



**NOVÝ TEST PRO
SPORTOVKYNĚ
SRY VYŠETŘENÍ**

strana 25

**KURZ PRVNÍ
POMOCI DĚTEM**

strana 23

Geny v pozadí celiakie

**Rakovina plic
kazuistika**

strana 08-11

**Most mezi zdravím ústní
dutiny a zbytkem těla**

strana 18-21





GENIÁLNÍ ROZHODNUTÍ.

GENIÁLNÍ PREVENCE.

KOMPLEXNÍ GENETICKÝ TEST



**GENSCAN.
JEDEN TEST
NA CELÝ ŽIVOT**
ghcgenetics.cz

OBSAH

04 ROZHOVOR S KOLEGOU

Bc. Kristián Škop

08 RAKOVINA PLIC - VÝZNAM GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ

MUDr. Jana Krejčí

12 GENY V POZADÍ CELIAKIE

MUDr. Kristýna Kroupová

18 MOST MEZI ZDRAVÍM ÚSTNÍ DUTINY A ZBYTKEM TĚLA: ORÁLNÍ MIKROBIOM

Mgr. Hana Sládková Kavínová

22 RIZIKOVÉ A KOMPLIKOVANÉ TĚHOTENSTVÍ

Kristýna Stehlíková

25 ZAJÍMAVOSTI Z FIRMY

ÚVOD

Milí čtenáři,

vítáme vás u prvního letošního vydání magazínu GHC Genetics. Lednové číslo se nese v duchu prevence a včasné diagnostiky, které jsou klíčové napříč medicínskými obory.

Přinášíme ucelený pohled na celiakii, autoimunitní onemocnění úzce spojené s genetickou predispozicí. Vysvětlujeme klíčové klinické projevy i to, proč je genetické vyšetření zásadní součástí screeningu rizikových skupin.

Dále se věnujeme tématu orálního zdraví a jeho spojení s celkovým stavem organismu. Ukazujeme, jak vyšetření orálního mikrobiomu a moderní genetické testy pomáhají odhalit rizika ještě před vznikem kazů, zánětů či dalších komplikací a proč je rovnováha mikrobiomu důležitá nejen pro ústní dutinu.

Z onkologie přinášíme přehled o významu genetického testování u mladých pacientů s karcinomem plic, kde moderní molekulární diagnostika zásadně ovlivňuje volbu terapie i možnosti prevence v rodinách pacientů.

Novinkou je rovněž specializovaná poradna pro rizikové těhotenství, kterou PRENET otevírá ve spolupráci s Ústavem pro péči o matku a dítě.

Přejeme vám příjemné čtení a úspěšný vstup do nového roku.

Zuzana Červenková
Obchodní ředitelka

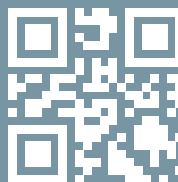


REDAKCE

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. Zdenka Vlčková, Mgr. Hana Sládková Kavínová, Mgr. Tereza Kevina Prouzová, MBA. Graficky zpracoval Daniel Duroň

PŘEČTĚTE SI DALŠÍ ČÍSLA ONLINE



POZNEJTE NAŠE KOLEGY

Bc. Kristián Škop

Můžeš nám nejdříve popsat, co přesně máš v GHC na starosti a jak vypadá takový tvůj běžný pracovní den?

Začal bych běžným pracovním dnem. Rád bych ho popsal, ale u mě je to dost specifické, protože když se podívám do kalendáře, pokaždé tam mám něco jiného. Na starosti mám poměrně širokou škálu věcí. Když vznikají nové testy, dávám dohromady vše potřebné, aby bylo po marketingové stránce vše kompletní a připravené. Spravuji také web, starám se o editaci obsahu a přidávání nových testů. Dále mám na starosti interní akce GHC a konference, kterých se účastníme – zajišťuji instalaci, připravuji materiály a ve spolupráci s obchodním oddělením dohlížím na to, aby bylo vše kompletní a připravené pro naše obchodní zástupce. S tím souvisí i pomalu se rozvíjející B2B systém, který mám na starosti. Kompletuji také vybrané komerční genetické sady pro testování, jako je například GenScan, Reproscreen nebo testy střevního a orálního mikrobiomu. Kontroluji zásoby marketingových materiálů a často přicházím s nápady, které mohou zefektivnit práci, třeba digitální vizitky v mobilu, které jsou vždy po ruce. Na starosti mám i faktury a vyúčtování za marketingové oddělení. V neposlední řadě připravuji měsíční newsletter pro naše spolupracující lékaře. Podílím se také na různých kreativních nápadech, claimech a dalších podobných věcech. Věnuji se i oblasti AI, spravuji našeho chatbota Gennie a společně s kolegy se snažíme tuto technologii

co nejlépe využít. Snad jsem na nic nezapomněl, ale myslím, že to ve zkratce vystihuje moji roli.

Jak bys porovnal práci v marketingu s prací u filmu? Dalo by se říct, že sis přenesl nějaké zkušenosti z filmové produkce na nynější pozici?

Každá práce má své. U filmu je to často časově velmi náročné a stresující. Lidé tam většinou pracují na volné noze, a to znamená, že neexistují žádná pevná pravidla, obzvláště když jde o zahraniční produkci. Práce v marketingu je v tomhle směru příjemnější. Člověk má stabilní zázemí, pracovní dobu a hlavně kontinuálně pracuje na jedné věci, kterou postupně dotahuje do finále. U filmu je to většinou tak, že každý projekt je úplně jiný a pořád začínáš znovu. Plno zkušeností jsem si odnesl a snažím se je využívat v této práci. Film mi ukázal, jak důležité je být flexibilní, zvládat práci pod tlakem a přizpůsobit se nečekaným situacím. Uvědomil jsem si také význam vytrvalosti, spolupráce a schopnosti držet se svých hodnot i v náročných chvílích.

Co tě přivedlo právě do GHC? Bylo to spíš zájmem o genetiku, nebo tě lákala práce v marketingu ve specifickém oboru?

Byla to kombinace obojího. Když se naskytla příležitost ucházet se o místo, neváhal jsem a udělal všechno pro



Bc. Kristián Škop, MBA
Marketing Project Leader

Absolvoval pražské gymnázium a následně studoval filmovou produkci na FAMO. Většinu kariéry se pohyboval ve filmovém průmyslu, kde působil již od svých 15 let. Více než deset let pracoval jako vedoucí produkce na velkých reklamních kampaních pro zahraniční trhy. Druhým rokem působí v marketingovém oddělení společnosti jako manažer marketingových projektů.



to, aby to vyšlo. O genetice jsem tehdy moc nevěděl, ale připadala mi zajímavá a měl jsem pocit, že mě ten směr bude bavit, naplňovat a že se budu neustále učit něco nového.

Jak se podle tebe liší marketing v laboratoři od běžného komerčního marketingu – třeba v gastru?

Myslím si, že hlavní rozdíl je v tom, že veřejnost většinou ví, co je knedlík, ale už ne každý ví, co znamená farmakogenetika. Je proto mnohem náročnější takové téma správně odprezentovat. Z velké části je to i o edukaci a o tom, dostat genetiku postupně do povědomí lidí a vysvětlovat, že jde o zásadní vědní obor, který jim v některých případech může i zachránit život.

Co tě na téhle práci baví nejvíc a co naopak představuje největší výzvu?

Nejvíc mě baví rozmanitost. Každý den je jiný, vidím průběžný posun toho, na čem pracuji, a samozřejmě mě těší i skvělý marketingový tým, ve kterém jsem. Největší výzvou je pro mě asi tento rozhovor, protože mám trochu obavy z odezvy, haha. Ale opravdovou výzvou je náš rebranding, kde společně s grafikem postupně překlápíme všechny dokumenty, materiály a produkty do nové vizuální identity.

Jaký máš pocit z toho, když pomáháš komunikovat odborná témata, jako jsou genetické testy, lidem, kteří o tom často slyší poprvé? A než jsi šel pracovat do GHC, co sis představil pod pojmem genetický test?

Mám z toho dobrý pocit. Genetiku vnímám jako jeden z nejdůležitějších oborů, který se neustále vyvíjí a díky

“ V MARKETINGU I VE VAŘENÍ JE POTŘEBA MÍT NÁPAD A CIT PRO DETAIL A CHUŤ DĚLAT VĚCI SRDCEM. ”

němuž lze spoustu věcí predikovat a předejít problémům už v zárodku. Než jsem začal v GHC, měl jsem o genetických testech jen velmi malou představu, vybavila se mi tak akorát DNA, šroubovice, ale jinak jsem o tom věděl jen málo.





Tvůj pop-up NA SKUS má mezi foodies v Praze čím dál větší ohlas, jak vznikl nápad spojit jídlo, zážitek a komunitu?

Mít vlastní pop-up byl můj sen. Od mala rád jím a vařím, a když se minulý rok naskytla příležitost, neváhal jsem. Spojil jsem síly s kamarády Omarem a Václavem a uspořádali jsme první NA SKUS na Šumavě. Šlo o unikátní koncept, který tu do té doby nikdo neudělal.

Pop-up se odehrává v srdci Šumavy, v malé vesnici Filipova Huť, a trvá od pátečního odpoledne do nedělního poledne. Hosté si vychutnají dvě tříhodové večeře, sobotní brunch a nedělní snídani. Vaříme z lokálních surovin od místních producentů a poctivá jídla připravujeme v moderním pojetí.

Na brunchi a snídani nabízíme à la carte menu, tedy žádná dvouhodinová míchaná vejce ve várnici. Postaráme se i o program: doporučujeme výlety, večer hrajeme společenské hry a mícháme netradiční drinky. V ceně je i ubytování, takže hosté mají o všechno postaráno. Minulý rok měla obrovský úspěch naše „rozebraná“ zelňačka. Každou ingredienci jsme vyladili na maximum a až potom je složili dohromady. A největší radost? Když nám hosté říkali, že lepší zelňačku ještě nejedli.

Na březen 2026 chystáme další termíny, neváhejte se přihlásit, ale neotálejte, míst rychle ubývá.

Děláme i jednodenní pop-upy v Praze, pokaždé jiné, aby byli naši hosté vždy překvapeni. Těší mě, že nás

zná čím dál víc lidí a že máme vlastní komunitu, kterou baví náš přístup. A je to prostě tak akorát – NA SKUS. :)

Dá se podle tebe najít něco společného mezi marketingem a vařením? (Třeba kreativita, práce s emocemi, prezentace...)

Určitě ano. Obě oblasti jsou hodně o kreativitě, prezentaci a emocích. V marketingu i ve vaření je potřeba mít nápad, cit pro detail a chuť dělat věci srdcem. Když se něco dělá poctivě a s nadšením, lidé to poznají, ať už jde o značku, nebo o jídlo na talíři. V obou případech se snažíš vytvořit něco, co v lidech zanechá dojem, co si zapamatují a co v nich vyvolá emoci.

U vaření je to často o okamžitém zážitku, o chuti, vůni a atmosféře. V marketingu je to podobné, jen jinou formou. Tam se zase snažíš zaujmout vizuálem, sdělením nebo příběhem. A i když to jsou úplně jiné světy, mají společné to, že tě posouvají, nutí být kreativní a přemýšlet jinak. A když se to povede, máš z toho stejný dobrý pocit, že si lidé odnesli zážitek, ať už z večeře, nebo z kampaně.

**NOVINKY
A TERMÍNY**

#zkusnaskus





KAZUISTIKA: Rakovina plic – Význam genetického testování rizikových nemocných

MUDr. Jana Krejčí, Klinika pneumologie FN Bulovka, 3. LF UK v Praze

Úvod

Bronchogenní karcinom představuje jeden z nejčastějších a nejzlobivějších nádorů celosvětově i v České republice. Přestože incidence u mužů v posledních letech pomalu klesá, u žen naopak stoupá. Přibližně 85 % případů tvoří nemalobuněčný karcinom plic (NSCLC), který se dále dělí na neskvamózní (adenokarcinom, velkobuněčný, NOS) a skvamózní subtyp. Zhruba 15 % představuje malobuněčný karcinom (SCLC) charakteristický agresivním růstem a časnou generalizací.

Pokroky v diagnostice, rozvoj molekulární patologie, detailnější znalost signálních drah a mechanismů imunitní odpovědi vedly k zásadní změně léčebného algoritmu. I pacienti v pokročilých stádiích mají díky moderní léčbě, především cílené terapii a imunoterapii šanci na delší přežití při zachování dobré kvality života.

Zatímco veřejnost často spojuje karcinom plic s vyšším věkem a kouřením, v klinické praxi se setkáváme i s mladými, fyzicky aktivními nekuřáky, kteří bývají diagnostikováni v pokročilém stadiu. V těchto případech je nezbytné myslet i na hereditární nádorovou predispozici a genetické faktory.

Genetické testování

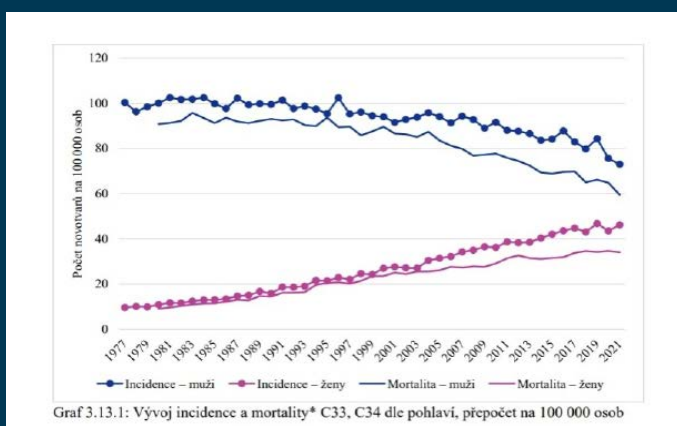
V nádorové tkáni nemocných s NSCLC neskvamózní histologií je na základě dohody patologické společnosti indikováno reflexně testovat řídící mutace a PD-L1 expresi. Přestože standardně jsou vyšetřovány u těchto karcinomů aktivační mutace EGFR, přestavba genu *ALK* a *ROS1*, stále častěji jsou využívány možnosti NGS (Sekvenování Nové Generace). Jde o nejnovější techniku molekulárně-genetického vyšetření, které umožňuje efektivní „čtení“ velkého množství genetických sekvencí (úseků DNA) najednou. Díky tomu máme šanci zachytit více vzácnějších mutací. Nicméně ne na všechny dnes máme dostupnou cílenou léčbu anebo léčbu hrazenou.

Somatické mutace a jejich klinický význam

Somatické mutace vznikají *de novo* v nádorové tkáni a nejsou přítomny v zárodečné linii. Jejich detekce je dnes standardní součástí diagnostiky pokročilého NSCLC, viz výše. Nejvyšší záchyt bývá u adenokarcinomů, které bývají detekovány u mladších nemocných, nekuřáků a např. u asijské populace.

Obrázek 1:

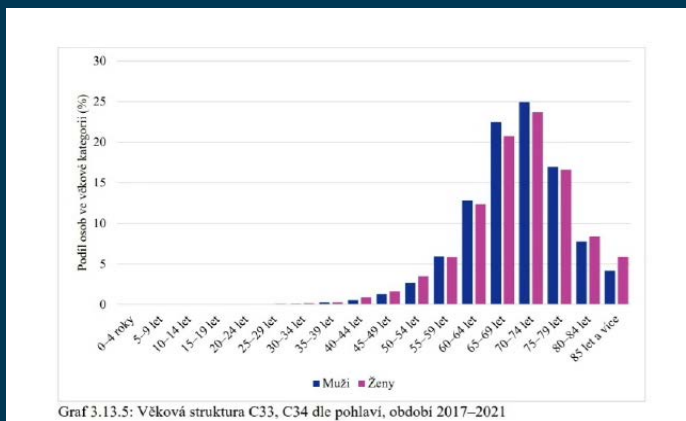
Incidence a mortalita bronchogenního karcinomu dle pohlaví, zdroj: <https://www.uzis.cz/res/f/008447/novotvary2019-2021.pdf>



Obrázek 2:

Věkové rozmezí bronchogenního karcinomu v době stanovení diagnózy,

zdroj: <https://www.uzis.cz/res/f/008447/novotvary2019-2021.pdf>



Nejvýznamnější, tzv. „driver“ mutace a genové alterace zahrnují:

- EGFR (exony 18–21, vč. T790M a exon 20 insertů)
- ALK a ROS1 přestavby
- BRAF V600E mutace
- KRAS G12C a další varianty
- MET exon 14 skipping
- RET a NTRK fúze
- RET a NTRK fúze

Detekce těchto změn je zásadní pro indikaci cílené léčby (tyrozinkinázové inhibitory, monoklonální protilátky, konjugáty), které výrazně zlepšují přežití.

Současně má prediktivní význam i stanovení exprese PD-L1 a nově také parametrů jako tumor mutational burden (TMB) či mikrosatelitová instabilita (MSI-H) pro imunoterapii.

Germinální mutace a hereditární syndromy

Na rozdíl od somatických jsou germinální mutace přítomny ve všech buňkách organismu a mohou se přenášet na potomky. Přestože hereditární plicní karcinomy nejsou časté, v klinické praxi je nutné je zvažovat zejména u mladších pacientů, nekuřáků nebo v případech pozitivní rodinné anamnézy. Mezi nejvýznamnější hereditární predispozice patří:

- Li-Fraumeni syndrom (mutace TP53) – asociace s širokým spektrem malignit včetně plicních nádorů.
- BRCA1/2 mutace – primárně spojeny s karcinomem prsu a ovaria, ale popisovány i u adenokarcinomu plic.
- CHEK2, ATM, RAD51 – vzácnější asociace.

Identifikace germinální mutace má význam nejen pro samotného pacienta, ale také pro screening a preventivní programy u příbuzných.

Význam genetického testování na germinální mutace u rizikových nemocných

Molekulární testování dnes představuje standard péče u všech pacientů s pokročilým NSCLC. Optimální je použití NGS panelů, které umožní současnou detekci více mutací a fúzí.

Pro určité skupiny nemocných má zásadní význam také genetické vyšetření na pracovišti klinické genetiky se zaměřením na rodinnou zátěž:

- mladí pacienti (< 50 let), zejména nekuřáci,
- nemocní s pozitivní rodinnou anamnézou karcinomů,
- pacienti s nálezem vzácných mutací,
- osoby s podezřením na hereditární syndrom (Li-Fraumeni aj.).

Genetické testování umožňuje lepší individualizaci terapie, přesnější predikce účinnosti cílených léků či imunoterapie, což má zásadní význam pro nemocného. Dále identifikaci rizika pro příbuzné, možnost preventivních programů a časného zachytu malignit.

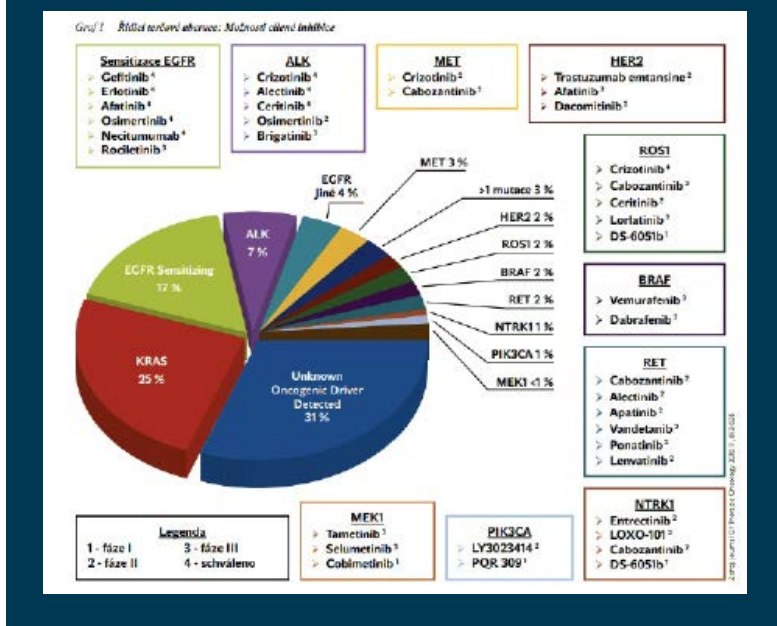
Aktuální projekt pro mladé nemocné s karcinomy plic

V současné době probíhá v rámci spolupráce s GHC Genetics, Plicní klinikou a 3. lékařskou fakultou grantová spolupráce, kdy je klinickým onkologem vybraným mladším nemocným nabídnuto vyšetření ONKOPANELEM k případnému odhalení geneticky podmíněné kancerogeneze. Tento projekt byl spuštěn jako pilotní v roce 2024 a úhrada je zajištěna 3. LF i GHC pracovištěm. Cílem je pomoci i rodinám nemocných zjistit původ jejich onemocnění, ale i získat nové vědecké poznatky. Doposud se tradovalo, že karcinom plic není dědičným, nicméně realita z praxe v posledních letech je jiná. To dokládají i naše dvě krátké kazuistiky...

Kazuistika 1 – karcinom plic v graviditě

Malignity diagnostikované během těhotenství jsou vzácné, v případě karcinomu plic až extrémně vzácné, s incidencí nižší

Obrázek 3: výskyt mutací u nemalobuněčného karcinomu plic



než 0,1 na 100 000 těhotenství. Přesto není tak dávno, kdy na naší klinice byla vyšetřována pro dušnost a kašel mladá žena, nekuřačka, ve 22. týdnu gravidity. Při odebrání anamnézy byla onkologicky pozitivní rodinná anamnéza (matka, babička...) a v osobní anamnéze nemocná již po konizaci děložního čípku a po léčbě karcinomu prsu, který byl léčen chirurgicky, adjuvantní systémovou chemoterapií, následně byla provedena bilaterální mastektomie (TNBC, pT2pN0/Sn/M0). Zásadní informací je fakt, že pacientka je nositelkou germinální mutace *BRCA1*.

Na základě skiagramu hrudníku bylo vysloveno podezření na tumor, a i přes rizika provedení CT vyšetření v graviditě bylo rovněž doplněno, zde se nález potvrdil (objemná levostranná mediastinální a hilová lymfadenopatie v.s. splývající s centrálním tumorem, obturací bronchu pro dolní lalok vlevo, jeho kompletní atelektázou, komprimace i jícnu, do expanze zavzata plicní tepna pro levý dolní lalok) – viz obr. 4 a 5.

Po komplikované biopsii s následným rekanalizačním endobronchiálním výkonem byla nemocná krátce observována na ARO a poté, při stanovení histologie (NSCLC, nerohovějící dlaždicobuněčný karcinom grade 2–3) byla promptně léčena za hospitalizace na naší klinice systémovou chemoterapií ve složení karboplatina (AUC 5) a paklitaxel (175 mg/m²) podávanou v 3týdenním režimu. Po celou dobu hospitalizace probíhala úzká mezioborová spolupráce s Gynekologicko-porodnickou klinikou FN Bulovka, kde byl sledován stav plodu. Léčba byla podávána de facto z vitální indikace matky a plodu: před zahájením léčby byla progresa nálezu dle RTG enormně rychlá, bez léčby měla žena minimální šanci přežít do doby „porodu“. Z pohledu gynekologů byla také chemoterapie lepší volbou pro plod a s méně riziky do budoucna nežli předčasný porod (*sectio cesarea*) ve 24. týdnu gravidity.

Díky dvěma cyklům léčby se podařilo dosáhnout parciální regrese tumoru, nemocná mohla strávit nějaký čas doma s rodinou a plánovaně porodit zdravou holčičku ve 36. týdnu.

Kazuistika 2 – léčba celé rodiny

Li-Fraumeniho syndrom (LFS) je vzácné dědičné onemocnění způsobené germinální mutací v tumor supresorovém genu *TP53*. Tato mutace výrazně zvyšuje celoživotní riziko vzniku různých malignit, včetně sarkomů, karcinomů prsu, mozkových nádorů, adrenokortikálního karcinomu a leukémií. I když karcinom plic není obvykle řazen mezi typické nádory spojené s LFS, recentní studie naznačují jeho častější výskyt u nositelů *TP53* mutací, zejména u nekuřáků a žen středního věku.

Matka

V roce 2017 byla 55letá nekuřačka odeslána k vyšetření pro suspektní tumor levé plíce, který byl potvrzen histologicky (diferencovaný adenokarcinom s aktivující mutací *EGFR* (del 19)). Dle PET/CT byl tumor umístěn v segmentu S6 levé plíce s generalizací do mediastinálních uzlin, plic a pleury (T2N2M1a – klinické stadium IVA). Rodinná anamnéza byla pozitivní na malignity: otec zemřel ve 40 letech na leukémii, matka v 78 letech na gynekologickou malignitu, sestra zemřela ve 3 letech na sarkom oka.

Jelikož nemocná splnila kritéria pro cílenou léčbu, byla v roce 2017 vybrána nejlepší možná volba pro danou mutaci, afatinib 40 mg/den. V době léčby byl nemocné potvrzen Li-Fraumeniho syndrom. Na cílené léčbě profitovala, během dvou měsíců byla na RTG potvrzena výrazná regrese tumoru i metastáz, toxicity nebyly pozorovány. Vzhledem k potvrzenému hereditárnímu zatížení jsme se snažili minimalizovat zobrazovací metody a volit častěji kontroly magnetickou rezonancí či PET/MR.

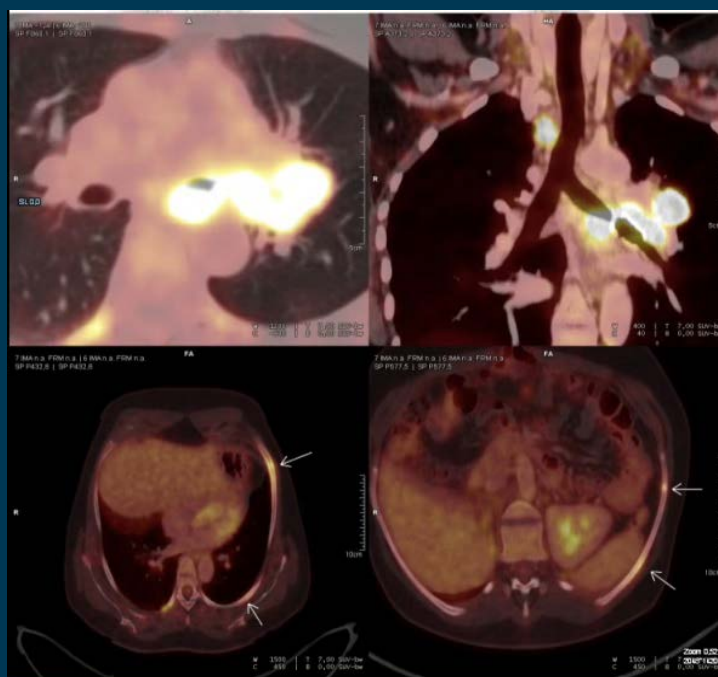
V září 2019 byla radiologicky i klinicky (zhoršení dušnosti) zjištěna progresa nemoci a v té době byla z krve (z volné nádorové DNA, cestou paralelního sekvenování Foundation one) zjištěna rezistentní mutace T790M. Na základě získaných informací byla změněna cílená léčba na osimertinib 80 mg/den. Během jednoho měsíce však došlo k výraznému zhoršení stavu, na PET/MR byla zjištěna rozsáhlá avidní tumorózní masa v oblasti hlavy a krku, která byla biopsována cestou ORL ambulance. Z nasálních dutin vyplněných tumory byl potvrzen malobuněčný karcinom. Dále byla zjištěna další generalizace do plic, nově do skeletu.

Obr. 4 + 5 – vstupní RTG a angioCT (ve 22. týdnu gravidity)



Pro rychlou progresi a transformaci adenokarcinomu v malobuněčný karcinom změnili léčbu a promptně indikovali systémovou chemoterapii ve složení cisplatina (80 mg/m² den 1) + etoposid (100 mg/m² den 1–3) v 3týdenním režimu, spolu s aplikací denosumabů od 10/2019. Kontrolní PET/MR v lednu 2020 prokázalo po 6 cyklech chemoterapie povšechnou regresi nitrohruďně, ale zároveň progresi lymfadenopatie krku a mírnou progresi v oblasti dutin. Během měsíce od ukončení systémové léčby byla zjištěna generalizace do mozku, okolo 10 metastáz vč. v oblasti pontu. Jelikož nemocná byla stále ECOG PS 1, neurologicky asymptomatická, byla doporučena v další linii systémové chemo CAV (cyclophosphamide 1000 mg/m² i.v. den 1 + doxorubicin (adriamycin) 40 mg/m² i.v. den 1 + vincristine 2 mg i.v. den 1 v 3týdenním režimu) do 8/2020, celkem aplikovány 4 cykly. Zároveň i přes prokázaný Li-Fraumeniho syndrom proběhla paliativní radioterapie neurokrania

Obr. 6: PET/CT staging v šestinedělí



(WBRT) a na oblast progrese paranasálních uzlin v dávce 30 Gy 15×2 Gy (6–7/2020).

V září 2020 byla dokladována další radiologická progresse spolu s klinickou progresí, vzhledem k vyčerpaným léčebným možnostem a zhoršení stavu indikován symptomatický postup. Nemocná o měsíc později (10/2020) umírá doma obklopena rodinou.

Syn

Po čase, v lednu 2023 jsem se setkala v naší onkologické ambulanci FN Bulovka s rodinou znovu. Bohužel tentokrát k nám byl předán do péče syn, 42 let, nekuřák, taktéž s prokázaným Li-Fraumeniho syndromem a s nově diagnostikovaným karcinomem plic. V době stanovení diagnózy (centrální tumor v pravém hilu, s mediastinální LA, osteolytickými kostními metastázami, T4N3M1c – IVB) byl ve výborné kondici, histologicky se záhy potvrdil adenokarcinom.

Jelikož nebyla prokázána senzitivní řídicí mutace, indikovali jsme kombinovanou léčbu chemo/imuno ve složení cisplatina + pemetexed + pembrolizumab. Léčebná odpověď byla již po prvním měsíci excelentní, bohužel po roce došlo k relapsu nemoci, a to vč. asymptomatické mozkové metastázy. Dle výsledků NGS však byl prokázán vzácný typ mutace v exonu 18 (E709_T710delinsD, AF:77%), která se neprokázala vstupně, neboť není součástí panelového vyšetření.

Z těchto důvodů jsme indikovali radioterapii Lekselovým gama nožem (provedeno 2/2024) a pro dobrý stav ECOG PS 0-1 byla navržena cílená léčba afatinibem 40 mg/den. Po zahájení léčby došlo opět k velmi dobré odpovědi na medikaci, ale efekt vydržel pouze 7 měsíců.

Pro rychlou progresi tumoru s náznaky syndromu horní duté žíly byla indikována systémová chemoterapie, tentokrát docetaxel 75 mg/m², a zvažovali jsme i při dysfektu paliativní radioterapii. Bohužel krátce po zahájení chemoterapie nemocný zemřel ve spádové nemocnici, nejspíše v důsledku rozvoje syndromu horní duté žíly.

A co ostatní členové rodiny?

Sestra nemocného, taktéž s prokázanou zátěží Li-Fraumeniho a s již proběhlou malignitou karcinomu mammy ve 35 letech (duktální karcinom), radikálně léčena, je ve sledování a nemá vlastní děti. Děti nemocného nejsou postiženy LFS.

Přestože otec nemocného je „geneticky zdravým“, dochází na naši kliniku taktéž na léčbu karcinomu plic, v 66 letech mu byl diagnostikován malobuněčný karcinom plic.

Závěr

Genetické testování se stalo nedílnou součástí péče o nemocné s karcinomem plic. Zatímco somatické mutace umožňují cílenou personalizovanou léčbu a zásadně mění prognózu, germinální mutace upozorňují na možnost hereditární predispozice, která má význam nejen pro pacienta, ale i jeho rodinu.

Včasná identifikace rizikových nemocných, správná indikace genetického vyšetření a mezioborová spolupráce jsou základními pilíři moderní onkologické péče.

Poděkování

Tato práce byla podpořena výzkumným programem Univerzity Karlovy, Cooperatio 34.

GENY V POZADÍ CELIAKIE

Celiakie je imunitně zprostředkované systémové onemocnění vyvolané lepem (glutenem) a jemu podobnými bílkovinami (tzv. prolaminami) u geneticky vnímavých jedinců. Je charakterizované různou kombinací klinických příznaků, přítomností specifických sérových protilátek a poškozením sliznice tenkého střeva (tzv. enteropatie).

Celiakie ≠ alergie na lepek, ale nesnášenlivost!

Prevalence a incidence

Celiakie postihuje přibližně 1 % celkové světové populace s převahou žen 2 : 1. Prevalence a incidence celiakie v průběhu času rostou, což se připisuje zvýšené informovanosti a diagnostickým možnostem, ale také faktickému vzrůstu počtu onemocnění. Odhaduje se však, že velké množství pacientů s celiakií zůstává nedagnostikováno. V České republice se odhaduje, že je diagnóza stanovena pouze u 15 % celiaků.

Klinická manifestace

Projevy celiakie mohou být nejen intestinální, ale i extraintestinální:

- gastrointestinální: chronické bolesti břicha, plynatost, chronický nebo intermitentní průjem, chronická obstrukce, recidivující nauzea/zvracení,
- extraintestinální: váhový úbytek, neprospívání, růstová retardace/malý vzrůst, pubertas tarda, amenorea, zvýšená dráždivost, chronická únava,

neuropatie, artralgie/arthritis, chronická sideropenická anémie, snížená kostní mineralizace, opakované fraktury, recidivující aftózní stomatitidy, dermatitis herpetiformis like exantém, defekty zubní skloviny, elevace jaterních testů, psychické obtíže.

Symptomatologie celiakie se podstatně liší podle stáří pacienta

U dětí jsou častěji pozorovány klasické projevy, mohou mít průjem, trpí břišním diskomfortem, bolestmi břicha, nadýmáním, nauzeou, ale i zácpou, úbytkem na váze a poruchou růstu. V klinickém obrazu dále může být hypotrofické kosterní svalstvo, svalová hypotonie a opoždění psychomotorického vývoje.

U dospělých převažují projevy nespecifické či extraintestinální, které vyplývají z postižení různých orgánových systémů (např. sideropenická anémie, osteoporóza, infertilita, dermatitis herpetiformis, neuropsychiatrické poruchy, sdružené autoimunitní choroby).

Klasifikace

Celiakii můžeme rozlišit na několik typů:

- symptomatická – klasická (intestinální projevy) a neklasická (extraintestinální projevy),
- asymptomatická – splněná diagnostická kritéria (pozitivní protilátky a biopsie), ale bez klinických příznaků,



MUDr. Kristýna Kroupová Lékařka

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



- refrakterní – nereagující na 12 měsíců přísně dodržovanou bezlepkovou dietu,
- potenciální – pozitivita sérových protilátek, normální histologický nález na sliznici tenkého střeva,
- séronegativní – histologický nález vilózní atrofie tenkého střeva při současné negativitě sérových celiakálních protilátek (např. u pacientů s imunodeficitem či při konkomitantní imunosupresivní terapii).

Asociované choroby

S celiakií se sdružují především autoimunitní onemocnění, výskyt celiakie u některých autoimunitních onemocnění je i více než 10× vyšší než v běžné populaci. Celiakie také bývá spojena s některými chromozomálními aberacemi (Downův syndrom, Turnerův syndrom). Prevalence asociovaných onemocnění je u dětí uváděna 20,7 % a u dospělých 30,1 %. U dospělých je vyšší četnost těchto onemocnění vysvětlována delší expozicí lepku. Mezi pacienty, kteří striktněji dodržují bezlepkovou dietu, je výskyt těchto chorob menší.

K nejčastějším komorbiditám patří diabetes mellitus 1. typu, autoimunitní thyreoiditis, autoimunitní hepatitis, IgA deficeience. Mezi další je možné uvést juvenilní idiopatickou arthritidu, alopecii areatu, primární sklerozující cholangitidu apod.

Diagnostika

Absolutní podmínkou správné diagnostiky je její provedení v době, kdy je testovaný jedinec dostatečně zatížený lepky ve stravě.

Diagnóza celiakie je u dospělých a části dětí založena na dvojstupňovém algoritmu zahrnujícím séropozitivitu specifických celiakálních autoprotilátek a biopsický průkaz charakteristického histologického nálezu na sliznici tenkého střeva.

Iniciálním vyšetřením při podezření na celiakii u dětí i dospělých je stanovení protilátek proti tkáňové transglutamináze ve třídě IgA (anti-tTG) a celkového IgA. U pacientů s nízkou hodnotou celkového IgA je potřeba vyšetřit anti-tTG ve třídě IgG, endomysální protilátky (EMA) nebo protilátky proti deaminovanému gliadinu (DGP).

U dospělých i dětí zůstává zlatým standardem doplnění biopsie tenkého střeva s následným histologickým vyšetřením.

U části dětské populace, u které sérové titry anti-tTG překračují 10násobek horní hranice normy, může být diagnóza celiakie stanovena bez duodenální biopsie, avšak v takovém případě je vyžadován i pozitivní průkaz EMA protilátek.

Diagnózu celiakie lze doplnit molekulárně genetickým vyšetřením, které stanovuje přítomnost HLA alel II. třídy, které jsou asociovány se zvýšeným rizikem rozvoje celiakie. Vznik celiakie je až z 85 % ovlivněn genetickou predispozicí. Zbývajících 15 % připadá na vlivy prostře-

„JEDINOU KAUZÁLNÍ TERAPIÍ CELIAKIE JE CELOŽIVOTNÍ BEZLEPKOVÁ DIETA.“

dí, mezi které patří například infekce, chronický stres, hormonální změny nebo těhotenství.

Celiakie je geneticky asociována především s haplotypy DQ2.5, DQ2.2 a DQ8. Pokud jsou u pacienta vyloučeny všechny rizikové alely, je diagnóza celiakie velice nepravděpodobná. Průkaz rizikového genotypu však nelze interpretovat jako potvrzení diagnózy celiakie. Je třeba ji hodnotit v kontextu klinických, laboratorních a histopatologických nálezů.

PREDISPOZICE K CELIAKII JE ASOCIOVÁNA S NÁSLEDUJÍCÍMI GENOTYPY

Haplotyp	Genotyp
DQ2.2	DQA1*02:01/DQB1*02:02
DQ2.5 – cis	DQA1*05:01/DQB1*02:01
DQ2.5 – trans	DQA1*05:05 – DQB1*03:01 / DQA1*02:01 – DQB1*02:02
DQ8	DQA1*03:01/DQB1*03:02



DQ2 nebo DQ8 haplotyp se totiž vyskytuje u 35–40 % osob západní populace, z nichž pouze 2–3 % jsou jedinci s celiakií. Tato skutečnost napovídá o existenci dalších non-HLA genů nebo faktorů nutných k rozvoji celiakie. Genetické vyšetření se proto nehodí k vyhledávání pacientů s celiakií v neselektované populaci a k jejich rutinní diagnostice.

DQ2 haplotyp má 95 % pacientů s celiakií, většina ze zbývajících 5 % pacientů má DQ8 haplotyp. Velmi přínosná je negativní prediktivní hodnota vyšetření, tj. nepřítomnost DQ2 nebo DQ8 haplotypu celiakii vylučuje s negativní prediktivní hodnotou vyšší než 99 %.

Screening

Genetické vyšetření hraje svou hlavní roli ve screeningu celiakie u rizikových skupin. Plošný screening celiakie není opodstatněný, proto se přistupuje k tzv. selektivnímu screeningu.

Tento screeningový test je vhodný pro 3 cílové skupiny:

- Rizikové skupiny a choroby: příbuzní celiaků 1. stupně (rodiče, sourozenci, děti), dermatitis herpetiformis, mikrocytární anémie nereagující na léčbu preparáty železa, předčasná osteoporóza, terapeuticky rezistentní syndrom dráždivého střeva, polyneuropatie a myopatie nejasné etiologie, idiopatická ataxie, deprese a poruchy chování, infertilita a poruchy reprodukce, amenorea, Downův a Turnerův syndrom.

- Podezřelé symptomy a laboratorní nálezy: opožděný psychomotorický vývoj, opožděná puberta, nevysvětlitelný úbytek tělesné hmotnosti, recidivující aftózní stomatitida, hypoplazie zubní skloviny, nízké sérové železo, výrazné izolované navýšení sérových aminotransferáz (AST, ALT), izolovaný deficit IgA.
- Přidružené autoimunitní choroby: diabetes mellitus I. typu, autoimunitní thyroditida a jiné autoimunitní endokrinopatie, autoimunitní hepatitida, systémový lupus erythematosus, primární sklerozující cholangitida, primární biliární cirhóza, Sjögrenův syndrom, choroby pojiva, IgA nefropatie.

RIZIKO ROZVOJE CELIAKIE ZÁVISÍ NA PŘÍTOMNOSTI RIZIKOVÉHO HAPLOTYPU:

Kombinace haplotypů	Rizikovitost
DQ2.5/.2.5, DQ2.5/DQ2.2, DQ2.5/DQ8	Vysoké riziko
DQ8/DQ8, DQ2.5/negativní	Střední riziko
DQ2.2/DQ8, DQ2.2/DQ2.2, DQ8/negativní	Mírné riziko
DQ2.2/negativní	Nízké Riziko
Neprokázané DQ2 ani DQ8	Minimální riziko

„NELEČENÍ PACIENTI MOHOU MÍT RIZIKO DLOU- HODOBÝCH KOMPLIKACÍ.“

Kdy je tedy vhodné provést genetické vyšetření predispozic k celiakii?

- a) Při nejasné diagnóze celiakie u symptomatického jedince,
- b) u asymptomatického jedince z výše uvedených tří rizikových skupin.

Diferenciální diagnostika

Mezi některé diagnózy, které jsou s celiakií často zaměňovány, patří laktózová intolerance, alergie na bílkovinu obilí (pšenice), neceliakální glutenová senzitivita a další.

Intolerance laktózy může být součástí projevů celiakie, kdy může být dočasně snížena aktivita enzymu laktázy v rámci poškození sliznice tenkého střeva. Z tohoto důvodu může být u pacientů s nově diagnostikovanou celiakií nutná i krátkodobá dieta s omezením mléka.

Při alergii na bílkovinu obilí je možné rozlišit alergii časného typu a alergii opožděného typu. Přínosem může být vyšetření IgE protilátek proti lepku či bílkovině pšenice. Negativita protilátek alergii nevylučuje, pozitivita jednoznačně nepotvrzuje. V obou případech je k průkazu diagnózy potřeba eliminačně-expoziční test a negativní anti-tTG protilátky.

Neceliakální glutenová senzitivita je stav, při kterém jedinci reagují na lepek (nebo jiné pšeničné bílkoviny) záživacími i mimostřevními problémy, aniž by přitom měli celiakii nebo alergii na pšenici. Diagnóza je stanovena při negativních protilátkách a event. i negativní histologii

biptovaného vzorku, vyloučení jiných příčin obtíží a po provedení eliminačně-expozičního testu.

Léčba

Jedinou kauzální terapií celiakie je celoživotní bezlepková dieta. Množství lepku schopné vyvolat autoimunitní odpověď a zánětlivé změny střevní sliznice je velmi rozdílné u jednotlivých pacientů. Doporučuje se, aby denní příjem lepku byl nižší než 50 mg, u některých však i 10 mg lepku může být provázáno slizniční reakcí. Příznivý účinek bezlepkové diety se většinou dostavuje v průběhu několika týdnů.

Obsah některých minerálů (železo, vápník, zinek, hořčík), vitamínů (B1, B2, B12, D) a vlákniny může být v bezlepkových potravinách nižší, než jsou doporučená množství. Proto je třeba dbát na vyváženou bezlepkovou stravu – denně ovoce a zelenina (střídat druhy), bezlepkové produkty s fortifikací železem a foláty, pseudocerálie nahrazující vlákninu obsaženou v lepkových cereálních produktech (amarant, pohanka...) a samozřejmě zařazení přirozeně bezlepkové stravy (luštěniny, sója, kukuřice, maso, brambory, rýže a další). Eventuálně je možné zahájit suplementaci vhodnými doplňky.

Potraviny vhodné pro celiaky jsou označeny termíny „bez lepku“ (tj. < 20 mg lepku/kg) a „velmi nízký obsah lepku“ (tj. < 100 mg lepku/kg).

Komplikace

U dospělých pacientů se zřídka vyskytují komplikace charakteru refrakterní celiakie, ulcerativní jejunoleitidy a lymfomu. U dětí jsou tyto diagnózy popisovány zcela ojediněle.

Nediagnostikovaní a neléčení pacienti mohou mít riziko dlouhodobých komplikací, jako je infertilita, osteoporóza, T-lymfom tenkého střeva, adenokarcinom tenkého střeva, non-hodgkinský lymfom, hyposplenismus a další.

Monitorace pacientů a jejich příbuzných

Zásadní je dispenzarizace dětským či dospělým gastroenterologem dle aktuálního stavu pacienta a doporučení ošetřujícího lékaře.

Základním vyšetřovaným parametrem, který dává informace o dodržování diety, je stanovení protilátek anti-tTG. Negativita autoprotiátek by měla nastat nejpozději do 12 měsíců od zahájení bezlepkové diety.

U pacientů se hodnotí přetrvávání nebo nový výskyt příznaků onemocnění, krevní obraz a stav výživy, hladina vitamínů a minerálů, jaterní transaminázy. U dětských pacientů je důležité hodnocení antropometrických dat, růstových křivek a psychomotorického vývoje. Další vyšetření závisí vždy na



„VČASNÁ
DIAGNOSTI-
KA A PŘÍSNÁ
DIETA JSOU
KLÍČOVÉ PRO
ÚSPĚŠNOU
LÉČBU.“

aktuálním stavu pacienta a doporučení ošetřujícího gastroenterologa.

U asymptomatických příbuzných 1. stupně pacienta s celiakií je doporučeno provést molekulárně genetické vyšetření rizikových haplotypů. Pokud příbuzný není nosičem těchto rizikových alel, je vznik celiakie vysoce nepravděpodobný a není třeba ho v tomto ohledu dále sledovat. Pokud však příbuzný má prokázaný DQ2 či DQ8 haplotyp, je vhodné stanovení anti-tTG protilátek v intervalu 1–3 roky, a to hlavně v dětském věku, ev. se řídit dle klinického stavu jedince.

Závěr

Celiakie je komplexní autoimunitní onemocnění s genetickou predispozicí, které může probíhat v širokém klinickém spektru – od typických gastrointestinálních obtíží až po zcela bezpříznakové formy. Vzhledem k tomu, že neléčená celiakie může vést k závažným komplikacím, je nezbytné aktivně vyhledávat i rizikové jedince bez klinických projevů, zejména mezi příbuznými pacientů a osobami s přidruženými autoimunitními či chromozomálními poruchami. Včasná diagnostika a přísná bezlepková dieta jsou klíčové pro úspěšnou léčbu a prevenci komplikací.

MOST MEZI ZDRAVÍM ÚSTNÍ DUTINY A ZBYTKEM TĚLA

ORÁLNÍ MIKROBIOM

Přesvědčení, že zubní kazy jsou způsobeny konzumací cukru a že dásně krváčí, protože jsme kousli do tvrdé potraviny, již dávno nahradilo poznání, že záněty dásní a zubní kazy jsou infekční onemocnění. Výzkum počínající zkoumáním paropatogenních bakterií se posunul k poznávání celého mikrobiálního společenství osidlujícího dutinu ústní. Orální mikrobiom tak studiem asociací s celou řadou civilizačních chorob nabral v posledních letech na významu. Představuje totiž druhé největší mikrobiální společenství v našem těle, hned po mikrobiomu střevním. V ústní dutině každého člověka žije kolem 700 různých druhů bakterií, které nesou řadu enzymů a plní mnoho funkcí.

Orální mikrobiom má však jednu zvláštnost, a to že ústní dutina je tvořena různými tkáněmi a různými „mikroprostředími“, které jsou vhodné pro konkrétní druhy bakterií. A tak se složení mikrobiomu liší v dásňových žlábkách, na povrchu zubu, na vnitřní sliznici dásně či na kořeni jazyka. Za nejpresnější médium pro vyšetření orálního mikrobiomu je tak považována slina. Slina totiž omývá veškeré povrchy v ústech, a proto obsahuje kompletní bakteriální složení ústní dutiny.

K čemu orální mikrobiota slouží?

Základní funkcí orálního mikrobiomu je vyrovnávat změny prostředí, kterým je dutina ústní vystavována během celého dne, zejména když přijímáme potravu a tekutiny.

Tyto mikroorganismy jsou v neustálém kontaktu s naším tělem a jsou zdrojem mnoha interakcí nejen s imunitním systémem. Tyto interakce udržují neporušenou slizniční bariéru, a tak mohou vyústit jak ve zdraví, tak nemoc. Naše strava ale slouží i jako zdroj potravy pro zmíněné mikroby a při nevhodné skladbě stravy dochází k oslabení populace protektivních bakterií.

Základními rody bakterií, které jsou považovány za signál vyrovnaného prostředí v ústech, jsou zejména *Streptococcus*, *Neisseria* a *Haemophilus*. Řada druhů těchto bakterií produkuje zásadité látky, které slouží jako pufr, zvyšují pH v ústech a neutralizují tak kyseliny vznikající ze sacharidů a cukrů v potravě. Krom toho produkují antimikrobní látky, které potlačují růst patogenních a potenciálně patogenních bakterií, a udržují protizánětlivé nastavení na sliznicích. Převažující množství těchto komenzálních bakterií je známkou dobré úrovně dentální hygieny a nízkého rizika rozvoje onemocnění zubů, dásní i sliznic.

Dalšími základními zástupci orálního mikrobiomu jsou bakterie rodu *Veillonella* a *Prevotella*. Tyto bakterie však již dokážou produkovat velké množství sirnatých látek (např. sulfan) a odolného biofilmu. Při přemnožení tak mohou být příčinou intraorální halitózy. Navíc za určitých podmínek to může představovat prostor pro přilnutí a pomnožení potenciálně patogenních bakterií.



Mgr. Hana Sládková Kavínová

Nutriženetik a nutriční specialista

Ke studiu výživy ji přivedl sport a potřeba podpořit svou výkonnost kvalitní stravou. Tato tematika ji natolik zaujala, že se rozhodla věnovat výživě a zdravotní prevenci také profesně. Její srdeční záležitostí je nutriženetika a nutriženomika (obory zkoumající interakce mezi geny a výživou), které podle ní nabízejí výjimečný prostor pro cílenou prevenci u lidí se zájmem o své zdraví.



a následně vzniku zánětu dásní či kazu. Množství bakterií rodu *Veillonella* a *Prevotella* by tak nemělo převýšit prvně jmenovanou skupinu.

Zvýšené riziko vzniku zubního kazu

Zubní kaz vzniká, když bakterie, které ulpívají na povrchu zubů, vyprodukují dostatečné množství kyseliny, která naruší zubní sklovinu. Nejvíce kyseliny však produkují a zároveň ji tolerují až tzv. sekundární kolonizátoři. To jsou mikroorganismy, které zubní plak osidluje až sekundárně, tedy až když jim jiné bakterie připraví vhodné podmínky pro jejich přežití.

Jako první se na povrchu zubu usazují bakterie, které mají schopnost přilnout ke slabému povlaku, který je tvořen z glykoproteinů obsažených přirozeně ve slině. Složení sliny tedy ovlivní přilnavost bakterií k povrchu zubu. Tyto bakterie začnou vytvářet prvotní biofilm, který se začíná tvořit již několik minut po vyčištění zubů. Zároveň mění prostředí tak, aby v něm mohly žít i další druhy bakterií. Navíc mají na svém povrchu mechanismy, za které se mohou zachytit i jiné mikroby, kterým se říká časní kolonizátoři. Tito časní kolonizátoři jsou velmi efektivní producenti biofilmu (zubního plaku) a zároveň snižují pH, a tak vytvářejí prostředí vhodné pro již zmíněné sekundární kolonizátory. Takto bakterie postupně na povrchu zubu budují stále komplikovanější biofilm, který je současně odolnější vůči okolnímu prostředí. Lze ho však mechanicky pravidelně odstraňovat. Při správné technice čištění zubů tak každý den dochází k důkladnému odstranění biofilmu i bakterií, a tak celý proces budování této komplexní sítě mikroorganismů začíná stále od znova. Při důkladné dentální hygieně je tedy



nepravděpodobné, aby na povrchu zubu zůstal dostatek bakterií, které vyprodukují tolik kyseliny, aby narušila zubní sklovinu.

Zvýšené množství časných a zejména sekundárních kolonizátorů v orálním mikrobiomu znamená zvýšené riziko vzniku zubního kazu. Současně poukazuje na ne-





dostatky v dentální hygieně, kdy nedochází k dostatečnému odstraňování bakterií z povrchu zubů. Klíčový při vzniku kazu však není jen zvýšený výskyt kyselinotvorných bakterií, ale zejména celkový objem vznikajících kyselých i zásaditých látek.

Zánět dásní a jeho důsledky

Záněty dásní postihují většinu populace již od dětství a zejména během dospívání. Jsou způsobeny prozánětlivě působícími bakteriemi, které se v ústech přemnožují při nedostatečné ústní hygieně. Pokud nedojde k výraznému zlepšení techniky čištění zubů a dokonalému odstraňování těchto bakterií, většinou přejde v parodontitidu a může dojít až ke ztrátě chrupu.

Roli v patogenezi má opět formování biofilmu, který nejprve osidlují potenciálně patogenní bakterie, které následně připraví prostor pro patogenní bakterie, zejména druhy *Porphyromonas gingivalis*, *Treponema denticola*, *Tannerella forsythia* a *Aggregatibacter actinomycetemcomitans*. Tyto bakterie jsou striktně anaerobní, proto osidlují až hustě vytvořený biofilm, který brání průniku kyslíku u pacientů s nedostatečnou dentální hygienou. Paropatogenní bakterie vyvolávají zánětlivou reakci a zároveň narušují imunitní obrannou reakci. Zánět naruší slizniční bariéru, a tak mohou bakterie a jejich toxiny pronikat dále do těla jak krevní, tak lymfatickou cestou

a zvyšují rizika vzniku mnoha multifaktoriálních chorob. Kromě toho uvedené bakterie produkují specifické toxiny, které přímo poškozují buňky lidského těla a zároveň brání jejich opravě. To mimo jiné přispívá k rozvoji nádorů hlavy a krku. Většina pacientů trpících tímto typem nádoru má, nebo měla, parodontitidu.

Výzkumy z posledních let také popisují, jakým způsobem tyto paropatogenní bakterie přispívají k rozvoji civilizačních chorob. Důkazem souvislosti je např. usazování gingipainů (toxinů bakterie *P. gingivalis*) v plaku mozkové tkáně u osob s Alzheimerovou chorobou nebo výskyt paropatogenních bakterií v aterosklerotických placích cév a trombech u pacientů s kardiovaskulárními chorobami.

Závěrem

Orální mikrobiom tvoří klíčový most mezi zdravím ústní dutiny a celého těla. Pokles komenzálních bakterií a vzestup patogenních a potenciálně patogenních bakterií ukazuje na nedostatky v dentální hygieně a s tím spojená rizika vzniku patologií v dutině ústní. Důkladná dentální hygiena podpořená eliminací škodlivin (zejména alkoholu, kouření, cukru) je základem udržení orálního mikrobiomu v rovnováze a nepropustné slizniční bariéry. Vyšetření orálního mikrobiomu tak odhalí složení bakterií dutiny ústní a míru zdravotních rizik.

RIZIKOVÉ A KOMPLIKOVANÉ TĚHOTENSTVÍ

Nová služba centra PRENET ve spolupráci s Ústavem pro péči o matku a dítě – specializovaná poradna pro rizikové a komplikované těhotenství

Garantkou je prof. MUDr. Ivana Kacerovská, Ph.D.

Centrum PRENET rozšiřuje svou odbornou činnost o specializovanou poradnu pro rizikové a komplikované těhotenství. Poradna nabízí možnost provedení konziliárního vyšetření nebo poskytnutí specializované ambulantní péče. Uvedená péče je poskytována v přímé návaznosti na Perinatologické centrum intenzivní péče a Centrum fetální medicíny v Ústavu pro péči o matku a dítě v Praze-Podolí. Odborným garantem této poradny je prof. MUDr. Ivana Kacerovská, Ph.D.

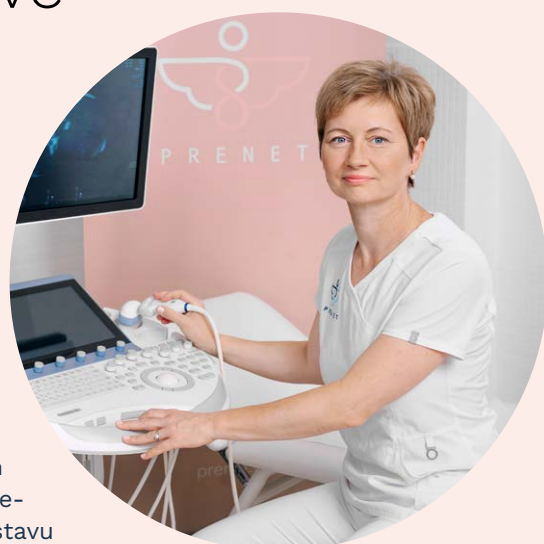
Specializovaná poradna pro rizikové a komplikované těhotenství nabízí možnost konziliárního vyšetření nebo specializované ambulantní péče o těhotenství s riziky a komplikacemi zahrnujícími malý plod, riziko rozvoje hemolytické nemoci plodu, idiopatické krvácení ve druhém trimestru, monochoriální dvojčata, krátké děložní hrdlo anebo nepříznivou porodnickou anamnézu zahrnující především pozdní těhotenskou ztrátu, spontánní předčasný porod, nitroděložní úmrtí plodu, preeklampsii či růstovou restrikci plodu v předchozím těhotenství.

Poradna funguje ve spolupráci s Perinatologickým cent-

rem intenzivní péče a Centrem fetální medicíny v Ústavu pro péči o matku a dítě v Praze-Podolí, které v případě potřeby navazující péče nabízí našim klientkám nejen vysoce specializovanou komplexní péči o matku, plod a novorozence, ale poskytuje i unikátní možnosti fetální léčby.

Vyšetření v PRENETu probíhají s využitím nejmodernější ultrazvukové techniky (přístroj Voluson Expert 22), která umožňuje nejen detailní zobrazení plodu, ale i funkční sledování jeho vývoje. Péče je vždy individuální, s důrazem na komfort, bezpečí a klid budoucí maminky.

„Jsme rádi, že můžeme díky nové poradně nabídnout specializovanou péči přímo v Pardubicích. Věříme, že tím přispějeme k větší dostupnosti kvalitní prenatalní péče v našem regionu,“ doplňuje tým PRENET.





NOVÝ SPECIALIZOVANÝ KURZ PRVNÍ POMOCI V PRENETU

Praktické vzdělávání se zaměřením na akutní stavy u dětí

Centrum PRENET rozšiřuje svoji vzdělávací nabídku o praktický kurz první pomoci se zaměřením na dětské akutní stavy. Kurz je navržen jako doplnění odborné péče poskytované naším pracovištěm v oblasti prenatální diagnostiky, gynekologie a péče o těhotné ženy. Vychází z potřeby kontinuální připravenosti zdravotníků i rodičů na akutní situace spojené s novorozenci a malými dětmi.

Koncept kurzu

Kurz je veden certifikovanými lektory a využívá metodu hands-on tréninku s praktickými modely a simulací reálných situací. Klade důraz na okamžitou reakci, správné vyhodnocení stavu dítěte a provedení základních život zachraňujících úkonů.

Rozsah kurzu

- 2x 3 hodiny praktické výuky
- Práce ve velmi malých skupinách (až 10 osob)
- Interaktivní modelové situace

Hlavní obsahové okruhy

Neodkladná resuscitace dítěte

- Algoritmus KPR u dětí
- Správná technika kompresí a ventilace
- Rozpoznání zástavy oběhu

Akutní život ohrožující stavy v dětském věku

- Dušení a aspirace cizího tělesa
- Febrilní křeče
- Anafylaxe
- Krvácení a úrazy
- Opaření a domácí úrazy
- Důležitá specifika novorozence a kojence

Zázemí a metodika

Výuka probíhá v prostoru PRENETu v Pardubicích, s využitím moderních výukových pomůcek. Kurz je veden odborníky ve spolupráci s První pomoc snadno, vzdělávacím projektem se zaměřením na kurzy první pomoci a krizovou připravenost.

Tento koncept kombinuje medicínské know-how s vyučovacími postupy, které se osvědčují jak v klinickém prostředí, tak při edukaci laické veřejnosti.

Význam kurzu v rámci poskytované péče

Zařazení kurzu do portfolia PRENET reflektuje náš dlouhodobý důraz na:

- komplexní přístup k péči o ženu a dítě,
- prevenci a včasnou reakci v krizových situacích,
- posilování kompetencí v oblasti bezpečné péče o novorozence a malé děti.

Kurz doplňuje klinické služby PRENETu a navazuje na praxi perinatologických a prenatalně-diagnostických center, kde je přirozeně kladen důraz na bezpečí pacientek i jejich dětí v celém perinatálním období.



ZAJÍMAVOSTI Z FIRMY

OHLÉDNUTÍ ZA 17. KOLPOSKOPICKOU KONFERENCÍ V PRAZE

V prosinci 2025 se odborná veřejnost již po sedmnácté setkala na konferenci Sekce kolposkopie a cervikální patologie ČGPS ČLS JEP, která tradičně proběhla v OREA Hotel Pyramida v Praze, ta my jsme u toho nemohli chybět.

Loňský ročník opět nabídl odborně silný program i prostor pro setkávání s předními experty, a potvrdil tak své pevné místo mezi klíčovými akcemi české gynekologické komunity.

NOVĚ ZAVÁDÍME SRY TEST - SPECIÁLNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ PRO SPORTOVKYNĚ

SRY test je zaměřený na odhalení přítomnosti genu SRY, který běžně spouští tvorbu testosteronu a vývoj mužských pohlavních znaků. Tento gen se standardně nachází pouze na Y chromozomu, a tedy by se u žen neměl vyskytovat.

Ve vzácných případech může dojít k přenosu části Y chromozomu, což může u žen ovlivnit hormonální rovnováhu, sportovní výkonnost i reprodukční zdraví.

Test proto představuje důležitý nástroj pro sportovkyně, trenéry i lékaře, kteří chtějí mít jistotu v oblasti geneticky podmíněných rozdílů ovlivňujících výkon a zdraví.



TIPY A TRIKY NA ZDRAVÝ ŽIVOTNÍ STYL

PROČ JE DOBRÉ SE ZAVĚŠOVAT NA HRAZDĚ?

Zavěšování na hrazdě je jednoduchý, ale překvapivě účinný cvik, který může dělat každý bez ohledu na věk nebo fyzickou kondici. Stačí jen pár sekund denně a vaše tělo pocítí rozdíl. Pravidelný „hanging“ pomáhá uvolňovat přetížené svaly, zlepšuje držení těla a podporuje zdraví páteře. Díky gravitaci se páteř jemně dekomprimuje, což může ulevit od dlouhodobého sezení, bolestí zad nebo zatuhlých ramen.

Zavěšování také posiluje úchop, předloktí i svaly horní poloviny těla, které běžně používáme při každodenních činnostech, ale ne vždy je cíleně trénujeme. Zlepšuje stabilitu ramen, rozsah pohybu a přispívá k lepší mobilitě celé horní části těla. Vědecké studie ukazují, že jednoduché visení může pomoci v prevenci problémů, jako je impingement syndrom nebo ztuhlost ramen u lidí, kteří tráví hodiny u počítače.

Ačkoli je zavěšování velmi efektivní, je důležité začít postupně a nepřetěžovat tělo. Příliš dlouhé nebo nekontrolované visení může namáhat ramena nebo zápěstí. Na trhu existují různé typy hrazd – od dveřních po stojanové – ale klíčem je stabilita a bezpečnost. Proto je dobré vybírat kvalitní vybavení a vnímat zavěšování jako pravidelnou součást zdravého životního stylu, nikoli jako rychlý zázrak.



uvolňuje záda
a ramena



zlepšuje držení
těla



posiluje úchop
a předloktí



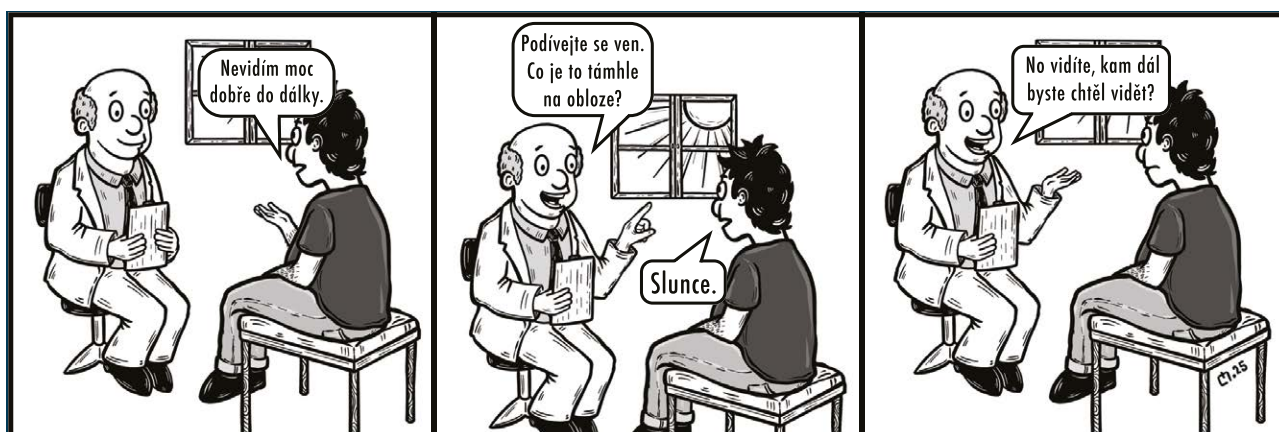
podporuje mobilitu
a zdraví páteře

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

PRO VAŠE POBAVENÍ

KŘÍŽOVKA
..... HODNĚ SE VYUŽÍVÁ V GENETICKÝCH VÝZKUMECH A PATŘÍ KE KLÍČOVÝM
ORGANISMŮM VÝVOJOVÉ BIOLOGIE

POMŮCKA: LOOS, NRO, VALÉR	LACHTAN	AMERICKÉ FILMOVÉ OCENĚNÍ	VEN ANGLICKY	SNŮŠKA		SVINUTÝ PŘEDMĚT	ESTETICKÁ HODNOTA V UMĚNÍ	ARMÁDNÍ TĚLOVÝCH. KLUB ZKR.	ZNAČKA HYGIENIC- KÝCH POTŘEB
ARCHITEKT ADOLF ???					SVARENÝ SPOJ NÁSTROJ K OMETÁNÍ				
SUNUTÍM VPRÁVOVATI									
1. DÍL TAJENKY									
MPZ UKRAJINY			ZASÉVANÉ OBRÁBĚNÝ PRODUKT					CITO- SLOVCE KONEJŠENÍ	OPUCHLINA
ČÍSLO LAT. ZKR.				VÝHRA V LOTERII ČES. ZPĚV. PETR ???					
	SLOVENSKÁ PŘEDLOŽKA SE	NEHODNOT- NÉ KNIHY TÝKAJÍCÍ SE TCHOŘE					OTEC KNIŽNĚ ZEMĚDĚLSTÍ PRACOVNÍCI		
PRUŽNÁ LÁTKA						LENNONOVA ŽENA YOKO ? ZIMNÍ MĚSÍC			
PROSTOR K OBCHÁZE- NÍ STAVBY					VÝNOS Z ULOŽ. PENĚZ CITOSLOVCE ČRČENÍ				
	2. DÍL TAJENKY ZKR. NA NO- VOR. PŘÁNÍ							ZE RUSKY	INICIÁLY ZÁVODNÍKA ENGEHO
PŘESÁH- NOUT									
SUB- TROPICKÉ OVOCE				HOSPO- DÁŘSKÝ ÚPADEK					



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 Vavřinec, Dis.

Key Account Manager
Praha
vavrinec@ghcgenetics.cz
+420 602 585 440

Helena Morysová

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

Michaela Ludvíková

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

Romana Krátká

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



MODERNÍ DIAGNOSTIKA PRO ZDRAVÍ ÚSTNÍ DUTINY



ORÁLNÍ MIKROBIOM

Vyšetření orálního mikrobiomu ze slin umožňuje **určit složení bakteriálních druhů v ústní dutině** a jejich vliv na stav zubů, dásní i celkový zdravotní stav.

Analýza poskytuje přehled o **potenciálně rizikových mikroorganismech** a pomáhá včas předcházet rozvoji zánětlivých či chronických onemocnění.

DENTALSCAN

Komplexní metoda moderní dentální diagnostiky, která identifikuje bakterie spojené s parodontitidou a zároveň hodnotí **genetickou predispozici k tomuto onemocnění**.

Vyšetření umožňuje přesně **stanovit úroveň rizika a podpořit prevenci závažných komplikací**.



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29