

ODBORNÝ RECENZOVANÝ ČASOPIS PRO LÉKAŘE | 10-12 / 2022 | ČTVRTLETNÍK XXXI

SYNLABIANER

Chráníme život každý den



LABORATOŘ JANKOVCOVA

Vedoucí Laboratoře Jankovcova, špičkově vybaveného pracoviště a zároveň největší laboratoře SYNLABu v rámci Česka i Slovenska, je Ing. Anabela Čížková. (představení laboratoře na str. 5)

OBSAH



SYNLAB získal prestižní mezinárodní ocenění Operation Team of the Year – RUNNER UP, mimo jiné za modernizaci svých laboratoří v rámci projektu BLUE.

3

8–11



Rozhovor s MUDr. Ivetou Smatanovou, vedoucí lékařkou komplexního nefrologického centra společnosti Bional, která se SYNLABem spolupracuje už 20 let.

Odborné semináře v režii lékařů a dalších specialistů ze SYNLABu se v roce 2022 opět uskutečnily v Česku i na Slovensku.

14–15



Článek kolektivu autorů o mutaci genu SDHD v rodině s výskytem paragangliomu krku

16–18

SYNLAB
| www.synlab.cz



SYNLABIANER | 10–12 / 2022

Vydala společnost synlab czech s.r.o., Praha, 15. 12. 2022 | periodičita: čtvrtletník | redakce: Markéta Jáchymová, RNDr. Michal Laurenčík, PhD., Mgr. Kristýna Žáčková | DTP a grafika: Bc. Dagmar Homolová | manažer projektu: Markéta Jáchymová, MBA | kontakt: synlabianer@synlab.cz | zdroje fotografií: archiv redakce, Shutterstock, iStock, další zdroje jsou uvedeny u příslušných článků. 2022 © synlab czech, s.r.o., Sokolovská 100/94, 186 00 Praha 8, IČ 49688804, www.synlab.cz MK ČR E 22474 Neprodejné



Vážené dámy, vážení pánové,

zdravím Vás naposledy v tomto roce, v čase předvánočním, který ač by měl být věnován zklidnění a pozvolným přípravám na nejkrásnější svátky v roce, tak je většinou časem nejhektičtějším.

Jsem moc ráda, že se nám stále daří plnit to, co jsme si v rámci SYNLABu předsevzali, plnit naši misi a poskytovat excelentní diagnostické informace pro zajištění zdravějšího života. Proto jsme se v průběhu celého roku soustředili nejen na rozvoj našich laboratoří, na rozšiřování sítě odběrových pracovišť či tras sběru vzorků, ale také na setkávání s Vámi, ve Vašich regionech. Na podporu těchto setkání jsme pořádali celou řadu regionálních akreditovaných seminářů a účastnili se odborných konferencí, kde jsme od Vás získávali cennou zpětnou vazbu.

Naším cílem je co nejvíce vyjít vstříc Vaším potřebám a naplnění Vašeho očekávání. Věřím, že díky tomu bude naše spolupráce i nadále úspěšně vzkvétat.

Na závěr mám pro vás jen jedno jednoduché přání... Ať máte co nejvíce času věnovat se věcem, které jsou nejdůležitější. Věcem, které naplňují vaše srdce láskou, smíchem, radostí, štěstím a zdravím.

Kateřina Billy Danyšová

CEO synlab czech s.r.o. a synlab slovakia s.r.o.

AKTUÁLNĚ

SYNLAB ZÍSKAL CENU V KATEGORII OPERATION TEAM OF THE YEAR – RUNNER UP



STŘÍBRO PRO ČESKO I SLOVENSKO

Na konci září se zástupci vedení společnosti zúčastnili tradičního SYNLAB kongresu, který se v letošním roce konal v Budapešti. Přinášíme vám několik informací, které na kongresu zazněly a poodhalí, kam SYNLAB jako leader laboratorní diagnostiky ve 36 zemích směřuje.

Společnost SYNLAB má na trzích, kde působí, velmi silnou pozici. To zůstává neměnné, mění se však prostředí, ve kterém se nacházíme.

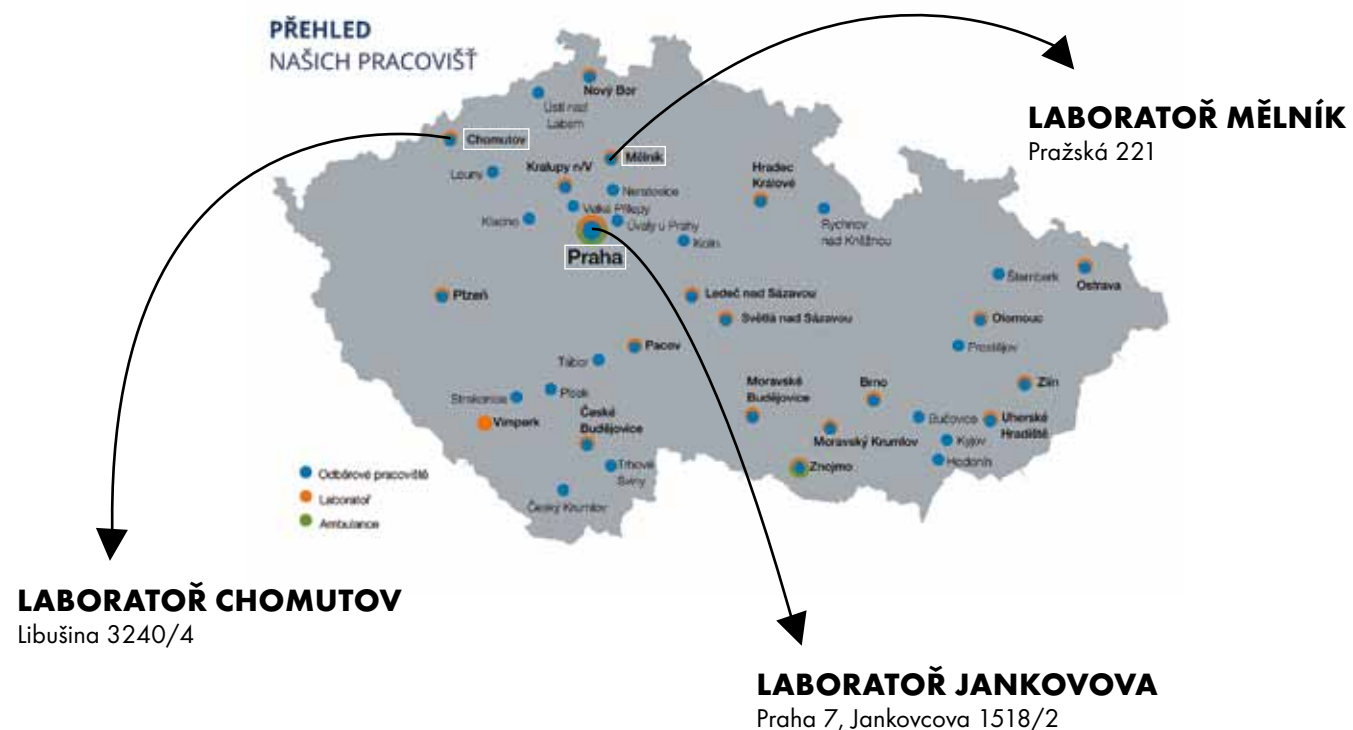
Vzhledem k současným geopolitickým událostem a měnícímu se ekonomickému prostředí musí SYNLAB těmto výzvám čelit. Musíme na ně odpovědět dobře nastaveným přístupem, s trvalým zaměřením na vývoj medicíny a orientaci na zákazníka – což i vy, naši zákazníci, stále více očekáváte. SYNLAB hraje klíčovou roli ve vývoji medicíny. Díky naší práci, našim inovativním službám, jsme schopni přinášet hodnotu zdravotnickým systémům po celém světě.

Na kongresu, kterého se tradičně účastní vedení jednotlivých zemí a kde je cílem představit významné úspěchy a ukázat progres v oblasti rozvoje a organického růstu, bylo předáno ocenění pro Českou republiku a Slovensko – Operation Team of the Year – RUNNER UP. Cenu převzal náš provozní ředitel Ing. Marián Ragan.

Ing. Hana Urbanová
ředitelka personálního oddělení



Představujeme laboratoře SYNLAB



LABORATOŘ JANKOVCOVA

Laboratoř Praha Jankovcova je největší laboratoř SYNLAB v České republice. Hlavní pracoviště je na Praze 7 (Jankovcova 1518/2). Součástí této laboratoře je i odběrové pracoviště pro pacienty se žádankou i pro samoplátce.

Hlavní odborností této laboratoře je odbornost 801 – klinická biochemie. Dalšími odbornostmi jsou 802 – lékařská mikrobiologie (část infekční sérologie), 818 – hematologie a 813 – alergologie a imunologie.

Funkci vedoucí laboratoře zastává Ing. Anabela Čížková, která má 17 let za sebou v oboru alergologie a imunologie. Zástupce vedoucí laboratoře a garant 801 je MUDr. Marek Antoš s 24letou atestací v oboru biochemie. Pracovní pozici vedoucí zdravotní laborant vykonává Hana Loubová s 18letou atestací v oboru biochemie. Garanta 818

zastřešuje MUDr. Stanislav Kubů s 30letou praxí v oboru hematologie a krevní transfuze a také 14letou atestací v oboru biochemie. Garanta 802 vykonává Ing. Petra Kottová se 14letou atestací z mikrobiologie. Garantem 813 je Mgr. Ivana Černetová s 15letou atestací z alergologie a imunologie.

Laboratoř Praha Jankovcova 2 provádí široké spektrum laboratorních vyšetření a kromě toho diagnostikuje velmi pestré portfolio alergenů. Realizuje analýzu močových kamenů pod vedením největšího odborníka RNDr. G. Loužen-

ského s 37letou atestací biochemie. Laboratoř zajišťuje směnný provoz biochemie a hematologie včetně víkendů.

Celkem má 120 zaměstnanců včetně odloučených pracovišť. Udržuje si dlouhodobé kvalitní vztahy s klienty a účastní se jako přednášející na odborných seminářích či konferencích pro lékaře. V rámci odbornosti 813 má akreditaci MZ, MŠ na specializační vzdělávání VŠ (MUDr., analytiků). Odbornosti 801, 802, 818, 813 jsou nositelem akreditace dle ČSN EN ISO 15189:2013. Umožňuje využití e-žadank.





LABORATOŘ CHOMUTOV

Mikrobiologie Chomutov se nachází na adrese Libušina 4. Laboratoř má dlouhou historii. V šedesátých letech minulého století začala působit pod hygienickou službou. Po revoluci byla převedena pod chomutovskou nemocnici a v roce 1993 zprivatizována primářem Šturmou.

V té době došlo k výraznému rozšíření odborné činnosti, intenzivně se rozvíjela zejména infekční sérologie. Vznikla zde vlastní dopravní služba. Postupně si laboratoř vychovala velmi erudovaný a vzdělaný personální tým VŠ i SŠ pracovníků a poskytovala komplexní diagnostické služby pokrývající kompletní spektrum mikrobiologie – bakteriologie, infekční sérologie, parazitologie, včetně tropických parazitóz, mykologie a diagnostika TBC a mykobakterióz. V roce 1999 byla otevřena molekulárně biologická laboratoř s virologickou diagnostikou.

Chomutovskou laboratoř SYNLAB vede **MUDr. Jan Valenta**.



LABORATOŘ MĚLNÍK

Mělnická laboratoř se nachází na adrese Pražská 221. Oddělení laboratoře Nemocnice Mělník poskytuje laboratorní diagnostické služby lůžkovým a ambulantním oddělením nemocnice, lékařům celé spádové oblasti a specialistům.

Laboratoř má nepřetržitou pracovní dobu, v ranní směně se provádí celá paleta vyšetření. Statim laboratorní vyšetření se provádí 24 hodin denně, včetně víkendů a svátků. Laboratoř Mělník provádí vyšetření biochemická, hematologická, dále pak vybraná vyšetření z oblasti imunologie a dalších. Většina rutinních výkonů je v laboratoři automatizována.

Velký důraz se klade především na kvalitu poskytovaných služeb. Obor klinické biochemie je vysoce náročný na přístrojové a technické vybavení a na vysokou odbornou erudici všech laboratorních pracovníků. V této laboratoři pracuje 5 laborantek a 2 pracovnice příjmu vzorků. Laboratoř Mělník zastřešují 2 VŠ pracovníci s atestací z klinické biochemie, kteří mají praxi již 35 let.

Laboratoř vede **Ing. Jiří Hajn**. Funkci vedoucí zdravotní laborant vykonává **Miroslava Landová**.

Marketing SYNLAB

MUDr. Iveta Smatanová: **NEFROLÓGIA JE KRÁSNY LEKÁRSKY ODBOR**

Pani doktorka Iveta Smatanová se podílela na vzniku špičkového dialyzačního střediska a nefrologické ambulance ve slovenském městečku Púchov na úpatí Bílých Karpat a Javorníků, kde v rámci komplexního nefrologického centra společnosti Biodial působí jako vedoucí lékař. V rozhovoru pro Synlabianer jsme se jí zeptali, jaké jsou aktuální trendy onemocnění ledvin i možnosti jejich léčby, jaký vývoj v nefrologii očekává a jak se jí spolupracuje se SYNLABem.

Do vašeho současného působiště vedla dlouhá cesta. Můžete nám přiblížit, kde začala?

Po skončení LK UK v Bratislave som nastúpila na interné oddelenie NsP v Ilave. Po vykonaní atestácie z interného lekárstva nasledovala nefrologická atestácia. Ilavská nemocnica bola v tých časoch nadčasová – jej súčasťou bolo dialyzačné pracovisko, ktoré vzniklo ako šieste na Slovensku. K dialýze a transplantácii som sa priblížila však skôr – počas vysokej školy som pracovala ako sanitárka na Urologickej klinike v Bratislave. Profesor MUDr. Zvara a profesor MUDr. Breza (vtedy odborný asistent) vedeli, že som medicčka. Brávali ma k výkonom, mohla som sledovať transplantácie.

Ted' jste se přesunula do Púchova.

V súčasnosti pracujem ako vedúci lekár komplexného nefrologického centra Biodial s.r.o. v Púchove. Využila som možnosť vrátiť sa do rodného mesta a podieľať sa na založení dialyzačného strediska a nefrologickej ambulance.

Takže jste ten pravý odborník, kterého se můžeme zeptat: Jaké jsou v dnešní době nejčastější nemoci ledvin?

Predpokladáme, že okolo 10 % svetovej populácie trpí na chronické ochorenie obličiek. Rozsah postihnutia je, samozrejme, rôzny – od izolovaných laboratórnych prejavov, vrodených anatomických a funkčných odchýliek až po nozologické jednotky, ktoré vedú do terminálneho obličkového zlyhania.

Kým v minulosti prichádzalo na dialýzu najviac pacientov pre chronické glomerulonefritídy, dnes je na prvom mieste diabetická nefropatia. Nárast pozorujeme aj u vaskulárnej nefrosklerózy.

V našom regióne pozorujeme vyšší výskyt autozomálne dominantnej polycystickej choroby obličiek, Alportovho syndrómu, von Hippel-Lindauovej choroby.

Říká se, že nejlepší léčbou je prevence. Platí to i u ledvin?

O prevencii môžeme hovoriť na viacerých úrovniach. V prvom rade je to náš životný štýl – toľkokrát spomínaný pitný režim, nadmerný príjem bielkovín, nadváha. Ďalšie opatrenia sa týkajú úpravy nedostatočne kontrolovaných diagnóz, akými sú napríklad

Nefrológia je krásny a široký lekárske odbor. Prelína sa s inými odbormi, od biochémie až po toxikológiu, zahŕňa eliminačné metódy, transplantáciu.

diabetes, arteriálna hypertenzia, dyslipidémia, urologické obštrukcie. Inými slovami – nezabúdať na preventívne prehliadky. Ich súčasťou je zmeranie TK, vyšetrenie moča, stanovenie kreatíninu, GF-EPI (glomerulárnej filtrácie), minerálov, PSA (prostata špecifického antigénu).

Na Slovensku máme aj skriningové ultrazvukové vyšetrenie novorodencov, ktoré je zamerané na detekciu vrodených chýb urotraktu.

Když ale prevence nepomůže a ledviny selžou, musí nastoupit léčba. Jaké jsou aktuální možnosti? A které preferujete vy?

Pri pokročilom zlyhaní je náhrada funkcie obličiek možná transplantáciou, hemodialýzou alebo peritoneálnou dialýzou.

Optimálnou liečbou terminálneho zlyhania obličiek je transplantácia obličky. Z medicínskeho hľadiska pri nej dosahujeme najlepšie výsledky – kvalita života je vyššia, pacienti prežívajú dlhšie. Orgán môže byť od žijúceho darcu alebo od darcu s mozgovou smrťou. Výberové kritérium je imunologická zhoda medzi darcom a príjemcom. Samozrejme, pacient musí byť spolupracujúci a zdravotne spôsobilý na takýto výkon. Rovnako aj pre darcov máme presne zadefinované kritériá. Najideálnejšia liečba je preempatívna príbuzenská transplantácia – teda keď darcom je laboratórne vyhovujúci príbuzný a transplantácia sa vykoná ešte pred zaradením do dialýzy.

Najčastejšou používanou metódou náhrady funkcie obličiek je hemodialýza. Vlastný proces „čistenia“ krvi od nadbytočnej vody a toxínov prebieha v takzvanom dialyzátore, ktorý je súčasťou dialyzačného prístroja. Je to mimotelová eliminačná liečba – pacient musí mať zabezpečený cievny prístup, aby mohol byť k prístroju pripojený. Vykonáva sa 2-3x do týždňa, jedna hemodialýza trvá zvyčajne 4-5 hodín, pacient dochádza do dialyzačného strediska.

Ďalšou možnosťou je peritoneálna dialýza, ktorá je rovnocennou alternatívou hemodialýzy. Je to intrakorporálna (vnútrotelesová) liečba. Ako „dialyzátor“ sa používa vlastná pobrušnica pacienta, ktorá sa správa ako polopriepustná membrána. Pacient si do brušnej dutiny napúšťa roztoky, do ktorých prestupujú

katabolity a voda. V súčasnosti je najviac používaná takzvaná automatizovaná peritoneálna dialýza. Pacient má doma prenosný prístroj (cycler), ktorý mu počas noci v spánku spraví niekoľko „čistiacich“ výmen. Dnešné cyklovače sú dobrým príkladom telemedicíny. Liečebné dáta sú z prístroja odosielané lekárovi, ktorý tak má pacienta „na dosah“ – kedykoľvek môže liečbu skontrolovať a na diaľku ju aj zmeniť. Peritoneálna dialýza sa považuje za najvhodnejšiu metódu k preklenutiu obdobia medzi zlyhaním obličiek a čakaním na transplantáciu.

Je nějaký rozdíl mezi léčebnými metodami v Česku a na Slovensku?

V Českej republike narastá počet pacientov, ktorí si vykonávajú takzvanú domácu hemodialýzu. Prístroj, ktorý je na domáce podmienky špeciálne prispôsobený, majú doma. Na Slovensku práve prebieha legislatívny proces, ktorý by ju sprístupnil aj nám.

Jak byste porovнала efektivitu hemodialýzy a peritoneální dialýzy?

Obe metódy majú svoje benefity, ale aj

medicínske limity. Výber eliminačnej liečby musí rešpektovať anatomicke možnosti, sprievodné diagnózy a v neposlednom rade aj preferenciu pacienta a jeho vôľu spolupracovať. Obe metódy sú plne hrazené zdravotnou poisťovňou.

Hemodialýza vyžaduje dobrý cievny prístup, podávanie antikoagulácie. Pacient musí do centra docestovať a stráviť v ňom niekoľko hodín. Lekár ho však vidí pravidelne, dialyzačné parametre vie nastaviť podľa aktuálneho stavu pacienta, čo oceňujeme najmä u pacientov s prevodením.

Pri peritoneálnej dialýze pacientovi zostáva nielen komfort domáceho prostredia, ale aj väčšia autonómia (môže cestovať, prístroj a potrebný materiál si zoberie so sebou). Očisťovanie krvi je kontinuálne a nie skokové, dlhšie je zachovaná reziduálna diuréza, lepšie sa koriguje anémia. Metóda nie je vhodná u pacientov s porušenou integritou brušnej steny, pri poškodení peritonea alebo závažných trvalých anatomických abnormalitách v brušnej dutine. Pacient musí dôsledne dodržiavať hygienické pravidlá pri výkone peritoneálnej dialýzy, pretože má vyššie riziko vzniku peritonitídy (automatizovaná peritoneálna dialýza túto pravdepodobnosť však významne znížila).



Čím to je, že jste u nefrologie vydržela tak dlouho – a do žádného jiného oboru už se ani nechystáte? Co vás na ní baví a zajímá?

Nefrológia je krásny a široký lekársky odbor. Prelína sa s inými odbormi, od biochémie až po toxikológiu, zahŕňa eliminačné metódy, transplantáciu.

Můžete pro mladší čtenáře zavzpomínat, jak probíhala léčba onemocnění ledvin před lety?

Keď som začínala, tak na hemodialýzu boli vyberaní pacienti podľa krajského poradovníka. Diabetici a pacienti nad 50 rokov v tomto zozname nemohli byť.

Dostupnosť stredísk, rozvoj dialyzačných techník a farmakoterapia posledných rokov nielenže darovali našim pacientom život, ale ich aj vrátili do života.

Zkuste si teď trochu zahrát na prognostičku, což by díky vašim zkušenostem neměl být problém. Jaký posun v nefrologii očekáváte v příštích letech?

Očakávam nárast pacientov, ktorí si budú vykonávať domácu dialýzu (hemodialýzu i peritoneálnu dialýzu), pretože mnohí sú veľmi aktívni, študujú, cestujú, pracujú...

A teším sa na prácu s novými liekmi, ktoré tohto roku schválila zdravotná poisťovňa. Pracovali sme s niektorými už v rámci klinických štúdií. Predbežné výsledky ukazujú, že to môže priniesť veľký benefit pre nefrologických pacientov.

Jak hodnotíte spolupráci se SYNLABem? Je pro vás výhodou, že máte naši laboratoř tak blízko?

So spoločnosťou SYNLAB spolupracujeme už 20 rokov. Sme susedia, sídlime v jednej budove. Veľmi oceňujem flexibilitu a ústretovosť nášho laboratória – pri rozširovaní škály laboratórných vyšetrení či poskytovaní rýchlych výsledkov. Osobitne si vážim, že môžem kedykoľvek prísť na konzultáciu a osobne vyriešiť nejakú „biochemickú záhadu“. A tie sa vyskytujú u nefrologických pacientov dosť často.

Mgr. Kristýna Žáčková



ODBORNÉ SEMINÁŘE A PODĚKOVÁNÍ ČESKO

Odborné akreditované semináře jsou každý rok nedílnou součástí prezentace společnosti SYNLAB zaměřené výhradně na lékaře všech specializací a zdravotní sestry v rámci celoživotního vzdělávání lékařů.

Na seminářích, které pořádá marketingové oddělení v přímé součinnosti s obchodním oddělením, si klademe za cíl informovat naše spolupracující lékaře a zdravotní pracovníky o novinkách v laboratorní diagnostice, o zajímavostech, kazuistikách a legislativě.

V roli prezentujících stojí primárně naši specialisté a lékaři, což má velmi pozitivní vliv na vnímání SYNLABU jako špičkového experta a jedničku na trhu. Dovolte mi některé z kolegů jmenovat. Například paní doktorka Jarmila Bečvářová letos přednášela o úskalí preanalytické fáze, paní doktorka Andrea Kačenková se ujala přednášky na téma lymeské borreliózy. Paní doktorka Kateřina Pinterová hovořila o diagnostice vybraných infekčních chorob po pandemii, přípravu zajistila MVDr. Michaela Verčinská. Mgr. Irena Procházková přednesla lékařům poznatky z praxe o hematologickém vyšetření laboratoří SYNLAB a nesmíme opomenout RNDr. Ing. Libora Staňka Ph.D., PCTM, který se ujal zajímavého tématu o historických milnicích medicíny. Mohla bych tu jmenovat naše úžasné přednášející dlouho. Shrnutí podtrženo, všem přednášejícím i celému obchodu mnohokrát děkuji. Bez obchodních zástupců z celé České republiky a kolegů z laboratoří by nebyla realizace odborných seminářů možná.

Na závěr musím také poděkovat lékařům, kteří se účastní našich odborných seminářů a v novém roce se těšíme, že se s Vámi opět potkáme.

Mgr. Kristýna Žáčková
marketingový specialista



Přednáška na odborném semináři s MUDr. Jarmilou Bečvářovou na téma úskalí preanalytické fáze



Mgr. Irena Procházková se zhostila přednášky o poznatcích z praxe o hematologických vyšetřeních

ODBORNÉ SEMINÁŘE A PODĚKOVANIE SLOVENSKO

Po dvojročnej prestávke sa v septembri na Slovensku uskutočnili dva akreditované odborné lekárske semináre, 13. 9. 2022 v Bratislave a 21. 9. 2022 v Púchove.

Veľké poďakovanie patrí kolegyniam, za Bratislavu pani doktorke Monike Drakulovej, garantke pre hematológiu slovenského SYNLABu a RNDr. Ľubica Staníkovej, MPH., vedúcej laboratória v Púchove. Zhostili sa zodpovednej úlohy, navrhli témy, oslovili interných kolegov a aj externistov. Mali predstavu a získali zaujímavých prednášajúcich pre bratislavský a púchovský seminár. Vďaka nim sa mohla spoločnosť synlab slovakia v tomto roku zviditeľniť. Vytvorili jedinečnú príležitosť na osobné stretnutie laboratorných odborníkov s lekármi z terénu v rámci regiónov západného Slovenska.

MUDr. Monika Drakulová mala prednášku na oboch seminároch a priblížila fakty z histórie hematológie a transfuziológie. Náš pán kolega MUDr. Oto Ťurge, garant pre biochémiu slovenského SYNLABu, bol tiež na oboch seminároch a prednášal o reumatickom ochorení - dne (arthritis urica). Ochorenie staré známe a prekvapivo s celosvetovo narastajúcou prevalenciou a incidenciou.

Veľké poďakovanie patrí všetkým prednášajúcim, ktorých prednášky si môžu kolegovia a čitatelia časopisu Synlabianer pozrieť na našej web stránke (www.synlab.sk).

Nemôžem v poďakovaní vynechať vedúceho obchodného tímu RNDr. Michala Laurenčíka, PhD., ktorý bol iniciátorom seminárov a hlavným moderátorom na oboch seminároch. V neposlednom rade patrí poďakovanie všetkým kolegom z laboratórií, ktorí boli nápomocní pri realizácii a podieľali sa na zabezpečení profesionálneho odborného podujatia, ktorého úlohou je upevňovať dobré meno spoločnosti synlab slovakia.

Verím, že v roku 2023 prinesieme opäť zaujímavé témy.

RNDr. Gabriela Chovanec Thomková
špecialista podpory obchodu

▲ Náš kolega, odborný garant pre biochémiu MUDr. Oto Ťurge a jeho prednáška: DNA Arthritis urica - choroba nielen kráľov

▼ Zľava Mgr. Monika Pastuchová (obchodný zástupca), MUDr. Oto Ťurge (lekár, odborný garant pre biochémiu), MUDr. Monika Drakulová (hematológ / odborný garant pre hematológiu), Ing. Martin Pšenica (obchodný zástupca), RNDr. Ľubica Staníková, MPH. (vedúca laboratória Púchov) a RNDr. Michal Laurenčík, PhD. (obchodný manažér)



MUTACE GENU SDHD V RODINĚ S VÝSKYTEM PARAGANGLIOMU KRKU

Autoři: **Zdeněk Musil^{1*}**, **Libor Staněk^{2,3*}**

Jan Betka⁴, **Jaroslava Dušková⁵**, **Tomáš Zelinka⁶**

a **Martin Chovanec⁷**, **Anasuya Guha⁷**, **Aleš Vícha⁸**

¹Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK

²Synlab czech, s.r.o., Laboratoř Praha, CUBE

³Chirurgická klinika, 3. LF UK

⁴Klinika ORL a chirurgie hlavy a krku 1. LF UK a FN v Motole

⁵Ústav patologie, 1. LF UK a VFN

⁶Klinika otolaryngologická, 3. LF UK a FNKV

⁷3. Interní klinika, 1. LF UK a VFN

⁸Klinika dětské onkologie, 2. LF UK a FN v Motole

*Oba autoři se na přípravě článku podíleli rovným dílem

Cyklus tricarboxylové kyseliny, známý také jako Krebsův cyklus, hraje nedílnou roli v buněčném metabolismu a aerobním dýchání. Mutace v genech kódujících enzymy Krebsova cyklu (např. sukcinát – dehydrogenázy, fumarát hydratázy aj.) mohou vést k dědičným nádorovým syndromům (1). Sukcinát – dehydrogenázový enzymový komplex (SDH) spojuje oxidaci sukcinátu na fumarát v Krebsově cyklu a redukcii ubichinonu na ubichinol v elektron transportním řetězci.

Porucha funkce tohoto enzymu SDH bývá nejčastěji způsobena mutacemi v genech SDHx (SDHA, SDHB, SDHC a SDHD) a SDHAF2. Tento mechanismus byl poprvé popsán u familiárního feochromocytomu a paragangliomu.

V posledních dvou desetiletích se však spektrum nádorů spojených s deficitem SDH rozšířilo o gastrointestinální stromální tumory (GIST), karcinom ledvin (RCC) a hypofyzární adenomy. Výše zmiňované paragangliomy patří mezi vzácnější neuroendokrinní nádory. Lokalizace těchto tumorů je různá, od báze lebky až po pánev (4,5,6).

Zatímco krční nádory jsou hormonálně „němé“ a projevují se např. útlakem okolních struktur, „nekrční“ nádory se mohou projevovat uvolňováním hormonů a vedou např. k vzrůstu krevního tlaku atd. (7) Gen SDHD kóduje D podjednotku enzymu SDH, nachází se na 11. chromozomu v lokusu 11q23 a obsahuje 8978 párů bází.

Mutace v tomto genu způsobují častěji krční nádory. V naší kazuistice popisujeme rodinný výskyt mutace M1V v tomto genu, která vede ke vzniku předčasněho stop kodonu a kratšího proteinového produktu. Kazuistika dále upozorňuje na nutnost multidisciplinárního přístupu k tomuto onemocnění a zapojení nejen klinických pracovišť, ale také laboratorního komplementu, jehož součástí jsou i laboratoře SYNLAB, Cube.

KAZUISTIKA

V naší kazuistice dokumentujeme rodinný výskyt krčních paragangliomů (otec a dvě dcery). Nejdříve byl zjištěn a odoperován paragangliom u otce. Následná genetická analýza odhalila nukleotidovou záměnu A>G v počátečním kodonu 1. exonu genu SDHD kódující D podjednotku enzymu sukcinát dehydrogenázy, která měla za následek záměnu aminokyseliny p. Met1Val (M1V). Tato mutace byla další analýzou zjištěna i obou dcer pacienta (23 a 25 let), u nichž se posléze vyvinul i tumor.

Samotná analýza začala izolací nukleové kyseliny (DNA) z odebrané krve (zkumavka – EDTA) byla provedena na automatickém izolátoru nukleových kyselin Magna Pure (Roche) a koncentrace ověřena spektrofotometricky na přístroji NanoDrop 2000 v laboratoři SYNLAB, Cube.

Pro detekci mutací v genu SDHD byla použita metoda polymerázové řetězové reakce (PCR) a Sangerovo sekvenování. Primery byly navrženy na základě sekvencí GenBank pomocí softwaru Primer 3, včetně hranic intron-exonu.

Reakční směs pro PCR o celkovém objemu 25 µl byla složena z 1x Pcr pufru (Fermentas), 50-300 ng genomické DNA, 1.5 mM MgCl₂ (Fermentas), 25 pmol forward i reverse primerů a 1 jednotka TaqDNA polymerázy (MBI Fermentas). Iničiální denaturace probíhala 3 minuty při teplotě 94 °C, následovalo 35 cyklů (45 sek. při 94 °C, 45 sek. při 60 °C, 1 min. at 72 °C, poté 5 min. při 72 °C). PCR produkty byly purifikovány a sekvenovány za použití BigDye Terminator v.3.1 Cycle Sequencing Kit (Applied Biosystems) na přístroji ABI Prism 3130 Avant Genetic Analyzer.

Paragangliomy jsou vzácné nádory s odhadovanou incidencí okolo 3 případů na milion obyvatel. Díky poznatkům, které vedly k lepšímu pochopení molekulární podstaty těchto onemocnění, se uvádí, že 20–30 % těchto druhů malignit může mít dědičnou složku (8). Záradečné mutace v genech SDHx a SDHAF2 patří mezi nejčastější (8). Z těchto důvodů by se mělo genetické vyšetření provádět u všech takovýchto pacientů i s klinicky sporadickým výskytem nemoci, negativní rodinnou zátěží, obzvláště jsou-li pacienti diagnostikováni v mladším věku (9) a mnohočetnými tumory (10). Genetické testování může být přínosné v predikci případného metastatického průběhu onemocnění, právě mutace v genu pro B podjednotku (SDHB) (11) a D podjednotku (SDHD) mohou vést k takovému průběhu (12). Námí detekovaná mutace M1V genu SDHD byla poprvé popsána jako mutace počátečního kodonu tohoto genu (13). Penetrance u nosičů SDHD mutací se pohybuje mezi 40–100 % (14). Z tohoto důvodu tento případ nálezů mutace v rodině jednoznačně ukazuje na nutnost dispenzarizace a sledování. Navíc znalost přítomnosti této mutace v rodině usnadní včasný záchyt onemocnění. V České republice se nyní rutinně provádí vyšetření všech PGL pacientů metodou sekvenování nové generace (NGS). Péče o takové pacienty je zajištěna v multidisciplinárním týmu složeném z endokrinologů, genetiků, lékařů ORL a nukleární medicíny, obdobně jako je tomu ve světě (15).

Článek byl uveřejněn v časopise ACTA MEDICINAE, 2021, roč. 10, č. 4 Kazuistiky v onkologii, hematookologii a hematologii, str. 48–50; www.actamedicinae.cz

LITERATURA

1. Inmaculada Martínez Reyes Navdeep S. Chandel. Mitochondrial TCA cycle metabolites control physiology and disease. *Nature Communications*. 2020;11:102.
2. Aldera AP, Govender DJ. *Gene of the month: SDH*. Clin Pathol. 2018 Feb; 71(2):95-97.
3. Settas N, Fauz FR, Stratakis CA. *Succinate dehydrogenase (SDH) deficiency, Carney triad and the epigenome*. Mol Cell Endocrinol. 2018 Jul 5;469:107-111.
4. Vicha A, Taieb D, Pacak K. Current views on cell metabolism in SDHx-related pheochromocytoma and paraganglioma. *Endocr Relat Cancer*. 2014 May 8;21(3):R261-77.
5. Guha A, Musil Z, Vicha A, Zelinka T, Pacak K, Astl J, Chovanec M. A systematic review on the genetic analysis of paragangliomas: primarily focused on head and neck paragangliomas. *Neoplasma*. 2019 Jun 29;66(5):671-680.
6. Vicha A, Musil Z, Pacak K. Genetics of pheochromocytoma and paraganglioma syndromes: new advances and future treatment options. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*. 2013 Jun;20(3):186-91.
7. MacFarlane J, Seong KC, Bisambar C, et al. *A review of the tumour spectrum of germline succinate dehydrogenase gene mutations: Beyond pheochromocytoma and paraganglioma*. Clin Endocrinol (Oxf). 2020 Nov;93(5):528-538.
8. Braun S, Riemann K, Pusch CM, et al. Paraganglioma in the area of the head and neck. A review of molecular genetic research HNO. 2004 Jan;52(1):11-7.
9. Vicha A, Holzerova M, Krepelova A, Musil Z, Prochazka P, Sumerauer D, Kodet R, Eckschlagler T, Jarosova M. Molecular cytogenetic characterization in four pediatric pheochromocytomas and paragangliomas. *Pathol Oncol Res*. 2011 Dec;17(4):801-8.
10. Majewska A, Budny B, Ziemnicka K, et al. Head and Neck Paragangliomas-A Genetic Overview. *Int J Mol Sci*. 2020 Oct 16;21(20):7669.
11. Musil Z, Puchmajerová A, Krepelová A, Vicha A, Panczak A, Veselá J, Widimský J, Turková H, Lisý J, Kohoutová M. Paraganglioma in a 13-year-old girl: a novel SDHB gene mutation in the family? *Cancer Genet Cytogenet*. 2010 Mar;197(2):189-92.
12. Lee H, Jeong S, Yu Y, et al. *Risk of metastatic pheochromocytoma and paraganglioma in SDHx mutation carriers: a systematic review and updated meta-analysis*. J Med Genet. 2020 Apr;57(4):217-225.
13. Riemann K, Sotlar K, Kupka S, et al. Chromosome 11 monosomy in conjunction with a mutated SDHD initiation codon in nonfamilial paraganglioma cases. *Cancer Genet Cytogenet*. 2004 Apr 15;150(2):128-35.
14. Braun S, Riemann K, Kupka S, et al. Active succinate dehydrogenase (SDH) and lack of SDHD mutations in sporadic paragangliomas. *Anticancer Res*. 2005 Jul-Aug;25(4):2809-14.
15. Lenders JW, Duh QY, Eisenhofer G, et al. *Pheochromocytoma and paraganglioma: an endocrine society clinical practice guideline*. Endocrine Society. J Clin Endocrinol Metab. 2014 Jun;99(6):1915-42.

Laboratoř Praha, CUBE, společnosti SYNLAB disponuje celým komplementem laboratorní diagnostiky. Pro lékaře odbornosti lékařské genetiky provádíme řadu genetických vyšetření převážně v oblasti hematologie a imunologie. Pro lékaře ORL můžeme nabídnout testování HPV v souvislosti s nádory hlavy a krku, pro lékaře endokrinologie můžeme zavést vyšetření dle jejich potřeb. Více podrobností a přehled žádánek naleznete na www.synlab.cz.

Podzimní právní novinky nejen ze zdravotnictví

Nařízení vlády č. 303/2002 Sb., kterým se stanoví podmínky ochrany zdraví při práci, ve znění pozdějších předpisů

Nařízením se stanoví minimální přípustná teplota na pracovišti. Minimální teplota pro sedavé práce (práce vsedě s minimální celotělovou fyzickou aktivitou, kancelářské administrativní práce, laboratorní práce, sestavování nebo třídění drobných lehkých předmětů) je nyní 18 °C (dosud 20 °C). V případě sedavé práce vykonávané na klimatizovaném pracovišti je standardní nastavení vytápění 22 °C, zatímco povolené rozmezí je 18 až 23 °C.

Nařízení nabylo účinnosti 12. 10. 2022.

Zákon č. 246/2022 Sb., kterým se mění zákon o veterinární péči č. 166/1999 Sb.

Novela zavádí v České republice nové povinnosti chovatelů (psů, včel, hospodářských zvířat), zavádí také centrální evidenci psů, nové povinnosti v oblasti přemístění a přepravy zvířat. Ruší se pojem shromažďovací středisko – nově se označují tyto subjekty jako zařízení pro svody kopytníků nebo zařízení pro svody drůbeže podle čl. 94 odst. 1 písm. a) nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2016/429. Státní veterinární správa je nově orgánem příslušným k výkonu dozoru zaměřeným na včasné odhalení nebezpečných nákaz. Novela dále zavádí změny v oblasti veterinární hygieny a vedlejších živočišných produktů, v § 38b, odst. 1. přibyla nová povinnost pro vývoz kontrolovaného zboží do třetích zemí.

Zákon nabylo účinnosti 1. 10. 2022.

Metodický pokyn č. ZD 38/2022 k zajištění zdravotní prohlídky a zdravotnické dokumentace osobám s dočasnou ochranou

Ministerstvo zdravotnictví zveřejnilo Metodický pokyn k zajištění zdravotní prohlídky a zdravotnické dokumentace osobám s dočasnou ochranou osob – pojištěnců, kterým byla udělena dočasná ochrana nebo podobný institut umožňující vstup do systému veřejného zdravotního pojištění, cizinců s předpokládaným pobytem delším než 90 dnů.

Metodický pokyn nabylo účinnosti 31. 10. 2022.

Zákon č. 245/2022 Sb., kterým se mění zákon č. 37/2021 Sb., o evidenci skutečných majitelů

Novela zákona řeší zrušení rozlišování mezi „koncovým příjemcem“ a „osobou s koncovým vlivem“ (navržené změny § 2 až 4 zákona o evidenci skutečných majitelů), namísto těchto rozlišení se nově užívá pojem „skutečný majitel“, jako více doslovné převzetí vymezení skutečného majitele z AML směrnice (§ 4 zákona o evidenci skutečných majitelů ve znění návrhu). Další změna se týká § 7 zákona o evidenci skutečných majitelů, který mění okruh osob, které skutečného majitele nemají.

Novela nabylo účinnosti 1. 10. 2022.

Právní oddělení SYNLAB

SYNLAB v médiích

Letošní podzimní měsíce se v médiích vyznačovaly rozmanitostí – tématy dotýkajícími se tohoto ročního období, ale i zdravotními záležitostmi, na které je dobré myslet celoročně. Naši odborníci se věnovali osvětě planých neštovic, onkologické prevenci nebo krevním skupinám. Došlo i na klíšťata a alergie u zvířecích mazlíčků. Přčtete si, s čím vším se rozličné weby, deníky i časopisy obracely na SYNLAB a jeho experty v září, říjnu a v listopadu.

V září, ještě na konci dovolenkové sezóny, MUDr. Vít Nádvorník pohovořil na serveru novinky.cz o nutnosti nechat se očkovat před odjezdem do exotiky, ale i některých evropských zemí. Dodal, že vakcinace má rozhodně smysl i u last minute zájezdů, protože i pozdní očkování, u kterého se nestačí plně vytvořit protilátky, je lepší než žádné. MUDr. Václava Lorencová v článku na serveru iDnes.cz osvětlila, proč je důležité znát svou krevní skupinu. V případě transfuze jiné krevní skupiny se totiž krvinky začínou shlukovat a následně rozpadat, což může vést až k úmrtí pacienta.

O poškozených ledvinách a jejich vlivu na vysoký tlak se v obsáhlém textu na webu Prozeny.cz rozhovořila MUDr. Kateřina Pinterová. Čtenářům zdůraznila, že je důležité sledovat zdraví ledvin, protože ty oslabené postupně ztrácejí schopnost vylučovat odpadní látky a vodu, což v konečném důsledku může vést právě k hromadění tekutiny v cévách a následnému zvyšování tlaku.

Velmi aktuálním tématem jsou plané neštovice. Podle údajů Státního zdravotnického ústavu byl výskyt planých neštovic v první polovině letošního roku nejvyšší za posledních deset let. I o tom informovaly čtenáře obsáhlé články na webu iDnes.cz a v deníku Právo. RNDr. Aneta Medonosová jejich prostřednictvím čtenářům vysvětlila, že pokud si nejsou jisti proděláním planých neštovic, měli by absolvovat krevní test, který přítomnost protilátek spolehlivě odhalí. Pokud dotyční protilátky nemají, je vhodné, aby se nechali očkovat. Zdůraznila, že příznaky této choroby mohou být v dospělém věku nebezpečné a v extrémních případech i život ohrožující.

Během koronavirového období lidé často zapomínali na prevenci jiných onemocnění, z nichž některá mohou být i fatální, jako jsou například onkologická onemocnění. RNDr. Ing. Libor Staněk, Ph.D. tak v textu na serveru tn.cz a v týdeníku Rytmus života vylíčil, co je potřeba si hlídat a jak často je vhodné chodit na kontroly. Zaměřil se na nejrizikovější typy rakovin u mužů i žen. Apeloval hlavně na to, že je nezbytné nepodceňovat prevenci, protože včasné odhalení zvyšuje šanci na úspěšnou léčbu.

RNDr. Aneta Medonosová čtenářům magazínu Překvapení přehledně vysvětlila, jaké jsou rozdíly mezi lymfickou boreliózou a klíšťovou encefalitidou. Dodala, že klíšťata jsou aktivní i na podzim a názor, že nemoci jimi přenášené jsou hrozbou jen na venkově a v přírodě, je pomýlený. Alergie se kromě lidí nevyhýbají ani jejich domácím mazlíčkům. MVDr. Ján Švalec na webu Frekvence 1 upozornil, že nejčastěji se alergie u zvířete projevují na kůži, a to svěděním a zarudnutím. Dodal, že někdy je těžké určit příčinu reakce, protože alergenů mohou být



podobné a zvíře může nepřiměřeně reagovat hned na několik věcí naráz. Proto je při přesném určování toho, co dané zvíře trápí, nezbytný laboratorní test krve, který identifikuje přítomnost specifických protilátek, jež alergickou reakci způsobují.

Listopad byl měsícem mužské prevence, proto jsme se zaměřili na rakovinu prostaty a cholesterol. K tématu jsme navíc nechali zpracovat průzkum, ze kterého vyplynulo, že 60 % mužů nedělá v prevenci rakoviny prostaty vůbec nic. Přitom včasné odhalení nemoci je v léčbě zásadní. RNDr. Ing. Libor Staněk, Ph.D. a MUDr. Marek Antoša za ČR, MUDr. Daša Kelényová za SK otevřeli problematiku zanedbané prevence a zákeřnost onemocnění, promluvili o možnostech diagnostiky a jak mohou testy PSA a hladiny cholesterolu v tomto ohledu pomoci. Vyjádření pana doktora Staňka i pana doktora Antoše se objevila například v Právu, Lidových novinách, v pražském Metru a také na webu TN.cz nebo deník.cz napříč všemi regiony. Paní doktorky pak Zdravie.Pravda.sk, Femme.sk, Zdravie.Pluska.sk, Zdravotnicke noviny a v dalších.

Markéta Jáchymová, MBA
Marketing manažer CZ&SK



- 1 Frekvence 1: Alergie u zvířat
- 2 idnes.cz: Krevní skupiny
- 3 idnes.cz: Neštovice
- 4 idnes.cz: Testování alergií u zvířat
- 5 novinky.cz: Cestovní medicína
- 6 Právo: Neštovice
- 7 prozeny.cz: Ledviny
- 8 Překvapení: Klíšťata
- 9 Rytmus života: Nádorová onemocnění

NOVÉ METODY ALERGENODIAGNOSTIKY U PSŮ A KOČEK

Stejně jako u lidí se i u domácích zvířat stále častěji vyskytují alergické reakce. Přesné zákonitosti vzniku alergií neznáme. Důležitou roli pravděpodobně hraje dědičnost, celkový zdravotní stav, přirozená obranyschopnost organismu a prostředí. Alergie se vyskytují u různých plemen, věkových kategorií a na různých úrovních chovu zvířat.

Příznaky jednotlivých typů alergií jsou si navzájem velmi podobné, diagnóza je proto obtížná. Zvíře navíc může trpět i více typy současně.

V laboratoři SYNLAB detekujeme alergeny z krve. Sérologické testy identifikují přítomnost specifických IgE protilátek, které způsobují alergickou reakci, a určují, na jaké alergeny je zvířecí pacient citlivý.

Nejčastější druhy alergií u zvířat:

- alergie na bleší kousnutí nebo bodnutí jiným hmyzem,
- potravinové alergie,
- alergie na venkovní prostředí (pyly, trávy a stromy),
- alergie na domácí prostředí (plísňe, prach a roztoči).

Nejčastěji se alergie u zvířat projevují:

- svěděním nebo zarudnutím kůže,
- změnami v chování, neobvyklé škrábání (zejména na břicho, spodní straně krku a tříslech),
- záněty očí a uší,
- nechutenstvím či zvracením,
- nadměrným lízáním tlapek,
- chrčením a sípáním,
- třením čumáku či hlavy.

Každý z těchto příznaků však může znamenat i různé jiné obtíže. Nejprve je proto nutné vyloučit další možné příčiny, jako jsou infekce a vnitřní či zevní paraziti. Pokud se tyto potíže nepotvrdí, je namístě přistoupit k vyšetření zvířete na alergie.



SYNLAB novými testy dokáže určit až 36 alergenů

ROZTOČI	PLÍSNĚ	PARAZITÉ	TRÁVY, PLEVEL	STROMY
D. farinae D. pteronyssinus Lepidoglyphus destructor Acuro siro (skladokaz moučný) Tyrophagus	Aspergillus fumigatus/ Penicillium notatum Alternaria tenuis/ Cladosporium herbarum	kvasinky Malassezia blecha (Ctenoph.)	ambrózie, žito seté, drnavec lékařský, travní směs, kopřiva dvoudomá, merlík bílý, jitrocel, pelyněk, šťovík	bříza/olše/líska platan/vrba/topol

POTRAVINY

kachní, kuřecí, krocení, jehněčí, koňské, hovězí, vepřové, losos, brambora, kukuřice, rýže, sója, pšenice, mléko, vejce, rybí mix (treska, treska tmavá, tuňák)

Princip testů

RESPIRATORNÍ A SEZÓNÍ ALERGENY

Metoda POLYCHEC (imunochemická reakce) detekuje respirační a sezónní alergeny (15 alergenů + 5 mix)

Test pro stanovení alergen-specifických IgE v séru je založen na principu imunoanalýzy, při které se používají potažené alergeny a biotinylované monoklonální protilátky proti psímu a kočičímu IgE. Mezi přesvědčivé výhody tohoto systému patří možnost stanovení 20 alergenů v jediném testu, individuální standardní křivka, poměrně vysoká citlivost díky vysokému množství alergenů nanesených na membránu ve formě tenkých linií a výpočet výsledků pomocí softwaru pro zpracování obrazu.

Vyhodnocení: Množství alergen-specifického IgE se porovná se standardní křivkou pro každý alergen a uvede se v relativních kilojednotkách na litr (kU/l).

POTRAVINOVÉ ALERGENY

Metoda ELISA detekuje 16 potravinových alergenů

Test je určen pro detekci a kvantitativní stanovení specifických psích a kočičích IgE protilátek s alergenem proti 16 vybraným složkám potravy v séru nebo v plazmě. Je založen na principu enzymové imunoanalýzy (EIA). Čím vyšší je výsledek odkazující na určitý alergen, tím vyšší je pravděpodobnost, že tento alergen způsobuje příznaky u zvířete.

Vyhodnocení: Absorbance standardů jsou graficky znázorněny proti jejich koncentracím pro získání kvantitativního hodnocení. Z výsledné referenční křivky lze potom odečíst hodnoty koncentrace pro každý zvířecí vzorek a kontrolu ve vztahu k jejich absorbancím. Kvantitativní hodnocení lze provést v jednotkách na ml (U/ml) nebo volitelně ve třídách.

Preanalytika: Diagnostika alergií u zvířat se provádí z krevního séra. Vzorek krevního séra se nabírá do zkumavek se zlatým uzávěrem. Výsledky mohou být ovlivněny kortikoidy. Je tedy důležité, aby jimi zvíře nebylo před vyšetřením léčeno.

Výsledky: Doba dodání výsledků vyšetření je do 10 dnů od přijetí vzorku do laboratoře.

Testy jsou určeny pouze pro diagnostické použití in vitro. Laboratorní výsledky nikdy nemohou být jediným podkladem lékařské zprávy. Kromě toho je třeba vzít v úvahu historii zvířat a další testy.

ŠŤASTNÝ
& ZDRAVÝ
2♥23

Máme pro Vás jen jedno jednoduché přání...

Ať máte co nejvíc času věnovat se věcem,
které jsou nejdůležitější.

Věcem, které naplňují Vaše srdce láskou,
smíchem, radostí, štěstím a zdravím.

SYNLAB 