

Nové vyšetření Pro GRP (Gastrin-releasing peptide)

Od ledna letošního roku bylo v imunoanalytické laboratoři zavedeno nové vyšetření ProGRP (Gastrin-releasing peptide). ProGRP by měl být při SCLC zvolen jako nádorový marker první volby při diferenciální diagnostice ...

více str. 2

Nová odběrová místnost v Otrokovicích

V rámci rozšíření služeb laboratoří Imalab připravujeme otevření nové odběrové místnosti na Městské poliklinice v Otrokovicích ...

více str. 2

Komplexní genetické poradenství

Ambulance lékařské genetiky příchodem MUDr. Věry Hůrkové rozšířila svůj provoz. Do konce roku 2013 se ambulance z kapacitních důvodů zaměřovala především na reprodukční genetiku ...

více str. 2

Laboratorní noviny



Naše laboratoře jsou členem sdružení České laboratoře
www.ceskelaboratore.cz



biochemie
hematologie
cytogenetika
imunochemie
flowcytometrie
molekulární biologie



Biochemická a hematologická
laboratoř MZ-BIOCHEM

MZ-BIOCHEM s.r.o. je součástí laboratoří IMALAB s.r.o.



Seznam akreditovaných metod naleznete
na www.imalab.cz a www.mz-biochem.cz

03/2014 • IMALAB

Váš partner v laboratorní medicíně

Co všechno ještě snese laboratorní medicína ?!

Vážená paní doktorko, pane doktore, pokud bych chtěl být velmi stručný, tak bych odpověděl několika slovy, že téměř všechno. Nicméně než se dostanete k odborným informacím, obsaženým v těchto laboratorních novinách, přecejem si dovolím alespoň z části najít odpověď na otázku, položenou v nadpisu. Laboratorní medicína je dnes obrovským zdrojem informací, které zahrnují vyšetření z mnoha laboratorních oborů. V praxi se většinou setkáváte se základními, v podstatě velmi dobře dostupnými vyšetřeními, ale občas je potřeba informací o pacientovi doplnit vyšetřeními, které se úplně běžně neprovádí. Je logické, že žádná laboratoř neprovádí úplně celé spektrum všech možných vyšetření, ale že Vám jako regionální partneri jsme schopni tato vyšetření zajistit v dalších spolupracujících laboratořích. **Slovo regionální má v kontextu laboratorní medicíny obrovský význam.** U většiny nejběžnějších vyšetření totiž lékaři po-

dují rychlou odezvu a mnohá z těchto vyšetření mají takové požadavky na transport, že není možné je provádět v laboratořích vzdálených mnoho desítek nebo stovek kilometrů. V poslední době jsem se setkal s informací, že jedna pražská laboratoř, která má charakter nadnárodního celku, nabízí lékařům svoje služby v našem regionu. Chci Vás ubezpečit, že to, co se zpočátku může jevit jako výhodné, se po určité době



v praxi může ukázat, jako zatěžující pro Vás i Vaše pacienty. Každý zpracovávaný vzorek má určité biologické vlastnosti a několikahodinový transport například krevních obrazů spolehlivě povede k částečné nebo úplné degradaci vzorku a tím také k vydání v klinické praxi nepoužitelného výsledku. Takovýchto příkladů bych určitě mohl uvést spoustu. Ze zkušeností mnoha kolegů v Čechách víme, že po určité době se lékaři vracejí ke spolupráci s regionálními laboratořmi, protože logistické problémy při transportu vzorků, dohledání výsledků a jejich kvalita jim nevyhovuje. Věřím tomu, že všechno výše uvedené zvážíte, až se budete rozhodovat, se kterou laboratoří budete chtít dlouhodobě spolupracovat.

Přeji Vám příjemné čtení tohoto čísla laboratorních novin.

RNDr. Jaroslav Loucký
ředitel společnosti IMALAB / MZ Biochem

Hormonální antikoncepce - genetický test rizikových mutací

Užívání hormonálních antikoncepčních přípravků patří v současné době mezi nejrozšířenější formu antikoncepce vůbec. Tento způsob antikoncepce patří k nejspolehlivějším a kromě zabránění početí přináší ženám i další výhody. V mnoha případech dojde ke zlepšení subjektivních pocitů při menstruačním krvácení, snižují se rizika výskytu některých onemocnění a nezanedbatelným přínosem pro uživatelky může být i kosmetický efekt.

Trombofilie je stav charakterizovaný zvýšenou tendencí vytvářet krevní sraženiny (tromby) díky narušené funkci v systému krevní srážlivosti (koagulace). **Vrozené poruchy jednoho, či více koagulačních faktorů**, mohou za určitých podmínek způsobovat nebezpečné komplikace, např. hlubokou žilní trombozu dolních končetin, či plicní embolii. Rizikovým obdobím může být u žen v reprodukčním věku těhotenství, nebo užívání **hormonální antikoncepce**. Tzv. kombinované antikoncepční preparáty obsahují nízké dávky estrogenů a progestinů. Tyto látky při vrozené (skryté) formě trombofilie zvyšují riziko závažných trombo-embolických komplikací – krevních vměstků - ve velkých cévách. Nejčastějšími příčinami vrozené formy trombofilie jsou mutace v genech pro **Faktor V Leiden** a **Faktor II Protrombin**. Četnost těchto trombofilních mutací v české populaci je poměrně vysoká a jednu z těchto mutací má přibližně 8 % obyvatel. Pokud mutace není odhalena, může být zdraví ženy vážně ohroženo, a to nejen v souvislosti s nasazením antikoncepce, ale také s těhotenstvím. Přenašečství těchto mutací se tedy může projevit tvorbou krevních sraženin v situaci, kterou je právě období užívání hormonální kontracepce. Riziko trombo-embolických komplikací zvyšuje také kouření.

Divky a ženy, které pravidelně a dlouhodobě berou hormonální preparáty, by měly být testovány na přítomnost mutace v genech pro Faktor V a II – tedy tzv. Leidské mutace a Protrombinu. Je nutno věnovat vyšší pozornost ženám, jejichž přími příbuzní prodělali nějakou formu žilní trombozy, nebo u nich došlo k opakovanému potracení.

Mutační DNA analýza – **vyloučení či potvrzení přenašečství mutace** - se provádí z malého vzorku žilní krve. Výsledek je k dispozici do několika dnů. V případě, že výsledek mutaci potvrdí, je vhodná návštěva hematologa a úprava dlouhodobě podávaných léků. Znalost výsledků je také důležitá z hlediska snížení rizika potratu při následném otěhotnění.

Vyšetření těchto dvou mutací provádíme v laboratoři molekulární biologie IMALAB s.r.o.. Tato laboratoř má vyšetřování těchto parametrů schváleno Státním ústavem pro kontrolu léčiv (SÚKL) a jsou uvedena v rozsahu akreditace IMALAB s.r.o. dle normy ČIA ČSN EN ISO 15 189.

Odběr žilní krve se provádí v odběrových místnostech IMALAB s.r.o. na Zlínské poliklinice, na poliklinice v Malenovicích, v Městské nemocnici s poliklinikou v Uherském Brodě, v odběrové místnosti MZ Biochem na poliklinice Sv. Alžběty v Uherském Hradišti nebo po dohodě přímo u lékaře.

Toto vyšetření není prováděno jako celoplošný populační screeningový test a není tedy hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění. Cena prováděného vyšetření je 1500,- Kč. Úhrada za test se provádí přímo při odběru krevního vzorku a žadatelka obdrží doklad o zaplacení.

Stanovení krevní skupiny

Od 1. 4. 2013 provádíme v laboratoři v Uherském Brodě stanovení krevní skupiny (ABO/Rh – faktor). U vzorků doručených do laboratoří před polednem jsou výsledky k dispozici v den příjmu vzorku. U odpoledních vzorků potom následující den.

Krevní systémy ABO a Rh zahrnují nejvýznamnější antigeny krevních skupin a jejich vyšetření je nejdůležitějším předtransfuzním testem. Určení krevních skupin spočívá v průkazu těchto antigenů (aglutinogenů) na povrchu erytrocytů a ve stanovení protilátek (aglutininů) proti těmto antigenům v plasmě (séru) pacienta. V naší laboratoři je toto vyšetření prováděno klasickou zkumavkovou metodou s makroskopickým hodnocením využívající komerční diagnostické erytrocyty a monoklonální protilátky. Postup provedení a veškerá používaná diagnostika odpovídají požadavkům vyplývajícím z doporučení Společnosti pro transfuzní lékařství ČLS JEP č. STL2011_07 ze dne 1. 3. 2011. V souladu s tímto doporučením je také pravidelně prováděna vnitřní kontrola kvality.



Odběr krve pro toto vyšetření je prováděn do zkumavky s protisrážlivým činidlem EDTA. Stabilita takto odebraného materiálu je 12 hodin při teplotě 18–25°C a 7 dní při teplotě 2–8°C. Vyšetření lze však provést i ze srážlivé krve.

Na základě spolupráce s dalšími pracovišti naše laboratoř zprostředkovává také specializovanější imuno hematologická vyšetření, jakými jsou například screening protilátek nebo stanovení podskupin.

ProGRP Nový nádorový marker pro diferenciální diagnostiku plicních karcinomů

Od ledna letošního roku bylo v imunoanalytické laboratoři zavedeno nové vyšetření ProGRP (Gastrin-releasing peptide). ProGRP by měl být při SCLC zvolen jako nádorový marker první volby při diferenciální diagnostice plicního malobuněčného karcinomu vs. nemalobuněčného karcinomu. To je podpořeno senzitivitou ProGRP u SCLC, jakož i specifitostí u jiných malignit, normálními hodnotami pozorovanými u většiny onemocnění, kromě selhání ledvin a absencí falešně pozitivních výsledků vyplývajících z hemolýzy, vedle zvýšeného rozlišení mezi normálním rozmezím a hladinami zjištěnými u pacientů s SCLC. Při 95 % specifitosti byla prokázána senzitivita ProGRP u pacientů se stádiem I-IV SCLC vs. NSCLC 72,4% a SCLS vs. benigní onemocnění plic byla senzitivita 80%. NSE může být komplementárním nádorovým markerem u SCLC a kombinace NSE a ProGRP zlepší významně preciznost histologické diagnostiky, prognózy a následného monitorování. Expres ProGRP u SCLC není závislá na stádiu onemocnění a stoupá již v jeho časných fázích, takže stanovení tohoto markeru má význam pro časnou detekci tumoru u rizikových pacientů. Další využití ProGRP je ve sledování průběhu choroby, účinnosti terapie a odhalení recidivy. Vzhledem k tomu, že výskyt SCLC je v běžné populaci malý, nemělo by se stanovení ProGRP používat jako screeningový test.

K odběru pro stanovení ProGRP je potřeba 3 – 5 ml srážlivé krve. Sérum odebrané standardní odběrovou soupravou nebo se separačním gelem. Li-heparin, K2-EDTA a K3-EDTA plazma, jakož i zkumavky s Li-heparinem, obsahující separační gel. Hemolýza neovlivňuje výsledek stanovení.

Stručné zprávy ...

• Komplexní genetické poradenství v ambulanci lékařské genetiky

Ambulance lékařské genetiky příchodem MUDr. Věry Hůrkové rozšířila svůj provoz. Do konce roku 2013 se ambulance z kapacitních důvodů zaměřovala především na reprodukční genetiku (páry s potížemi s otěhotněním, těhotné ženy). Od ledna 2014 poskytuje ambulance komplexní genetické poradenství a ke konzultaci může přijít jakýkoliv pacient s podezřením na dědičné onemocnění u něho nebo v rodině. Týká se to nejenom dospělých pacientů (dědičné nádorové onemocnění, dědičné neurologické postižení atd.), ale hlavně dětských pacientů (malý vzrůst, abnormální vývoj, vrozené vady, mentální retardace, autismus, podezření na genetický syndrom). Doposud museli tito pacienti jezdit na konzultaci do Olomouce nebo Brna, kde byly nejbližší ambulance lékařské genetiky. Nyní je možnost podstoupit genetické vyšetření i v ambulanci lékařské genetiky PREDIKO. Pro pacienty jde o výrazné zlepšení dostupnosti lékařských služeb, protože dlouhé dojíždění do Brna nebo Olomouce bylo především pro rodiče s malým dítětem velmi zatěžující.

• V rámci rozšíření služeb laboratoří Imalab připravujeme otevření nové odběrové místnosti na Městské poliklinice v Otrokovicích.

Tato vznikne v přízemí na místě bývalého pracoviště RTG. Její otevírací doba bude každý všední den od 6:45 do 12:00. Vítání jsou zde samozřejmě všichni pacienti. Odběry bude provádět kvalifikovaná odběrová sestra. K odběru bude potřeba pacienta vybavit jen řádně vyplněnou žádankou a instruovat ho o preanalytických podmínkách odběru (lačnění, dieta, ...). Mohou přijít i pacienti bez žádanek a nechat si stanovení provést za přímou úhradu, tzv. samoplátcí. Pokud bude požadováno vyšetření, které Imalab ani žádná naše spolupracující laboratoř neposkytuje, postaráme se o zajištění provedení tohoto vyšetření některou jinou laboratoří.

Laboratorní diagnostika paroxysmální noční hemoglobinurie (PNH) a hereditární sférocytózy (HS)

Vedle imunofenotypizace povrchových a intracelulárních znaků hematopoetických buněk, bez které je již dnes nemyslitelná diagnostika hematologických onemocnění, se průtoková cytometrie postupně uplatňuje i v diagnostice hematologických neoplastických onemocnění. Manuální laboratorní testy hemolýzy, které ne vždy vykazují dostatečnou citlivost a specifitu, jsou nahazovány modernějšími metodami, které se dokonce stávají tzv. zlatými standardy. Naše laboratoř tak nabízí moderní metodu diagnostiky PNH klonu a dále diagnostiku hereditární sférocytózy.

PNH je sice diagnóza vzácná (1,3 nové případy na milion za rok), nicméně její správné rozpoznání může mít zásadní vliv na kvalitu života pacienta. Klinické symptomy pacientů s PNH jsou velmi variabilní a často nespecifické – anémie, neimunní hemolýza, dysfagie, únava, venózní trombóza v neobvyklé lokalizaci; existence PNH klonu může vést až k chronickému ledvinovému selhání, plicní hypertenzi nebo selhání kostní dřeně. Laboratorní test na průtokovém cytometru je vysoce citlivý a specifický, s rychlou odezvou a přitom relativně levný. Provádíme jej ve shodě s nedávno publikovanými doporučeními pro diagnostiku a monitoring PNH (Borowitz et al., 2010). Tento postup zaručuje spolehlivou detekci i minoritních (< 1%) klonů PNH.

Podobně hereditární sférocytóza je onemocněním vzácné, za normálních okolností dobře tolerované, nicméně může vést k anemickým atakám v souvislosti např. s banálními virovými infekty. Průtoková cytometrie nabízí spolehlivý a levný test (tzv. EMA binding test) jako alternativu klasických testů laboratorní hemolýzy. Tento test detekuje sníženou vazbu detekčního barviva eosin-5-maleinimidu defektními proteiny membrány erytrocytu ve srovnání s normálními erytrocyty.

Oba testy jsou prováděny z odběru nesrážlivé krve, nevyžadují žádná režimní opatření, pouze krev, odebranou na HS, je potřeba po odběru a při transportu chladit. Další informace najdete na našich webových stránkách (www.imalab.cz – průtoková cytometrie) nebo je můžete získat přímo v naší laboratoři průtokové cytometrie.

Borowitz MJ et al. Guidelines for the diagnosis and monitoring of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and related disorders by flow cytometry. Cytometry B Clin Cytom. 2010; 78(4): 211-30

Novinky v neinvazivním prenatálním testování

Od roku 2012 spolupracují laboratoře Imalab s.r.o. s americkou firmou Sequenom v nabídce špičkového neinvazivního prenatálního testu MaterniT21 PLUS pro těhotné ženy nejen z České a Slovenské republiky.



Tento test je na trhu již od konce roku 2011 a je ověřen na velkém souboru pacientek (přes 200.000 provedených testů) s odbornými publikacemi v literatuře. Samotný test spočívá pouze v jednoduchém odběru krve a lze ho provést od 10. týdne těhotenství. Jako jediný neinvazivní test poskytuje přímou odpověď ve formě NEGATIVNÍ/POZITIVNÍ tedy ano/ne a nikoliv jen číselné riziko. Jeho výhodou je také nejnižší procento nereprodukovatelných výsledků <0.9%. Výsledek poskytujeme pacientkám již do 4 pracovních dnů od doručení vzorku do laboratoře v USA (+- 2 dny).

Test MaterniT21 PLUS určí z krve matky:

- Trizomii 21, 18, 13
- Trizomii 16, 22
- Určení pohlaví + aneuploidie pohlavních chromozomů (45,X; 47,XXX; 47,XXY; 47,XYY)
- DiGeorgův syndrom (22q)
- Syndrom Cri du chat (5p)
- Prader-Willi/Angelmanův syndrom (15q)
- 1p36 delecční syndrom
- Od května 2014 je plánováno doplnit test o další mikrolečnicí syndromy Langer-Giedionův syndrom (8q), Jacobsenův syndrom (11q), Williamsův syndrom (7q), Wolf-Hirschhornův syndrom (4p), Miller-Diekerův syndrom (17q)

www.imalab.cz • www.materniT21.cz

Role vitamínu D v těhotenství

Vitamin D je nezbytnou podmínkou pro správné fungování kalcium-fosfátového metabolismu, pro zdravé kosti a svaly a má četné další funkce v lidském organismu. Cílem jeho působení jsou i reprodukční tkáně mužů a žen, a proto má své nezastupitelné místo ve správném fungování testes, ovarií, placenty a zdárném průběhu těhotenství.

Vitamin D podporuje v ovariích steroidogenezi, folikulogenezi a podílí se na vyzrání a uvolnění vajíček připravených k oplození. Klinické studie prokázaly souvislost mezi nízkou hladinou vitamínu D a poruchami fertility. Jde pravděpodobně o následek zánětlivých a imunologických procesů, které jsou patologicky stupňovány při nedostatku vitamínu D. U žen, které podstupují IVF, jsou zjišťovány nízké koncentrace vitamínu D v organismu. Nízké hladiny zřejmě stojí za nižší úspěšností IVF a sníženou kvalitou embryí.

Infertilita je jedním z příznaků žen se syndromem polycystických ovarií. Kromě toho je pro tento syndrom typická i inzulínová rezistence, obezita a vyšší produkce androgenů. Na těchto nepříznivých znacích se částečně podílí i nižší hladiny vitamínu D v těle. U žen s polycystickými ovarií nacházíme také často polymorfismy receptorů vitamínu D.

Nízké koncentrace vitamínu D jsou dnes považovány za jeden z etiologických faktorů vývoje hypertenze a preeklampsie v těhotenství. Sledování z posledních let vedla k závěru, že koncentrace 25-(OH) vitamínu D ≤ 50 nmol/l znamenají čtyřnásobné riziko vzniku preeklampsie a koncentrace ≤ 35 nmol/l zvyšují toto riziko dokonce pětinašobně. Mechanismy, kterými vitamin D ovlivňuje nástup preeklampsie, nejsou jasné. Hovoří se např. o ovlivnění placentární perфуze vitamínem D či endotelální placentární dysfunkci v důsledku negativního ovlivnění transkripce genů angiogeneze při nízké koncentraci vitamínu D v těle.

Nedostatek vitamínu D je obviňován i z rozvoje gestačního diabetu mellitu. Koncentrace vitamínu D ≤ 50 nmol/l zvyšuje riziko rozvoje gestačního diabetu 2,7krát. Snížené koncentrace vitamínu D podle odborníků stojí i za horší kompenzací diabetu. Suplementace vitamínem D naopak snižuje glykémii a hladinu inzulínu.

Nedostatek vitamínu D může mít závažné důsledky pro průběh těhotenství a dále ovlivnit i budoucí zdraví dítěte. Jeho stanovení není složité a potřebná suplementace není finančně nákladná, přitom přínos pro zdraví matky a dítěte má zásadní.¹

¹MUDr. Olga Bálková a kol., Roche s.r.o., Diagnostics Division, Praha



Nové vyšetření pro diagnostiku spinální muskulární atrofie

Začátkem března bylo v laboratoři molekulární biologie zavedeno nové vyšetření pro diagnostiku spinální muskulární atrofie (SMA) pomocí stanovení počtu kopií genu SMN. SMA je druhou nejčastější příčinou úmrtí dětí na autozomálně recesivní onemocnění (incidence 1 na 10000 živě narozených dětí; frekvence nosičů 1:47). SMA je nervosvalové onemocnění charakterizované degenerací předních míšních rohů. Protein SMN (survival motor neuron) reguluje přežití motorických neuronů a jeho nedostatek způsobuje progresivní proximální svalovou slabost a atrofii. U nejčastějšího typu onemocnění dochází k dechovému selhání do dvou let věku dítěte. Příčinou SMA je mutace v genu SMN, přičemž u více než 95 % pacientů se jedná o homozygotní bíalelickou delecí exonu 7 v genu SMN1. Zbylá část pacientů zahrnuje

složené heterozygoty s delecí v kombinaci s malou intragenovou mutací SMN1 genu a pacienty se SMA fenotypem nezpůsobeným mutací SMN1 genu. Dva téměř identické SMN geny jsou přítomny na dlouhém raménku 5. chromozomu - telomerický SMN1 gen a centromerický SMN2 gen. Zatímco zdraví jedinci mají 1 nebo více kopií genu SMN1 na každém chromozomu, postižené osoby mají mutované kopie na obou chromozomech. Přenašeči mají typicky 1 normální a 1 mutovanou kopii a nejeví žádné příznaky. Stanovení počtu kopií genu SMN1 tedy umožňuje odhalit většinu přenašečů SMA před narozením postiženého dítěte. SMN2 je vysoce homologní pseudogen, většina jeho transkriptů v důsledku záměny 840C>T postrádá exon 7. Protein produkovaný tímto genem nestačí k zabránění onemocnění, nicméně dostává

k modifikaci fenotypu. Stanovení počtu kopií genu SMN2 má význam pro SMA pacienty, protože čím více kopií pacient má, tím jsou příznaky onemocnění mírnější.

Vyšetření může indikovat klinický genetik po předchozí genetické konzultaci. Vyšetření je vhodné provést jako diagnostiku přenašečství SMA u dárců gamet nebo neplodných párů, zjišťování příčiny neuromuskulárních onemocnění nebo pro vyšetření rodin, ve kterých se onemocnění SMA již vyskytlo. Provádí se ze vzorku DNA získaného z nesrážlivé periferní krve pomocí komerční soupravy metodou MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) s následnou detekcí a kvantifikací sond na genetickém analyzátoru.

Laboratorní ukazatelé nedostatku nebo nadbytku železa

Celkové množství železa v lidském těle se pohybuje od 3 do 3,5 g. Z toho se 2,5 g nalézá v erythrocytech a jejich prekurzorech v kostní dřeni. Plazma obsahuje jen asi 2,5 mg železa. Denní příjem železa je 10 – 15 mg, resorpce z GIT je kolem 10 – 15 % podaného množství (při sideropenii je resorpce 4 – 6krát vyšší). Denní potřeba u mužů je přibližně 1,3 mg a u žen 1,8 mg (při menstruaci dochází ke ztrátě přibližně 0,8 mg/den.

Železo je transportováno jako Fe³⁺ ve vazbě na plazmatický protein apotransferin. Komplex apotransferin - Fe³⁺ se nazývá transferin. Každá molekula transferinu může dopravit maximálně 2 ionty Fe³⁺. Transferin po vazbě na transferinový receptor předá železo erythrocytu a je pak uvolněn pro další transport železa. V erythrocytu je železo buď okamžitě využito k syntéze hemu, nebo je uloženo v zásobní formě do ferritinu (1 g ferritinu váže asi 8 mg železa).

Zjištění stavu železa v organismu je významnou součástí diferenciální diagnostiky hypoproliferačních anemií a kontroly léčby sideropenické anemie. Využívá se k tomu souboru několika vyšetření:

Sérové železo: Samotná hodnota železa v séru vypovídá o stavu železa využitelného pro erythropoézu zcela nedostatečně, neboť může být ovlivněna dalšími faktory. Sérové hodnoty železa jsou sníženy nejen u pacientů se sideropenickou anémií, ale i při akutních nebo chronických zánětlivých chorobách, jako jsou akutní infekce, imunizace a infarkt myokardu. Důvodem snížené hladiny železa v séru může být i hemoragie, včetně dárcovství krve a menstruace. Zvýšení koncentrace železa v krvi nastává při poruchách jeho příjmu, jako je hemochromatóza, akutní hepatitida nebo akutní otrava dětí železem. Následuje i po jeho orální nebo parenterální aplikaci. Proto je nutné doplnit další vyšetření.

Transferin: Za fyziologických okolností je kapacita transferinu nasycena železem asi z jedné třetiny. Snížené hodnoty transferinu je možné nalézt společně s albuminem v průběhu reakce akutní fáze, během zánětu či malignit. Pokles je zaznamenán rovněž u dlouhodobých infekcí, malnutricí, hemochromatóze, syndromu ztráty proteinů a dědičných poruchách. Zvýšené hodnoty transferinu v séru doprovázejí sideropenickou anemii, mohou se objevit během těhotenství nebo účinkem estrogenů.

Saturace transferinu: Je citlivým parametrem pro odhalení latentního nedostatku železa. Normální kapacita transferinu vázat železo je mezi 20 – 60 %. Při poklesu saturace pod 16 % jde zjevně o nedostatek železa pro erythropoézu a je nutné zahájit substituční léčbu. Saturace transferinu se vypočítá dle následujícího vztahu:

$$\text{Saturace transferinu [\%]} = \frac{\text{S-železo } [\mu\text{mol/l}]}{\text{S-transferin } [\text{g/l}] \times 25,2} \times 100$$

Solubilní transferinový receptor (sTfR): Příjem železa do buněk těla je řízen regulací exprese transferinového receptoru na jejich povrchu (TfR). Proteolýzou vzniká rozpustná forma receptoru (sTfR). V plazmě se pak vyskytuje ve formě komplexu s transferinem. Jeho koncentrace v krvi je přímo úměrná množství, které je exprimováno na povrchu buněk.

Jestliže poklesnou zásoby železa v buňce na úroveň, která se dá vyjádřit hodnotou ferritinu přibližně 12 µg/l, pak je zvýšena produkce TfR. Koncentrace sTfR se zvyšuje ještě dříve, než dojde k signifikantnímu poklesu hemoglobinu. Koncentrace sTfR popisuje funkční stav železa, zatímco ferritin odráží stav zásob železa. Přesnější popis stavu lze získat výpočtem TfR indexu (= koncentrace sTfR / log koncentrace ferritinu). Význam stanovení sTfR je zejména ve fázi latentní sideropenie, není vhodný k monitorování substituční léčby Fe. Na rozdíl od koncentrace ferritinu není hladina sTfR ovlivněna reakcí akutní fáze, akutními poruchami funkce jater nebo maligními tumory, čímž se otevírá možnost rozlišovat mezi anemiemi a chronickými nemocemi (ACD) a anemiemi z nedostatku železa (IDA). Zvýšené hodnoty sTfR provázejí rovněž polycytémií, hemolytickou anémií, thalasémií, hereditární sférocytózou, srpkovitou anémií, megaloblastickou anémií, myelodysplastický syndrom a nedostatek vitamínu B12. Se zvýšenými hodnotami koncentrace sTfR se můžeme setkat při nedostatku železa i v průběhu těhotenství.

Ferritin: Hodnota ferritinu odráží množství zásob železa využitelného pro erythropoézu. Ferritin je současně bílkovinou akutní fáze, zvýšené hodnoty tudíž mohou být důsledkem probíhajícího zánětu. Klinicky relevantní jsou hodnoty snížené, pokud dosahují u žen méně než 20 mg/l, znamenají vyčerpání zásob železa a jsou indikací k zahájení substituce.

Morfologickým korektorem sideropenické anemie je především makrocytóza, hypochromie a anizocytóza, spojené se vzestupem RDW.

Následující tabulka ukazuje hodnoty některých vyšetření u anemií spojených s makrocytózou, umožňující jejich diferenciální diagnózu.

Parametr	Změna	Sideropenická anemie (IDA)	Anemie chronických chorob (ACD)	Sideroblastická anemie
MCV		< 80	< 80 - 90	< 80 nebo > 100
RDW		↑	-	-
Ferritin	zásoby železa	↓	↑	↑
Transferin	stav železa	↑ nebo -	↓ nebo -	-
Železo v séru	stav železa	↓	↓	↓
sTfR	funkční deficit železa	↑	-	↑

Zlín 9. dubna (ČTK) - Zlínské Centrum prenatalní diagnostiky a genetického poradenství Prediko začalo letos nabízet genetické konzultace dětem a dospělých s podezřením na genetické onemocnění. Tato možnost doposud ve Zlínském kraji chyběla, rodiny musely dojet do Brna či Olomouce, řekla dnes novinářům genetická centra Věra Hůrková.

Prediko vyšetřuje například děti s mentální retardací, malého vzrůstu, s autismem či jinými syndromy. „Rodiče, kteří mají postižené dítě, většinou plánují další těhotenství. V některých případech jsme schopni říci, jaká je příčina postižení u dítěte, jestli by byla další gravidita opět ohrožená, nebo šlo o náhodnou věc, která nesouvisí s dědičností,“ uvedla Hůrková. Pokud by u dalšího dítěte hrozilo opět onemocnění, lékaři mohou podle genetiky v rámci umělého oplodnění vyšetřit embryo a do dělohy vložit jen to, které je zdravé.

V některých případech však genetické vyšetření může odhalit příčinu problémů, například u dětí s malým vzrůstem či se vrozenou kostní lomivostí, které jsou léčitelné. „Je důležité na to přijít včas. Pokud odhalíme genetickou příčinu, odesíláme děti do specializovaných center, kde se jim podává růstový hormon a ony normálně vyrostou,“ podotkla genetička. Stejně se dá léčit i lomivost kostí. Prediko od začátku roku vyšetřilo 12 dětí, nejvíce jich bylo s kostní lomivostí. Dospělých pacientů byly desítky, mezi nimiž byli lidé s poruchou reprodukce, o které centrum pečovalo už dříve. Centrum ale nově dokáže vyšetřit podezření například na dědičnou onkologickou či neurologickou onemocnění. Čekací doba na vyšetření je dva až tři měsíce. Vyšetření genů je finančně i časově náročné, trvá i půl roku. Hradí ho zdravotní pojišťovny. Prediko s laboratořemi Imalab začalo před dvěma lety nabízet jako první v zemi těhotným ženám test genetických vad plodu

přímo z krve matky. Ženy běžně podstupují v případě rizikových výsledků standardních vyšetření invazivní test plodové vody, takzvanou amniocentézu.

Vzorek krve matky se odesílá do USA, kde je podle ředitele Imalabu Jaroslava Louckého neinvazivní metoda stále rozšířenější. V Evropě zatím metoda není příliš využívána, zejména z finančních důvodů. Zlinští lékaři provedli doposud desítky testů, který stojí 29.000 korun. Později nabídli levnější variantu za 16.500 korun, kterou využila už více než stovka žen. Pojišťovny je nehradí. „Do Zlína přijíždí také klientky ze zahraničí, které ve své zemi tuto možnost nemají,“ řekl dnes ČTK Loucký. Testy nabízejí jen některé evropské země a Izrael. „Neinvazivní testování je velmi progresivní, do budoucna asi běžný typ testování nahradí. Ale nese s sebou spoustu etických otázek, které budou muset lékaři řešit,“ řekl Loucký.