

GHC GENETICS

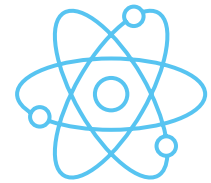
MAGAZÍN PRO LÉKAŘE

02-2023

Laboratoř GHC Genetics

a nejmodernější stroje
k sekvenování vzorků

str. 6-7



ALERGICKÝ ZÁNĚT A JEHO PŘÍČINY

Byl prokázán genetický základ rizika
alergických onemocnění?

str. 14-17



ghcgenetics.cz

VYŠETŘENÍ INFEKČNÍCH A SEXUÁLNĚ PŘENOSNÝCH CHOROB

Genetické testy zjišťují **přítomnost DNA patogenů pro sexuálně přenosné nemoci nebo rezistenci vůči dané nemoci**. Vaši pacienti dostanou správnou diagnózu, a tím pádem i léčbu.

Poskytujeme rychlé a přesné výsledky už do 3 dnů.

Nabídka testů



SEROLOGIE

Hepatitida	Další infekční nemoci
<input type="checkbox"/> HBsAg	<input type="checkbox"/> HIV combi (Anti HIV, p24)
<input type="checkbox"/> HBsAg kvant	<input type="checkbox"/> Syfilis (Anti + RPR)
<input type="checkbox"/> anti-HBs	<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis IgA
<input type="checkbox"/> anti-HBc	<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis IgG
<input type="checkbox"/> Anti-HBc IgM	
<input type="checkbox"/> Anti-Hbe	
<input type="checkbox"/> HBeAg	
<input type="checkbox"/> anti-HAV total	<input type="checkbox"/> jiné vyšetření : (po domluvě s laboratoří)
<input type="checkbox"/> anti-HAV IgM	
<input type="checkbox"/> anti-HCV	

MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE PCR

<input type="checkbox"/> HCV (genotyp+kvantifikace)
<input type="checkbox"/> HBV (genotyp+kvantifikace)
<input type="checkbox"/> HIV
<input type="checkbox"/> Treponema pallidum (Syphilis)
<input type="checkbox"/> Chlamydia trachomatis
<input type="checkbox"/> Neisseria gonorrhoeae
<input type="checkbox"/> Mycoplasma genitalium
<input type="checkbox"/> Trichomonas vaginalis
<input type="checkbox"/> Mycoplasma hominis
<input type="checkbox"/> Ureaplasma urealyticum
<input type="checkbox"/> Ureaplasma parvum
<input type="checkbox"/> HPV (HPV-HR 16, 18 a HPV-LR 6, 11)
<input type="checkbox"/> STD komplex (Chlamydia trachomatis, Neisseria gonorrhoeae, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, Mycoplasma hominis, Ureaplasma urealyticum, Ureaplasma parvum)

OBSAH

4

Rozhovor se zaměstnancem

Mgr. Veronika Králíková

6

Čtyři geniální stroje z laboratoře

Mgr. Renata Michalovská, Ph.D.

8

Vady řeči nemají pouze děti

Mgr. Eva Kolesová

12

Štěpánka Pospíšilová se i přes zdravotní nepřízeň stále směje na svět

Lucie Pospíšilová

14

Alergický zánět, vnitřní a vnější příčiny, imunopatologické mechanismy

Prof. RNDr. Jan Krejska, CSc.

18

Laboratoř GHC Genetics

Mgr. Renata Michalovská, Ph.D.

19

Zajímavosti

REDAKCE

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

Redakci tvoří:
Zuzana Červenková, Mgr. Renata Michalovská, Ph.D., přím. MUDr. Zdeňka Vlčková, Daniela Petříková, Mgr. Hana Sládková Kavínová, Mgr. Tereza Kevina Prouzová, MBA.
Graficky zpracoval Daniel Duroň



Úvodní slovo

Je to přesně dva roky, co jsem v úvodníku psala, jak věřím, že někdy odhodíme respirátory a roušky. Člověk by řekl, jak je to dávno. Nyní už se můžeme konečně z plna hrdla krásně nadechnout. Jsem ráda, že jsme se toho dočkali a jsem taky svým způsobem ráda za tu zkušenost, abych si mohla vážít toho, co nyní máme.

Všude kolem nás už propuká voňavé jaro a my se tak rozloučili se zimním odpočinkovým obdobím. Čekají nás různé jarní detoxy, přípravy na Velikonoce anebo úprava zahrad na další sezonu. Se začátkem jara přicházejí ale i obtíže s různými alergiiemi. Proto jsem požádala o článek specialistu na toto téma prof. RNDr. Jana Krejska, CSc. Věřím, že tyto informace budou pro Vás opravdu užitečné. Dále jsme si pro Vás připravili například

čtyři stroje z laboratoře GHC Genetics, o kterých se dozvíte pár zajímavostí. Snažíme se neustále vylepšovat technologie, které používáme pro zhotovování výsledků.

Těž neustále rozšiřujeme nabídku genetického testování, nově zavádíme například vyšetření TORCH pro těhotné ženy, mikrobiologii a též připravujeme produkt zabývající se mikrobiomem. Naše laboratoř klade důraz na kvalitu a efektivitu výsledků.

Věřím, že další číslo bude pro Vás opravdu zajímavé a plné informací. Děkuji všem, kteří se na časopisu podílejí, a přeji všem krásné dny.

S úctou
Zuzana Červenková,
obchodní ředitelka pro ČR
GHC Genetics
Jsmo Vaš partner pro genetiku.



Bezplatná linka
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha 8



Rozhovor se zaměstnancem

Mgr. Veronika Králíková, manažer kvality v GHC Genetics

JAK DLOUHO PRACUJETE VE SPOLEČNOSTI GHC GENETICS?

Od března roku 2013.

MŮŽETE NÁM SDĚLIT, JAKÁ JE NÁPLŇ VAŠÍ PROFESY?

Náplní mé práce je řešení celé agendy spojené s akreditací laboratoře podle normy ISO15189 a certifikací společnosti včetně dozorových návštěv ze strany Českého institutu pro akreditaci a certifikační společnosti URS. Mám na starosti plnění požadavků normy 15189 v laboratorní praxi, a tedy dodržování principů správné laboratorní praxe. Vedu

celou agendu řízené dokumentace, což znamená, že veškerá dokumentace musí splňovat požadavky normy 15189 a být evidována pod přiděleným číslem; v zásadě by neměl existovat formulář nebo pracovní postup, který mi „neprošel pod rukama“.

Jakožto interní auditor laboratoře provádím audity akreditovaných metod a sleduji nastavení a správnost prováděných procesů.

V neposlední řadě mám na starosti elektronickou evidenci školení BOZP a PO a provádím také školení nově nastupujících pracovníků v rámci této agendy. Zejména u pracovníků laboratoře a odběrových sester je kladen důraz na správnou a bezpečnou manipulaci se vzorky primárního odběru, neboť každý takový vzorek je nutné považovat za potencionálně infekční.

Mimo to se občas vyskytnu také v laboratoři a provádím určené metody.

CO VÁS NEJVÍCE BAVÍ NA VAŠÍ PRÁCI?

Přestože se má práce může vnějším pozorovateli jevit jako vcelku nudná hromada papírování, není tomu tak. Systém kvality je potřeba nejen udržovat, ale také přezkoumávat a reagovat v souvislosti s novými požadavky, které jsou na laboratoř kladeny, například v souvislosti se zaváděním nových vyšetření. Baví mě, že se stále objevují nové výzvy, které je potřeba řešit, jako například teď, když laboratoř GHC Genetics zavádí vyšetření z oblasti lékařské mikrobiologie. Nyní také očekáváme nové vydání normy ISO 15189 a veškeré změny bude potřeba zapracovat do našeho systému, což bude další výzva. Je pro mne přínosné

a poučné účastnit se dozorových návštěv a auditů a čerpat zkušenosti z práce profesionálních auditorů.

JAKÉ AKREDITACE A CERTIFIKACE MÁ SPOLEČNOST GHC GENETICS?

Laboratoř GHC Genetics je akreditována dle normy ISO 15189 a společnost GHC Genetics jako celek je certifikována dle norem ISO 9001 a 27001.

CO OBNÁŠÍ VĚST AGENDU SPOJENOU S AKREDITACÍ LABORATOŘE?

Jde o náročnou, rozsáhlou a komplexní práci, která je prováděna kontinuálně a zahrnuje všechny kapitoly normy ISO 15189. Vždy na začátku roku je potřeba stanovit cíle, které si laboratoř klade na nadcházející období. Vypracovává se plán vzdělávání zaměstnanců a průběžně pak probíhají interní i externí školení. Vypracován je také plán auditů externích i interních. Nedílnou součástí chodu laboratoře je plán externích kontrol kvality, kterých se laboratoř účastní, a následný záznam o účasti.

Průběžně během celého roku je udržována aktuální personální agenda zaměstnanců. Probíhá řešení případných stížností či neshodné práce. Sleduje se spokojenost a požadavky lékařů i klientů. Průběžně jsou také prováděny interní audity, z nichž se opět zpracovávají písemné výstupy, a jsou-li nalezeny odchylky od stanovených postupů, je potřeba na to ihned reagovat a situaci řešit. Průběžně je také spravována a řízena tzv. analýza rizik, která reflektuje veškeré možné nestandardní situace, jež mohou v laboratorních procesech nastat.

Vždy jedenkrát ročně se přezkoumává veškerá řízená dokumentace, o čemž se provádí záznam. Na konci roku se také přezkoumává systém managementu laboratoře, o čemž je opět nutné sepsat souhrnnou zprávu.

Po celou dobu úzce spolupracuji s vedoucí laboratoře a s metrologem, který spravuje veškeré přístrojové vybavení laboratoře.

JAK PROBÍHÁ TAKOVÝ AUDIT LABORATOŘE?

Bavíme-li se o externím auditu ze strany ČIA – Českého institutu pro akreditaci, což je ten stěžejní, přichází tým auditorů, který je složen z vedoucího posuzovatele a odborného posuzovatele či odborných posuzovatelů. Vedoucí posuzovatel přezkoumává implementaci normy ISO 15189, řekněme, z obecného hlediska, odborný posuzovatel pak audituje postup samotných vyšetření a navazující dokumentaci.

Akreditace laboratoře probíhá v pětiletých cyklech. Vždy po pěti letech je posuzován celý systém managementu kvality laboratoře a všechny akreditované metody. Pokud je vše v pořádku, probíhají pak tzv. dozorové návštěvy, obvykle se stejným týmem auditorů, a řeší se vždy dílčí kapitoly normy. Případně pokud laboratoř něco mění nebo chce akreditovat nová vyšetření, vše se hlásí týmu auditorů buď průběžně, nebo před plánovaným dozorem. Neplánovaná dozorová návštěva může nastat v případě klíčových změn v laboratoři – tím mám na mysli například změny prostor nebo personální přeobsazení jedné z vedoucích pozic v laboratoři. Laboratoř je povinna o klíčových změnách ČIA informovat.

Chtěla bych ještě doplnit, že společnost GHC Genetics má akreditovanou rovněž odběrovou místnost pro odběr žilní krve a bukálních stěrů, takže i zde jsou přezkoumávány veškeré procesy odbornými auditory.

DŘÍVE JSTE PRACOVALA JAKO LABORANT. NECHYBÍ VÁM TATO ČÁST PRÁCE?

Vzhledem k tomu, že se stále na některých analýzách podílím a do laboratoře se tedy dostanu, úplně mi nechybí. Čas od času – je to vítané rozptýlení od kancelářské práce.

POKUD BYSTE SI NYNÍ MOHLA ZVOLIT JAKÝKOLIV JINÝ OBOR, KTERÝ BY TO BYL?

Kdybych měla zůstat ve zdravotnictví, velmi zajímavým shledávám obor molekulární patologie.

CO RÁDA DĚLÁTE VE VOLNÉM ČASE?

Nejvíce trávím volný čas na procházkách v přírodě se svým pejskem. Hodně čtu fantasy literaturu, ale baví mě i detektivky a žánr true crime. Protože si ráda pochutnám na dobrém jídle a pití, vyskytují se i na festivalech malých pivovarů nebo nejrůznějších food festech.





Čtyři geniální stroje z naší laboratoře

Mgr. Renata Michalovská, Ph.D., vedoucí laboratoře GHC Genetics

NEXTSEQ 550

NextSeq 550 je vysoce výkonný sekvenátor DNA vyráběný společností Illumina. K provádění sekvenování DNA využívá technologii zvanou Illumina sequencing-by-synthesis (SBS).

Technologie SBS funguje přidáním fluorescenčně značených nukleotidů k rostoucímu řetězci DNA jednu bázi po druhé. Když je každý nukleotid začleňován, uvolňuje fluorescenční signál, který je detekován kamerami přístroje. Měření intenzity signálů může přístroj určit identitu každé báze v sekvenci.

NextSeq 550 dokáže generovat vysoce kvalitní data pro širokou škálu aplikací. Dokáže vyprodukovat až 550 milionů čtení na běh a má délku čtení až 150 párů bází, což z něj činí účinnou a nákladově efektivní volbu pro vysoce výkonné sekvenační aplikace.

Tento přístroj je vybaven řadou pokročilých funkcí pro zvýšení kvality sekvenačních dat včetně:

- základního volání v reálném čase – to umožňuje provádět úpravy běhu sekvenování, zatímco ten stále probíhá;
- opravy chyb – používá sofistikované algoritmy k opravě chyb v sekvenčních datech, čímž zvyšuje přesnost konečných výsledků;



- adaptivního fázování – umožňuje přístroji automaticky upravit parametry sekvenování pro optimalizaci výkonu sekvenačního běhu.

NextSeq 550 je všestranná platforma, která se používá v široké řadě aplikací, jako jsou sekvenování celého genomu, transkriptomika, cílené resekvenování, epigenetika, sekvenování jednotlivých buněk a mnoho dalších. V naší laboratoři se používá hlavně pro vyšetření hereditárních nádorových onemocnění, komplexní analýzu Genscan a pro analýzu klinického exomu v syndromologii. **Za 26 hodin dokážeme získat přes 30 Gb dat pro až 96 vzorků u komplexních panelů pro nádorová onemocnění nebo Genscan.**

Pro analýzu **klinického exomu**, který obsahuje přes 5000 známých genů asociovaných s klinickým onemocněním, lze za **29 hodin osekvenovat až 32 vzorků.**

BRAVO – AUTOMATED LIQUID HANDLING PLATFORM

BRAVO je automatizovaná platforma pro manipulaci s kapalinami od společnosti Agilent Technologies.

Jde o robotický systém, který lze použít k provádění široké škály laboratorních úloh včetně pipetování, dávkování, míchání a přenosu kapalin.

Jednou z hlavních výhod je její schopnost provádět opakované úlohy s vysokou přesností a precizností, což snižuje možnost lidské chyby a zvyšuje konzistenci výsledků. Lze ji také naprogramovat k provádění složitých protokolů, což umožňuje širokou škálu aplikací v různých oblastech výzkumu.

Systém BRAVO je k dispozici v různých konfiguracích a je určen pro různá laboratorní uspořádání a měřítka od malého stolního zařízení až po velký podlahový systém. Je kompatibilní s různými typy laboratorních přístrojů včetně čteček mikrodestiček, centrifug a přístrojů pro PCR.

Tento systém se ovládá pomocí intuitivního softwaru, který umožňuje snadné programování činností robota, plánování běhů a sledování průběhu. Software rovněž poskytuje nástroje pro analýzu a vizualizaci dat, takže uživatelé mohou snadno prohlížet a interpretovat své výsledky.

Systém lze použít v různých aplikacích, jako jsou nastavení PCR, extrakce nukleových kyselin, příprava knihoven, ELISA a mnoho dalších.

Celkově lze říci, že se jedná o výkonný a flexibilní nástroj, který může výzkumným pracovníkům pomoci zlepšit efektivitu, přesnost a reprodukovatelnost jejich laboratorních pracovních postupů. V naší laboratoři tento stroj pomáhal především v analýze vzorků Covid-19. **Zde dva stroje během jednoho dne dokázaly zpracovat až 6000 vzorků. Jednu destičku s 384 vzorky lze připravit během 30 minut.**

GENETICKÝ ANALYZÁTOR SEQSTUDIO

Genetický analyzátor Applied Biosystems SeqStudio je stolní sekvenátor založený

na principu kapilární elektroforézy pro Sangerovu sekvenační technologii a analýzu fragmentů kapilární elektroforézou. Tento přístroj je velmi inovativní a obsahuje v sobě speciální kazety s kapilárami a polymerem.

Přístroj SeqStudio je snadno použitelný v široké škále aplikací od Sangerova sekvenování, detekce jednonukleotidových polymorfismů (SNP), identifikaci osob pomocí analýzy STR a další.

Analýza 4 vzorků trvá přibližně 40 minut.

CFX (REAL-TIME PCR SYSTEMS)

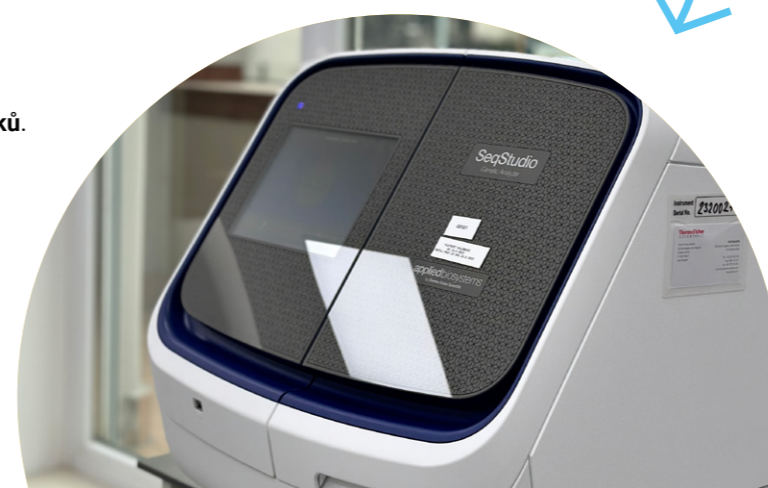
CFX je řada PCR přístrojů vyráběných společností Bio-Rad Laboratories. Tyto přístroje se používají k provádění experimentů s kvantitativní polymerázovou řetězovou reakcí (qPCR) a digitální PCR (dPCR).

qPCR je metoda používaná ke kvantitativnímu měření množství nukleové kyseliny přítomné ve vzorku, zatímco dPCR umožňuje přesné měření počtu kopií nukleové kyseliny. Obě techniky se široce používají v molekulárně biologickém výzkumu, v genetickém testování a v klinické diagnostice.

Přístroje CFX jsou vybaveny optickým systémem s vysokým rozlišením, který umožňuje přesnou kvantifikaci produktů PCR v reálném čase. Software CFX navíc umožňuje snadnou analýzu a vizualizaci dat s možností exportu výsledků do různých formátů souborů.

Tyto přístroje jsou navrženy tak, aby splňovaly potřeby široké škály výzkumných aplikací od základní analýzy genové exprese až po diagnostiku onemocnění.

Jedná se o vysoce citlivé a specifické molekulárně biologické nástroje pro PCR experimenty, a to jak pro kvalitativní, tak pro kvantitativní analýzu cílů nukleových kyselin



Laboratoř
GHC Genetics
je vybavena
mnoha
kvalitními
přístroji.



Vady řeči nemají pouze děti

Mgr. Eva Kolesová, Logopedonline.cz

PROČ JSTE SI ZVOLILA OBOR LOGOPEDIE?

Zdá se mi neuvěřitelné, že letos jsem v oboru logopedie již dvacátým rokem. Moje původní představa byla přitom úplně jiná: chtěla jsem se zabývat cizími jazyky a učit na střední škole. Nicméně má profesní i životní cesta se stočila úplně jiným směrem a stal se ze mě klinický logoped. Rychle se ukázalo, že můj výběr studia speciální pedagogiky se specializací v oboru logopedie – surdopedie byl tou správnou volbou. Logopedie se pro mě stala nejen profesí, ale také obrovským koníčkem. Považuji se za šťastného člověka, protože si myslím, že málokomu se podaří skloubit svoji práci s radostí.

JAKÉ BYLY VAŠE ZAČÁTKY V OBORU?

Poněkud divoké. Pracovala jsem v logopedické ambulanci v malém okresním městě a hned po nástupu jsem začala získávat praxi, o které se mi ani nesnilo. Dostala jsem příležitost pracovat se širokým spektrem klientů a ještě širším spektrem diagnóz.

Velmi brzy jsem získala zkušenosti

s dětmi, dospělými i seniory. Docházela jsem do stacionáře pro klienty s kombinovaným postižením, pracovala jsem jako logoped v rámci rehabilitace klientů na iktových jednotkách, JIP a LDN. Kromě toho jsem samozřejmě pracovala také s dětmi v logopedické ambulanci.

Když se ohlédnu a vzpomenu si, jaké příležitosti mi v oboru byly dány, jsem za ně velmi vděčná, protože jsem velmi brzy pochopila, jak velký smysl moje práce má.

JAK BYSTE POPSALA OBOR LOGOPEDIE?

Děkuji za tuto otázku – ještě stále u odborné i laické veřejnosti přetrvává přesvědčení o tom, že se na logopedii zabýváme pouze nápravou vadné výslovnosti. Ale není tomu tak! Logopedie je dynamicky se rozvíjející obor s velmi širokým záběrem. Zabývá se diagnostikou a terapií narušené komunikační schopnosti u dětí i dospělých. Součástí logopedie je také spolupráce s ostatními zdravotnickými i pedagogickými obory a odborníky. Logopedi se podílejí na péči o všechny klienty s poruchami řeči, sluchu a hlasu. V současné době působí logopedi a kliničtí logopedi v logopedických ambulancích, nemocnicích a rehabilitačních zařízeních. Škála poruch, kterým se věnují, je opravdu široká: běžně diagnostikujeme a provádíme terapii u dětí s opožděným vývojem řeči, vývojovou dysfázií, poruchami autistického spektra (PAS), ADHD, koktavostí atd. Celá řada logopedů působí na rehabilitačních odděleních, kde se věnují dětem na neonatologických jednotkách či seniorům a dospělým po cévních mozkových příhodách, úrazech mozku apod.

JAKÉ JSOU NEJČASTĚJŠÍ PROBLÉMY S ŘEČÍ U DĚTÍ?

U dětí i u dospělých je stále nejrozšířenější poruchou řeči dyslálie neboli patlavost. Jde o poruchu artikulace jakýchkoliv hlásek. Může se jednat o vadnou výslovnost jedné nebo více hlásek současně. Někdy k nám přichází rodiče s dítětem, které neumí například vyslovit pouze jednu hlásku (třeba Ř), ale také přicházejí děti s obtížně srozumitelnou řečí a vadnou výslovností mnoha hlásek. Mezi často vadně vyslovující hlásky

patří měkčení ŤDŇ, sykavky CSZ a ČŠŽ a pak také kmitné hlásky LRR. Zkrátka je možné neumět vyslovovat jakoukoliv hlásku.

Velmi často se u dětí s dyslálií objevují další vývojové obtíže, které s řečí souvisejí. Celá řada dětí nemá dostatečně dobře vyváženou motoriku mluvidel, vážně vyváženost sluchové percepce a fonemického sluchu. Častěji se setkáváme s dětmi, u kterých je narušena pozornost a soustředění.

Dyslálie je tedy porucha artikulace, která je ještě stále nejrozšířenější poruchou řeči mezi dětmi i dospělými. Kromě dyslálie ale přichází stále více dětí s opožděným vývojem řeči, vývojovou dysfázií či ADHD nebo PAS. Jde o tzv. neurovývojové poruchy, které potřebují včasnou diagnostiku a především brzké zahájení logopedické terapie.

V JAKÉM VĚKU DO LOGOPEDICKÉ AMBULANCE DĚTI PŘÍCHÁZEJÍ?

To je samozřejmě velmi individuální. Souvisí to s konkrétními obtížemi, které dané dítě má. Když se u dítěte projeví opožděný vývoj řeči, přicházejí k nám rodiče s tříletými nebo i mladšími dětmi. V posledních letech je naprosto obvyklé, že přijímáme dvouleté nemluvící děti. U celé řady z nich se projevují kromě opoždění v řeči další vývojové obtíže, které souvisejí nejen s řečí, ale také s porozuměním řeči a sociálním chováním. Mnoho malých dětí vykazuje autistické projevy, což je samozřejmě znepokojující, a proto se na nás rodiče obracují ve velmi raném období věku dítěte. Poslední dobou se na mě obracují také maminky batolat. Potřebují poradit, zda se jejich dítě správně vyvíjí, zda dostatečně brouká, žvatlá, navazuje oční kontakt či dostatečně zdravě sdílí a rozumí. Možná si říkáte, jak je možné, že tak brzy můžeme zjistit, zda se řeč u dítěte vyvíjí zdravě – ano, je to možné. Musíme samozřejmě dobře znát vývojové milníky, kterých by dítě mělo v průběhu psychomotorického a řečového vývoje dosahovat. Velmi brzy můžeme poznat, zda se u dítěte fyziologicky rozvíjí motorický i řečový vývoj. V prvním roce života jde o tzv. předřečový vývoj neboli fyziologickou nemluvnost. V tomto období děti broukají, pudově žvatlají, následně žvatlají napodobivě, osvojují si porozumění řeči, reagují na zvuky, sdílejí očním kontaktem, ukazují na předměty a osoby a začínají používat svá první slova. U některých dětí se již v prvním roce věku mohou projevovat vývojové odchylky, které nás mohou brzy upozornit na možnou přítomnost poruchy autistického spektra či jiné neurovývojové poruchy.



Kolem prvního roku věku k nám docházejí na logopedii děti s rozštěpovými vadami. Tyto děti potřebují podpořit motoriku mluvidel a správné nosní dýchání, jež je součástí vývoje artikulace jednotlivých hlásek. U těchto dětí zpočátku pracujeme na orofaciální stimulaci, instruujeme rodiče, jak správně masírovat jazyk, rty, patro, jak podpořit funkční mimiku a dýchání.

Na logopedii k nám přicházejí také koktavé děti, které přijímáme kdykoliv bez ohledu na jejich věk. První projevy neplynulosti řeči se objevují často mezi třetím a pátým rokem. Jelikož bývají projevy neplynulosti spojeny s psychickým napětím, je důležité přijmout děti okamžitě a instruovat rodiče, jak k dítěti přistupovat a jak s ním pracovat.

Děti s dyslálií, o které jsem již hovořila, přijímáme na logopedii většinou v předškolním věku, tedy kolem pátého roku.



STÁVÁ SE, ŽE RODIČE PŘÍCHÁZEJÍ S DÍTĚTEM NA LOGOPEDII POZDĚ?

Stává se to, ale také se nám stává opak. Někteří rodiče se dožadují logopedické péče u dětí s dyslálií i ve třech letech. V takových případech vysvětlujeme, že výslovnost hlásek se vyvíjí až do sedmi let a není proto důvod začínat tak brzy. Naopak je to nevhodné, protože dítě v tomto věku není na spolupráci dostatečně vyzrálé. Jeho výslovnost se bude ještě několik let vyvíjet a měnit. To, co těmto rodinám doporučujeme, je podpora rozvoje motoriky mluvidel, tzv. artikulační cvičení, kdy formou hry rozvíjíme jazyk, rty, mimiку a správné dýchání. Jde o jakousi logopedickou prevenci, pomocí které můžeme podpořit správnou tvorbu hlásek. Kromě toho je důležité podpořit dítě v oblasti obsahové stránky jazyka. Doporučujeme tedy rozvíjet slovní zásobu, tvorbu vět, učit se říkanky, písničky, podporovat rozvoj hrubé a jemné motoriky, grafomotoriky, paměti, sluchového a zrakového vnímání, protože všechny tyto vývojové oblasti souvisejí s rozvojem řeči jako takové.

JAKÉ JSOU PŘÍČINY VZNIKU PORUCH ŘEČI?

Každá porucha řeči má jinou etiologii. Příčiny mohou být různé. Velmi důležitým obdobím, které hraje roli při vývoji dítěte a jeho vývoji řeči, je samozřejmě období těhotenství, porodu a prvního roku života. Například u neurovývojových poruch, jako jsou opožděný vývoj řeči, kocktavost, PAS a další, hraje také důležitou roli genetika. Když zjišťujeme rodinnou a osobní anamnézu dítěte, zajímáme se o mnoho faktorů, které mohou mít při jeho vývoji důležitou roli. Jedním z těchto faktorů je také dědičnost. Na základě mnoha studií a výzkumů je prokázáno, že se poruchy řeči týkají více mužské

populace. Jen pro Vaši představu, 85 % mojí klientely tvoří chlápci.

ZDÁ SE VÁM, ŽE BY STOUPIL POČET DĚTÍ, KTERÉ MAJÍ VADY ŘEČI? A ČÍM TO PŘÍPADNĚ MŮŽE BÝT?

V tuto chvíli se uvádí, že až 40 % dětí má v současné době narušenou komunikační schopnost. Určité přibývají počty dětí s lehčími i těžkými poruchami řeči. Stále častěji se setkáváme s neurovývojovými poruchami, jako jsou vývojová dysfázie, PAS, ADHD a jejich vzájemná kombinace. Jedním z faktorů zvýšeného počtu těchto diagnóz je jistě lepší a včasná diagnostika. Kromě diagnostiky zde také hrají roli zvýšený počet rizikových těhotenství a rizikových porodů, negativní vlivy životního prostředí a rozhodně také málo podnětné prostředí a nadužívání masmédií.

V JAKÉM VĚKU BY DĚTI MĚLY UMĚT KOMPLETNÍ VÝSLOVNOST?

Vývoj řeči se ukončuje v sedmi letech. Do sedmi let by mělo dítě umět vyslovovat všechny hlásky artikulačně správně a mělo by je automaticky používat v běžné řeči. Ve čtyřech letech věku by měl být ukončen vývoj gramatické struktury jazyka. To znamená, že by dítě mělo používat všechny slovní druhy a přítomný, minulý i budoucí čas. Mělo by umět komunikovat v rozvíjetých větách bez gramatických chyb, dále by mělo umět rozlišovat mužský, ženský a střední rod a o sobě mluvit v první osobě jednotného čísla (JÁ).

CO SE STANE, KDYŽ DÍTĚ NEUMÍ VYSLOVOVAT VŠE SPRÁVNĚ PO SEDMÉM ROCE? MŮŽE SE JEŠTĚ SPRÁVNĚ VÝSLOVNOST NAUČIT?

Na logopedii nechodí pouze děti v předškolním věku, ale také náctileté děti a dospělí. Pokud nemají starší děti nebo i dospělí fyzickou překážku, která by byla důvodem nesprávné výslovnosti (např. výrazný předkus, zkrácenou podjazykovou uzdičku), je možné naučit klienty správnou výslovnost v jakémkoliv věku. Ideální je samozřejmě stav, kdy dítě nastupuje do první třídy a výslovnost všech hlásek je fyziologická.

NAVŠTĚVUJÍ VÁS I DOSPĚLÍ? A JAK SE LIŠÍ JEJICH VÝUKA OD VÝUKY DĚTÍ?

Metodiku, kterou při nápravě artikulace používáme, volíme vždy podle individuální potřeby klienta, ať už jde o dítě, či dospělého. Existují postupy a metody,

kteří jsou všeobecně platné, ale nemusí to znamenat, že budou stoprocentně vyhovovat každému. I to je jeden z důvodů, proč nedoporučujeme domácí cvičení hlásek podle návodů z internetu apod. Při laickém cvičení se klienti mohou naučit cokoliv chybně, aniž by to věděli. Následné učení správné výslovnosti je potom ještě obtížnější, než kdyby přišli přímo k nám. Pouze s podporou logopeda budete mít jistotu, že cvičíte správně. Tím se zvyšuje šance, že se klienti (ať už děti, nebo dospělí) správnou výslovnost naučí.

ZMÍNILA JSTE, ŽE V SEDMI LETECH SE UKONČUJE VÝVOJ ŘEČI, ALE UŽ VE ČTYŘECH LETECH BY DĚTI MĚLY MÍT VYZRÁLOU GRAMATICKOU STRUKTURU JAZYKA. CO SE TEDY DĚJE, KDYŽ TOMU TAK NENÍ?

Když je u dítěte přítomen opožděný vývoj řeči, který provází další vývojové obtíže, hovoříme o tzv. vývojové dysfázii. Jde o neurovývojovou poruchu, u které může být přítomna celá řada symptomů. Děti s vývojovou dysfázií mívají opožděný vývoj exprese řeči i porozumění. Jazyk jako takový si osvojují pomalým tempem a zároveň chybně. Řeč bývá obtížně srozumitelná, někdy i zcela nesrozumitelná. Typickým projevem je dysgramatický jazyk, kdy děti tvoří pouze jednoduché dysgramatické věty s chybným slovosledem, nepoužívají všechny slovní druhy a také chybně skloňují a časují. Kromě těchto potíží bývají často přidruženy další problémy. Většinou mívají tyto děti nevyzrálou hrubou a jemnou motoriku, grafomotoriku (kresba bývá nápadně jiná než u zdravých dětí). Často velmi dlouho vůbec nekreslí, případně si vybírají pouze černou barvu. Dlouho neumí pojmenovat barvy, mívají nevyzrálé zrakové a sluchové vnímání, paměť a především krátkodobou verbální paměť, takže se nedokážou naučit říkanky a písničky a dlouho spontánně nic neopakují. U této poruchy bývá typicky narušena časoprostorová orientace, která se projevuje neschopností orientovat se podle předložkových vazeb (nad, vedle, za, pod atd.), dále bývá nevyzrálá pravo-levá orientace, často s tím spojená zkřížená laterálnita a neschopnost pamatovat si časové údaje (včera, zítra, ráno, večer atd.). U těžkých případů bývá také narušena koncentrace a pozornost, jsou projevy ADD či ADHD. Děti s vývojovou dysfázií potřebují komplexní přístup. Kromě logopedie docházejí na další terapie (ergoterapie, Benaudira, neurovývojová terapie atd.).

Když na logopedii pracujeme s dětmi s vývojovou dysfázií, vytváříme každému z nich individuální terapii podle konkrétních potřeb. Každé dítě má jiné symptomy a projevy, podle kterých se při terapii vždy řídíme. Co je

jisté u všech dětí s touto diagnózou – nikdy se nezaměřujeme na správnou výslovnost. To je poslední oblast terapie, které se věnujeme až ve věku, kdy jsou k tomu děti dostatečně vyzrálé. Také bych ráda dodala, že u této poruchy řeči je potřeba počítat s tím, že se promítne také v období vzdělávání ve formě poruch učení.

VE SVÉ PRAXI POUŽÍVÁTE JISTĚ MNOHO POMŮCEK. JAKÉ JSOU VAŠE OBLÍBENÉ?

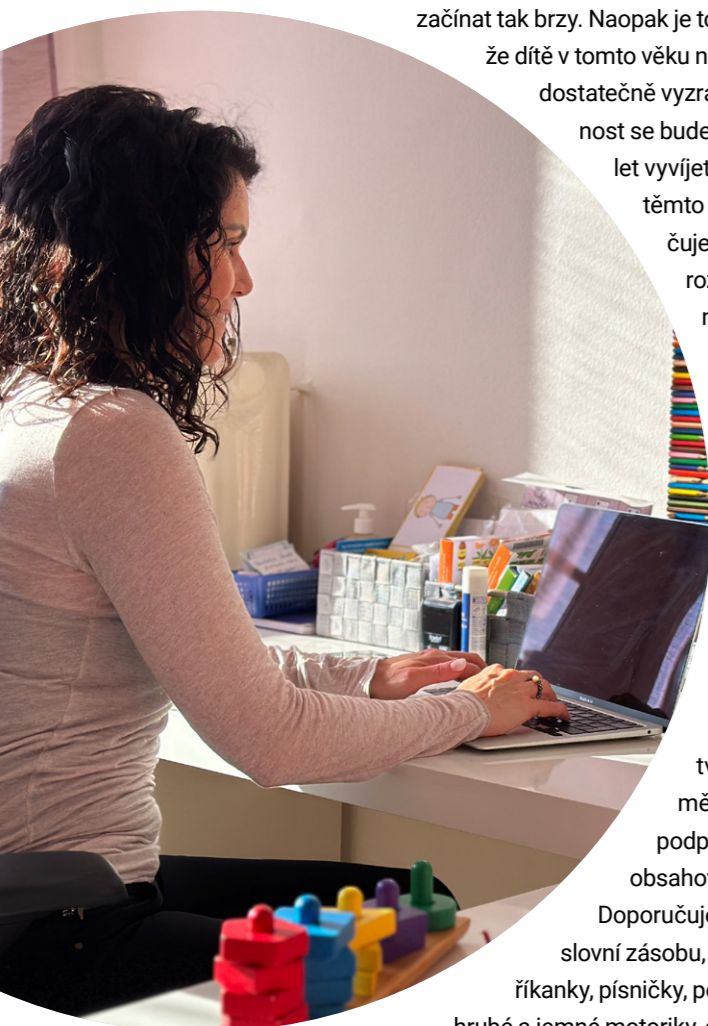
Pomůcek mám opravdu mnoho! V dnešní době existují krásné pomůcky, které lze běžně zakoupit na internetu, případně lze celou řadu z nich vyrobit. Při práci se zaměřuji na to, aby bylo učení pro děti hravé a zajímavé. Z tohoto důvodu mám v ambulanci pomůcky v podobě vzdělávacích her, kartiček, logopedických pexes, interaktivních knih a také logopedických aplikací v tabletu. Pomůcek je nepřeberné množství. Někdy se inspirujeme navzájem s rodiči. Celá řada rodičů leckdy objeví něco nového a zajímavého, co mi osobně ukážou či doporučí. A totéž se samozřejmě děje také obráceně.

JAKÉ JSOU VAŠE KONÍČKY?

Jak už jsem říkala na začátku našeho rozhovoru, logopedie je mým velkým koníčkem! Ale kromě toho velmi ráda čtu, chodím do kina, tančím salsu a, když je pořádná zima, ráda jezdím na lyžích. A jelikož stále a ráda mluvím, mám v oblíbené setkávání s přáteli a poznávání nových lidí, od nichž se dozvím cokoliv zajímavého a nového.

DĚKUJEME ZA ROZHOVOR.

U neurovývojových poruch hraje také důležitou roli genetika.



Uvádí se, že až 40 % dětí má v současné době narušenou komunikační schopnost.



Štěpánka Pospíšilová se i přes zdravotní nepřízeň stále směje na svět

Lucie Pospíšilová, maminka

Seznam jejích diagnóz není krátký a jejich vzájemná kombinace Štěpánce život ovlivňuje každým okamžikem. Nutno konstatovat, že nadměrný stres a ne příliš šetrné sdělování zdravotních zjištění v době těhotenství se mohlo podepsat na budoucím celkovém stavu.

Její příběh začal být neobyčejný již v těhotenství. První lékařský verdikt přišel právě už během těhotenství, kdy po prvních testech a po podstoupení vyšetření plodové vody, které navrhl gynekolog i z důvodu výskytu postižení v rodině matky, vyšlo vše v pořádku, ale následně přišel telefonát se sdělením, že po dodatečném rozboru krve byla zjištěna nebalancovaná přestavba 2. a 6. chromozomu. Zde přišlo první nešetrné sdělení možných komplikací (strojové

čtení možných, ale nepodložených komplikací a následků z papíru bez známek emocí a následné požadování dalších a dalších odběrů a všemožných testů nejen

rodičů, ale i prarodičů, což bylo nakonec matkou zastaveno a odmítnuto). Nebylo však možno přesně určit, jaký to bude mít vliv na zdravotní stránku. Šlo pouze o domněnky.

Testy podstoupila i maminka Štěpánky a také u ní byla zjištěna přestavba 2. a 6. chromozomu, ale jako přestavba balancovaná. Maminka je bez jakýchkoliv obtíží a o této skutečnosti ani nevěděla. U Štěpánky byl pak při velkém ultrazvukovém screeningu diagnostikován komunikativní hydrocephalus. Sledování pokračovalo po celý zbytek těhotenství a nakonec lékařské konzilium rozhodlo, že není potřeba předčasně vyvolat porod.

Porod proběhl v termínu a spontánně bez komplikací. Po narození se přidala diagnóza centrální hypotonie, epilepsie, hypermobilita kloubů, oční vada, sluchová vada a mentální retardace. I po narození Štěpánku čekalo genetické vyšetření, jež ale neprokázalo nic nového, žádný konkrétní syndrom nebyl specifikován. Desátý den po narození byl neurochirurgem zaveden VP shunt a tím se vyřešil neodtékající mozkomíšní mok.

Těžko lze určit, jestli vzájemnou kombinací chromozomální přestavby a utlačení mozku při vývoji v těhotenství (hydrocephalus) je Štěpánka mentálně opožděná, nebo za to může jen jeden z faktorů.

Fyzická opožděnost a zdatnost je přisuzována také těžké hypotonii. Štěpánka velmi špatně chodí, delší trasu musí absolvovat na invalidním vozíku, nezvládá koordinaci pohybů, motorika je také velmi omezená, téměř nemluví (i když se snaží, ale nemá artikulaci), je 24/7 na plenách, má poruchu příjmu potravy (neumí kousat a polykat, zvládá spíše kašovitou a hladkou mléčnou stravu, což vede k pomalému přibírání na váze) a má celkově velmi oslabenou imunitu, takže každé, byť pro ostatní lehké, nachlazení se u ní projevuje těžkým průběhem a velmi ji oslabuje.

Přes všechny výše uvedené skutečnosti Štěpánka miluje lidi, je nesmírně společenská, rozumí, co po ní

je požadováno, jen je limitována fyzickou i psychickou stránkou.

SLOVA MAMINKY ZNÍ:

„Štěpánka je slečna, která chce cvičit, chce se učit novým věcem, chce být v kolektivu dětí i dospělých a zkusit se jim vyrovnat. I když víme, že nikdy nebude samostatná a vždy bude potřebovat pomoc ostatních a hlavně rodiny, budeme nadále rehabilitovat a za ty její drobné pokroky budeme vděční a šťastní. Protože právě díky intuitivní rehabilitaci není Štěpánka tam, kam ji po narození zařazovali lékaři: neschopna pohybu, připoutána na lůžko, nevnímající svět... Jde z ní neskutečná síla a energie, rozdává úsměvy a radost a každý, kdo se s ní setká, potvrzuje, že si ji zamiloval a předala mu něco, na co se nedá zapomenout.

Štěpánka má ještě dva sourozence: desetiletou sestřičku a pětiletého bratříčka, kteří jsou naprosto v pořádku.

Jsme milující rodina, která drží pevně při sobě, a bojujeme s ní, za ni a pro ni!”

Její pokroky i trápení můžete sledovat na www.facebook.com/nasestepanka

A CO NA TO KLINICKÝ GENETIK MUDR. RENATA ALÁNOVÁ? CO JE VLASTNĚ TRANSLOKACE CHROMOZOMŮ?

U Štěpánky byla již prenatálně zjištěna vrozená chromozomální vada – nebalancovaná přestavba mezi chromozomy 2 a 6. Tato přestavba u Štěpánky vznikla na podkladě přítomnosti balancované přestavby mezi chromozomy 2 a 6 u její maminky a je příčinou klinických obtíží Štěpánky.

Balancované chromozomální přestavby vznikají zlomením chromozomu a výměnou odlomených částí různých chromozomů mezi sebou. Chromozomy obsahují přesně dané množství DNA – tedy potřebné genetické informace pro správný vývoj jedince. V buňce s balancovanou přestavbou proto žádná genetická informace nechybí ani nepřebývá, jen je jinak uspořádána a rodič je zcela zdravý. Některé jeho pohlavní buňky (vajíčka nebo spermie) už ale mohou obsahovat vadné chromozomy s chybějící nebo nadbytečnou genetickou informací. Splynutím takto poškozených pohlavních buněk vznikne



embryo s nebalancovanou chromozomální přestavbou, což může končit potratem nebo narozením dítěte s různým stupněm postižení.

V případě nálezu nebalancované chromozomální přestavby u plodu je možno rodině nabídnout ukončení těhotenství z genetické indikace, protože se může jednat o velmi závažná postižení vyvíjejícího se plodu. Pokud se partneři rozhodnou v graviditě pokračovat, je jim poskytována lékařská podpora, možnost odborných konzultací a psychologická podpora.

Pokud se u některého z partnerů zjistí nosičství balancované chromozomální přestavby, je partnerům vždy doporučeno provést v graviditě odběr materiálu plodu (choriových klků či plodové vody) s chromozomálním vyšetřením. Partneři mohou také využít preimplantační genetické testování (PGT), kdy se embryo získaná metodou asistované reprodukce vyšetří na přítomnost nebalancované chromozomální vady a ženě se do dělohy implantují pouze embryo, která mají normální chromozomální výbavu či balancovanou formu chromozomální přestavby.

Foto: Lucie Pospíšilová



Štěpánka je slečna, která chce cvičit a učit se novým věcem.



Alergický zánět, vnitřní a vnější příčiny, imunopatologické mechanismy

Prof. RNDr. Jan Krejsek, CSc., Ústav klinické imunologie a alergologie, LF UK a FN Hradec Králové

ÚVOD

Alergická onemocnění představují v moderním světě velmi rozsáhlý zdravotní problém, který spotřebovává nemalé prostředky zdravotní péče. Postihují značné procento populace a tento podíl se stále zvyšuje. Není proto překvapením, že se věnuje značné úsilí snaze detailně porozumět mechanismům alergického zánětu, jeho spouštěcím faktorům, genetickým a epigenetickým vlivům. Alergický zánět patří mezi imunopatologická onemocnění s výrazným podílem IgE protilátek. Jim a jejich cílům, alergenům, byla a je věnována maximální pozornost. Většina alergenů je detailně charakterizována včetně struktury na molekulární úrovni a známe i jejich schopnost vyvolávat alergický zánět. Víme, které z nich jsou spojeny s výrazným rizikem

Genetický základ rizika alergických onemocnění byl opakovaně prokázán.

systémových reakcí. Alergeny používáme v diagnostice i léčbě alergických onemocnění. Nesmíme ovšem pominout zásadní úlohu strategických rozhraní, která dle novějších názorů rozhodují o tom, zda bude lidský organismus daný alergen tolerovat, nebo na něj reagovat zánětem. Strategická rozhraní zahrnují epitelové struktury dýchacího a zažívacího traktu a rovněž kůži. Alergeny jsou samy o sobě nebo v kooperaci s infekčními stimuly schopné aktivovat buňky vrozené imunity i epitelové buňky, které následně stimulují hlavní mechanismy alergického zánětu patřící do specifické imunitní větve. Zásadní význam mediátorů uvolněných z žírných buněk, bazofilních a eozinofilních granulocytů byl poznán již dávno. Alergický zánět má celou řadu klinických projevů závisících na zasažených orgánech a soustavách. Hovoříme o projevech kožních, gastrointestinálních, ovlivňuje také dýchací cesty a může mít i systémové dopady – anafylaxe.

PŘÍČINY VZNIKU ALERGICKÉHO ZÁNĚTU

Genetický základ rizika alergických onemocnění byl opakovaně prokázán. Rozsáhlé studie, koncipované na různé alergologické diagnózy, věkové a etnické skupiny, však nepřinesly očekávané výsledky.

Byly identifikovány stovky genů, které se alergického zánětu aktivně účastní. Prověřované geny můžeme myšlenkově rozdělit do dvou hlavních skupin. V první jsou ty, u kterých byla prokázána asociace se zvýšeným rizikem alergického onemocnění, a v druhé je velké množství genů, které přinášejí ochranu. Obě skupiny se navzájem komplexně ovlivňují a vyvažují výsledný efekt spojený buď se vznikem, nebo s ochranou před onemocněním.

Stále větší pozornost se upírá na vliv vnějšího prostředí na formování imunitní reaktivity. Vnější prostředí zahrnuje velmi komplexní množinu faktorů, z nichž

řada velmi významně moduluje imunitní systém zvláště v časném ontogenetickém období. Klíčovým faktorem formujícím druh a rozsah imunitní odpovědi je střevní mikrobiota. Normální složení mikrobioty nastavuje homeostatické mechanismy, které brání rozvoji poškozujícího zánětu způsobeného autoimunitními i alergickými mechanismy. Epidemiologickými studiemi a osídlovacími pokusy na gnotobiotických zvířecích modelech bylo zjištěno, že složení střevní mikrobioty a její nevyváženost, zvláště u dětí, významně ovlivňuje vznik a rozvoj alergického zánětu. Rozhodující je eubióza mikrobioty, která je budována v prvních měsících po narození působením prebiotických oligosacharidů unikátně přítomných v mateřském mléce. Naproti tomu abnormální osídlovací vzor, dysbióza, především u nekojených dětí, je významným rizikovým faktorem vzniku alergických onemocnění. Výrazně rizikový je z tohoto pohledu porod císařským řezem. Děti takto narozené vykazují zvýšený výskyt alergií. Četnost porodů řezem přitom vzrůstá a v naší zemi se již blíží třetině všech porodů.

Výše zmíněné vnější faktory ovlivňující vznik a rozvoj poškozujícího zánětu u alergických onemocnění jsou jen výběrem z mnohem větší množiny, kterou z důvodu omezeného prostoru nemůžeme podrobně rozebírat. Připomínáme zásadní vliv výživy, a to zejména v časném dětství, otázky kojení a optimální časování zařazení pevné stravy do dětského jídelníčku. Jsou jednoznačné epidemiologické důkazy, že kojení představuje nejvýznamnější ochranný faktor, který brání vzniku a rozvoji alergických onemocnění. Nejméně jedna generace lidí žijících ve vyspělých zemích byla poškozena nesprávnými zdravotními doporučeními. Až zhruba do roku 2015 bylo totiž matkám doporučováno, aby dítě kojily co nejdéle a nezařazovaly do stravy kojeného dítěte pevnou stravu. Tento přístup měl negativní dopady na nutriční stav, především však významně zvyšoval riziko rozvoje alergických onemocnění v dětském věku i v dospělosti. V současné době je důkazy podloženo zdravotní doporučení, že kojenému dítěti musí být v období vymezeném ukončeným 4. měsícem a ukončeným 6. měsícem vřazena postupně pevná strava. V uvedeném období se totiž ve slizniční imunitě střeva otvírá tzv. tolerizační okno. Vůči složkám stravy, kterým je kojenec v tomto období vystaven,

vznikají komplexní regulační prvky, které brání alergické reakci v pozdějším období života. Není-li v tomto období pevná strava vřazena, tyto regulační mechanismy jsou navždy ztraceny.

Popsané faktory a procesy u geneticky vnímavých jedinců vyvolávají predispozici pro rozvoj alergického zánětu, kterou označujeme jako atopii. Atopik je jedinec, který má genetické a další dispozice stát se pacientem trpícím nějakou formou alergického onemocnění, tedy alergikem. Nemoc se projeví, pokud je atopik vystaven alergenům.

Alergeny jsou antigeny vnějšího prostředí, které jsou schopny u vnímavých jedinců aktivovat imunitní systém a vyvolat imunopatologický, alergický zánět. Základním znakem tohoto zánětu je tvorba protilátek třídy IgE specificky reagujících s alergeny a patologická degranulace efektorových buněk nesoucích receptory pro IgE protilátky. Schopnost

Klíčovým faktorem formujícím druh a rozsah imunitní odpovědi je střevní mikrobiota.



Epitelové buňky a jejich bariérové funkce představují jednu z prvních linií obrany.

některých látek vyvolat alergické onemocnění, které byly později definovány jako alergeny, je známa již více než sto let. Za toto dlouhé období byly postupně poznávány a definovány obecné vlastnosti alergenů. V 80. letech minulého století byl položen základ současné nomenklatury, která principiálně vychází z molekulové charakteristiky alergenů a zahrnuje již několik stovek alergenů různého původu (např. pyl, alergeny potravy, alergeny vnitřního prostředí, hmyzí alergeny).

ALERGICKÝ ZÁNĚT, CHARAKTERISTIKA

Epitelové buňky a jejich bariérové funkce představují jednu z prvních linií obrany. Jejich integrita je zajišťována pevnými spoji zahrnujícími desítky molekul. Specializované buňky jsou součástí epitelové vrstvy a plní mnoho úkolů dle somatické lokalizace. Epitelové buňky jsou místem prvního kontaktu s mikrobiálním a virovým světem včetně patogenů a také místem kontaktu organismu s alergeny. Zvláště exponovány jsou epitelové povrchy dýchacího, zažívacího a kožního systému. Průběh a okolnosti

interakce jsou pravděpodobně rozhodujícím faktorem v rozvoji alergického zánětu.

Epitelové buňky produkují cytokiny, které mohou aktivovat dendritické buňky a ovlivňovat jejich polarizaci. Ty se následně vyvazují ze svého místa a migrují do spádových lymfatických tkání. Tam prezentují imunodominantní peptidy naivním CD4+ T lymfocytům subsetu Th0 spolu s kostimulačními interakcemi ve vhodném cytokinovém mikroprostředí. Naivní T lymfocyty se polarizují do Th2 fenotypu, který je typický pro alergický zánět. Diferencované Th2 T lymfocyty podporují zrání B lymfocytů specifických pro alergen a jejich proměnu v plazmatické buňky produkující protilátky specifické pro alergen, zejména IgE. Izotypový přesmyk na IgE protilátku řídí CD4+ Th2 T lymfocyty produkcí IL-4 a IL-13 a prostřednictvím membránových interakcí. Tyto cytokiny jsou rovněž produkovány ILC2 buňkami, mastocyty, bazofily a eozinofily. Produkováne specifické IgE protilátky proti alergenům se uvolňují do cirkulace a navazují se na FcεRI receptory na membránách tkáňově lokalizovaných mastocytů. Imunitní systém atopika je aktivován a tato fáze je také označována jako senzitivace.

Při opakovaném kontaktu s vyvolávajícím antigenem je rozvoj alergického zánětu velmi rychlý a pacient reaguje již během sekund až několika minut. Opakovaný kontakt s alergenem vede ke snadnějšímu pronikání alergenních struktur přes již narušenou a alterovanou epitelovou bariéru. Alergeny se v tkáních setkávají s mastocyty nesoucími na svých membránách alergen specifické IgE protilátky navázané na FcεRI receptory. Vlastní signalizace probíhá po přemostění dvou a více FcεRI receptorů komplexem IgE protilátek alergenem. Z granul lokalizovaných v cytoplazmě se během několika sekund uvolní preformované mediátory histamin, heparin a další. Dalším krokem je aktivace fosfolipáz, které jsou za několik minut schopny zahájit syntézu a uvolnění metabolitů kyseliny arachidonové, prostaglandinů a leukotrienů. Zároveň se spustí přepis genů

pro proteinové mediátory typu cytokinů a chemokinů. Tento proces vyžaduje čas v hodinách. Výsledkem je lokální poškozující zánět, ve kterém ústřední úlohu sehrávají eozinofilní granulocyty. Eozinofily se ve tkáni postižené alergickým zánětem aktivují a uvolňují řadu biologicky aktivních látek, které způsobují poškození funkční tkáně, např. plicní. Alergický zánět, pokud není léčebně ovlivněn, v důsledku vede ke ztrátě funkční tkáně a fibrotické přestavbě, jak zřetelně vidíme v bronchiálním astmatu.

Alergický zánět může probíhat i razantně s výraznými klinickými projevy, které mohou ohrozit pacienta na životě. Mluvíme o anafylaktické reakci. Je to soubor náhle vzniklých závažných až život ohrožujících symptomů, vyskytujících se většinou na více orgánech (kůže, dýchací a zažívací trakt, kardiovaskulární systém). Uvolněné mediátory způsobují bronchokonstrikci, laryngeální edém, kontrakci hladké svaloviny, zvýšenou permeabilitu cév, vazodilataci vedoucí k poklesu krevního tlaku s následným otokem plic, hemodynamickým kolapsem a multiorgánovým selháním. Nejčastějšími vyvolávacími faktory jsou jedy blanokřídlého hmyzu, latex a potraviny, zvláště ořechy, arašídy, mléko a vejce.

SHRNUTÍ

Imunopatologická onemocnění, v jejichž patogenезi sehrává významnou úlohu alergický zánět, představují mimořádnou výzvu pro lékařství. Důvodem je stálý nárůst incidence i prevalence těchto onemocnění, které jsou významnou příčinou nemocnosti obyvatelstva rozvinutých zemí. Je s nimi spojeno snížení kvality života pacientů. Náklady na diagnostiku a léčbu mimořádně zatěžují společenské systémy. Zatím nedovedeme přesně říci, co je příčinou těchto trendů. Velmi pravděpodobně se na nich významnou měrou podílí skoková změna životních podmínek lidí. Na některé z možných příčin jsme poukázali. Zjednodušeně lze konstatovat, že současná populace ztrácí evolučně vytvořený kontakt s mikrobiálním světem tvořeným vlastní mikrobiotou a nepatogenními mikroby v potravě a v životním prostředí, tj. „starými přáteli“. Tyto kontakty jsou nezbytné pro vytvoření a udržování obranných kapacit těla. Jsou také nezbytné pro nastavení homeostatických regulací zánětu. V kontrastu jsme masivně vystaveni rozsáhlé množině xenobiotik v životním prostředí a v potravě.



Hovoříme o příliš „špinavém“ prostředí. Oprávněně je formulována hypotéza „to clean/to dirty“ jako vysvětlení zvyšující se prevalence imunopatologických onemocnění včetně alergií. Velké úsilí je vynakládáno na primární a sekundární prevenci alergických onemocnění. Přes dílčí úspěchy je možné konstatovat, že zatím nemáme dostatek znalostí o komplexní patofyziologii alergického zánětu, abychom mu mohli vhodnými preventivními zásahy předcházet. Za pozitivní skutečnost lze považovat fakt, že mimořádný pokrok je zřetelný v našich možnostech léčebně zasáhnout do průběhu alergického zánětu. V něm jsou na základě úspěšných klinických studií k prověřeným nespecificky protizánětlivě působícím lékům postupně připojována nová léčiva, především biologika.

Krejsek J, Andrýs C, Krčmová I. *Imunologie člověka*. Garamon, Hradec Králové, 2016. 495 stran. ISBN: 978-80-86472-74-4 <http://www.imunologie-cloveka-krejsek.cz>

Alergický zánět může probíhat i razantně s výraznými klinickými projevy.

NAŠE LABORATOŘ

Mgr. Renáta Michalovská, Ph.D.

Metody

V GENETICE

- masivní paralelní sekvenování (NGS, Next Generation Sequencing) pro panelová sekvenování v onkologii, analýza somatických mutací v hematologii, komplexní genetika Genscan a exomové sekvenování
- Sangerovo sekvenování – prediktivní testování, verifikace nálezů, sekvenování vybraných genů
- PCR metoda (end-point PCR; RT-PCR) – základem prakticky každé molekulárně biologické laboratoře je PCR. Metoda pro snadnou a rychlou amplifikaci specifických fragmentů DNA. Výsledkem PCR je obrovské množství kopií analyzované sekvence DNA. Metoda je tak citlivá, že dokáže odhalit i jedinou molekulu DNA ve vzorku.
- fragmentační analýza
- Strip Assay metody
- MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

V MIKROBIOLOGII

- ElectroChemiluminescence (ECL)– technologie pro sérologická vyšetření sexuálně přenosných a dalších infekčních chorob na přístroji COBAS e411 (ROCHE)
- PCR metoda
- ELISA – metoda pro stanovení protilátek

Jsme mladý tým, který se stále vzdělává a každoročně se aktivně účastní českých i mezinárodních odborných konferencí a workshopů. V laboratoři aplikujeme nejnovější trendy, poznatky a doporučení, které nám pomáhají k přesné a rychlé diagnostice s využitím nejmodernějších technologií a softwarů.

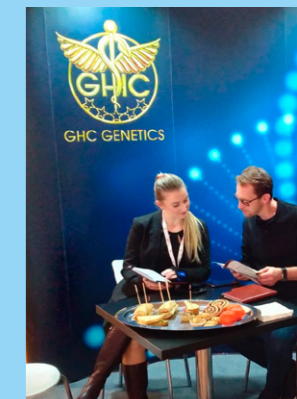


GHC GENETICS

ZAJÍMAVOSTI

65. ČESKO-SLOVENSKÁ PSYCHFARMAKOLOGICKÁ KONFERENCE

Ve dnech 11. 1. 2023 – 15. 1. 2023 jsme se účastnili psychofarmakologické konference v Mariánských lázních. Hlavním tématem této konference bylo sdílení zkušeností hlavně v rámci farmakoterapie, ale i z výzkumu a inovativních postupů v léčbě. A jelikož je jedním z našich produktů farmakogenetický test, který vyšetřuje genetické predispozice metabolismu léčiv, mohli jsme s lékaři konzultovat tuto metodu a nabídnout ji všem jako možnost zefektivnění léčby pro pacienty. Potěšily nás názory mnoha lékařů, kteří nové vyšetření, jež pomůže rychleji nastavit pacientům správný lék ve správné dávce, vítají.



BUDEME SE NA VÁS TĚŠIT

NA KONGRESU ČGPS ČLS JEP S MEZINÁRODNÍ ÚČASTÍ

Kde a kdy: Karlovy Vary, Hotel Thermal, 1. – 4. 6. 2023

Pravidelně se účastníme tohoto kongresu týkajícího se gynekologie a porodnictví. Pokud Vás zajímá cokoliv z oboru genetiky, stave se v našem stánku, kde společně toto téma probereme nad výbornou kávou.

STÁLE SE POSOUVÁME KUPŘEDU

Připravili jsme pro Vás nové a přehlednější webové stránky. Stránka určená pacientům je psána tak, aby ji bez obtíží pochopili i laici, zatímco stránka pro lékaře zůstává pojata vysoce odborně. Neváhejte prozkoumat naše nové já na: ghcgenetics.cz



DĚKUJEME VÁM
ZA VAŠI PRÁCI
V GHC GENETICS



GHC Genetics, s.r.o.

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

REGIONÁLNÍ OBCHODNÍ ZASTOUPENÍ

Zuzana Červenková

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

Petr Janíček

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

Zdeněk Krejčí

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

David Šeptun, Dis.

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

Martin Vavřínek, Dis.

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

Helena Morysová

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

Michaela Ludvíková

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

Bc. Ivo Židek

Key Account Manager
Praha, Středočeský kraj
zidek@ghcgenetics.cz
+420 601 062 310

Romana Krátká

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


NOVĚ V GHC GENETICS VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ TORCH


TORCH je zkratka pro skupinu infekčních chorob, které mohou způsobit **onemocnění u těhotných žen a též mohou způsobovat vážné vrozené defekty u novorozenců**. Nebezpečí těchto onemocnění je, že jejich nákaza může být často bezpříznaková a v 1. trimestru je pro těhotné ženy velkou hrozbou.


TORCH panel zahrnuje vyšetření:

Toxoplazmóza, zarděnky (rubella), cytomegalovirus (CMV) a herpes simplex virus (HSV1,2). Další původci onemocnění, kteří bývají vyšetřováni během těhotenství, jsou nejčastěji syfilis, hepatitida B, HIV, virus Epsteina a Barrové (EBV).

Jedná se o sérologické **vyšetření z plné krve**.
Vyšetřují se **protilátky proti původci onemocnění**.
Výsledek vyšetření **obdrží pacient do 3 dnů**.

 ghcgenetics.cz

 info@ghcgenetics.cz

 +420 800 390 390



V PRENETU NOVĚ NABÍZÍME PRENATÁLNĚ KARDIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

Od dubna 2023 nabízíme všem těhotným ženám možnost prenatálně kardiologického vyšetření srdce plodu. Toto specializované vyšetření na našem pracovišti provádí MUDr. Viktor Tomek, Ph.D., Vedoucí lékař Dětského kardiocentra Fakultní nemocnice v Motole. Cílem vyšetření je ultrazvuková diagnostika vrozených srdečních vad u plodu, které patří mezi nejčastější vývojové vady. Vyšetření provádíme při splnění indikačních kritérií s úhradou ze ZP i za přímou úhradou.



P R E N E T

+420 466 611 203
info@prenet.cz
prenet.cz