají v důsledku abnormálního růstu běžně se vyskytujících komponent v dané tkáni, jsou tvořeny edematózním zánětlivým stromatem, do kterého jsou vnořeny hlenem vyplněné dilatované žlázy vystlané epitelem. Jde primárně o benigní léze, ovšem s rizikem maligního zvratu. V průběhu života je výrazně zvýšeno riziko kolorektálního karcinomu a karcinomu žaludku (5, 2, 3). Makroskopicky jsou polypy různě velké, přisedlé i stopkaté.

Odhady roční incidence pro JPS se pohybují v rozmezí 1 : 100 000 až 1 : 160 000 (7, 9). Onemocnění je způsobeno patogenními a pravděpodobně patogenními germinálními variantami (tj. mutacemi) v genech *BMPRI1A* a *SMAD4*, které jsou odpovědné za regulaci růstu a diferenciaci buněk v těle. Mutace ve výše uvedených genech vedou k abnormálnímu růstu buněk ve sliznici trávicího traktu, což způsobuje tvorbu polypů. Až 50 % případů JPS je dáno rodinným výskytem (8), zbylé případy jsou způsobeny mutacemi vzniklými *de novo*.

Onemocnění se nejčastěji projevuje v dětství. V některých případech mohou být příznaky patrné až v dospívání nebo rané dospělosti. Množství polypů je variabilní (jde o jednotky až stovky polypů), a to i v rámci jedné rodiny.

Klinické projevy JPS závisí na velikosti a lokalizaci polypů. Mezi hlavní příznaky patří krvácení do stolice z polypů. Dlouhodobé krvácení může vést k rozvoji anémie z nedostatku železa. Dalším častým příznakem jsou bolesti břicha, průjem nebo zácpa, prolaps rektálního polypu. Rizikem je i střevní obstrukce.

V případě klinicky významných variant v genu *BMPRI1A* jsou projevy omezeny pouze na zažívací trakt, u klinicky významných variant v genu *SMAD4* bývají u některých pacientů kromě polypů zažívacího traktu přítomny projevy hemoragických teleangiektázií.

Diagnóza JPS je stanovena na základě klinického vyšetření, endoskopických nálezů a genetického testování. Pro stanovení diagnózy existují následující kritéria (6):

- 5 a více juvenilních polypů v oblasti kolon či rekta,
- mnohočetné juvenilní polypy po celé délce zažívacího traktu,
- přítomnost jakéhokoli množství juvenilních polypů a pozitivní rodinná anamnéza,
- nález patogenní či pravděpodobně patogenní varianty v genu *SMAD4* či *BMPRI1A*.

Zvýšené celoživotní riziko jak kolorektálního karcinomu, tak karcinomu žaludku bylo dokumentováno v několika studiích:

Howe a kolektiv uvádějí 38% celoživotní riziko rozvoje kolorektálního karcinomu a 21% riziko karcinomu horní části gastrointestinálního traktu (4). Brosens a kolektiv uvádějí celoživotní riziko vzniku kolorektálního karcinomu 38,7 % s průměrným věkem 43,9 let (3). U malého počtu pacientů s JPS byl pozorován výskyt karcinomu pankreatu a karcinomu tenkého střeva (4, 11). Výskyt karcinomu žaludku je pozorován ve výrazně vyšší frekvenci u nosičů patogenních a pravděpodobně patogenních variant v genu *SMAD4* než u nosičů patogenních a pravděpodobně patogenních variant v genu

BMPR1A (1).

Ošetřující lékaři se soustředí na pravidelné sledování a odstranění polypů. Prognóza pacientů se syndromem juvenilní polypózy závisí na rozsahu onemocnění a na včasnosti diagnostiky a léčby. Pokud jsou polypy pravidelně monitorovány a odstraňovány, lze významně snížit riziko komplikací a malignity. Pokud je výskyt polypů vysoký, může být nutné provést kolektomii. Důležitou součástí péče o pacienty je genetické poradenství.

Kazuistika:

Probandem je 17letý pacient, u kterého byl recentně zjištěn výskyt vícečetných střevních polypů – v celé délce kolon jsou četné přisedlé polypy, v transverzu 1 stopkatý polyp, v rektu široce přisedlý plošný polyp. Koloskopické vyšetření proběhlo z důvodu přítomnosti krve ve stolici. Proband přichází ke genetické konzultaci pro podezření na Familiární adenomatózní polypózu. Rodiče probanda v návaznosti na průkaz polypů u syna také podstoupili koloskopii, přítomnost polypů u nich prokázána nebyla.

U probanda bylo indikováno vyšetření genů asociovaných s Familiární adenomatózní polypózou (gen *APC*) a dalšími střevními polypózami (geny *MUTYH*, *SMAD4*, *BMPR1A* atd.) v rámci onkopanelu (panel genů, který obsahuje více než 80 genů asociovaných s dědičnými nádorovými syndromy).

Molekulárně genetické vyšetření prokázalo u probanda v heterozygotním stavu pravděpodobně patogenní variantu c.1231G>A (p.Glu411Lys) genu *BMPR1A*. Tato varianta již byla popsána v mezinárodní mutační databázi ClinVar jako pravděpodobně patogenní, v odborné literatuře byla varianta c.1231G>A genu *BMPR1A* popsána u pacienta s juvenilní polypózou tlustého střeva (10). Nalezenou variantu v genu *BMPR1A* považujeme u probanda za kauzální s ohledem na přítomnost střevních polypů. Jiná významná varianta nebyla v dalších vyšetřovaných genech nalezena. U probanda byla stanovena diagnóza JPS a byla mu doporučena specializovaná dispenzarizace.

K objasnění původu nalezené varianty v genu *BMPR1A* (zděděná či *de novo*) bylo provedeno cílené vyšetření varianty c.1231G>A genu *BMPR1A* u obou rodičů probanda metodou Sangerova sekvenování. Provedeným vyšetřením byla u obou rodičů probanda vyloučena varianta c.1231G>A genu *BMPR1A*. Výsledek molekulárně genetického vyšetření je ve shodě s absencí polypů u rodičů probanda.

U probanda předpokládáme vznik varianty v genu *BMPR1A* *de novo*, event. se u jednoho z rodičů může varianta v genu *BMPR1A* vyskytovat v mozaice.

Dědičnost nalezené mutace je autozomálně dominantní. Riziko, že budoucí potomci probanda zdědí mutaci v genu *BMPR1A* způsobující JPS, je tedy 50 %. Probandovi je prekoncepčně doporučena genetická konzultace společně s partnerkou. V případě plánování gravidity cestou IVF je možné preimplantační genetické testování embryí, v případě přirozené koncepce je možné invazivní prenatální vyšetření plodu v časném stadiu gravidity partnerky (biopsie choriových klků).

Závěr:

V současné době je známa řada genů asociovaných s rozvojem polypózy gastrointestinálního traktu. Metody založené na principu masivního paralelního sekvenování umožňují vyšetření více genů současně, čímž umožňují relativně rychle objasnit diagnózu na úrovni DNA i u méně častých příčin polypóz.

Nálezem kauzální mutace v genu *BMPR1A* byla objasněna molekulární podstata střevních polypů u našeho pacienta a byla mu doporučena dispenzarizace na specializovaném pracovišti.

Prognóza pacientů se syndromem juvenilní polypózy závisí na rozsahu onemocnění a na včasnosti diagnostiky a léčby. Pokud jsou polypy pravidelně monitorovány a odstraňovány, lze významně snížit riziko komplikací a malignity. Důležitou součástí péče o pacienty s tímto syndromem je genetické poradenství včetně vysvětlení reprodukčních možností.

1) Aretz S, Stienen D, Uhlhaas S, Stolte M, Entius MM, Loff S, Back W, Kaufmann A, Keller KM, Blaas SH, Siebert R, Vogt S, Spranger S, Holinski-Feder E, Sunde L, Propping P, Friedl W: High proportion of large genomic deletions and a genotype phenotype update in 80 unrelated families with juvenile polyposis syndrome. *J Med Genet.* 2007, 44: 702–709.

2) Boland CR, Yurgelun MB. Historical perspective on familial gastric cancer. *Cell Mol Gastroenterol Hepatol*, 2017, 3: 192–200.

3) Brosens LA, van Hattum A, Hyland LM, Iacobuzio-Donahue C, Romans KE, Axilbund J, Cruz-Correa M, Tersmette AC, Offerhaus GJ, Giardiello FM. Risk of colorectal cancer in juvenile polyposis. *Gut*. 2007, 56: 965–967.

4) Howe JR, Mitros FA, Summers RW. The risk of gastrointestinal carcinoma in familial juvenile polyposis. *Ann Surg Oncol*. 1998, 5: 751–756.

5) Chow E, Macrae F. Review of juvenile polyposis syndrome. *J Gastroenterol Hepatol*. 2005, 20, 1634–1640.

6) Larsen Haidle J, MacFarland SP, Howe JR. Juvenile polyposis syndrome. 2003 [updated 2022 Feb 3]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025.

7) Latchford AR, Neale K, Phillips RK, Clark SK. Juvenile polyposis syndrome: a study of genotype, phenotype, and long-term outcome. *Dis Colon Rectum*. 2012, 55: 1038–1043. Manfredi M. Hereditary hamartomatous polyposis syndromes: understanding the disease risks as children reach adulthood. *Gastroenterol Hepatol (N Y)*. 2010, 6: 185–196. Orphanet: Juvenile polyposis syndrome. (n.d.). Retrieved March 5, 2025, from <https://www.orpha.net/en/disease/detail/2929>

8) Pyatt RE, Pilarski R, Prior TW. Mutation screening in juvenile polyposis syndrome. *J Mol Diagn*. 2006, 8: 84–88. Walpole IR, Cullity G. Juvenile polyposis: a case with early presentation and death attributable to adenocarcinoma of the pancreas. *Am J Med Genet*. 1989, 32: 1–8.



BIO

Eliška Podzimková je česká ilustrátorka, animátorka a režisérka, známá především svou tvorbou, která propojuje fotografii s animací. Proslavila se mimo jiné projektem *Animating Prague* a spoluprací s americkým hercem Elijah Woodem na vizuální podobě rozhovorů v magazínu *Vogue*. Za sebou má také práci na vlastních autorských filmech a výtvarných projektech, např. ilustrované vydání *Malého prince* doplněné o animaci přes rozšířenou realitu. Věnuje se projektům s přesahem do edukace a osvěty – mj. jako autorka oceňovaného projektu *Plešouni*, který hravou formou seznamuje děti s onkologickou léčbou.

PROVÁDÍME DĚTI ONKOLOGICKOU LÉČBOU

Eliška Podzimková

JAK VZNIKL NÁPAD VYTVOŘIT PLEŠOUNY A JAKÁ BYLA VAŠE OSOBNÍ MOTIVACE?

Nápad na Plešouny se zrodil jednoho odpoledne na zahradě u mé bývalé onkoložky Lucie Hrdličkové. Projekt vychází z mé osobní zkušenosti s rakovinou, kterou jsem prodělala v patnácti letech.

Přirozeně se k této zkušenosti během života opakovaně vracím a přemýšlím, jak ji přetavit do něčeho, co by mohlo pomoci dalším pacientům, jejich rodinám a celé společnosti, kterou tato diagnóza může zasáhnout.

Plešouni jsou projektem, na kterém pracuji už delší dobu. Procházejí dlouhým vývojem, ale už teď se ukazuje, že mají potenciál stát se užitečnou pomůckou – nejen pro pacienty, ale i pro lékaře. Z reakcí odborníků vím, že by tento typ vizuálního materiálu sami rádi využívali v komunikaci s pacienty.

Projekt totiž pomáhá překlenout komunikační propast mezi lékařem a dítětem – překládá odborná slova do hravého a srozumitelného jazyka a hlavně je hravě vizualizuje.

Hlavním cílem Plešounů je odbourávat zbytečný strach. Pomocí faktů a hravého vysvětlování usilujeme o to, aby děti i jejich blízcí pochopili, co se s nimi děje, a měli větší pocit jistoty a bezpečí v náročné situaci, kterou si nikdo dobrovolně nevybere.

JAKOU ROLI HRAJE TVOJE OSOBNÍ ZKUŠENOST V CELKOVÉ FILOZOFII PROJEKTU?

V současnosti projekt vzniká ve spolupráci se scenáristkou Monikou Hassan, pro kterou je právě tato au-

tenticita klíčová. To, že jsem si nemocí sama prošla, dává příběhu osobní rozměr, který nelze nahradit, v tom má pravdu, i když se tomu často bráním a nechci projekt vztahovat na sebe.

Zároveň si však tvůrčí tým dobře uvědomuje, že každá zkušenost s nemocí je jiná. Neustále totiž zdůrazňuji, že moje zkušenost není univerzální. Každá rodina, každý pacient prožívá léčbu jinak – jinak emocionálně, jinak prakticky, s jinými potřebami i obavami. Proto je pro nás důležité nahlížet na téma komplexně, konzultovat projekt s dalšími pacienty, rodiči i odborníky a snažit se zachytit co nejširší spektrum zkušeností.

Tento přístup se promítá i do samotného vyprávění – v seriálu vystupuje více postav, z nichž každá řeší jinou část reality onkologické léčby. Díky tomu může projekt oslovit širší publikum a dotknout se témat, která spojují pacienty napříč rozdílnými příběhy.

JAK JSTE PŘI TVORBĚ SCÉNÁŘE PŘÍSTUPOVALI K DĚTSKÉMU PUBLIKU, KTERÉ ČELÍ TAK VÁŽNÉMU TÉMATU, JAKO JE RAKOVINA?

Tvorba scénářů byla jednou z nejzásadnějších otázek, kterou jsme si při práci na projektu Plešouni kladli. Naším cílem přitom nejsou pouze samotní malí pacienti, ale také jejich okolí – spolužáci, kamarádi, učitelé a v širším smyslu celá společnost. Dětská onkologie je totiž stále tabuizované téma, o kterém se veřejně příliš nemluví. My se to snažíme změnit a nabídnout způsob, jak o něm komunikovat otevřeněji a srozumitelněji.

Při samotném psaní scénářů vycházíme z poznání, že děti vnímají nemoc jinak než dospělí. Jejich strach není často spojen s diagnózou jako takovou,

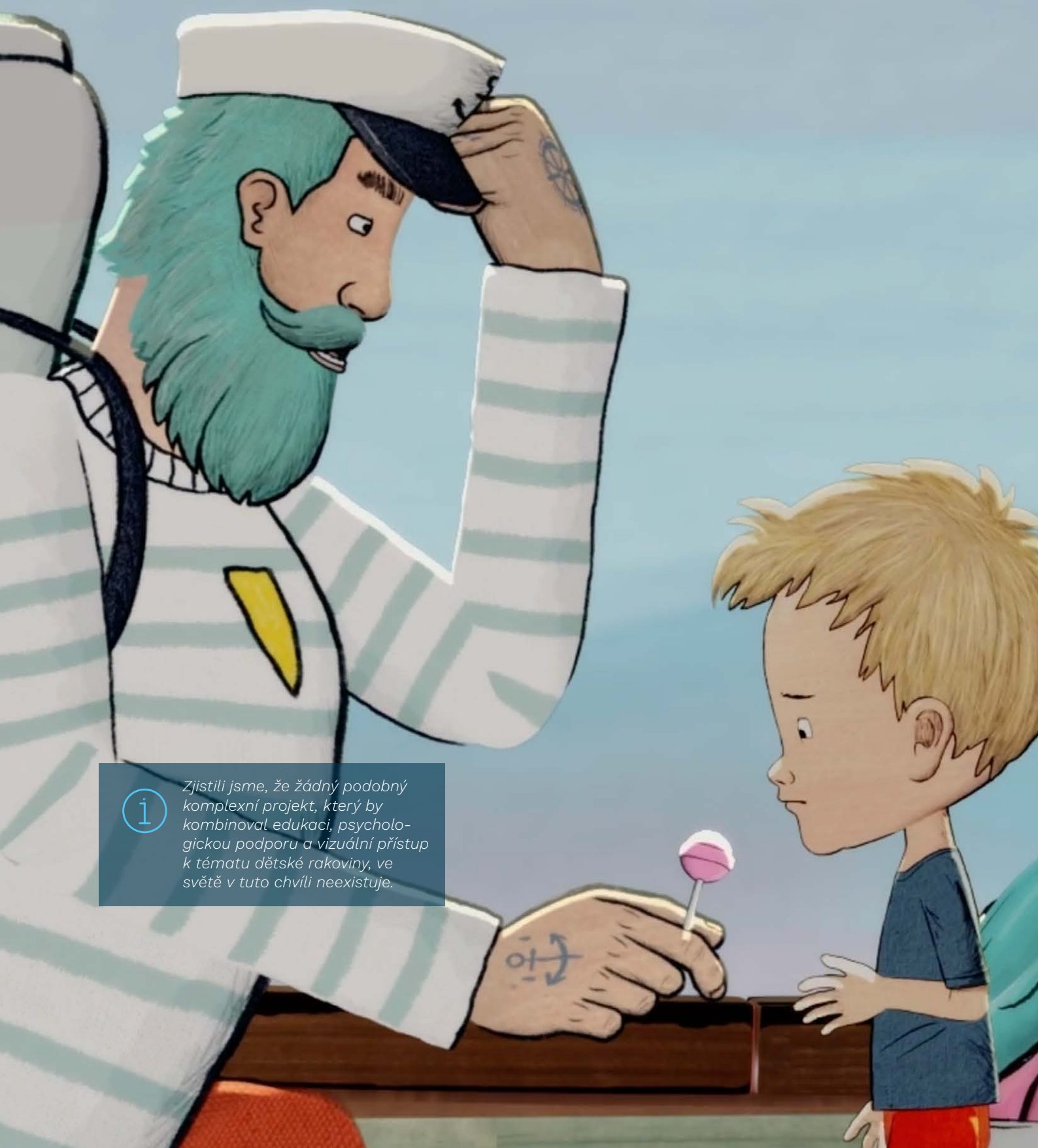


ale spíše s konkrétními neznámými situacemi – první operací, odběrem krve, injekcí, vyšetřením, nebo třeba se ztrátou vlasů. Tyto obavy se ale dají ve velké míře odbourat skrze citlivé a srozumitelné vysvětlení. Dítě se často bojí proto, že neví, co ho čeká – ne proto, že by ho daná věc musela bolet nebo být nebezpečná.

Proto přistupujeme ke scénářům s důrazem na empatii, jednoduchost a metaforu. Využíváme obrazů ze všedního života, aby si dítě mohlo nové nebo děsivé situace lépe představit a pochopit. Věříme, že tímto přístupem pomůžeme snížit úzkost, strach a nejistotu a zároveň přispějeme k větší otevřenosti celé společnosti vůči tématu dětské rakoviny.

JAKÉ VĚKOVÉ KATEGORIE DĚTÍ JSOU PRO VÁS PRIMÁRNÍ CÍLOVKOU? PŘIZPŮBOVALI JSTE TOMU NAPŘÍKLAD JAZYK NEBO VIZUÁLNÍ STYL?

Určení primární cílové skupiny je pro nás jedním z největších tvůrčích dilemat. Osobně zastávám názor, že Plešouni by měli být určeni pro každého, kdo je v danou chvíli potřebuje. Pokud se nám podaří projekt vytvořit citlivě a správně, měl by sloužit nejen dětským pacientům, ale i jejich rodinám, kamarádům, učitelům, spolužákům – zkrátka celému okolí, které je nemocí nějak zasaženo.



1

Zjistili jsme, že žádný podobný komplexní projekt, který by kombinoval edukaci, psychologickou podporu a vizuální přístup k tématu dětské rakoviny, ve světě v tuto chvíli neexistuje.

Představujeme si například situaci, kdy z dětského kolektivu ve třídě náhle vypadne dítě kvůli nemoci. Učitel nebo škola pak bude mít k dispozici nástroj, který pomůže ostatním dětem pochopit, co se s jejich spolužákem děje a jak k tomu přistupovat. Stejně tak může být seriál přínosný i pro dospělého pacienta – mnohá z témat, která zpracováváme, jsou univerzální a vztahují se k onko léčbě napříč věkem.

Při psaní i vizuálním zpracování se tedy snažíme o jazyk, který je srozumitelný, ale ne podbíživý. Vizuální styl je přizpůsobený dětem, je hravý a přístupný, ale ne infantilní – tak, aby si ho osvojili i dospělí diváci. Záměrně pracujeme s různorodostí postav i situací, aby si v nich každý mohl najít něco svého.

Zároveň vnímáme, že společnost obecně stále tápe v tom, jak o tématu dětské rakoviny mluvit – nebo spíše nemluví vůbec. Lidé často nevědí, jak se chovat k rodinám, které si nemocí procházejí, a ze strachu se raději stáhnou. I to bychom rádi změnili. Seriál Plešouni by měl sloužit jako most – jako nástroj, který nejen vysvětluje, ale také pomáhá budovat porozumění, empatii a podporu.

PROČ JSTE SE ROZHODLI ZVOLIT FORMÁT ANIMOVANÉHO SERIÁLU KOMBINOVANÉHO S REÁLNÝMI ZÁBĚRY?

Pro tento formát jsme se rozhodli záměrně. Animace je skvělým nástrojem pro vysvětlování složitých témat – nabízí hravost, představivost a citlivý přístup, který je srozumitelný i pro malé diváky. Nejde o zlehčování, ale o hledání jazyka, kterým lze těžké věci sdělit bez zbytečného strachu.

Kombinace animace a reálných záběrů odráží skutečnost, že dětská rakovina je velmi reálné téma. Reálné prostředí zachovává věrohodnost, animace pak umožňuje nahlédnout „dovnitř“ – do těla, do emocí, do fantazijního světa dítěte. Právě spojení obou přístupů považujeme za klíč k vyváženému vyprávění.

Nicméně prozradím jednu věc, technicky i legislativně bylo propojení animace a reality velmi náročné. Celé prostředí je nakonec vytvořené ve 3D a stylizované tak, aby působilo reálně – jde však o vizuální iluzi. Výhodou je, že si můžeme prostředí přizpůsobit podle potřeby. Například nemocniční pokoje jsme si navrhli sami – bezpečnější, hravější, příjemnější. Věříme, že i vizuální atmosféra může pozitivně ovlivnit psychiku dětského diváka.

PROČ JE PODLE VÁS DŮLEŽITÉ, ABY SE O NEMOCI MLUVILO OTEVŘENĚ I S DĚTMI – I KDYŽ TO MŮŽE BÝT PRO RODIČE VELMI TĚŽKÉ?

Otevřená komunikace o nemoci s dětmi je podle mě nesmírně důležitá, i když je to často těžší pro rodiče než pro samotné děti. Právě toto téma se čím dál více dostává do popředí nejen na onkologii, ale i na dalších odděleních, kde se děti potýkají s vážnými diagnózami. Otázka, co a jak sdělovat dětem a celé rodině, úzce souvisí s duševním zdravím, vnitřním nastavením i celkovým fungováním rodiny během náročného období.

Z mého pohledu je to naprosto klíčová věc – vytvořit prostředí, ve kterém se členové rodiny mohou cítit spolu bezpečně, podporovaně a pravdivě. Samozřejmě existují určité hranice, co je vhodné dětem říkat, a to vždy závisí na věku, situaci i osobnosti dítěte. Nicméně tyto hranice se v posledních letech přirozeně posouvají. Lékaři i psychologové se stále častěji shodují na tom, že otevřenost a pravdivost – samozřejmě citlivě podaná – pomáhá dětem lépe zvládat náročné situace a zároveň podporuje důvěru mezi rodiči, zdravotníky a samotným pacientem.

A právě proto je téma komunikace jedním z ústředních pilířů projektu Plešouni. Hledáme způsoby, jak mluvit s dětmi o těžkých věcech tak, aby to bylo pochopitelné, pravdivé, a přitom bezpečné.

JAKÁ TÉMATA POKRÝVAJÍ JEDNOTLIVÉ DÍLY? NA JAKÉ OTÁZKY NEJČASTĚJI ODPOVÍDÁTE?

Snažíme se pokrýt široké spektrum otázek – od těch čistě medicínských až po psychologické a vztahové.

Mezi nejčastější otázky, na které odpovídáme, patří například:

Co je to magnetická rezonance? Jak vyšetření probíhá a proč se provádí? Jak vlastně vznikne nádor v těle a co se děje, když ho lékaři objeví?

Co je to radioterapie a jak se liší od chemoterapie? Co mohu během léčby jíst, a co bych naopak neměl? Jak doplnit živiny, když je tělo oslabené a prochází náročnou léčbou?

Jak mohu podpořit své tělo pohybem – třeba rehabilitací, jógou nebo meditací?

Věnujeme se ale i otázkám, které se týkají emocí a vztahů. Děti často potřebují vysvětlit, proč je jejich maminka smutná, proč doma pláče, co se děje s jejich okolím a jak se v tom všem zorientovat. Řešíme také, jak naučit kamarády, učitele nebo širší rodinu, jak s dítětem komunikovat citlivě, a přitom přirozeně.

Témata jsou záměrně koncipována komplexně a jdou do hloubky – tak, aby každý díl odpovídal na konkrétní otázku a zároveň otevíral prostor pro další pochopení a sdílení. Chceme, aby Plešouni nebyli jen informační pomůckou, ale i emocionální oporou.

SETKALI JSTE SE PŘI PŘÍPRAVĚ S NĚJAKÝMI MÝTÝ NEBO OBAVAMI OHLEDNĚ ONKOLOGICKÉ LÉČBY DĚTÍ, KTERÉ JSTE CHTĚLI ROZPTÝLIT?

Při přípravě Plešounů jsme narazili na mnoho mýtů a obav spojených s dětskou onkologií – od konkrétních představ až po hluboce zakořeněné společenské tabu. Například fakt, že přes 85 % dětí se z rakoviny vyléčí, je veřejnosti často neznámý, přestože je zásadní.

Chybějící otevřená komunikace zbytečně zvyšuje strach a úzkost hned na začátku léčby, což může negativně ovlivnit celou rodinu. I proto chceme skrze seriál tato nedorozumění bourat a nabídnout citlivý, ale realistický pohled na nemoc. Téma jako léčba, výživa, psychika i vztahy se objevují napříč epizodami, s cílem přinést podporu dětem, rodinám i široké veřejnosti.

JAKÁ JE ROLE POSTAVIČEK TOBÍKA A EMY V CELÉM SERIÁLU A PROČ JSTE ZVOLILI PRÁVĚ TUTO DVOJICI JAKO PRŮVODCE?

Postavičky Tobíka a Emy hrají v celém seriálu klíčovou roli – jsou hlavními průvodci dětským světem léčby a celým onkologickým procesem. Každý z nich přináší do vyprávění jinou energii a jiný pohled na situaci, což pomáhá odrážet různé typy dětských osobností i způsobů, jakými děti nemoc vnímají.

Tobík je postava, která sama nemocí prochází, a dívák se s ním tedy může snadno ztotožnit. Jeho otázky, strachy a radosti jsou odrazem toho, co prožívá mnoho skutečných dětských pacientů. Ema je empatická a nebojí se klást drzé otázky – i ty, které se dospělým mohou zdát složité nebo nepříjemné. Právě díky této dvojici vzniká prostor pro dialog, vysvětlení i odlehčení těžších momentů.

Ema navíc v příběhu postupně objevuje, že by se v budoucnu chtěla stát lékařkou. Tahle její vnitřní proměna je pro nás velmi dojemná – ukazuje, jak hluboký vliv může mít opravdové přátelství, empatie a otevřenost na životní směřování dítěte. A myšlenka, že by se někdo díky takovému zážitku rozhodl pomáhat druhým, je pro nás nesmírně silná a nadějeplná.

K ČEMU PŘESNĚ SLOUŽÍ VAŠE PLEŠATÁ APPKA?

Aplikace Plešatá appka je navržena především pro dětské pacienty a jejich rodiče jako praktická pracovní pomůcka během onkologické léčby. Funguje jako interaktivní deník, do kterého si dítě – případně společně s rodičem – zaznamenává důležité informace související s léčbou. Patří sem například přehled o tom, kolik toho vypilo, kolik vyčůralo, zda

si vzalo předepsané léky, zda cvičilo, jak se ten den cítilo, jestli má dobrou nebo špatnou náladu nebo zda ho něco bolí. Tyto záznamy mohou být následně sdíleny se zdravotnickým personálem a pomáhat lékařům i sestrám při péči o pacienta.

Součástí aplikace je také videoobsah, který tematicky navazuje na animovaný seriál Plešouni. Tento obsah se zaměřuje především na výživu během léčby – například na to, jaké potraviny pomáhají tělu doplnit potřebné živiny nebo jaká specifická dietní omezení (např. antibakteriální dieta) je třeba dodržovat, včetně konkrétních příkladů, jako je zákaz konzumace jogurtů či plísňových sýrů.

Další důležitou složkou aplikace je sekce věnovaná pohybu a rehabilitaci. Nabízí konkrétní cvičení, která vznikla ve spolupráci s odborníky z motolského rehabilitačního oddělení.

Cvičení jsou rozdělená do kategorií podle aktuální fyzické kondice dítěte, aby byla přístupná jak těm, kteří mají více sil, tak těm, kteří jsou oslabení.

V ideálním případě bude aplikace zahrnovat i celý animovaný seriál Plešouni a doplňková bonusová videa, čímž se stane komplexním nástrojem nejen pro praktické sledování léčby, ale také pro edukaci a podporu dětského pacienta i jeho okolí.

V celém projektu Plešouni přistupujeme ke zvolenému tématu globálně. Rakovina je bohužel nemoc, která nezná hranice – nevybírá si podle věku, původu, vzhledu ani životního stylu. A právě proto vnímáme jako zásadní, aby pomoc, kterou projekt nabízí, byla dostupná co nejširšímu spektru dětí a rodin po celém světě.

Na základě našeho výzkumu jsme zjistili, že žádný podobný komplexní projekt, který by kombinoval edukaci, psychologickou podporu a vizuální přístup k tématu dětské rakoviny, ve světě v tuto chvíli neexistuje. O to větší motivací je pro nás Plešouny posunout za hranice České republiky a nabídnout je mezinárodnímu publiku.

Celý projekt připravujeme v české i anglické verzi. Pokud se nám podaří projekt dále rozvinout, rádi bychom pokračovali v lokalizaci do dalších jazyků – například do francouzštiny, španělštiny a postupně i do jazyků mimoevropských zemí. I díky GHC Genetics se můžeme posunout výraznou měrou kupředu a moc si podpory vážíme.

Naším cílem je, aby každý, kdo se s tímto těžkým tématem potýká, měl po ruce nástroj, který mu pomůže – ať už jde o pacienta, sourozence, rodiče, pedagoga, nebo zdravotníka. Budeme rádi, když nám na téhle cestě budete držet palce.



GHC Genetics podporuje projekt PLEŠOUNI zakoupením postavy Kapitán Chemo. Ten je jednou z hlavních postav, která děti provádí onkologickou léčbou.



VYŠETŘENÍ KIR/HLA-C PŘI OPAKOVANÉM SELHÁNÍ IMPLANTACE EMBRYA

RnDr. Miroslav Fišer, vedoucí laboratoře

i BIO

Miroslav Fišer působí v PRENETu jako vedoucí laboraře. Je absolventem Přírodovědecké fakulty Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích. V roce 2010 nastoupil v Praze do laboratoře lékařské genetiky, kde se zabýval primárně molekulární genetikou. Kromě odborné činnosti měl jako manažer kvality a vedoucí oddělení možnost proniknout do procesů nezbytných pro správné fungování akreditované laboratoře.

Do laboratoře PRENET nastoupil v roce 2020. Jako Manažer laboratoře řeší kromě genetických analýz především chod laboratoře a její rozvoj.

ÚVOD

Neplodnost postihuje celosvětově 10–15 % párů v reprodukčním věku. Světovou zdravotnickou organizací (WHO) je definována jako neschopnost dosáhnout těhotenství během 12 měsíců při pravidelném pohlavním styku bez použití antikoncepce. Diagnostika a léčba neplodnosti vyžaduje komplexní přístup k problému, protože může mít různé příčiny: infekční, genetické, anatomické, hormonální či imunologické. V současné době existují tři hlavní terapeutické strategie: léčba za použití léků, chirurgická léčba nebo metody asistované reprodukce. Jednou z nejúčinnějších léčebných metod neplodnosti je v současné době umělé oplodnění, tzv. in vitro fertilizace (IVF). Navzdory významnému pokroku v diagnostice a léčbě neplodnosti metodami asistované reprodukce a preimplantačního genetického testování se však u mnoha žen po oplodnění in vitro vyskytuje opakované selhání implantace embrya a opakované ztráty těhotenství.

Implantace embrya je komplexní proces a zároveň jeden z klíčových okamžiků IVF cyklu, během kterého se embryo uhníždí v děložní sliznici, kde se v následujících měsících vyvíjí. Jedním ze známých faktorů ovlivňujících neúspěšné uhníždění embrya jsou změny v genech odpovědných za imunitní toleranci vůči antigenům plodu. Uhníždění embrya je v imunologickém kontextu považováno za přirozený proces, při kterém si mateřský imunitní systém vyvine toleranci vůči fetálním

antigenům, což umožňuje úspěšné těhotenství. Několik studií prokázalo rozdíly v expresi imunitních buněk a cytokinů u žen s opakovanými potraty a opakovaným selháním implantace ve srovnání s ženami s úspěšnými těhotenstvími, což naznačuje, že k těmto stavům přispívá porucha imunitní tolerance matky vůči plodu.

Opakované selhání implantace embrya je specifikováno jako tři neúspěšné embryotransfery za použití embryí s dobrou kvalitou, zatímco opakované ztráty těhotenství jsou většinou definovány jako ztráty dvou a více těhotenství.

ROLE NK BUNĚK A KIR RECEPTORŮ

Jedním z poměrně nově zkoumaných faktorů jsou imunologické procesy, které mohou ovlivnit interakci mezi matkou a embryem. Zejména se jedná o interakce KIR (killer-cell immunoglobulin-like) receptorů NK buněk a HLA-C (human leukocyte antigen C) antigenů exprimovaných na buňkách trofoblastu embrya. Tyto interakce hrají pravděpodobně významnou roli v úspěšnosti implantace embrya.

NK buňky (natural killer) jsou populací lymfocytů, které mají kromě cytotoxických účinků také imunoregulační funkci. Jedná se především o sekreci interferonu gama (IFN- γ), faktoru stimulačního růstu kolonií granulocytů a makrofágů (GM-CSF), interleukinů (IL-5, IL-10, IL-13) a chemokinů, které přispívají k tvorbě vrozené nespecifické imunitní odpovědi. V časném těhotenství tvoří NK v oblasti děložní sliznice až 70 % imunitních buněk. Tyto

deciduální NK buňky nejsou cytotoxické, ale působí imunoregulačně – podporují invazi trofoblastu, remodelaci arterií a vývoj placenty. Narušení jejich funkce může vést k defektní remodelaci arterií a nesprávnému vývoji placenty, což je spojeno se závažnými stavy, jako je preeklampsie, růstová retardace plodu a další.

KIR

Geny pro KIR receptory exprimované na NK buňkách se nacházejí na chromozomu 19 a jsou vysoce polymorfní. Existují dva hlavní haplotypy: haplotyp A (AA) a haplotyp B (BB, AB). Haplotyp A obsahuje převážně inhibiční KIR receptory, zatímco haplotyp B obsahuje i aktivní KIR receptory. Studie ukazují, že ženy s haplotypem AA mají vyšší riziko poruch implantace a opakovaných potratů.

HLA-C

Antigeny HLA-C, exprimované na povrchu buněk trofoblastu embrya, se dělí na dvě skupiny: C1 a C2. Vztah mezi KIR haplotypem matky a HLA-C genotypem plodu ovlivňuje aktivitu NK buněk a může ovlivnit průběh implantace a vývoj těhotenství.

- Matka s haplotypem KIR AA + embryo s HLA-C2/C2 – zvýšené riziko preeklampsie a selhání implantace. Haplotyp A obsahuje převážně inhibiční receptory, které mohou bránit správné aktivaci NK buněk.
- Matka s aktivujícími KIR BB, AB + embryo s HLA-C2 – pozitivní efekt na implantaci, vyšší pravděpodobnost úspěšného těhotenství.

INDIKACE K VYŠETŘENÍ KIR/HLA-C

Vyšetření je doporučeno primárně ženám s opakovaným selháním implantace po IVF (obvykle 3 a více neúspěšných transferů kvalitních embryí). Studie však naznačují, že v některých případech by mohlo mít význam indikovat vyšetření u žen s opakovanými časnými potraty nebo s anamnézou preeklampsie či intrauterinní růstové retardace plodu.

ZÁVĚR

Vyšetření KIR/HLA-C nabízí nový pohled na imunologické příčiny neplodnosti a selhání implantace. I když se jedná o relativně nový směr v reprodukční imunologii, výsledky naznačují, že genetická inkompatibilita mezi matkou a embryem v oblasti KIR/HLA-C může hrát klíčovou roli v úspěchu těhotenství. Včasná diagnostika těchto imunogenetických faktorů může pomoci individualizovat

léčbu a zvýšit šanci na úspěšné těhotenství. Další výzkum by se měl zaměřit na komplexní hodnocení imunogenetického profilu, vyšetření mikrobiomu dělohy, epigenetických změn a další vyšetření, která by mohla dát více informací pro potřeby personalizované léčby a zvýšení úspěšnosti metod asistované reprodukce, zejména u vysoce rizikových skupin pacientek.

Pro více informací o vyšetření KIR/HLA-C se obraťte na: miroslav.fiser@prenet.cz.

LITERATURA

1. Andreescu, M., Frîncu, F., Plotogea, M., & Mehedintu, C. (2023). Recurrent abortion and the involvement of killer-cell immunoglobulin-like receptor (KIR) genes, activated T cells, NK abnormalities, and cytokine profiles. *Journal of Clinical Medicine*, 12(4), 1355.
2. Cruz, M., Alecsandru, D., García-Velasco, J. A., & Requena, A. (2019). Use of granulocyte colony-stimulating factor in ART treatment does not increase the risk of adverse perinatal outcomes. *Reproductive biomedicine online*, 39(6), 976–980.
3. Gil Laborda, R., de Frías, E. R., Subhi-Issa, N., de Albornoz, E. C., Meliá, E., Órdenes, M., ... & Sánchez-Ramón, S. (2024). Centromeric AA motif in KIR as an optimal surrogate marker for precision definition of alloimmune reproductive failure. *Scientific reports*, 14(1), 3354.
4. Maftei, R., Doroftei, B., Popa, R., Harabor, V., Adam, A. M., Popa, C., ... & Cianga, P. (2023). The Influence of Maternal KIR Haplotype on the Reproductive Outcomes after Single Embryo Transfer in IVF Cycles in Patients with Recurrent Pregnancy Loss and Implantation Failure—A Single Center Experience. *Journal of Clinical Medicine*, 12(5), 1905.
5. Moffett, A., & Shreeve, N. (2023). Local immune recognition of trophoblast in early human pregnancy: controversies and questions. *Nature Reviews Immunology*, 23(4), 222–235.
6. Wasilewska, A., Grabowska, M., Moskalik-Kierat, D., Brzoza, M., Laudański, P., & Garley, M. (2023). Immunological Aspects of Infertility—The Role of KIR Receptors and HLA-C Antigen. *Cells*, 13(1), 59.

PCOS A ENDOMETRIÓZA: DVĚ ODLIŠNÉ, ALE ČASTO ZAMĚŇOVANÉ PORUCHY ŽENSKÉHO ZDRAVÍ

Polycystický ovariální syndrom (PCOS) a endometrióza patří mezi nejčastější gynekologické poruchy reprodukčního věku. Přestože se jedná o dvě odlišné diagnózy s rozdílnou patofyziologií, příznaky mohou být překrývající, což ztěžuje včasnou a správnou diagnostiku. Obě onemocnění významně ovlivňují kvalitu života žen, jejich plodnost a dlouhodobé zdraví.

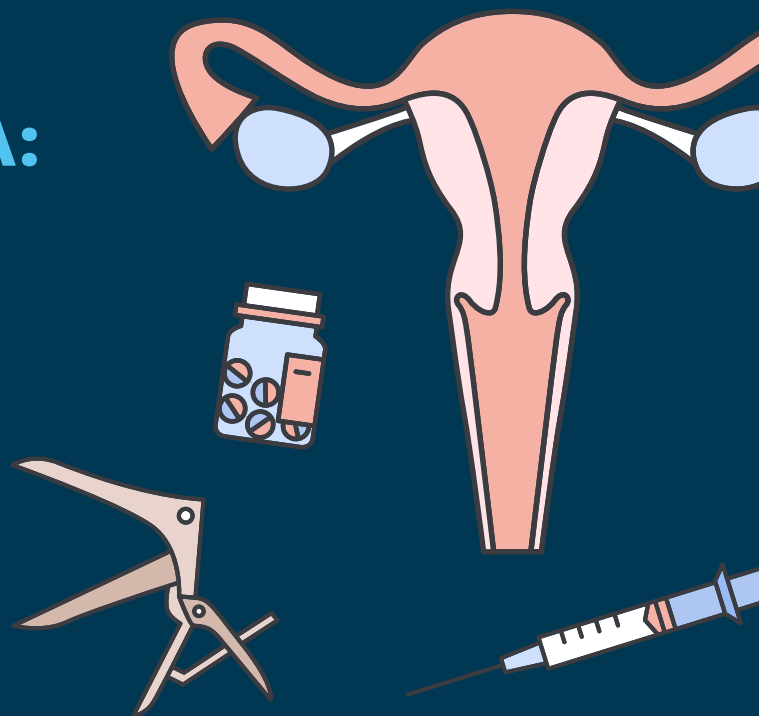
PCOS – SYNDROM S HORMONÁLNÍM POZADÍM

PCOS je endokrinní porucha postihující přibližně 6–10 % žen v reprodukčním věku. Hlavními charakteristikami jsou hyperandrogenismus (zvýšená hladina mužských hormonů), nepravidelná ovulace nebo její absence a přítomnost polycystických ovarií při ultrazvukovém vyšetření. Podle Rotterdamských kritérií je diagnóza stanovena při přítomnosti alespoň dvou z těchto tří příznaků.

Hormonální nerovnováha u PCOS bývá spojena s insulinovou rezistencí, což vede ke zvýšenému riziku metabolického syndromu, diabetu 2. typu a kardiovaskulárních onemocnění. Typické symptomy zahrnují nepravidelnou menstruaci, akné, nadměrné ochlupení (hirsutismus) a problémy s otěhotněním.

ENDOMETRIÓZA – CHRONICKÉ ZÁNĚTLIVÉ ONEMOCNĚNÍ

Endometrióza postihuje zhruba 10 % žen v plodném věku. Jedná se o přítomnost endometriální tkáně mimo děložní dutinu, nejčastěji v oblasti pánve (např. na vaječnících, vejcovodech nebo peritoneu). Tato tkáň reaguje na hormonální cyklus stejně jako sliznice děložní, což způsobuje opakované mikrokrvácení, chronický zánět, srůsty a bolest.



Klinicky se endometrióza projevuje především bolestivou menstruací (dysmenoreou), bolestmi při pohlavním styku (dyspareunií), bolestmi při vyprazdňování a neplodností. Diagnóza je často zpožděna – v průměru až o 7 let od prvních symptomů – a definitivní potvrzení vyžaduje laparoskopické vyšetření s histologickou verifikací.

PŘEKRÝVÁNÍ SYMPTOMŮ A DIAGNOSTICKÉ VÝZVY

Ačkoliv jsou PCOS a endometrióza rozdílné ve své povaze, mohou se u jedné pacientky objevit současně. Obě onemocnění mohou způsobovat menstruační nepravidelnosti, infertilitu a bolest. Klinický obraz se proto může překrývat a vést k chybným závěrům. Navíc obě nemoci vyžadují odlišný terapeutický přístup.

U PCOS je základem léčby úprava životního stylu (zejména při nadváze), hormonální antikoncepce pro regulaci cyklu a případně metformin. U žen, které plánují těhotenství, se využívá ovulační indukce. Naproti tomu u endometriózy jsou preferovány hormonální terapie potlačující ovulaci, analgetika a v některých případech chirurgická léčba.



PCOS a endometrióza, ačkoliv jsou odlišné ve své příčině i léčbě, mohou mít podobné příznaky, což ztěžuje jejich rozpoznání a může vést k chybné diagnóze. Vzhledem k dopadu na plodnost a celkové zdraví žen je zásadní včasná a přesná diagnostika. Každé z těchto onemocnění vyžaduje specifický léčebný přístup, a proto je klíčové zvýšit povědomí o jejich rozdílech mezi lékaři i pacientkami.



ZE SVĚTA GENETIKY

PRVNÍ ÚSPĚŠNÁ PERSONALIZOVANÁ GENOVÁ TERAPIE U KOJENCE S TĚŽKOU GENETICKOU PORUCHOU

V květnu 2025 lékaři z Dětské nemocnice ve Filadelfii a Pensylvánské univerzity poprvé úspěšně použili personalizovanou genovou terapii k léčbě kojence s těžkou genetickou poruchou zvanou CPS1 deficeience. Tato vzácná metabolická porucha brání tělu v odstraňování amoniaku, což může vést k fatálním následkům. Pomocí techniky zvané base editing vědci upravili specifický gen v jaterních buňkách dítěte, čímž odstranili příčinu onemocnění. Po třech dávkách terapie se stav dítěte výrazně zlepšil, bez závažných vedlejších účinků. Tento průlom otevírá cestu k léčbě dalších vzácných genetických onemocnění u pradávného mikroorganismu *Pyrococcus furiosus*. Tento protein pomáhá buňkám přežít v extrémních podmínkách, což může mít významné aplikace v genetice a biotechnologiích.

OBJEV GENU ZVYŠUJÍCÍHO ODOLNOST RÝŽE VŮČI VYSOKÝM TEPLOTÁM

Čínští vědci z Huazhong Agricultural University identifikovali gen v rýži, který negativně ovlivňuje výnosy při vysokých teplotách. Deaktivací tohoto genu prostřednictvím genové editace nebo šlechtění vznikly rostliny, které si i při zvýšených teplotách zachovaly vysoké výnosy a kvalitu zrna. Tento objev, publikovaný v časopise Cell, představuje významný krok k vývoji odrůd rýže odolných vůči klimatickým změnám a může mít dopad i na další plodiny, jako je pšenice.





DATA NAŠICH PACIENTŮ NÁM NEJSOU LHOSTEJNÁ

Aleš Pechanec, IT Technik

i BIO

Vystudoval Střední odbornou školu teleinformatiky v Ostravě. Ve společnosti GHC Genetics působí v oblasti IT od roku 2016, nejprve jako externista, nyní jako interní IT specialista. Má na starosti široké spektrum činností od správy infrastruktury přes bezpečnost až po automatizaci a digitalizaci procesů. Díky všestrannému přístupu zajišťuje hladký provoz IT systémů napříč celou firmou.

ŘADA INSTITUCÍ, VČETNĚ TĚCH ZE SEGMENTU ZDRAVOTNICTVÍ, SE POTÝKÁ S POKUSY O ZCIZENÍ CITLIVÝCH DAT. JAKÁ SOUHRNNÁ OPATŘENÍ V GHC GENETICS PROVÁDÍTE, ABYSTE TAKOVÝM ÚTOKŮM ÚSPĚŠNĚ ČELILI?

Ano, oblast zdravotnictví je dlouhodobě jedním z nejčastějších terčů kybernetických útoků, právě kvůli množství a citlivosti zpracovávaných dat. V GHC Genetics si tuto hrozbu plně uvědomujeme, a proto máme nastavená komplexní bezpečnostní opatření na několika úrovních. Především uplatňujeme princip obrany ve vrstvách (tzv. „defense in depth“). To zahrnuje:

- Oddělenou a pravidelnou zálohu dat – citlivá data jsou zálohována dvěma nezávislými způsoby: na fyzické médium (off-line záloha) i do odděleného síťového úložiště (NAS), které je přístupné pouze přes omezené protokoly a přísně řízená oprávnění.
- Vlastní serverovou infrastrukturu – veškeré klíčové systémy provozujeme na dedikovaných serverech, které jsou umístěny v zabezpečeném prostředí, odděleném od veřejných sítí.
- Segmentaci sítě – máme logicky oddělené prostředí pro běžný provoz, laboratorní data i správu serverů, což minimalizuje dopad případného útoku.
- Pravidelné aktualizace a bezpečnostní audity – operační systémy, aplikace i antivirové řešení jsou pravidelně aktualizovány. Kromě

toho provádíme interní bezpečnostní testování a audit přístupových práv.

- Dvoufázové ověřování a řízení přístupů – přístup k datům mají výhradně oprávněné osoby a využíváme vícefaktorovou autentizaci (např. kombinaci hesla a jednorázového kódu).

Cílem všech těchto opatření je nejen ochránit citlivá data pacientů a laboratoří, ale i zajistit nepřerušovaný provoz a důvěryhodnost systému v každé situaci. Zároveň se dlouhodobě snažíme investovat jak do bezpečnostních řešení, tak do modernizace technologií, ať už jde o hardware, nebo softwarové nástroje. Považujeme to za nezbytný předpoklad pro dlouhodobou udržitelnost, efektivitu i ochranu důvěrných dat.

JAKÁ NEJNOVĚJŠÍ OPATŘENÍ JSTE V POSLEDNÍ DOBĚ ZAVEDLI, KTERÁ ZVYŠUJÍ OCHRANU CITLIVÝCH DAT?

V poslední době jsme zavedli několik konkrétních opatření, která posouvají naši úroveň zabezpečení ještě o krok dál. Jedním z nejzásadnějších kroků je zavedení přihlašování přes Bank iD, které využíváme v určitých interních procesech a plánujeme ho rozšířit i pro bezpečnější ověřování identit u externích partnerů.

Bank iD je díky své návaznosti na bankovní identitu jedním z nejbezpečnějších způsobů elektronické identifikace dostupných v ČR. Zavedením této metody výrazně snižujeme riziko zneužití přístupových údajů a zjednodušujeme zároveň i uživatelskou zkušenost. Mezi další nová opatření patří například:

- Pokročilé monitorování přístupů a událostí – nasadili jsme moderní logovací a analytické nástroje, které sledují přístupy k citlivým datům a upozorňují na nestandardní chování.
- Změna politiky hesel a vícefaktorová autentizace – zavedli jsme silnější požadavky na složitost hesel a jejich rotaci.
- Zpřísnění přístupových práv a auditů – pravidelně prověřujeme, kdo má přístup k jakým datům, a omezujeme přístupy na základě principu „nejmenší nutné oprávnění“.

Cílem těchto kroků je chránit nejen samotná data, ale i důvěru pacientů a partnerů, která je pro nás naprosto klíčová.

PROVÁDÍTE U ZAMĚSTNANCŮ NĚJAKÉ PRAVIDELNÉ TESTY A ŠKOLENÍ, KTERÉ MAJÍ ZA CÍL POUKÁZAT NA NEJZRANITELNĚJŠÍ MÍSTA?

Ano, vzdělávání a testování zaměstnanců považujeme za klíčový prvek bezpečnostní strategie – i ten nejlépe chráněný systém je jen tak silný jako jeho nejslabší článek.

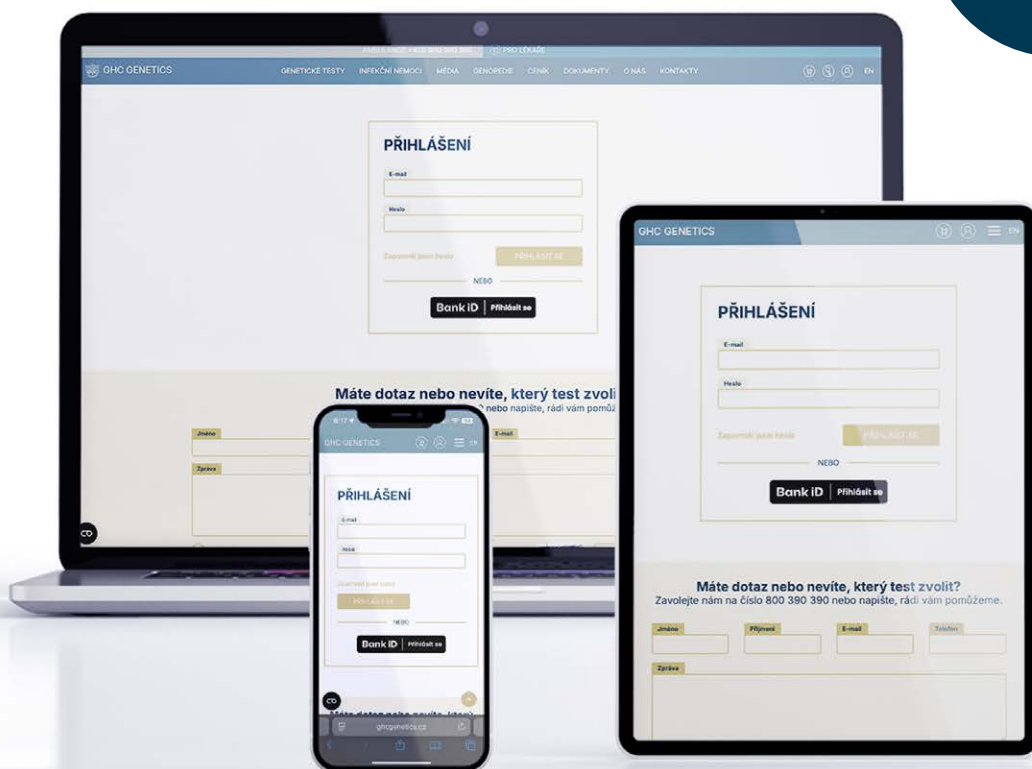
V rámci GHC Genetics proto pravidelně provádíme školení zaměřená na kybernetickou bezpečnost, především na:

- rozpoznání phishingových a podvodných e-mailů,
- zásady bezpečného nakládání s daty,
- používání silných hesel a dvoufázového ověřování.

Zaměstnanci se navíc účastní simulovaných phishingových kampaní, jejichž cílem je prakticky ověřit, jak v reálných podmínkách reagují na podezřelé situace. Tyto testy nejsou represivní, ale slouží jako nástroj pro zlepšení povědomí a následné cílené proškolení.

Bank iD | Přihlásit se

NOVĚ



Kromě toho spolupracujeme s externími bezpečnostními partnery na provádění penetračních testů. Tyto řízené simulace útoků slouží k odhalení slabých míst v infrastruktuře, aplikacích nebo konfiguraci systému, dříve než by je mohli zneužít reální útočníci.

Výsledky těchto testů bereme velmi vážně a následná doporučení rychle zavádíme do praxe – ať už se jedná o změny v přístupu, konfiguraci firewallů, nebo aktualizaci procesů.

V POSLEDNÍ FÁZI JE SCHVÁLENÍ ZÁKONA O KYBERNETICKÉ BEZPEČNOSTI – TZV. NÚKIB, JIŽ JSTE ZAČALI PODNIKAT KROKY, KTERÉ BUDOU IMPLEMENTOVAT POVINNOSTI, KTERÉ Z TOHOTO ZÁKONA BUDOU VYPLÝVAT?

Ano, aktuální novelu zákona o kybernetické bezpečnosti, která implementuje směrnici NIS2, vnímáme jako zásadní krok směrem k posílení odolnosti kritické infrastruktury v ČR – a to se samozřejmě dotýká i zdravotnického sektoru.

Přestože zatím nejsou všechny prováděcí předpisy finálně schváleny, začali jsme se připravovat již nyní. Konkrétně jsme zahájili:

- analýzu interních procesů a systémů z pohledu souladu s očekávanými požadavky,
- revizi bezpečnostní dokumentace a politik, včetně řízení rizik, přístupových práv, reakce na incidenty a pravidelného reportingu,
- technickou přípravu na požadavky typu auditovatelnosti a evidence událostí.

Zároveň sledujeme oficiální výklady a doporučení ze strany NÚKIB a odborných platforem, abychom mohli pružně reagovat na konkrétní znění zákona a jeho implementaci.

Nebereme tuto povinnost jako nutné zlo, ale jako příležitost ještě více posílit naši kybernetickou odolnost a zároveň si udržet důvěru našich partnerů i pacientů. V oblasti citlivých zdravotních dat se totiž důvěra a bezpečnost musí potkávat každý den.

Doporučení pro lékaře: Bezpečnost začíná u každého z nás.

V dnešní době, kdy se s osobními údaji – včetně zdravotnických dat – obchoduje na černém trhu napříč kontinenty, je maximální obezřetnost každého uživatele zcela zásadní. A platí to i pro lékaře.

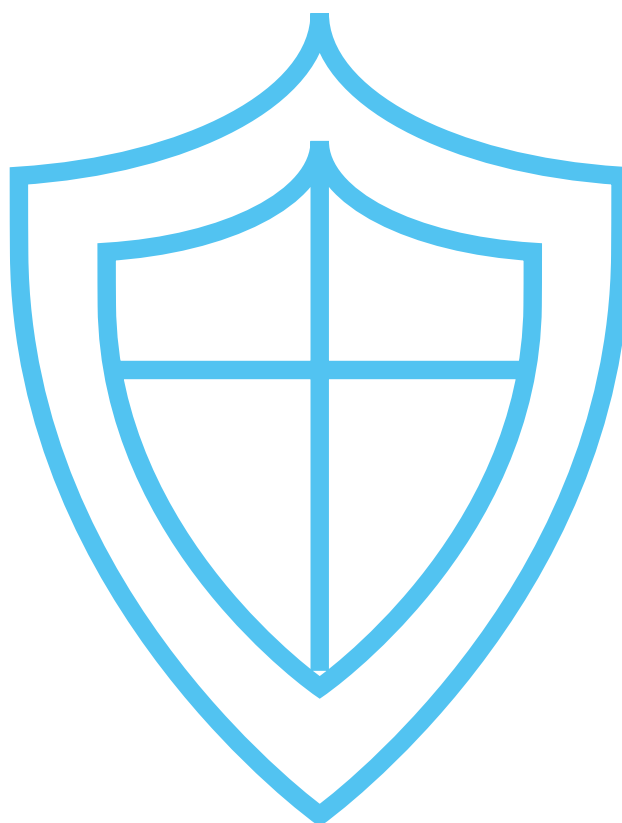
Zde je několik základních doporučení, která mohou výrazně pomoci ochránit jak patientská data, tak i vaše vlastní digitální soukromí:

- Nikdy nesdílejte přístupové údaje – přihlašovací jména a hesla jsou osobní. I „na chvilku“ kolegovi se může vymstít.
- Používejte silná hesla a dvoufázové ověření (2FA) – jednoduchá hesla typu ordinace123 jsou velmi snadno prolomitelná.
- Nepodceňujte e-maily – nikdy neklikejte na podezřelé odkazy, přílohy nebo žádosti o aktualizaci přihlašovacích údajů.
- Zabezpečte i svá mobilní zařízení – čtečka e-mailu na telefonu je běžná, ale i tam se dá snadno napadnout.
- Zálohujte důležité dokumenty bezpečně – ideálně na šifrované nebo profesionálně spravované úložiště.
- Buďte obezřetní i mimo nemocnici – práce na dálku z kavárny nebo nezabezpečené Wi-Fi je riziková.

“

Pamatujme, že za každým zdravotnickým údajem je konkrétní člověk. A ten spoléhá, že s jeho daty budeme zacházet stejně důvěryhodně jako s jeho zdravím.

”



TIPY A TRIKY PRO ZDRAVÝ ŽIVOTNÍ STYL

KREATIN JEN PRO KULTURISTY? OMYL

Kreatin není určen pouze pro kulturisty nebo sportovce. Jeho přínosy ocení i široká veřejnost, a to díky pozitivnímu vlivu na mozkovou činnost, svalovou výkonnost a rychlejší regeneraci. Nedávné studie ukazují, že kreatin může **zlepšit kognitivní funkce** u starších lidí nebo osob trpících kognitivními poruchami, čímž představuje vhodnou podporu pro duševní zdraví a schopnosti.

Kromě toho výzkumy z roku 2024 například publikované v Journal of Sports Science and Medicine potvrzují, že kreatin **snižuje pocit únavy a pomáhá rychleji obnovit svalovou sílu** po fyzické námaze. To je výhodné nejen pro profesionální sportovce, ale i pro rekreační cvičence, osoby po zotavení z úrazu nebo pro ty, kteří vedou aktivní životní styl.

Další výhody kreatinu pro ne-sportovce zahrnují **zlepšení koncentrace**, posílení mentální odolnosti a podporu celkového zdraví mozku. Kreatin tak může být cenným doplňkem pro všechny, kdo chtějí podpořit svůj fyzický i duševní výkon v běžném životě.



podporuje celkové zdraví mozku



snižuje pocit únavy



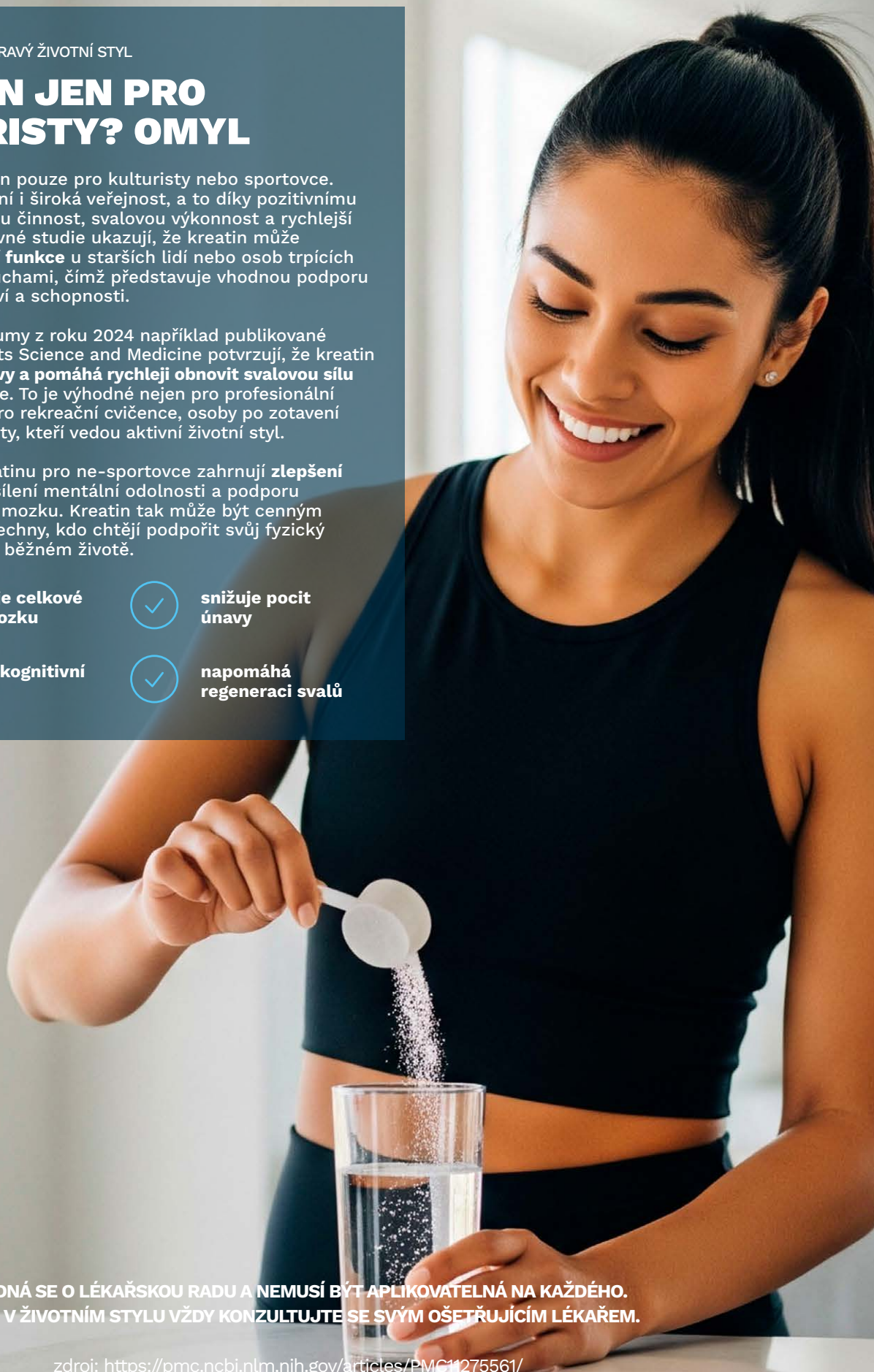
zlepšuje kognitivní funkce



napomáhá regeneraci svalů

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

zdroj: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11275561/>





OPRAVDU MLÉKO ZAHLEŇUJE A DALŠÍ MÝTY VE VÝŽIVĚ

Mgr. Hana Sládková Kavínová

i BIO

Ke studiu výživy mě přivedl sport a potřeba podpořit výkonnost pomocí kvalitní stravy. Tematika mě natolik zaujala, že jsem se rozhodla věnovat se výživě a zdravotní prevenci i v profesním životě. Mou srdeční záležitostí je nutrigenetika a nutri-genomika (obory zabývající se interakcí mezi geny a výživou), jež nabízejí úžasný prostor k cílené prevenci osob, které mají o své zdraví zájem.

„MLÉKO ZAHLEŇUJE A LAKTÓZA JE ZLO“

Mléko je zdrojem mnoha cenných živin. Mléčná bílkovina obsahuje 33 % esenciálních aminokyselin a zastoupeny jsou všechny druhy. Jeho biologická hodnota tedy činí 100. Kromě toho obsahuje vysoké množství minerálních látek, které jsou navíc v rozpustné formě, tedy velmi dobře vstřebatelné a využitelné pro naše tělo. Je také dobrým zdrojem vitamínu A, D a vitamínů skupiny B. Převažující typ sacharidu v mléce je laktóza, která má také mnoho užitečných funkcí. Podporuje činnost trávicího traktu, zvyšuje vstřebávání minerálních látek, slouží jako prebiotikum pro střevní mikrobiotu a další.

Na druhou stranu složení mléčného tuku ideální není. Je tvořen převážně nasycenými mastnými kyselinami, které mají mimo jiné aterogenní potenciál. Obsah v mléce však dosahuje 1,5–3,8 g tuku na 100 g mléka. Větší riziko nadměrného příjmu tuku tak představují spíše smetanové mléčné výrobky, smetanové zákusky či tučné sýry než samotné mléko.

Mýtus, že mléko zahleňuje ať už trávicí trakt, či dýchací trakt, není podložen žádnými vědeckými fakty. Efekt je zde spíše opačný: střeva jsou zevnitř pokryta hlenovou vrstvou, která je žádoucí a má ochrannou a vyživovací funkci. Takže tím, že laktóza podporuje růst prospěšných střevních bakterií, které posléze stimulují pohárky na tvorbu hlenu v buňkách střevní sliznice, zvyšuje vlastně produkci ochranné hlenové vrstvy, a zlepšuje tak střevní bariéru.

Riziko potom mléko představuje pouze pro osoby s některými onemoc-

něními. Zažívací obtíže hrozí zejména u osob s laktózovou intolerancí, kterých je v naší populaci asi 15 %, a dá se prokázat mimo jiné pomocí cíleného genetického vyšetření. Pacienti často po konzumaci mléka či smetanových produktů trpí bolestmi břicha, plynatostí a průjmy. V tomto případě je třeba mléko a mléčné výrobky obsahující laktózu vyřadit. Např. tvrdé sýry ale laktózu neobsahují vůbec, a tak jsou pro pacienty s laktózovou intolerancí zcela bezpečné. Naopak pro osoby trpící alergií na mléko (mléčnou bílkovinu) platí, že musí vyloučit mléko a mléčné výrobky z jídelníčku úplně. Tento stav je však mnohem vzácnější než potravinová intolerance. Mléko také může působit obtíže u osob se záněty žaludku či pankreatu, ale to už se bavíme o závažnějších zdravotních stavech vyžadujících léčebnou výživu.

Pro zdravého člověka, resp. člověka, který netrpí laktózovou intolerancí, alergií na mléčnou bílkovinu či závažnými trávicími poruchami, je tedy mléko ideální potravinou s vysokou nutriční hodnotou.

„BEZLEPKOVÁ DIETA PRO KAŽDÉHO“

Za další „zlo“, které může za veškeré zdravotní problémy (od trávicích obtíží přes atopie až po psychiatrické diagnózy), bývá označován lepek. A co je ještě větší paradox, často pouze pšeničný lepek. Lepek je však bílkovina, která se nachází kromě pšenice také v žitě, ječmeni a někdy i ovsu. Podle této logiky by tak měl být vyřazen i „zdravý“ žitný chléb nebo pivo vyráběné zpracováním ječmene.

Bezlepková dieta je vhodná pouze pro osoby s prokázanou celiakií, kdy u pacientů na autoimunitním podkladě lepek ničí klky v tenkém střevě a narušuje vstřebávání živin. Jinak než dietou

A top-down photograph of various dairy products arranged on a light-colored wooden surface. In the upper left, there's a wedge of orange cheddar cheese with a bite taken out. Next to it is a small glass bowl filled with several small, round, white butter pats. To the right is a glass jar with a metal clasp lid, filled with a thick, white cream or butter, with a wooden stick resting inside. In the center, a large, round, white butter pat is partially unwrapped from its brown paper packaging. To the left of this, there are more slices of orange cheese. To the right, there's a wedge of white cheese with a yellow rind. In the bottom left corner, a small portion of blue cheese is visible. The background is a light-colored wooden surface with visible grain.

s vyloučením lepku se aktuálně celiakie léčit nedá. Pro pacienty s celiakií je tak nezbytné prakticky 100% vyloučení lepku z jídelníčku.

Potenciální přínos bezlepkové diety lze ještě zvážit u osob nesoucích genetickou predispozici (zejména haplotypy DQ2.5 či DQ8 v genu *HLA*). Dle novějších výzkumů může totiž vyloučení lepku ze stravy u nosičů uvedených haplotypů mít různé zdravotní benefity, i když se u nich celiakie nerozvinula/nepotvrdila. Např. obézní osoby mohou mít obtíže zhubnout, dokud nevysadí lepek. Nebo se u neplodných žen zvýšila šance na otěhotnění, když přestaly přijímat lepek.

U normální populace však není důvod lepek vylučovat, a naopak pokud lidé této módě podlehnou, často nedokážou obiloviny, ve kterých se lepek nachází, adekvátně nahradit. Dochází tak k nahrazování nevhodnými potravinami s vysokým obsahem nasycených tuků

nebo bílkovin, což je špatně nejen z hlediska hlavních živin, ale také vlákniny, vitaminů i stopových prvků.

Na druhou stranu všeho moc škodí, a pokud je naše strava moc jednostranná a lepek se vyskytuje prakticky v každém našem jídle, také to našemu trávicímu traktu a střevní mikrobiotě nesvědčí. Na první pohled zdravý jídelníček, kdy snídáte žitný chléb, obědváte těstovinový salát, svačíte sendvič a večeříte pšeničnou tortillu, opravdu obsahuje vysoké množství lepku, a pokud je ještě většina uvedených potravin vyrobená z „bílé“ mouky, bude obsahovat i málo vlákniny a některých stopových prvků. Omezená pestrost stravy povede k snížení rozmanitosti střevní mikrobioty a zvyšuje riziko rozvratu střevní mikroflóry, což zhorší projevy zejména chronických onemocnění, jako jsou alergie, ekzémy, trávicí obtíže atd. Potenciálním rizikem tak není vlastní lepek, ale množství lepku, které zkonzumujeme.

„ČÍM VÍC PROTEINU, TÍM LÉPE“

Vysokoproteinová strava je jedním z nejpopulárnějších přístupů při redukci hmotnosti. I zde však dochází k nepochopení a výrobci se snaží zájem využít v byznysu, a tak jsou obchody plné potravin obohacených nepřírozeně vyrobenými směsmi proteinů, které naleznete i v potravinách, kde byste to opravdu nečekali, jako třeba v čokoládě.

Podstatou vysokoproteinové redukční stravy však většinou není navýšení příjmu bílkovin, ale spíše omezení příjmu tuků a sacharidů. Takže v relativním zastoupení živin příjem bílkovin sice stoupne, ale v absolutních číslech může zůstat stejný. Podstatou redukční stravy přirozeně je snížit příjem energie, který byl dlouhodobě nadbytečný, a proto vedl k postupnému nárůstu tělesné hmotnosti. Cestu však nepředstavuje zařazení vysokoproteinových tyčinek po cvičení (to akorát vykompenzuje energetický výdej, který jste cvičením vynaložili a mohl přispět k hubnutí).

Druhý případ, kdy se lidé dobrovolně předávkovávají bílkoviny, jsou sportovci, a nejen závodníci, ale i rekreační sportovci. Sportovci mají skutečně vyšší potřebu bílkovin, protože namáhaný sval je potřeba opravovat a ideálně i dále posilovat, což je podstatou růstu svalové síly i objemu, a na to je třeba dostatečná zásoba aminokyselin v organismu. Nicméně i zde je strop toho, kolik bílkovin dokáže tělo reálně vstřebat a využít. U vytrvalostních sportů je potřeba cca 1,5 g bílkoviny na kg tělesné hmotnosti a u silových sportů cca 2,2 g na kg tělesné hmotnosti denně. Více opravdu lidské tělo nevyužije ke stavbě vlastních struktur a dochází pouze k přetěžování celého organismu, který musí nápor proteinů zvládnout.

Takže ani u osob, které se snaží zhubnout a při tom cvičí, by obsah bílkovin neměl překročit ony 2,2 g bílkovin na kg tělesné hmotnosti denně. Řeč je ovšem o správné váze. Pokud má člověk nadváhu cca 30 kg tuku, neznamená to, že by měl jíst o 60 g bílkovin více než člověk s normální hmotností při podobné výšce a životním stylu. Dostatečný příjem bílkovin při hubnutí ochrání svaly před jejich ztrátou a následným poklesem bazálního metabolismu organismu. Navíc ovlivňují uvolňování hormonů a působků v trávicím traktu, které podporují pocit nasycení a tlumí pocit hladu. Bílkoviny tak jistě mají při hubnutí nezastupitelný význam, to však platí jen do určitého množství. Při dalším zvyšování příjmu bílkovin už začnou převažovat spíše rizika, a nelze ho tedy doporučit.

Nadbytečný příjem bílkovin zatěžuje zejména ledviny a játra, které dlouhodobě začnou snižovat

svou schopnost odstraňovat z těla odpadní látky. Nestrávené a nevstřebané bílkoviny a aminokyseliny se dostávají do tlustého střeva, kde nejsou vhodné ani pro střevní mikrobiotu. Bílkoviny jsou v podstatě nejméně vhodný substrát pro podporu přátelských bakterií, snižují rozmanitost střevního mikrobiomu, a navíc potenciálně patogenní druhy bakterií dokážou z bílkovin produkovat toxické látky.

„ZÁZRAK JMÉNEM KOKOSOVÝ TUK“

Tuky jsou nezbytnou součástí našeho jídelníčku, nicméně jejich nevhodné složení a zvýšené množství přispívá k rozvoji mnoha chorob. Obecně jsou doporučovány rostlinné tuky a oleje spíše než živočišné. A módní potravinou posledních let se tak stal kokosový tuk i přesto, že složení jeho tuku má vysoký aterogenní potenciál, jeden z nejvyšších ze všech běžně používaných tuků a olejů. Jeho tuk obsahuje 90 % nasycených mastných kyselin, které významně zvyšují LDL a celkový cholesterol.

Prodejci kokosového tuku vyzdvihují jeho antimikrobiální vlastnosti. Ty však byly prokázány jen v laboratorních podmínkách na modelových organismech. Dále je uváděno, že kokosový tuk se neuloží do tělesných zásob konzumenta. Tato informace je opět nepravdivá, jelikož mastné kyseliny se po rozštěpení tuku vstřebávají, a pokud je příjem energie v nadbytku, uloží se do tukové tkáně podobně jako jiné tuky. Navíc jde o nasycené mastné kyseliny, které vyvolávají prozánětlivou reakci v tukové tkáni, a tak takovýto „uložený tuk“ kromě jiného zvyšuje riziko rozvoje metabolických chorob.

Jeho výhodou oproti jiným olejům je vysoká termostabilita, k jeho oxidaci nedochází ani při smažení. V malých dávkách tak může být vhodnou alternativou při tepelné úpravě stravy i při vysokých teplotách. Rozhodně se však nejedná o superpotravinu, kterou bychom měli do jídelníčku zařazovat pravidelně či ve větším množství.

ZÁVĚREM

Kolem stravování koluje mnoho dalších mýtů, které mohou mít základ v pravdivé skutečnosti. Ale většinou tato skutečnost platí jen pro určitou skupinu populace, zejména pro osoby se speciálními výživovými potřebami. Ostatním lidem tyto trendy přináší více rizik než výhod. Nicméně vždy platí, že nejlépe je jídelníček poskládat z co nejméně zpracovaných a co nejčerstvějších potravin. A pak je zde ještě jedno pravidlo: „Pokud není na první pohled zřejmé, z čeho je potravinu vyrobena, pak pravděpodobně nebude svědčit vám ani vaší střevní mikrobiotě.“

PRO VAŠE POBAVENÍ

KŘÍŽOVKA

... ZAHRNUL VEŠKEROU GENETICKOU
INFORMACI OBSAŽENOU V JEDNOTLIVCI.

POMŮCKA: AGONIE, ARDO, RENO	UDEŘIT	CHŘÍPÍ	UMĚLECKÁ DVOJICE		INICIÁLY SKLADA- TELE DVOŘÁKA	OBR	PŘÍCHYTKA	DĚLKA SUKNĚ	SVĚTADÍL
NĚMECKÁ SPOJKA A				ČESKÝ VÝROBCE AUTO- BATERIÍ					
CITOSLOVCE HOUPÁNÍ				PSANÍ					
				CHEM. ZN. SODÍKU					
OBOHACENÝ KYSLÍK					SLADKO- VODNÍ RYBY				
					TAJENKA				
INICIÁLY SPISOVA- TELE DEFOEA			SMRTELNÝ ZÁPAS						
			SKLAD ZBRANÍ						
IRSKÁ REP. ARMÁDA ZKR.				BODY PŘÍMO Z PODÁNÍ				SLOVENSKÉ MĚSTO	CLOUMAT
				ZN. ELEKTR. SPOTŘEBIČŮ					
DESPOTA						ČESKÝ TENISOVÝ SVAZ ZKR.			
						HOLČINA			
	ČÁST RUKY	VZNIK					INICIÁLY SPISOVAT. MERLEHO		
		ŘVANÍ MN. Č.					FINTA		
TÝKAJÍCÍ SE PŘEDMĚTŮ									
SÍŤ PRODEJEN OBUVI					TROSKA VOZU				
					UHELNÉ SKLADY ZKR.				
PŘIVLAST- NOVACÍ ZÁJMENO				UČEBNÍ LÁTKY					
ČESKÝ DRAMATIK				PRACOVAT SE SEKÁČEM					



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
vavrinek@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 FILADELFSKÝ CHROMOZOM S TESTEM BCR/ABL PRO DIAGNOSTIKU LEUKEMIE



CO JE BCR/ABL?

Fúzní gen *BCR/ABL* hraje zásadní roli v diagnostice a sledování chronické myeloidní leukemie (CML). Tento gen je přítomen přibližně u 95 % pacientů s CML a jeho přítomnost významně ovlivňuje prognózu i volbu terapie.

KDE SE GEN *BCR/ABL* VYSKYTUJE?

CML (Chronická myeloidní leukemie)
– přítomnost genu téměř ve všech případech
ALL (Akutní lymfoblastická leukemie)
– cca 5 % u dětí, 25 % u dospělých
AML (Akutní myeloidní leukemie)
– výskyt ve 2 % případů

JAK GEN VZNIKÁ?

BCR/ABL je výsledkem tzv. Filadelfského chromozomu (Ph) – genetické přestavby označené jako translokace t(9;22)(q34;q11). Jde o nejčastější cytogenetickou aberaci u hematologických malignit.

PROČ TESTOVAT *BCR/ABL*?

Zásadní diagnostický a prognostický marker u leukemií.
Pomáhá upřesnit diagnózu a nasměrovat léčbu.
Vhodný také pro monitoring průběhu onemocnění a odpovědi na léčbu.



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29