

GHC GENETICS



Rozhovor s ředitelem společnosti

Bc. Viktor Furman, MBA
s. 4–6

Reprodukční genetika současnosti

MUDr. Petronela Tomčová
s. 10–13



ghcgenetics.cz



ZJISTĚTE, KAM SAHAJÍ VAŠE GENETICKÉ KOŘENY

Testy **ANCESTREE** vám poskytnou informace o vašich genetických kořenech, přesněji o otcovské nebo mateřské linii, případně obou, a to přibližně několik stovek generací do minulosti.

Výsledek analýzy odhalí, ke které haploskupině patříte, a určí, ve které oblasti žili vaši dávní předci.

Vaše vzorky jsou analyzovány a vyhodnocovány výlučně našimi vlastními experty v laboratoři GHC Genetics.



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29

OBSAH

04

ROZHOVOR SE CEO

Bc. Viktor Furman, MBA

07

ZAJÍMAVOSTI OD NÁS

08

LOKALIZOVANÁ NEUROFIBROMATÓZA V MOZAICE

prim. MUDr. Martin Schwarz, Ph.D., MBA

10

REPRODUKČNÍ GENETIKA SOUČASNOSTI

MUDr. Petronela Tomčová

14

NOVINKY V GENETICE: POKROK A PERSPEKTIVY

16

POHYB JAKO KLÍČ K DLOUHOVĚKOSTI

Ing. Veronika Fišnerová

17

ZE SVĚTA GENETIKY



Milí čtenáři,

vítáme vás u podzimního vydání našeho čtvrtletníku, ve kterém opět přinášíme inspirativní i odborné pohledy z oblasti genetiky, prevence a zdravého životního stylu. Tentokrát začínáme rozhovorem s naším váženým CEO Bc. Viktorem Furmanem, MBA, který se s vámi podělí o svou vizi rozvoje GHC Genetics a o to, jak vidí budoucnost genetické diagnostiky i její roli v moderní medicíně.

Z odborných témat se můžete těšit na článek prim. MUDr. Martina Schwarze, Ph.D., z PRENETu, věnovaný lokalizované neurofibromatóze v mozaice – komplexnímu onemocnění, které otevírá nové otázky v oblasti diagnostiky i léčby. MUDr. Petronela Tomčová přináší ucelený pohled na současný stav a perspektivy reprodukční genetiky a v rubrice Novinky v genetice se dozvíte o nejnovějším pokroku a směrech, které formují tento rychle se vyvíjející obor.

Protože v GHC Genetics vnímáme zdraví v širších souvislostech, nechybí ani příspěvek zaměřený na životní styl. Ing. Veronika Fišnerová vám přiblíží, proč je pravidelný pohyb jedním z klíčů k dlouhověkosti a jak může pozitivně ovlivnit nejen tělo, ale i mysl.

Děkujeme, že jste s námi, a věříme, že vám nové číslo nabídne zajímavé informace.

S přáním příjemného čtení
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. Tereza Kevína Prouzová, MBA.
Graficky zpracoval Daniel Duroň.



ROZHOVOR SE CEO

Bc. Viktor Furman, MBA

1 BIO

Bc. Viktor Furman, MBA, je výkonný ředitel společnosti GHC Genetics, jedné z nejvýznamnějších genetických laboratoří v České republice. Ve firmě působí od jejího založení v roce 2007 a dosud zastává pozici jednatele/CEO.



GHC Genetics byla zařazena mezi TOP 10 genetických laboratoří v Evropě podle magazínu Healthcare Tech Outlook. Co považujete za klíčové faktory tohoto úspěchu?

Velmi si vážím tohoto ocenění, které vypovídá o obrovském kusu odvedené práce všech v GHC GENETICS. Hodnotícím kritériem bylo více faktorů, ale tím hlavním bylo posouzení všech procesů a nastavených laboratorních postupů v rámci naší akreditované laboratoře, kde jsme prokázali, že jsme schopni obstát nejen v konkurenci českých laboratoří, ale i v měřítku celoevropském.



Můžete nám přiblížit, jak vypadá váš běžný den od rána až do večera?

Mám-li hovořit o dni pracovním, tak by se snad mohlo zdát, že pracovní den ředitele je něčím výjimečný a že mohu sedět v ředitelském křesle s pocitem, že jsme špičkou ve svém oboru, a není tak již dalších cílů či výzev. Opak je ale pravdou, právě naše úspěchy a fakt, že jsme jedním z lídrů ve svém oboru, nás zavazuje ještě k tvrdší práci a plnění každého, i toho nejmenšího detailu. Každý den je sám o sobě výzvou k tomu, aby naše společnost rostla, zaváděla nové procesy a našim klientům, smluvním partnerům a především i lékařům, kteří v důvěře v naše zařízení k nám zasílají své pacienty, přinášela nejen dnes, ale i v budoucích letech naprosto bezchybný a dokonalý servis.



Jaké konkrétní certifikace a akreditace vaše laboratoř splňuje a jaký je jejich význam pro lékařskou praxi?

GHC Genetics je akreditována Českým institutem pro akreditaci jako zdravotnická laboratoř dle normy ČSN EN ISO 15189 a certifikována podle ČSN EN ISO 9001 a ČSN EN ISO/IEC 27001. Akreditace je završením řady zavedených procesů, které musí tvořit smysluplně a bezchybně provázaný celek, který je garancí, že práce laboratoře je profesionální a s maximální mírou jistoty bezchybná. Zjednodušeně tak lze říct, že pokud je laboratoř akreditována, prokazuje tím fakt, že je důvěryhodná a zodpovědně pracující.



Jaké nové testy nebo genetické panely plánujete zavést v blízké budoucnosti?

GHC Genetics neustále rozšiřuje své portfolio testů a analýz, které zahrnují prediktivní genetiku, analýzu střevního mikrobiomu a speciální genetické testy zaměřené na reprodukční zdraví, metabolismus a další oblasti.

Jsem hrdý na to, že jsme jako jedna z prvních laboratoří v ČR zavedli v minulých měsících farmakogenetické testování. Z praxe lékařů, kteří s námi v tomto oboru spolupracují, mám velmi dobré odezvy, a je tak pro mě uspokojivé, že jsme zavedli další test, který opravdu pomáhá. Díky nastavení správného dávkování farmak dochází k výrazně lepším výsledkům léčby, která dokud nebyla našim testem nastavena tzv. „na míru“ pacienta, nezabírala či selhávala. Pokud bych ale měl v odpovědi zmínit veškeré nové testy a směry, kterými se chceme v další činnosti našeho ZZ zabývat a které chceme zavádět, obávám se, že by na to prostor určený pro tento rozhovor jednoznačně nestačil. Těším se na



vše, co budeme realizovat, a kdo čte náš časopis, tak se o tom včas dozví.



Jakým způsobem spolupracujete s lékaři a zdravotnickými zařízeními?

Nežli odpovím na tuto otázku, dovoluji si poděkovat všem lékařům a zdravotnickým zařízením, kteří s námi spolupracují a touto spoluprací vkládají do nás důvěru, a osobně se zavazují, že udělám vše pro to, aby spolupráce s námi byla vždy profesionální, kvalitní a s přínosem jak pro lékaře, tak především pro jejich pacienty. Vzhledem k tomu, že s námi spolupracuje velká řada fakultních pracovišť a tisíce lékařů, jde o opravdu velký závazek. Spolupráce spočívá jak v servisu, který všem, kdo s námi spolupracují, poskytujeme, až po garanci, že se k nim dostanou vždy výsledky požadovaných testů včas a v bezchybné formě. Součástí této garance je i to, že se svěřenými citlivými daty je nakládáno tak, aby v žádném případě nedošlo k jejich úniku, či snad dokonce zneužití. Do bezpečnosti uchovávání dat investujeme desítky milionů korun a i tím deklarujeme, že spolupráce s námi je nejen profesionální, ale i bezpečná.



Jaké výzvy vidíte v oblasti etiky a informovaného souhlasu při poskytování genetických testů samoplátcům?

Obecně vzato, etika v genetickém testování je celosvětově velkým tématem. Jde o nesmírně dynamický obor a nové možnosti genetického testování už dnes umí nabídnout řadu testů, které jsou z mého pohledu na hraně, či by dokoncemohly být za hranou etiky. Proto téma etiky a další kultivace tohoto oboru vnímám jako neodmyslitelnou součást naší činnosti a jako významný poskytovatel těchto služeb se aktivně podílíme na přípravě, návrzích a kultivaci rozsahu a směrů v oboru genetického testování, ve spolupráci s odbornými společnostmi a autoritami, které mají toto nastavení ve svém poslání.



Jaké technologie a metody využíváte ve vaší laboratoři pro zajištění přesnosti a spolehlivosti genetických analýz?

Laboratoř GHC GENETICS je vybavena nejmodernějšími technologiemi, které jsou nyní pro laboratorní testování v oboru molekulární genetiky k dispozici. Modernizace a obměna přístrojů je

nikdy nekončící proces, který je u nás jednou z priorit. Máme-li být ve svém oboru stále na špici a být i vzorem jiným laboratorům, pak musíme být i technologicky na té nejvyšší úrovni, a já si dovoluji říci, že jsme. Nedávno byl za mnou na návštěvě kolega z jedné renomované US laboratoře a byl jsem potěšený, když mi po prohlídce našeho technického zázemí sdělil, že vybavení našich laboratorů splňuje ta nejpřísnější celosvětová měřítka.



Jaké jsou hlavní výhody zapojení genetického testování do preventivní medicíny z pohledu pacienta i lékaře?

Genetické testování přineslo v řadě medicínských oborů již dnes doslova revoluci k přístupu v léčbě pacientů a řady závažných onemocnění. Personifikace a individualizace léčby nás bude v budoucích letech provázet čím dál tím více a jsem přesvědčený, že jednoho dne bude genetické testování nedílnou součástí zdravotní péče napříč všemi lékařskými obory. Rozvoj a poznání v tomto oboru je neskutečné, a i když je třeba velké obezřetnosti, kdy a jaká poznání lze přenášet z výzkumného prostředí do běžné medicínské praxe, je tento rozvoj doslova dechberoucí.

Organismus každého z nás je rozličný v mnoha ohledech, a proto individualizace léčby a přechod od standardních, tzv. tabulkových postupů v prevenci onemocnění či samotné léčbě je cestou, jak si udržet zdraví a kvalitu života mnohem déle, než je dnes průměrná délka dožití. Již dnes genetika dokáže mnohé a kdo je zodpovědný ke svému zdraví a má opravdový zájem o prevenci svého zdravotního stavu, měl by jednoznačně již dnes genetické testování brát vážně a zařadit jej mezi další preventivní vyšetření.



Kdybyste se neorientoval na genetiku a zdravotnictví, v jakém oboru byste si dokázal představit svou profesní dráhu?

Genetika a zdravotnictví je má takzvaná „srdcovka“, bez které si svůj profesní život neumím představit. Do tohoto odvětví mě přivedl a nadchl mě pro něj prof. William Didden, kterému jsem za to velmi vděčný a nebýt jeho, dnes bych se pravděpodobně věnoval něčemu úplně jinému. Samozřejmě mě ale zajímají i jiná odvětví. V posledním období se např. angažuji v odvětví energetiky, kde společně s kolegy připravujeme neméně ambiciózní projekt, jako bylo kdysi založení GHC GENETICS. Jde o projekt celoevropského významu a věřím, že vedle zdravotnictví, které je a jistě zůstane jedničkou v mém profesním směřování, mě bude i tento projekt bude naplňovat.



Máte nějaké osvědčené způsoby, jak „vypnout“ po náročném pracovním dni? Sport, cestování, koníčky?

Mám krásnou a velkou rodinu, čítající vitální a aktivní rodiče, skvělou manželku, pět úžasných dětí a tři vnoučata. I když by se tak mohlo zdát, že to bude další „zápřah“, opak je pravdou. Je to právě to, co mě činí šťastným. Ve spojení s dobrými přáteli, cestováním, ale i nemalou dávkou sportovního nadšení a vyžití je tak přepnutí tímto mimopracovním směrem právě tím mým nejlepším ventilem.



ZAJÍMAVOSTI OD NÁS



NOVINKA NA NAŠEM WEBU – AI ASISTENT GENNIE



Na našich webových stránkách najdete nově AI asistentku Gennie, která je připravena odpovídat na vaše dotazy ohledně genetických testů a souvisejících služeb GHC Genetics.

Zajímá vás, pro koho je který test vhodný, co všechno zjistíte z DNA nebo jak probíhá odběr? Zeptejte se Gennie! Funguje 24/7 a je navržena tak, aby vám rychle a srozumitelně poskytla všechny potřebné informace.

Vyzkoušejte ji hned na www.ghcgenetics.cz.

ZAVÁDÍME NOVÉ VYŠETŘENÍ PRO VČASNOU DETEKCI KOLOREKTÁLNÍHO KARCINOMU

Celosvětově je kolorektální karcinom (CRC) smrtelným onemocněním, jehož úmrtnost je na druhém místě mezi rakovinami, i když jeho výskyt je na třetím místě. Včasná detekce CRC je klíčová a je spojena se zlepšenými výsledky přežití.

U kolorektálního karcinomu v raném stádiu byly hlášeny četné epigenetické změny v podobě metylace DNA.

Screeningový test pro diagnostiku kolorektálního karcinomu z krve pacienta je založen na detekci biomarkerů spojených s přítomností kolorektálního karcinomu a prekancerózních lézí. Detekce přítomnosti metylace genů *Septin 9*, *SDC2*, *BCAT1* pomocí vysoce citlivé metody Real-Time PCR.

NOVÝ PŘÍSTUP V SEKVENACI STŘEVNÍHO A ORÁLNÍHO MIKROBIOMU

V laboratoři GHC GENETICS se nově zavádí technologie nanopórového sekvenování od firmy Oxford Nanopore Technologies, která umožňuje dlouhé čtení mikrobiálního i lidského genomu v reálném čase.

Nový sekvenátor MinION je revoluční přenosný sekvenátor třetí generace, který váží pouze 90 g a svou velikostí je podobný mobilnímu telefonu. V naší laboratoři bude nově sloužit pro analýzu střevního a orálního mikrobiomu.



KAZUISTIKA: Lokalizovaná neurofibromatóza v mozaice (LMN)

MUDr. Martin Schwarz, MBA



Lokalizovaná neurofibromatóza v mozaice (LMN), známá také jako segmentální neurofibromatóza nebo neurofibromatóza typu V podle Riccardiho klasifikace, je jednou z nejméně častých genodermatóz z rodiny neurofibromatóz. LMN vzniká v důsledku postzygotického somatického mozaicismu v genu *NF1*. Je mozaikovým členem skupiny nemocí patřících pod neurofibromatózu 1 (*NF1*; MIM: 162200). Preferovanějším termínem pro tento stav je „lokalizovaná neurofibromatóza v mozaice“, na rozdíl od mozaikové neurofibromatózy 1, která není omezena na konkrétní segment těla, nebo od germinální neurofibromatózy 1, která náhodně postihuje pouze jeden segment. Pojmy „segmentální neurofibromatóza“ a „mozaiková neurofibromatóza“ jsou klinickými lékaři používány poměrně volně, což nadále zhoršuje tento nozologický problém a jeho diagnostiku. Klasická definice LMN popisuje stav jako café au lait skvrny (CALM) a/nebo neurofibromy přítomné pouze v jednom jednostranném segmentu těla, obvykle povrchově. Distribuce CALM obecně sleduje Blaschkovy linie. Vzhledem k diskrétnímu klinickému obrazu je mnoho případů bez jasné diagnózy. V literatuře byly klinicky popsány stovky případů LMN u dospělých a desítky případů dětské LMN. Avšak pouze několik jedinců podstoupilo genetické testování, např. pouze 15 z dospělých pacientů zmíněných ve studii García-Romero et al. (1) podstoupilo molekulární genetické testování na přítomnost patogenních variant v genu *NF1*. Dalších osm pacientů testovali Marwaha et al. (2) a další případy byly hlášeny jednotlivě (viz např. (3–5)).

Na naše pracoviště byla odeslána 65letá pacientka pro mnohočetné neurofibromy na pravém rameni (Obrázek 1). Dva podobné nodulární výrůstky byly také přítomny na jejím nose, i když ani jeden nebyl histologicky ani geneticky vyšetřen. V této fázi nebyly detekovány žádné CALM nebo jiné příznaky související s *NF1*. Rodinná anamnéza byla bezvýznamná a pacientka měla dvě zdravé děti bez zjevných známek *NF1*. Lischovy uzlíky nebyly detekovány při oftalmologickém vyšetření. Následně byla provedena kožní excize jednoho z nodulů a vzorek tkáně 15 × 10 × 5 mm včetně podezřelého neurofibromu 5 × 5 mm byl indikován k histologickému vyšetření. Histologické vyšetření potvrdilo diagnózu neurofibromu (Obrázek 2).

DNA pro molekulární genetickou diagnostiku byla izolována ze vzorků tkáně z formalin-fixed paraffin-embedded (FFPE) bločků ze dvou míst, tj. samotného neurofibromu a části zdravé kůže sousedící s neurofibromem. Také jsme izolovali DNA z lymfocytů periferní krve pacientky a buněk bukalní sliznice pomocí standardních postupů extrakce DNA.

Nejprve jsme analyzovali DNA z lymfocytů periferní krve, abychom detekovali germinální patogenní varianty. Cílené MPS genu *NF1* bylo provedeno na platformě MiSeq a data byla analyzována pomocí softwaru SOPHiA DDM. DNA lymfocytů periferní krve neodhalila žádné patogenní varianty v genu *NF1* (třídy IV–V). Dále jsme analyzovali DNA extrahovanou z vyříznutého neurofibromu pomocí stejného analytického přístupu. Sekvenační data byla analyzována pomocí bioinformatického softwaru FinalistDX. Vzorek neurofibromu byl také analyzován pomocí MLPA (kity P081-*NF1* a P082-*NF1*). Ve vzorku z neurofibromu byla nalezena heterozygotní patogenní varianta NM_001042492.2: c.7549C>T, p.(Arg2517*) genu *NF1* u 13 % čtení. Varianta byla vyhodnocena jako třída 5 (patogenní) podle kritérií ACMG klasifikace. Tato varianta byla dříve popsána jako patogenní u sporadických i familiálních případů *NF1* a jako „somatická“ varianta v biopsiích. Dále jsme pomocí MLPA detekovali snížení výšek píků odpovídajících exonům 3, 5, 6, 7, 9, 11, 15, 16, 21, 23, 24, 25 a 56 genu *NF1*. To by mohlo představovat mozaikové somatické heterozygotní delece v určité podskupině buněk vzorku. Toto zjištění je v souladu s Knudsonovou hypotézou „dvou zásahů“. Ztráta heterozygotnosti na základě delece je běžným nálezem u neoplazií souvisejících s *NF1*. Námi nalezené varianty byly následně cíleně vyšetřeny z DNA z lymfocytů periferní krve a bukalního stěru Sangerovým sekvenováním a metodou MLPA, kde nebyly nalezeny. Pokusili jsme se analyzovat DNA z přilehlé nenádorové tkáně resekátu ze vzorku neurofibromu. Naneštěstí izolace DNA z FFPE bločku neposkytla adekvátní

množství DNA dostatečné kvality a analýza nemohla být úspěšně dokončena. Dospěli jsme k závěru, že tyto nálezy jsou kauzální pro pozorované LMN u naší pacientky.

Bialelické *NF1* patogenní varianty byly nalezeny pouze v neoplastické tkáni, silně podporují diagnózu LMN. Vzhledem k tomu, že mozaikové formy *NF1* mohou postihovat gonády, představuje takovýto nález riziko *NF1* pro potomky pacientů. Proto je klíčové molekulárně geneticky diagnostikovat pacienty s LMN, aby bylo možné poskytnout jim správné reprodukční genetické poradenství. Pokud je podezření na mozaikovou formu *NF1*, lokalizovanou nebo ne, vyšetření lymfocytů periferní krve často nedokáže identifikovat kauzální variantu, protože postzygotické varianty jsou přítomny pouze ve specifické podskupině buněk pacienta. V tomto ohledu by mělo následovat molekulárně genetické vyšetření dalších tkání. Diagnostický překryv mezi lokalizovanou mozaikovou *NF1* a mozaikovou *NF1* komplikuje vyšetřování, řešerše literatury a klinickou interpretaci či interpretaci nalezených variant. Publikací identifikujících patogenní varianty u LMN prostřednictvím MPS je stále pouze malé množství. Ko et al. prezentovali pacienta diagnostikovaného pomocí podobného postupu, jako byl náš (4). García-Romero et al. popsali čtyři pacienty s mozaikovou *NF1*, kteří podstoupili testování postižené tkáně a lymfocytů periferní krve; v jednom případě byla varianta nalezena pouze v postižené tkáni a ve třech případech byla nalezena v obou tkáních (1). Zda se jednalo o lokalizovanou formu onemocnění, nebylo specifikováno. Maertens et al. popsali dalšího pacienta s mozaikovou *NF1* (ačkoli ne lokalizovanou), u kterého byly vyšetřeny různé tkáně, včetně vlasů, moči a buňkálního stěru, a v různých tkáních byla v různé míře nalezena kauzální varianta (6). U pacientů popsaných Marwaha et al. a Freret et al. byly v nemocné tkáni identifikovány varianty prvního i druhého zásahu, ale ne v lymfocytech periferní krve (2,7). U jiného pacienta popsaného Marwaha et al. byla vyšetřena nepigmentovaná kůže nad plexiformním neurofibromem, ale nebyla zjištěna žádná patogenní varianta. Hlavním omezením většiny těchto studií bylo, že zdravá tkáň kolem postižené oblasti nebyla testována; studie tedy předpokládají, že identifikovaná varianta v nemocné tkáni byla přítomna i v celém segmentu pacientova těla, tedy jak ve zdravých, tak v postižených buňkách. Pokud byla takto detekována pouze jedna varianta, mohlo by to vést k chybnému genetickému poradenství při hodnocení rizika u potomků v důsledku gonadální mozaiky, tj. problém vzniká tehdy, pokud se varianta nalezená v tumoru použije v preimplantační/prenatální diagnostice k vyloučení rizika *NF1*, ale přitom se ve skutečnosti jednalo o variantu druhého, ne prvního zásahu. Proto je důležité vyšetřovat zdravou i nemocnou tkáň k identifikaci případných mozaikových forem.

Z našich dat však nelze udělat jednoznačný závěr, která z našich zjištěných SNV a CNV byla variantou prvního nebo druhého zásahu. Nechtěli jsme pacientku dále a zbytečně stresovat tím, že bychom ji po klinickém stanovení diagnózy požádali o další vícenásobné kožní biopsie. Navíc víme, že její děti nejsou nemocné, a není proto potřebné ji iatrogenizovat. Další kritický bod ke zvážení souvisí s onkologickou prevencí u neurofibromatózy. V tomto ohledu je riziko novotvarů u LMN podobné jako u pacientů s *NF1* s typickou formou onemocnění. Ženy-přenašečky zárodečných patogenních variant *NF1* mají vyšší celoživotní riziko rakoviny prsu, a proto by měly mít zvýšenou preventivní péči, např. pravidelný mamografický screening. Vzhledem k tomu, že kožní léze LMN jsou často přítomny na hrudníku a břiše, navrhuje onkologický screening pacientek s LMN, obdobný jako u nositelek zárodečné patogenní varianty *NF1*, tj. s použitím nejnovějších doporučení NCCN, s přihlédnutím na příslušnou rodinnou anamnézu.

1. García-Romero MT, Parkin P, Lara-Corrales I. Mosaic Neurofibromatosis Type 1: A Systematic Review. *Pediatr Dermatol.* 2016 Feb;33(1):9–17.
2. Marwaha A, Malach J, Shugar A, Hedges S, Weinstein M, Parkin PC, et al. Genotype-phenotype data from a case series of patients with mosaic neurofibromatosis type 1. *Br J Dermatol.* 2018 Nov;179(5):1216–7.
3. Messiaen L, Vogt J, Bengesser K, Fu C, Mikhail F, Serra E, et al. Mosaic type-1 *NF1* microdeletions as a cause of both generalized and segmental neurofibromatosis type-1 (*NF1*). *Hum Mutat.* 2011;32(2):213–9.
4. Ko Y, Lee C, Lee H, Lee M, Lee JS. Clinical application of next-generation sequencing for the diagnosis of segmental neurofibromatosis. *J Dermatol Sci.* 2017 Dec;88(3):370–2.
5. Hida T, Ido-gawa M, Okura M, Sugita S, Sugawara T, Sasaki Y, et al. Genetic analyses of mosaic neurofibromatosis type 1 with giant café-au-lait macule, plexiform neurofibroma and multiple melanocytic nevi. *J Dermatol.* 2020 June;47(6):658–62.
6. Maertens O, De Schepper S, Vandesompele J, Brems H, Heyns I, Janssens S, et al. Molecular dissection of isolated disease features in mosaic neurofibromatosis type 1. *Am J Hum Genet.* 2007 Aug;81(2):243–51.
7. Freret ME, Anastasaki C, Gutmann DH. Independent *NF1* mutations underlie café-au-lait macule development in a woman with segmental *NF1*. *Neurol Genet.* 2018 Aug;4(4):e261.



BIO

MUDr. Petronela Tomčová pracuje na pozici klinického genetika v ambulanci lékařské genetiky na pracovišti GHC Genetics a PRENET. Ve své práci se mimo jiné věnuje především reprodukční a prenatalní genetice. Promovala na Lékařské fakultě Univerzity Pavla Josefa Šafárika v Košicích v roce 2014. Od roku 2017 působí v oblasti lékařské genetiky. Po získání interního kmene na 1. lékařské fakultě pokračovala ve specializačním studiu Lékařská genetika a v minulém roce úspěšně absolvovala atestační zkoušku.

REPRODUKČNÍ GENETIKA SOUČASNOSTI

MUDr. Petronela Tomčová

Reprodukční genetika je odvětvím klinické genetiky, které se integruje s reprodukční medicínou. Úlohou reprodukční genetiky je jednak přispět k objasnění etiologie reprodukčních poruch u sterilních a infertilních párů, vyčíslení rizika rekurence případného dědičného onemocnění v rodině a pomoci párům dospět k tomu, co je cílem samotné genetiky – mít zdravé dítě. Reprodukční genetika se dostává do popředí současné medicíny především díky rozvoji cytogenetických a molekulárně genetických metod, následkem čehož lze tyto metody využít v rutinní klinické praxi a napomáhat tak k rozšíření diagnostického procesu.

Prekoncepční a prenatalní péče včetně metod preimplantačního genetického testování je každým dnem dostupnější. S navyšujícím se počtem molekulárně genetických analýz narůstají poznatky o lidském genomu a o sekvenci genů a vytváří tyto metodiky ještě dokonalejší. V ambulanci reprodukční genetiky se setkáváme s páry, které řeší diagnostikovanou sterilitu nebo infertilitu, ale i s páry, které nejsou primárně neplodné, pouze chtějí v rámci prekoncepčního vyšetření znát své případné genetické riziko. Spektrum indikovaných vyšetření se v tomto případě může lišit v závislosti na osobní a rodinné anamnéze partnerů, tedy důvodu genetické konzultace. Když je do ambulance klinické genetiky odeslán pár, který je po opakovaných těhotenských ztrátách nebo má diagnostikovanou sterilitu, je u obou partnerů indikováno vyšetření karyotypu k vyloučení numerické nebo strukturní chromozomální aberace. V případě oligozoospermie nebo azoospermie u muže se provádí i molekulárně genetické vyšetření oblasti AZF chromozomu Y a nejčastějších populačně specifických mutací v genu

pro cystickou fibrózu. U pacientek s předčasným ovariálním selháním je doporučeno vyšetření přenašečství pre-/mutace v genu *FMR1* pro syndrom fragilního chromozomu X (FRAXA). Vyšetření klinicky významných hereditárních trombofilií u žen po opakovaných těhotenských ztrátách není sice dle aktuálních doporučení České hematologické společnosti již rutinně doporučeno*, nicméně s ohledem na rizikovou osobní a rodinnou anamnézu pacientky a na základě stále platného doporučeného postupu společnosti lékařské genetiky toto vyšetření pacientkám doporučujeme.

Indikace genetického vyšetření u párů, které žádají o prekoncepční genetickou konzultaci z důvodu rizikové osobní nebo rodinné anamnézy, závisí od typu vrozené vady, hereditárního onemocnění nebo predispozice, která se v rodině vyskytuje. Nutno ale poznamenat, že i v rodině, kde není známo žádné geneticky podmíněné onemocnění, se může dědit vloha pro rozvoj dědičné nemoci. V tomto případě se může jednat o autosomálně recesivní dědičnost, kdy onemocnění je způsobeno genovými mutacemi zděděnými od obou rodičů – zdravých přenašečů. Uvádí se, že každý člověk je přenašečem vlohy pro rozvoj asi 1–5 autosomálně recesivních chorob.

V naší laboratoři GHC GENETICS nabízíme od roku 2022 prekoncepční panel genů – Reproscreen, který se skládá z 26 nejčastějších recesivně dědičných onemocnění, mezi něž patří například cystická fibróza, nesyndromová hluchota, Smith-Lemli-Opitzův syndrom, fenylketonurie, spinální muskulární atrofie a další. Součástí analýzy je rovněž detekce hereditárních trombofilií, které jsou spojeny s rizikem vzniku trombózy, těhotenských komplikací včetně ztrát. Zahrnuje analýzu geneticky



podmíněných poruch plodnosti u mužů i žen a geneticky podmíněných poruch ve folátovém cyklu. Před zahájením molekulárně genetického vyšetření je partnerům doporučena genetická konzultace s klinickým genetikem, na které je partnerům vysvětlen rozsah a limitace vyšetření, jsou poučeni o rizicích a doporučeních v případě zachytu kauzální mutace. Jestliže jsou oba partneři nosiči kauzální mutace v genu pro stejné autosomálně recesivní onemocnění, mají riziko 25 %, že jejich dítě zdědí obě mutace tohoto genu a zároveň dojde ke klinické manifestaci onemocnění. Takovému páru je nabídnuta metoda asistované reprodukce s využitím preimplantačního genetického testování nebo případně cílené prenatální vyšetření, když se jedná o graviditu po spontánní koncepci.

Molekulárně genetické vyšetření prekoncepčního panelu Reproscreen probíhá na panelu NextSeq

550/Aviti, Panel Sequence Capture Genscan (Roche) design V8 metodou masivního paralelního sekvenování (MPS) a Copy number variation analýzy (CNV), která umožňuje detekci rozsáhlých intragenových delecí a duplikací postihujících celé exony genů. Molekulárně genetické vyšetření genů *SMN1* a *SMN2* probíhá i metodou MLPA. V případě detekce kauzální mutace v genu *CFTR* pro cystickou fibrózu je následně u druhého partnera ve stejném genu kromě analýzy MPS a CNV ještě doplněna metoda MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification). Když jsou oba partneři přenašeči ve stejném genu, provádíme u obou partnerů verifikaci nálezu z druhého nezávislého odběru. Laboratorní analýza probíhá obvykle 2–3 měsíce. Po ukončení vyšetření je partnerům v rámci závěrečné genetické konzultace interpretován výsledek a vydána závěrečná zpráva.

KAZUISTIKY

Od roku 2022, kdy jsme zahájili molekulárně genetickou analýzu Reproscreen, byla v našich laboratořích molekulární genetiky provedena analýza prekoncepčního panelu genů Reproscreen u 274 vzorků. Jednalo se především o páry, ale i o jednotlivce, kteří žádali o vyšetření v rámci plánování gravidity, stejně tak i páry v léčbě neplodnosti, které byly před asistovanou reprodukcí. U většiny párů nebyla prokázána shoda v nosičství mutace ve stejném autosomálně recesivním genu. V tomto případě je nález srozumitelně vysvětlen, partneři jsou poučeni o reziduálním riziku onemocnění a je doporučeno prediktivní molekulárně genetické vyšetření kauzální mutace u příbuzných, především ve fertilním věku. Právě prediktivní genetické vyšetření u příbuzných může být významné pro genetickou prognózu výskytu konkrétního onemocnění v rodině. V nemalém počtu vzorků bylo zachyceno i nosičství mutace v genech pro stejné autosomálně recesivní onemocnění u obou partnerů. V těchto případech již postupujeme individuálně v závislosti na typu konkrétní mutace a na případné klinické manifestaci onemocnění.

KAZUISTIKA 1:

U nepříbuzných partnerů bylo v rámci genetické konzultace pro diagnostikovanou sekundární sterilitu indikováno vyšetření karyotypu a molekulárně genetické vyšetření prekoncepčního panelu genů Reproscreen. Molekulárně genetická analýza detekovala u obou partnerů přítomnost patogenní mutace c.35del genu *GJB2* v heterozygotním stavu. Tato mutace je nejčastější příčinou autosomálně recesivně dědičné kongenitální hluchoty (OMIM #220290 Deafness, autosomal recessive 1A; DFNB1A), frekvence heterozygotů v naší populaci je přibližně 1/30. Oba partneři byli tedy přenašeči tohoto onemocnění a pro jejich společné potomky platilo riziko 25 %, že zdědí obě mutace tohoto genu, a tak by se manifestovala kongenitální porucha sluchu. Partneři se rozhodli pro asistovanou reprodukci s využitím preimplantačního genetického testování (PGT-M). V rámci přípravy k PGT-M jsme na našem pracovišti ještě vyšetřili dceru a rodiče partnerů.

KAZUISTIKA 2:

U zdravé mladé ženy bylo na její vlastní žádost provedeno molekulárně genetické vyšetření prekoncepčního panelu Reproscreen, v rámci kterého byly u probandky detekovány v heterozygotním stavu kauzální mutace v genech *DHCR7* a *ABCA4*. Kauzální bialelické mutace v genu *DHCR7* jsou asociovány s rozvojem Smith-Lemli-Opitzova syndromu (OMIM

#270400 SLOS). Klinické projevy tohoto syndromu jsou značně variabilní od středně těžkého dysmorfismu s mírnou mentální retardací (SLO I) až po intrauterinní úmrtí, popřípadě úmrtí v raném věku plodu se SLO syndromem (SLO II). Patogenní mutace v genu *ABCA4* jsou asociovány se Stargardtovou chorobou (OMIM # 248200 Stragardt disease; STGD1), což je vzácné oční onemocnění charakterizované postupnou ztrátou centrálního zrakového pole, která se většinou rozvíjí v prvních dvou dekadách života. V obou případech je v naší populaci uváděna incidence onemocnění asi 1/10 000 a frekvence nosičů je přibližně 1/50. Probandka byla tedy zdravou přenašečkou Smith-Lemli-Opitzova syndromu a Stargardtovy choroby. Probandce byl nález vysvětlen a v rámci prekoncepční péče jí bylo nabídnuto molekulárně genetické vyšetření celé sekvence genů *DHCR7* a *ABCA4* u jejího partnera. Následné molekulárně genetické vyšetření partnera rovněž prokázalo přítomnost patogenních mutací ve stejných genech. Oba partneři byli tedy zdraví přenašeči těchto nemocí a pro jejich společné potomky platilo riziko 25 %, že by mohli být postiženi Smith-Lemli-Opitz syndromem, a riziko 25 %, že by se u nich mohla projevit Stargardtova choroba. Partnerům byla nabídnuta možnost asistované reprodukce s využitím PGT-M nebo cílená prenatální diagnostika.

ZÁVĚR:

Vzhledem k významným pokrokům v genetice za poslední dekádu dochází k výraznému nárůstu genetických analýz. Genetická diagnostika je dostupnější, přesnější a rychlejší. Prekoncepční genetické testování nabývá na své popularitě i vzhledem k tomu, že se v populaci navyšuje věk plánování gravidity a partneři chtějí znát a následně minimalizovat případné riziko pro své potomky. Neexistuje jeden univerzální test, kterým bychom zjistili vlohly pro všechny geneticky podmíněné nemoci. Nicméně v současnosti již můžeme nabídnout vyšetření, které odhalí možné riziko pro rozvoj těch onemocnění, která se v naší populaci častěji vyskytují. Nutno dodat, že i v případě, kdy partneři již mají jedno nebo více zdravých dětí, nelze zcela vyloučit, že partneři nejsou přenašeči geneticky podmíněného autosomálně recesivního onemocnění. Prekoncepční genetické vyšetření je proto vhodné pro každého, kdo plánuje založení rodiny.



**KOMPLETNÍ SEZNAM
TESTOVANÝCH GENŮ
ZDE KE STAŽENÍ**



NOVINKY V GENETICE: POKROK A PERSPEKTIVY

Genetika je fascinující oblast, která se neustále vyvíjí a přináší nové objevy a technologie. V posledních letech jsme svědky ohromného pokroku v genetickém výzkumu, což má zásadní vliv na medicínu, zemědělství, ekologii a mnoho dalších oblastí. V tomto článku se zaměříme na některé z aktuálních novinek a trendů v genetice.

1. CRISPR-CAS9: REVOLUCE V GENETICKÉM INŽENÝRSTVÍ

Jedním z nejzásadnějších pokroků v oblasti genetiky v posledních letech je technologie CRISPR-Cas9. Tento nástroj umožňuje vědcům přesně a efektivně upravovat DNA v živých organismech. CRISPR-Cas9 funguje jako molekulární nůžky, které mohou „stříhnout“ specifické části genetického materiálu a nahradit je novými sekvencemi.

V roce 2020 byla tato technologie oceněna Nobelovou cenou za chemii, což jen podtrhuje její význam. CRISPR-Cas9 nabízí obrovský potenciál v léčbě genetických nemocí, jako je cystická fibróza, srpkovitá anémie nebo Duchennova muskulární dystrofie. Umožňuje vědcům opravovat mutace v genech přímo na úrovni DNA, což by v budoucnu mohlo vést k trvalým a účinným léčbám některých genetických poruch.

V současnosti se CRISPR-Cas9 využívá nejen v medicíně, ale i v zemědělství, kde pomáhá vytvářet plodiny odolné vůči škůdcům a nemocem nebo s lepšími nutričními vlastnostmi. Technologii se ale nevyhýbají ani etické otázky, zejména v oblasti úpravy lidských embryí. Přesto se CRISPR-Cas9 považuje za jednu z největších vědeckých revolucí posledních let.

2. GENOMOVÁ MEDICÍNA A PERSONALIZOVANÁ LÉČBA

V oblasti medicíny se stále více prosazuje trend personalizované léčby, která využívá genetické informace k vytváření individuálních terapeutických přístupů. Personalizovaná medicína je založena na analýze genetického profilu pacienta a využívání těchto informací k určení nejvhodnější léčby.

Genomové sekvenování se stalo klíčovým nástrojem v diagnostice a léčbě genetických onemocnění.

V posledních letech se výrazně zlevnilo a zjednodušilo sekvenování lidského genomu, což umožňuje širokému spektru pacientů získat přístup ke genetickým testům. Lékaři mohou díky těmto testům přesněji určit predispozice k určitým nemocem, jako jsou rakovina, kardiovaskulární onemocnění nebo neurodegenerativní poruchy.

Díky genomovému mapování se mohou identifikovat genetické mutace, které mohou ovlivnit odpověď pacienta na konkrétní léky. To umožňuje výběr efektivní terapie a minimalizuje riziko nežádoucích účinků. Tento přístup se již používá například při léčbě rakoviny, kdy je možné zacílit léčbu na konkrétní genetické změny v rakovinových buňkách.

3. EPIGENETIKA: JAK PROSTŘEDÍ OVLIVŇUJE GENETIKU

Epigenetika je oblast, která zkoumá, jak vnější faktory mohou ovlivnit expresi genů bez změny samotné DNA. To znamená, že faktory jako výživa, stres, toxiny nebo znečištění mohou mít vliv na to, jak se geny aktivují nebo deaktivují.

V posledních letech se epigenetika stala klíčovým zaměřením vědeckého výzkumu, protože ukazuje, jak naše prostředí a životní styl mohou ovlivnit naše zdraví a dědičnost. Epigenetické změny mohou ovlivnit nejen jednotlivce, ale i následující generace. Například pokud rodiče zažívají extrémní stres, mohou se u jejich potomků projevat epigenetické změny, které mohou mít dlouhodobý dopad na jejich zdraví.

Epigenetika má velký potenciál pro vývoj nových terapeutických strategií. Mnohé nemoci, včetně rakoviny, kardiovaskulárních onemocnění a neurologických poruch, mohou mít epigenetické souvislosti, což otevírá nové možnosti pro vývoj léků, které by cílily na epigenetické mechanismy a změnily patologické procesy.

4. GENETIKA A UMĚLÁ INTELIGENCE (AI)

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.

5. GENETICKÉ TESTOVÁNÍ A PREVENCE

Jedním z významných trendů v genetice je rozvoj genetického testování, které pomáhá identifikovat genetické predispozice k různým nemocem a poruchám. Tato testování jsou stále dostupnější a mnohem přesnější než dříve. Lidé si mohou nechat otestovat nejen genetické riziko pro onemocnění, ale i svou reakci na různé léky, což jim umožní přizpůsobit svůj životní styl a léčbu.

Například genetické testy mohou identifikovat riziko vzniku rakoviny prsu, vaječníků nebo kolorektálního karcinomu na základě mutací v genech *BRCA1* a *BRCA2*. Testy na kardiovaskulární onemocnění pomáhají pacientům přizpůsobit životní styl, aby minimalizovali riziko srdečních onemocnění.

Testování není pouze nástrojem pro diagnostiku, ale také pro prevenci. Na základě výsledků testů mohou lékaři navrhnout preventivní opatření nebo přizpůsobit screeningové programy, což může vést k včasné detekci a lepšímu zvládnutí nemocí.

6. GENETIKA V ZEMĚDĚLSTVÍ: GENETICKY MODIFIKOVANÉ PLODINY

Genetika hraje klíčovou roli i v zemědělství, zejména ve vývoji geneticky modifikovaných (GM) plodin. V současnosti se genetické inženýrství využívá k vytváření plodin, které jsou odolné vůči škůdcům, nemocem nebo suchu. Tyto plodiny mohou pomoci zvýšit zemědělskou produktivitu a zajistit potravinovou bezpečnost v oblastech, kde jsou podmínky pro pěstování potravin náročné.

Například geneticky modifikované plodiny, jako je Bt kukuřice, byly vyvinuty tak, aby obsahovaly geny pro produkci bílkovin, které odpuzují škůdce. To snižuje potřebu chemických pesticidů a zvyšuje výnosy. Genetické inženýrství může také pomoci při vytváření plodin s vyšší nutriční hodnotou, jako jsou plodiny obohacené o vitamíny nebo minerály.

Pokud jde o genetické modifikace, stále existuje řada etických a ekologických otázek, například co se týče vlivu na biodiverzitu nebo možné

rezistence škůdců. Přesto genetické inženýrství v zemědělství zůstává důležitým nástrojem pro zajištění potravinové bezpečnosti.

7. ZÁVĚR: BUDOUCNOST GENETIKY

Novinky v genetice ukazují obrovský potenciál pro zlepšení lidského zdraví, ochranu životního prostředí a zajištění potravinové bezpečnosti. Pokrok v technologiích, jako je CRISPR, genetické testování, personalizovaná medicína a využívání umělé inteligence, přináší nové možnosti pro diagnostiku a léčbu nemocí, stejně jako pro vývoj nových a udržitelných způsobů výroby potravin.

Nicméně jakýkoliv pokrok v genetice přináší i nové výzvy. Etické otázky, ochrana soukromí a bezpečnost genetických informací, stejně jako potenciální ekologické důsledky genetických modifikací jsou otázkami, které je třeba řešit v budoucnu. Genetika bude i nadále klíčovou oblastí vědeckého výzkumu a technologického rozvoje, která bude mít zásadní dopad na naši budoucnost.

OVĚŘENÉ ZDROJE:

1. Nobel Prize. (2020). The Nobel Prize in Chemistry 2020. NobelPrize.org. Link
2. Zhang, F., et al. (2015). CRISPR-Cas9: A New Era in Molecular Biology. *Nature Reviews Genetics*.
3. Hood, L., & Friend, S. H. (2011). Predictive biology: From molecular genetics to the science of health prediction. *Nature Biotechnology*.
4. Collins, F. S. (2010). The Human Genome Project: Lessons from the Past and the Future of Genomic Medicine. *American Journal of Human Genetics*.
5. National Cancer Institute. (2021). Targeted Therapy for Cancer.
6. National Institute of Environmental Health Sciences. (2019). What is Epigenetics? Link
7. Manel, N., et al. (2015). Epigenetic modifications of stress-related genes in humans. *Nature Neuroscience*.
8. Ghosh, S., & Boulter, C. (2016). The Role of Epigenetics in Cancer Therapy. *Journal of Clinical Oncology*.
9. Wang, L., & Wang, J. (2018). AI in Genomic Medicine. *Nature Biotechnology*.
10. Kim, M. J., et al. (2019). Artificial Intelligence in Genomics: Current Applications and Future Prospects. *Nature Reviews Genetics*.
11. CDC. (2020). Genetic Testing.
12. King, M. C., et al. (2003). Breast and Ovarian Cancer Risk in *BRCA1* and *BRCA2* Mutation Carriers. *The New England Journal of Medicine*.
13. Khera, A. V., et al. (2016). Genetic Risk, Adherence to a Healthy Lifestyle, and Coronary Artery Disease. *New England Journal of Medicine*.
14. Wald, N. J., & Cuckle, H. (2015). Prenatal Screening for Genetic Disorders. *The Lancet*.
15. James, C. (2017). Genetically Modified Crops and Food Security. International Food Policy Research Institute.
16. Brookes, G. (2016). Bt Crops and the Environment. *International Journal of Environmental Studies*.
17. Potrykus, I. (2001). Golden Rice and Beyond. *Nature Biotechnology*.
18. Environmental Protection Agency. (2020). Biotechnology and the Environment.

POHYB JAKO KLÍČ K DLOUHOVĚKOSTI

Pravidelný pohyb patří mezi nejúčinnější způsoby, jak zpomalit stárnutí a prodloužit aktivní život. Odborné studie potvrzují, že fyzická aktivita zpomaluje biologické stárnutí buněk, snižuje riziko chronických onemocnění, jako jsou cukrovka nebo kardiovaskulární choroby, a současně podporuje zdraví mozku i celkovou psychickou pohodu. Lidé, kteří se pravidelně hýbou, mají nejen nižší riziko předčasného úmrtí, ale také si déle udržují soběstačnost a vitalitu.

Neexistuje přitom jeden univerzální typ pohybu, který by byl vhodný pro všechny. Různé formy cvičení přinášejí různé benefity a je ideální je kombinovat. Aerobní aktivita, jako je chůze, běh, plavání nebo cyklistika, podporuje zdraví srdce a cév, zlepšuje metabolismus a celkovou vytrvalost. Pro většinu dospělých se doporučuje alespoň 150 minut mírné aktivity týdně, přičemž už i kratší intervaly, třeba jen několik minut denně – mohou mít výrazný vliv na zdraví a délku života. Běh poskytuje rychlejší kardiovaskulární zlepšení, zatímco chůze je šetrnější k pohybovému aparátu a dostupná prakticky všem.

Neméně důležitý je silový trénink. Ten je zásadní zejména ve středním a vyšším věku, kdy přirozeně dochází k úbytku svalové hmoty a oslabování kostí. Posilování pomáhá udržovat svalovou sílu, zlepšuje stabilitu, podporuje hustotu kostí a významně snižuje riziko pádů i metabolických onemocnění. Už 30–60 minut silového cvičení týdně dokáže podle výzkumů snížit riziko úmrtí o 10–20 %.

S věkem roste význam také cvičení zaměřeného na rovnováhu a flexibilitu. Jóga, Tai Chi nebo jednoduché balanční cviky pomáhají předcházet pádům, udržovat pohyblivost kloubů a zajišťují,



že i v pozdějším věku zůstává člověk soběstačný. Funkční cvičení, jako jsou dřepy, chůze se zátěží nebo balanční cviky, pak dokážou efektivně spojit prvky síly, mobility a koordinace a jsou výhodná pro všechny věkové skupiny.

Zajímavou roli hrají také sporty, které mají sociální rozměr, například tenis, badminton nebo týmové aktivity. Ty nejenže podporují fyzické zdraví, ale díky společenským vazbám prospívají i duševní pohodě, což je další klíčový faktor dlouhověkosti. Inspirativní jsou příklady seniorů, kteří si dokázali své oblíbené sporty přizpůsobit – například vyměnili cyklistiku v terénu za stacionární kolo a díky tomu si udržují kondici i radost z pohybu.

Pro dlouhodobý přínos je důležité nepřístupovat k pohybu jako k povinnosti, ale hledat aktivity, které člověka baví. Radost a motivace jsou totiž klíčem k pravidelnosti. Zároveň je vhodné začínat postupně, i malý krok, například každodenní svižná procházka, přináší znatelné zdravotní benefity. Nejlepších výsledků dosahují ti, kteří kombinují více typů pohybu: aerobní, silový, balanční i flexibilní.



Začněte pomalými, kontrolovanými pohyby, například lehkou chůzí na místě nebo otočkami hlavy a ramen. Dbejte na hluboké dýchání a poslouchajte své tělo, abyste předešli přetížení. Cvičte pravidelně, několikrát týdně, pro lepší protažení a udržení flexibility.



ZE SVĚTA GENETIKY

RYCHLÝ KREVŇÍ TEST PRO URYCHLENÍ DIAGNOSTIKY VZÁCNÝCH GENETICKÝCH ONEMOCNĚNÍ U NOVOROZENCŮ

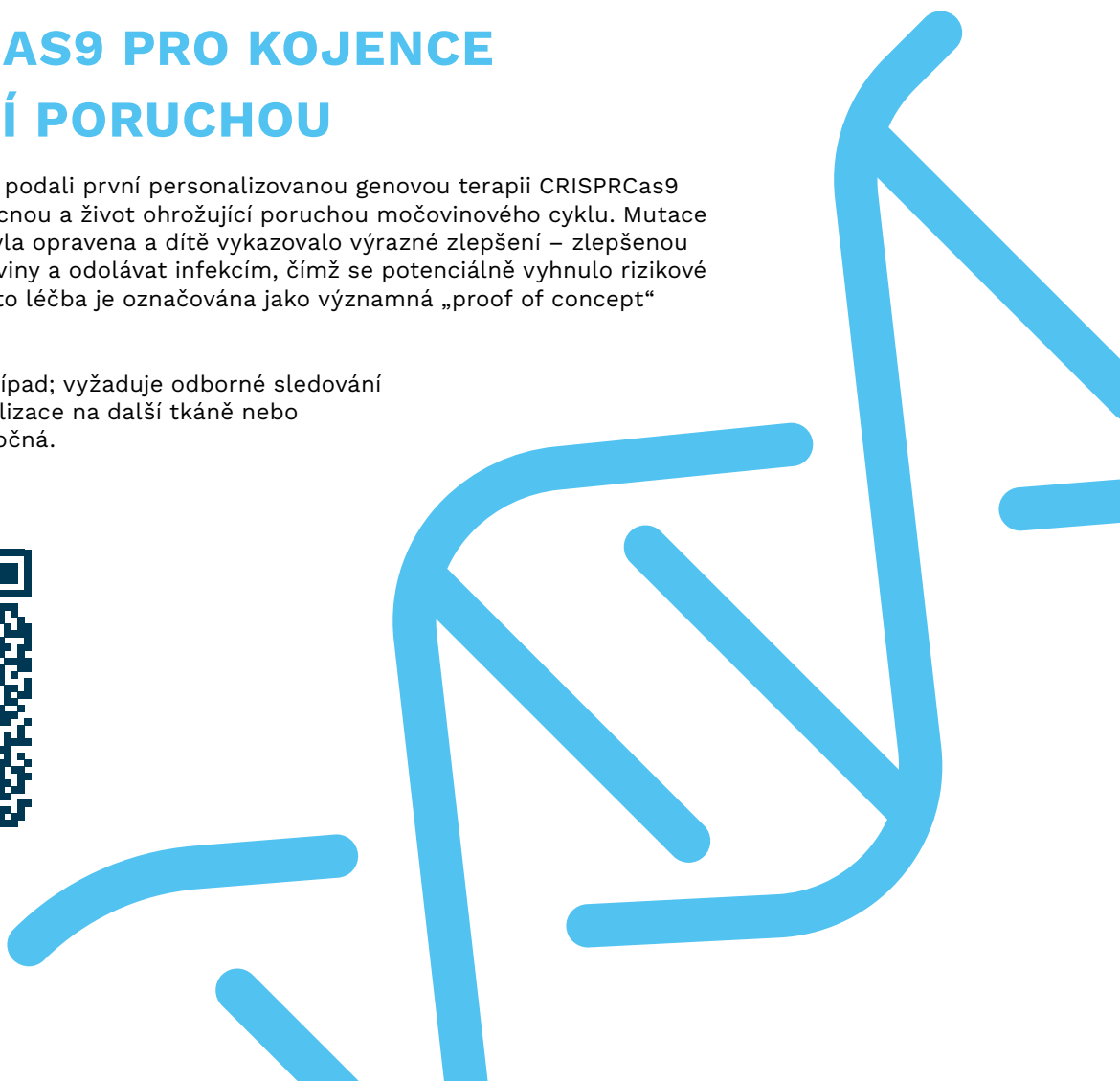
Vědci na University of Melbourne vyvinuli nový krevní test, který dokáže rychleji diagnostikovat vzácná genetická onemocnění u novorozenců. Místo invazivních postupů (např. svalové biopsie) analyzuje proteomy specifických krevních buněk. Výsledky lze získat už do tří dnů, diagnostická úspěšnost by se mohla zvýšit ze současných 30–50 % až na 50–70 %, a to za podobné náklady. Použitelnost je přinejmenším u poloviny z téměř 7 000 známých vzácných genetických onemocnění.



PERSONALIZOVANÁ GENOVÁ TERAPIE CRISPR-CAS9 PRO KOJENCE S JATERNÍ PORUCHOU

V Pensylvánii úspěšně podali první personalizovanou genovou terapii CRISPRCas9 u kojence trpícího vzácnou a život ohrožující poruchou močovinového cyklu. Mutace v jaterních buňkách byla opravena a dítě vykazovalo výrazné zlepšení – zlepšenou schopnost trávit bílkoviny a odolávat infekcím, čímž se potenciálně vyhnulo rizikové transplantaci jater. Tato léčba je označována jako významná „proof of concept“ precizní medicíny.

Limity: Jde o jediný případ; vyžaduje odborné sledování do budoucna a generalizace na další tkáně nebo onemocnění bude náročná.



TIPY A TRIKY NA ZDRAVÝ ŽIVOTNÍ STYL

JE MATCHA PŘECEŇOVANÁ, NEBO ZÁZRAČNÁ?

Matcha je jemný práškový japonský čaj vyrobený z nejmladších listů, pěstovaných ve stíněných podmínkách, což zvyšuje obsah chlorofylu, antioxidantů a teaninu, podporujícího uvolnění a soustředění. Je bohatá na katechiny, antioxidanty, které pomáhají neutralizovat volné radikály a snižují riziko chronických onemocnění, jako jsou srdeční choroby nebo rakovina. Díky kofeinu a teaninu zvyšuje pozornost a soustředění bez negativního povzbuzení, přispívá také k podpoře metabolismu a hubnutí díky termogenním vlastnostem.

Ačkoliv je matcha velmi populární a často prezentována jako superpotravina, je důležité ji užívat střdmě. Nadměrná konzumace kofeinu nebo antioxidantů může mít negativní účinky, například na žaludek nebo spánek. Na trhu jsou dostupné i levnější varianty s nižší kvalitou, které mohou obsahovat pesticidy nebo jiné škodlivé látky. Proto je dobré vybírat kvalitní produkty a vnímat matchu jako doplněk zdravého životního stylu, nikoliv jako zázračný lék.



uvolnění
a soustředění



zvyšuje
pozornost



neutralizuje volné
radikály



podpora
metabolismu

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

Kozuka, H., et al. (2017). „Green tea catechins and their health benefits: a review.“
Journal of Nutritional Science and Vitaminology, 63(2), 103-110.

PRO VAŠE POBAVENÍ

KŘÍŽOVKA

V JÁDŘE BUNĚK SE DNA ORGANIZUJE DO....

POMŮCKA: AKAI, ARD, BIOTA, KLIPR, LSD, YALE	NĚMECKÉ MĚSTO	JMÉNO ZPĚVAČKY LANGEROVÉ	HUDEBNÍ ŽÁNŘ	POHÁDKOVÁ BYTOST		ŽIVÉ ORGANISMY	VZDĚLANOST ZAST.	SPOLEČNÁ TELEVIZNÍ ANTÉNA ZKR.	INTER- NETOVÁ DEBATA
OSLOVENÍ MEZI TRAMPY					ZNAČKA ELEKTR. NÁŘADÍ				
					TAJENKA				
STOUPENEC ANARCHIE									
ODDĚLOVAT									
OBRNĚNÝ TRANSPOR- TÉR ZKR.			MLÁDĚ KOČKY					STAŘEC	ZNAČKA ZVUKO- TECHNIKY
			BODNÁ ZBRAŇ						
ZAVAZADLO				RODIČKA					
				ANGLICKÝ NESOUHLAS					
	RYCHLÁ PLACHET- NICE	UMĚLKYNĚ YOKO ???				AUTOMOTO- KLUB ZKR.			
		NABROU- ŠENÉ				EPICKÁ DÍLA			
REZIVĚNÍ							SUMERSKÝ BŮH VOD		
							ÚŘEDNÍ SPISY		
DRUH DROGY ZKR.				PŘEDSTAV. KLÁSTERŮ					
				NĚMECKÁ TV STANICE					
INFORMAČNÍ TECHNO- LOGIE ZKR.			TROPICKÝ ZÁCHVAT					INICIÁLY ZPĚVAČKY LANGEROVÉ	INICIÁLY ZÁVODNÍKA ENGEHO
			IN. HEREČ. JANŽUROVÉ						
PŘIBÝVAT RŮSTEM									
ODCHÝLENÍ PŘEDNÍCH KOL					AMERICKÁ UNIVERZITA				



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

DENTINOSCAN

VYŠETŘENÍ KAZOTVORNÝCH BAKTERIÍ U DĚTÍ



Co tento test pomůže odhalit?

Tento test pomáhá zjistit, zda se na zubech nacházejí agresivní kyselinotvorné bakterie, které přispívají významně ke vzniku zubního kazu. Testované mikroorganismy tvoří odolný biofilm (zubní plak), který je běžnou hygienou hůře odstranitelný. **Přítomnost uvedených mikroorganismů znamená, že v ústech jsou vhodné podmínky pro rozvoj zubního kazu.** Je to tedy ukazatel zvýšeného rizika vzniku zubního kazu. **Na základě výsledků lze upravit preventivní opatření:** stravování, dentální hygienu, suplementaci či péči doporučenou zubním lékařem.

Test vám pomůže předejít:

- komplikacím díky včasnému zásahu
- časnému přenosu bakterií na dítě

Kdy se testovat?

- zvýšené riziko kazu u dítěte
- častý výskyt kazů v rodině
- preventivní vyšetření jako součást pravidelné dentální péče

Testované bakterie a kvasinka

Bakterie

- *Streptococcus mutans*
- *Streptococcus sobrinus*
- *Lactobacillus spp*

Kvasinka

- *Candida albicans*



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha