

[labMED]

časopis laboratórnej medicíny

č. 16/jún 2019

Laboratóriá Medirex
sa prezentovali na fóre
OECD v Paríži

Unikátne virtuálne laboratórium
na technologickom
festivale IXPO

V čom spočíva podstata
chronickej myelocytovej
leukémie?

Cirkulujúca nádorová DNA ako
biomarker budúcnosti?



2017

MEDIREX
GROUP ACADEMY

NAJMODERNEJŠIE LABORATÓRIÁ NA SLOVENSKU A V STREDNEJ EURÓPE



SME LÍDRI V OBLASTI LABORATÓRNEJ DIAGNOSTIKY NA SLOVENSKU.

- Zabezpečujeme komplexnú laboratórnu diagnostiku s najširšou paletou vyšetrení v odboroch klinická biochémia, hematológia, imunológia a alergológia, lekárska genetika, cytológia, biopsia a mikrobiológia.
- Disponujeme špičkovou diagnostikou na svetovej úrovni.
- Sme lídrom v oblasti elektronizácie v zdravotníctve – vytvorili sme prvý komplexný laboratórny systém eLAB (klientska zóna).
- Spolupracujeme na zavádzaní eZdravia (eHealth) na Slovensku.
- Zamestnávame najväčšiu skupinu odborníkov z oblasti laboratórnej diagnostiky.
- Vybudovali sme technologicky najmodernejšie a najväčšie centrálné laboratóriá (so sídlom v Bratislave na ploche 5 000 m², v Košiciach a v Nitre, obe s rozlohou 3 000 m²) nielen na Slovensku, ale aj v strednej Európe.
- Prevádzkujeme 40 nemocničných a poliklinických laboratórií na celom Slovensku.
- Denne v laboratóriách vyhodnotíme 250 000 analýz zo vzoriek od 20-tisíc pacientov.

Tí najlepšie stále hľadajú nové možnosti, chopia sa príležitostí a prekážky nevnímajú ako problém, ale ako výzvu.

Milé čitateľky, milí čitatelia,

laboratórna diagnostika je oblasť, v ktorej nie je možné zotrvať na jednej úrovni, akokoľvek by sme ju dnes hodnotili tými najlepšimi prívlastkami. Aj preto tím odborníkov v **MEDIREX GROUP** neustále pracuje na vývoji nových testov a zdokonaľovaní už existujúcich. Nebolo by to možné bez špičkových prístrojov. Preto naše moderné laboratória disponujú kvalitnými vyšetrovacími analyzátormi, či už sú to centrálné komplexy, alebo satelitné pracoviská, vďaka ktorým poskytujeme rýchlu a presnú diagnostiku. Z radu vyčnievame aj v prípade unikátnych vyšetrení, ako je napríklad už známy prenatálny TRISOMY test, ktorý odкрýva chromozómové poruchy plodu len zo skúmanky krvi matky. To nás motivovalo nadviazať spoluprácu so zahraničnými laborátormi a viac sa otvoriť svetu. V súčasnosti už TRISOMY test využívajú pacientky v Rusku, Indii, Jordánsku, Kazachstane, Maďarsku či v Českej republike.

V druhej polovici mája sa laboratória Medirex predstavili na parížskom fóre OECD. Zďaleka to však nebola bežná prezentácia. Starostlivo pripravované virtuálne laboratórium pútalo pozornosť okolia a záujemcovia tiež mohli priamo v centre diania podstúpiť vybrané testy. Výsledky si následne pozreli vo svojom mobile prostredníctvom aplikácie. Naším cieľom bolo ukázať, aká vysoko profesionálna je slovenská laboratórna diagnostika, ktorej potenciál môžu využiť tiež mnohé ďalšie štáty.

S myšlienkou začať novú spoluprácu cestujeme rôznymi krajinami. Tento rok sme boli aj v Spojených arabských emirátoch. Na významnej celosvetovej konferencii Medlab v Dubaji, ktorá sa orientuje nielen na technologický rozmach v zdravotníctve, sme boli ako vystavovatelia. Na tento kongres každoročne prichádzajú firmy, ktoré udávajú smer v inováciách. Naša 65-metrová ojedinelá automatická linka v centrálnom bratislavskom laboratóriu na analýzu vzoriek rozhodne k takýmto unikátom patrí. Umožňuje nám denne vyšetriť tisíce vzoriek.

Našou víziou, s ktorou prichádzame na ponuku spolupráce v zahraničí, je, aby pacienti, ako aj lekári v rôznych štátoch mohli využívať profesionálnu a kvalitnú laboratórnu diagnostiku. Máme bohaté skúsenosti, ktoré sme pripravení uplatniť aj za hranicami našej krajiny.

Nedávno sme sa predstavili tiež na významnom kongrese humánnej genetiky vo švédskom Göteborgu. Bola to úžasná skúsenosť, keďže genetika sa rozvíja míľovými krokmi. Byť v centre diania je vždy niečo výnimočné, najmä, keď sme mohli s hrdosťou vidieť našich vedcov, ako približujú slovenské úspechy vo vývoji genetických testov. Sme totiž jeden tím, v ktorom majú všetci svoje dôležité miesto – či už v laboratórnej diagnostike, alebo vo výskumnej, ako aj v obchodnej oblasti. Svojim klientom chceme vždy prinášať prvotriedne služby.

Ďakujeme za vašu dôveru laboratóriám **MEDIREX GROUP**.



Ing. Natália Čierniková

manažérka pre kľúčových zahraničných partnerov

Natália Čierniková

OBSAH

DOBRÉ VEDIEŤ

- 5** Moderné odberové centrum v bratislavskej Poliklinike Mýtka ponúka kvalitnú laboratórnu diagnostiku na žiadosť pacienta
- 6** Na fóre OECD v Paríži sme s hrdosťou prezentovali naše laboratóriá
- 14** Podstata ochorenia CML
- 18** Satelitné laboratóriá majú v našej laboratórnej diagnostike dôležité miesto
- 22** CtDNA ako biomarker budúcnosti?
- 25** S operátorom Klientskeho centra sa spojte rýchlejšie
- 32** Laboratóriá Medirex na známom technologickom festivale IXPO
- 34** Európsky kongres ECCMID 2019 v Amsterdame so slovenskými parazitológmi
- 42** Šéf Siemens Healthineers pre in vitro diagnostiku v laboratóriách Medirex

SERIÁL

- 10** Späť k základom – Poruchy acidobázickej rovnováhy II, časť 4.

ZOZNAM METODICKÝCH LISTOV

MIKROBIOLÓGIA

- Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom kliešťovej encefalitídy
- Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom mumpsu
- Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom osýpok

PRÍPAD Z PRAXE

- 29** Lymfomatoidná papulóza

VZDELÁVAME

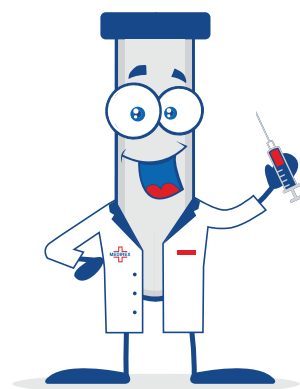
- 21** Biopický deň priniesol ďalšie raritné prípady z praxe patológov
- 36** Zaujímavé myšlienky predniesli naši odborníci na vzdelávacích seminároch
- 40** Konferencia REPRODROM ponúkla komplexný pohľad na poruchy reprodukcie
- 41** Manažment Hirschsprungovej choroby z pohľadu chirurga a patológa

DE IURE

- 37** Novela zákona o národnom zdravotníckom informačnom systéme, časť 2.

Moderné odberové centrum v bratislavskej Poliklinike Mýtna ponúka laboratórnu diagnostiku na žiadosť pacienta

Príjemný zdravotnícky personál a profesionálne služby. Vynovené odberové centrum laboratórií Medirex v centre Bratislavy, v Poliklinike Mýtna na prvom poschodí, prináša širokú ponuku laboratórných vyšetrení pre verejnosť. Zaujímavosťou ho ľahko spoznajú podľa kreslenej postavičky na dverách – maskota Dr. Skúmavku.



Bez čakania na vopred dohodnutý termín

Po príchode do centra je k dispozícii recepcia, kde sa pacienti zaregistrujú. Odber vzorky na konkrétne vyšetrenie (bohatá škála vyšetrení vrátane cenníka je zverejnená na internetovej stránke www.laboratornadiagnostika.sk v sekcii „Som pacient“) podstúpi v ambulancii, ktorá je zariadená v súlade so všetkými zákonnými normami a štandardmi. Vyšetrenie absolvujú bez čakania v termíne, ktorý si zarezervujú online na vyššie uvedenej webovej stránke alebo priamo u zdravotnej sestry na mobilnom čísle 0917 582 412.

Jednoduchý odber vzorky

Zdravotná sestra pacientovi odoberie vzorku krvi, moču, urobí výter z hrdla či nosa a odovzdá ich na analýzu do laboratória. Spoločne si dohodnú spôsob odovzdania výsledkov – buď osobne, alebo zaslaním na e-mail v zaheslovanej forme.

Odbery u detí mladších ako 15 rokov v odberovom centre nevykonávame. V takom prípade je potrebné požiadať o súčinnosť ošetrojúceho lekára dieťaťa a priniesť so sebou jeho vzorku.

Výsledky vyšetrení do 2 až 5 pracovných dní

Výsledky väčšiny vyšetrení sú k dispozícii od 2 do 5 pracovných dní. Výnimkou sú vyšetrenia potravinových intolerancií. Pri nich je potrebné počítať s dlhším časom na dodanie výsledkov. Obvykle sú to 2 až 3 týždne od odberu.

Vyšetrenia na vlastnú žiadosť pacienta nie sú hradené z verejného zdravotného poistenia a v plnej sume si ich platí záujemca sám. Podrobné informácie sú na internetovej stránke www.laboratornadiagnostika.sk, kde sú kontakty aj na ďalšie odberové centrá.



Na fóre OECD v Paríži sme s hrdosťou prezentovali naše laboratóriá

Udalosť, na ktorú sme sa pripravovali s mimoriadnou pozornosťou, bola pre laboratóriá **MEDIREX GROUP** výnimočná. Fórum OECD sa konalo v dňoch 20. až 21. mája 2019 a zástupcovia našich laboratórií naň vycestovali spoločne s reprezentantmi vedeckej časti. Tento rok bol navyše špecifický tým, že Slovensko sa prvýkrát v histórii stalo predsedníckou krajinou ministerskému zasadnutiu Rady OECD.

Organizácia pre hospodársku spoluprácu a rozvoj (OECD) spája čelných predstaviteľov 37 ekonomicky najsilnejších štátov sveta s významnými firmami či organizáciami s cieľom pomôcť ich ďalšiemu rozvoju. Jednou z ústredných tém tohto ročníka fóra OECD bolo diskusné fórum Pushing the Frontiers of Medecine (Posúvanie hraníc medicíny), teda prínos nových diagnostických a terapeutických metód pre kvalitnejší život. Medirex, a.s., reprezentovala Slovensko ako inovatívna spoločnosť práve v oblasti diagnostiky.

Virtuálne laboratórium budilo dojem skutočného laboratória

Prostredníctvom detailne prepracovaného projektu, ktorý tvorilo niekoľko LED obrazoviek, sme znázornili, čo všetko predchádza finálnemu výsledku vyšetrenia v laboratóriu.

„Virtuálne laboratórium malo v človeku evokovať tento komplexný proces, na základe ktorého pomáhame lekárom liečiť pacientov. Ako sa dopracujeme napríklad k výsledku cholesterolu, pretože vzorku musíme najskôr pripraviť, vložiť do analyzátoru, výsledok skontrolovať a až potom ho poskytnúť lekárovi. Predsa len, laboratórna diagnostika je pre väčšinu ľudí niečo tajomné, a my sme takouto prezentáciou odomkli pomyselné dvere, za ktoré by inak nemali možnosť nahliadnuť,“ vysvetlila medicínska riaditeľka laboratórií Medirex RNDr. Elena Tibenská, PhD.



Generálny tajomník OECD Ángel Gurría počas vyšetrenia v našom OECD laboratóriu.

„Dokázali sme, že na Slovensku existuje komplex špičkových laboratórií, ktoré sú najväčšie a najmodernejšie v strednej aj vo východnej Európe. Napokon, bez akéhokoľvek prehánania ich môžeme porovnávať so svetom,“ vyzdvihla E. Tibenská.

Priamo na mieste mohli záujemcovia podstúpiť vybrané vyšetrenia. Jedným z nich bol test CRP, ktorý z krvi určuje prítomnosť bakteriálnej či vírusovej infekcie, a tak prináša odpoveď na to, či sú v liečbe pacienta potrebné antibiotiká. Z krvi sa mohli dať otestovať tiež na potravinové intolerancie, a tak sa dozvedieť, či im škodia určité potraviny. O toto vyšetrenie bol najväčší záujem. Tretím bolo mikrobiologické vyšetrenie odtlačkov z prsta, ktoré odhaľuje prítomnosť bežných i patologických baktérií. Týmto spôsobom sa záujemcovia mohli



Zľava doprava vedci RNDr. Gabriel Minárik, PhD., a RNDr. Tomáš Szemes, PhD., počas diskusie o personalizovanej medicíne.

presvedčiť, čo sa skrýva na ich dlaniach. V našom OECD laboratóriu sa dal vyšetriť aj samotný generálny tajomník OECD Ángel Gurría.

V malej krajine v srdci Európy robíme veľké veci

„Chceme, aby ostatné štáty o nás viac vedeli. Máme viaceré testy, ktoré sú unikátne, a teda potenciálne atraktívne pre pacientov v ďalších krajinách.

Našou pridanou hodnotou je tiež výrazná podpora vedy a výskumnej sféry,” uviedol na margo vystúpenia na fóre OECD generálny manažér **MEDIREX GROUP** MUDr. Radoslav Bardún.

Veda a výskum k nám neodmysliteľne patria, a preto sme boli pripravení zapojiť sa aj do globálnych diskusií o tzv. personalizovanej medicíne, ktorá prináša nádej mnohým onkologickým pacientom. Ide o celosvetový fenomén. Molekulárni biológovia RNDr. Tomáš Szemes, PhD.,

a RNDr. Gabriel Minárik, PhD., upriamili pozornosť na výhody tejto novodobej medicíny, ktorá je „šitá na mieru“ konkrétneho pacienta. Nielenže umožňuje neinvazívne odhalenie závažných chorôb, ale i cieľenú liečbu ochorenia v presných dávkach len vďaka vyšetreniu z krvi. Vedci nevynechali ani témy súvisiace s problematikou etických aspektov spojených s genomickými analýzami.

Záujem vzbudil takisto interaktívny workshop. MUDr. Pavol Janega, PhD., a MVDr. Juraj Kulčár, MBA, poukázali na to, aké sú v dnešnej digitálnej dobe dôležité presné informácie, ktoré zásadne ovplyvňujú kvalitu poskytovania zdravotnej starostlivosti. Zdôraznili potrebu vzdelávať pacientov, aby poznali svoju úlohu v prevencii, vďaka ktorej môžu predísť ochoreniam. Bez precízneho skríningu odhaľujúceho aj najmenšie chorobné zmeny by to však nešlo.

„Verím, že sa nám podarilo predstaviť našu laboratórnu diagnostiku v čo najlepšom svetle. Sme pripravení priniesť ju širokému spektru ľudí. Podporujeme vedu a výskum a naďalej budeme. Toto je cesta, ako môžeme posúvať pomyselné hranice a prinášať nové vyšetrenia pre kvalitnejšiu prevenciu i liečbu pacientov kdekoľvek v zahraničí,” zdôraznil R. Bardún.





Naša laboratórna a vedeckovýskumná delegácia na fóre OECD.

Pozitívnu spätnú väzbu za prezentáciu o tom, ako fungujú laboratória budúcnosti, pričom toto spojenie sa spája práve s laboratóriami Medirex, získal riaditeľ laboratórnej divízie Ing. Jozef Gavlas, MSc. Názorne priblížil detailne premyslený systém organizácie práce, ktorý umožňuje pod jednou strechou vyšetřovať vzorky všetkých laboratórných disciplín.

V inováciách sme na špici pomyselné pyramídy

Vyšetřovanie veľkého množstva vzoriek a tiež kvalitný výskum sa nezaobídu bez špičkovej techniky. Spomínané virtuálne laboratórium, v ktorom sme ukázali nielen takmer 80 m dlhú automatickú linku či moderné analyzátory, pritiahlo zrak prítomných. V ňom sme zobrazili, ako denne analyzujeme tisíce vzoriek krvi, tkanív a iného biologického materiálu.

Práve imunológia a genetika sú medicínske odbory, ktoré dnes zažívajú výrazný

rozmach, a to je zreteľné i u nás. Naši skúsení odborníci dokážu poskytnúť rýchlu a presnú diagnostiku, a to dokonca aj v prípade ojedinelých ochorení. Lekári tak môžu pacientom včas nasadiť účinnú liečbu, monitorovať, ako zaberá a podľa potreby upravovať dávky liekov.

Za jedným stolom s významnými osobnosťami

Prejavom uznania našej práce bolo pozvanie na večeru s generálnym tajomníkom OECD Ángelom Gurríom, na ktorej sa zúčastnil tiež guvernér NBS Peter Kažimír. „Á. Gurría veľmi ocenil, že sme poskytovali vyšetřenia priamo na mieste, celkovo ho oslovila naša laboratórna diagnostika, vyzdvihol jej prínos a naše partnerstvo pre fórum OECD,“ poznamenal R. Bardún. Na ministerskej večeri, ktorú organizoval slovenský premiér Peter Pellegrini, nás reprezentoval J. Gavlas, ktorý tak mal jedinečnú príležitosť diskutovať o prínosoch laboratórnej diagnostiky nielen so

slovenskými premiérom, ale i so zástupcami vlád jednotlivých členských krajín OECD.

Budúcnosť prinesie ďalšie výzvy

V inováciách budeme pokračovať, napokon, technologický vývoj ani nie je možné zastaviť. Hoci manuálne procesy v laboratóriách je možné ešte viac automatizovať, bez vzdelaných a digitálne zručných ľudí to nepôjde. Už teraz však k nesporným benefitom sofistikovaných prístrojov patrí, že ľudia sa môžu viac venovať odbornej práci, teda vyhodnocovaniu výsledkov a mať dostatok priestoru na raritných pacientov. Navyše, v našej vedeckovýskumnej základni intenzívne pracujeme na ďalších testoch s cieľom neustále zvyšovať úroveň laboratórnej diagnostiky.

Späť k základom

Časť 4:

Poruchy acidobázickej rovnováhy II



VYPRACOVALA

MUDr. Eva Ďurovcová, PhD.
lekárka
Medirex, a.s.

Úvod

V prvej časti sme si stručne zhrnuli základné princípy regulácie acidobázickej rovnováhy (ABR) v organizme, vymenovali základné laboratórne parametre používané v diagnostike porúch ABR vrátane ich klinickej interpretácie. V nasledujúcej časti spomenieme niektoré klinicky významné poruchy ABR a ich laboratórne charakteristiky. Úplný výpočet porúch ABR presahuje účel a záber tohto príspevku.

Metabolická acidóza

Metabolická acidóza (MAC) je acidobázická porucha s typickým nálezom nízkeho pH a $[\text{HCO}_3^-]$ a v rámci kompenzačnej odpovede aj so zníženým pCO_2 . Najčastejšie príčiny MAC sumarizuje *tab. 1*. Ak nastane nadbytok H^+ v ECT, nastupuje jeho neutralizácia tlmivými systémami. Nastofuje sa nová rovnováha s menším poklesom

pH, ale za cenu zníženia $[\text{HCO}_3^-]$, ktorý sa spotreboval v puľrovacom procese. Ak je MAC vyvolaná obličkovou alebo mimoobličkovou (z GIT- hnačky) stratou HCO_3^- , pokles $[\text{HCO}_3^-]$ v ECT je menej dramatický, zriedka pod 15 mmol/L.

Po okamžitej, ale rozsahom limitovanej reakcii tlmivých systémov nastupuje v priebehu desiatok minút trvania MAC kompenzačná **respiračná odpoveď** vo forme hyperventilácie (tzv. Kussmaulovo dýchanie), ktoré zníži pCO_2 s cieľom normalizovať pH. Hyperventilácia pri MAC však nikdy neupraví pH na normálne hodnoty. **Korekciu** metabolickej acidózy dokončia nakoniec obličky zvýšenou exkréciou H^+ , t. j. tvorbou kyslého moču ($\text{pH} < 5$).

Na základe hodnoty aniónovej medzery (AG) rozoznávame dva typy MAC.

Tabuľka 1: PRÍČINY METABOLICKEJ ACIDÓZY

Mechanizmus	Príklad	Zdroj poruchy
Zvýšená tvorba H^+ prevyšujúca exkretčnú kapacitu organizmu	Ketoacidóza – diabetická, alkoholická, hladovanie	Ketolátky – acetoctová a β -OH-maslová kyselina
	Laktátová acidóza – hypoxia, šok, zlyhanie pečene, obličiek, lieky, vrodené metabolické choroby	Kyselina mliečna
	Intoxikácie	Etanol, metanol, etylénglykol, salicyláty
Znížená exkrécia H^+	Akútne/chronické zlyhanie obličiek Distálna RTA (renálna tubulová acidóza)	Akumulácia H^+
Straty HCO_3^-	GI: ťažké hnačky, pankreatická fistula	Straty alkalickéj črevnej tekutiny
	Renálne: proximálna RTA, inhibítory karboanhydrázy, uretero-enterostómia	Znížená reabsorpcia a regenerácia HCO_3^-
Príjem chloridov	NaCl , NH_4Cl	Prevaha Cl^- nad HCO_3^-
Expanzia ECT, hypervolémia	Dilučná MAC	Zriedenie $[\text{HCO}_3^-]$ v ECF + ↓ renálna reabsorpcia HCO_3^-

Tabuľka 2: PRÍČINY METABOLICKEJ ALKALÓZY

Príčina	Príklad	Mechanizmus
a) MAL s deficitom chloridov (Cl^- rezpozívne)		$\text{U-Cl} < 20 \text{ mmol/L}$
GI straty H^+ + chloridov	Žalúdočná šťava (vracanie, odsávanie) Črevná šťava – proťahované hnačky so stratou Cl^- (chloridorea)	Straty H^+ bez HCO_3^-
Renálne straty chloridov + H^+	Kľúčkové a tiazidové diuretiká, posthyperkapnická „MAL“	Zvýšená reabsorpcia HCO_3^- , pretrvávajúca odpoveď aj po normalizácii pCO_2
Príjem alkálií	Milk-alkali syndróm, i. v. infúzie HCO_3^- , opakované transfúzie (citrát)	Veľký príjem uhličitánov, citrát sa metabolizuje na HCO_3^-
b) MAL bez deficitu chloridov (Cl^- rezistentné)		$\text{U-Cl} > 20 \text{ mmol/L}$
Renálne straty H^+	Primárny hyperaldosteronizmus, Cushingov syndróm, Bartterov, Liddleov, Gitelmanov syndróm	Zvýšená tubulárna reabsorpcia Na^+ výmenou za K^+ a H^+
c) Iné príčiny		
Straty vody	Dehydratácia, hypovolémia	Kontrakčná alkalóza
Hypoalbuminémia	Kriticky chorí pacienti, malnutícia	Strata negatívne nabitého albumínu kompenzovaná HCO_3^-

MAC so zvýšenou hodnotou AG je spôsobená nadmernou produkciou prevažne organických kyselín endogénneho (napr. ketolátky, kyselina mliečna) alebo exogénneho pôvodu (napr. produkty degradácie alkoholov). Tieto kyseliny sa hromadia v ECT, ich H^+ sa neutralizuje tlmivými systémami. HCO_3^- (spolu s aniónmi iných tlmivých systémov) sa spotrebujú počas puľrovacích reakcií a nahradia ich anióny spomínaných kyselín, ktoré spadajú do kategórie tzv. nemerateľných aniónov. Prítomnosť tohto typu MAC potvrdzujú hodnoty AG nad 20 mmol/L so 70 % pravdepodobnosťou a hodnoty AG nad 30 mmol/L so 100 % pravdepodobnosťou. Hypoalbuminémia, ktorá je častá u kriticky chorých pacientov, znižuje očakávanú hodnotu AG, pretože pokles negatívneho náboja albumínu je vykompenzovaný súčasným miernym vzostupom HCO_3^- aj Cl^- . Je možné vypočítať korigovanú hodnotu AG, ktorá by zodpovedala normálnej koncentrácii albumínu: **AG kor = AG + 2,5 × (40 – S-albumín).**

MAC s normálnou hodnotou AG sú najčastejšie spôsobené stratou HCO_3^- (napr. hnačky alebo obličkové straty pri RTA). Prítomný je kompenzačný nárast koncentrácie chloridov, ktorý udržiava elektroneutralitu v ECT a hodnota AG zostáva nezmenená. Tento typ MAC sa tiež nazýva **hyperchloremická metabolická acidóza**.

Diabetická ketoacidóza (DKA) je jednou z najčastejších MAC so zvýšeným AG. Vzniká najmä u diabetikov 1. typu, hoci aj niektoré podtypy diabetu 2. typu majú sklon ku ketoacidóze. V laboratórnom náleze je prítomná hyperglykémia (typicky do 35 mmol/L), nízke pH a $[\text{HCO}_3^-]$ (v extrémnych prípadoch $< 7,0$ a $< 5 \text{ mmol/L}$) a kompenzačná hypokapnia. Pravidelne vzniká distribučná hyperkaliémia v dôsledku acidózy. Pacient však môže mať počas predchádzajúcej osmotickej diurézy výrazné močové straty iónov vrátane K^+ , ktoré sa po začatí liečby prejavajú poklesom kaliémie (K^+ sa vracia do ICT vplyvom inzulínu aj poklesu pH). Zvýšená močovina a kreatinín sú prejavom prerénálneho zlyhávania v dôsledku hypoperfúzie obličiek pri dehydratácii (polyúria, vracanie a často aj potenie pri vyvolávajúcom horúčkovitom ochorení). Na zvýšení kreatinémie sa podieľa aj interferencia hyperglykémie a ketolátok (nešpecifické Jaffeho chromogény). Stimulácia pankreasu sa prejaví zvýšenými aktivitami amylázy a lipázy, ktoré imitujú akútnu pankreatitídu. U opakovane vracajúcich pacientov (= prejav systémovej acidózy) môže MAL maskovať MAC, o existencii ktorej informuje len zvýšená hodnota AG.

Laktátová acidóza ($\text{pH} < 7,35$ + laktát $> 5 \text{ mmol/L}$)

Kyselina mliečna (stanovujeme jej anión – laktát) vzniká ako koncový produkt anaeróbnej glykolyzy v množstve asi

20 mmol/kg/deň . Aj keď všetky tkanivá s aktívnou glykólizou sú schopné za aneróbných podmienok produkovať laktát, počas fyzickej námahy väčšina laktátu pochádza zo svalov. Zhruba polovica laktátu vstupuje do Krebsovho cyklu, zvyšok sa využije ako substrát pre glukoneogézu v pečeni (asi 80 %) a obličkách (20 %). Pri vyváženej tvorbe a hepato-renálnom mechanizme vychytávania sa hladina laktátu udržiava okolo 1 mmol/L . Keďže kyselina mliečna je silnou kyselinou, pri fyziologickom pH je úplne disociovaná. Preto tvorba laktátu je vždy spojená s ekvimolárnou tvorbou H^+ , čo vedie k MAC so zvýšeným AG. Koncentrácia laktátu nad 5 mmol/L je vždy spojená s poklesom pH.

Rozlišujeme 2 typy laktátovej acidózy:

Typ A – hypoxická, vzniká pri neadekvátnej oxygénácii tkanív:

- hypoperfúzia tkanív (šok, zastavenie srdca, lokálna hypoperfúzia) – najčastejšia príčina,
- anaeróbná svalová aktivita (šprint, generalizované kŕče),
- znížená dodávka kyslíka do tkanív, napr. závažná hypoxémia, anémia, otrava CO .

Typ B – bez prítomnosti hypoxie, v dôsledku porušenej využitia laktátu:

- pri systémových ochoreniach (pečeno-ové, renálne zlyhanie, DKA, malignity),
- lieky, toxíny (fenformín, etanol, metanol, beta-agonisty, antiretrovirotiká),

Tabuľka 3: PRÍČINY RESPIRAČNEJ ACIDÓZY

Normálna funkcia pľúc a dýchacích ciest	Abnormálna funkcia pľúc a dýchacích ciest
CNS útlm: anestetiká, predávkovanie liekmi (sedatíva, hypnotiká, opiáty), úrazy, nádory a infekcie CNS, cievne mozgové príhody	Extrapulmonálna obštrukcia dýchacích ciest: aspirácia, cudzie teleso, nádory, laryngospazmus, angioedém, stenóza
Choroby nervov/svalov: úrazy miechy, st. epilepticus, myasthenia gravis, sclerosis multiplex, poliomyelitída, jedy (currare)	Intrapulmonálna obštrukcia dýchacích ciest: astma, bronchospazmus, bronchiolitída, CHOPD, emfyzém
Mechanické poruchy ventilácie: úrazy hrudníka, pneumotorax, kyfaskolióza, obezita	Porušená alveolárna difúzia: ARDS, pľúcny edém, fibróza pľúc
Iatrogénne: zlá poloha endotracheálnej kanyly, bronchoskopia, umelá ventilácia	Znížená pľúcna perfúzia: zastavenie srdca, obehové zlyhanie, tromboembólia



- vrodené poruchy organizmu (rôzne enzýmové defekty, vždy je prítomná mitochondriálna dysfunkcia).

Metabolická alkalóza

Metabolická alkalóza (MAL) je porucha ABR charakterizovaná pH nad 7,46 a zvýšenou koncentráciou HCO_3^- . MAL spôsobujú nasledujúce mechanizmy:

- straty H^+ z ECT (renálne, extrarenálne),
- presun H^+ do ICT,
- zvýšený príjem alkálií (p. o., i. v.),
- zvýšená obličková reabsorpcia HCO_3^- .

Respiračnú kompenzáciu MAL predstavuje alveolárna hypoventilácia so zvýšením pCO_2 . Jej účinnosť je však obmedzená pre súčasný pokles pO_2 – hypoxémiu, ktorá stimuluje dýchacie centrum. Hraničná hodnota pCO_2 pri kompenzácii je okolo 8 kPa.

Zdravé **obličky** dokážu **korigovať MAL** veľmi rýchlo, pri zvýšenej koncentrácii HCO_3^- v krvi vylúčia tento prebytok do moču (alkalický moč). MAL pretrváva, ak je prítomný ďalší faktor, ktorý obličkám bráni vo vylučovaní prebytočných zásad, najčastejšie je to:

- hypovolémia (často spojená s poklesom GF a sekundárnym hyperaldosteronizmom),
- hypokaliémia,
- hypochloridémia.

Z hľadiska manažmentu liečby sa MAL rozdeľujú na (tab. 2):

1. MAL s deficitom Cl^- – vzniká u hypovolémických pacientov s nízkym efektívnym cirkulujúcim objemom, ktorí dobre reagujú na doplnenie objemu ECT roztokmi

Tabuľka 4: PRÍČINY RESPIRAČNEJ ALKALÓZY

Centrálna (cez dýchacie centrum)	Plúcna (cez plúcne receptory)
- Úrazy hlavy - Cievna mozgová príhoda - Úzkosť, bolesť – hyperventilačný syndróm - Lieky: analeptiká, salicyláty - Endogénne látky (progesterón – gravidita, cytokíny – sepsa, toxíny – zlyhanie pečene)	- Hypoxémia (cez periférne chemoreceptory) - Plúcna embólia - Pneumónia - Astma - Plúcny edém

s obsahom chloridov. Koncentrácia Cl^- v moči < 20 mmol/L je známkou deplécie chloridov v organizme.

2. MAL bez deficitu Cl^- – vzniká dôsledkom renálnych strát H^+ , často pri nadmernej produkcii mineralokortikoidov. Pacienti sú zvyčajne normovolemickí, s hypertenziou (primárny hyperaldosteronizmus) alebo bez nej (získané alebo vrodené tubulové poruchy). Koncentrácia chloridov v sére klesá v dôsledku udržiavania elektroneutrality pri zvýšenej koncentrácii HCO_3^- ; nie je známkou znížených telesných zásob. Podanie chloridov preto MAL nerieši, dôležitejšia je úprava hypokaliémie alebo liečba hyperaldosteronizmu.

Respiračná acidóza (RAC)

RAC je spôsobená zníženým odstraňovaním CO_2 pľúcami, pre hypoventiláciu pľúcneho, neurologického alebo mechanického (svaly, kosti) pôvodu. Inou možnou príčinou sú porucha distribúcie plynov pri dýchaní, znížená alveolárna výmena plynov, zvýšený obsah CO_2 vo vdychovanom vzduchu alebo zriedkavo zvýšená produkcia CO_2 (tab. 3).

Odpoveď **tlmivých systémov** na zmenu pH nastáva v minútach. Ak RAC pretrváva dlhšie, lebo jej príčina nebola odstránená alebo liečená, nastupuje **kompensačná odpoveď obličiek**, ktorá v priebehu 3 – 4 dní obnoví takmer normálne pH nasledujúcimi mechanizmami:

1. exkrécia H^+ (kyslý moč) – zvýši sa syntéza a vylučovanie amoniaku s následnou tvorbou HCO_3^- v zbernom kanáliku,
2. zvýšená reabsorpcia HCO_3^- v proximálnom tubule, paralelne s tým dochádza k zvýšeným stratám Cl^- močom.

Pacienti s **chronickou kompenzovanou RAC** majú hodnoty pH mierne znížené alebo normálne, zvýšený pCO_2 a kompenzačne zvýšenú $[\text{HCO}_3^-]$. Koncentrácia HCO_3^- sa

pri maximálnej kompenzácií môže zvýšiť až na viac ako 45 mmol/L. Po ustálení novej rovnováhy sa obličkové pochody (t. j. retencia HCO_3^- a exkrécia H^+) vrátia k normálu. Chronická RAC je dobre tolerovaná, pokiaľ ju nesprievádza hypoxémia. Definitívna **korekcia RAC** vyžaduje obnovu adekvátnej výmeny plynov v pľúcach, často pomocou umelej pľúcnej ventilácie. Rýchla normalizácia pCO_2 vedie k posthyperkapnickej MAL, ktorá niekedy pretrváva dlhšie najmä pre deficit chloridov (ešte zhoršovaný diuretikami a obmedzením soli v diéte).

Respiračná alkalóza (RAL)

RAL je porucha ABR vznikajúca v dôsledku pľúcnej hyperventilácie, ktorá vedie k zvýšenej eliminácii CO_2 a následnému zvýšeniu pH. Zoznam najčastejších príčin RAL je uvedený v tab. 4. Po úvodnej odpovedi intracelulárnych nehydrogénuhlíčanových tlmivých systémov, ktoré poskytujú H^+ potrebný na normalizáciu pH ($\text{HBuf} \rightarrow \text{H}^+ + \text{Buf}^-$), nasleduje kompenzačná odpoveď obličiek vo forme vylučovania HCO_3^- a retencie H^+ . Nový rovnovážny stav s takmer normálnym pH a nízkou $[\text{HCO}_3^-]$ vzniká až v priebehu niekoľkých dní. Renálna odpoveď na RAL však nie je taká účinná ako v prípade RAC, ani pri ťažkej RAL neklesá $[\text{HCO}_3^-]$ pod 12 – 14 mmol/L.

RAL, najmä akútna, môže byť výraznejšia ako MAL a vedie k iónovým presunom medzi ICT a ECT. Vzniká hypokaliémia, hypofosfatémia (z aktivácie fosfofruktokinázy), pokles ionizovaného vápnika a horčička.

Zhrnutie

Metabolické poruchy ABR sú spôsobené zmenami v obsahu (koncentracie) kyslých a alkalických látok, ktoré znižujú pH. Bez ohľadu na príčinu, pri MAC je vždy prítomný pokles $[\text{HCO}_3^-]$ a analogicky pri MAL zvýšenie $[\text{HCO}_3^-]$ v krvi. MAC vzniká v zásade z troch príčin – akumulácia kyselín (zvýšený AG), straty HCO_3^- (hyperchloremická MAC s normálnym AG) a zriedenie tlmivých systémov (dilučná MAC). Respiračné poruchy ABR bývajú akútne (bez prítomnej kompenzačnej zmeny v koncentrácii HCO_3^-) alebo chronické, ktoré mávajú výrazné zmeny v koncentrácii HCO_3^- aj Cl^- . Dve aj viacero jednoduchých porúch ABR sa môže vyskytovať súčasne. Ich vplyv na výsledné pH môže byť protichodný alebo súbežný. V diagnostike porúch ABR a monitorovaní ich liečby majú laboratórne nálezy nezastupiteľnú úlohu, vždy sa však musia interpretovať v kontexte klinického nálezu a aplikovanej liečby.

Literatúra

1. Kishen R, et al. Facing acid-base disorders in the third millennium – the Stewart approach revisited Int J Nephrol and Renovasc Dis 2014;7 209–217.
2. Kellum JA. Disorders of acid-base balance. Crit Care Med. 2007; 35(11):2630–2636.
3. Koeppen BM. The kidney and acid-base regulation, Adv Physiol Educ 33: 275–281, 2009.
4. <https://emedicine.medscape.com/article/2058760-overview#a2>

Podstata ochorenia CML

VYPRACOVALA

Mgr. Martina Krajčíková
laboratórny diagnostik
Medirex, a.s.

Chronická myelocytová leukémia (CML) je malígne ochorenie vyvolané myeloproliferačnou klonálnou expanziou hematopoetickej kmeňovej bunky. Incidencia CML je 1 – 2 prípady na 100 000 dospelých, čo predstavuje 15 % zo všetkých novodiagnostikovaných leukémií. U detí sa vyskytuje vzácne, približne jeden prípad na 1 000 000 obyvateľov.

Typickým cytogenetickým nálezom je philadelphský chromozóm (Ph chromozóm), ktorý je dôsledkom recipročnej translokácie medzi chromozómami 9 a 22 t(9;22) (q34;q11). Pri nej vzniká fúzny gén *BCR/ABL* (obr. 1) kódujúci chimérický proteín s konštitutívne zvýšenou tyrozínkinázovou aktivitou (TK) a kľúčovým podielom na leukemogénéze.

Ako prví opísali Ph chromozóm cytogenetici Peter Nowell a David Hungerford v roku 1960 vo Philadelphii, no až v roku 1973 Janet Rowleyová pomocou pruhovacej techniky určila, že Ph chromozóm je výsledkom recipročnej translokácie medzi chromozómami 9 a 22. V roku 1983 bolo objasnené, že do translokácie je zapojený protoonkogén *ABL* lokalizovaný na chromozóme 9. Partnerský gén, ktorý vstupuje do translokácie na chromozóme 22, bol určený neskôr a bol označený ako „breakpoint cluster region“ (*BCR*). Pri translokácii dochádza k spojeniu *BCR* a *ABL* génov za vzniku nového fúzneho génu *BCR/ABL*, ktorý kóduje informáciu pre fosfoproteín p210, typický pre CML a má tyrozínkinázovú aktivitu. Tyrozínkináza fosforyluje a aktivuje proteíny signálnych dráh a výsledkom sú zvýšená proliferácia patologického klonu, porucha apoptózy a poruchy DNA reparačných mechanizmov.

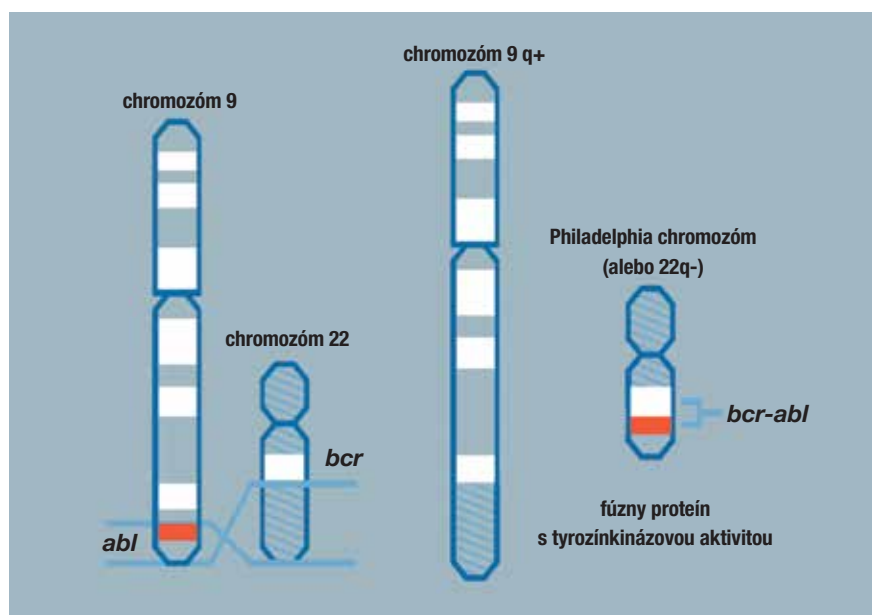
Priebeh ochorenia

Priebeh CML je charakterizovaný fázami s variabilnou dĺžkou trvania. Začína sa iniciálnou chronickou fázou s prechodom do akcelerácie (AP) a napokon je završený blastovým zvratom (BC).

Príznaky vo včasných štádiách chronickej fázy CML bývajú mierne a nešpecifické, spôsobené splenomegáliou, prípadne anémiou. V čase diagnózy je takmer 40 % pacientov bez ťažkostí. Symptomatickí pacienti uvádzajú ako príznak únavu, stratu výkonnosti, chudnutie, pocit plnosti po jedle, nechutenstvo či tlak pod ľavým rebrovým oblúkom. S postupujúcou progresiou ochorenia sa príznaky zvýrazňujú,

prograduje splenomegália a súčasne aj hepatomegália, prejavujú sa príznaky leukostázy a poruchy cirkulácie, napríklad v pľúcach a centrálnom nervovom systéme.

Neliečená CML v chronickej fáze prechádza po 3 – 5 rokoch do akcelerovanej fázy. V nej výrazná splenomegália spôsobuje útlakom okolitých orgánov dyspeptické ťažkosti a bolesti nad ľavým rebrovým oblúkom. CML sa môže prejavovať aj extramedulárnym postihnutím ktoréhokoľvek orgánu, čo môže byť prvou známku blastovej fázy CML, ktorá svojou manifestáciou pripomína akútnu leukémiu. Blastový zvrát je terminálnym štádiom a zväčša trvá niekoľko málo mesiacov.



Obr. 1: Schematické znázornenie t(9;22)(q34;q11) a fúzie génov *BCR/ABL*.

Diagnostika CML

Laboratórne vyšetrenie

K základným vyšetreniam pri diagnostike CML patria krvný obraz a diferenciálny rozpočet bielych krviniek v nátere periférnej krvi. Počet leukocytov v čase stanovenia diagnózy dosahuje hodnoty medzi $20 \text{ až } 500 \times 10^9/\text{l}$. V rozpočte prevažujú neutrofilné granulocyty a sú prítomné aj ich nezrelé formy – myelocyty, metamyelocyty, promyelocyty a blasty. V chronickej fáze blasty nepresahujú 10 %, v blastovej fáze je blastov viac ako 20 %. Pravidelným nálezom v periférnej krvi je zvýšený počet bazofilných a eozinofilných granulocytov vrátane nezrelých foriem.

Na stanovenie diagnózy CML je dôležité aj cytologické vyšetrenie kostnej drene (obr. 2). Celularita kostnej drene je v chronickej fáze výrazne zvýšená. Erytropoéza je redukovaná na úkor hyperplázie granulocytov a zvýšenej megakaryopoézy.

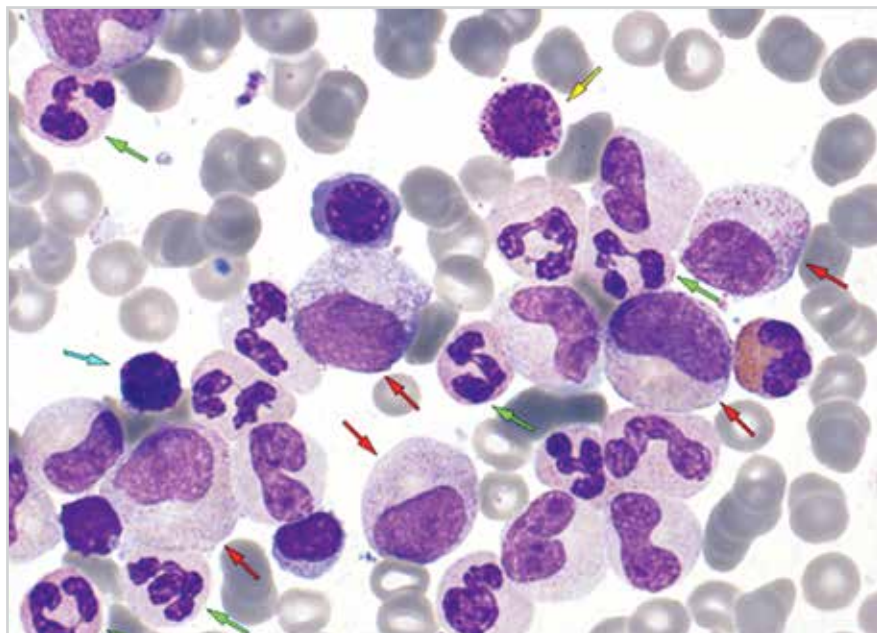
Genetické vyšetrenie

Dôkaz Ph chromozómu alebo dôkaz fúzneho génu *BCR/ABL* v aspiráte kostnej drene alebo periférnej krvi je najdôležitejšie vyšetrenie na potvrdenie diagnózy CML. Vstupné genetické vyšetrenie CML je realizované pomocou kombinácie troch metód, a to klasickej cytogenetiky, fluorescenčnej in situ hybridizácie – FISH a metódou molekulovej analýzy pomocou real time PCR.

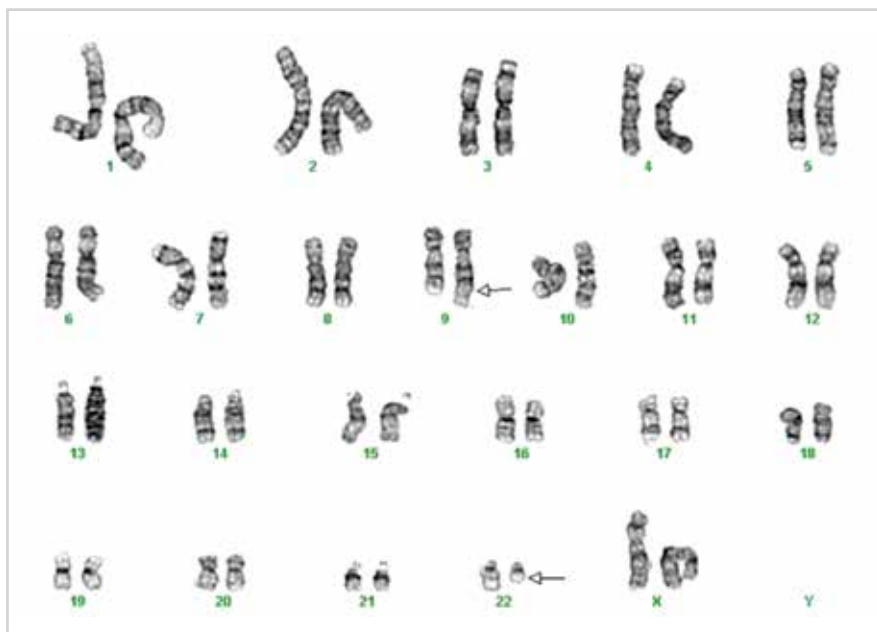
Na klasické cytogenetické vyšetrenie sa používa vzorka kostnej drene kultivovaná 24 hodín v kultivačnom médiu, neskôr farbená Wrightovým farbivom (G-banding). Na záver sú metafázy hodnotené vo svetelnom mikroskope, pričom sa štandardne hodnotí 20 metafáz.

U 95 % pacientov s CML je možné v čase diagnózy dokázať Ph chromozóm. Na jeho vzniku sa podieľa vzájomná výmena materiálu medzi dlhými ramenami chromozómov 9 a 22 (obr. 3).

Asi v 5 % prípadov CML je Ph chromozóm výsledkom tzv. variantnej translokácie, do ktorej sú okrem chromozómov 9 a 22 zahrnuté aj iné chromozómy. Delíme ich na jednoduché, keď je jeden z chromozómov 9 alebo 22 nahradený variantným a na komplexné. Tie okrem chromozómov 9 a 22 zahŕňajú aj iný chromozóm, pričom dochádza k zmene štruktúry zúčastnených chromozómov. Pacienti s variantnou translokáciou odpovedajú na liečbu



Obr. 2: Cytologický nález v kostnej dreni pri chronickej fáze CML.

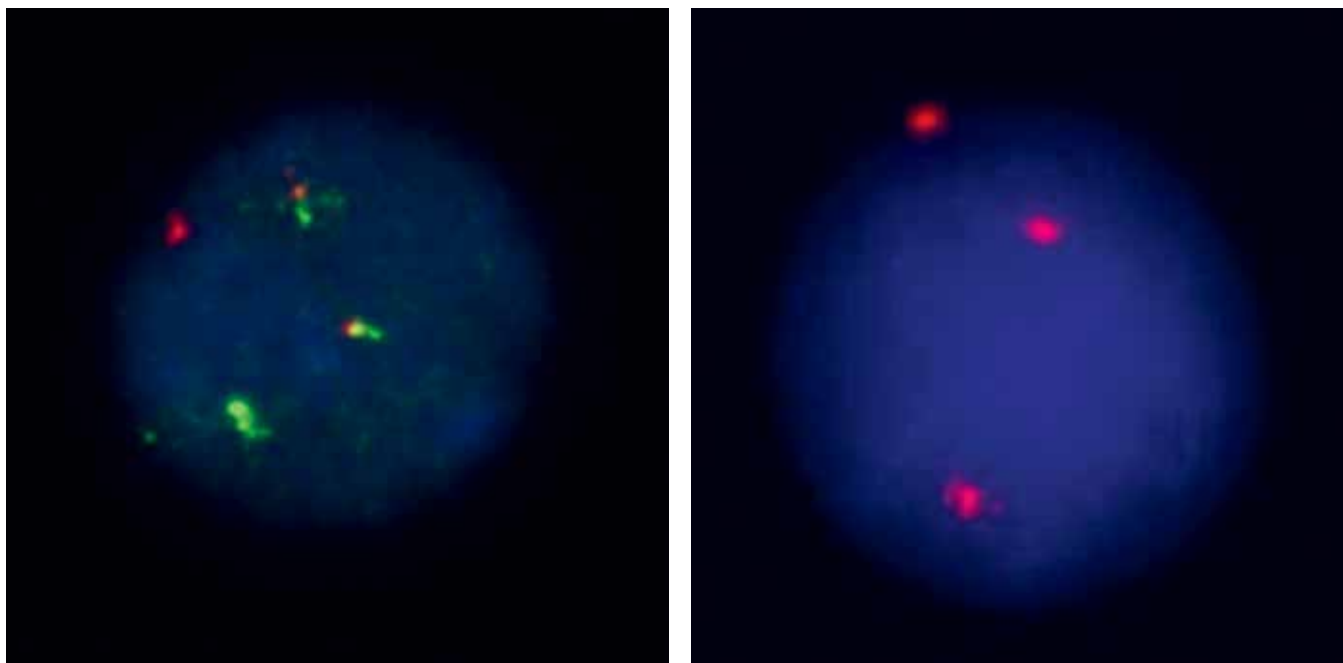


Obr. 3: G-bandovaný karyotyp znázorňujúci $t(9;22)(q34;q11)$.

rovnako ako pacienti s klasickou prestavbou $t(9;22)$.

Boli opísané vzácne prípady, keď klinický obraz ukazoval myeloprolifériáciu typu CML, ale Ph chromozóm nebol identifikovaný. Aberácie sú v tomto prípade submikroskopické a translokácie nazývame kryptické (maskované). Progresia CML

je tiež spojená s kumuláciou prídavných genetických aberácií, ktoré sa považujú za marker progresie ochorenia a môžu poukazovať na prechod do akcelerovanej alebo blastovej fázy. Najčastejšie sa pozorujú trizómia chromozómu 8 (+8), duplikácia Ph chromozómu, izochromozóm 17 i(17q), trizómia chromozómu 19 (+19), strata chromozómu Y u mužov.



Obr. 4: FISH analýza znázorňujúca $t(9;22)(q34;q11)$ (vľavo) a trizómiu chromozómu 8 (vpravo).

K metódam molekulovej cytogenetiky patrí metóda FISH (obr. 4). Hodnotenie sa vykonáva vo fluorescenčnom mikroskope, hodnotí sa 200 interfázových jadier a počet pozitívnych interfáz sa udáva v percentách. Výhodou metódy je detekcia *BCR/ABL* fúzie v prípade CML s kryptickou translokáciou, ktorá by klasickou cytogenetikou nebola detegovaná, určenie presného typu translokácie (jednoduchá, variantná, komplexná), určenie prídavného Ph alebo delécie derivovaného chromozómu 9.

Z molekulárneho hľadiska je pre CML typická prítomnosť zlomu na chromozóme 9 v oblasti q34 v géne *ABL* a na chromozóme 22 v oblasti q11 v géne *BCR* na troch miestach: M-*BCR* (major) vyskytujúca sa u väčšiny chorých, vzácnejšie sa vyskytujúce m-*BCR* (minor) alebo μ -*BCR* (mikro), ktorý je typický pre tzv. chronickú neutrofilnú leukémiu.

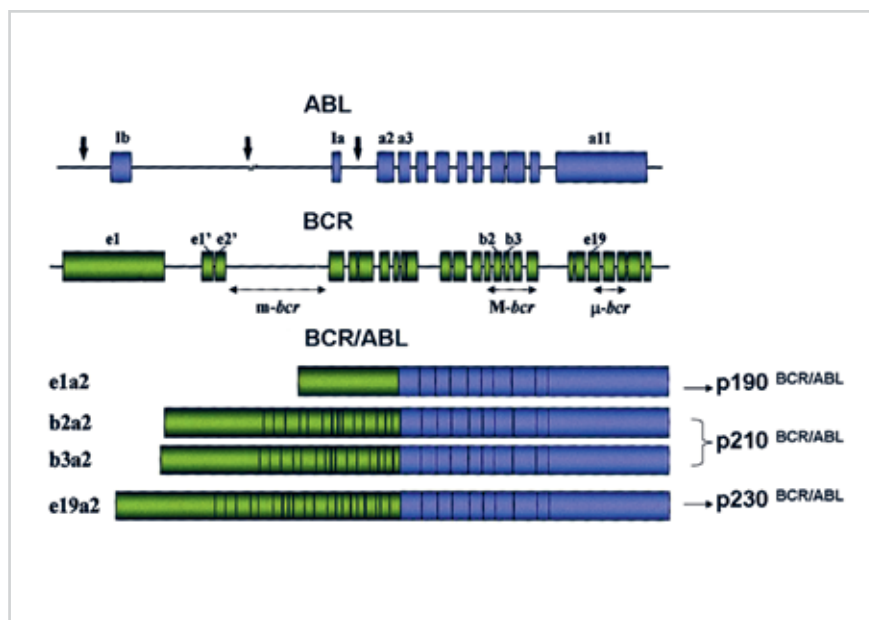
Vstupne sa materiál kostnej drene vyšetruje metódou real time PCR, ktorá umožňuje potvrdenie fúzneho génu *BCR/ABL*. Pre CML sú typické 2 typy génu *BCR/ABL* označované ako b2a2 a b3a2 (obr. 5).

Vznikajú zlomom v oblasti major génu *BCR* buď v intróne pred exómom b3, alebo v intróne za týmto exómom. V géne *ABL* dochádza vo väčšine prípadov k zlomu v intróne pred exómom a2. Produktom

takto vytvorených génov je proteín p210 vyskytujúci sa v 99 % prípadov CML. Len pri 1 % prípadov sa vyskytuje prestavba e1a2 (zlom v oblasti minor-*BCR*, proteín p190 typický pre prípady ALL).

Počas liečby sa na kontrolu prítomnosti a množstva *BCR/ABL* transkriptu vyšetruje periférna krv v 3-mesačných intervaloch

pomocou kvantitatívnej PCR. Ak je pomer $BCR/ABL/ABL \leq 0,1 \%$, pacient dosiahol veľkú molekulovú remisiu. Ak vo vzorke nie je detegovaný transkript *BCR/ABL* v dvoch nasledujúcich vzorkách, hovoríme o kompletnej molekulovej remisii. V prípade relapsu, rezistencie na liečbu a vždy pred zmenou liečby sa odporúča vyšetrenie mutácií v kinázovej doméne *BCR/ABL*.



Obr. 5: Lokalizácia zlomov na génoch *ABL* a *BCR*.

Liečba

Do 60. rokov minulého storočia bola liečba CML výhradne paliatívna. Medián celkového prežívania dosahoval 27 – 47 mesiacov a výrazne sa nelíšil od neliečených pacientov. Od cytoredukčných látok zo 70. rokov minulého storočia sa postupne prechádzalo k cielenejšej terapii. V druhej polovici 70. rokov sa u vybraných pacientov presadila alogénna transplantácia kostnej drene, ktorá je spojená s možnosťou úplného vyliečenia. Transplantácia je prístupná približne 40 % pacientom, a to z dôvodu limitujúcich faktorov, ako sú existencia vhodného darcu a jeho vek, vek pacienta, fáza a dĺžka jeho ochorenia a predchádzajúca liečba. Pravdepodobnosť úmrtia po transplantácii je 20 % – 40 %. Príčinou smrti bývajú okrem rejekcie a reakcie štetu proti príjemcovi aj bakteriálne, hubové alebo vírusové infekcie. Šanca na prežitie po transplantácii počas fázy akcelerácie je polovičná, počas blastovej fázy dokonca menšia ako 20 % oproti

pacientom transplantovaným v chronickej fáze. Pacienti, ktorí podstúpia transplantáciu do 12 mesiacov od diagnózy, majú lepšiu prognózu, takisto mladší pacienti a prognózu zlepšuje aj nižší vek darcu.

V roku 2001 prenikol do klinickej praxe prvý inhibítor tyrozínovej kinázy (TKI) imatinib mesylát (IM), ktorý predstavoval novú liečebnú modalitu. Jeho podanie v prvej línii liečby vedie u pacientov s optimálnou odpoveďou k prežitiu porovnateľnému s normálnou populáciou. IM je malá molekula, ktorá neovplyvňuje genetickú informáciu zdravej bunky ako klasické cytostatiká, ale k liečebnému pôsobeniu dochádza len v leukemických bunkách, pretože *BCR/ABL* kináza je prítomná len v nich. Jej kompletné zablokovanie pomocou IM vedie k apoptóze.

Napriek zjavnej účinnosti imatinibu dochádza u niektorých pacientov k vzniku rezistencie. Tá môže vzniknúť

rôznymi mechanizmami, no najbežnejšie sú nasledujúce dva:

- a) vznik bodových mutácií v oblasti väzby imatinibu, ktoré bránia jeho naviazaniu,
- b) amplifikácia génu *BCR/ABL* a následne množstva jeho produktu.

Riešením tohto problému môže byť použitie vyššieho množstva imatinibu, alebo použitie inhibítorov TK druhej generácie, ako sú napríklad dasatinib a nilotinib. Tie sú v súčasnosti hlavnou možnosťou liečby chorých s CML, ak zlyhala odpoveď na liečbu s IM. Dasatinib sa od imatinibu líši chemickou štruktúrou a viaže sa na rozličné konformácie *ABL* kinázovej domény. Je účinný proti väčšine mutácií navodzujúcich rezistenciu proti imatinibu. Nilotinib je analógom imatinibu a rovnako ako dasatinib je účinný proti mutáciám navodzujúcim rezistenciu proti imatinibu.

Literatúra

1. Deininger MWN, Goldman JM, Melo JV. The molecular biology of chronic myeloid leukemia, *Blood* 2000; 96(10): 3343–3356.
2. De Vita VT, Hellman S, et al. Principles and Practice of Oncology, Lippincot, Williams and Wilkins, 8th edition 2008: 2267–2278.
3. Sattler M, Griffin JD. Molecular mechanisms of transformation by the *BCR/ABL* oncogene. *Semin Hematol.*, 2003; 40:4–10.
4. Greer J, Foerster J, Rodgers G, et al. Wintrobe's Clinical Hematology, Lippincot Williams and Wilkins, 12th edition 2009:2006–2030.
5. Demitrovičová L, Mikušková E. Chronická myeloidná leukémia – nové trendy v liečbe, 5/2008, *Onkológia*.
6. Atlas of hematological cytology: <http://www.leukemia-cell.org/atlas/index.php?pg=images--myeloproliferative-neoplasms-chronic-myeloid-leukaemia-bcr-abl1-positive--chronic-phase#3>. Accessed April 10, 2019.
7. Hematology Image bank: <https://imagebank.hematology.org/image/60150/t922-karyotype>. Accessed April 10, 2019.
8. Vinhas R, Cordeiro M, Pedrosa P, Fernandes A. Current trends in molecular diagnostics of CML, *Leukemia&Lymphoma*, 58(8), 1791–1804, 2017.
9. Molica M, Massaro F, Breccia M. Diagnostic and prognostic cytogenetics of CML: an update, Expert review of molecular diagnostics, 17(11), 1001–1008, 2017.
10. Maier J, Lange T, Cross M, Wildenberger K. Optimized digital droplet PCR for *BCR/ABL*. *The journal of molecular diagnostics*, 21(1), 27–37, 2019.
11. Demitrovičová L, Copáková L, Mikušková E, Leitnerová M. Diagnostika chronickej myelocytovej leukémie, *Onkológia*, 7(2), 110–114, 2012.
12. Wolf D. My burning issues in TKI therapy and treatment-free remission in CML. *Memo*, 2018, 11(1), 31–32.
13. Hochhaus A, Larson R, Guilhot F, Radich J, Branford S, Hughes T, Baccarani M, Deininger M. Long-term outcomes of imatinib treatment for CML, *N. Engl. J. Med*, 2017;376: 917–927.
14. Jabbour E, Kantarjian H. Chronic myeloid leukemia: 2018 update on diagnosis, therapy and monitoring. *Am. J. Hematol.*, 93:442–459.
15. The molecular biology of chronic myeloid leukemia <http://www.bloodjournal.org/content/96/10/3343/tab-figures-only?sso-checked=true>. Accessed April 10, 2019.
16. Foto FISH analýzy: Archív lekárskej genetiky, Medirex, a.s.

Satelitné laboratóriá majú v našej laboratórnej diagnostike dôležité miesto

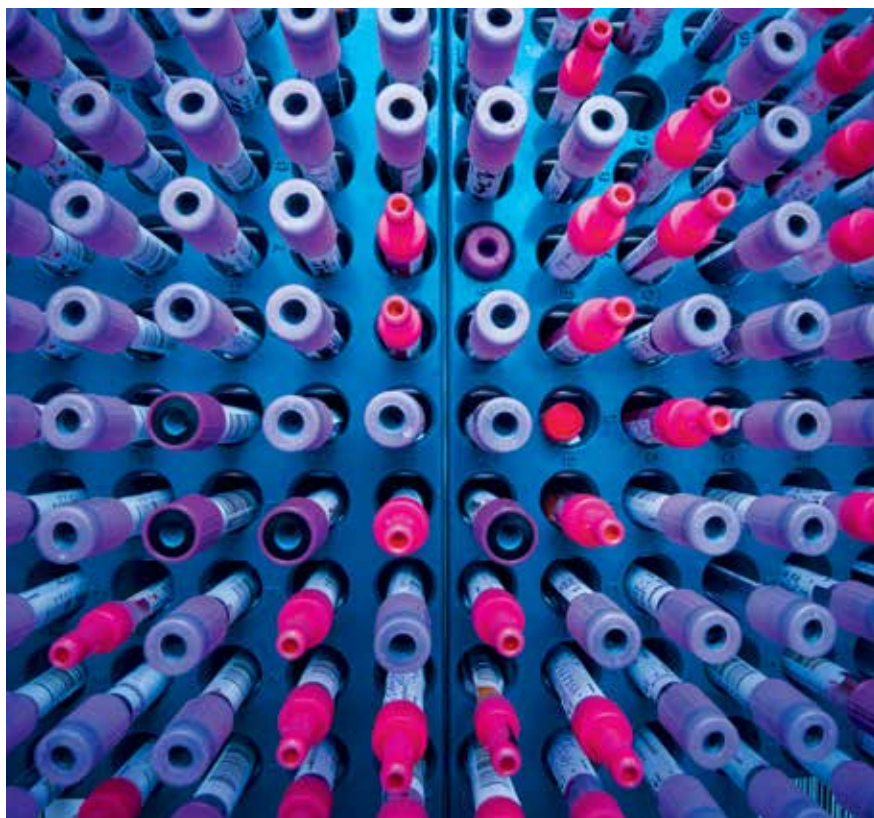
Tvoria ich nemocničné a poliklinické laboratóriá a hoci sú menšie než tri centrálné komplexy, predstavujú neoddeliteľnú súčasť laboratórnej diagnostiky, ktorá pôsobí pod spoločným firemným logom Medirex. Nemocničné laboratóriá fungujú nepretržite 24 hodín denne a poskytujú všetky naliehavé vyšetrenia, ktoré naordinujú lekári pacientom. V poliklinických laboratóriách personál zabezpečí základnú analýzu a spracuje vzorku, aby ešte v daný deň bezprostredne po príchode do centrálného laboratória mohla smerovať na vyšetrenie.

Západ, stred aj východ Slovenska – satelitné laboratóriá spoločnosti Medirex pôsobia vo viacerých mestách naprieč celou krajinou. Sú situované tak, aby boli blízko k lekárom a ich pacientom.

Nemocničné laboratóriá vyšetrujú vzorky nonstop

Do hodiny, a neraz aj skôr, je potrebný výsledok vyšetrenia, aby lekár pacientovi po úraze či s vážnou diagnózou nasadil účinnú liečbu. V ktorúkoľvek nočnú či dennú hodinu nemocničné laboratórium prijme biologický materiál a ihneď začne s jeho analýzou. Spektrum vyšetrovaných parametrov je nastavené presne na mieru konkrétnej nemocnice.

„Nemocničné laboratóriá zabezpečujú všetky tzv. statimové, čiže okamžité vyšetrenia. Napríklad krvný obraz, glukózu, ukazovatele acidobázickej rovnováhy, hemokoagulačné vyšetrenia či zápalové markery,“ vysvetľuje medicínska riaditeľka laboratórií Medirex RNDr. Elena Tibenská, PhD. Transport vzorky do centrálného laboratória by v prípade naliehavých stavov,





aké riešia nemocnice, znamenal zbytočné časové oneskorenie, dokonca by mohol mať až fatálne následky.

Nemocničné laboratóriá majú pre nemocnice a aj pre Medirex veľký význam. Fungujú 24 hodín denne a zabezpečujú vyšetrenie život ohrozujúcich parametrov a požadované analýzy poskytujú do pár desiatok minút. „Sú úžasnou podporou pre lekárov vo veľkých nemocniciach, ktorí práve riešia vážne akútne stavy pacientov, a tak im pomáhajú správne sa rozhodnúť. Je teda zrejmé, že Medirex zďaleka nie sú len centrálné laboratórne komplexy, ale významnú úlohu zohrávajú práve satelitné pracoviská, ktoré spoločne tvoria sieť laboratórií so širokým geografickým rozložením,“ poznamenáva riaditeľ laboratórnej divízie **MEDIREX GROUP** Ing. Jozef Gavlas, MSc.

Poliklinické laboratóriá sa nachádzajú v tesnej blízkosti ambulancií

Do týchto laboratórií pravidelne prinášajú biologický materiál sestričky z ambulancií. Ich personál priamo na mieste zariadi

základné vyšetrenia, ako sú CRP, močový sediment či základná biochémia a hematológia. „Všetky ostatné vzorky a žiadanky prijímajú, zapisujú do laboratórneho informačného systému a vyšetrenia sa následne zabezpečujú v centrálnom laboratóriu (CL) v Bratislave, Nitre alebo v Košiciach,“ spresňuje E. Tibenská. Ide o širokú škálu nastavbových vyšetrení, ako sú napríklad genetické, imunologické či cytologické testy.

Poliklinické laboratóriá majú významné postavenie v spracovaní biologického materiálu, pretože zariadenia celú predanalytickú fázu. V praxi to znamená, že vzorky krvi scentrifugujú, skontrolujú a požiadavky nahrajú do LIS. Na mieste urobia akútne vyšetrenia. Ostatné scentrifugované vzorky sú ihneď po dopravení do CL pripravené na analýzu. „V tejto úlohe je poliklinické laboratórium kľúčové. Jeho personál vzorky predanalyticky spracuje, okrem toho má zodpovednosť za správne nalepenie čiarových kódov na skúmavky a opravu chybné umiestnených kódov. Takisto opravujú žiadanky, ak obsahujú nejednoznačné

údaje. V opačnom prípade by sa práca CL znásobila,“ vyzdvihuje J. Gavlas.

Do CL sú vzorky navyše dopravené tak, aby v akejkoľvek vonkajšej teplote bola počas transportu dosiahnutá stabilita vzorky. Nemôže sa stať, že by bola poškodená.

Tím vodičov Medirex preváža vzorky cez deň aj v noci

Biologický materiál vodiči rozvážajú za prísnych bezpečnostných opatrení, pretože vzorky krvi by sa pri rôznych teplotách znehodnotili. Aj preto je bežné, že vodiči nosia so sebou chladiace boxy, do ktorých si umiestňujú vzorky.

Na prevoz biologického materiálu používame špeciálne upravené vozidlá. Sú vybavené transportným chladiacim boxom a mrazničkami zabudovanými v kufri auta. Teplota v nich je automaticky monitorovaná. Prevážame biologický materiál, o ktorý musí byť dobre postarané od samotného prevzatia cez prevoz až po vyšetrenie v našich laboratóriách. Aj preto dohliadame na monitoring vozidiel, aby



„Finálny výsledok vyšetrenia, ktorý odošleme lekárovi, to je len špička pyramídy. V skutočnosti ide o dokonalú súhrnu hlavných, vedľajších a podporných činností, pričom každý má v nej svoju zaslúženú časť práce. Spoločne tvoríme jeden úžasný celok, ktorý ako puzzle do seba perfektne zapadá,“ hovorí riaditeľ laboratórnej divízie **MEDIREX GROUP** Ing. Jozef Gavlas, MSc.

sme presne vedeli, kto, kam a kedy príde. Tento do detailov nastavený logistický systém zaručuje, že vzorky prichádzajú do laboratória v bezchybnom stave.

V prípade urgentných stavov dovezuť vodiči biologický materiál do laboratória expresne rýchlo s použitím výstražného majáka.

Denne v kontakte s lekármi, informácie z prvej ruky

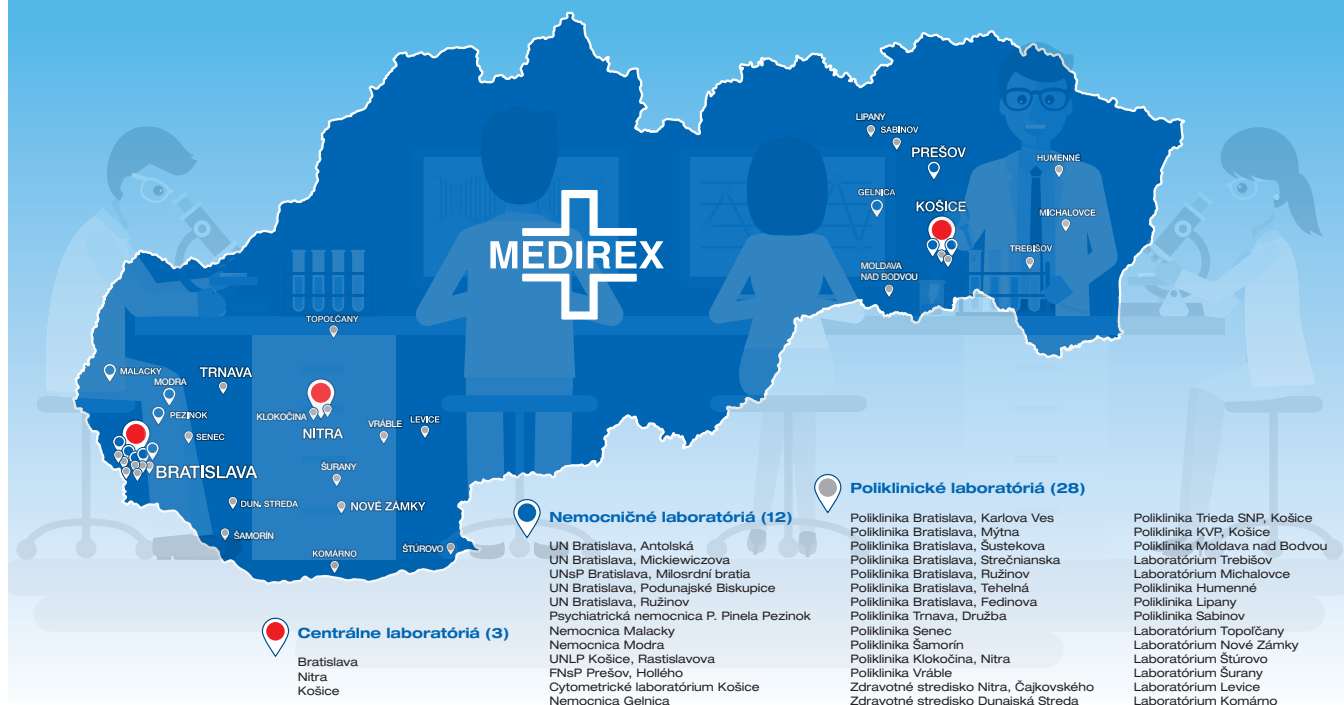
Význam satelitov spočíva tiež v pravidelnom kontakte s lekármi a ďalším zdravotníckym personálom v nemocniciach a poliklinikách. „Vďaka tomu, že je laboratórium v ich tesnej blízkosti, vieme automaticky reagovať na ich potreby a otázky. Zamestnanci laboratória nám pomáhajú sprostredkovať všetky aktuálne zmeny či novinky v laboratórnej diagnostike. Aj z tohto dôvodu je skvelé, že máme našich ľudí takpovediac v mieste diania,“ dáva do pozornosti E. Tibenská.

Napriek tomu, že satelity nedosahujú veľkosť a kapacitu centier, fungujú rovnako kvalitne, presne a spoľahlivo. „Nedisponujú síce takou robustnou technológiou ako centrálné laboratória, ale prístroje, ktoré používajú, sú takisto zlatým štandardom. Parameter nameraný v určitej hladine na veľkom prístroji v CL musí vyjsť rovnako ako na najmenšom prístroji v satelitnom pracovisku. Toto práve vyzdvihujem ako obrovskú pridanú hodnotu našich laboratórií. Tou hodnotou je kontrola kvality,“ zdôrazňuje J. Gavlas.

Navzájom sa dopĺňajú – 12 nemocničných a 28 poliklinických laboratórií spolu s tromi centrálnymi komplexmi v detailne premyslenej súhre zabezpečujú modernú laboratórnu diagnostiku, ktorá nielen na Slovensku, ale celosvetovo, patrí k špičke.

V nasledujúcom vydaní labMED-u vám predstavíme tím satelitného laboratória v Trnave.

KDE VŠADE NÁJDETE NAŠE LABORATÓRIÁ MEDIREX?



Bioptický deň priniesol ďalšie raritné prípady z praxe patológov

Bioptický deň je už tradičným vzdelávacím podujatím organizovaným **MEDIREX GROUP ACADEMY**. V poradí 8. ročník tohto kongresu sa uskutočnil vo štvrtok 21. marca 2019 v kongresovej sále MGA. Tentoraz sa na ňom prezentovalo najviac prípadov v histórii tejto konferencie. Vždy sú niečím výnimočné a ponúkajú komplexný pohľad na to, ako lekári postupovali, kým sa dopátrali k správnej diagnóze.

Nádorových ochorení neustále pribúda vo všetkých vekových skupinách a s nepriaznivými diagnózami sa patológovia stretávajú čoraz častejšie. Toto podujatie dáva priestor, aby si rozšírili obzory a podelili sa o zaujímavé skúsenosti z praxe, o ktorých je niekedy náročné zistiť viac aj v odbornej literatúre. V tohtoročnom programe bolo dovedna

14 prípadov, ktoré skúsení patológovia predstavili kolegom v publiku. Spoločne o nich diskutovali, vymieňali si názory a postrehy. Napríklad o 9-ročnej pacientke s nádorom na obličke či len o 2-týždňovom bábätku, ktorému počas prehliadky zistili netypický útvar na dasne.

Hoci okruh nádorov ostáva takmer rovnaký, patológovia majú o nich oveľa viac informácií než pred rokmi. „*K dispozícii máme nielen štandardnú diagnostiku pod svetelným mikroskopom, ale veľa nádorov si vyžaduje na potvrdenie ochorenia molekulárno-biologické vyšetrovacie metódy. Nimi sa zisťujú určité poruchy už na úrovni jednotlivých génov, respektíve ich mutácií, a to je dôležité pre onkológov, ktorí na základe toho vedia nasadiť*



primeranú liečbu,“ vysvetlil MUDr. Peter Vereš, medicínsky riaditeľ Medicytu a člen programového výboru konferencie.

Odborným garantom podujatia je spoločnosť Medicyt. Záštitu nad ním prevzala Slovenská spoločnosť patológov SLS. Bioptický deň je zaradený do kontinuálneho vzdelávania Slovenskej lekárskej komory.

CtDNA ako biomarker budúcnosti?

Biopsia tumorového tkaniva je v klinickej praxi štandardne zaužívanou diagnostickou metódou. Nádor sa však zvykne vyvíjať. Je nepredvídateľný a enormne heterogénny. Práve tieto vlastnosti predstavujú úskalia tkanivovej biopsie. Uplynulé desaťročia sa preto pozornosť onkológov upriamila hlavne na potrebu mať v čase diagnózy aktuálnu, rýchlu a reprodukovateľnú analýzu.

VYPRACOVALA

Mgr. Stela Mokryšová
laboratórny diagnostik
Medirex, a.s.

Novým prístupom je tekutá biopsia, ktorá predstavuje neinvazívny prostriedok na získanie včasných a komplexných informácií. Pri tejto metóde nenastáva možnosť rozsevu nádorových buniek trasou, ktorou prechádza punkčná ihla a nedochádza k ožarovaniu pacienta. Tekutá biopsia je totiž založená na detekcii voľne cirkulujúcej nádorovej DNA (circulating tumor DNA, ctDNA) v krvnom obehú onkologického pacienta. Ide o fragmentovanú DNA s dĺžkou približne okolo 134 – 144 bp. V našom krvnom obehú cirkuluje aj nenádorová, voľná DNA (cell free DNA, cfDNA) pochádzajúca hlavne z hematopoetických buniek. Na rozdiel od tumorovej DNA korešponduje jej dĺžka (166 bp) práve s dĺžkou DNA obtočenou okolo nukleozómu spolu s úsekom spojeným s histónom H1. Koncentrácia voľne cirkulujúcej DNA v rámci jedincov značne varíruje. Vo všeobecnosti sa dá povedať, že zdraví jedinci majú nízku hladinu cfDNA vďaka plne funkčnej DNázovej aktivite. U onkologických pacientov je aktivita daného štiepaceho enzýmu znížená, a teda dochádza ku kumulácii voľne cirkulujúcich fragmentov. Množstvo ctDNA je individuálne. Závisí od počtu, veľkosti a lokalizácie nádorových ložísk. Úlohu zohráva i štádium rakoviny, to, či je pacient liečený a ako odpovedá na liečbu.

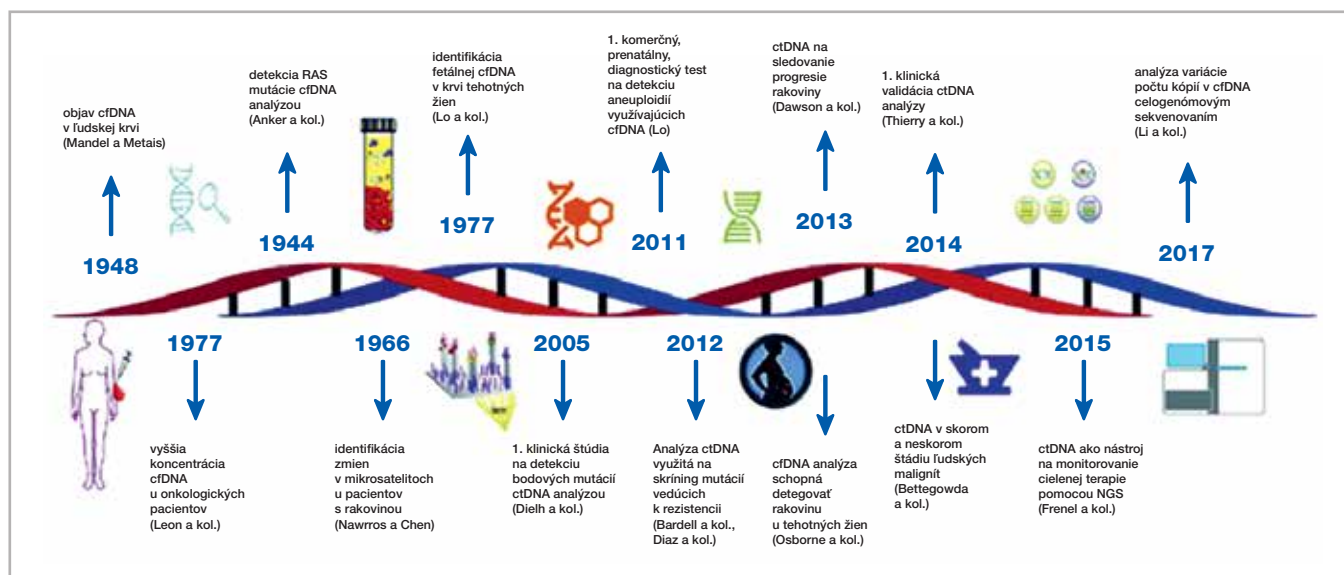
Keďže ctDNA je produkovaná nádorovými bunkami, nesie rovnaké charakteristické mutácie totožné s mutáciami primárneho nádoru. Na rozdiel od štandardnej biopsie, pri ktorej sa sekvenuje len časť nádoru,



ctDNA poskytuje nielen prehľad všetkých mutácií, ale umožňuje aj lepšie monitorovanie intratumorovej heterogenity. Tekutá biopsia založená na analýze ctDNA prináša nový pohľad na molekulárnu diagnostiku a sledovanie priebehu rakoviny. Tieto minimálne invazívne testy sú bezbolestné a opakovane realizovateľné. Poskytujú neustálu aktualizáciu genetického zloženia a mutácií nádoru, a tak odzrkadľujú nádor v reálnom čase. Analýza ctDNA môže byť užitočná v takmer každom štádiu liečby pacientov s rakovinou. Pomáha skorej detekcii ochorenia, molekulárnemu profilovaniu, monitorovaniu liečby, určuje progresiu nádoru, prognózu a pomáha pri cielenej terapii.

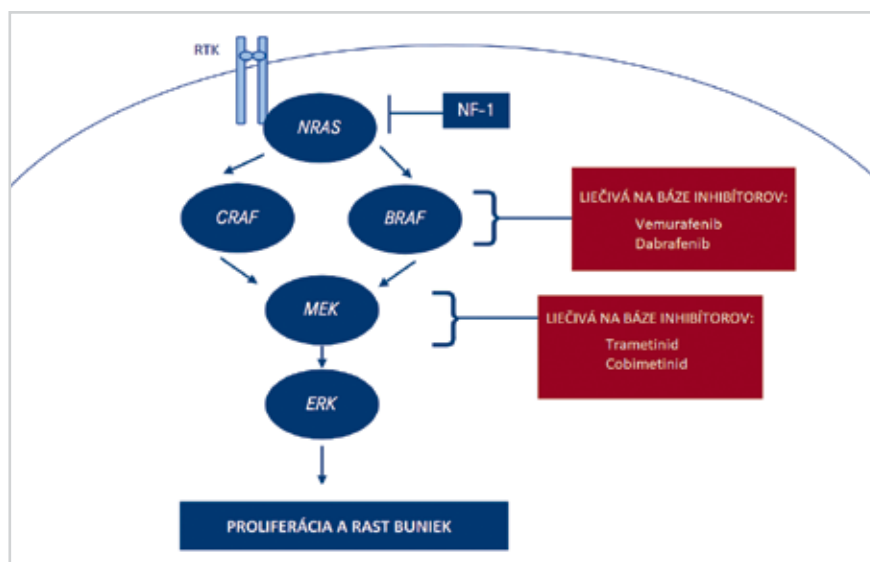
ctDNA a melanóm

Melanóm predstavuje najagresívnejšiu a najzhubnejšiu formu rakoviny kože. Tento nádor je morfológicky heterogénny a schopný veľmi rýchlo tvoriť metastázy. Jeho incidencia každoročne narastá približne o 5 %. Zodpovedá za viac ako 80 % úmrtí súvisiacich s rakovinou kože. Včasný záchyt melanómu je tým najvýraznejším faktorom prežitia. Väčšina melanómových bunkových línií obsahuje mutácie BRAF génu (50 % – 80 %) kódujúceho serín/treonín proteín kinázu. Tento enzým je kľúčovým komponentom MAPK/ERK signálnej dráhy ovplyvňujúcej bunkové delenie, diferenciáciu a proliferáciu.



Obr. 1: História tekutej biopsie a ctDNA. www.researchgate.net/figure/Timeline-of-liquid-biopsy.

BRAF patrí do triedy génov známych ako onkogény. Pri mutácii majú onkogény potenciál spôsobiť, že sa zdravé bunky stanú rakovinovými. Mutácie v tomto géne boli okrem malígneho melanómu identifikované aj pri non-Hodgkinovom lymfóme, kolorektálnom karcinóme, karcinóme štítnej žľazy, pri vlasatobunkovej leukémii a adenokarcinóme pľúc. Najčastejšie vyskytujúcou sa mutáciou BRAF génu je V600E (80 % – 90 %), pri ktorej dochádza k zameneniu adenínu tymínom na nukleotidovej pozícii 1799. Následne je v kodóne 600 kyselina glutámová (E) nahradená valínom (V). Mutácia vedie k zvýšenej kinázovej aktivite, a tým k zvýšenej signalizácii v danej kaskáde. Vzniká RAF-kináza známa aj ako inhibítor apoptózy melanómových buniek. Bunky preto nekontrolovateľne rastú a množia sa.



Obr. 2: MAPK dráha je kľúčovou signálnou dráhou pri melanóme. Cieľená terapia pozostáva z inhibítorov zameraných na BRAF a MEK. www.ajho.com.

Aktívny výskum počas posledných rokov priniesol nové poznatky o terapeutickú hodnote mutácií v BRAF géne. Cieľená liečba melanómu v súčasnosti spočíva vo využití BRAF alebo MEK inhibítorov. Detekcia BRAF mutácie z cirkulujúcej tumorovej DNA môže byť sľubnou neinvazívnou metódou využiteľnou v klinickej praxi, ktorá nám umožní včasnú diagnostikovanie tohto zákeřného ochorenia. Existencia spoľahlivého, prediktívneho biomarkera založeného na krvnom obraze nám môže pomôcť znížiť zbytočné alebo neefektívne terapie. Kvalitná diagnostika je totiž základ pre dobrú prognózu ochorenia a pre správne zvolenú stratégiu liečby.

Literatúra

- Calapre L, Warburton L, Millward M, Ziman M, Gray E (2017). Circulating tumour DNA (ctDNA) as a liquid biopsy for melanoma. *Cancer Letters*, 404:62–69.
- Wood K, Luke J (2017). The Biology and Therapeutic Approach to BRAF Mutant Cutaneous Melanoma. *JPHO*, 13(1):4–10.
- Murárová Z, Borecká D (2016). Malígne melanóm – etiopatogenéza, klinický obraz, diagnostika a manažment pacienta, *Onkológia*, 11(6): 342–347.
- Burjanivová J. Základy bunkovej a molekulovej biológie vybraných nádorových ochorení a súvisiacich laboratórnych metód. Martin, Slovakia: 2018.
- Walker AS, Gagnon R, Mazumdar J, et al. (2016). Correlation of BRAF mutation status in circulating-free DNA and tumor and association with clinical outcome across four BRAFi and MEKi clinical trials. *Clin. Cancer Res.*, 22(3):567–74.

LIQUID-BASED CYTOLÓGIA (LBC)

DÔLEŽITÁ SÚČASŤ PREVENTÍVNEJ GYNEKOLOGICKEJ PREHLIADKY

Najmodernejšie cytologické vyšetrenie na spoľahlivý
záchyt nádorových zmien buniek krčka maternice už
v ich včasných štádiách.

Liquid **B**ased **C**ytology

www.zenskeveci.com/cytologia

V laboratóriách Medicyt používame pri vyhodnocovaní cytologických preparátov ako jediní na Slovensku počítačom riadený automatický mikroskop, ktorý pracuje nepretržite 24 hodín denne a rozpozná aj tie najmenšie zmeny, ktoré by mohli ľudskému oku uniknúť. Spoľahlivý výsledok vyšetrenia tak prechádza dvojitoú kontrolou – automatického mikroskopu aj lekára cytológa.



S operátorom Klientskeho centra sa spojíte rýchlejšie

S cieľom zlepšiť naše služby prinášame lekárom novinku v službách Klientskeho centra laboratórií **MEDIREX GROUP**. Touto novinkou je **urýchlený spôsob prepojenia telefonického rozhovoru s operátorom Klientskeho centra pre zistenie potrebných informácií.**

Návod na toto rýchlejšie spojenie s operátorom Klientskeho centra je jednoduchý:

1. Zavolajte do Klientskeho centra Medirex na telefónne číslo 0800 003 030.

2. Zadajte číselný kód ihneď, bez čakania do ukončenia úvodných informácií.

Voľba 1: Pre informácie o transporte vzoriek biologického materiálu na oddelení dopravy.

Voľba 21: Pre informácie o biochemických, hematologických, imunologických a genetických vyšetreniach.

Voľba 22: Pre informácie o virologických a sérologických vyšetreniach.

Voľba 23: Pre informácie o bakteriologických, parazitologických a mykologických vyšetreniach.

3. Budete spojení s operátorom Klientskeho centra.

Veríme, že táto novinka bude pre vás prínosom.

V prípade otázok neváhajte kontaktovať našich obchodných medicínskych reprezentantov alebo kolegov v Klientskom centre.

Tím laboratórií **MEDIREX GROUP**



Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom kliešťovej encefalitídy

KLINICKÝ VÝZNAM

Kliešťová encefalitída je endemická v centrálnej a vo východnej Európe, ďalej v Rusku (vrátane sibírskej oblasti), v severnej a vo východnej časti Číny a v Japonsku.

Vyvolávateľom ochorenia je vírus kliešťovej encefalitídy (syn. TBEV – Tick-borne encephalitis virus), ktorý patrí do čeľade *Flaviviridae*. Existujú tri subtypy vírusu kliešťovej encefalitídy (KE) – európsky, sibírsky, ďalekovýchodný. Vírus KE západného typu (stredoeurópska KE) sa vyskytuje na západ od Uralu až po územie východného Francúzska.

Kliešťová encefalitída je typická nákaza s prírodným ohniskom, má výrazný sezónny výskyt od mája do októbra s vrcholom v mesiaci júl. Hlavným prenášačom vírusu je kliešť vo všetkých vývojových štádiách (larvy, nymfy, dospelé kliešte). Človek je skôr náhodným hostiteľom. Menej častý spôsob prenosu je konzumáciou surového mlieka a nepasterizovaných mliečnych výrobkov od nakazených zvierat (kozy, kravy, ovce) alebo poranení pri vyťahovaní infekčného kliešťa domácomu zvieratú.

Inkubačná doba ochorenia sa pohybuje od 2 do 28 dní (najčastejšie 7 až 14 dní). Väčšina infekcií prebieha asymptomaticky. Ak sú prítomné klinické príznaky, obvyčajne má ochorenie dvojfázový priebeh. Prvá fáza trvá v priemere 2 až 5 dní a pripomína ľahkú virózu s horúčkou, bolesťami hlavy, resp. svalov, s nechutenstvom, nevoľnosťou a vracaním. Približne po týždni pokoja (1 – 20 dní), keď sa jedinec cíti relatívne zdravý, môže u 20 až 30 % z nich nastúpiť druhá fáza s príznakmi meningitídy, encefalitídy alebo meningoencefalitídy. V ťažších prípadoch môže viesť choroba k ochrnutiu, chronickým bolestiam hlavy, vážnym poruchám vedomia, ku kóme až k úmrtiu. Letalita pre európsky subtyp je približne 1 – 2 %, závažnosť ochorenia stúpa s narastajúcim vekom človeka.

Prekonané ochorenie v mladšom veku nemusí byť zárukou celoživotnej imunity, odporúča sa za 20 – 30 rokov skontrolovať hladinu protilátok v krvi a skonzultovať situáciu s lekárom. Ak sa ochorenie prekoná v strednom a staršom veku, je predpokladaná imunita dlhodobá až doživotná.

Proti kliešťom v prírode je možné bojovať mechanicky, biologicky aj chemicky. Je však známe, že žiadny z týchto spôsobov nie je dostatočne účinný. Zdá sa, že v súčasnosti je jediným účinným protiepidemickým zásahom očkovanie.

Očkovacia schéma pozostáva v aplikácii troch injekčných dávok očkovacej látky v presne stanovených odstupoch. Podáva sa 1. dávka, o 1 – 3 mesiace 2. dávka a o 9 – 12 mesiacov 3. injekčná dávka. Ideálne je začať očkovanie už v zimnom období.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Poistovňa 25:	Poistovňa 24:	Poistovňa 27:
001; 002; 003; 004; 007; 008; 009; 010; 011; 012; 014; 015; 018; 019; 020; 025; 031; 040; 045; 048; 049; 060; 063; 104; 108; 109; 114; 145; 154; 155; 156; 163; 216; 329; 312; 331; 332; 323; 336	001; 002; 003; 004; 007; 008; 009; 010; 011; 012; 014; 015; 018; 019; 020; 025; 031; 040; 045; 048; 049; 060; 063; 104; 109; 140; 145; 154; 155; 156; 216; 329; 312; 331; 332; 336	001; 002; 003; 004; 007; 008; 009; 010; 011; 012; 014; 015; 018; 019; 020; 025; 031; 040; 045; 048; 049; 060; 063; 104; 109; 140; 145; 154; 155; 156; 216; 329; 312; 331; 332; 336

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

1 skúmavka krvi, gélková

Odber a transport vzoriek je uvedený na stránke www.laboratornadiagnostika.sk – Mikrobiológia – Sérológia – Predanalytika.

INTERFERENCIE

Interferencie v zmysle hemolýzy, lipémie a bilirubinémie výrobca diagnostickej súpravy neuvažuje.

METÓDA

Stanovenie špecifických protilátok triedy IgM a IgG metódou ELISA.

Hodnotenie testu

IgG: negatívne, hraničná hodnota, pozitívne (U/ml)

IgM: negatívne, hraničná hodnota, pozitívne (IP)

Kód vyšetrenia

Na stanovenie špecifických protilátok proti vírusu KE nie je pridelený samostatný kód; kód 4763 definuje použitú metódu.

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

Centrálne laboratórium Medirex, a.s.

VYPRACOVALI

Medirex, a.s.: **RNDr. Daniela Hučková**
vedúca oddelenia virológie, sérológie
a molekulárnej biológie, Galvaniho 17/C,
Bratislava

Medirex, a.s.: **RNDr. Katarína Kollárová**
zástupca vedúcej oddelenia virológie,
sérológie a molekulárnej biológie

KONTAKT

+421 2 20 82 99 16, daniela.huckova@medirex.sk

Bratislava 11. 4. 2019

Literatúra

1. Beauté J, Spiteri G, Warns-Petit E, Zeller H. Tick-borne encephalitis in Europe 2012 to 2016. *Eurosurveillance*, 2018;23,1800201.
2. Máderová E. Kliešťová encefalitída na Slovensku. *Via pract.*, 2005;2(1):51–54.
3. <https://www.ecdc.europa.eu/en/tick-borne-encephalitis>

Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom mumpsu

KLINICKÝ VÝZNAM

Pôvodcom ochorenia je *Mumps orthorubulavirus* patriaci do čeľade *Paramyxoviridae*. Ide o neurotropný a glandulotropný RNA vírus.

Prenos sa uskutočňuje vzdušnou cestou kvapôčkami, ale aj nepriamo kontaminovanými predmetmi. Po asi 14- až 21-dňovej inkubačnej dobe sa rozvinie manifestná, obvykle jednostranná parotitída s horúčkou. Infikovaný jedinec vylučuje vírus slinami už koncom inkubačného času, infekciozita trvá až do ustúpenia klinických príznakov.

Mumps (parotitis epidemica, zápal príušníc) je akútne, generalizované vírusové ochorenie, ktoré je charakteristické väčšinou bolestivým opuchom slinných, resp. príušných žliaz, ktoré často prechádza na podčelustné a podjazykové žľazy. Klasická forma ochorenia sa vyskytuje asi u 10 % infikovaných.

Najčastejšou komplikáciou je u dospievajúcich chlapcov a mužov orchitída alebo epididymitída. Postihnutie pohlavných žliaz u žien je zriedkavejšie. Medzi komplikácie patria aseptická meningitída, neuritída, myelitída, pankreatitída alebo myokarditída. Po odznení infekcie je zachovaná doživotná imunita.

Pri virémii u gravidných žien vírus parotitídy prechádza z matky na plod najmä v prvých troch mesiacoch gravidity. Môže vyvolať aj perzistentnú infekciu CNS s rozvojom hydrocefalu a pri jeho pretrvavaní vo vnútornom uchu môžu nastať poruchy sluchu až hluchota.

Ako profylaxia je k dispozícii očkovanie, ktoré bolo zavedené na našom území v r. 1987. V súčasnosti sa používa trivakcína (MMR – osýpky, parotitída, ružienka).

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Poistovní 25:	Poistovní 24:	Poistovní 27:
frekvencia 2× mesačne	frekvencia 2× mesačne	frekvencia 1× mesačne IgG; 2× mesačne IgM
001; 002; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 051; 331; 323	001; 002; 003; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 051; 331	001, 002, 003, 007, 008, 009, 018, 020, 025, 051, 065, 331

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

1 skúmavka krvi, gélová

Odber a transport vzoriek je uvedený na stránke www.laboratornadiagnostika.sk – Mikrobiológia – Sérológia – Predanalytika.

INTERFERENCIE

Výrazná hemolýza vzorky (> 1 000 mg/dl), lipémia (> 3 000 mg/dl triglyceridov), bilirubinémia (> 20 mg/dl).

METÓDA

Stanovenie špecifických protilátok triedy IgM a IgG metódou chemiluminiscencie.

Merací rozsah testu

IgG: 5 – 300 AU/ml (pozitívne ≥ 11 AU/ml; hraničné hodnoty: 9 – 11 AU/ml)

IgM: 0,5 – 4 IP (pozitívne ≥ 1,1 IP; hraničné hodnoty: 0,9 – 1,1 IP)

Kód vyšetrenia

4895a: anti-Parotitis vírus IgM

4895: anti-Parotitis vírus IgG

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

Centrálne laboratórium Medirex, a.s.

VYPRACOVALI

Medirex, a.s.: **RNDr. Daniela Hučková**

vedúca oddelenia virológie, sérológie
a molekulárnej biológie, Galvaniho 17/C,
Bratislava

Medirex, a.s.: **RNDr. Katarína Kollárová**

zástupca vedúcej oddelenia virológie,
sérológie a molekulárnej biológie

KONTAKT

+421 2 20 82 99 16, daniela.huckova@medirex.sk

Bratislava 11. 4. 2019

Literatúra

- Rožňovský L, Orságová I, Martinková I, Beneš Č. Epidemická parotitída – pokračujúci epidemie na východe ČR. *Pediatr. pro Praxi*, 2007;3:148–151.
- Davidkin I, Jokinen A, Paananen P, et al. Etiology of mumps-like illness in children and adolescents vaccinated for measles, mumps, and rubella. *J. Infect. Dis.*, 2005;191(5):719–723.
- <https://ecdc.europa.eu/en/mumps>

Diagnostika infekcií vyvolaných vírusom osýpok

KLINICKÝ VÝZNAM

Vírus osýpok patrí do rodu *Morbillivirus*, podčelade *Orthoparamyxovirinae* a vyvoláva infekčné ochorenie (osýpky) sprevádzané charakteristickými eflorescenciami. Vírus osýpok sa prenáša kvapôčkovou infekciou, napr. kašľom, kýchaním alebo hovorením, menej často kontaminovanými predmetmi. Vstupnými bránami sú sliznice dýchacích ciest a spojovka oka. Kontagiozita je veľmi vysoká a dosahuje takmer 100 %. K prepuknutiu choroby dochádza priemerne za 13 dní od nakazenia, človek je však infekčný už 2 – 4 dni pred mukokutánnym výsevom vyrážky a ešte 4 dni po jej ústupe. Ochorenie sa prejavuje horúčkou až 40 °C, nádchou, kašľom, zápalom spojoviek a prípadne ďalšími sprievodnými symptómami.

Komplikáciou ochorenia môže byť dlhotrvajúca horúčka, pri oslabení imunitného systému bakteriálna superinfekcia. Medzi závažné komplikácie patria encefalitída, pneumónia alebo subakútna sklerotizujúca panencefalitída (SSPE), ktorá sa naplno prejaví až niekoľko rokov po prekonaní osýpok (tie majú často len mierny charakter).

Pred zavedením pravidelného očkovania patrili osýpky k veľmi častým detským chorobám aj u nás. V roku 1969 bolo zavedené na našom území povinné očkovanie a postupne sa znižoval počet ochorení. Vzhľadom na rôzne okolnosti (skupiny odmietajúce očkovanie, vyššie riziko importovania nákazy, neúčinnosť očkovania a pod.) sa i napriek povinnému očkovaniu začali v súčasnosti osýpky u nás opäť vyskytovať.

Na základe imunologických prehľadov z r. 2019 bola najvyššia vnímavosť na infekciu vo vekovej kategórii 25 – 49 rokov. Jedinci, ktorí nemajú v zdravotnej dokumentácii záznam o dvoch dávkach očkovania, resp. osoby, ktoré sú v riziku nákazy ochorenia (napr. zdravotnícki pracovníci), by sa mali dať zaočkovať 1 dávkou očkovacej látky. Booster dávku je vhodné podať i u osôb, ktoré boli vyšetřované z epidemiologických dôvodov a u ktorých bol výsledok testu špecifických IgG proti vírusu osýpok negatívny, resp. neurčitý.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Poistovnía 25:	Poistovnía 24:	Poistovnía 27:
frekvencia 2× mesačne	frekvencia 2× mesačne	frekvencia 1× mesačne IgG; 2× mesačne IgM
IgG odbornosti: 001; 002; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 031; 051; 329; 331; 323	IgG odbornosti: 001; 002; 003; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 031; 051; 331; 004; 104	IgG odbornosti: 001, 002, 003, 004, 007, 008, 009, 018, 020, 025, 031, 051, 065, 104, 331
IgM odbornosti: 001; 002; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 051; 331; 323	IgM odbornosti: 001; 002; 003; 007; 008; 009; 018; 020; 025; 051; 331	IgM odbornosti: 001, 002, 003, 007, 008, 009, 018, 020, 025, 051, 065, 331

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

1 skúmavka krvi, gélová
Odber a transport vzoriek je uvedený na stránke
www.laboratornadiagnostika.sk – Mikrobiológia – Sérológia
– Predanalýtika.

INTERFERENCIE

Výrazná hemolýza vzorky (> 1 000 mg/dl), lipémia (> 3 000 mg/dl triglyceridov), bilirubinémia (> 20 mg/dl).

METÓDA

Stanovenie špecifických protilátok triedy IgM a IgG metódou chemiluminiscencie.

Merací rozsah testu

IgG: 5 – 300 AU/ml (pozitívne ≥ 16,5 AU/ml; hraničné hodnoty: 13,5 – 16,5 AU/ml)

IgM: 0,5 – 4 IP (pozitívne ≥ 1,1 IP; hraničné hodnoty: 0,9 – 1,1 IP)

Kód vyšetřenia

4894a: anti-Morbilli IgM

4894: anti-Morbilli IgG

DOSTUPNOSŤ VYŠETŘENIA

Centrálne laboratórium Medirex, a.s.

VYPRACOVALI

Medirex, a.s.: **RNDr. Daniela Hučková**
vedúca oddelenia virológie, sérológie
a molekulárnej biológie, Galvaniho 17/C,
Bratislava

Medirex, a.s.: **RNDr. Katarína Kollárová**
zástupca vedúcej oddelenia virológie,
sérológie a molekulárnej biológie

KONTAKT

+421 2 20 82 99 16, daniela.huckova@medirex.sk

Bratislava 11. 4. 2019

Literatúra

1. WHO-recommended standards for surveillance of selected vaccine-preventable diseases. World Health Organization 2003; WHO/V&B/03.01.
2. Tulchinsky TH, et al. Measles control in developing and developed countries: the case for a two-dose policy. Bull World Health Organ, 1993;71(1):93-103.
3. Rosenthal SR, Clements CJ. Two-dose measles vaccination schemes. Bull World Health Organ, 1993;71(3-4):421-428.
4. <https://ecdc.europa.eu/en/measles>

Kazuistika z biopthickej praxe

Lymfomatoidná papulóza

POPIS PRÍPADU

50-ročná žena, excízia ložiska z oblasti kubitálnej jamky
Klinická diagnóza: TU cutis antebrachii

VYPRACOVALA

MUDr. Irena Jobbágy Ivanová
lekár, Medicyt, s. r. o.

Úvod

Lymfomatoidná papulóza (LP) patrí do kategórie primárnych kutánnych CD30 pozitívnych lymfoproliferatívnych ochorení. Radí sa do skupiny primárnych kožných T-bunkových lymfómov s nízkym stupňom malignity. Ide o pomerne vzácne chronické rekurentné ochorenie s tvorbou papulo-nodulárnych lézií, ktoré zvyčajne po čase spontánne regredujú. Diagnostika je založená na klinickom priebehu ochorenia a histologickom vyšetrení kožných lézií. Histomorfologický obraz LP je veľmi rôznorodý, charakteristickým znakom je výskyt veľkých atypických buniek exprimujúcich CD30 antigén. V liečbe sa v súčasnosti využíva neintervenčná watch and wait stratégia.

Makroskopický nález

Na vyšetrenie zaslaná kožná excízia so svetlohnedou, ložiskovo exulcerovanou léziou s priemerom cca 10 mm.

Histologický nález

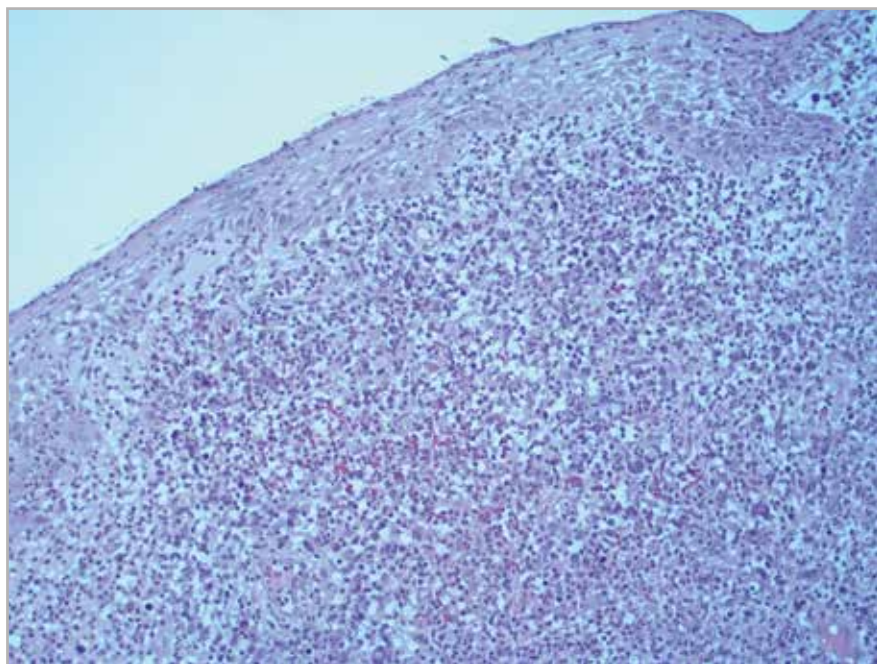
Mikroskopicky nachádzame v kóriu denzný zápalový infiltrát tvorený zmesou inflamatórných buniek charakteru neutrofilov, eozinofilov, malých lymfocytov a histiocytov. Prítomné sú prevažne disperzne rozptýlené veľké atypické blastické elementy s veľkými jadrami, nápadnými jadričkami a výraznou mitotickou aktivitou. Niektoré atypické bunky sú aj viacjadrové, histologicky podobné Hodgkinovým

alebo Reedovej-Sternbergovým bunkám. Epidermis nad infiltrátom je ložiskovo exulcerovaná, s prejavmi pseudoepiteliomatózne reaktívnej hyperplázie.

Atypické blastické elementy pri imunohistochemickom vyšetrení exprimujú CD30 antigén.

Diagnóza

Lymfomatoidná papulóza je chronické rekurentné ochorenie charakteristické tvorbou kožných lézií (papuly až papulo-noduly), ktoré po týždňoch až mesiacoch zvyčajne spontánne regredujú. Charakteristické je postihnutie kože bez výskytu ochorenia v iných extrakutánných oblastiach. Vyskytuje



Obr. 1: Lymfomatoidná papulóza – denzný zápalový infiltrát v kóriu, farbenie HE.

sa prevažne u dospelých jedincov (medián 45 rokov), častejšie u mužov, len zriedkavo postihuje deti. Lézie vznikajú spravidla na trupe a končatinách, ich počet je veľmi variabilný, kolíše od výskytu sporadických papúl až po prípady s nálezom desiatok až stovák lézií. Erupcie majú spravidla farbu okolitej kože, postupne rastú, niekedy môžu svrbieť. K ich zániku dochádza väčšinou po 3 – 12 týždňoch, papuly zvyčajne exulcerujú a zhoja sa jazvou. Dĺžka samotného ochorenia je rôznorodá, varíruje od niekoľkých mesiacov až po desaťročia.

S cieľom stanovenia diagnózy sa odporúča excízia chorobného ložiska s následným histologickým, imunohistochemickým a cytogenetickým vyšetrením.

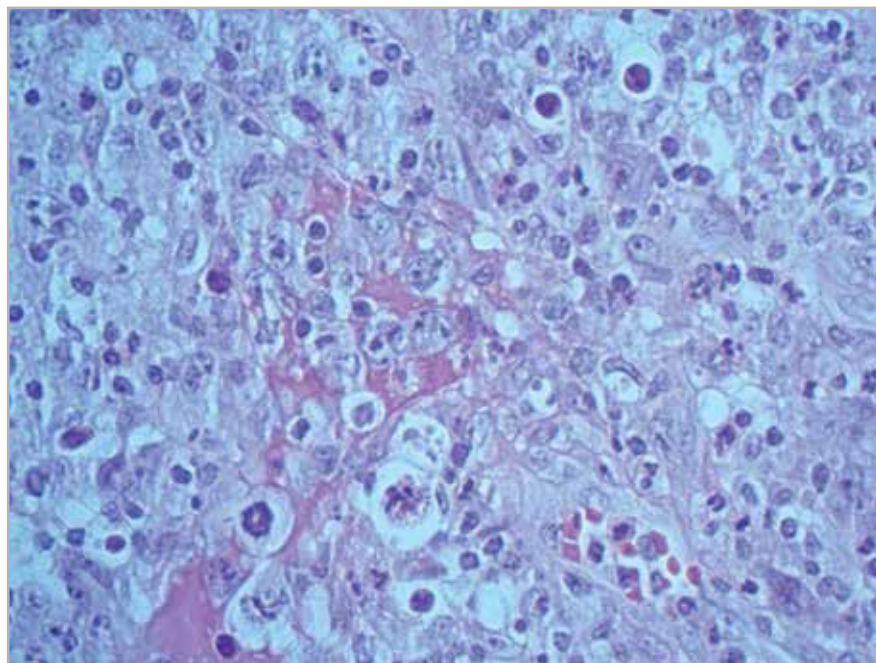
Mikroskopický nález

Mikroskopický obraz je veľmi rôznorodý, jednotlivé histologické typy LP sa môžu viac či menej vzájomne prekrývať. Typický sú prítomné veľké blastické T-bunkové elementy vyskytujúce sa buď disperzne, alebo v menších bunkových zoskupeniach. Zápalové pozadie je tvorené variabilnou zmesou inflamatórných buniek (*obr. 1* a *obr. 2*). Nezanedbateľným faktorom ovplyvňujúcim výsledný mikroskopický obraz je aj samotný vek biopsizovanej lézie. V prípade starších, jazvovito sa hojajúcich lézií môže byť pôvodný obraz prekrytý fibrózou. Doposiaľ bolo opísaných niekoľko histologických typov lymfomatoidnej papulózy.

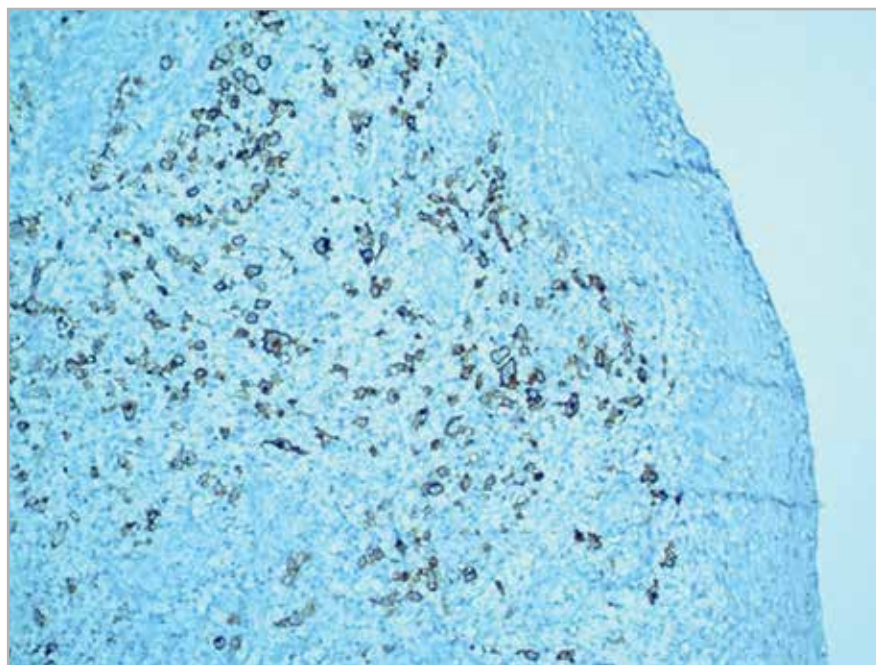
Typ A LP – najčastejšie sa vyskytujúci podtyp. Dominantne sú prítomné infiltráty s hojným zastúpením veľkých CD30+ atypických buniek (niekedy viacjadrových alebo podobných Reedovej-Sternbergovým bunkám), ktoré sa vyskytujú samostatne, eventuálne v malých zoskupeniach. Pozadie je tvorené variabilnou zmesou zápalových buniek (malé lymfocyty, neutrofile, histiocyty a eozinofily).

Typ B LP – vyskytuje sa pomerne zriedkavo (približne 5 % prípadov). Prítomné sú epidermotropické infiltráty malých atypických buniek s cerebriiformným jadrom, podobné bunkám, ktoré nachádzame pri mycosis fungoides. Na rozdiel od ostatných typov LP tieto bunky neexprimujú CD30 antigén.

Typ C LP – charakterizuje ho monotónna populácia veľkých CD30+ blastických buniek usporiadaných v zhlukoch, s relatívne malou prímiesou reaktívnych zápalových elementov.



Obr. 2: Veľké atypické a mitoticky aktívne T-lymfocyty, farbenie HE.



Obr. 3: Pozitívna imunohistochemická expresia CD30 antigénu v atypických T-lymfocytoch.

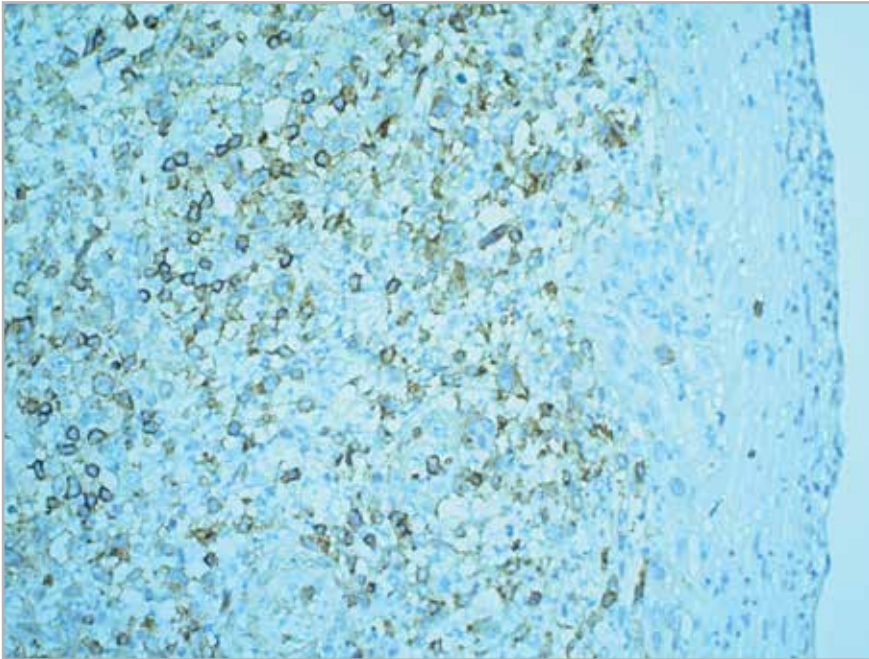
Typ D LP – prítomné sú epidermotropické infiltráty malých až stredne veľkých atypických CD8+ a CD30+ lymfoidných buniek.

Typ E LP – charakterizujú ho angiocentrické a angiodeštruktívne infiltráty malých až stredne veľkých atypických CD8+ a CD30+ lymfoidných buniek. Pacienti pri tomto type LP majú spravidla malý počet kožných

tumorov, dôsledkom poškodenia ciev sú však rýchlo vznikajúce hemorágie, rozsiahle nekrózy a ulcerácie týchto lézií.

Imunohistochemická analýza

Veľké atypické bunky pri typoch A, C, D a E LP vykazujú spravidla silnú membránovú/cytoplazmatickú expresiu antigénu CD30 (*obr. 3*). Expresia antigénu CD3 je



Obr. 4: Pozitívna imunohistochemická expresia CD4 antigénu v atypických T-lymfocytoch.

variabilná (+/-), atypické blastické elementy pri všetkých typoch LP zvyčajne exprimujú antigén CD4 (obr. 4). Pri typoch D a E atypické lymfoidné elementy exprimujú aj CD8 antigén. Pri type B LP vykazujú malé atypické cerebriformné bunky CD3 a CD4 pozitivitu, pri negatívnej expresii CD30 antigénu.

Diferenciálna diagnostika

Diferenciálna diagnostika LP je veľmi široká, mnoho iných ochorení imituje LP, či už

klinickým priebehom, alebo histologickým obrazom. Nevyhnutné je odlíšiť celé spektrum iných lymfoproliferatívnych ochorení (primárne kožné formy alebo postihnutie kože v rámci generalizácie iného primárneho ochorenia), z ktorých mnohé sú malígnymi ochoreniami s agresívnym klinickým priebehom.

Expresia CD30 antigénu je síce charakteristicky prítomná v atypických blastických T-bunkách v LP, jeho pozitivita je však

prítomná aj v mnohých iných patologických jednotkách (kožný T-bunkový lymfóm, mycosis fungoides, systémový anaplastický veľkobunkový lymfóm, Hodgkinova choroba a iné).

Jednoznačná kategorizácia ochorenia spravidla nie je možná len na podklade imunofenotypizácie a morfológieho obrazu. Na správne stanovenie diagnózy sú potrebné aj ďalšie vyšetrenia (vrátane cytogenetiky) a adekvátna klinicko-patologická korelácia.

Terapia

Vzhľadom na indolentný priebeh ochorenia a tendenciu k spontánnej regresii sa v súčasnosti preferuje predovšetkým neintervenčná watch and wait stratégia. V prípade diseminovaných lézií sa využívajú fototerapia (psoralen s UV žiarením) a nízke dávky metotrexátu. Vďaka liečbe sa však len zriedkavo dosiahne kompletná regresia, v cca 40 % prípadov nastáva relaps ochorenia po znížení dávky, resp. ukončení liečby. V prípade výskytu lézií väčších ako 2 cm sa odporúča excízia ložiska alebo rádioterapia.

Prognóza ochorenia je veľmi priaznivá, pacienti s LP však majú zvýšené riziko vzniku iných lymfoproliferatívnych ochorení (mycosis fungoides, kutánneho alebo nodálneho anaplastického veľkobunkového T-lymfómu a Hodgkinovho lymfómu). Z tohto dôvodu sa odporúča dlhodobé sledovanie pacienta.

Literatúra

1. Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Pileri SA, Stein H, Siebert R, et al. WHO Classification of Tumor of Haematopoietic and Lymphoid tissues. (Revised 4th edition). IARC: Lyon 2017; 392–395.
2. Wieser I, Won Oh Ch, Talpur R and Duvic M. Lymphomatoid Papulosis: Assessing Treatment Response and Associated Lymphomas in a Study of 180 Patients. Blood 2015; 126:1487.
3. Senff NJ, Noordijk EM, Kim YH. European Organization for Research and Treatment of cancer and International Society for Cutaneous Lymphoma consensus recommendation for management of cutaneous B-cell lymphomas. Blood 2008; 112(5): 1600–1609.
4. Zic JA. Lymphomatoid Papulosis. Medscape Reference. October 4, 2017; <https://emedicine.medscape.com/article/1098954-overview>.

Laboratóriá Medirex na známom technologickom festivale IXPO

Na najväčšom festivale na Slovensku, ktorý je oslavou technologických „vychytávk“, sme priniesli laboratórnu diagnostiku priamo medzi ľudí.

Na festival IXPO na bratislavskom Tyršovom nábreží si v dňoch 26. až 28. apríla 2019 našlo cestu množstvo ľudí. Pre vystavovateľov to bola výborná šanca ukázať, aký pokrok sa dá dosiahnuť vo svete technológií, ktoré nám dennodenne zefektívňujú prácu aj život.

Laboratóriá Medirex predstavili virtuálne laboratórium, ktoré bolo naprojektované do posledného detailu. Jeho súčasťou boli LED obrazovky, kde sme priblížili aj autentické zábery z centrálneho laboratórneho komplexu. Návštevníci sa tak mohli cítiť akoby boli v laboratóriu. Tento dojem umocňovala možnosť dať sa vyšetriť priamo na mieste festivalu. Do Petriho misky si urobili odtlačky svojich prstov a v priebehu 24 hodín mali výsledok k dispozícii na svojej e-mailovej adrese. Spolu s výsledkom dostali fotografiu svojej ruky s presným opisom, čo konkrétne laboratórni diagnostici zistili.

Na hlavnom festivalovom pódii vystúpili tiež autori TRISOMY testu – vedci Tomáš



Szemes a Gabriel Minárik. Priblížili, ako vyvinuli tento prvý slovenský prenatalný test, ktorý len zo skúmanky krvi tehotnej ženy odкрýva chromozómové poruchy plodu a umožňuje určiť pohlavie.

Na podujatí sa zúčastnilo vyše 60 vystavovateľov futuristických technológií a prišlo viac ako 15 000 návštevníkov.



ZDRAVIE PLODU NIE JE HÁDANKA

Počas starostlivosti o tehotnú ženu musia lekári i pacientka často prekonať momenty, ktoré môžu vzbudzovať obavy a narušiť tak pokojný priebeh tehotenstva. V **MEDIREX GROUP** plne chápeme potreby vás lekárov a vašich pacientok.

VYUŽITE VÝHODY NÁŠHO TRISOMY TESTU:

- vysoká spoľahlivosť
- najnižšia cena na trhu
- slovenský produkt vyvinutý slovenskými vedcami
- test vykonávaný v slovenských laboratóriách
- vyšetrenie z krvi (nie zo vzorky získanej amniocentézou)
- najrýchlejšie výsledky už do 5 dní

V PRÍPADE POZITIVITY TESTU

- komplexná genetická diagnostika
- následná genetická ambulantná starostlivosť



TRISOMY test

TRISOMY test

Downov syndróm (trizómia 21)
Edwardsov syndróm (trizómia 18)
Patauov syndróm (trizómia 13)
Pravdepodobné pohlavie plodu

350 €

5 pracovných dní

gynekológ alebo
lekársky genetik



TRISOMY test XY

TRISOMY test XY

Downov syndróm (trizómia 21)
Edwardsov syndróm (trizómia 18)
Patauov syndróm (trizómia 13)
Chromozómové pohlavie plodu
Turnerov syndróm (monozómia X)
Klinefelterov syndróm (XXY)
XYY syndróm (XYY)
XXX syndróm (XXX)

390 €

5 pracovných dní

gynekológ alebo
lekársky genetik



TRISOMY test +

TRISOMY test +

Downov syndróm (trizómia 21)
Edwardsov syndróm (trizómia 18)
Patauov syndróm (trizómia 13)
Chromozómové pohlavie plodu
Turnerov syndróm (monozómia X)
Klinefelterov syndróm (XXY)
XYY syndróm (XYY)
XXX syndróm (XXX)
DiGeorgeov syndróm (22q11)
Praderov-Williho a Angelmanov syndróm (15q11)
Cri-du-chat syndróm (5p15)
Syndróm delécie 1p36
Wolfov-Hirschhornov syndróm (4p16.3)

450 €

5 pracovných dní

lekársky genetik

Test nezisťuje všetky genetické či iné vývojové poruchy, ktoré sa môžu vyskytnúť.

* V prípade, že dodanú vzorku nebolo možné laboratórne spracovať v súlade so správnou laboratórnou praxou alebo výsledok vyšetrenia neodpovedá na diagnostickú otázku, laboratórium ponúka bezodplatné opakovanie vyšetrenia z tej istej vzorky (dodanie výsledku sa predlži z 5 na 8 pracovných dní).

Európsky kongres ECCMID 2019 v Amsterdame so slovenskými parazitológmi



VYPRACOVAL

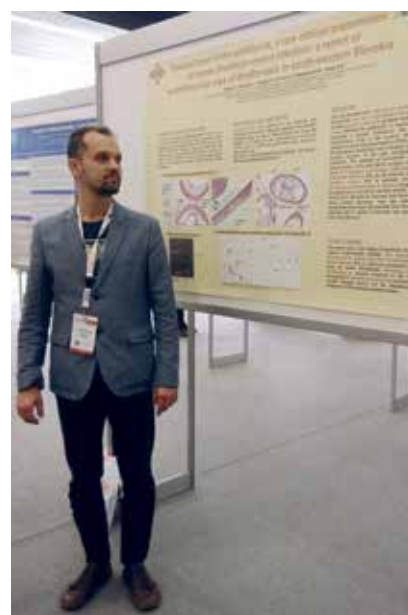
RNDr. Vojtech Boldiš, PhD.
vedúci úseku parazitológie
Medirex, a.s.

Obr. 1: Miesto konania 29. európskeho kongresu ECCMID 2019, kongresová budova „RAI“ v Amsterdame (foto: V. Boldiš).

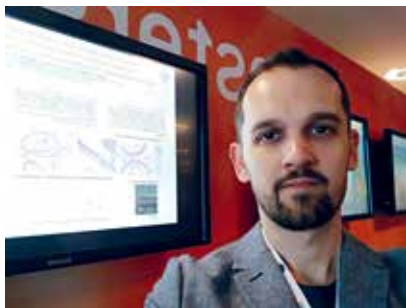
Už v poradí 29. európsky kongres klinickej mikrobiológie a infekčných chorôb ECCMID 2019 sa uskutočnil v kongresovej budove „RAI“ (obr. 1), ktorá je situovaná v centre kozmopolitného Amsterdamu. Možno povedať, že kongres mal celosvetovú a opäť rekordnú účasť, čo potvrdzuje viac ako 12 000 účastníkov pochádzajúcich z rôznych kontinentov sveta. Po prísnej revízii bolo vyselektovaných vyše 5 000 prihlásených príspevkov, ktoré boli prezentované na podujatí v rámci viacerých sekcií ako kľúčové lekczie, prednášky, postery, integrované sympóziá, edukačné semináre a stretnutia s expertmi v daných odboroch. Išlo o mnohohodňoborové stretnutie laboratórnych, klinických a vedeckých pracovníkov, ktorí sa zaoberajú infekčnými ochoreniami spôsobenými parazitickými, mykotickými, vírusovými a bakteriálnymi mikroorganizmami. Prezentované boli najnovšie poznatky v oblasti klinickej mikrobiológie a infekčných ochorení s dôrazom na aktuálne informácie

o výskyte a novinkách v laboratórnej diagnostike, v terapii a prevencii infekčných ochorení.

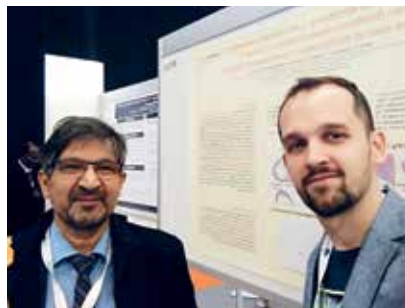
Nám sa podarilo uspieť s prácou s názvom „Pseudo-tumor of the epididymis, a rare clinical presentation of human *Dirofilaria repens* infection: a report of autochthonous case of dirofilariasis in south-western Slovakia“, ktorú pripravil kolektív autorov – RNDr. Vojtech Boldiš, PhD., prof. RNDr. František Ondriska, PhD., MUDr. Ondrej Hajdúk, RNDr. Daniela Antolová, PhD., RNDr. Martina Miterpáková, PhD., a Mgr. Simona Lipková. Išlo o skutočne veľmi ojedinelý prípad infekcie u 46-ročného muža spôsobenej parazitickým helmintom *Dirofilaria repens*, kde bolo postihnuté genitálne ústrojenstvo (nadsemenník). Humánnych dirofilarióz s takouto klinickou manifestáciou bolo doposiaľ na svete dokumentovaných len niekoľko prípadov. Po chirurgickej excízii



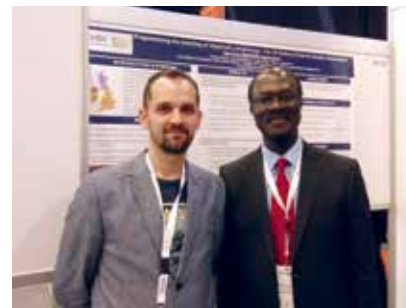
Obr. 2: V. Boldiš pri posterovej forme príspevku.



Obr. 3: V. Boldiš pri elektronickej forme príspevku.



Obr. 4: V. Boldiš počas diskusie s doc. N. Jalilim (FMED SK).



Obr. 5: V. Boldiš počas diskusie s Dr. S. Boadim (NEQAS UK).

tkaniva a príprave histologických rezov (Medicyt, s. r. o.) sme v parazitologickom laboratóriu (Medirex, a.s.) na základe mikromorfologickej identifikácie potvrdili helmint *D. repens*, ktorý bol ešte následne konfirmovaný aj pomocou PCR reakcie (Parazitologický ústav SAV). Štúdiu sme prezentovali posterovou, ako aj elektronic-kou formou na LCD paneloch (obr. 2, 3). Pri poster bol veľký záujem o informácie týkajúce sa diagnostiky tohto prípadu, diskutovali sme s Dánmi, Chorvátmi, Angličanmi, Nemcami i so Slovákmi (obr. 4, 5).

Amsterdam je jedným z najromantickejších a zároveň najliberálnejších miest v Európe. Prekrásne kanály (165 kanálov – obr. 6), svetoznáme múzeá (Rijksmuseum – obr. 7, Van Gogh Museum, múzeum atrakcií, múzeum sexu či erotiky, múzeum moderného umenia a mnoho iných), historické pamiatky či naklonené meštianske domy lákajú rok čo rok milióny turistov. Amsterdam je tiež mestom tolerancie a rôznorodosti (viac ako 178 rôznych národností), legálnej predajnej lásky a zároveň mestom, kde vás pri prechádzke počas bieleho dňa ovanie závan všade dostupných a najmä turistami s obľubou užívaných ľahkých drog. Je tu viac bicyklov ako ľudí (približne 880-tisíc bicyklov a 811-tisíc ľudí), pričom sa ročne ukradne vyše 100 000 bicyklov (ide o najviac kradnutú vec v celom meste). V Amsterdame bola v roku 1996 založená spoločnosť Booking.com, ktorá sa z malého holandského start-upu stala jednou z najväčších spoločností na online rezerváciu ubytovania na svete.

Veľká vďaka patrí vedeniu Medirex, a.s., profesorovi Františkovi Ondriskovi a celému kolektívu parazitológie, bez podpory ktorých by som sa nemohol zúčastniť na tomto skvelom podujatí.

Viac informácií o problematike nájdete v nasledujúcich odborných článkoch.



Obr. 6: Kanály, vďaka ktorým sa Amsterdam označuje aj ako Benátky severu, križujú celé mesto – na fotografii Štvrť červených svetiel (foto: V. Boldiš).



Obr. 7: Rijksmuseum – najväčšie múzeum Holandska očarí svojou širokou kolekciou zlatej éry holandského maliarstva, predovšetkým obsahuje rozsiahlu zbierku prác Rembrandta van Rijna (foto: V. Boldiš).

Literatúra

1. Boldiš V, Ondriska F, Hajdúk O, Antolová D, Miterpáková M, Lipková S. Pseudo-tumor of the epididymis, a rare clinical presentation of human *Dirofilaria repens* infection: a report of autochthonous case of dirofilariasis in south-western Slovakia. 29th European congress of Clinical microbiology and infectious diseases, Amsterdam, Holandsko, 2019; 166.
2. Boldiš V, Ondriska F, Lipková S. Kazuistiky humánnej dirofilariózy s lokalizáciou v nadsemenníku a predkolení u pacientov z juhozápadného Slovenska. LabMED 2019; 15:27–30.
3. Ondriska F, Boldiš V, Garajová M, Mrva M. Klinická parazitológia. 1. vyd. Bratislava, UK Prírodovedecká fakulta 2016; 233.
4. Ondriska F, Boldiš V, Reiterová K. Parazitológia pre všeobecných lekárov. vyd. Edičný rad pre všeobecného lekára číslo 5, Raabe, Bratislava, 2015; 116.
5. Ondriska F, Forgáč F, Hrková G, Pavlovičová G, Miterpáková M, Boldiš V. Human ocular dirofilariasis in Slovakia, a case report. Helminthologia 2014; 51: 246–249.

Zaujímavé myšlienky predniesli naši odborníci na vzdelávacích seminároch

Téma neplodnosti, ktorá je čoraz aktuálnejším problémom, odznela na odborných podujatiach v štyroch mestách východného Slovenska. Do Bardejova, Michaloviec, Popradu a Rožňavy ju gynekológom prišli prednášať kolegovia z Centra pre asistovanú reprodukciu Gyncare. Odborným garantom seminárov bola doc. MUDr. Silvia Toporcárová, PhD., MBA. Svojím prístupom k pacientkam a úspešnosťou liečby si získala mnohé šťastné páry.

Program pozostával z piatich prednášok. Boli zamerané na základný manažment neplodnosti, hlavne diagnostiky neplodnosti. Host seminára prof. MUDr. Róbert Dankovčík, PhD., MPH, predstavil publiku spôsoby vyšetrenia neplodnosti ultrazvukom.

Vďaka osobnému stretnutiu s odborníkmi z Centra pre asistovanú reprodukciu Gyncare sa prítomní dozvedeli novinky z tejto oblasti, ktorá trápi čoraz väčší počet párov.

PREDNÁŠALI SME AJ LEKÁROM PRVÉHO KONTAKTU

Praktické novinky pre lekárov prvého kontaktu boli prezentované na odbornom seminári v Košiciach. Usporiadala ho 11. apríla nezisková organizácia **MEDIREX GROUP ACADEMY** v spolupráci s laboratóriom Medirex.

Asi päťdesiat všeobecných lekárov, pediatrov a ich sestričiek si vypočulo zaujímavé prednášky o aktuálnych témach z oblasti laboratórnej diagnostiky.

Odborné semináre sú ideálnou príležitosťou stretnúť sa s kolegami z klinických



odborov, odovzdať im skúsenosti a vypočuť si ich názory či otázky. Zároveň je to šanca na ďalšie vzdelávanie a získavanie kreditov.

Prítomným sme ukázali aj nové moderné odberové centrum v Košiciach. Je súčasťou siete, ktorú Medirex prevádzkuje na

východe a západe Slovenska. Pacientom slúžia v samoplatcovskom režime. Ponúkame im v nich možnosť absolvovať vyšetrenia na vlastnú žiadosť a aj tie, ktoré sú mimo indikačných obmedzení zdravotných poisťovní.



Novela zákona o národnom zdravotníckom informačnom systéme 2. časť

VYPRACOVAL

JUDr. Denis Lulko

právnik, Medirex Servis, s. r. o.

Národná rada Slovenskej republiky schválila vládny návrh zákona, ktorým sa mení a dopĺňa zákon č. 153/2013 Z. z. o národnom zdravotníckom informačnom systéme a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov (ďalej len „**Zákon o NZIS**“) a ktorým sa menia a dopĺňajú niektoré zákony, v znení schválených pozmeňujúcich a doplňujúcich návrhov. Novela priamo ovplyvňuje znenie viacerých zákonov, ako napríklad zákon o zdravotnej starostlivosti, zákon o poskytovateľoch zdravotnej starostlivosti, zákon o zdravotných poisťovniach, zákon o rozsahu zdravotnej starostlivosti uhrádzanej na základe verejného zdravotného poistenia a zákon o liekoch.

Predmetná novela zákona nadväzuje na uvedenie elektronického zdravotníctva do praxe a s tým súvisiace aplikačné problémy a otázky. Pokračujeme 2. časťou.

Vedenie zdravotnej dokumentácie

K zmenám vo vedení zdravotnej dokumentácie predovšetkým patria špecifická úprava zapisovania vybraných zdravotných záznamov lekármi vo vybraných špecializačných odboroch a ich následné sprístupňovanie iným zdravotníckym pracovníkom z dôvodu zabezpečenia maximálnej ochrany citlivých zdravotných údajov. Podľa novej právnej úpravy lekár so špecializáciou v špecializačnom odbore

psychiatria, detská psychiatria, sexuológia alebo psychológ so špecializáciou v špecializačnom odbore klinická psychológia vytvoril v elektronickej zdravotnej knižke osoby príslušný záznam (elektronickú lekársku správu z ambulantnej alebo ústavnej zdravotnej starostlivosti), ale následne mal **možnosť takýto zdravotný záznam označiť za reštrikčný, ak by jeho sprístupnenie negatívne ovplyvnilo liečbu osoby.**

Prístup iného zdravotníckeho pracovníka k takto označenému zdravotnému záznamu je zablokovaný a nie je možné ho prelomiť ani udelením súhlasu osoby.

Reštrikčný príznak sa následne zobrazí v patientskom sumári, kde má za cieľ signalizovať inému ošetrovateľmu zdravotníckemu pracovníkovi, aby pacientovi venoval zvýšenú pozornosť. Zároveň sa umožňuje, aby na základe odôvodneného vyžiadania vykonaného prostredníctvom národného zdravotníckeho informačného systému bol reštrikčný záznam sprístupnený vybraným lekárom na presne vymedzené účely. Ide napr. o prípady posudzovania zdravotnej spôsobilosti pacienta na účely vedenia motorového vozidla, získania zbrojného preukazu, bezpečnostnej previerky a pod., alebo na účely vykonania kontrolnej činnosti. Lekárovi, ktorý záznam označil ako reštrikčný, sa ukladá povinnosť zrušiť reštrikciu záznamu, ak pominú dôvody na jeho vytvorenie.

Sprístupňovanie údajov zo zdravotnej dokumentácie a s tým súvisiace udelenie súhlasu

Novela Zákona o NZIS stanovuje nový spôsob udeľovania súhlasu osoby na prístup k údajom zo svojej elektronickej zdravotnej knižky.

Dôležitou zmenou je, že:

- osoba je po splnení podmienok oprávnená udeliť súhlas na prístup zdravotníckeho pracovníka alebo poskytovateľa zdravotnej starostlivosti k svojim údajom **nad rámec ustanovený týmto zákonom** prostredníctvom Národného portálu zdravia,
- rovnako je oprávnená po splnení zákonných podmienok udeliť súhlas na prístup k svojim údajom **aj inej osobe** (rodinný príslušník alebo akákoľvek iná osoba) uvedením dočasného identifikátora osoby.

Dávame do pozornosti, že osoba, ktorá udelila súhlas, môže svoj súhlas kedykoľvek odvolať, a to rovnakým spôsobom, ako ho udelila a **súhlas inej osoby trvá do jeho odvolania oprávnenou osobou.**

V oblasti **poskytovania údajov zdravotným poisťovníam** bola novelou doplnená možnosť príslušnej zdravotnej poisťovne osoby systematicky prístupovať k údajom

z elektronickej zdravotnej knižky osoby súvisiacim so zdravotnou starostlivosťou prostredníctvom informačného systému zdravotnej poisťovne **v rozsahu dávok určených metodickým usmernením Úradu pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou a v súlade so štandardmi zdravotníckej informatiky na účely kontroly a zefektívnenia zdravotnej starostlivosti**. Zdravotná poisťovňa týmto spôsobom **nemôže pristúpiť k žiadnym klinickým údajom osoby**, v rámci elektronizácie má však možnosť okamžite pristúpiť k údajom, ktoré sa doteraz vykazovali až na konci mesiaca.

Všeobecnému lekárovi, ktorý bol tzv. kapitujúcim lekárom osoby, zákon umožňuje prístup k údajom z elektronickej zdravotnej knižky osoby aj po zániku dohody o poskytovaní zdravotnej starostlivosti, avšak len v rozsahu tých elektronických zdravotných záznamov, ktoré vznikli do zániku platnosti tejto dohody. Lekár by mal mať aj po zániku dohody možnosť pristúpiť k záznamom osoby, napr. aj za účelom potvrdenia správneho liečebného postupu alebo na vedecké účely.

Pacientsky sumár

Zmena sa dotkne aj údajov zapisovaných do patientskeho sumára. Z medicínskych dôvodov sa predlžuje obdobie zobrazovania chorôb a celej medikácie osoby zo 6 mesiacov na **1 rok**.

Rozširuje sa rozsah údajov zapisovaných do patientskeho sumára o **údaj o reštrikcii zdravotného záznamu a o údaj o samovražedných sklonoch osoby a o jej sklonoch k agresii** (zapisovanie týchto citlivých údajov je prísne obmedzené na odbornosť lekára, pričom údaj o samovražedných sklonoch a o sklonoch k agresii je oprávnený zapísať výlučne lekár so špecializáciou v špecializačnom odbore psychiatria a detská psychiatria).

Čo sa týka **zoznamu chorôb**, ktoré sa budú zapisovať do patientskeho sumára, ako aj každú ich zmenu, ministerstvo zdravotníctva ich bude zverejňovať na svojom webovom sídle najneskôr dva mesiace pred ich účinnosťou. Ak ide o chorobu, ktorá je uvedená v tomto zozname chorôb, ktoré sa zapisujú do patientskeho sumára, zapíše sa táto choroba do patientskeho sumára automaticky na základe poskytnutej zdravotnej starostlivosti osobe. Ošetrovateľ lekárovi sa navyše dáva možnosť zapísať na základe posúdenia zdravotného stavu osoby do patientskeho sumára aj inú chorobu,

ktorá je pre konkrétneho pacienta dôležitá z hľadiska ochrany jeho života a zdravia.

Na základe problémov z aplikačnej praxe sa novelou zákona upravil rozsah osôb oprávnených na používanie elektronického preukazu pracovníka v zdravotníctve pre osobitné prípady.

Ide konkrétne o:

- osoby oprávnené vydávať audioprotektické zdravotnícke pomôcky vo výdajni audioprotektických pomôcok pri výdaji zdravotníckej pomôcky na základe preskripčného záznamu a pri vytvorení dispenzačného záznamu,
- pracovníka informačných technológií poskytovateľa zdravotnej starostlivosti (IT špecialista nemá prístup k žiadnym elektronickým záznamom osoby) povereného spravovať a kontrolovať procesy elektronickej komunikácie informačných systémov v rámci zasielania a sprístupňovania elektronických záznamov,
- administratívneho pracovníka určeného poskytovateľom zdravotnej starostlivosti poverenému vykonávať administratívne úkony súvisiace s prípravou osoby na poskytnutie zdravotnej starostlivosti (recepčné a iné osoby prvého kontaktu, ktoré vybavujú prijímanie pacientov pred poskytnutím zdravotnej starostlivosti a prístup k údajom z elektronickeho záznamu o odporúčaní lekára na špecializovanú ambulantnú starostlivosť alebo o odporúčaní ošetrojúceho lekára na prijatie do ústavnej zdravotnej starostlivosti je pre túto činnosť nevyhnutný).

Upozorňujeme na to, že tieto osoby sú tak, ako aj zdravotnícki pracovníci, povinné dodržiavať pravidlá stanovené zákonom a môžu byť za ich porušenie sankcionované v zmysle zákona.

Vzhľadom na zdĺhavý proces zavádzania elektronizácie zdravotníctva bolo zákonom stanovené prechodné obdobie pre ošetrojúceho lekára, ktorý bude mať v prechodnom období do 31. decembra 2021, teda v súlade s plánom ukončenia prevádzania občianskych preukazov s elektronickým čipom, prístup k **vybraným údajom z elektronickej zdravotnej knižky po zadaní rodného čísla osoby alebo bezvýznamového identifikačného čísla osoby**.

Tak, ako sme už načrtli aj v prvej časti, upravili sa novelou Zákona o NZIS aj viaceré zákony.

Najdôležitejšie a najrozsiahlejšie zmeny môžeme vidieť **v zákone o zdravotnej starostlivosti** (č. 576/2004 Z. z.), kde sa v súvislosti s umožnením vedenia zdravotnej dokumentácie v elektronickej podobe v elektronickej zdravotnej knižke osoby navrhuje, aby ošetrojúci zdravotnícky pracovník zaznamenal údaj o poskytnutom poučení osoby alebo o odmietnutí poučenia v príslušnom elektronickom zdravotnom zázname v elektronickej zdravotnej knižke osoby. Inými slovami, ošetrojúci zdravotnícky pracovník bude musieť dôkladne zaznamenať úkony súvisiace s informovaným súhlasom súvisiacim s poskytovanou zdravotnou starostlivosťou.

Dohody o poskytovaní zdravotnej starostlivosti

Z dôvodov vyplývajúcich z aplikačnej praxe sa novelou zákona stanovilo, že osoba môže mať v rovnakom čase uzatvorenú jednu dohodu o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti. Dohodu je možné uzatvoriť novým spôsobom, a to elektronicke prostredníctvom technického zariadenia poskytovateľa a úradného autentifikátora osoby. Informácia o vzniku dohody sa okamžite dostane prostredníctvom národného zdravotníckeho informačného systému do centrálneho registra poisťencov, ktorý vedie Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou.

V prípade nefunkčnosti informačného systému poskytovateľa alebo nefunkčnosti národného zdravotníckeho informačného systému alebo z dôvodov hodných osobitného zreteľa sa ponechala možnosť uzatvoriť dohodu o poskytovaní všeobecnej ambulantnej zdravotnej starostlivosti v listinnej podobe. V tom prípade je poskytovateľ povinný údaj o uzatvorení dohody o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti zaznamenať v elektronickej zdravotnej knižke osoby kvôli zabezpečeniu informácie v národnom zdravotníckom informačnom systéme a centrálnom registri poisťencov.

Dôležitou zmenou je nový spôsob odstúpenia od dohody o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti. Odstúpenie od dohody o poskytovaní všeobecnej zdravotnej starostlivosti bude možné, rovnako ako uzatvorenie dohody, vykonať prostredníctvom technického zariadenia

poskytovateľa, ktorému je odstúpenie adresované a úradného autentifikátora osoby. Osobe sa dáva možnosť odstúpiť od dohody aj prostredníctvom úradného autentifikátora osoby a následného zaslania notifikácie do elektronickej schránky správ poskytovateľa zriadenej zákonom č. 305/2013 Z. z. o elektronickej podobe výkonu pôsobnosti orgánov verejnej moci a o zmene a doplnení niektorých zákonov (zákon o e-Governmente). **Zároveň je ponechaná osobe možnosť odstúpenia od dohody písomnou formou.** Údaj o zániku dohody o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti je poskytovateľ povinný zaznamenať v elektronickej zdravotnej knižke osoby, čím sa tento údaj zaznamená v centrálnom registri poistencov vedenom úradom pre dohľad.

Poskytovateľ, ktorý vedie zdravotnú dokumentáciu v národnom zdravotníckom informačnom systéme, čiže záznam ukladá do elektronickej zdravotnej knižky osoby, nie je povinný viesť a uchovávať ďalšiu zdravotnú dokumentáciu, okrem prípadov, ak zákon ustanovuje, že sa vyžaduje písomná forma. Navrhovaná právna úprava pamätá aj na situácie, keď nie je možné viesť čisto elektronickú zdravotnú dokumentáciu a záznamy ukladá do elektronickej zdravotnej knižky. Či už pri nefunkčnosti informačného systému poskytovateľa, alebo nefunkčnosti národného zdravotníckeho informačného systému alebo z dôvodov hodných osobitného zreteľa je poskytovateľovi ponechaná možnosť viesť zdravotnú dokumentáciu naďalej v papierovej forme.

Zápis do elektronickej zdravotnej knižky sa vykonáva vytvorením príslušného elektronického zdravotného záznamu. Obsahové náležitosti zápisu, členenie, rozsah zapisovaných údajov, okruh oprávnených osôb, poskytovanie a prístupňovanie údajov z elektronickej zdravotnej knižky sú podrobne ustanovené v zákone č. 153/2013 Z. z. Oprava existujúceho elektronického zdravotného záznamu sa vykonáva jeho stornovaním, pričom technická bezpečnosť umožňuje, aby stornovanie záznamu mohol vykonať aj iný ako ošetrojúci zdravotnícky pracovník poskytovateľa zdravotnej starostlivosti, ktorý pôvodný elektronický zdravotný záznam vytvoril. V elektronických zdravotných záznamoch nie je možné vykonať tzv. bielenie zdravotnej dokumentácie, keďže pôvodný elektronický zdravotný záznam zostáva uložený v elektronickej zdravotnej

knižke na účely kontroly správnosti poskytnutej zdravotnej starostlivosti.

Je potrebné upozorniť, že poskytovateľ je zodpovedný za neoprávnený prístup zdravotníckeho pracovníka alebo inej osoby k údajom z elektronickej zdravotnej knižky, ako aj za neoprávnené poskytnutie údajov, pokus o prístup alebo pokus o poskytnutie údajov týmito osobami, ak k neoprávnenému prístupu, poskytnutiu údajov, pokusu o prístup alebo pokusu o poskytnutie údajov došlo prostredníctvom informačného systému poskytovateľa.

V dôsledku elektronizácie procesov pri zmene poskytovateľa všeobecnej ambulantnej starostlivosti z dôvodu odstúpenia od dohody o poskytovaní zdravotnej starostlivosti umožní novému poskytovateľovi všeobecnej ambulantnej starostlivosti prístup k elektronickej zdravotnej knižke osoby národné centrum na základe dohody o poskytovaní všeobecnej zdravotnej starostlivosti uzatvorenej s novým poskytovateľom.

Národné centrum bezodkladne znemožní poskytovateľovi prístup k elektronickej zdravotnej knižke pri:

- dočasnom pozastavení licencie na výkon samostatnej zdravotníckej praxe,
- dočasnom pozastavení povolenia na prevádzkovanie zdravotníckeho zariadenia,
- zrušení licencie na výkon samostatnej zdravotníckej praxe alebo povolenia na prevádzkovanie zdravotníckeho zariadenia.

Novelou Zákona o NZIS bol upravený aj zákon o poskytovateľoch zdravotnej starostlivosti č. 578/2004 Z. z.

Poskytovateľ je povinný oznamovať zastupovanie počas svojej neprítomnosti prostredníctvom národného zdravotníckeho informačného systému. Informácia

o zastupovaní poskytovateľa tak bude dostupnejšia širokej verejnosti, ako aj ďalším orgánom a inštitúciám napojeným na národný zdravotnícky informačný systém.

Zrušujú sa aj ďalšie povinnosti pri vedení zdravotnej dokumentácie v elektronickej zdravotnej knižke osoby, ktoré sa novou úpravou vedenia zdravotnej dokumentácie v zákone č. 576/2004 Z. z. stali nadbytočnými.

Ide o povinnosť:

- zapisovať a aktualizovať údaje osoby v patientskom sumári,
- vytvoriť bezodkladne po poskytnutí ambulantnej zdravotnej starostlivosti príslušný elektronický zdravotný záznam,
- vytvoriť bezodkladne po poskytnutí zdravotnej starostlivosti v rámci poskytovania ústavnej zdravotnej starostlivosti príslušný elektronický zdravotný záznam a neumožniť prístup k elektronickému záznamu v elektronickej knižke osobe, ktorej sa poskytuje zdravotná starostlivosť v špecializačnom odbore psychiatria alebo v špecializačnom odbore klinická psychológia, ak by jeho sprístupnenie negatívne ovplyvnilo jej liečbu.

Na základe problémov spojených s odovzdávaním zdravotnej dokumentácie po skončení výkonu povolania sa dopĺňa možnosť postihnúť fyzickú osobu alebo právnickú osobu, ak neodovzdala zdravotnú dokumentáciu lekárovi samosprávneho kraja.

Novelou Zákona o NZIS sa predlžuje účinnosť výnimky vytvorenia elektronického záznamu žiadanky na vyšetrovania spoločných vyšetrovacích a liečebných zložiek pre poskytovateľa ambulantnej zdravotnej starostlivosti na 31. decembra 2020.

Literatúra

<https://www.nrsr.sk/web/Default.aspx?sid=zakony/zakon&MasterID=6985>
<https://www.slov-lex.sk/pravne-predpisy/SK/ZZ/2004/576/20181101>
<https://www.slov-lex.sk/pravne-predpisy/SK/ZZ/2013/153/20180701>

Konferencia REFROMED ponúkla komplexný pohľad na poruchy reprodukcie

Odborníci priblížili, čo všetko sa skrýva za príčinami neplodnosti a ako je možné ich riešiť, aby sa túžba po vlastnom dieťati zmenila na skutočnosť.

Na pôde **MEDIREX GROUP ACADEMY** v Bratislave sa konferencia uskutočnila už druhýkrát. V pútavom programe vystúpili uznávaní špecialisti a na základe skúseností zo svojej praxe priblížili, kde všade možno vypátrať dôvody nemožnosti splodiť dieťa. Záber tém bol rozsiahly. „*Stretnutie odborníkov z viacerých oblastí nám umožnilo dozvedieť sa viac a vzájomne si vymeniť skúsenosti, pretože práve v prípade porúch reprodukcie je medziodborová spolupráca nevyhnutná,*“ uviedla odborná garantka podujatia a súčasne medicínska riaditeľka laboratórií Medirex RNDr. Elena Tibenská, PhD.

Úvodná časť bola zameraná na reprodukčnú imunológiu, keďže imunologických porúch plodnosti je veľa. „*Či už ide o antifosfolipidový syndróm, celiakiu, alebo iné autoimunitné ochorenie, či poruchy v bunkovej imunite. My sa v laboratóriu snažíme čo najviac z nich*

odhaliť a pomôcť tak lekárom klinikom v ich liečbe. Dá sa povedať, že z pohľadu imunitného systému je tehotenstvo veľká výzva, keďže imunitný systém musí v tele matky tolerovať plod a vytvoriť priaznivé podmienky na jeho donosenie,“ vysvetlila E. Tibenská. Ak žena odkladá tehotenstvo na neskôr, mala by rátať s tým, že jej imunita sa rokmi oslabuje, čo môže negatívne vplyvať na schopnosť otehotnieť.

Renomovaní prednášajúci naplnili celú prednáškovú sálu. Viac ako 150 ľudí v publiku si vypočulo MUDr. Katarínu Bergendiovú, PhD., z Imunovital centra, ktorá hovorila o úskaliach spätých s graviditou v pokročilom veku. Ako vplyva diabetes mellitus na otehotnenie, spresnil doc. MUDr. Peter Jackuliak, PhD., z LFUK v Bratislave. Pozoruhodná bola tiež prednáška o skrytých príčinách neplodnosti spočívajúcich v sexuálne prenosných ochoreniach, ktoré aj

s výsledkami štúdie priblížila RNDr. Zuzana Krátka z pražskej kliniky Gennet. Dovedna 16 prednášajúcich detailne rozobralo príčiny neplodnosti z gynekologického, genetického, hematologického, imunitného, urologického, gastroenterologického, ale aj z psychologického pohľadu.

„*Konferencia naplnila naše očakávania. Prednášky sa nám podarilo zostaviť tak, aby boli veľmi rôznorodé, ale súčasne zapadajúce do seba ako mozaika. Je dobré, že Medirex organizuje aj takéto otvorené konferencie, ktoré prinášajú oveľa viac informácií ako bežné kongresy v rámci jednej odbornej spoločnosti. REFROMED sa už stal tradíciou, koná sa raz ročne striedavo v Čechách a na Slovensku. Som hrdá, že zastrešujeme takúto významnú konferenciu rozsahom aj obsahom,*“ dodala E. Tibenská.

Podujatie sa uskutočnilo 7. februára 2019.



Zaujímavosti z prezentácií, ktoré odzneli na konferencii

- Neplodnosť sa definuje ako neschopnosť počať dieťa po 1 roku pravidelného nechráneného sexuálneho styku (WHO).
- Jednou z príčin nízkej pôrodnosti je **infertilita páru**.
- Mužský faktor neplodnosti v infertilnom páre predstavuje **viac ako 55 %**.
- Muži sú schopní počať dieťa do **vysokého veku**, ale s **klesajúcou pravdepodobnosťou a možnými komplikáciami**.
- Fajčiarky vyžadujú takmer dvojnásobný počet pokusov o IVF otehotnenie ako nefajčiari.
- Imunitný systém významným spôsobom ovplyvňuje fertilitu.
- Infertilita je veľké emocionálne napätie, ktoré však nesie v sebe nádej.
- **Na zachovanie populácie je potrebná minimálna pôrodnosť 2,1 dieťaťa na ženu. Na Slovensku však naposledy pôrodnosť dosahovala túto hodnotu v roku 1990, to je pred 29 rokmi. Odvtedy postupne klesá.**
- **Dnes sa úhrnná pôrodnosť na Slovensku pohybuje okolo 1,3 dieťaťa na ženu.**

Manažment Hirschsprungovej choroby z pohľadu chirurga a patológa

Druhý aprílový pondelok sa zišli na pracovnom stretnutí patológovia košického pracoviska Medicytu s chirurgmi, rádiológmi a gastroenterológmi Detskej fakultnej nemocnice Košice. Podujatie sa konalo na našej pôde, jeho cieľom bolo skĺbenie dvoch pracovísk pri diagnostike a liečbe Hirschsprungovej choroby u detí.

Hirschsprungova choroba je závažné vrodené ochorenie postihujúce hrubé črevo, ktorého príčinou je neprítomnosť gangliových nervových buniek v stene hrubého čreva. Gangliové bunky chýbajú vždy v konečníku a príľahlej časti hrubého čreva vo variabilnej dĺžke. V dôsledku neprítomnosti nervových buniek sú tieto úseky hrubého čreva zúžené a stiahnuté, čo vyvoláva rôzne problémy u takto postihnutých detí. Príznaky ochorenia sú rôzne – od chronickej zápchy cez opakované bolesti brucha až po zaostávanie v raste a vo vývoji. V závažných prípadoch môže dôjsť ku komplikáciám, ako sú napríklad život ohrozujúci zápal, prípadne až perforácia čreva.

Kľúčový význam v diagnostike Hirschsprungovej choroby má bioptické vyšetrenie vzoriek odobratých z postihnutej časti čreva. V nich patológovia zisťujú prítomnosť alebo neprítomnosť gangliových buniek. Časť čreva, ktorá neobsahuje tieto bunky, sa musí chirurgicky odstrániť. Histologické vyšetrenie vzoriek je okrem samotnej diagnózy ochorenia nevyhnuté aj pre plánovanie správnej chirurgickej liečby pacienta.

„Často sme bojovali s tým, že odobraté vzorky biopsie boli plytké a nedali sa z nich vyšetriť gangliové bunky, ktoré sa nachádzajú hlbšie v submukóznej a tiež aj vo svalovej vrstve. Takisto sme si s kolegami chirurgmi vysvetlili, že dlhšie čakanie na výsledok peroperačnej biopsie je spôsobené náročným procesom hľadania gangliových buniek vo vzorkách, ku ktorým sa musí



patológ opakovane vracat. Peroperačná biopsia má zásadný význam pri navigácii chirurga, ktorý vďaka nej vie, v akej výške má resekovat hrubé črevo (resekčný okraj musí obsahovať normálny počet gangliových buniek v črevnej stene). Niekedy je lepšie počas operácie odobrať ďalšiu vzorku z vyššej časti čreva až dovtedy, kým patológ s istotou konstatuje ich prítomnosť. To znamená, že v danej výške môže chirurg bezpečne resekovat črevo,“ konstatuje MUDr. Tomáš Torday, vedúci lekár pre biopsiu v Medicyte v Košiciach.

Diagnostika prítomnosti gangliových buniek vo vzorkách teda nasmeruje chirurgov k odhadu dĺžky postihnutej čreva, ktoré musia odstrániť. Je veľmi dôležité, aby sa potvrdila prítomnosť gangliových buniek po celom obvode horného resekčného okraja a chirurgovia vyoperovali celú postihnutú

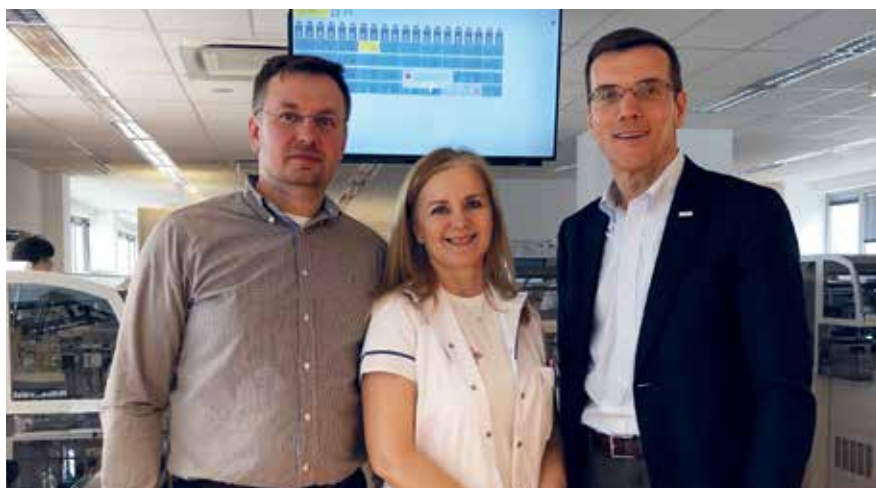
časť chorého čreva. Iba vtedy sa bude diétu po operácii dať.

„S chirurgickým oddelením Detskej fakultnej nemocnice Košice spolupracujeme už dlhší čas. V rámci spolupráce sa vyskytli otázky, na ktoré sme si potrebovali navzájom odpovedať. Bolo to veľmi prínosné stretnutie pre nás všetkých. Som rád, že pozvanie prijali aj detskí rádiológovia a gastroenterológovia, ktorí zohrávajú svoje miesto v reťazci diagnostiky tejto choroby,“ hovorí MUDr. Peter Bohuš, odborný garant košického Medicytu.

Prítomní lekári dospeli k záverom, ktoré im pomôžu skvalitniť spoluprácu. Ich spoločnou snahou je docieľiť, aby dieťa po operácii prospievalo a nemuselo podstúpiť opakovanú operáciu.

Šéf Siemens Healthineers pre in vitro diagnostiku v laboratóriách Medirex

Máloktorému laboratóriu sa dostane takej pocty, aby ho navštívili kľúčoví predstavitelia zahraničných spoločností renomovaných v oblasti zdravotníctva. Ak sa tak stane, je to prejav rešpektu a uznania.



Zľava doprava: generálny manažér **MEDIREX GROUP** MUDr. Radoslav Bardún, medicínska riaditeľka RNDr. Elena Tibenská, PhD., člen predstavenstva a predseda divízie pre diagnostiku v Siemens Healthineers Michael Reitermann v Centrálnom laboratóriu v Bratislave.

Centrálné bratislavské laboratórium navštívil celosvetový šéf Siemens Healthineers pre in vitro diagnostiku a súčasne člen predstavenstva tejto spoločnosti Michael Reitermann. V pondelok 18. marca si v sprievode generálneho manažéra **MEDIREX GROUP** MUDr. Radoslava Bardúna, medicínskej riaditeľky RNDr. Eleny Tibenskej, PhD., a riaditeľa laboratórnej divízie Ing. Jozefa Gavlasa, MSc., pozrel, ako funguje naša automatická linka, ktorej dodávateľom je práve Siemens. Táto moderná technológia na analýzu vzoriek krvi je ojedinelým unikátom nielen na Slovensku, ale i v mnohých ďalších krajinách.

Michael Reitermann prijal pozvanie nielen na návštevu laboratórií Medirex, ale takisto strávil víkend v našich veľhorách. Priamo v centre Národného parku Vysoké Tatry, vo vyhľadávanom Hoteli Lomnica, zažil jedinečnú atmosféru slovenských hôr.

Ocenil tiež výnimočnosť zážitkovej gastronómie, ako aj barmanskú show svetovej barmanskej špičky Pavla Tvaroha v hoteli, aký v našej krajine nemá obdobu, a prejavil záujem, že sa opäť rád vráti.



V popredí Michael Reitermann a riaditeľ laboratórnej divízie **MEDIREX GROUP** Ing. Jozef Gavlas, MSc.

V odberových centrách laboratórií
MEDIREX GROUP je možné na vlastnú žiadosť
pacienta jednoducho a komfortne absolvovať
viacero vyšetrení.

Na výber je **ŠIROKÁ ŠKÁLA TESTOV** z nasledujúcich medicínskych odborností:

IMUNOLÓGIA



Potravinové alergie a intolerancie

BIOCHÉMIA



Všeobecné laboratórne vyšetrenia

MIKROBIOLÓGIA



Baktérie, vírusy a pohlavné choroby

CYTOLOGIA



Vyšetrenia v rámci skríningu rakoviny krčka maternice

HEMATOLÓGIA



Málokrvnosť/anémia

GENETIKA



Vyšetrenia pre budúce mamičky

Časopis laboratórnej medicíny **labMED**
Vydáva **MEDIREX GROUP ACADEMY** n. o.

REDAKCIA:
MEDIREX GROUP ACADEMY

KONTAKT:
redakcia@medirexgroup.sk, +421 2 20 82 91 26

REDAKČNÁ RADA:

MUDr. Eva Ďurovcová, PhD.
MUDr. Katarína Schenková
MUDr. Jana Bednárová
MUDr. Eva Joppová
RNDr. Ľubica Majerová, PhD.
RNDr. Elena Tibenská, PhD.
RNDr. Marcela Popovňáková
MUDr. Peter Bohuš
RNDr. Daniela Hučková
RNDr. Miroslava Póczová, PhD.
prof. doc. RNDr. František Ondriska, PhD.
MVDr. Juraj Kulčár, MBA
Ing. Natália Čierniková
JUDr. Denis Lulko
Mgr. Jozef Gavlas, MSc.
Mgr. Mária Kičinková
MUDr. Pavol Janega, PhD.

REDAKČNÉ SPRACOVANIE:

Mgr. Slavomíra Šindelářová
PhDr. Mária Zeglenová

WEB:
www.medirexgroupacademy.sk

Vychádza ako občasník, ISSN 1339-7192.

Časopis je indexovaný v Bibliographia medica Slovaca (BMS).
Citácie sú spracované v CiBaMed.

DIZAJN A PRODUKCIA: MAYER/McCANN-ERICKSON, s.r.o.
Redakcia nezodpovedá za obsah doručenej inzercie.