

Spadia News



Úvodní slovo



Vážené kolegyně, vážení kolegové.

Dostává se Vám do rukou nové číslo našeho občasníku, ve kterém Vás informujeme o novinkách z naší laboratoře.

Léto nám pomalu končí. Doufám, že jste využili krásných letních dní k odpočinku s rodinou a přáteli k načerpání nových sil. Budou potřeba pro nadcházející náročné období konce roku, kdy se čekárny zaplní pacienti.

V laboratoři jsme období léta věnovali přípravě na nadcházející nejvytíženější období roku. Provedli jsme analýzu laboratorních strojů, které nebudou dostatečně výkonné s ohledem na rostoucí počet vzorků a mohly by způsobit zbytečné zpoždění při vydávání výsledků. Doplnili jsme tak přístrojové vybavení v centrální laboratoři v Ostravě, kde jsme pořídili další imunochemický analyzátor Liaison a druhý analyzátor Kryptor, na kterém provádíme screening vrozených vývojových vad. Některá ze satelitních pracovišť jsme vybavili druhým biochemickým analyzátozem, aby byl vzorek zpracován pouze za nezbytně krátkou dobu. Všechna naše pracoviště mikrobiologie jsme vybavili novou generací analyzátoru BD Bactec pro vyšetření hemokultur.

Pokračujeme v otevírání nových odběrových míst. Snažíme se Vám být nablízku nejen s laboratorními službami, ale také možností odeslat pacienty na odběr krve do našich pracovišť. Odběrová místa zřizujeme nejen pro to, abychom vám ulehčili práci v ordinacích, ale jsou to také naše předsunutá pracoviště, kde jsme schopni se postarat o materiál tak, abychom zajistili co nejvyšší kvalitu vyšetření. V průběhu léta jsme otevřeli nová odběrová místa v Hodoníně, Havířově a Ostravě na Lechowiczově ulici.

Současně s větší sítí našich odběrových center, se rozšiřuje využívání elektronické žádanky. Náš informační systém podporuje prakticky všechny dostupné elektronické žádanky na našem trhu. Díky této formě komunikace s laboratoří **ušetříte čas** při zadávání laboratorních vyšetření, zejména u chronických diagnóz, kdy se opakuje stejná paleta laboratorních vyšetření, **získáte větší přehled** o odeslaných testech, **omezíte omyly a duplicitu**. V případě zájmu se neváhejte obrátit na naše obchodní zástupce.

Podzim je období kongresů, zástupci naší laboratoře se pravidelně účastní především setkání praktických lékařů, gynekologů a pediatrů. Je to příležitost prezentovat naši laboratoř novým klientům, ale především příležitost setkat se s Vámi, kteří již s námi spolupracujete. Setkání s Vámi jsou inspirací a motivací pro naše další zlepšování.

Závěrem Vám chci popřát, aby se Vám podařilo uchovat si energii načerpanou během léta co nejdéle a krásný podzim s babím létem.

Za kolektiv SPADIA LAB Martin Radina

Reprodukce a imunita

Mgr. Martin Kováč, PhD., laboratoř imunologie a sérologie

Podle Světové zdravotnické organizace postihuje neplodnost 15 – 20 % párů v reprodukčním věku. Sterilita je definovaná jako neschopnost počít dítě po roce pravidelného nechráněného sexuálního styku, kdežto infertilita jako 2 po sobě jdoucí habituální (opakované) potraty.

V dnešní době máme stále větší množství poznatků o tom, že imunologické mechanismy mohou zásadním způsobem ovlivňovat lidskou reprodukci. Na toleranci semialogenního (kdy část genetické informace pochází od otce), někdy i zcela alogenního plodu (v případě darovaného embrya) se podílí aktivní imunologické mechanismy představované různými populacemi buněk a molekul. Jsou to hlavně NK buňky, komplement, M2 makrofágy, TGF-beta, hormony a především populace tzv. supresorových a regulačních T buněk. Th1/Th2/Th17/Treg paradigma přináší nové pohledy na fyziologii a imunopatologii lidské reprodukce, spolu s perspektivními způsoby imunomodulační terapie při opakovaných selháních implantace embrya, habituálního potrácení a předčasných porodech.

Na imunologickou příčinu neplodnosti je vždy potřeba myslet po vyloučení jiných etiologických faktorů, jako jsou faktory anatomické, genetické, hormonální a infekční.

Patologické chování imunitního systému může zásadním způsobem ovlivnit kvalitu zárodečných buněk, placenty a samotný proces fertilizace, nidace a vývoje plodu.

Pro úspěch těhotenství (indukce tolerance plodu) je velmi důležitá regulace Th1 vs Th2 imunitní odpovědi. Th1 a Th2 lymfocyty stejně jako Th17 lymfocyty patří do skupiny CD4 T pomocných lymfocytů, které mají důležitou funkci v regulaci imunitních dějů. V případě fyziologicky probíhajícího těhotenství dochází k mírné převaze Th2 buněk s produkcí embryoprotektivních cytokinů jako jsou IL-4 a IL-10. Tyto cytokiny s protizánětlivým účinkem mají ochranný vliv na placentu a pozitivní vliv na graviditu, především supresivním působením na druhou skupinu Th1 lymfocyty.

Naopak v případě sterility a infertility se významně uplatňuje posun imunitních mechanismů směrem k Th1 odpovědi s dominancí (zvýšená produkce) embryotoxických cytokinů TNF-alfa a IFN-gamma). Jejich působení indukuje apoptózu trofoblastových buněk, inhibuje vývoj embrya a plodu, způsobuje trombotické a zánětlivé procesy v maternálních a uteroplacentárních krevních cévách, což v konečném důsledku může vést k potratům.

Současně je zdravý vývoj plodu doprovázen zvýšeným (fyziologickým) počtem T regulačních lymfocytů (Treg) v periferní krvi. Snížená počty Treg můžou být také jednou z příčin neúspěšného těhotenství. Tyto buňky tlumí imunitní reakce, jsou schopny inhibovat aktivity jiných T-lymfocytů, zabraňují přehnané zánětlivé odpovědi a přispívají k maternofetální toleranci. Naopak vysoké

zastoupení cirkulujících Th17 lymfocytů vede k produkci prozánětlivých cytokinů jako jsou IL-17 a IL-23, což může vést k habituálnímu potrácení. Zvýšení počtu Th17 lymfocytů je nepřímo úměrné snižujícímu se zastoupení cirkulujících Treg.

V laboratoři SPADIA provádíme vyšetření, kterým je funkční test intracelulární produkce cytokinů, po in vitro stimulaci. Pomocí testu můžeme u pacientek monitorovat cytokinový profil (TNF alfa, IFN gamma – embryotoxické cytokiny a IL-4 – embryoprotektivní molekula), což může přispět k odlišení fyziologicky nebo imunopatologicky probíhajícího těhotenství. V případě patologií, může být indikovaná prekoncepční imunomodulační terapie.

Indikace k imunologickému vyšetření:

- páry, kterým se nepodařilo dosáhnout otěhotnění po roce pravidelného nechráněného styku
- ženy a muži s diagnózou související s poruchou imunity (např. systémové autoimunity, malignity a pod)
- ženy s opakovanými spontánními potraty (po 2 spontánních potratech bez rozdílu věku)
- dva neúspěšné IVF cykly, resp. dva neúspěšné embryotransfery kvalitních embryí.

V naší laboratoři se snažíme o komplexní pohled na problematiku imunologických příčin poruch plodnosti. Vycházíme ze základního konceptu a doporučení České společnosti alergologie a klinické imunologie. Laboratorní vyšetření při poruchách plodnosti, která provádíme, mají široké portfolio a jsou to:

- 1, Antinukleární protilátky (ANA IgG) a ENA screening k vyloučení systémové autoimunitní reakce
- 2, Antifosfolipidové protilátky (APA IgG, IgM, ACLA IgG, IgM, β 2glykoprotein IgG, IgM, Annexin IgG, IgM, a -prothrombin IgG, IgM) při diagnostice antifosfolipidového syndrómu. Jedná se o heterogenní skupinu auto-protilátek cílenou na negativně nabitě fosfolipidové povrchy nebo komplexy fosfolipid-protein
- 3, Protilátky proti tkáňové transglutamináze (a-tTG IgA, IgG) v rámci screeningu Celiakie
- 4, Vyšetření štítné žlázy, její hormonální profil a protilátky proti tyreoidální peroxidáze (anti-TPO) a tyreoglobulinu (anti TG)
- 5, Protilátky proti ováriím, zona pellucida, spermii
- 6, Vyšetření parametrů humorální imunity IgA, IgG, IgM a zánětu CRP
- 7, Imunofenotypizace lymfocytů periferní krve, kde vyšetřujeme zastoupení jednotlivých lymfocytárních subpopulací, jako jsou T-lymfocyty (CD3, CD4, CD8), B-lymfocyty (CD19) a NK buňky a stanovení T regulačních lymfocytů.

.. pokračování na str. 3

.. pokračování ze str. 2

V případě podezření na imunopatologickou příčinu poruch reprodukce může být hladina cirkulujících periferních NK buněk **>18%** považována za rizikový faktor neplodnosti a opakovaných potratů.

8, Stanovení intracelulární produkce cytokinů (TNF alfa, IFN gamma, IL-4)

Při vyšetření intracelulární produkce cytokinů je velmi důležitá preanalytická fáze a tak i lékař by měl indikovat vyšetření s rozvahou.

Kontraindikace tohoto vyšetření jsou

- akutní infekční onemocnění
- probíhající hormonální terapie, vyšetřovat nejméně jeden menstruační cyklus po ukončení terapie nebo v případě že přerušeni či ukončení léčby

není možné

- probíhající imunosupresivní nebo imunostimulační terapie
- stav po nedávném porodu či potratu nebo po chirurgickém zákroku v dutině břišní – odstup nejméně 6 týdnů
- abusus návykových látek

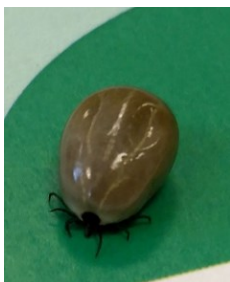
Odběr se provádí do zkumavky s Li-heparinem.

Je velmi důležité, aby výsledky laboratorních vyšetření vždy hodnotil zkušený imunolog, který může navrhnout další postup a případnou léčbu. Vzájemným propojením reprodukční imunologie s dalšími lékařskými odbornostmi můžeme také přispět k úspěšnému donošení nového života.



Rozšiřujeme spektrum PCR vyšetření o stanovení dalších původců onemocnění přenášených klíšťaty

MVDr. Zuzana Dindová, laboratoř molekulární biologie



K vyšetření **Lymeské borreliózy** (*Borrelia burgdorferi* s.l.) metodou PCR, kterou máme v nabídce již delší dobu, jsme na Oddělení molekulárně – biologických metod **nově zavedli** i PCR vyšetření dalších patogenů přenášených klíšťaty:

Virus klíšťové encefalitidy je původcem jednoho z nejnebezpečnějších virových

onemocnění napadající mozek a mozkové blány, **klíšťové encefalitidy**. Člověk se může nakazit po přisátí infikovaného klíštěte. Inkubační doba je 7 až 14 dní. Nemoc začíná nespecifickým horečnatým onemocněním připomínajícím **chřipku** a po období relativní úlevy následuje druhá fáze s příznaky **těžké meningoencefalitidy, která je provázena horečkami**. Přibližně u jedné čtvrtiny nemocných dochází ke vzniku **trvalých následků**, např. **chronické bolesti hlavy**, obrny horních končetin. Očkování proti klíšťové encefalitidě je dostupné.

Anaplasma phagocytophilum je obligátně intracelulární bakterie způsobující u lidí onemocnění zvané **lidská granulocytární anaplasmóza**. Onemocnění je přenášeno klíšťaty rodu *Ixodes*. Bakterie **napadá bílé krvinky** tzv. granulocyty, množí se v nich, ničí je a tím **oslabuje imunitní systém organismu**. Inkubační doba je 5 – 21 dní. Infekce se projevuje změnami na kůži, bolestmi hlavy, kloubů, horečkou, nevolností, postižením jater, centrálního nervového systému. **Anaplasmóza** může být i smrtícím onemocněním, především u imunodeficientních pacientů, pacientů po transplantaci nebo pacientů bez sleziny. Muži onemocní touto nemocí častěji než ženy. Možná je i souběžná infekce *Borrelia burgdorferi*.

Anaplasma phagocytophilum vyvolává **anaplasmózu**

i u psů. Bakterie stejně jako u lidí poškozuje a ničí bílé krvinky. Imunitní systém zdravých psů si dokáže s bakterií poradit a onemocnění proběhne bez příznaků. **Záludnost onemocnění** spočívá v tom, že se může u psa **objevit opakovaně**, kdykoli při oslabení organismu.

Ehrlichia chaffeensis je u lidí původcem onemocnění **lidská monocytární ehrlichioza**. Ehrlichie jsou obligátně intracelulární bakterie přenášene klíšťaty rodu *Amblyoma* a *Dermacentor*. Většina případů lidské ehrlichiozy je hlášena v USA, byly ale již zaznamenány **případy i v Evropě**. Průběh onemocnění je rozmanitý a klinické příznaky nespecifické. Při **diferenciální diagnostice** onemocnění po přisátí klíštěte je potřeba myslet i na tohoto původce.

Materiálem k vyšetření je nesrážlivá krev (EDTA), plasma, sérum, likvor, punktát.

Pro samoplátce provádíme vyšetření i z klíšťat. Možné je vyšetřit i více klíšťat od jedné osoby současně (max. 5 ks). Klíště vložte **do uzavíratelného obalu**, např. lahvička, igelitový sáček spolu se stéblem trávy, příp. navlhčeným kapesníkem a **co nejrychleji odešlete** do laboratoře. Je důležité si uvědomit, že pozitivní výsledek vyšetření znamená pouze přítomnost patogenu v klíštěti, nikoli přenos infekce na člověka. Negativní výsledek neznamená, že k infikování člověka nedošlo. K přenosu infekce mohlo dojít po přisátí klíštěte, které nebylo nalezeno na kůži. Doporučujeme sledovat zdravotní stav osoby, na které bylo klíště přisáto nebo která se pohybovala v prostředí s možným výskytem klíšťat, rovněž místo po přisátí klíštěte. Při objevení podezřelých kožních změn nebo příznaků podobných chřipce neprodleně kontaktujte svého lékaře.

Případné dotazy zodpovíme na tel. č. 595 539 125 – 127.



Sérový calprotectin v diagnostice a monitorování zánětlivých onemocnění

RNDr. Ivo Lochman, Csc. RNDr. Julius Lupač, laboratoř imunologie a sérologie

Calprotectin je heterodimer dvou proteinů, S100A8 a S100A9. Je produkován především aktivovanými neutrofilmi, monocyty a makrofágy. Je exprimován na jejich membránách a uvolňován z nich během zánětlivé reakce dosud neznámým mechanismem. Calprotectin tvoří až 60% proteinů rozpuštěných v cytosolu neutrofilů, které jsou tak jeho hlavním zdrojem v tělních tekutinách i ve stolici. Nízké koncentrace calprotectinu byly nalezeny také v epiteliálních buňkách. Calprotectin má silný antibakteriální účinek tím, že vychytává v prostoru, kde je uvolněn, především zinek, ale také hořčík a železo a nedovoluje tyto prvky využívat bakteriemi a plísněmi, které je nutně potřebují k usídlení v napadeném organismu a k přežívání.

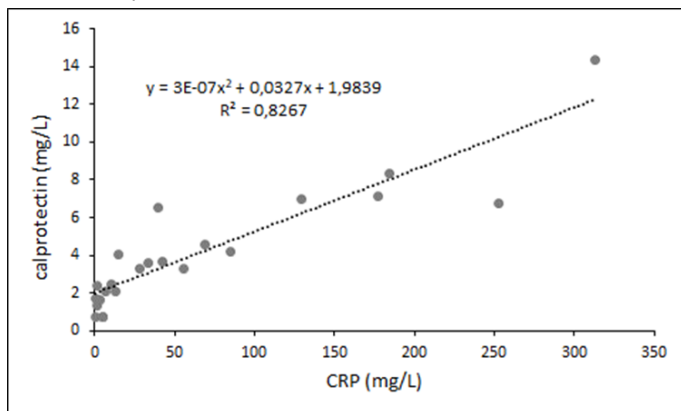
Dnes se využívá stanovení koncentrace calprotectinu především ve stolici v diagnostice zánětlivých střevních onemocnění jako jsou Crohnova nemoc, ulcerativní kolitida, ale také běžné střevní infekce. V aktivním stadiu těchto onemocnění dochází ve stolici k výraznému zvýšení koncentrace calprotectinu. Calprotectin se ve stolici postupně koncentruje, tak jak se stolice tvoří. Jeho nacházení koncentrace je tedy závislá na konzistenci stolice a u tuhých vzorků také na pozici vzorku, který byl odebrán k analýze.

Málo je využíváno stanovení koncentrace calprotectinu v séru, popř. v plasmě. Stále více prací však dokládá,

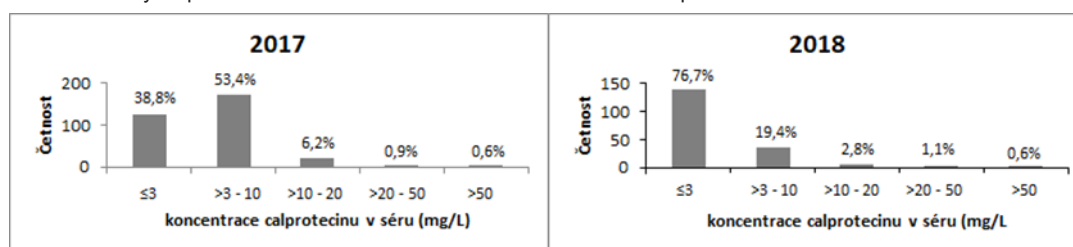
že calprotectin v séru je velice dobrým ukazatelem charakteru zánětu, v jehož patogenезi se vždy podílejí neutrofilmi. U řady onemocnění může sloužit jako nezávislý prognostický faktor jejich vývoje. Mezi takovými onemocněními patří především chronická onemocnění, ať již jde o zánětlivá střevní onemocnění, revmatická onemocnění či onemocnění spojená s aterosklerózou. Nelze očekávat jeho přísnou korelaci s jinými běžně využívanými ukazateli v diagnostice zánětu, ať již se jedná o CRP (viz obr. 1), sedimentaci nebo se zánětem asociovanými cytokiny. V komplexní reakci na poruchu homeostázy provázející zánět se podílí řada faktorů, z nichž každý má různou úlohu, zdroj a dynamiku. Tak např. CRP je tvořen v játrech na základě metabolických změn provázejících zánět a aktivuje po své vazbě na cukerné složky antigenů komplementový systém klasickou cestou jako jakýsi ancestrální imunoglobulin. Zdrojem extracelulárního calprotectinu jsou naproti tomu především aktivované neutrofilmi, popř. monocyty či tkáňové makrofágy. Jeho antiinfekční aktivita spočívá především ve vyvazování kovových prvků, které nutně potřebují invadující mikroorganismy ke svému uchycení a persistenci v napadeném organismu.

Laboratoře Spadia nabízejí stanovení calprotectinu v séru jako standardní vyšetření již několik let. Protože je calprotectin poměrně stabilní molekula, není nutné dodržovat žádné speciální podmínky pro odběr krve pro toto vyšetření. Odebírá se normální srážlivá krev, a pokud je zasíláno sérum, mělo by být po získání skladováno a transportováno při 2-8°C. Nález koncentrací calprotectinu v séru v letech 2017 a 2018 odpovídají očekávání. Většina nacházených koncentrací je v mezích normálních (<3 mg/L) nebo mírně zvýšených hodnot, výrazně zvýšené koncentrace jsou nalézány u rozsáhlejších zánětlivých onemocnění, u nichž se v patogenезi výrazně podílejí neutrofilmi (viz obr. 2).

Obr. 1: Srovnání stanovení CRP a calprotectinu v séru, výsledky testů laboratoře Spadia Ostrava



Obr. 2: Nález calprotectinu v séru v letech 2017 a 2018 v laboratoři Spadia Ostrava



Homocystein a jeho negativní účinky na lidský organismus

Mgr. Roman Pořízka, laboratoř biochemie

Homocystein je aminokyselina odvozená od metabolismu methioninu podílející se na základních životních procesech: buněčné dýchání, tvorba energie, její ukládání a využívání, dále syntéza a recyklace některých klíčových metabolitů. Její vznik je spojen s metylací methioninu. Tato obousměrná reakce, které se účastní methioninsyntáza spolu s kofaktorem B12 a kyselina listová, je nezbytná pro metylační potenciál buňky. Koncentrace homocysteinu jsou dynamicky udržovány nejen remetylační, ale také transsulfurační cestou. Jedná se o ireverzibilní přeměnu na cystein v přítomnosti vitamínu B6 jako kofaktoru.

Je-li metabolismus homocysteinu narušen, dochází k hromadění této látky v těle. Stav, při kterém dochází k zvyšování koncentrace homocysteinu v plasmě, označujeme jako hyperhomocysteinemie (>15 μmol/l).

Příčinu hyperhomocysteinemie lze nalézt v genetické mutaci enzymů podílejících se na metabolismu homocysteinu (5,10-methylentetrahydrofolátreduktáza, methionin-syntáza a cystathionin-β-syntáza). Nedostatek kyseliny listové, vitamínu B6 a vitamínu B12 může vést rovněž k zvýšené hladině homocysteinu v krvi (vegetariánství – snížená hladina B12 v krevní plasmě). Rostoucí věk, kouření, konzumace kávy, vysoká hladina kreatininu v krvi, nevhodná strava, představují další faktory zvyšující prevalenci hyperhomocysteinemie. Hyperhomocysteinemie může být také způsobena řadou léků, které zasahují do metabolismu kyseliny listové, vitamínu B6 a vitamínu B12. Zvýšená koncentrace homocysteinu je také spjata s řadou onemocnění, jako jsou poruchy štítné žlázy nebo onemocnění ledvin. Ledviny představují hlavní dráhu clearance homocysteinu v krevní plasmě. Chronické onemocnění ledvin vedoucí ke snížené účinnosti glomerulární filtrace vede k nárůstu homocysteinu. Nahromadění homocysteinu se vyznačuje řadou negativních účinků. Poškozuje životně důležité enzymy, oslabuje nebo úplně vyřazuje jejich funkce, podněcuje vznik nebezpečných volných radikálů apod. Zvýšená koncentrace homocysteinu vede k snížení metylačního potenciálu buňky. To vede k hypometylaci DNA, která může v rámci genové specifického efektu vést k potlačení, ale také k stimulaci genové exprese.

Homocystein a nervový systém

Řada pozorování potvrdila schopnost homocysteinu degenerativně působit na neurony prostřednictvím oxidačního stresu, poškozovat DNA, ale také aktivovat proapoptické faktory.

Vzhledem ke své struktuře mohou homocystein a jeho příbuzné sloučeniny aktivovat NMDA (N-methyl-D-aspartátové) receptory. NMDA receptory jsou iontové kanály, nacházející se v CNS, primárně aktivované excitační aminokyselinou L-glutamátem. Glutamát uvolněný z presynaptických váček aktivuje NMDA receptory na postsynaptické membráně neuronů. Aktivace tohoto receptoru vede ke zvýšení nitrobněčné koncentrace

Ca²⁺. Díky tomu NMDA receptory spouštějí dlouhodobé změny v synaptickém přenosu. Mají zásadní význam pro synaptickou plasticitu a hrají klíčovou roli v mechanismech paměti a učení. Také se účastní morfogenetických procesů, jako jsou migrace neuronů, cytodiferenciace, tvorba dendritů a synaptických spojení vedoucí ke vzniku neuronální sítě. Jsou nezbytné pro správnou funkci CNS. Nadměrná aktivace tohoto receptoru homocysteinem vede k překročení fyziologické nitrobněčné koncentrace Ca²⁺. Nastává funkční přetížení neuronů, provázené aktivací Ca²⁺-dependentních kináz, proteáz a lipáz a nadprodukcí volných kyslíkových radikálů. To vede k poškození a úbytku neuronů, projevující se v mnoha neurologických poruchách.

Poškození kostní tkáně

Homocystein ovlivňuje osteoklastickou aktivitu, zvyšuje tvorbu osteoklastů a na druhé straně potlačuje jejich apoptózu. V případě hyperhomocysteinemie vede tato zvýšená aktivita k nárůstu resorpce kostní hmoty, následované vyšším rizikem zlomenin a poklesem kostní denzity. Homocystein také potlačuje expresi "lox" genu, který kóduje extracelulární enzym lysyl-oxidázu, nezbytnou pro zesíťování a stabilitu kolagenu.

Homocystein a rakovina

Pro maligní buňky je typická vyšší spotřeba methioninu z důvodu intenzivní proteosyntézy a transmetylace. Normální buňky pokrývají spotřebu methioninu remetylací homocysteinu. Maligní buňky v orgánech jako plíce, ledviny, prsa, tlusté střevo nebo močový měchýř nejsou schopny přeměny homocysteinu na methionin a tím se tak stávají na ni závislé. Tato neschopnost remetylace má za následek hromadění homocysteinu a pokles hladiny methioninu. Díky tomu dochází ke snížení metylačního poměru ve srovnání se zdravými buňkami. Pokles metylačního poměru může ovlivnit metylaci cytosinu v CpG ostrovcích DNA. Výsledkem může být potlačení nádorových supresorových genů, aktivace protoonkogenů a indukce maligní transformace.

Homocystein a ateroskleróza

Ateroskleróza je kornatění tepen a vzniká v důsledku ukládání tukových látek do stěny tepny. Na začátku celého procesu stojí lipoproteinové částice LDL a jejich oxidace způsobená oxidačním stresem, která dává těmto částicím aterogenní účinek.

V současné době je odhadováno, že celosvětově kardiovaskulární onemocnění zodpovídá za celou třetinu všech úmrtí a prevalence je stále na vzestupu. Na tomto onemocnění se podílí řada faktorů a mezi tyto faktory patří i homocysteinu. Homocystein může zprostředkovat tvorbu kardiovaskulárního onemocnění několika různými mechanismy zahrnující zvýšení proliferace buněk hladkého svalstva cév, endoteliální dysfunkci, zvýšení syntézy kolagenu a zhoršení elastického materiálu arteriální stěny.

.. pokračování na str. 6

.. pokračování ze str. 5

Homocystein má svou roli při zvyšování HMG CoA reduktázy, který zvyšuje syntézu cholesterolu. Navíc homocystein způsobuje oxidační stres, což vede k oxidaci a následné modifikaci lipoproteinů LDL. Zvýšená hladina homocysteinu také redukuje produkci a biodostupnost oxidu dusnatého (silný vazodilatační faktor) endoteliem.

Hyperhomocysteinémie je rovněž spjata s vyšším rizikem žilní trombózy. Zvýšená hladina homocysteinu podporuje adhezi krevních destiček k buňkám endotelu a je také spojena s vyššími hladinami protrombotických faktorů jako například β -tromboglobulin, aktivátor tkáňového plazminogenu a faktor VIIc. Což vede ke zvětšení tvorby trombů.

Názorným příkladem spojitosti homocysteinu a kardiovaskulárního onemocnění jsou například mutace na dvou alelách genu pro cystathionine- β -syntetázu (homozygotní deficiencie enzymu), která vede ke zvýše-

ní koncentrace homocysteinu až na 40 násobek normální hladiny. Pokud se onemocnění neléčí, objevuje se, zpravidla u poloviny těchto pacientů před dosažením věku 30 let, vaskulární příhoda (cévní mozková příhoda, infarkt myokardu, jiná tromboembolická komplikace).

Zvýšená prevalence hyperhomocysteinémie v populaci přitahuje v současné době značný zájem. Stále více výzkumných údajů naznačuje, že homocystein je důležitým ukazatelem celkového zdravotního stavu. Je však nutno podotknout, že je potřeba dalších pokročilých studií. Různé strategie za účelem snížení koncentrace homocysteinu v plasmě nedosáhly konzistentních výsledků, a to nejen v případě vaskulárních poruch, ale také s ohledem na neurodegenerativní poruchy. Nerovnováha v metabolismu homocysteinu je spojena s řadou lidských patologií, stále však z řady údajů není jasné, zda přímo přispívá k patogenezi onemocnění nebo představuje biomarker metabolických aberací.



GEPARD - Genetická analýza závažných dědičných onemocnění

MUDr. M. Godava, Ph.D.; MUDr. E. Farkaš, genetika

Děti a jejich zdraví jsou to nejcennější, co máme. Bohužel se čím dál častěji vyskytují poruchy plodnosti a genetické příčiny mnoha onemocnění. Tato onemocnění nejsou příliš častá, ale zásadně ovlivňují celý život.

Moderní genetické diagnostické metody umožňují pomáhat při asistované reprodukci, ale i těm, kteří plánují spontánní těhotenství a rodičovství. Pro ně je testování vhodné i přesto, že jsou oba rodiče zdraví, jelikož mohou být přenašeči genetické nemoci, aniž by o tom věděli, a tím pádem existuje riziko mít nemocné dítě. Pro to je GEPARD benefitem na celý život.

Genetická vyšetření jsou časově náročná především s ohledem na složitost vyhodnocení prováděných testů. Výsledky testů GEPARD budou k dispozici do tří měsíců od doručení vzorku krve do laboratoře. Výsledky budou předány prostřednictvím lékařů v IVF centrech, případně genetických ambulancích SPADIA.

GEPARD (genetická analýza závažných dědičných

onemocnění) je vyšetření, které analyzuje geny spojené se vznikem 35 závažných onemocnění, která se mohou častěji vyskytovat i v naší populaci.

Genetická analýza je určena pro:

- klienty IVF center, kteří jsou při léčbě neplodnosti odkázáni na příjem darované pohlavní buňky. Naším testem lze vybrat vhodného dárce z pohledu vzniku genetických onemocnění;
- budoucí rodiče, kteří jsou vzdáleně příbuzní;
- páry, kdy měl alespoň jeden z partnerů v rodině výskyt některého z vyšetřovaných onemocnění;
- každého, kdo má zájem o zdraví svých budoucích dětí.

Pro více informací ohledně vyšetření navštivte naše internetové stránky www.spadia.cz.



Kontakty:

Spadia Ostrava:

Zelená linka centrální laboratoře: 800 100 329
Zelená linka mikrobiologie: 800 666 444
Příjem materiálu: 595 539 150 - 151

Spadia Praha

Zelená linka centrální laboratoře: 800 898 898
Zelená linka mikrobiologie: 800 655 655
Příjem materiálu: 595 539 200 - 203

Spadia Brno

Zelená linka centrální laboratoře: 800 100 052
Zelená linka mikrobiologie: 800 465 465

Ben Labor, s.r.o.

597 011 293, 721 512 237

Damier s.r.o.

595 539 270 - 271, 603 587 153