



[labMED]

časopis laboratórnej medicíny

č. 23/december 2023

Marketing a obchod, silná
vzájomná energia

Predstavujeme oddelenie
mykológie v laboratóriách
MEDIREX GROUP

Chronický únavový syndróm
v kontexte aktuálnych poznatkov

Legislatívna úprava ochrany
osobných údajov v zdravotníctve

REFROMED 6. ČESKO-SLOVENSKÝ DISKUSNÝ DEŇ

15. februára 2024 | od 9.00 hod.

MIESTO KONANIA:

konferenčná miestnosť **MEDIREX GROUP ACADEMY** n. o.
laboratórneho komplexu na Galvaniho ul. 17/C v Bratislave, 5. poschodie

TÉMA KONFERENCIE

PORUCHY PRÍJMU POTRAVY A REPRODUKCIA

ORGANIZÁTOR:

MEDIREX GROUP ACADEMY n. o.
a SLK



ODBORNÝ GARANT:

RNDr. Elena Tibenská, PhD.
Medirex, a.s.

Registrovať sa môžete najneskôr **do 7. 2. 2024** prostredníctvom
webovej stránky **www.medirexgroupacademy.sk** v sekcii
REGISTRÁCIA.

Tešíme sa na Vašu účasť.

Odborné podujatie je zaradené do kontinuálneho
medicínskeho vzdelávania Slovenskej lekárskej komory
a bude hodnotené kreditmi.

KOORDINÁTORKA PODUJATIA:

Mgr. Lenka Palšová | **+421 917 533 743**
e-mail: **lenka.palsova@medirexgroup.sk**

OBSAH

NOVÉ V MEDIREX GROUP

- 14** Novinky v samoplatcovských balíkoch

DOBRÉ VEDIETĚ

- 10** Technologický pokrok v starostlivosti o mužské reprodukčné zdravie
- 11** Zachovanie plodnosti pri onkologickom ochorení
- 12** Reproactive vyšetrenia, prvý strategický krok k naplneniu predstavy o budúcej rodine

ROZHOVOR

- 4** Marketing a obchod, silná vzájomná energia

PREDSTAVUJEME

- 7** Oddelenie mykológie – malé veľké pracovisko
- 15** Satelitné laboratórium v Ružinove, kde sa nikdy nezhasína
- 31** Najmenšie laboratórium v Komárne a jeho najvýkonnejšie laborantky

METODICKÉ LISTY

GENETIKA

Stanovenie mutačného statusu TP53 u pacientov s chronickou lymfocytovou leukémiou

IMUNOLÓGIA

Protilátky proti acetylcholinovým receptorom a svalovo špecifickej tyrozín-kináze IgG

Antinodálne a paranodálne autoprotilátky pri demyelinizačných ochoreniach – CIDP

BIOCHÉMIA

Skríningové vyšetrenie drog z moču

VEDA A VÝSKUM

- 18** Chronický únavový syndróm v kontexte aktuálnych poznatkov
- 28** Prehľad o vzniku a dedičnosti Robertsonovej translokácie

DE IURE

- 34** Ochrana osobných údajov v zdravotníctve

Marketing a obchod, silná vzájomná energia

Pred niekoľkými mesiacmi ste nastúpili na pozíciu riaditeľky obchodu a marketingu v spoločnosti Medirex. Ako vnímate túto pracovnú zmenu?

V prvom rade je to pre mňa veľká výzva. Zároveň aj nový začiatok po mojom doterajšom osemročnom pôsobení v Medirexe. Pracovala som na obchodnom oddelení, takže mnohé súvislosti a postupy poznám, zároveň si však uvedomujem, že sú pred nami nové úlohy a ciele. Je skvelé, že ich budeme naplňovať spoločne, s tímom kolegov, ktorí sú skúsení a vnímajú nové výzvy rovnako ako ja. Ideme do toho spoločne. Chceme prezentovať Medirex ako značku kvality, ako profesionálnu spoločnosť, ktorá má na trhu svoje stabilné miesto. To je jedno z ťažiskových poslání obchodno-marketingového oddelenia a náš tím bude kreať takpovediac veľkorozmerný obraz (alebo ak chcete big picture) o Medirexe. Tento zámer vyžaduje novú obchodno-marketingovú stratégiu, nové kroky aj nový plán, na ktorom intenzívne pracujeme.

To znamená, že dochádza k určitej fúzii obchodu a marketingu?

Som presvedčená, že ide o veľmi silné prepojenie. A je naším zámerom, aby marketing a obchod mali v Medirexe silnú pozíciu. Priznám sa, že obchod bez marketingu si ani neviem predstaviť, spoločne sa dopĺňajú a ak všetko efektívne funguje, výsledok je výborný. Musí tu však pôsobiť silná vzájomná energia. A tú dosiahneme iba vtedy, ak marketingový a obchodný tím úzko kooperujú a spolupodielajú sa na bezchybnom výslednom produkte. Číže zákonite tu musí nastať proces prepojenia – toho najlepšieho z každého tímu. Celkom stručne to možno zhrnúť do jedného posolstva: zrealizovať a predstaviť.

V Medirexe pôsobíte osem rokov, dôverne poznáte mnohé postupy aj ťažiskové línie. Ktoré sú kľúčové a pre ďalší rozvoj zásadné?

Prioritou je pre nás každodenný, intenzívny kontakt s lekármi. Jednoznačne – sú to

naši kľúčoví partneri, jeden zo základných pilierov Medirexu. Aj vďaka nim, vďaka vzorkám, ktoré denne odoberajú, naše laboratória odvádzajú špičkovú prácu. Naším partnerom – lekárom za to patrí vďaka a verím, že vzájomné vzťahy sa budú naďalej prehĺbovať. Partnerstvo s odbornými medicínskymi reprezentantmi musí pokračovať, bez neho by naša spoločná práca strácala zmysel. Preto sme v stálom kontakte, oboznamujeme ich s novinkami, prezentujeme nové laboratórne vyšetrenia a progresívne metódy. Otvárajú sa stále nové a nové možnosti spolupráce a je nesmierne inšpiratívne byť pri týchto novinkách, uvádzať ich do života a posilňovať náš kontakt s lekármi. Verím, že sme na dobrej ceste, svedčí o tom aj neustále sa rozrastajúci tím odborných medicínskych reprezentantov.

Ako uvádzate, Medirex intenzívne rozvíja každodennú spoluprácu s lekármi v ambulanciách aj ústavných zdravotníckych zariadeniach. Zároveň veľmi dobre funguje partnerstvo aj na odbornej úrovni, napríklad prostredníctvom odborných konferencií. Plánujete posilniť tento trend?

Áno, pretože práve tento typ spolupráce považujem za mimoriadne efektívny a treba ho podporovať. Napríklad aj formou inter-ných odborných seminárov a kongresov, pričom ďalšou možnosťou je naša podpora a partnerstvo kongresov na externej báze. Práve takáto forma je čoraz populárnejšia a využívajú ju už viaceré firmy. Pre obe strany je tento typ spolupráce mimoriadne obohacujúci, otvára sa tak priestor pre dialóg, v ktorom často odznejú podnetné témy a námety na ďalšie rozpracovanie.

A niektoré sa možno odrazia aj vo vašich pracovných plánoch. Napokon, vývoj nemožno zastaviť a v mnohých oblastiach prináša zaujímavé podnety. Kam sa teda posunúť v roku 2024, na čo myslieť do budúcnosti, ktoré výzvy sú naliehavé?

Medirex má veľmi široký záber pôsobenia, preto aj výziev je viacero. Nazdávam sa však, že strategickou platformou pri

všetkých úlohách zostáva prehĺbovanie vzťahu medzi Medirexom a lekármi. Na prvej priečke musí dominovať profesionalita a odbornosť. Kategórie, ktoré Medirex garantuje a vieme ich ponúknuť aj našim partnerom, lekárom. Ide o významné pojmy, ktoré sa dotýkajú zásadných hodnôt a v zdravotníctve ich charakterizuje vysoká miera profesijnej unikátnej odbornosti, ako aj striktné požiadavky na dôsledné

„Ťažiskovým posolstvom pre naše oddelenie aj do roku 2024 bude zvýšiť povedomie o službách laboratória Medirex naprieč odbornou aj laickou verejnosťou.“

dodržiavanie postupov. Na týchto pilieroch stoja naše činnosti aj ich úspešnosť, pričom odborná laboratórna diagnostika Medirexu vie ponúknuť lekárom kvalitné portfólio služieb. Treba si však uvedomiť, že v dnešnej dobe komplex zdravotných potrieb narastá a jeho napĺňanie má tímový charakter. Tento fakt je pre nás určujúci, je to základný stavebný kameň. Profesionálny a odborný vzťah budeme aj naďalej podporovať, aby lekári a laboratória tvorili široký kvalitný tím. Ťažiskovým posolstvom pre naše oddelenie aj do roku 2024 bude zvýšiť povedomie o službách laboratória Medirex naprieč odbornou aj laickou verejnosťou.

Predsa len, ako by znela stručná charakteristika kľúčových výziev do roku 2024 v rámci skupiny Medirex?

Úlohou číslo jeden je upevňovať pracovné vzťahy, aby fungovalo dokonalé zladenie tímu. Len tak dosiahneme požadovaný



výkon. Každý člen nášho pracovného tímu môže prezentovať svoju kreativitu, podnety aj vlastné know-how. Všetci majú v tomto smere moju plnú podporu, pričom za dôležité považujem zdieľanie informácií, otvorenú diskusiu a využitie silných stránok mojich kolegov. Lebo náš úspech sa skrýva v dokonalej tímovej spolupráci. Len tak sa posunieme dopredu. Každodenné výzvy, ktoré nás čakajú, však nevnímam osobne, ale ako naše spoločné výzvy. Aj to je moje pracovné želanie do nového roku 2024.

Rok 2024 bude nepochybne aj rokom nových postupov a prístupov. A to aj smerom ku klientom Medirexu. V čom bude táto oblasť špecifická?

Portfólio samoplatcov je nezanedbateľnou súčasťou Medirexu, aktuálne máme k dispozícii viac ako 90 balíčkov rôznych vyšetrení. Sú populárne nielen prostredníctvom nákupu cez webové stránky, ale

„Naším mottom nie je presadzovanie kvantity, ale dosiahnutie najvyššej kvality.“

informovanosť sa prenáša aj prostredníctvom ambulancií lekárov. Aktuálne pripravujeme širšie portfólio produktov, avšak s prihliadnutím na vyšetrenia, o ktoré je vždy značný záujem. Už tradične sú to napríklad potravinové intolerancie, ale dôležitá je aj prevencia. Považujeme za potrebné zvýšiť záujem o prevenciu, podporiť v spoločnosti zodpovednosť za vlastné zdravie, presadzovať aktívny prístup

k zdravému životnému štýlu, a tým zvýšiť kvalitu života, a to najmä v súvislosti s ochoreniami, ktorým je možné predchádzať. Takýto trend je nevyhnutný a Medirex ho bude plne podporovať. Našou „pridanou hodnotou“ sú kvalifikované medicínske interpretácie výsledkov vyšetrení. Takže – záujemcom poskytneme vyšetrenie, interpretáciu výsledkov aj diagnostiku. Všetko po vzájomnej konzultácii. Naším zámerom aj úlohou je vytvárať nové možnosti. To znamená, zjednodušiť samotný nákupný proces a rozšíriť služby s ním súvisiace.

Aj náčrt tohto smerovania naznačuje, že laboratória zohrávajú a budú zohrávať dominantnú úlohu. Bez nich si ťažko predstaviť akúkoľvek analýzu vzoriek či spracovanie biologického materiálu...

Laboratória sú takpovediac centrom celého diania, majú pred sebou úžasné perspektívy. Laická verejnosť možno

niekedy ani len netuší, čo všetko sa za touto každodennou prácou skrýva a určite je zaujímavé o niektorých postupoch informovať. Napokon, tejto veľkej témy sa týka aj náš headline: „Sme neviditeľní pre pacienta a nenahraditeľní pre lekára“. Ale otvára sa pred nami nový priestor – rozšírenie spolupráce s lekármi, ktorí môžu veľmi fundovane vysvetľovať širokej verejnosti dôležitosť a význam laboratórnej práce, jej nezastupiteľnú úlohu v systéme zdravotníctva. Veď laboratórne vyšetrenia sa významne podieľajú na diagnostike ochorenia, zásadné sú aj pri jeho liečbe, kvalifikovane informujú o všetkých procesoch v organizme. Dovolím si preto konštatovať, že úloha medicínskych laboratórií pri prevencii, diagnostike a liečbe takmer všetkých ochorení je nenahraditeľná. Preto budeme tento segment stále skvalitňovať, ponúkať nové služby a naša spolupráca s lekármi zostáva aj v tomto prípade prioritná.

Je tu zaujímavý ešte jeden aspekt – úzke prepojenie s centrom asistovanej reprodukcie. Pre verejnosť je to určite príťažlivá informácia, ktorá otvára nové možnosti vyšetrenia aj liečby. Predpokladám, že tento zámer sa premietne aj do vašich pracovných plánov.

Určite áno. Ide o unikátny projekt, ktorý prepája aktivity medzi Medirexom a odborníkmi na liečbu neplodnosti z centra pre asistovanú reprodukciu Gyncare. K dispozícii je totiž nový typ vyšetrenia zameraný na reprodukčné zdravie. Je pre všetkých, ktorí majú záujem vylúčiť najčastejšie závažné príčiny možnej neplodnosti zo svojho života. Výsledky testovania odpovedia na mnohé otázky týkajúce sa reprodukčného zdravia a ďalších parametrov, ktoré ovplyvňujú šance otehotnieť. V prípade problémov nastupuje efektívna liečba. Záujemcovia si môžu vybrať z rôznych typov vyšetrenia, aj po konzultácii s odborníkmi. A práve v tomto prípade je spolupráca laboratórií Medirexu a kliniky Gyncare jedinečná. Špecializované pracoviská úzko spolupracujú, čo umožňuje rýchly prenos informácií. Prínos je jednoznačný: včasný záujem o reprodukčné zdravie formou preventívnych laboratórnych vyšetrení pomôže vylúčiť väčšinu závažných zdravotných problémov vedúcich k neplodnosti. Táto problematika bude tiež predmetom našich aktivít.

Ďalšou zásadnou témou, a to najmä s prihliadnutím na vaše predchádzajúce

VIZITKA:

Ing. Natália Čierniková (33)

Riaditeľka obchodu a marketingu v spoločnosti Medirex. Študovala na Univerzite Komenského Fakultu prírodných vied, inžiniersky diplom získala na Vysokej škole chemicko-technologickej v Prahe. Biochémia je jej život. Odborne vie rozprávať o účinkoch hepatoprotektívnych látok a ich syntetických analógov na metabolizmus bilirubínu, ale aj o dopingu a jeho vplyve na náš metabolizmus, veď to študovala. Za sebou má nielen prax v hepatologickom laboratóriu VFN a 1. LF UK v Prahe. Je aj víťazkou Študentskej vedeckej konferencie (Vysoká škola chemicko-technická v Prahe) v roku 2014.

Skupina Medirex ju prijala pod svoje krídla pred 8 rokmi. Jej kľúčovou úlohou bolo hľadanie nových partnerstiev v zahraničí, komunikácia s riaditeľmi laboratórií a lekármi, nastavovanie podmienok spolupráce, aktívna starostlivosť, účasť na zahraničných kongresoch, prednášky. Dnes je líderkou obchodu a marketingu, ktorá hovorí plynule troma jazykmi. Má vynikajúce koordinačné a manažérske schopnosti, čo potrebuje na zvládanie náročnej pozície. Neoddýchne si ani vo voľnom čase, k jej hobby patrí cestovanie, aktívne športovanie a trávenie času s rodinou, ako inak veda a technika, aktívne športové cestovanie a hudba.

aktivity, je spolupráca so zahraničím – so zahraničnými laboratóriami aj poskytovateľmi. Budete aj naďalej rozvíjať tieto aktivity?

Áno, je to oblasť, ktorej sa stále venujem. Žiaľ, situácia s covidom v uplynulom období nám medzinárodnú spoluprácu zabrzдила. Niektoré štáty sa celkom uzatvorili a transport vzoriek sme nemohli realizovať. Teraz sa situácia postupne upokojila, naše vzťahy opäť ožívajú a aktuálne komunikujeme s veľkými laboratórnymi firmami v zahraničí, a to najmä ohľadom nášho unikátneho TRISOMY testu, ktorý sa teší veľkej obľube aj u našich zahraničných partnerov. Každoročne sa s našimi zahraničnými partnermi stretávame na workshopoch, kde im aj naši lekári prezentujú všetky novinky a postupy, ktoré sa týkajú vyšetrení. Tieto stretnutia sú nielen užitočnou výmenou informácií, ale aj skvelou inšpiráciou do našej ďalšej práce. A týka sa aj ďalších unikátnych laboratórnych vyšetrení. Dá sa povedať, že je to vlastne inšpirácia zo zahraničia pre zahraničie.

Na záver krátky pohľad do budúcnosti, ktorý určite presahuje aj rok 2024. Ide o problematiku, ktorá rezonuje čím ďalej

tým viac a výrazne zasahuje aj do nášho každodenného života. Umelá inteligencia. Ako vidíte uplatnenie tejto technologickej novinky v Medirexe?

Žijeme v rýchlej dobe. Len pred niekoľkými desaťročiami bolo používanie umelej inteligencie v mnohých činnostiach iba v teoretickej rovine. Dnes je to realita. A určite nájde svoje uplatnenie aj v Medirexe, pričom nás môže posunúť o krok ďalej. Sme lídrom laboratórnej diagnostiky v rámci Slovenska, je preto prirodzené, že ako líder by sme mali napredovať aj v technológiách. Viem si predstaviť, že napríklad pri diagnostike či interpretácii výsledkov vyšetrení sa umelá inteligencia veľmi osvedčí. Svoje miesto má určite aj v oblasti obchodu a marketingu. Musíme robiť rozhodnutia, ktoré sú správne, rýchle, efektívne. Umelá inteligencia nám môže pomôcť pri modernej komunikácii s partnermi aj klientmi, ako aj pri analýze širokej škály dátových súborov. Technológie umelej inteligencie na pracovisku môžu odbremeniť zamestnancov od niektorých úloh a vznikne tak priestor na plnenie iných aktivít. Čiže moja odpoveď je áno, umelá inteligencia má budúcnosť aj v našich laboratóriách **MEDIREX GROUP**.

Odpovede hľadajú pod mikroskopom

Kedysi sa mykologická diagnostika vykonávala v rámci bakteriológie, dnes je z nej samostatné oddelenie s deviatimi výkonnými odborníkmi. Denne im rukami prejdú dve stovky nových vzoriek, ako aj vzorky z predošlých dní, čakajúce na ďalšie analýzy. Ako vravia, práca je to farebná (všetko nám tu doslova „kvitne“), ale zakaždým niečím iná a náročná. Nielen časovo a manuálne, ale hlavne vedomostne. Potrebujete mať naštudované množstvo odbornej literatúry a napozierané stovky až tisíce preparátov, aby ste sa stali odborníkom v diagnostike mykotických infekcií.

MYKOLÓGIA

Malé veľké pracovisko

Aby sa laboratórium mykológie dostalo na takú vysokú úroveň, akú má dnes, bolo treba pustiť sa do toho naplno. Školenia, štúdium, a najmä ochota učiť sa nové veci vytvorili z mladého oddelenia založeného v roku 2001 súčasné profi pracovisko centrálného laboratória. Zabezpečuje diagnostiku pre väčšinu bratislavských nemocníc, lekárov z ambulantnej sféry, ale aj pre zvyšok Slovenska, odkiaľ sa denne vzáňajú vzorky na vyšetrenia.

Kým bežný človek si pod pojmom mykologický problém predstaví ochorenie kože či nechtov, odborníci poznajú celú hĺbku problematiky a vedú do nej nahliadnuť. Na tomto oddelení sa vďaka napredovaniu postupne rozširovalo spektrum vyšetrení a dnes dokáže poskytnúť komplexnú mykologickú analýzu – povrchových, slizničných a systémových (invazívnych) mykóz. Diagnostika zahŕňa mikroskopické, kultivačné a sérologické metódy. V spolupráci s kolegami z úseku virológie, sérológie a molekulárnej biológie využívajú aj metódy PCR v nadstavbovej diagnostike invazívnych mykóz.

„Počas roka sa najviac vyšetrení vykoná na kvasinky a dermatofyty,“ vraví vedúca úseku mykológie RNDr. Miroslava Pöczová, PhD. Ide o počty v desaťtisícoch. Potom nasledujú sérologické vyšetrenia, ďalej kultivačné vyšetrenie na vlákňité huby a dôkaz kryptokokového antigénu. „Vyšetříme všetko z akejkoľvek časti ľudského tela vrátane



RNDr. Martina Sládeková pri práci so vzorkami.

umelohmotných náhrad ako katétre, drény, sondy a pod.,“ dodáva, čím zároveň potvrdzuje maximálnu profesionalitu svojho úseku.

Krok po kroku

Každý jeden člen mykologického laboratória má svoju úlohu. *„Ráno je potrebné vyhodnotiť kultivačné nálezy z predošlého dňa/dní, kvalitatívne a kvantitatívne testy citlivostí, izolácie mikroskopických húb, potom nasleduje identifikácia kvasiniek, vlákňitých húb a dermatofytov pomocou preparátov, mikrokultúr, biochemických a rastových vlastností, samozrejme, popri tom prichádzajú nové vzorky,“* objasňuje

v skratke zástupkyňa vedúcej RNDr. Martina Sládeková, MHA. Všetky prijaté vzorky je potrebné najskôr rozdeliť s ohľadom na to, o akú analýzu pôjde – či je to vyšetrenie na prítomnosť kvasiniek, či na prítomnosť kvasiniek a vlákňitých húb súčasne, či sú to dermatofyty, teda vzorky, v ktorých sa hľadá pôvodca kožných mykóz, alebo sú to materiály na sérologickú a PCR diagnostiku.

Môže sa zdať, že ide o rýchlo odsýpajúci proces ako na bežiacom páse, avšak mykologické vzorky vyžadujú manuálnu prácu. Doslova. Všetko okrem stolice sa mikroskopuje, každú vzorku treba ručne označiť, rovnako i vybrané kultivačné médiá, zohľadniť rôzny pracovný postup podľa typu



Mikroskop je najdôležitejší pomocník na oddelení.

materiálu a žiadanej analýzy, a následne vzorky naočkovať na kultivačnú pôdu či pôdy. Práve táto časť je pri spracovaní veľmi náročná. Nasleduje kultivácia v termostatoch nastavených na rôzne teploty podľa toho, o aké analýzy ide. A v nich „beží“ ďalší čas...

Mikroskopické huby vyžadujú dlhšiu kultiváciu ako baktérie. To znamená, že kvasinky sa kultivujú 48 hodín, vláknité huby až 14 dní, v prípade dermatofytov je to dokonca 21 – 28 dní. „Treba byť trpezlivý a počkať, kým mikromycéty vytvoria znaky, podľa ktorých je možné ich identifikovať. To niekedy znamená aj týždeň či dva, kým je možné určiť potenciálny patogén,“ vysvetľuje Martina Sládeková, ktorá označuje trpezlivosť za jednu z nutností pri tejto práci.

Odbornosť na prvom mieste

Na prvom mieste dobrého pracovníka mykologického laboratória je však odbornosť. „Keď sa hovorí, že človek sa učí celý život, myslím si, že v mykológii to platí dvojnásobne. Neustále musíme študovať nové veci, lebo mikroskopických húb pribúda ako po daždi,“ hovorí hlava tímu Miroslava Póczová. Vyhodnocovanie a identifikácia kultivačných nálezov nie je zautomatizovaným procesom, a to ani s pomocou moderných analyzátorov. Treba dobré oko na mikroskope, znalosť makro-, mikromorfologických aj fyziologických znakov, často i s využitím identifikačných kľúčov. K tomu zručnosť a precíznosť pri práci so vzorkou.



Tím oddelenia mykológie, ktorý ma pod rukami svet húb a kvasiniek.

V prípade komplexnej diagnostiky pacienta – od mikroskopie cez kultivačné až po sérologické metódy – dostane lekár od oddelenia ucelený obraz o prípadnej mykotickej infekcii s informáciou o citlivosti na antimykotickú liečbu. Nejde o strohé čísla a fakty, výsledky sú často doplnené vysvetleniami, komentármi a konzultované. Okrem každodennej laboratórnej diagnostiky je teda súčasťou práce i komunikácia, a to nielen v internom tíme. „Volajú aj kolegovia zo štátnych a z iných súkromných mikrobiológií kvôli pomoci pri identifikácii húb, keďže my sme jediné špecializované mykologické laboratórium na Slovensku,“ hovorí šéfka oddelenia.

Odborné rady smerujú aj ďalej, konkrétne k študentom stredných a vysokých škôl, prípadne postgraduálneho štúdia. Mykologické oddelenie v Bratislave totiž plní i výukovú



Každodenná rutina alebo mikroskopické bádanie.

VEDÚCA ODDELENIA

RNDr. Miroslava Póczová, PhD.,
vedúca úseku mykológie

Napriek tomu, že začiatok na svojej pozícii označuje ako rozpačitý, roky jej pôsobenia dokazujú, že sa tu našla. „Vtedajšiemu šéfovi som povedala, že to iba vyskúšam a keď mi to nepôjde, nech na túto pozíciu osloví iného človeka,“ opisuje situáciu spred 11-ich rokov Miroslava Póczová. Nájst systém v množstve povinností, ktoré so sebou vedúca rola nesie, nie je jednoduché, ale dnes už vie, že rozhodnutie bolo správne. „Mám rada slobodu v realizácii a rozhodovaní, takže v konečnom dôsledku som spokojná, že zastávam túto pozíciu.“

Ako diagnostička má roky skúseností, ktoré sú v tejto práci veľmi dôležité. „Svoju prácu milujem a podvedome to beriem tak, že nás mykológov je strašne málo a nemal by kto robiť túto náročnú diagnostiku. Je to pre mňa hnacím motorom v pracovnom nasadení,“ hovorí. Okrem každodennej laboratórnej diagnostiky má na starosti personálne i technické záležitosti, rieši konzultácie, agendu, reporty, štatistiky. So svojou zástupkyňou a úsekovou laborantkou zabezpečuje výuku študentov, posudzuje záverečné práce, pripravuje prednášky a semináre. Povinností rozhodne nie je



málo, ale dokázala si nájsť balans. „Mám rada vyváženosť medzi diagnostikou a administratívnou prácou. Keď už mám dosť mikroskopovania, rada si oddýchnem pri ‚papierovačkách‘ a naopak.“

Práca so vzorkami je pre ňu a jej kolegyne skutočne nikdy sa nekončiacim kolotočom. Denne riešia viac ako 100 vzoriek kvasiniek a vlákňitých húb, približne 70 vzoriek dermatofytov a asi 50 vzoriek sérológie a PCR. „Čo sa týka náročnosti, má jednoznačne prvenstvo vyšetrenie na dermatofyty, a to nielen z hľadiska spracovania vzorky, ale aj samotného mikroskopického a kultivačného vyhodnotenia,“ vysvetľuje. „Laboratórny

diagnostik musí poznať širokú paletu nielen striktných patogénov povrchových mykóz, ale aj podmienených patogénov či kontaminujúcich mikroskopických húb z radov vlákňitých húb a kvasiniek.“

Svoju odbornú skúsenosť kladie na vrchol svojich predností. Často sa na ňu obracajú kolegovia z iných laboratórií Medirexu, zasielajú vzorky na bližšiu identifikáciu, prípadne dotestovanie. Je vedúcou špecializovaného mykologického oddelenia, a tak sú jej dvere takpovediac stále otvorené. S úsmevom ale priznáva: „Aj keď si hovorím, že ma už nič v živote mykologicky neprekvapí, tak ma niečo občas dostane.“

V závere dňa je pre ňu dôležitá vnútorná spokojnosť. Jednak z dobre vykonanej práce, ale takisto zo svojho tímu. „Keď vidím, že sú kolegyne v pohode, je to na nezaplatenie,“ priznáva otvorene. Ako už povedali všetky členky tohto laboratória, bez vzájomnej spolupráce a kolegiality by sa im nedalo tak dobre fungovať. Aj keď je povinností veľa, optimizmus a dobrá nálada im nechýbajú. Aj vďaka tomu sa okrem práce stretávajú aj v súkromí.

Centrálné laboratórium Bratislava,
mikrobiológia, úsek mykológie,
Galvaniho 17/C, Bratislava

úlohu a budúci laboranti a diagnostici si na vlastné oči môžu pozrieť, ako mikroskopické huby vyzerajú, ako sa s nimi pracuje, takisto si sami nejaký úkon vyskúšajú. Vedúca oddelenia so svojimi posilami tiež pripravuje prednášky, semináre či články do odborných časopisov.

TÍM

Silná ženská zostava

Kým vo svojich počiatkoch bolo mykologické oddelenie zastrešené jedným laborantom a jedným diagnostikom, dnes je počet zamestnancov násobne väčší. Množstvo vzoriek a potrebných vyšetrení viedlo k rozšíreniu priestorov a, samozrejme, i ľudí. Aktuálne ich tu pracuje 8 na plný úväzok a jedna posila, ktorá sa časom stane pevnou súčasťou tímu. „Brigádničku Kristínku Lipčákovú prijali od 3. ročníka na katedru mikrobiológie a virológie a počítame s ňou do budúcnosti,“ hovorí vedúca oddelenia.

RNDr. Miroslava Póczová, PhD., si na šéfovskú stoličku sadla v roku 2012, no veľa si na nej neoddychne. Naďalej je hlavne diagnostičkou, ktorá má plné ruky práce, ale dobre vie, aký je kľúč k úspechu. „Naše oddelenie je jedno z najmenších v rámci Medirexu, ale o to lepšie máme zahratý kolektív. Základom úspechu je tímová práca,“ hovorí úprimne.

Po jej boku stojí zástupkyňa RNDr. Martina Sládeková, MHA, ktorá je s tímovým duchom takisto spokojná. „Potrebná pracovitosť, trpezlivosť a dobrá nálada ma, našťastie, zatiaľ neopustili práve vďaka kolektívu, ktorý tu máme.“ Martininou pozíciou je diagnostička so špecializáciou, čo znamená, že jej hlavnou náplňou je problematika povrchových mykóz a s ňou súvisiaca analýza vzoriek z kože, nechťov, vlasov, prípadne zo srsti.

Diagnostičkami čisto ženského osadenstva sú aj RNDr. Martina Čupajová a Mgr. Veronika Kadličeková, PhD., ktoré sú

bez špecializácie. Obe oceňujú živosť tejto práce, pretože mikroorganizmy, s ktorými pracujú, stále prinášajú niečo nové. „Kultivácia je navyše farebná – kvasinky rastú v rôznych farbách od zelenej cez fialovú až po ružovú,“ dopĺňa ich kolegyňa Hana Prístavková, úseková laborantka mykológie.

Spolu s ňou sú laborantkami ešte Simona Lukovicsová a Bc. Janka Balogová. Každá z dām celého tímu si uvedomuje náročnosť práce na mykologickom oddelení, ale sympaticky to označujú aj ako pozitívum. „Manuálne znamená aj osobnejšie. Treba sa naozaj sústrediť, aby nedošlo k omylu, takže je tu aj zodpovednosť za výsledok,“ zhodujú sa. Ako však potvrdzujú, ich zomknutosť a ochota si navzájom pomôcť im zlepšujú každý deň v práci. Najčerstvejšou posilou kolektívu je Mgr. Lenka Olahová, ktorú práca na úseku mykológie „zatiaľ baví“ a pevne veríme, že ju bude baviť aj v budúcnosti.

Technologický pokrok v starostlivosti o mužské reprodukčné zdravie

Výskyt mužskej neplodnosti stúpa. Až v polovici prípadov všetkých neplodných párov sa zistí problém aj na strane mužského partnera. V našich centrách sa čoraz častejšie stretávame so zhoršenými výsledkami spermiogramov, preto sme do praxe zaviedli automatizované vyšetrenie spermiogramu spermanalyzátorom (CASA).

Čo je spermanalyzátor?

Ide o certifikovaný elektronický zobrazovací systém hodnotiaci spermie v neriedenej vzorke ejakulátu. Tieto informácie následne analyzuje sofistikovaný počítačový program, ktorého výstupom je priame kvantitatívne zhodnotenie parametrov spermiogramu v súlade so 6. vydaním WHO príručky. Okrem tabuľkového a grafického zhodnotenia spermií pacient dostane navyše aj krátky videozáznam zobrazujúci pohybové charakteristiky spermií.

V porovnaní s bežným postupom vyšetrenia ejakulátu automatizácia prináša mnoho výhod:

- **Presnosť a spoľahlivosť:** pokročilé algoritmy a obrazové rozpoznávanie umožnia presné meranie bez možného zásahu ľudského faktora.
- **Rýchlosť a efektívnosť:** zabezpečí pacientom skorší výsledok.
- **Moderný videovýstup:** súčasťou výsledku je aj krátky videozáznam zachytávajúci tvar a pohyb spermií.
- **Objektívna referenčná databáza:** veľká databáza normálnych a abnormálnych vzoriek spermií umožní lepšie porovnanie a objektívnejší výsledok.
- **Lahká sledovateľnosť a monitorovanie:** jednoduchšie porovnanie jednotlivých výsledkov uľahčuje posúdenie zlepšenia alebo zhoršenia reprodukčného zdravia.
- **Zvýšená dostupnosť:** výsledok analýzy je možné zdieľať online medzi jednotlivými odborníkmi, ako aj pacientmi.



„Zautomatizovaním a zrýchlením analytického procesu sa nám darí **vyšetriť väčšie množstvo vzoriek** a zároveň **sme schopní minimalizovať čakacie doby na vyšetrenie**. Súčasne naši laboranti vedia ponúknuť pacientom **väčší objem doplňujúcich moderných funkčných testov spermiogramu**, ktoré môžu podať prínosné informácie o reprodukčnom potenciáli muža,“ hovorí doc. MUDr. Silvia Toporciová, PhD., MBA, medicínska riaditeľka Gyncare.

Technologický pokrok prináša zlepšenie starostlivosti o reprodukčné zdravie, ktorá je dnes už bežným štandardom moderného muža.

Modernizáciou diagnostiky a objektivizáciou výsledku pomáhame pacientom lepšie sa rozhodnúť o ďalšom postupe na ceste za vytúženým dieťaťom.

Automatizované vyšetrenie spermiogramu je pacientom dostupné v rámci diagnostiky a liečby v našich centrách, ale aj na vlastnú žiadosť. Stačí sa vopred objednať.

Kliknite na priložený QR kód alebo na www.gyncare.sk



Prečo je dôležité myslieť na zachovanie plodnosti pri onkologickom ochorení?

Výskyt onkologických ochorení u mladých ľudí nie je raritou. V prípade pacientov, ktorým bolo diagnostikované toto ochorenie v čase, keď si ešte nestihli založiť rodinu a plánujú mať v budúcnosti deti, je namieste myslieť na prevenciu. Preto výbornou správou pre nich je ústretový krok zdravotných poisťovní. Tie od 1. mája uhradia pacientkam pri vybraných onkologických ochoreniach stimuláciu a odber vajíčok. Dokonca aj ženám bez partnera.



Aký vplyv má onkologická liečba na plodnosť?

- Chemoterapia aj rádioterapia sú veľmi často spojené so vznikom neplodnosti mužov a žien.
- U žien môže viesť onkologická liečba k nezvratnému poškodeniu vaječníkov, zníženiu počtu a kvality vajíčok a k predčasnej menopauze.
- U mužov dochádza k poškodeniu semenníkov a tvorby spermií.

Nič nie je stratené

Možnosťou, ako si zachovať plodnosť po prekonaní onkologického ochorenia, je zmrazenie spermií, vajíčok alebo embryí pred začatím onkologickej liečby.

Postup zachovania plodnosti u mužov – zmrazenie spermií

Muž odovzdáva vzorku ejakulátu, ktorá sa následne zmrazí. Takto zmrazené spermie vydržia v neporušenom stave desiatky rokov. Keď sa rozhodne mať dieťa, spermie sa môžu použiť na oplodnenie partnerky buď metódou inseminácie, alebo v procese in vitro fertilizácie (v závislosti od parametrov zmrazenej vzorky a ďalších reprodukčných ukazovateľov partnerov).

K odkladu onkologickej liečby v prípade mužov nedochádza vôbec, prípadne je odklad minimálny, a to v trvaní od 2 do 4 dní.

Postup zachovania plodnosti u žien – zmrazenie vajíčok

- Žena podstupuje krátku stimuláciu vaječníkov v trvaní 8 – 10 dní, po ktorej sa v krátkodobej anestézii odoberú vajíčka z vaječníka (vpichom cez pošvu).
- Vajíčka, ktoré sú zrelé, sa krátko po odbere zmrazia a následne sa uchovávajú v tekutom dusíku. Takto neporušené vydržia niekoľko desiatok rokov bez vplyvu na ich kvalitu.
- Po vyliečení, keď príde ten správny čas, sa vajíčka rozmrazia a oplodnia spermiami partnera.

Odklad onkologickej liečby u žien je maximálne 2 týždne – čo je doba nutná na stimuláciu vaječníkov. V prípade, že takýto odklad nie je možný, odporúčame zmrazenie tkaniva vaječníka bez predchádzajúcej stimulácie.

Zmrazenie embryí

Ak pacient má stáleho partnera, s ktorým plánuje v budúcnosti dieťa, ideálnym riešením je podstúpiť proces IVF ešte pred začatím onkologickej liečby. Odoberaté vajíčka sa v laboratórnych podmienkach oplodnia spermiami partnera a zmrazia sa vzniknuté embryá. Zmrazenie embryí je osvedčenou metódou zachovania plodnosti, keďže embryá sú odolnejšie

a po rozmrazení prežijú až 99 % z nich. Ak sa pár rozhodne mať dieťa, embryo sa rozmrazí a vloží do maternice, ktorá je vopred pripravená na jeho uhniesenie.

Kolko vás to bude stáť?

Muž

- Pred plánovanou onkologickou liečbou je zmrazenie spermií a ich uskladnenie na prvý rok v našom centre bez poplatku.

Žena

- Stimulácia vaječníkov a odber vajíčok sú v súčasnosti pri karcinóme prsníka, Hodgkinovom a non-Hodgkinovom lymfóme hradené zdravotnou poisťovňou. Pacientka si hradí iba doplatky za lieky (100 – 300 eur).
- Pred plánovanou onkologickou liečbou je samotné zmrazenie vajíčok a ich uskladnenie na jeden rok v našom centre bez poplatku.

Na koho sa obrátiť?

- Informujte sa čo najskôr o možnosti zamrazenia spermií alebo vajíčok pri plánovaní onkologickej liečby u vášho onkológa alebo gynekológa.
- Rovnako sa môžete obrátiť priamo na naše centrum. Pacienti s onkologickým ochorením majú u nás prednostné termíny, aby sme mohli v krátkom čase začať s procesom mrazenia pohlavných buniek.

Je dôležité nestrácať čas! V našom centre môžete kontaktovať priamo koordinátorku pre onkologických pacientov: +421 915 772 703, miroslava.popelkova@gyncare.sk.

Reproactive: Jedinečná forma prevencie pre všetkých, ktorí sa zaujímajú o svoju rodičovskú budúcnosť

Súčasná doba prináša nové trendy, ktorých dôsledky si nie vždy vopred dostatočne uvedomujeme. Stále viac párov odsúva plánovanie rodičovstva do vyššieho veku v porovnaní s tým, ako to bývalo štandardom pred pár desaťročiami.

Mladé ženy aj muži si budujú kariéru, do vzázkov vstupujú čoraz neskôr a často vravia, že ten „správny čas“ ešte nenastal. Keď už aj nastane, objavia sa nečakané problémy. Túžbu po rodine potom môže sprevádzať dlhé čakanie či dokonca sklamanie z toho, že vytúžené bábätko akosi neprichádza. Namiesto toho sa dostavia neistota, obavy, stres...

S reprodukčným problémom v rôznej forme sa stretáva približne 15 % párov, teda každý siedmy pár. Mužská i ženská plodnosť dlhodobo klesá a problém otehotnieť či donosiť zdravý plod už dnes nepatrí do kategórie raritných diagnóz. Špičkoví odborníci z centra pre asistovanú reprodukciu Gyncare a laboratórií Medirex teraz prichádzajú s príležitosťou predísť obavám, zamyslieť sa nad budúcnosťou, prediskutovať s partnerom možnosti a zaujímať sa o individuálny, ale aj spoločný potenciál plodnosti.

Ideálne pre ženy, mužov a páry najmä vo veku od 25 do 35 rokov

Príčiny porúch plodnosti ovplyvňuje široká škála ochorení, ako napríklad porucha ovulácie, abnormality maternice a vajcovodov, syndróm polycystických vaječníkov, problematický spermogram. Výnimočný nie je ani vplyv vyššieho veku, hmotnosti, fajčenia, užívania alkoholu, drog, riziko predstavujú aj nedostatok pohybu, obezita, stresové situácie. Mladé páry by sa preto mali zaujímať o svoj reprodukčný potenciál čo najskôr, aby mohli v prípade potreby



preventívne zasiahnuť, poradiť a pomôcť špecialisti.

Reproactive vyšetrenia sú prvým strategickým krokom k naplneniu predstavy

o budúcej rodine. Ide o vstupné vyšetrenia reprodukčného zdravia, ktoré odhalia možnosti plodnosti a poskytnú dôležité informácie o aktuálnom reprodukčnom zdraví.

Na ceste k tehotenstvu sú dôležité vek a čas

Odborníci odporúčajú ženám do 35 rokov, v prípade neúspešnej snahy o tehotenstvo, vyhľadať lekársku pomoc v centre reprodukčnej medicíny už po roku nechráneného pohlavného styku. Ženy nad 35 rokov by ju mali vyhľadať už po šiestich mesiacoch.

Pravdepodobnosť dosiahnutia gravidity v jednom menštruačnom cykle sa pohybuje v rozmedzí 17 – 25 %. Pravdepodobnosť otehotnenia súvisí s vekom ženy – čím je mladšia, tým kratší čas potrebuje. Dvadsaťročná žena potrebuje na otehotnenie približne štyri menštruačné cykly, u 25- až 30-ročnej sa ich počet zvyšuje na šesť a štatistický priemer 40-ročnej ženy vzrastá až na 20 menštruačných cyklov. Samozrejme, v prípade, že spermogram partnera je v poriadku.

Keď ženská plodnosť spontánne klesá, stúpa aj riziko, že tehotenstvo sa skončí spontánnym potratom. Takéto riziko je v mladom veku relatívne nízke. Do veku 30 rokov dosahuje sotva 10 %. Po štyridsiatke sa môže neúspechom skončiť až tretina tehotenstiev a po 45. roku je ich takmer polovica.

Úspešné otehotnenie si vyžaduje menštruáciu, rast folikulov, ovuláciu, pohlavný styk v správnom čase, stretnutie spermií a vajíčka, oplodnenie a uhniesenie vajíčka v maternici. Ak v niektorej z týchto fáz nastane čo i len minimálny kaz, môže nastať problém.

Je dôležité myslieť na tieto riziká už pred plánovaním tehotenstva a tiež poznať svoje reprodukčné zdravie, pretože v prípade pridružených problémov a diagnóz môže čas zohrávať ešte dôležitejšiu rolu.

Na rodičovskú budúcnosť treba myslieť včas

Optimálna plodnosť ženy sa pohybuje v rozpätí 18 – 31 rokov. Pre partnerov je teda ideálne, ak myslia na svoju budúcnosť, plánujú si ju a do svojich predstáv zahrnú aj preventívne vyšetrenie reprodukčného zdravia. Výsledok môže byť často veľmi povzbudivý a odhalí aj prípadné možné úskalia. Dobrou správou je, že odborníci na plodnosť z centra pre asistovanú reprodukciu GynCare vedia ponúknuť riešenia a operatívne reagujú na všetky zistenia. Je dôležité riešiť zdravotné problémy oboch partnerov v reprodukčnej oblasti už v zárodku.



Pri neúspešnej snahe o tehotenstvo vyhľadajte lekársku pomoc v GynCare.



Predídte obavám a zamyslite sa nad svojou budúcnosťou.

Pre koho je preventívne testovanie vhodné?

Pre všetkých, ktorí majú záujem vylúčiť najčastejšie závažné príčiny možnej neplodnosti zo svojho života. Výsledky testovania odpovedia na otázky týkajúce sa reprodukčného zdravia, napríklad o zásobe vajíčok, o priebehu ovulácie, poruchách zrážanlivosti krvi, štítnej žľazy a o mnohých ďalších parametroch, ktoré ovplyvňujú šance otehotnieť. V prípade problémov nastupuje efektívna liečba. Výpovednú hodnotu o mužskej plodnosti poskytnú základné vyšetrenia parametrov spermogramu.

Genetické vyšetrenia odhalia, či je niekto z páru nosičom určitej genetickej mutácie, ktorá by mohla negatívne ovplyvniť potomstvo, priebeh tehotenstva či samotnú plodnosť. Moderná genetická diagnostická metóda skrýva viaceré možnosti, ktoré

priblížia špecialisti. Záujemcovia si môžu vybrať z rôznych typov vyšetrenia, aj po konzultácii s odborníkmi.

Preventívne vyšetrenie reprodukčného zdravia nie je bolestivé. Ťažiskovým materiálom je venózna krv a u mužov aj ejakulát. Odber krvi si objedná záujemca vo vytypovanom odberovom centre Medirexu, vyšetrenie spermogramu muža sprostredkuje niektorá z kliník GynCare. Zistenie základných parametrov spermogramu má veľkú výpovednú hodnotu o mužskej plodnosti. V prípade, ak sú základné parametre spermogramu v norme, je mužská neplodnosť vylúčená až na 90 – 95 %.

Spolupráca laboratórií Medirex a kliník GynCare je jedinečná, pretože umožňuje rýchly prenos informácií aj doručenie výsledkov vyšetrení.

Novinky v samoplatcovských balíkoch

Naše služby sa snažíme nielen neustále zlepšovať, ale zároveň prinášať aj nové produkty zaujímavé pre našich klientov. A tak je samozrejmé, že v našom portfóliu samoplatcovských balíčkov pribudli aj tento rok novinky.

Veľkým úspechom sa môže pochváliť samoplatcovské vyšetrenie **Vypadávanie vlasov**, ktoré pribudlo do nášho portfólia na konci minulého roka. Za niekoľko mesiacov od spustenia si ho zakúpilo už viac ako 100 klientov. Balíček je určený pre každého, kto chce odhaliť príčiny problémov s vlasmi, ako je ich nadmerné padanie, rednutie či lámavosť.

Vypadávanie vlasov v súčasnosti trápi nielen mužov, ale aj ženy, spôsobuje diskomfort, ovplyvňuje sebavedomie a reflektuje našu fyzickú aj psychickú kondíciu. Väčšina z nás sa počas svojho života stretne s nejakou formou vypadávania vlasov, za ktorým môžu stáť viaceré faktory.

Ak vám pravidelne vypadne viac ako 100 vlasov denne, nemusí ísť len o prirodzené sezónne padanie vlasov na jar a jeseň. Môže ísť o príznak zdravotného problému. Príčina môže byť menej komplikovaná, ale naznačovať môžu aj závažnejšie ťažkosti.

Viaceré zaujímavosti o vlasoch, o tom, čo im škodí, čo všetko môže ich vypadávanie signalizovať, sme zhrnuli aj v článku, ktorý nájdete v časti Blog na stránke www.medirex.sk.

Obnovenie Respiračného balíka

Na konci minulého roka a začiatku tohto roka si zrejme väčšina z nás poležala doma s nepríjemnou chorobou. Celé Slovensko potrápila silná chrípková sezóna, preto sme chceli aj my aspoň trochu prispieť k rýchlejšiemu rozhodnutiu, či chorý potrebuje antibiotiká, alebo nie. **Znovu sme preto obnovili samoplatcovský Respiračný balík.**

Kultivačný výter z nosa a hrdla potvrdí alebo vylúči prítomnosť patogénnych baktérií. **V prípade, že sa u pacienta potvrdia,**

automaticky sa stanovuje aj citlivosť na antibiotiká. Zisťujú sa aj ukazovatele postreptokokovej infekcie – antistreptolýzín O (ASLO) a antiDNáza B. Okrem výteru je súčasťou aj vyšetrenie krvného obrazu a poskytujeme tiež informáciu o možnej prítomnosti zápalu v tele.

Rozšírená verzia Respiračného balíčka je obohatená o sérologické vyšetrenie na protilátky voči ťažko identifikovateľným baktériám spôsobujúcim infekcie dýchacích ciest, ako sú chlamýdie alebo mykoplazmy (*Chlamydia pneumoniae*, *Chlamydia psittaci*, *Chlamydia trachomatis*, *Mycoplasma pneumoniae* a *Bordetella pertussis*).

Intímne zdravie je dôležité

Intímne balíky pre muža či ženu patria dlhodobo k vyhľadávaným produktom. Dostupné sú v súčasnosti ďalšie dva varianty vyšetrenia – základný a komplexný. **Intímny balík pre muža – pohlavné choroby – KOMPLEXNÝ** a **Intímny balík pre ženu – pohlavné choroby – KOMPLEXNÝ** poskytujú test na 12 častých sexuálne prenosných ochorení vrátane infekcie HPV.

Samozrejmosťou je vyšetrenie HIV, syfilisu a tiež základná diagnostika vírusových hepatítid B a C, priamy dôkaz chlamýdií a mikroorganizmov, ktoré sú pôvodcom kvapavky. Balík je tiež rozšírený o test na HPV a doplnený o priamy dôkaz prítomnosti a množstva mikroorganizmov *Trichomonas vaginalis* (spôsobuje trichomoniázu), *Mycoplasma hominis* a *Mycoplasma genitalium* (infekcie vyvolané mykoplazmami), *Ureaplasma parvum* a *Ureaplasma urealyticum* (infekcie vyvolané ureaplazmami). Vyšetrenie je u mužov možné realizovať len v urologickej ambulancii a u žien v gynekologickej ambulancii.

Viac alergénov pri potravinových intoleranciách

Zmeny nastali aj pri balíčkoch potravinových intolerancií. **Po novom sú súčasťou našej ponuky štyri vyšetrenia potravinových intolerancií: ZÁKLADNÝ, ROZŠÍRENÝ, VEGETARIÁNSKY a KOMPLEXNÝ plus.** Vyšetriť je možné 54, 108 a 216 najčastejších potravinových alergénov. Pri vegetariánskom balíku vyšetrujeme 108 najčastejších vegetariánskych alergénov. Súčasťou balíka Potravinové intolerancie – KOMPLEXNÝ plus je aj 20-minútová interpretácia výsledkov.

Pre tých, ktorých trápia poruchy trávenia

Novým vyšetrením je balíček **Vyšetrenie zo stolice. Vhodný je pre všetkých pacientov s poruchami trávenia, ktorí dlhodobo trpia nešpecifickými žalúdočnými alebo črevnými ťažkosťami.**

Bolesti brucha, nechutenstvo, pocit na vracanie, nafukovanie, pocit „kameňa v žalúdku“, problémy s vyprázdňovaním (hnačka, zápcha, krv alebo hlien v stolici, zmena farby stolice), dokonca aj zápach z úst môžu byť signálom, že v tráviacom trakte sa rozmnožili potenciálne škodlivé baktérie alebo parazity.

Súčasťou balíka je **vyšetrenie kalprotektínu v stolici, FOB test na prítomnosť okultného krvácania**, odhalí tiež prípadnú momentálnu infekciu baktériou *Helicobacter pylori* a obsahuje aj **parazitologické vyšetrenie zamerané na zistenie prítomnosti vybraných vývojových štádií parazitov** (minimálne 30 rodov s množstvom rôznych druhov).

Neviditeľní pomocníci

Satelitné laboratórium v Ružinove sídli v Univerzitnej nemocnici Bratislava. Zameriava sa na biochémiu a hematológiu a jeho nepretržitú prevádzku zabezpečuje 16 oddaných ľudí. Napriek tomu, že s pacientmi sa nestretnú, práve ich práca z veľkej miery určuje diagnózy. Pre lekárov sú títo „neviditeľní pomocníci“ nenahraditeľní.

V jednote je sila

Laboratórium funguje na dve zmeny. Na úseku hematológie sa striedajú 4 laboranti, na biochémiu je ich 6, úsek rutiny je pokrytý počas pracovného týždňa piatimi ľuďmi. Na čele tohto dobre zohratého tímu je vedúca laboratória Ing. Lubica Komorová. „Za ideálnych podmienok by nás bolo dosť, ale vzhľadom na dovolenky, PN-ky alebo OČR-ky a navyše vzdelávanie nás i študentov je to niekedy náročné vykryť. Ale pomáhame si navzájom, ako sa dá. Všetko je o komunikácii a plánovaní,“ hovorí otvorene.

Nikdy sa nezhasína

Denne sa na hematológii preberie a zanalyzuje okolo 300 krvných obrazov a 200 koagulačných vyšetrení, na biochémiu je to 300 až 350 vzoriek. K tomu sa analyzujú moče, glykémie a acidobázy. Príjem preberie okolo 300 rutinných



Denne sa v ružinovskom laboratóriu zanalyzujú stovky vzoriek.

Nemocničné laboratórium Ružinov, Bratislava

Ružinovská 6, Bratislava

Zameranie:

Klinická biochémi a hematológia

Priemerný denný objem vyšetrených vzoriek:

300 krvných obrazov

200 koagulačných vyšetrení

350 biochemických vzoriek

300 rutinných vzoriek

vzoriek, ktoré prejdú preanalytickou fázou. „Ráno, keď prídem do práce, ma kolegovia z nočnej privítajú s informáciami, čo sa udialo v službe,“ opisuje bežný deň vedúca laboratória.

Diagnostika vzoriek je na prvom mieste, súvisí s ňou však množstvo ďalších povinností. Od kontroly prístrojov, konzultácie so servisnými technikmi a údržby analyzátorov cez prípravu kontrolných materiálov, triedenie prijatých vzoriek a ich skenovanie až po hlásenie výsledkov, ich vydávanie a komunikáciu s nemocničnými oddeleniami. Súčasťou dynamiky laboratória je i vzdelávanie študentov zo stredných zdravotných škôl a z univerzít, ktorí tu vykonávajú prax.

Práce je viac ako dosť, no zomknutosť a profesionalita tohto tímu je jeho najväčšou silou. Dôležitosť vzájomnej spolupráce potvrdzuje aj úseková laborantka Mgr. Janka Martinkovičová. „Na to, aby sme predchádzali chybám, máme internú aj externú kontrolu kvality, kontrolu vzoriek, žiadaniek a validáciu lekárom. Vzájomná spolupráca je zároveň aj naša vzájomná kontrola,“ dopĺňa.

Každý deň je iný

Súčasťou univerzitnej nemocnice Ružinov sú okrem bežných oddelení aj viaceré špecifické – oddelenie popálenín či neurochirurgie, takisto je tu pre pacientov centrálny príjem, ARO a niekoľko JIS. Preto nie je žiadny deň v diagnostickom



V laboratóriu pracuje väčšina žien, mužského kolegu si veľmi pochvalujú.



Namáhavá práca neprekáza mladým laborantkám.



Čakanie na výsledky...



Ing. Ľubica Komorová,
vedúca laboratória

Počas štúdia na vysokej škole vykonávala prax v spoločnosti Medirex, po dokončení štúdií pracovala na Úrade verejného zdravotníctva SR. Kvôli túžbe po dynamickejšej práci prešla na oddelenie laboratórnej diagnostiky do Ružinova, bola dočasnou vedúcou laboratória Vojenskej nemocnice a následne vedúcou úseku hematológie v Ružinove. Jej pozícia sa počas rokov menila, postupne prebrala aj úsek biochémie a po návrate z druhej materskej dovolenky nastúpila ako vedúca celého nemocničného laboratória. Popri pracovných povinnostiach pokračuje v špecializačnom štúdiu na LF SZU.

Okrem zdravotnej tematiky má blízko aj k umeleckej sfére. Viac ako 10 rokov sa podieľala na príprave hudobného festivalu. „Som celkom organizačný typ aj v súkromí, a tak som pracovala v úzkom tíme ľudí festivalu Pohoda,“ prekvapuje. Rovnako ako jej kolegovia dodáva, že mimo práce si dobíja baterky aj časom stráveným v prírode. V nej vedľa oceniť okrem iného aj ticho, ktoré niekedy na pracovisku chýba. Jednak tam „bzučia“ analytické stroje, jednak sa pridáva hluk helikoptéry. V tesnej blízkosti laboratória totiž pribudol nový heliport pre nemocnicu.

laboratóriu štandardný, všetko závisí od aktuálnej situácie na lôžkach. Výsledky vyšetrení musia byť často vydané do presne stanoveného času, čo sa odráža na adrenalíne tejto nikdy sa nekončiacej práce. Kolektív sa zhoduje, že stres tu nechýba, ale je za ním túžba po pomoci. „*Pacienti sú na prvom mieste, a preto je dôležité, aby všetky výsledky, ktoré vydávame, spĺňali štandardy, boli správne a presné,*“ vysvetľuje Ing. Ľubica Komorová, ktorá sa vo fachu pohybuje 15 rokov.

Jedným z ľudí po jej boku je zdravotnícky laborant Mgr. Róbert Kubík, ktorý sám seba označuje za inventár ružinovskej nemocnice. Nastúpil sem mesiac po svojej maturite a prešiel všetkými modernizáciami laboratória. Jeho skúsenosti ho predurčili za pomyselného zástupcu vedúcej diagnostiky a tiež za mentora praxujúcich študentov. „*Mnohí sa poznáme už roky, vieme, aký je náš systém práce, komunikácie, riešenia problémov aj humoru. Navzájom sa dopĺňame a vždy je čo zlepšovať,*“



Vzorky sa nikdy neppletú, systém kontroly je tu na prvom mieste.

opisuje kolektív jeho vedúca. Túto krásnu, ale zároveň namáhavú prácu by bez svojich kolegov robiť nemohla.

Pracovať aj vypnúť

Množstvo vzoriek a snaha po maximálnom výkone sa premietli do nedávneho posilňovania tímu. K doteraz jedinému mužskému členovi Mgr. Róbertovi Kubíkovi sa pridali Tomáš Brutenič a zaradil sa do zabehnutého kolotoča v laboratóriu, kde je viac žien ako mužov. S humorom sa obaja zhodujú, že sa tak dá naučiť mnoho vecí o opačnom pohlaví. Samozrejme, je to však najmä o profesijných príležitostiach. Ako hovorí ich spolupracovníčka Mgr. Janka Martinkovičová, v laboratóriu je každý deň príležitosť na objavovanie nových poznatkov, výskum, kreativitu, ale aj prínos pre spoločnosť. Tak to všetci cítia.

Jedna z nich

Ľubica Komorová pracuje v laboratóriu rovných 15 rokov. „*Prešla som si rôznymi pozíciami, moje pôsobenie v Medirexe hodnotím ako obohacujúce a veľmi zaujímavé. Cez deň som sa učila od kolegov na rôznych úsekoch a po nociach som pomáhala v službách.*“ S pozíciou vedúcej laboratória jej pribudla aj agenda, organizácia porád a riešenie rôznych požiadaviek, ktoré súvisia s chodom pracoviska. „*V prvom rade sa stále považujem za laboratórneho diagnostika, na druhej strane je pre mňa veľmi dôležitý kolektív. Z môjho pohľadu je nutné, aby kolegovia vedeli, že som jedna z nich a že bez vzájomnej pomoci to nikdy nebude fungovať,*“ dodáva.



Mnohí kolegovia pracujú a poznajú sa v laboratóriu už roky.

Chronický únavový syndróm v kontexte aktuálnych poznatkov

VYPRACOVALI

MUDr. Veronika Szabóová, PhD.

*Medirex, a.s., oddelenie klinickej
biochémie a hematológie*

MUDr. Renáta Lenártová, PhD.

*Medirex, a.s., zástupca
medicínskeho riaditeľa
pre východné Slovensko*

ÚVOD

Celosvetovým trendom v oblasti zdravého životného štýlu je považovať stres za rizikový faktor únavy a vyčerpania. V malom množstve prípadov však môže ísť aj o diagnózu chronického únavového syndrómu. Cieľom predkladaného prehľadového článku je prezentovať súhrn aktuálnych poznatkov o myalgickej encefalomyelitíde/chronickom únavovom syndróme. Termín „myalgická encefalomyelitída“ bol prvýkrát použitý v Anglicku v r. 1955 v súvislosti s epidémiou bližšie nešpecifikovaného infekčného ochorenia v Londýne. Názov ochorenia vychádzal z dominujúcich príznakov svalovej slabosti („myalgia“) s postihnutím mozgu („encephalo“) a miechy („myel“) zápalovým procesom („itis“). V roku 1988 Centrá pre prevenciu a kontrolu ochorení (Centers for Disease Control and Prevention, CDC) obohatili terminológiu ochorenia o „chronický únavový syndróm“, ktorý bol následne definovaný ako nozologická jednotka (1-5). Najviac výskumnej pozornosti sa diagnóze venuje vo Veľkej Británii, v USA a Austrálii.

DEFINÍCIA, KLASIFIKÁCIA, EPIDEMIOLOGIA

Chronický únavový syndróm je závažné, dlhotrvajúce, komplikované, multisystémové, invalidizujúce ochorenie,

ktoré sťažuje každodenný život, sociálne a pracovné fungovanie jednotlivca v dôsledku extrémnej únavy (1-4). V Medzinárodnej klasifikácii chorôb (MKCH) je zaradený do skupiny „Iné choroby nervového systému“ G90-99, konkrétnejšie „Iné choroby mozgu“ G93, presný kód diagnózy je G93.3. MKCH uvádza aj ďalšie označenia ochorenia, a to „benígna myalgická encefalomyelitída (alebo encefalopatia)“, „chronický únavový syndróm pri dysfunkcii imunitného systému“ a „povírusový únavový syndróm“ (1, 4, 6). Najčastejšie sa v zahraničnej literatúre stretávame s označením ochorenia skratkami ME/CFS (z angl. Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome) (1-5). Modernjšie označenie ochorenia je SEID z angl. Systemic Exertion Intolerance Disease, čo môžeme preložiť ako systémová choroba s intoleranciou námahy (2, 3, 7). Vychádza z predpokladu, že termín „myalgická encefalomyelitída“ nepresne vystihuje podstatu ochorenia a pojem „chronický únavový syndróm“ môže viesť k stigmatizácii pacientov, pretože príznaky, ktoré sa pri ňom vyskytujú, sa prelínajú s príznakmi mnohých psychiatrických diagnóz (2, 3, 7, 8). Pre zjednotenie budeme ďalej v texte používať skratku CFS. Označenie SEID sa uprednostňuje v situáciách, keď je potrebné zdôrazniť, že nejde o psychiatrické ochorenie a prevažuje významná intenzita vyčerpania a únavy po akejkoľvek fyzickej alebo psychickej záťaži (1, 7, 8).

Epidemiologické údaje sú rôzne. Predpokladá sa, že CFS postihuje 0,5 – 3 % svetovej populácie najčastejšie vo vekovej skupine 40- až 60-ročných. Podľa matematického modelovania je presnejší odhad prevalencie približne 857/100 000 a 60 – 65 % chorých tvoria ženy. Približne u 84 – 91 % pacientov postihnutých CFS nie je diagnóza správne a včas stanovená, čo prispieva k výraznému skresleniu reálnej incidence a prevalencie ochorenia (8-10). Použitie štatistického ukazovateľa DALYs (Disability Adjusted Life Years) – stratené roky zdravého života kvôli ochoreniu – odzrkadľuje stupeň narušenia zdravia so zreteľom na ochorenie. Pri CFS sa odhaduje vyššia záťaž ochorením v zmysle DALYs ako pri sclerosis multiplex, Parkinsonovej chorobe, epilepsii, autizme alebo HIV/AIDS (4, 8).

V súčasnosti sa zlepšuje rozpoznanie diagnózy, pretože množstvo pacientov sa sťažuje na únavu. Lekári by mali v prípade pacientov, ktorí zdôrazňujú únavu ako svoj hlavný problém, zvažovať CFS v rámci diferenciálno-diagnostického procesu.

PATOFYZIOLOGICKÉ HYPOTÉZY – MOŽNÉ PRÍČINY VZNIKU CFS

Napriek úsiliu lepšie porozumieť patofyziológii ochorenia, stále nie je známa presná príčina CFS. Pravdepodobne ide

o heterogénnu skupinu porúch s možnou infekčnou, imunologickou, psychiatrickou, neuroendokrinnou a genetickou etiológiou (1-5, 10, 11).

Infekčná hypotéza

Mnohé štúdie potvrdili, že akútne infekčné ochorenia a poškodenie imunitného systému vyvolávajú vznik CFS približne v 50 % prípadov (1-5, 11). Pri príznakoch CFS boli zistené zvýšené titre protilátok po prekonaní rôznych infekcií. Najčastejšie sa ako infekčné vyvolávajúce príčiny skúmajú herpesvírusy (HSV1 a 2, EBV, CMV, HHV6-8), HCV, enterovírusy (poliovírus), retrovírusy (HIV), ľudský parvovírus B19 (1-5, 11), vírus chrípky A (H1N1) a najaktuálnejšie aj koronavírus SARS-CoV-2 (12, 13). Pozornosť sa okrem vírusov zameriava aj na mykoplazmy, *Borrelia burgdorferi* alebo *Candida albicans* (5, 11).

Enterovírusy sa ľahko šíria fekálno-orálnou cestou a priebeh infekcie môže byť asymptomatický alebo iba mierny. V geografických oblastiach, kde boli v minulosti evidované epidémie poliomyelitídy, sa zistil zvýšený výskyt CFS (5). Výskumy študovali biopsie žalúdočnej a črevnej sliznice ľudí trpiacich CFS roky po prekonaní enterovírusovej infekcie a zistili, že vzorky z týchto biopsií dokážu vyvolať infekciu u imunodeficientných myší (5, 11). Preto sa opakovane potvrdilo, že enterovírusy po prekonaní infekcie môžu perzistovať v tkanivách a bunkách ľudského organizmu (5).

Herpesvírusy taktiež po prekonaní akútnej fázy ochorenia perzistujú v organizme v latentnej forme a môžu sa reaktivovať vplyvom narušenej imunity a iných faktorov, spúšťajú zvýšenú tvorbu cytokínov a prispievajú k rozvoju príznakov CFS (11). Štúdia zameraná na tri mikroorganizmy (EBV, Ross River vírus a baktériu *Coxiella burnetii*) zistila výskyt príznakov CFS u 10 % ľudí po prekonaní niektorej z týchto infekcií. Závažnosť infekčného ochorenia priamo úmerne korelovala s rozvojom CFS (3, 5, 11). Avšak Ross River vírus sa endemicky vyskytuje práve v Austrálii, kde bola štúdia realizovaná, a *Coxiella burnetii* ako pôvodca Q horúčky je rizikom pre skupinu ľudí vystavených kontaktu s chovom zvierat na farmách (5, 11). Preto z jednej štúdie nemožno závery generalizovať na celosvetovú populáciu.

Pri zvažovaní infekčných príčin CFS je dôležité upozorniť na intenzívne študované problematiku črevného mikrobiómu. Pri

črevnej dysbióze môžu perzistovať aj patogénne mikroorganizmy a zhoršovať chronické príznaky CFS tým, že interferujú s metabolizmom hostiteľa, génovou expresiou a imunitnými mechanizmami (14).

Mnohé štúdie boli zamerané na identifikáciu mikroorganizmov, ktoré by jednoznačne mohli byť príčinou CFS. Napriek tomu sa zatiaľ nezistila priama súvislosť medzi rozvojom CFS a konkrétnym infekčným agensom (1-5, 11-13).

COVID-19 A ÚNAVOVÝ SYNDRÓM

V súvislosti s prekonaním infekcie COVID-19 sa vymedzili nasledujúce termíny.

Postakútne (pokračujúci) COVID-19

sa vyskytuje v 4. – 12. týždni ochorenia, keď doznievajú príznaky akútneho stavu.

Postcovidový syndróm je súbor príznakov so vznikom po minimálne 12 týždňoch od prekonania ochorenia. **Long COVID-19** alebo tzv. **dlhý covid** je súhrnné označenie obdobia po 5. týždni od prekonania ochorenia (t. j. pokračujúci COVID-19 a postcovidový syndróm) (4, 12). Ide o pretrvávajúce príznaky, ktoré súvisia s prebiehajúcim zápalom, poškodením orgánov, vedľajšími účinkami liekov, prolongovanou umelou pľúcnou ventiláciou, so sociálnou izoláciou počas hospitalizácie a s predchádzajúcimi zdravotnými problémami. Mimoplúcne prejavy postcovidového syndrómu môžu byť dôsledkom šírenia a replikácie SARS-CoV-2 s priamou vírusovou toxicitou v tkanivách alebo cestou aktivácie imunologických dejov spustených následkom infekcie. Výskyt postcovidového syndrómu nezávisí od stupňa závažnosti samotnej akútnej fázy ochorenia. Aj v prípadoch asymptomatického alebo mierneho priebehu COVID-19 sa opakovane pozoroval závažný priebeh postcovidového syndrómu (12, 13). Na základe dát z metaanalýz sa odhaduje, že u 80 % pacientov po prekonaní infekcie vírusom SARS-CoV-2 sa rozvinie minimálne jeden dlhodobý symptóm. Najčastejšie dlhodobé príznaky zahŕňajú únavový syndróm (55 – 70 %), bolesti hlavy, poruchy pozornosti a spánku. Únava pripisovaná postcovidovému syndrómu môže trvať minimálne 3 mesiace, a preto, ak trvá dlhšie, je pravdepodobnosť, že splní kritériá pre CFS (1, 12-15).

Postcovidový syndróm s únavou sa vyvíja v stave pretrvávajúceho zápalu

s aktiváciou bunkovej imunity. Podobne ako autoimunitné ochorenia sa vyskytuje častejšie u žien. Dáva sa do súvislosti aj s dysreguláciou imunitnej odpovede alebo dokonca narušením rovnováhy črevného mikrobiómu (14). V rámci postcovidového syndrómu sa objavuje aj narušenie osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky so zníženou hladinou kortizolu.

Os hypotalamus – hypofýza – nadobličky je komplexná sieť, ktorá za normálnych okolností kontroluje odpoveď organizmu na stres a reguluje dôležité procesy vrátane imunitnej odpovede, trávenia, energetického metabolizmu či nálady. Zahŕňa súčinnosť a spätnoväzobnú reguláciu hormónov, medzi ktoré patrí kortikoliberín (CRH) produkovaný v hypotalame, ovplyvňuje uvoľnenie adrenokortikotropného hormónu (ACTH) z hypofýzy a ten následne stimuluje kôru nadobličiek k tvorbe glukokortikoidov (kortizolu). Kortizol je považovaný za stresový hormón a v ľudskom organizme má nezastupiteľnú úlohu. Ovplyvňuje metabolizmus sacharidov, tukov aj bielkovín, znižuje zápalovú odpoveď a harmonizuje imunitný systém. Nízka, ale aj vysoká hladina kortizolu môže viesť k zvýšeniu zápalu a chronickej aktivácii imunitného systému (2, 3, 9).

Hypokortizolémia po prekonaní infekcie COVID-19 je pravdepodobne dôsledkom prechodného zápalu hypofýzy a priameho poškodenia hypotalamu. Bolo zistené, že niektoré aminokyseliny, ktoré exprimuje vírus SARS-CoV-2, v rámci následnej autoimunitnej reakcie skrížene reagujú s ACTH, čo znižuje jeho hladinu. Ďalšou príčinou je náhle vynechanie terapie glukokortikoidmi, ktoré sa v mnohých prípadoch pri liečbe akútnej infekcie SARS-CoV-2 podávali (12). Pri diferenciálnej diagnostike únavy v rámci postcovidového syndrómu treba zvažovať adrenálnu insuficienciu ako príčinu symptómov. Primárna adrenálna insuficiencia v dôsledku priameho poškodenia nadobličiek (adrenálne hemorágie alebo infarkty) bola evidovaná vo viacerých štúdiách u pacientov s ochorením COVID-19. Ide o život ohrozujúci stav, preto pri trvaní patologickej únavy v rámci postcovidového syndrómu treba realizovať funkčné testy osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky (12, 13).

Napriek uvedeným zisteniam sa únava pri postcovidovom syndróme nepovažuje za totožnú diagnózu s CFS (1, 5), a preto sa tieto dva syndrómy majú diagnostikovať

i posudzovať oddelene. MKCH kód diagnózy U09.9 „Stav po COVID-19, bližšie neurčený“ (6) sa odporúča používať aj v prípade výskytu postcovidového syndrómu, keď sa únavový syndróm objavuje v priamej súvislosti s prekonaním infekcie vírusom SARS-CoV-2 (1).

Imunologická hypotéza

Molekulárne mechanizmy patogenézy CFS po prekonanej infekcii sú prepojené s imunologickými hypotézami. Predpokladá sa, že CFS je vyvolaný reakciami imunitného systému na infekčné príčiny a stres (3, 4, 5). Boli pozorované zmeny imunitného profilu v zmysle chronickej produkcie prozápalových/proinflamačných cytokínov (často po infekčnom podnete) (3, 4, 5). **Mitochondriálna hypotéza** predpokladá, že v tejto fáze sa zvyšuje tvorba voľných kyslíkových radikálov za súčasného poškodenia DNA a poklesu tvorby ATP, nasledujú zmeny v mitochondriálnom metabolizme, ktorý je ovplyvnený práve vyššie spomínanými vírusmi perzistujúcimi v bunkách. To vedie k poklesu bunkovej i humorálnej imunity so signifikantným znížením cytotoxickéj aktivity NK buniek, ktoré pomáhajú v boji proti infekciám. Výraznejší pokles aktivity NK buniek bol pozitívne asociovaný so závažnosťou CFS. Opisujú sa aj zmeny v aktivite T-lymfocytov, ale nie sú prítomné vo všetkých prípadoch CFS (1, 4, 11, 12). Budúci výskum by mal detailnejšie preskúmať molekulárne mechanizmy, ktoré sa podieľajú na premene príznakov únavy z akútnych na pretrvávajúce (4, 15).

Psychologické, neurologické a endokrinné hypotézy

Veda potvrdila, že v prípade CFS nejde o psychiatrické ochorenia alebo poruchu množstva či funkcie neurotransmiterov. Podávanie psychofarmák nevedie k signifikantnému zlepšeniu stavu, použitie antidepresív a anxiolytík sa považuje len za doplnkovú liečbu na zmiernenie symptómov ochorenia. Výskumy naznačujú, že CFS vzniká na podklade funkčných (nie štrukturálnych) zmien v mozgu nejasného charakteru a lokalizácie (15). Zistilo sa však, že chronický stres spôsobuje dysreguláciu osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky a ovplyvňuje funkciu a štruktúru hipokampu (10). Výskumy pomocou zobrazovacích metód u pacientov s CFS evidovali znížený metabolizmus v rôznych častiach mozgovej kôry, ale patogenéza a diagnostický potenciál týchto nálezov je zatiaľ otázný (4, 9).

Teória stresovej reakcie zahŕňa sympatický nervový systém a insuficienciu/dysreguláciu osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky (1-4, 9, 10).

Stresory sú faktory, ktoré narušajú homeostázu. Môže ísť o individuálne fyzické a psychické podnety a environmentálne faktory (horúčava, chlad, chemikálie, lieky, infekčné agensy, cirkadiálne disruptory, hluk, znečistené životné prostredie a sociálne stresory). Samostatne alebo v kombináciách vplyvajú na rozvoj stresovej odpovede a centrálny nervový systém priamo prostredníctvom aktivácie osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky a periférne vznikom neuroimunitnej/neurozápalovej odpovede (9, 10).

Neuroendokrinná dysfunkcia pravdepodobne hypotalamického pôvodu s tendenciou k zníženiu hladín kortizolu je patofyziologický mechanizmus, ktorý bol okrem CFS pozorovaný aj pri iných ochoreniach (posttraumatická stresová porucha, fibromyalgia, reumatoidná artritída, astma, COVID-19) (9, 12).

Prepojenie dysregulácie na úrovni osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky predpokladá následný rozvoj depresívnej poruchy a zápalovej odpovede, čo možno považovať za psychoneuroendokrinné hypotézy etiológie CFS (3, 9, 10, 11).

Genetická teória

Presné gény v súvislosti s CFS ešte neboli objavené a táto problematika je predmetom ďalších výskumov (1, 15).

PRÍZNAKY A DIAGNOSTICKÉ KRITÉRIÁ

Diagnostika CFS zostáva výzvou a je to proces, ktorý môže trvať niekoľko rokov. Konkrétna diagnóza CFS G93.3 nie je totožná s únavovým syndrómom. Ten môže byť sprievodným príznakom mnohých somatických (infekčných aj neinfekčných) a psychiatrických ochorení, ktoré je potrebné najskôr diferenciálne-diagnostickým procesom vylúčiť (diagnosis per exclusionem). Doposiaľ pre potvrdenie diagnózy CFS neexistuje objektívne kritérium, konkrétny biomarker alebo diagnostický test (1, 4, 11, 16). Na Slovenku nie sú pre túto diagnózu dostupné ani štandardné diagnostické a terapeutické postupy. Ide o interdisciplinárnu problematiku, ktorá vyžaduje spoluprácu špecialistov jednotlivých medicínskych odborov (1-4, 7, 15, 16).

Pri hodnotení stavu pacienta vzhľadom na únavový syndróm majú klinický význam tri aspekty:

1. Prítomnosť typickej únavy a vyčerpania už pri aktivitách, ktoré predtým neprestavovali žiadny problém.
2. Detailná anamnéza a fyzikálne vyšetrenie, ktoré nezistili iné somatické alebo psychiatrické ochorenie vysvetľujúce prítomnosť symptómov.
3. Vykonanie širokého panelu špecializovaných a laboratórnych vyšetrení (1-4, 15).

CFS je súbor rôznych príznakov, a preto je diagnostikovaný na základe syndromologických kritérií, ktoré sa za 3 – 4 desaťročia postupne vyvíjali do dnešnej podoby (1-4, 15, 16). Typicky sa manifestuje u predtým zdravého jedinca. Ako provokujúci moment sa uplatňujú už spomínané infekčné ochorenia alebo stres. Príznaky môžu nastúpiť náhle alebo sa rozvíjajú pozvoľna počas niekoľkých mesiacov. Existujú viaceré klasifikácie, zhodne však stanovujú, ktoré základné príznaky **musia byť pri diagnóze CFS prítomné**. Do tejto skupiny patrí nevysvetliteľná, perzistujúca, patologická fyzická i psychická únava v trvaní viac ako 6 mesiacov, ktorá sa nezlepšuje ani po výdatnom spánku alebo odpočinku a významne znižuje schopnosť pacienta vykonávať obvyklé denné aktivity, ktoré predtým zvládal bez problémov (1-5, 10, 16). Výrazná únava, ktorá sa pri diagnóze CFS vyskytuje po fyzickej, psychickej a emočnej námahe, sa označuje ako ponáhlová malátnosť/nevoľnosť (z angl. Post-exertional Malaise, PEM). PEM sa objavuje viac ako 12 – 48 hodín po aktivite a často vedie k relapsom CFS. Zotavenie môže trvať niekoľko dní, dokonca týždňov a zhoršuje prognózu CFS. V niektorých prípadoch môže byť príčinou PEM senzorické preťaženie, fotofóbia alebo hypersenzitíva na hluk (1-4, 10).

Následne sa musí vyskytovať aspoň jeden z **doplnujúcich príznakov**, a to kognitívne poruchy a ortostatická intolerancia. Kognitívne poruchy pri CFS sú v jednoduchosť opisované ako „mentálna hmla“. Prejavujú sa zníženou koncentráciou pozornosti, spomalením myslenia a psychomotoriky, oslabením pamäťových funkcií, ťažkosťami vyjadrovať sa. Zhoršujú sa vplyvom stresu alebo fyzickej aktivity (1-4, 8, 9, 10). Dysfunkcia autonómneho

Tabuľka 1: Príznaky, ktoré sa pri CFS vyskytujú (upravené podľa 1-4).

Základné príznaky (musia byť prítomné všetky)
- pretrvávajúca patologická fyzická i psychická únava v trvaní viac ako 6 mesiacov a významne znížená schopnosť vykonávať obvyklé denné aktivity - nezlepšuje sa ani po výdatnom spánku alebo odpočinku - PEM
Doplňujúce príznaky (musí byť prítomný aspoň jeden)
- kognitívne poruchy - dysfunkcia autonómneho nervového systému (ortostatická intolerancia)
Ďalšie príznaky (rôzne kombinácie a intenzita, individuálny výskyt)
Imunitné a neuroendokrinné príznaky - časté bolesti hrdla, mierne chrípkové príznaky, subfebrility - lymfadenopatia, citlivosť a edém lymfatických uzlín krku a podpažšia - alergie a precitlivosť na potraviny, chemikálie, pachy, svetlo alebo hluk - nočné potenie a tras - narušenie termoregulácie so striedaním pocitov chladu a horúčavy - novovzniknuté bolesti hlavy rôznej intenzity a závažnosti Psychiatrické príznaky - úzkosť, poruchy spánku (hypersomnia, narušenie spánkových cyklov) - maladaptabilita, znížená frustračná tolerancia, sociálna izolácia Iné príznaky: - nauzea, syndróm dráždivého čreva, črevná dysbióza - bolestivé stavy – myalgie, putujúci charakter - artralgie, bez erytému alebo edému

nervového systému sa prejavuje ako ortostatická intolerancia – syndróm posturálnej ortostatickej tachykardie (Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome, POTS) s hypotenziou v súvislosti so vzpriamenou polohou tela (počas sedenia alebo státia) (1-4). Prírodnú súvislosť sa vertiginózne a kolapsové stavy, palpitácie, srdcové arytmie a dyspnoe, zhoršenie únavy a slabosti, zníženie kognitívneho výkonu, bolesti hlavy a nauzea. Príznaky sa vyskytujú vo vzpriamenej polohe tela nepredvídateľne a zlepšia sa alebo úplne vymiznú, keď si pacient ľahne (1-4, 12).

Okrem základných a doplnkových príznakov sa pri CFS opisujú aj ďalšie imunitné, neurologické a nešpecifické prejavy, ktoré nie je možné vysvetliť iným ochorením (1-5, 14). Súbor príznakov opísaných pri CFS zahŕňa tabuľka 1.

Intenzita príznakov je individuálna, pohybuje sa od mierneho (keď pacient sice s námahou, ale zvláda každodenné činnosti a prácu) cez stredne ťažký až po extrémne ťažký stupeň (pacient nevláda samostatne žiť, je odkázaný na

pomoc) (4, 14, 15, 16). Priebeh CFS býva cyklický, striedajú sa obdobia zhoršenia stavu a relatívneho zdravia, keď môžu príznaky čiastočne alebo úplne ustúpiť (remisia). Pacienti v remisii majú tendenciu prepínať sily s následným zhoršením stavu a relapsom ochorenia (4, 10).

Laboratórne vyšetrenia poskytujú významnú oporu v procese diferenciálnej diagnostiky. Špecialisti na CFS v zahraničí ordinujú celý panel laboratórnych vyšetrení so zameraním na základné hematologické a biochemické parametre, testy hepatálnych a renálnych funkcií, skrining diabetu a zápalových stavov. Imunologické vyšetrenia pokrývajú skrining celiakie, intolerancií a alergií. Pri podozrení na infekčné ochorenia sa realizujú mikrobiologické vyšetrenia – kultivácia, PCR testy. Sérologické vyšetrenia slúžia aj na zistenie stavu po prekonaní konkrétneho infekčného ochorenia (1-5, 13).

Ak sa stanoví konkrétna diagnóza, liečba sa zameriava na zistené ochorenie (napr. anémia, alergie, infekcie). V prípade prevládajúcich kognitívnych príznakov má

význam stanoviť aj hladiny vitamínov B12 a folátov (1-4). Pri podozrení na poruchu funkcie nadobličiek sa v niektorých prípadoch odporúča vyšetriť hladiny kortizolu a ACTH (3, 9, 12). Pri podozrení na autoimunitné ochorenie je možné vykonať skrining antinukleárných protilátok (ANA). Ide však o orgánovo nešpecifické autoprotilátky, ktoré sa vyskytujú asi u 2 % zdravej populácie a so stúpajúcim vekom sa toto percento zvyšuje. Pri pozitívite ANA skriningu je vhodné podrobnejšie vyšetriť aj ďalšie autoprotilátky (1-4, 14).

MRI mozgu a iné zobrazovacie metódy sa realizujú iba pri vážnom podozrení na neurologické ochorenie. V prípade ortostatickej intolerancie je potrebné vykonať paletu kardiologických vyšetrení vrátane ergometrie. Pacient s CFS môže mať ďalšie pridružené, koexistujúce ochorenia, ktoré by mali byť adekvátne diagnostikované a liečené (1-4, 10, 14).

TERAPIA CHRONICKÉHO ÚNAVOVÉHO SYNDRÓMU

Zatiaľ neexistuje žiadna konkrétna liečba CFS. Terapeutické postupy sú individualizované, širokospektrálne a pomáhajú len zmierniť symptómy. Využíva sa kombinácia kognitívno-behaviorálnych, iných psychoterapeutických techník a rehabilitácie s postupne sa zvyšujúcou fyzickou záťažou pod dohľadom fyzioterapeuta a ďalších špecialistov. Pri symptómoch PEM pomôže nastavenie individuálnych limitov pre psychické a fyzické aktivity, naplánovanie týchto aktivít a ich následné dodržiavanie, podporovanie pacienta v snahe udržať určitú úroveň sociálnych vzťahov a zamestnanie (1-4). Je nevyhnutné pristúpiť k zmenám životného štýlu, upraviť jedálniček, prísne dodržiavať spánkovú hygienu, vykonávať tréning kognitívnych funkcií a užívať lieky odporúčané lekárom. Hoci doteraz neexistujú dôkazy o konkrétnych farmakologických možnostiach, nízke dávky niektorých antidepresív môžu pomôcť zlepšiť spánok, odstrániť úzkosť a redukovať bolestivé stavy, pri ktorých sa tiež používajú nesteroidné antiflogistiká (3, 4, 15). Keďže črevná dysbióza bola tiež pozorovaná ako možná príčina CFS, pestrý jedálniček pomôže obnoviť rovnováhu črevného mikrobiómu a zlepšiť stav (12, 14). Pre pozitívny efekt suplementácie výživovými doplnkami pri liečbe CFS neexistujú relevantné vedecké dôkazy, hoci táto doplnková liečba môže mať význam

pri stavoch malnutrície či deficiencií niektorých minerálov a vitamínov (1, 4).

ZÁVER

Napriek nejasnostiam a nedostatočným informáciám o etiológii a patogenéze chronického únavového syndrómu stále existuje priestor na zlepšovanie a hľadanie nových terapeutických možností ochorenia. V tejto oblasti je potrebné vzdelávať nielen lekárov, ale aj sestry, psychológov,

verejných zdravotníkov, sociálnych pracovníkov a ostatné profesie, ktoré sa snažia pomáhať ľuďom k zlepšeniu ich zdravia (napr. výživoví poradcovia, nutriční terapeuti, fyzioterapeuti).

Ako diagnózu G93.3 nie je možné uzavrieť každý prejav dlhodobej únavy. Patologická únava, spolu s tendenciou k oslabeniu imunity, vyčerpaniu a nezdravej životospráve, je často prirodzená reakcia ľudského organizmu na dlhodobý stres. Ľudské telo pod vplyvom stresu stráca schopnosť efektívne

využívať energiu z nutrične chudobného a nevyváženého stravovacieho režimu. Súčasne sa objavujú aj ďalšie rizikové faktory civilizačných ochorení – nedostatok fyzickej aktivity, sedentarizmus, nekvalitná spánková hygiena, neschopnosť oddychovať alebo ignorovanie varovných príznakov syndrómu vyhorenia. V týchto prípadoch je dôležitá situáciu včas objektívne zhodnotiť a cielene vykonať úpravu životosprávy. Každý človek sa týmto spôsobom môže vedome rozhodnúť priaznivo ovplyvniť svoj metabolizmus k zlepšeniu svojho zdravia.

Literatúra

- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome [online]. Published: 2021-04-27. [cit. 2023-10-09]. Available at: <https://www.cdc.gov/me-cfs/index.html>
- National Academy of Sciences, Institute of Medicine. Beyond Myalgic encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome [online]. Washington (DC): National Academies Press (US); 2015. [cit. 2023-10-16]. ISBN 978-0-309-31689-7. Available at: <https://nap.nationalacademies.org/catalog/19012/beyond-myalgic-encephalomyelitischronic-fatigue-syndrome-redefining-an-illness>
- Lim WT, Torpy DJ. Chronic Fatigue Syndrome. 2023 Aug 30. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, et al. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-. PMID: 25905324. [cit. 2023-10-28]. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25905324/>
- National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Myalgic encephalomyelitis (or ecephalopathy)/chronic fatigue syndrome: diagnosis and management [online]. Published: 2021-10-29. [cit. 2023-10-09]. Available at: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng206>
- Hanson MR. The viral origin of myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome. *PLoS Pathog.* 2023;19(8):e1011523.
- Národné centrum zdravotníckych informácií. Medzinárodná klasifikácia chorôb, 10. edícia [online]. Dostupné na internete: <https://www.nczisk.sk/standardy-v-zdravotnictve/pages/medzinarodna-klasifikacia-chorob-mkch-10.aspx>
- Jason LA, Sunnquist M, Brown A, et al. Chronic Fatigue Syndrome versus Systemic Exertion Intolerance Disease. *Fatigue.* 2015;3(3):127–141.
- Valdez AR, Hancock EE, Adebayo S, et al. Estimating Prevalence, Demographics, and Costs of ME/CFS Using Large Scale Medical Claims Data and Machine Learning. *Front. Pediatr.* 2019;6:412.
- Milrad SF, Hall DL, Jutagir DR, et al. Depression, evening salivary cortisol and inflammation in chronic fatigue syndrome: A psychoneuroendocrinological structural regression model. *Int J Psychophysiol.* 2018;131:124–130.
- O'Callaghan JP, Miller DB. Neuroinflammation disorders exacerbated by environmental stressors. *Metabolism.* 2019;100S:153951.
- Rasa S, Nora-Krukke Z, Henning N, et al. Chronic viral infections in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS). *J Transl Med.* 2018;16(1):268.
- Bansal R, Gubbi S, Koch CA. COVID-19 and chronic fatigue syndrome: An endocrine perspective. *J Clin Transl Endocrinol.* 2022;27:100284.
- Lopez-Leon S, Wegman-Ostrosky T, Perelman C, et al. More than 50 long-term effects of COVID-19: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep.* 2021;11(1):16144.
- Wong TL, Weitzer DJ. Long COVID and Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS)-A Systemic Review and Comparison of Clinical Presentation and Symptomatology. *Medicina (Kaunas).* 2021;57(5):418.
- Sandler CX, Lloyd AR. Chronic fatigue syndrome: progress and possibilities. *Med J Aust.* 2020;212(9):428–433.
- Slavin MD, Bailey HM, Hickey EJ, et al. Myalgic Encephalomyelitis-Chronic Fatigue Syndrome Common Data Element item content analysis. *PLoS One.* 2023;18(9):e0291364.

Stanovenie mutačného statusu *TP53* u pacientov s chronickou lymfocytovou leukémiou

KLINICKÝ VÝZNAM:

Chronická lymfocytová leukémia (CLL) je indolentné lymfoproliferatívne ochorenie, pri ktorom sa akumulujú a proliferujú maligne transformované zrelé B-lymfocyty s typickým imunofenotypom (CD19+, CD20+, CD22-/+, CD23+, CD5+). Tvorí 30 % všetkých leukémií u dospelých pacientov v európskej a severoamerickej populácii. Stanovenie mutačného statusu *TP53* v čase diagnózy/relapsu je dôležité pre nastavenie správneho manažmentu pacienta s CLL, a tým aj voľby adekvátnej liečby. Status *TP53* je nezávislý prognostický faktor pre stratifikáciu rizika podľa Medzinárodného prognostického indexu pre pacientov s CLL (CLL-IPI).

TP53 je tumor supresorový gén lokalizovaný na krátkom ramienku chromozómu 17 oblasti 17p13.1. Gén pokrýva 20kb a obsahuje 11 exónov. *TP53* gén kóduje p53 proteín, ktorý je zložený z 393 aminokyselín. 80 – 90 % všetkých mutácií génu je sústredených v DNA-väzobnej doméne. Tieto mutácie významne zvyšujú nádorový potenciál buniek pre neschopnosť p53 viazať sa na cieľovú DNA. Približne 75 % všetkých mutácií tvoria tzv. missense mutácie lokalizované v tzv. hot-spot oblastiach.

Na molekulárnej úrovni je dôležité sledovať mutačný status *TP53* génu, ktorý sa môže, ale aj nemusí vyskytovať súčasne s deléciou génu *TP53* (del 17 p) na druhej alele (detegovaná metódou FISH).

INDIKÁCIE VYŠETRENIA:

Stanoviť mutačný status *TP53* je dôležité pred plánovanou liečbou, pri progresii ochorenia, prípadne pred zmenou liečby, v prípade prítomnosti mutácie (variantu) je potrebné ho počas liečby sledovať.

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE:

Vyšetrenie sa realizuje zo vzorky 5 ml periférnej krvi (resp. kostnej drene, ale nie je to nutné) odobratej do nezáraňaného roztoku (EDTA). Odber nemusí byť vykonaný nalačno. Uchovávať pri teplote 2 – 8 °C.

- Odberové dni pondelok – piatok.
- Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadosťou.

INTERPRETÁCIA VÝSLEDKOV:

variant prítomný/nepřítomný

Termín variant sa používa na opis zmeny v sekvencii DNA alebo v proteínovej sekvencii, pri použití metódy sekvenovania novej generácie. Klasifikácia variantov: patogénny, pravdepodobne patogénny, benígny, pravdepodobne benígny a variant nejasného významu. Patogénne varianty sú spojené s ochorením. Benígne varianty nie sú spojené s ochorením. Varianty s nejasným významom majú neznáme účinky na ľudské zdravie.

METÓDA:

NGS (z angl. next-generation sequencing) – masívne paralelné sekvenovanie exónov génu *TP53*.

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA:

Centrálna laboratórium Bratislava,
oddelenie klinickej genetiky
Centrálna laboratórium Košice,
oddelenie klinickej genetiky

VYPRACOVALI:

Medirex, a.s.: **RNDr. Ľubica Majerová, PhD.**
– laboratórny diagnostik so špecializáciou
Medirex, a.s.: **RNDr. Renata Lukačková, PhD.**
– manažérka oddelenia klinickej genetiky

KONTAKT:

+ 421 908 290 824, renata.lukackova@medirex.sk
+421 2 20 82 92 91, lubica.majerova@medirex.sk

Bratislava 16. 2. 2023

Literatúra:

INTERNATIONAL CLL-IPI WORKING GROUP. 2016.
An international prognostic index for patients with chronic lymphocytic leukaemia (CLL-IPI): a meta-analysis of individual patient data. In *Lancet Oncol.* 17(6):779-790. DOI: 10.1016/S1470-2045(16)30029-8.
Hallek M. 2017. Chronic lymphocytic leukemia: 2017 update on diagnosis, risk stratification and treatment. In *Am J Hematol.* 92(9): 946-965. DOI: 10.1002/ajh.24826.

Protilátky proti acetylcholí- novým receptorom a svalovo špecifickej tyrozín-kináze IgG

SKRATKA A SYNONYMUM:

a-ACCHR, a-MuSK

MATERIÁL NA ANALÝZU:

sérum, likvor

ODBER A STABILITA:

sérum – skúmavka **gélová** – čo najskôr doručiť do laboratória
likvor – čo najskôr doručiť do laboratória

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA:

denne, výsledky do 2 týždňov

PRINCÍP STANOVENIA:

nepriama imunofluorescencia (NIF), kde sú ako substrát použité transfekované bunky

KÓD VYKAZOVANIA DO ZP:

VšZP a Union 44403 (anti-ACCHR) a 44380 (anti-MuSK)
Dôvera 4605, 4589a

ODBORNOSŤ:

neuroológia (004, 104), klinická onkológia (019),
gastroenterológia (048, 154), endokrinológia (064, 153)

REFERENČNÉ HODNOTY:

negatívne/pozitívne

LIMITÁCIA VYŠETRENIA + INTERFERENCIE:

hemolýza, lipémia

INDIKÁCIA:

- myasténia gravis (MG)
- poklesnuté viečka, dvojité videnie, porucha kontroly pohybu oka, problémy s prehĺtaním a rečou, slinenie a dávenie, ochabnuté krčné svaly, problémové držanie hlavy, poruchy dýchania, poruchy a zmeny chôdze, svalové ochabnutie s normálnou citlivosťou

INTERPRETÁCIA:

Vyšetrenie slúži na stanovenie protilátok proti postsynaptickej časti nervovosvalovej platničky – protilátky proti acetylcholínovým receptorom (anti-ACCHR) a svalovo špecifickej tyrozín-kináze (anti-MuSK) v izotype IgG. Stanovenie týchto autoprotilátok má diagnostický význam pri manifestácii ochorenia známeho pod názvom myasténia gravis.

Protilátky anti-ACCHR sú pre MG vysoko špecifické a patogénne. Ich pozitivita bola zaznamenaná asi u 85 % pacientov s MG. Autoprotilátky produkované imunitným systémom namierené proti ACCHR spôsobujú úbytok funkčných acetylcholínových receptorov, čo vedie k poruche nervovosvalového prenosu a k následnej manifestácii MG. Pri dokázaní protilátok proti ACCHR je MG klasifikovaná ako séropozitívna a pri neprítomnosti týchto protilátok ako séronegatívna. Približne 6 % pacientov s MG je negatívnych na prítomnosť anti-ACCHR a zároveň pozitívnych na anti-MuSK. Svalovo špecifická tyrozín-kináza je povrchový receptor, ktorý je potrebný na zhukovanie ACCHR v priebehu vývoja. Séra s protilátkami proti MuSK inhibujú agrínom indukovanú agregáciu ACCHR. Porušenie tejto signálnej dráhy je podstatou patogenézy séronegatívnej MG.

Stanovenie týchto protilátok má diagnostický význam, pretože existuje množstvo rozdielov medzi MG s anti-ACCHR a MG s anti-MuSK protilátkami – rozdiely v klinickom náleze, neurofyziologickom vyšetrení, odpovedi na liečbu. Pri MG s neskorým nástupom prispieva stanovenie anti-ACCHR k odlíšeniu MG napr. od amyotrofickej laterálnej sklerózy, cievnej mozgovej príhody a u pacientov s inými autoimunitnými ochoreniami, ako napr. Lambertov-Eatonov syndróm a kongenitálne myastenické syndrómy.

VYPRACOVALA:

Medirex, a.s.: **Mgr. Kinga Szabóová**

– manažér klinickej imunológie a alergológie

KONTAKT:

+ 421 908 297 713, kinga.szaboova@medirex.sk

Literatúra

1. Příbalový leták IIFT: Myasthenia gravis Mosaics. FA_1435-1A_UK_C01.doc
2. Ehler E, Piňha J. Myasthenia gravis s protilátkami proti MuSK. Neurol. praxi 2017; 18(5): 314–317.
3. Lazaridis K, Tzartos SJ. Autoantibody specificities in myasthenia gravis; Implications for improved diagnostics and therapeutics. Front Immunol. 2020; 11: 212.

Antinodálne a paranodálne autoprotílátky pri demyelinizačných ochoreniach – CIDP

SKRATKA A SYNONYMUM:

CIDP, a-NF186, a-NF155, a-CASPR1, a-CNTN1

MATERIÁL NA ANALÝZU:

sérum, likvor

ODBER A STABILITA:

sérum – skúmajka gélová – čo najskôr doručiť do laboratória
likvor – čo najskôr doručiť do laboratória

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA:

denne, výsledky do 2 týždňov

PRINCÍP STANOVENIA:

nepriama imunofluorescencia (NIF), kde sú ako substrát
použité transfekované bunky

KÓD VYKAZOVANIA DO ZP:

VšZP 44380 4x, Union 44380 4x, Dôvera 4430 4x

ODBORNOSŤ:

neuroológia (004, 104)

HODNOTY:

negatívne/pozitívne
limitácia vyšetrenia + interferencie:
hemolýza, lipémia

INDIKÁCIA:

- chronická zápalová demyelinizačná polyneuropatia
- symetrická proximálna a distálna svalová slabosť
a senzitivná dysfunkcia na všetkých končatinách

INTERPRETÁCIA:

Vyšetrenie slúži na stanovenie nodálnych a paranodálnych
protílátok pri chronických zápalových demyelinizačných
polyneuropatiách – CIDP (chronic inflammatory demyelina-
ting polyneuropathy).

CIDP patrí medzi heterogénnu skupinu chronických neuro-
patíí s autoimunitnou patogenézou (2), pričom sa prejavuje
postihnutím periférnych nervov a koreňov. Demyelinizačné
poruchy sú definované ako ochorenia nervového systému
s poškodením myelínového obalu. Výsledky poškodenia
myelínu vedú k oneskoreniu vedenia nervových vzruchov,
čo spôsobuje rôzne neurologické abnormality, ktoré sú pri
dlhšom trvaní neliečeného ochorenia terapeuticky ťažko
ovplyvniteľné. Aj keď CIDP zaraďujeme medzi zriedkavé
ochorenia, dôležitým faktom je, že ide o liečiteľné ochorenie.
Správne určená diagnóza a následne vhodne zvolená terapia
je rozhodujúcim faktorom pre dobrú prognózu pacientov
s CIDP. Prevalencia CIDP sa odhaduje na 3 – 9/100 000
obyvateľov, častejšie sa vyskytuje u mužov v strednom veku
(3, 4, 5).

Hoci je presný imunologický spúšťač ochorenia nejasný,
u niektorých pacientov s CIDP boli detekované autoprotílátky
proti nodálnym (neurofascin 140/186 – **NF140/186**)
a paranodálnym proteínom (neurofascin 155 – **NF155**,
contactin-1 – **CNTN1** a proteín-1 asociovaný s contactinom –
CASPR1) asociovaným s rozdielnym klinickým fenotypom.

Ukazuje sa, že hladina protílátok anti-NF155 u pacientov
s CIDP koreluje so závažnosťou a s aktivitou ochorenia,
pričom pacienti s vysokými titrami protílátok vyžadujú aj
použitie agresívnejšieho liečebného postupu. U pacientov
s prítomnosťou anti-NF155 a anti-CNTN-1 bola tiež opísaná
slabá odpoveď na liečbu intravenóznymi imunoglobulínmi
(IVIg). (1, 8). Testovanie na prítomnosť uvedených autoprotílátok
pri CIDP sa preto odporúča ako súčasť diagnostického
a liečebného postupu (6, 7).

KONTAKT

+421 908 297 713, kinga.szaboova@medirex.sk
+421 918 321 031, simona.durankova@medirex.sk

Literatúra:

1. Hidenori O. Anti-nodal/paranodal antibodies in human demyelinating disorders. Clin Exp Neuroimmunol. 2020;11 (Suppl. 1):41–47.
2. Shurong H, Yin H, Qiang D. Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy with anti-contactin-associated protein 1 antibody and bile duct hamartomas in the liver: a case report. Journal of Medical Case Reports. 2022;16:64.
3. Špalek P. Liečba CIDP – všeobecné odporúčania alebo personalizovaný prístup? Neurológia 2017;12 (2) 57–61.
4. Bednařík J. Chronická zánetlivá demyelinizačná neuropatie. Neurológia pre prax 2016; 17(1).
5. Revendová K, Volný O, Junkerová J, Woznicová I, Slonková J, Mazanec R, Bar M. Nodoparanodopatie s protílátkami IgG4 proti neurofascin-155. Česk Slov Neurol N 2021; 84/117(6): 567–569.
6. Ehler E, Štětkařová I. Pokroky v léčbě autpimunitních neuropatií. Nuerol. Praxi 2021; 22(3): 201–205.
7. Cortese A, et al. Antibodies to neurofascin, contactin-1, and contactin-associated protein 1 in CIDP. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 2020;7 (1):e639.
8. Desiree De Simoni, et al. Antibodies to nodal/paranodal proteins in paediatric immune-mediated neuropathy. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 2020;7(4):e763.

Skríningové vyšetrenie drog z moču

Od 1. 6. 2022 pristupujeme k metodickej zmene skríningového vyšetrenia drog zo vzorky moču.

ZÁKLADNÝ 5-PARAMETROVÝ SKRÍNING DROG V MOČI

Stanovenie drog v moči je skríningové vyšetrenie prítomnosti najčastejšie užívaných psychotropných látok a ich metabolitov v moči. Základný 5-parametrový skríning simultánnou detekciou až 5 skupín drog umožňuje rýchlu a senzitivnu diagnostiku pri intoxikácii neznámymi látkami. Jeho súčasťou je vyšetrenie kokaínu (COC), benzodiazepínov (BZD), amfetamínových derivátov (MET), opiátov (OPI) a kanabinoidov (THC).

Kokaín je alkaloid nachádzajúci sa v listoch koky (*Erythroxylon coca*) pochádzajúcej z Južnej Ameriky. Izolovaný kokaín existuje vo forme soli hydrochloridu alebo ako voľná báza, tzv. crack. Kokaín účinkuje stimulačne, dráždivo, čo sa prejavuje nepokojom, excitáciou, pocitom zvýšenej fyzickej i psychickej aktivity, sebavedomia. Z telesných prejavov vyvoláva zvýšenie srdcovej činnosti, rozšírenie zreničiek (mydriáza), triašku, potenie a hypertermiu. Kokaín sa vylučuje do moču v krátkom čase v nezmenenej forme, ale hlavne ako metabolit benzoylkegonín.

Benzodiazepíny (diazepam, oxazepam, alprazolam, klonazepam, midazolam, bromazepam a pod.) sú skupinou často predpisovaných a zneužívaných liečiv. Benzodiazepíny sa používajú v liečbe úzkosti, nespavosti. Môžu pôsobiť myorelaxačne, hypnoticky, antikonvulzívne. Rizikovým faktorom je kombinácia benzodiazepínov s alkoholom, ktorých účinky sa vzájomne potencujú. Pravidelné užívanie benzodiazepínov vedie k vzniku silnej psychickej a fyzickej závislosti s typickými abstinennými príznakmi (nepokoj, svalový tras, niekedy halucinácie).

Amfetamínové deriváty (pervitín, extáza) – užívanie týchto látok ovplyvňuje CNS, funkciu a vylučovanie neurotransmiterov, predovšetkým epinefrínu, norepinefrínu a dopamínu. Užitie amfetamínov vedie k zníženej únave, zvýšenému pocitu fyzických a psychických schopností, stupňovaniu sebadôvery. Anorektické účinky sa prejavujú zníženým pocitom hladu. Medzi závažné negatívne účinky spojené s užívaním týchto drog patria halucinácie, nepokoj, neschopnosť koncentrovať sa, agresivita, suicidálne sklony. Najčastejšie sú zneužívané metamfetamín (pervitín), metyléndioxymetamfetamín (MDMA, extáza), metylfenidát (Concerta).

Opiáty – patria sem alkaloidy ópia (látka z nedozretých makovíc) maku sateho (*Papaver somniferum*) a polosyntetické deriváty. Užívanie opiátov vyvoláva eufóriu, ktorej hlavným prejavom je stav upokojenia až otupenia. Všetky opioidné analgetiká pri vážnej intoxikácii môžu útlmom respiračných mechanizmov vyvolať depresiu dychu. Chronické užívanie

opiátov vedie k strate účinnosti a návyku (tolerancia). Spoločne s návykom sa vyvíja aj fyzická závislosť s abstinennými príznakmi. Medzi najčastejšie zneužívané opiáty patria kodeín, morfín a polosyntetické látky ako dihydrokodeín, hydrokodón, oxykodón a heroín.

Kanabinoidy (THC, hašiš) – zdrojom tejto skupiny drog je konopa siata (*Cannabis sativa*). Obsahovými zložkami sú kanabinoidy ako kanabínol (CBN), kanabidiol (CBD), kanabigerol a iné. Hlavný psychoaktívny kanabínoid je Δ -9-tetrahydrocannabinol (Δ 9-THC), ktorý udáva kvalitu drogy. THC je dobre rozpustná v tukoch a pri pravidelnom užívaní sa kumuluje v lipidových častiach organizmu. Z tohto dôvodu môžu byť chronickí fajčiari testovaní pozitívne aj niekoľko týždňov. Euforizujúce účinky sú spojené so zmenou zmyslového vnímania, s dezorientáciou, halucináciami. Psychická závislosť od kanabinoidov má rôzne stupne. Silná psychická závislosť vedie k letargii, zanedbávaniu vzhľadu a povinností až k desocializácii.

MONOTESTY

V prípade podozrenia na užitie niektorej menej často používanej drogy alebo v prípade známeho chronického užívania niektorej drogy je možné aj samostatné vyšetrenie jedného typu drogy monotestom. Monotestami vyšetrujeme okrem drog, ktoré sú súčasťou základného 5-parametrového skríningu, aj K2/Spice (syntetická THC), amfetamíny, tricyklické antidepresíva (TCA), barbituráty (BARB), metadón (MTD), buprenorfín (BUP), fencyklidín (PCP) a tramal (TML).

Spice/K2 (syntetická marihuana) – skríningovým testom sú detegované kanabinoidy zo skupiny JWH (JWH-018, JWH-73). Oproti tradičnej THC majú syntetické kanabinoidy vyšší psychoaktívny účinok a toxicitu. Látky významne ovplyvňujú psychiku, môžu spôsobovať hypertenziu, tachykardiu, vracanie, pocit davenia a kŕče. Syntetické kanabinoidy sa predávajú vo forme bylinných zmesí a exotických vonných zmesí.

Tricyklické antidepresíva (amitriptylín, klomipramín, imipramín, dosulepín) sú označované ako klasické antidepresíva. Hlavnou indikáciou týchto látok je liečba depresie. Okrem terapie depresívnych porúch sa využívajú aj pri tlmení chronickej bolesti alebo na korekciu nespavosti. Ťažké akútne otravy sa vyznačujú stratou vedomia, kŕčmi, tachykardiou, arytmiami, môžu viesť do komatózneho stavu rôzneho stupňa.

Barbituráty (fenobarbital) sú cyklické deriváty kyseliny močovej. Depresívny účinok barbiturátov na CNS závisí od druhu barbiturátu a dávky. V minulosti predstavovali hypnotiká prvej voľby, v súčasnosti sú dostupné obmedzene a v plnej miere boli nahradené benzodiazepínmi. Hlavným

Skríningové vyšetrenie drog z moču

predstaviteľom tejto skupiny je fenobarbital, ktorý sa používa najmä v liečbe epilepsie.

Metadón je syntetický opioid používaný na substitučnú liečbu pri závislosti od opioidov. Predávkovanie je charakterizované respiračným útlmom, spavosťou, zúženými zrenicami (mióza), ochabnutosťou kostrového svalstva. Do moču sa vylučuje v nezmenenej podobe alebo vo forme metabolitov EDDP a EMDP.

Buprenorfin je čiastočný agonista opioidov, ktorý sa používa na liečbu závislosti od opioidných drog (heroín, morfín).

Fencyklidín (anjelský prach) je halucinogénna droga, v minulosti používaná ako anestetikum. Najčastejšie sa fajčí zmiešaná s tabakom alebo marihuanou, existuje však aj v podobe tabliet alebo prášku. Navodzuje pocit eufórie, nepokoja, odlúčenia od reality. Účinky sú nepredvídateľné, hrozí rozvoj ťažkej psychózy.

Tramal (tramadol) je opioidné analgetikum používané na liečbu strednej až silnej bolesti. Dlhodobé užívanie vysokých dávok tramadolu môže vyvolať fyzickú závislosť s abstinenčnými príznakmi typickými pre opioidy.

UPOZORNENIE

Skríningové testy sa používajú iba na vzorky ľudského moču. Testy poskytujú len kvalitatívne stanovenie, všetky výsledky testov s koncentráciou rovnou alebo vyššou, ako je detekčný limit, sa považujú za pozitívne. Každý pozitívny výsledok je nutné potvrdiť špecifickejšou metódou – GC/MS, LCMS. Na žiadosť lekára je možné vzorku do 30 dní odoslať na potvrdenie do špecializovaného toxikologického laboratória. Pozitívny výsledok skríningového testu nepoukazuje na mieru intoxikácie, hovorí len o prítomnosti drogy alebo jej metabolitu.

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

10 ml moču v močovej skúmavke, dodať do laboratória čím skôr. Ak nie je možný rýchly transport, skladujte moč v chladničke (max. 7 dní). Pri potrebe dlhšieho skladovania moč zamrazte.

Interferencie:

Prítomnosť interferujúcich látok (bielidlá, oxidačné činidlá, exogénne látky) obmedzuje funkčnosť testu a ovplyvňuje výsledok.

Metóda:

Imunochromatografia

Pre poisťencov VŠZP je vyšetrenie hrazené pre odbornosti 001; 002; 004; 005; 006; 007; 008; 009; 010; 013; 020; 025; 032; 060; 073; 104; 105; 125; 331; 341; 323.

Pre poisťencov poisťovne Union je vyšetrenie hrazené pre odbornosti 001; 002; 004; 005; 006; 007; 008; 009; 010; 013; 020; 025; 032; 060; 073; 105; 125; 341.

Pre poisťencov poisťovne Dôvera je vyšetrenie hrazené pre odbornosti 001; 002; 004; 005; 006; 007; 008; 009; 010; 013; 020; 025; 032; 060; 073; 104; 105; 125; 332; 341.

Pre samoplátcov je cena vyšetrenia podľa platného cenníka.

VYPRACOVALI:

Medirex, a.s.: **MUDr. Katarína Schenková**
katarina.schenkova@medirex.sk
RNDr. Jana Varhacová
jana.varhacova@medirex.sk

KONTAKT

Klientske centrum 0800 00 30 30

Bratislava, Košice 1. 6. 2022

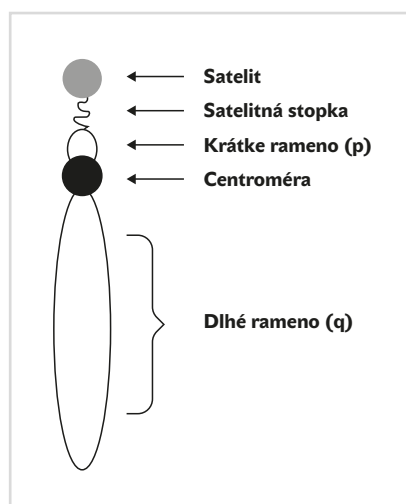
Prehľad o vzniku a dedičnosti Robertsonovej translokácie

VYPRACOVALA

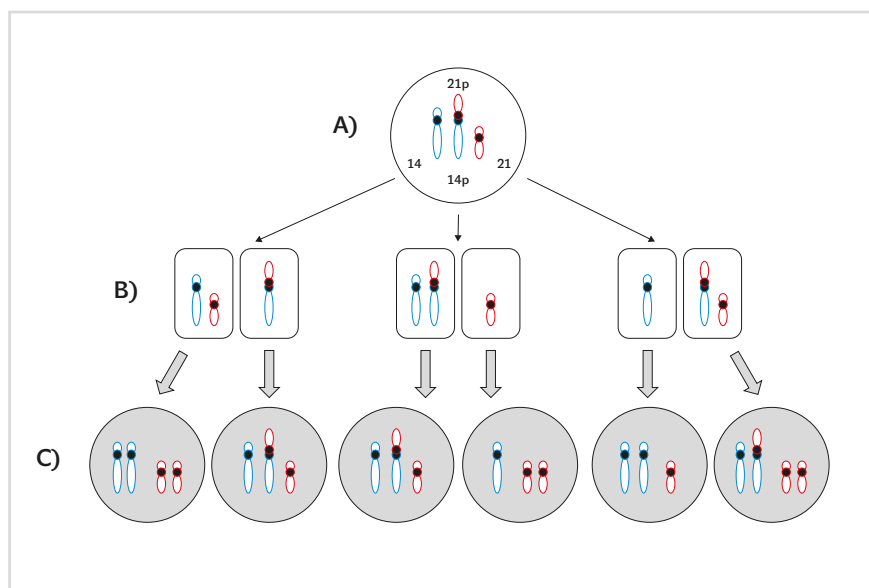
Mgr. Tatiana Furielová
Medirex, a.s.
oddelenie lekárskej genetiky

Úvod

Robertsonová translokácia (ROB) je typom translokácie (výmena alebo zmena usporiadania úsekov chromozómov, ktorá môže mať za následok stratu niektorých častí chromozómov alebo génov) vyskytujúcej sa s frekvenciou 1 : 1 000 narodených detí (1, 2), čím sa zaraďuje medzi najčastejšie sa vyskytujúce chromozómové prestavby vôbec. ROB patrí medzi balansované alebo vyvážené translokácie, aj napriek tomu, že jedinec má v rámci karyotypu o chromozóm menej (45). Prestavba vzniká centrickou fúziou dvoch homologických (dvojica chromozómov s rovnakými lokusmi v rovnakom poradí)



Obr. 1: Schematické znázornenie akrocentrického chromozómu a jeho častí (podľa 3).



Obr. 2: Schéma vzniku gamét a následne zygot u prenášača ROB medzi nehomologickými chromozómami, konkrétne s rob(14;21)(q10;q10). A) Zjednodušené zobrazenie chromozómov 14, 21 a rob(14;21) (q10;q10). B) Schéma možnej kombinácie vzniku gamét u jedinca s rob(14;21)(q10;q10). C) Schematické znázornenie zygot, ktoré môžu vzniknúť po splynutí gamét prenášača ROB a normálnej gaméty. Zľava doprava: Normálne chromozómy 14 a 21; prenášač Robertsonovej translokácie rob(14;21); prenášač Robertsonovej translokácie rob(14;21); monozyómia chromozómu 14 (letálna); monozyómia chromozómu 21 (podľa 4).

alebo nehomologických akrocentrických chromozómov (obr. 1) (chromozómy 13, 14, 15, 21, 22), ktoré stratili krátke ramená, satelitné stopky a satelity (oblasť kódujúca gény pre rRNA). Dôsledkom spájania týchto chromozómov vzniká derivovaný dicentrický chromozóm, ktorý je stabilný. Počas bunkového delenia formujú derivovaný chromozóm aj krátke ramená, no zvyčajne sa strácajú po bunkovom delení, pretože sú acentrické – bez centroméry (3, 4).

Stratená genetická informácia z oblasti krátkych ramien zahŕňa gény, ktoré sa mnohonásobne vyskytujú aj na iných akrocentrických chromozómoch. Oblasti krátkych ramien piatich párov ľudských akrocentrických chromozómov teda majú rozsiahlu sekvenčnú homológiu, hoci

niektoré sekvencie nie sú spoločné pre všetky akrocentrické chromozómy. Oblasť p11 týchto chromozómov zahŕňa satelitnú DNA I, II, III, IV a β. Oblasť p12, ktorá sa označuje ako stopka (alebo aj mostík), obsahuje tandemové repetície génov kódujúcich ribozomálnu RNA a oblasť p13 sa končí β-satelitnou DNA a telomerickými sekvenciami (3, 5).

V publikáciách sa uvádza, že pri strate týchto génov nie sú známe žiadne klinické prejavy (5). Prítomnosť ROB u prenášača spôsobuje to, že derivované chromozómy a ich homologické páry sú náchylné k nondisjunkcii, čo zvyšuje riziko vzniku aneuploidných zygot a UPD (uniparentálnej dizómie). Najznámejším príkladom je translokačná forma Downovho syndrómu. Niekedy sa v súvislosti s výskytom ROB

uvádza aj zvýšené riziko detskej leukémie, rakoviny prsníka a non-Hodgkinovho lymfómu (3).

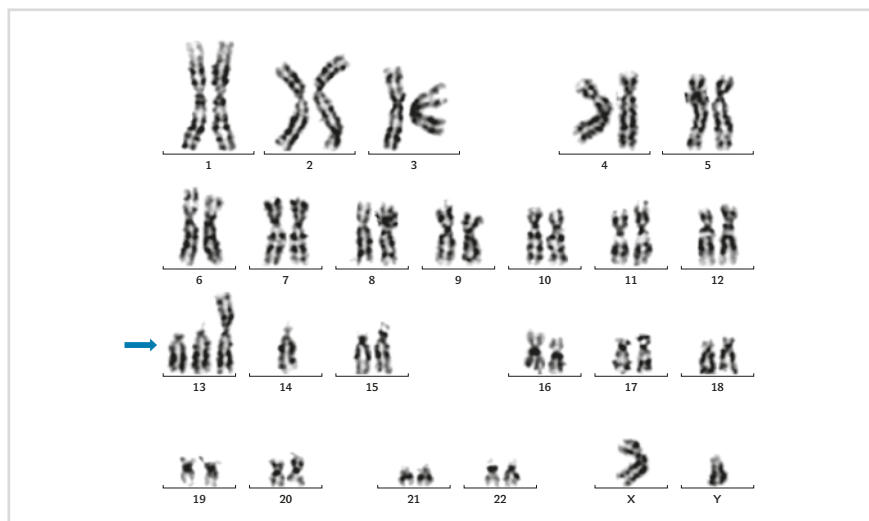
Prenášač ROB medzi homologickými chromozómami tvorí v procese gametogenézy výlučne gaméty s nebalansovaným (alebo nevyváženým) karyotypom, v dôsledku čoho vznikajú po oplodnení výlučne nulizomické a trizomické zygoty. Výsledkom je zvýšená pravdepodobnosť spontánnych potratov alebo splodenia dieťaťa s Patauovým alebo Downovým syndrómom. Prenášač ROB zahŕňajúcej nehomologické akrocentrické chromozómy v procese meiózy tvorí gaméty s normálnym počtom chromozómov, monozomické, ale aj prenášajúce danú translokáciu. Výsledkom spojenia prenášačových gamét s normálnou gamétou (obsahujúci štandardný počet chromozómov) sú zygoty s rôznou zostavou chromozómov znázornených na obr. 2 (4, 6).

Mechanizmus vzniku

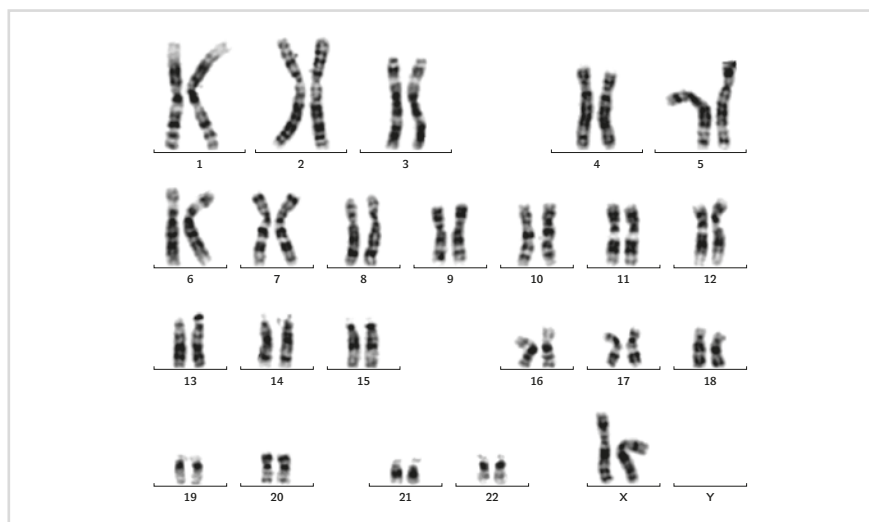
Väčšina ROB je zdedená od rodiča prenášača, ktorý má rovnakú translokáciu, ale minoritne môže vzniknúť aj de novo (asi 5 % prípadov). ROB medzi nehomologickými akrocentrickými chromozómami sa formujú hlavne v prvom meiotickom delení v procese gametogenézy, zatiaľ čo väčšina ROB medzi homologickými akrocentrickými chromozómami sa tvorí v rámci mitózy. Raritne môžu vzniknúť aj mozaikové formy ROB, ale na rozdiel od predchádzajúcich vznikajú postzygoticky (1).

Akrocentrické chromozómy sú schopné tvoriť 5 typov ROB medzi homologickými chromozómami a 10 typov ROB medzi nehomologickými chromozómami, nie všetky sú však rovnako zastúpené v populácii. Na základe frekvencie výskytu môžeme ROB rozdeliť na časté – rob(13;14) a rob(14;21), ktoré tvoria približne 85 % ROB, a zriedkavé (zvyšné kombinácie akrocentrických chromozómov) (1, 5).

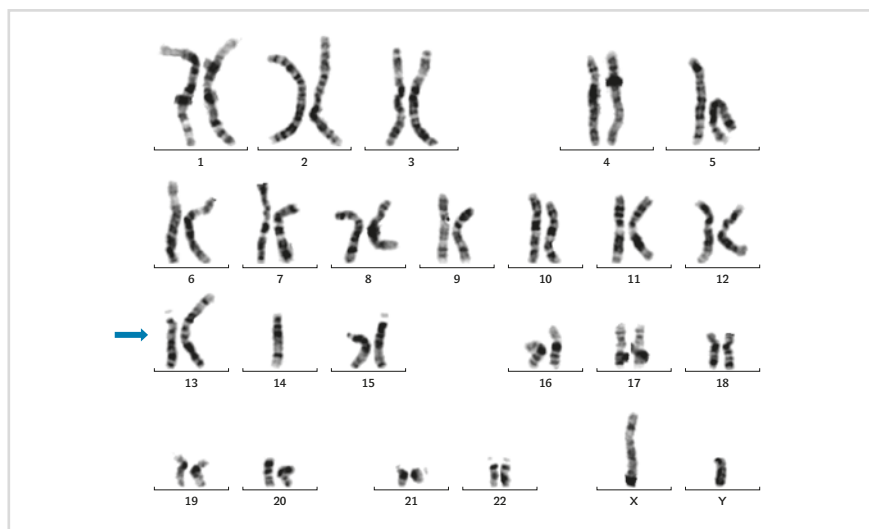
Rob(13;14) a rob(14;21) vznikajú preferenčne ako následok rekombinácie medzi homologickými sekvenciami na týchto chromozómoch a konzistentne majú body zlomu v rámci satelitnej DNA I a III v p11 regióne. Body zlomu a veľkosť straty segmentov pri ostatných menej častých nehomologických ROB vykazujú vysokú variabilitu. Z toho je zrejmé, že krátke ramená akrocentrických chromozómov majú vysokú genomickú instabilitu (5).



Obr. 3: Karyogram plodu s karyotypom 46,XY,+13,rob(13;14)(q10;q10) stanovený z kultivovaných amniocytov.



Obr. 4: Karyogram probandky, u ktorej sa nepotvrdila ROB a výsledok bol fyziologický (46,XX).



Obr. 5: Karyogram partnera probandky, u ktorého sa potvrdila ROB (45,XY,rob(13;14)(q10;q10)).

Priebeh diagnostiky

Genetické vyšetrenie prebieha pod dohľadom lekára – genetika. ROB môžu ostať nepovšimnuté, pokiaľ sa na genetické vyšetrenie použijú len metódy arrayCGH alebo metódy založené na NextGen sekvenovaní (aktuálne referenčné genómové sekvencie nepokrývajú krátke ramená akrocentrických chromozómov). Cytogenetickou analýzou – stanovením konštitučného karyotypu sa dá diagnostikovať ROB zo vzorky periférnej krvi, plodovej vody alebo tkaniva, dokonca aj určiť prípadný prenášač tejto translokácie v rodine.

Detekcia patologického počtu chromozómov alebo ich štruktúrnych zmien sa deje po špeciálnom spracovaní. Príprava preparátov spočíva v kultivovaní (množení) buniek dodaného materiálu a ich následnom spracovaní. Cieľom tohto spracovania je získanie jadier v metafáze bunkového delenia (len v tejto fáze bunkového cyklu sú chromozómy viditeľné vo svetelnom mikroskope) pôsobením kolcemidu (mitotického jedu) na namožených bunkách a následná fixácia kondenzovaných metafázových figúr na sklíčko. Chromozómy jadriera v metafáze bunkového delenia sa musia zafarbiť špeciálnym farbením, vďaka ktorému sa dá (aj pomocou svetelného mikroskopu a príslušného softvéru) stanoviť karyotyp pacienta a zaznamenať tak numerické a/alebo štruktúrne zmeny. Najdôležitejším farbením je G-pruhovanie. Pri G-pruhovaní sa tmavo zafarbujú oblasti, ktoré bývajú bohaté na adenín a tymín a sú transkripčne menej aktívne. Ako svetlé pruhy sa javia oblasti, ktoré sú bohaté na guanín a cytozín a zároveň sú viac transkripčne aktívne. Každý chromozóm má po G-pruhovaní unikátny vzor, vďaka ktorému sa porovnáva štruktúra homologických chromozómov a akákoľvek odchýlka sa musí analyzovať a pomenovať podľa ISCN (*The International System for Human Cytogenomic Nomenclature*).

Kazuistika

Probandkou v tejto kazuistike bola 37-ročná gravidná žena (gestačný týždeň 16 + 5). Ona ani partner neudávali žiadne ochorenie alebo liečbu s potenciálnym vplyvom na plod. Partner má zdravého syna z iného vzťahu. Genetická konzultácia a cytogenetické vyšetrenie plodu boli indikované z dôvodu vysokého rizika trizómie 13 (Patauov syndróm) vo výsledku NIPTu (*Non*

Invasive Prenatal Testing), ako aj vzhľadom na patologický výsledok integrovaného I. a II. trimestrálneho prenatalného skrínngu. Probandka sa rozhodla pre invazívny výkon odberu vzorky plodovej vody.

Vzorka plodovej vody bola najskôr vyšetrená rýchlou metódou QF-PCR (kvantitatívna fluorescenčná-polymerázová reťazová reakcia), ktorá potvrdila prítomnosť troch kópií chromozómu 13 u plodu mužského pohlavia. Cytogenetickým vyšetrením sme stanovili karyotyp 46,XY,+13,rob(13;14)(q10;q10) (obr. 3). Potvrdila sa teda trizómia chromozómu 13, pričom nadpočetný chromozóm je vo viazanej forme s chromozómom 14. Probandka sa rozhodla pre ukončenie gravidity, ktoré bolo geneticky indikované. Tento patologický výsledok taktiež jednoznačne indikoval cytogenetické vyšetrenie aj u probandky a jej partnera s úmyslom zistiť dedičnosť nájdennej patológie.

Po kultivácii stimulovaných lymfocytov z periférnej krvi partnerov sa stanovil karyotyp 46,XX u probandky (obr. 4) a 45,XY,rob(13;14)(q10;q10) u jej partnera

(obr. 5). Tento výsledok ovplyvňuje aj plánovanie ďalšieho potomstva. Odporúča sa oplodnenie darovanými spermiami alebo umelé oplodnenie, keďže spermie partnera môžu obsahovať vyváženú translokáciu autozómov.

Záver

ROB sú častou príčinou zníženej fertility, abortov, ale aj narodenia detí s genetickými syndrómami. Prenášači nehomologickej ROB počas gametogenézy tvoria aj gaméty (obr. 2), ktoré pri spojení s gamétou s normálnym karyotypom môžu vytvoriť okrem rizikových aj zdravé zygoty (4, 6). Preto treba poukázať na skutočnosť, že pri jednom zdravom potomkovi ešte nie je istota, že rodič nie je prenášačom tejto častej translokácie. Genetická konzultácia a stanovenie karyotypu je ešte stále dôležitou súčasťou odhaľovania príčin ako neplodnosti, tak aj habituálneho potrácania alebo genetických porúch detí. Rovnako aj cytogenetická analýza rodín, ktorej členovia sú nositeľmi ROB, je dôležitá pre skorú prevenciu už spomínaných rizikových udalostí.

Literatúra

1. Zhao WW, et al. Robertsonian Translocations: An Overview of 872 Robertsonian Translocations Identified in a Diagnostic Laboratory in China. *PloS One*. 2015; 10(5), e0122647.
2. Kolgeci S, et al. Reproductive Risk of the Silent Carrier of Robertsonian Translocation, *Med Arh*. 2013; 67(1):56–59.
3. Poot M, a Hochstenbach R. Prevalence and Phenotypic Impact of Robertsonian Translocations. *Mol Syndromol*. 2021;12(1):1–11.
4. Strachan T. a Read A. Chromosome Structure and Function. In: *Human Molecular Genetics*. 4th Edition. Oxford, UK: Garland Science; 2010:56–57.
5. Page SL, et al. Breakpoint Diversity Illustrates Distinct Mechanisms for Robertsonian Translocation Formation, *Hum Mol Genet*. 1996;5(9):1279–1288.
6. Kolgeci S, et al. Recurrent Abortions and Down Syndrome Resulting from Robertsonian Translocation 21q; 21q. *Med Arh*. 2012;66(5):350–352.

Vzorky v sebe nesú životné príbehy

Napriek tomu, že laboratórium v Komárne patrí k tým najmenším pobočkám, práce je tu viac než dost. Na začiatku zamestnávalo štyroch ľudí, dnes tu pracujú tri najvýkonnejšie duše oddané skúmvkám. V priestoroch, kde sa každý deň diagnostikujú vzorky zo širokého okolia okresu Komárno, pracujú intenzívne od začiatku roka 2017. Dievčatá na čele s vedúcou majú svojský spôsob relaxu. Keď je veľa práce, idú sa zabaviť ku komárňanským bosorkám!

Žiadanky v cudzom jazyku

V laboratóriu sa svieta každý pracovný deň už okolo šiestej ráno. Diagnostika v rozsahu klinickej biochémie, hematológie, transfúziológie, imunológie a alergiológie, ktorá tu prebieha, znamená veľmi veľa vzoriek. Tri laborantky a štyria šoféri tvoria dokonale zohratý tím. Je totiž potrebné vytlačiť 700 – 1 000 výsledkových listov,

ktoré vodiči doručia lekárom z Komárna, Nových Zámkov a zo Štúrova.

Nasleduje ranná rutina v podobe overenia prístrojov a analyzátorov v rámci kontroly kvality, triedenia prijatého materiálu, overenia správnosti údajov či skenovania vzoriek. Ďalšie bežné činnosti zahŕňajú evidenciu žiadaniek do informačného systému, spracovanie a analýzu biologického materiálu.

Taktiež je potrebné pripraviť špeciálne vyšetrenia na transport do vyššieho pracoviska realizujúceho danú analýzu. Počas dňa sa, samozrejme, priebežne pracuje na tlačí validovaných výsledkových listov.

O tom, že pri tejto práci sú potrebné aj jazykové zručnosti, vedia v laboratóriu tiež svoje. Chodia sem často klienti hovoriaci anglicky, rusky či maďarsky a neraz si



Vedúca laboratória Gabriela Bachoreczová.



Skúmavky im občas pri práci aj vybuchujú.

pracovníci musia poradiť s požiadavkami v cudzom jazyku s iným označením analytov ako na Slovensku.

Vybuchujúce skúmavky

V laboratóriu v Komárne denne prijímú 190 – 220 biochemických vrátane hematologických vzoriek a 90 – 160 vzoriek mikrobiologického materiálu z celého okresu. V prijímaní vzoriek napriek konkurencii pociťujú stúpajúci trend. Cenným pomocníkom pri práci je tu plnoautomatický klinicko-biochemický analyzátor, ktorý denne využívajú naplno. „Jeho kapacitu 90 vzoriek na palube plne využívame v závislosti od aktuálneho dopytu zo strany lekárov. Najviac hektické obdobie máme v ranných hodinách, keď sa kumuluje množstvo práce a pri posledných zvozoch biologického materiálu,“ vysvetľuje vedúca laboratória Gabriela Bachorecsová.

Práca laboranta vyžaduje trpezlivosť, empatiu, ústretovosť, no v neposlednom rade aj dostatočnú dávku asertivity. Pestrosť práce vyhovuje laborantke Danke Botkovej. „Mám rada zmenu a rôznorodosť na pracovisku, dotýkame sa širokého spektra odborností a musíme mať všeobecný prehľad, aby sme vedeli odpovedať na otázky klientov.“

Napriek pokroku a dostupným informáciám sa neraz pozastavujú nad stereotypmi.

„Občas ma prekvapia staré návyky. Napriek jasným pokynom a poučeniam pacienti prinesú preplnené ‚odberovky‘ a potom nám tu vybuchujú štipule z močových sedimentov ako šampanské na Silvestra. Nájdu sa aj vynaliezaví ľudia, mali sme už vzorky v balení kaviáru a paštéty, rôznej značkovej drogérie alebo v obaloch z vitamínov,“ vtipkuje.

Za každou vzorkou je človek v núdzi

Hoci by sa mohlo zdať, že denné spracúvanie rôznych vzoriek a výsledkov je akousi rutinou, laboranti sa musia vedieť odosobniť. „Za každou jednou vzorkou vnímame človeka, ktorý môže byť práve v núdzi. Máme už však čo-to za sebou z hľadiska odbornej praxe a aj vďaka tomu sa ľahšie odosobníme od patologických výsledkov,“ opisuje prevenciu vyhorenia vedúca tímu. „Stresu sa dotýkame dennodenne, napriek naplánovanému časovému harmonogramu nie vždy vedú vodiči doraziť do laboratória načas,“ hovorí. To dokáže vytvoriť napäté situácie. Našťastie, väčšinou vyjdú v ústrety a plánujú zvozy do centrálného laboratória v rámci možnosti tak, aby všetko plynulo bez vážnejších zdržaní.

Poliklinické laboratórium v Komárne

Eötvösa 37, Komárno

Zameranie

Klinická biochémia, hematológia a transfúziológia, imunológia a alergiológia

Priemerný denný objem vyšetrených vzoriek:

biochemické vzorky 80 – 100
krvné obrazy 50 – 70
hemokoagulačné vzorky 10 – 20
močové sedimenty 30 – 40
rýchlotesty zo stolice 5 – 10

Priemerný denný objem mikrobiologického materiálu pre nitrianske laboratórium:

respiračné vzorky 30 – 50
moč na kultiváciu 20 – 30
gynekologické vzorky 20 – 30
črevné vzorky 10 – 20
spútum 10 – 20
špeciálna sérológia 20 – 30
parazitológia 1 – 5
mykológia 1 – 5
klínika – rany, hemokultúry, anaeróby, oči, uši 5 – 10

Mgr. Gabriela Bachoreczová, PhD.

vedúca poliklinického laboratória
v Komárne

„K náplni mojej práce patrí predovšetkým zabezpečenie nevyhnutného materiálo-technického vybavenia a zodpovedám za hladkú prevádzku laboratória. Podieľam sa na laboratórnych rozboroch, meraniach, na spracovaní a triedení materiálov a tiež na internej a externej

kontrole kvality.“ Nastavenia analyzátorov, interná dokumentácia a spolupráca s podpornými oddeleniami je takisto v rukách vedúcej laboratória. Neraz musí zastávať aj úlohu servisného technika a riešiť rôzne situácie a problémy k spokojnosti ako pracoviska, tak i klientov. Práve spokojnosť klientov je prvoradým cieľom a tento cieľ dosahujú vďaka kvalitnej spolupráci so skvelými ľuďmi.

Práve spolupráca v nemocnici na hematotransfúziologickom oddelení,

čo bola fyzicky oveľa náročnejšia práca.

„Práca v Medirexe priniesla so sebou nové výzvy, poznatky i skúsenosti. Občas aj krušné, ale zároveň veselé chvíle, a najmä perličky od pacientov,“ hodnotí s odstupom. Vďaka tejto profesii sa jej vedomosti rozšírili o fascinujúcu biochémiu a neustále si dopĺňa znalosti aj z mnohých ďalších odborov, ako sú imunológia, sérológia, mikrobiológia, genetika a okrajovo i histológia. Veľkú výhodu vidí aj v jednozmennej prevádzke, ktorá jej veľmi vyhovuje.

Aj delegované odbery predstavujú pridanú záťaž. Vzorka z jednej skúmavky musí byť často adekvátne rozdelená, aby pacient v rámci predoperačného vyšetrenia mal urobené všetky požadované testy. „Pred odchodom vodiča do centrálneho laboratória fyzicky overíme každú zaevidovanú žiadamku, testy a vzorky pacientov, či je všetko adekvátne označené a zapísané. Je to tzv. kontrola štyroch očí, vždy iná z nás kontroluje vzorky, aby sme si všimli prípadnú nezhabu. Žiadanky priebežne overujeme nielen pre naše laboratórium, ale aj 200 kusov pre Nitrú,“ uzatvára laborantka Danká Botková.

Veria bylinkám aj liečivej hudbe

Na to, aby bol človek schopný dobre vykonávať akúkoľvek prácu, je potrebný dostatočný oddych. Pre vedúcu laboratória v Komárne je oddychom jazda na bicykli, čas strávený v bylinkovom záhone vlastnej

záhrady, ako aj počúvanie liečivej hudby počas čítania kníh. Ako mama chlapca na prahu puberty sa potrebuje občas upokojiť aj z rodičovských povinností a starostí. V tomto smere nachádza úľavu v bylinkách. „Šálka bylinkového čaju alebo masť z bylín niekedy dokážu zázraky aj pri tých najhorších scenároch. Kontakt s prírodou ma preniesť do iných dimenzií, kde viem spomaliť, pustiť starosti a nachádzať vnútornú harmóniu.“ Starosti tiež rada vyvetrá počas jazdy na bicykli popri vode.

Podobné koníčky má aj kolegyňa Orsolya. „Vo voľnom čase sa rada venujem svojim dvom štvornohým miláčikom.“ Ďalšou záľubou sú bylinky, ktoré rada pestuje, zbiera a dokonca z nich vyrába produkty pre celú rodinu a priateľov. Voľný čas tiež trávi prácou v záhrade alebo pri dobrej knihe. Kolegyňa Danká rada vypne napríklad pri čítaní dobrej detektívky. Okrem toho dobíja

baterky masážou a radosť si občas urobí aj novými módnymi kúskami oblečenia.

S bosorkami na hrade

Kolektív sa snažia občas utužiť aj spoločnými teambuildingovými akciami. „Niekedy preklenieme aj vlastnú komfortnú zónu. Minulý rok sme sa rozhodli vyskúšať svoje limity a boli sme v escape room v pevnosti Komárno. Musím povedať, že to bol jedinečný a nezabudnuteľný zážitok, aj následná gurmánska večera!“ vtipkuje Gabriela Bachoreczová.

Aj keď často hektická, no práca v laboratóriu všetkých baví a naplňuje. „Každá z nás pridá ruku k dielu, snažíme sa udržiavať harmonickú atmosféru na pracovisku,“ opisuje výborne zladenú spoluprácu vedúca.



Za každou vzorkou je človek v núdzi.



Aj šoféri Medirexu sú dôležitou súčasťou tímu.

Ochrana osobných údajov v zdravotníctve



V súvislosti s osobnými údajmi sa stále dostáva do popredia množstvo otázok týkajúcich sa možnosti a spôsobov dovoleného nakladania s osobnými údajmi fyzických osôb, pričom výnimkou nie je ani oblasť zdravotníctva. Zdravotníctvo je z hľadiska ochrany osobných údajov dokonca o niečo špecifickejšou kategóriou, pretože predpisy na ochranu osobných údajov považujú údaje o zdravotnom stave za osobitnú kategóriu, ktorej priznávajú zvýšenú ochranu. Zároveň, na údaje týkajúce sa zdravotného stavu, sa nevzťahuje len známe GDPR, ale aj ďalšie právne predpisy zabezpečujúce zvýšenú ochranu tejto kategórie citlivých údajov.

Skratka GDPR pomenúva Nariadenie Európskeho parlamentu a Rady o ochrane fyzických osôb pri spracúvaní osobných údajov (General Data Protection Regulation) (ďalej len **Nariadenie**), ktoré stanovuje, za akých podmienok je možné spracúvať osobné údaje fyzických osôb. Osobným údajom je akýkoľvek údaj, na základe ktorého je možné identifikovať fyzickú osobu – nie je to len meno a priezvisko, ale aj dátum narodenia, adresa, kontaktné údaje, ako napríklad e-mailová adresa, fotografie, ale aj spomínané údaje týkajúce sa zdravotného stavu. Spracúvaním sa pritom chápe akékoľvek nakladanie s osobnými údajmi, čiže ich získavanie, zaznamenávanie, uchovávanie, prehliadanie, vyhľadávanie, zverejňovanie či iné sprístupňovanie tretím osobám. Hlavným účelom Nariadenia GDPR je zabezpečiť, aby osobné údaje fyzických osôb neboli svojvoľne spracúvané, ale len vtedy, ak je také spracúvanie povolené na základe tzv. právneho základu. Právnym základom v zmysle Nariadenia je:

- a) **súhlas** dotknutej osoby so spracúvaním osobných údajov,
- b) ak je spracovanie osobných údajov **nevyhnutné na plnenie zmluvy**,
- c) spracovanie osobných údajov je **nevyhnutné na splnenie zákonnej povinnosti**.

Vyššie uvedené právne základy na spracúvanie osobných údajov sú tie najčastejšie, na podklade ktorých dochádza k spracúvaniu

VYPRACOVALA

JUDr. Veronika Bialončíková
Medirex Servis, s.r.o.,
právnik spoločnosti

osobných údajov. V zmysle Nariadenia však existujú aj ďalšie právne základy, a to:

- d) ak spracúvanie je **nevyhnutné na ochranu života, zdravia alebo majetku dotknutej osoby** alebo inej fyzickej osoby,
- e) ak spracúvanie je **nevyhnutné na splnenie úlohy realizovanej vo verejnom záujme** alebo pri výkone verejnej moci,
- f) ak spracúvanie je **nevyhnutné na účel oprávnených záujmov prevádzkovateľa**.

Právny základ v zásade znamená, že na to, aby niekto mohol nejakým spôsobom spracúvať osobné údaje, musí mať na to oprávnenie na základe jedného z vyššie spomenutých právnych základov. Zjednodušene povedané, nie je možné svojvoľne získavať osobné údaje o druhej fyzickej osobe a zároveň so získanými osobnými údajmi nie je možné samovoľne nakladať, ale len v rozsahu, v akom to bolo povolené na základe právneho základu. Ak fyzická osoba udelí napríklad súhlas na spracovanie jej osobných údajov na účely registrácie sa na konkrétnej vedeckej konferencii, jej údaje môžu byť spracúvané len na tento vopred určený účel a nemôžu byť použité aj na iné, napríklad marketingové účely.

Stanovenie účelu spracúvania osobných údajov je preto jednou z ďalších podstatných náležitostí pri spracúvaní osobných údajov. V každom konkrétnom prípade právny základ musí oprávňovať prevádzkovateľa, teda toho, kto osobné údaje spracúva, na presne vymedzený účel. Ako bolo vyššie spomenuté, ak fyzická osoba udelí súhlas so spracúvaním osobných údajov pre registráciu na konferencii, jej osobné údaje môžu byť spracúvané výlučne na tento účel. Pre spracúvanie osobných údajov na iný než vopred dohodnutý účel je nevyhnutné vyžiadať od dotknutej osoby ďalší osobitný súhlas.

V zdravotníctve sa osobné údaje fyzických osôb spracúvajú najmä s cieľom vedenia zdravotnej dokumentácie. Na spracúvanie osobných údajov na tento účel **nie je potrebný osobitný súhlas dotknutej osoby so spracúvaním, pretože právnym základom je v takomto prípade plnenie zákonnej povinnosti poskytovateľa zdravotnej starostlivosti**. Je to tak preto, že priamo zákon č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti (ďalej len **Zákon o zdravotnej starostlivosti**) stanovuje, aké údaje je poskytovateľ zdravotnej starostlivosti povinný uchovávať a evidovať v zdravotnej dokumentácii pacienta. Uvedený zákon dokonca aj vyslovne uvádza, že „**súhlas dotknutej osoby na spracúvanie, poskytovanie a sprístupňovanie údajov zo zdravotnej dokumentácie sa za podmienok ustanovených týmto zákonom nevyžaduje**“. Uvedené je dôvodom, prečo sa osobitný súhlas so spracúvaním osobných údajov dotknutej osoby nevyžaduje, čiže priamo zákon oprávňuje poskytovateľa zdravotnej starostlivosti na spracúvanie osobných údajov. Zároveň tým, že údaje sú spracúvané na účely plnenia zákonnej povinnosti, pacienti ako dotknuté osoby nemajú možnosť napríklad odmietnuť vykonanie takéhoto zápisu.

Zákon však oprávňuje poskytovateľa zdravotnej starostlivosti na spracúvanie osobných údajov **výlučne** na účel vedenia zdravotnej dokumentácie. V prípade, ak by poskytovateľ zdravotnej starostlivosti zamýšľal napríklad zverejniť na svojej webovej stránke osobné údaje pacienta na účely propagácie využívania ním poskytovaných služieb, mohol by tak urobiť len na základe **osobitného súhlasu dotknutej osoby** udeleného na tento účel. Poskytovateľ zdravotnej starostlivosti by tak nemohol urobiť na podklade toho, že ho Zákon o zdravotnej starostlivosti oprávňuje na spracúvanie osobných údajov na účely vedenia zdravotnej dokumentácie, pretože marketingové účely sú už iný účel a na to zákonné oprávnenie poskytovateľ nemá.

V súvislosti s osobnými údajmi týkajúcimi sa zdravotného stavu je navyše potrebné

prihladať aj na to, že zdravotnícki pracovníci majú niekoľko ďalších povinností pre ochranu osobných údajov pacientov, ktoré vyplývajú najmä zo Zákona o zdravotnej starostlivosti. V zmysle uvedeného zákona má pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti **každý právo na zachovanie mlčanlivosti o všetkých údajoch týkajúcich sa jeho zdravotného stavu a o skutočnostiach súvisiacich s jeho zdravotným stavom.**

Uvedené pre zdravotníckych pracovníkov znamená, že sú povinní zachovávať mlčanlivosť o skutočnostiach, o ktorých sa dozvedeli v súvislosti s výkonom svojho povolania. Netýka sa to však výlučne zdravotníckych pracovníkov, keďže Zákon o zdravotnej starostlivosti v § 18 ods. 3 stanovuje, že „**každý, komu sa poskytnú alebo sprístupnia údaje zo zdravotnej dokumentácie, je povinný zachovávať o nich mlčanlivosť a zabezpečiť ich ochranu tak, aby nedošlo k ich strate alebo zneužitiu.**“

S uvedeným súvisí aj ďalšia zákonná podmienka týkajúca sa **možnosti sprístupňovania údajov zo zdravotnej dokumentácie** pacienta. V zmysle § 25 Zákona o zdravotnej starostlivosti je **sprístupnenie údajov zo zdravotnej dokumentácie**, okrem

samotného pacienta, možné len taxatívne vymenovaným osobám, medzi ktoré patria najmä najbližší príbuzní – manžel/ manželka, dieťa, rodič, zákonný zástupca, blízka osoba alebo ich zákonný zástupca, ale aj ďalší, no taktiež aj niektoré štátne orgány či úrady, ktoré priamo vymenúva zákon. Iným osobám, ako sú taxatívne vymedzené v spomínanom § 25 Zákona o zdravotnej starostlivosti, môžu byť údaje zo zdravotnej dokumentácie sprístupnené výlučne na základe plnomocenstva udeleného dotknutým pacientom s úradne osvedčeným podpisom. To znamená, že **zdravotnícky pracovník nemôže poskytnúť údaje zo zdravotnej dokumentácie akejkoľvek osobe, ktorá by o ne požiadala**, resp. nemôže si ani sám určiť, komu takéto údaje poskytne. Obmedzenie týkajúce sa možnosti sprístupňovania údajov zo zdravotnej dokumentácie znamená v praxi napríklad aj to, že zo strany zdravotníckeho pracovníka je potrebné dbať aj na to, na akom mieste a akým spôsobom komunikuje zdravotný stav pacienta či iné údaje zo zdravotnej dokumentácie, aby nedošlo k situácii, že takýto rozhovor bude vypočutý tretími osobami, ktoré by neoprávnene, t. j. bez právneho základu nadobudli

informácie o zdravotnom stave inej osoby, resp. pacienta. Rozhodujúce pri tom je to, že neoprávnenej osobe nie je možné sprístupniť žiadne údaje, na základe ktorých by bolo možné pacienta identifikovať. O neoprávnenej sprístupnení údajov nejde len vtedy, keď by bol sprístupnený údaj o zdravotnom stave aj vyslovene spolu s menom a priezviskom konkrétneho pacienta. Na to, aby išlo o neoprávnenej sprístupnení údajov, postačuje, aby bol len všeobecne opísaný pacient, alebo spomenuté, kedy bol na vyšetrení, na základe čoho by tretia osoba vedela pacienta identifikovať – a tým by získala jeho osobné údaje.

V zmysle Zákona o zdravotnej starostlivosti zdravotná dokumentácia obsahuje množstvo osobných údajov dotknutej osoby, a teda nielen zdravotný stav, ale aj meno, priezvisko, dátum narodenia, adresu, zistené anamnézy, údaje o chorobe, údaje o poskytnutej zdravotnej starostlivosti, o podaných liekoch a ďalšie. **To znamená, že povinnosti týkajúce sa ochrany osobných údajov a možnosti sprístupňovania informácií zo zdravotnej dokumentácie sa netýkajú len samotného zdravotného stavu, ale všetkých údajov zo zdravotnej dokumentácie.**



TRISOMYtest
Complete

**KOMPLEXNÝ
SPOLAHLIVÝ
UNIKÁTNY
RÝCHLY
BEZBOLESTNÝ**

Jedinečný
test, ktorý
dokáže odhaliť
viac ako 150
chromozómových
porúch

ZDRAVIE
PLODU NIE JE
HÁDANKA



www.trisomytest.sk
0800 400 800

... člen
MEDIREX GROUP
všetko pre vaše zdravie

Neokukané miesto na firemné akcie? Predstavujeme Kaštieľ Pálffy

Svätý Jur ponúka luxus aj rodinnú atmosféru

Nielen blížiac sa vianočné večierky, ale aj celoročné konferencie či iné formálne firemné akcie predstavujú výzvu pre organizátorov týkajúcu sa výberu správneho miesta.

Kaštieľ Pálffy je dominantou vinohradníckeho kráľovského mesta Svätý Jur, ktoré sa nachádza len pár minút od hlavného mesta. Ponúka špičkovú gastronómiu v dvoch reštauráciách, vinárstvo aj pivovar, ktoré sú súčasťou kaštieľa, ako aj ubytovanie v jedinečných luxusných apartmánoch. Oplatí sa aj ako miesto na firemné akcie či obchodné stretnutia? My hovoríme jednoznačne áno.

5 dôvodov, prečo si vybrať Kaštieľ Pálffy

- Krásny renesančný kaštieľ spája historické priestory so službami na najvyššej úrovni.
- Poskytuje široké možnosti prenájmu pre väčšie aj menšie skupiny podľa vlastných preferencií.
- Špičková gastronómia od profesionálov vo svojom odbore nadchne všetkých hostí.
- Nachádza sa len pár kilometrov od hlavného mesta, ponúka bezproblémovú dostupnosť aj dostatočné parkovacie kapacity.
- Vinárstvo ViaJur a pivovar Pálffy Brauerei s možnosťou riadených degustácií poskytujú netradičné možnosti na sprievodný program.

Stojí to tam za to? ✓

Kaštieľ Pálffy patrí k najstarším pamiatkam starobylého mesta Svätý Jur. V posledných rokoch prešiel kompletnou rekonštrukciou a v súčasnosti poskytuje najvyššiu úroveň služieb, možnosť ubytovania aj viacero eventových priestorov a možností. V súčasnosti sa v jeho priestoroch nachádzajú dve reštaurácie – à la carte reštaurácia Hostinec Palatín a fine dining reštaurácia ARTE. Súčasťou kaštieľa sú tiež pôvodné aj novovybudované pivnice, v ktorých sa varí pivo Pálffy Brauerei a dozrieva víno VIAJUR. Kaštieľ okrem krásnych interiérových priestorov disponuje aj priestraným nádvorím či mediteránnou záhradou, ktoré sú ideálnymi eventovými možnosťami v teplých mesiacoch.

Je z čoho vyberať? ✓

Samotný kaštieľ ponúka viac možností, ako sa na prvý pohľad môže zdať. Najväčšie kapacity poskytuje hlavná sála Pro Rege et Patria, ktorá sa nachádza v jednej z najstarších častí kaštieľa a interiéru dominujú originálne obrazy, krásne lustre či vysoké stropy. Priestor je dômyselne členený na malú sálu, salónik a veľkú sálu, čo umožňuje maximálnu variabilitu. Priestraná pavlač navyše poskytuje dodatočné možnosti využitia. V teplejších mesiacoch sú obľúbené eventy na nádvorí a pri menších skupinách sú k dispozícii priestory oboch reštaurácií či degustačných miestností.

Budú sa všetci zalizovať? ✓

„Fine dining na prvý pohľad vzbudzuje veľkú vážnosť, my sa však hostí snažíme presvedčiť o tom, že naškrobenosť

nemusi byť automatickou súčasťou vysokej gastronómie.“ Jirka Zajíček, Head Chef Arte Restaurant.

„V ponuke máme klasické jedlá, ale vo vyhotoveniach, ktorých chuť hostí prekvapí a za ktorou sa opätovne radi vrátia.“ Patrik Andrejčák, Head Chef Hostinec Palatín.

Dva koncepty, ale rovnaký cieľ. Prinášať hosťom zážitok z gastronómie v nadštandardných priestoroch, ale s atmosférou pohody a uvoľnenosti. Kaštieľ je s dobrým jedlom a kvalitným vínom spojený historicky. Na túto tradíciu plynule nadviazal aj vo svojom súčasnom príbehu. Láska k špičkovej gastronómii a ku kvalitnému vínu, ktorá sa niesla jeho priestormi už v dávnej minulosti, pretrváva do dnešných dní aj vďaka obom gastro konceptom – à la carte reštaurácii Hostinec Palatín aj fine dining reštaurácii ARTE. Obe reštaurácie sú postavené na filozofii sezónnosti, lokálnych surovinách aj prvotriednej kvalite. V ponuke je domáckejšia atmosféra Hostinca Palatín či zážitková večera v ARTE, v oboch prípadoch však o plné bruchá a kopu dojmov núdzda nebude.

Je lokalita vyhovujúca? ✓

Starobylé mestečko Svätý Jur sa nachádza len pár kilometrov od Bratislavy priamo v srdci Malých Karpát. Ležiac priamo pod svahmi úrodných vinohradov je krásnou zastávkou v malokarpatskej oblasti, v ktorej to dýcha históriou, turistikou aj vinárstvom. Oblasť je preslávená práve vinohradníctvom a tradícia výroby vína je pretkaná aj so samotným kaštieľom. Ten sa nachádza v centre mestečka neďaleko vinohradov a okrem praktických parkovacích kapacít





či bezproblémovej dostupnosti ponúka aj magickú atmosféru, ktorá je pre túto oblasť typická.

Poskytuje miesto niečo navyše? ✓

Kaštieľ je úzko spätý s výrobou vína aj piva, ktoré siahajú až do 16. storočia. Na tieto tradície nadviazali butikové vinárstvo ViaJur aj remeselný pivovar Pálffy Brauerei. Zaujímavou atrakciou, ktorá láka nielen turistov, sú riadené vínne aj pivné degustácie. V rámci nich majú hostia možnosť nahliadnuť do tajov výroby vína aj piva, nazrieť do historických aj moderných pivníc, aj vyskúšať konkrétne vzorky. Ideálny program aj pre obchodných partnerov či pri menších skupinových akciách.



3 zaujímavosti z Kaštieľa Pálffy

- Azda najväčšiu slávu mu zabezpečila jeho niekdajšia majiteľka Katarína Pálffy, po ktorej kaštieľ nesie v súčasnosti svoje meno. Tá v jeho priestoroch započala aj tradíciu výroby vína, a to už v roku 1580.
- Kaštieľ poskytuje ubytovanie v 4 nadštandardných apartmánoch, pričom každý jeden je absolútne jedinečný a originálny.
- Steny interiéru zdobia originálne obrazy prevažne z obdobia 17. – 19. storočia.



Hľadáte niečo väčšie či v inom štýle? Nemusíte ísť ďaleko

Kaštieľ Pálffy vás síce ohúril, ale jeho kapacity sú pre vás nedostatočné alebo hľadáte niečo v inom štýle? Ďaleko ísť nemusíte. Oldtimer Gallery – Múzeum veteránov, nachádzajúce sa v Ivanke pri Dunaji, sídli v multifunkčnej industriálnej hale, ktorá je vybavená a prispôbena akciám všetkého druhu. S kapacitou do 1 500 osôb a kompletným zázemím aj technickým vybavením je pripravená prichýliť široké osadenstvo aj bujaré akcie.



**KUSZMANNOV
BAZÁR**
ANNO 1904



— ◆ ◆ —
**OTVÁRAME PRE VÁS
DVERE DO TATIER**
— ◆ ◆ —

Jedinečné apartmány
Kuzmannov bazár
v Tatrách na predaj

+421 907 527 559

info@kuzmannovbazar.sk



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:
RNDr. Renata Lukačková, PhD.
RNDr. Ľubica Majerová, PhD.
RNDr. Elena Tibenská, PhD.
RNDr. Renáta Lenártová, PhD.
RNDr. Marcela Popovňáková
MUDr. Peter Bohuš
RNDr. Miroslava Póczová, PhD.
prof. RNDr. František Ondriska, PhD.
MVDr. Juraj Kulčár, MBA
Ing. Daniel Rušin
Ing. Natália Čierniková
JUDr. Ivana Holíčková
Ing. Jozef Gavlas, MSc.
Mgr. Mária Kičinková
MUDr. Pavol Janega, PhD.

REDAKČNÉ SPRACOVANIE:
Mgr. Bibiána Bombošová

WEB:
www.medirexgroupacademy.sk

Vychádza ako občasník, ISSN 1339-7192.

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

