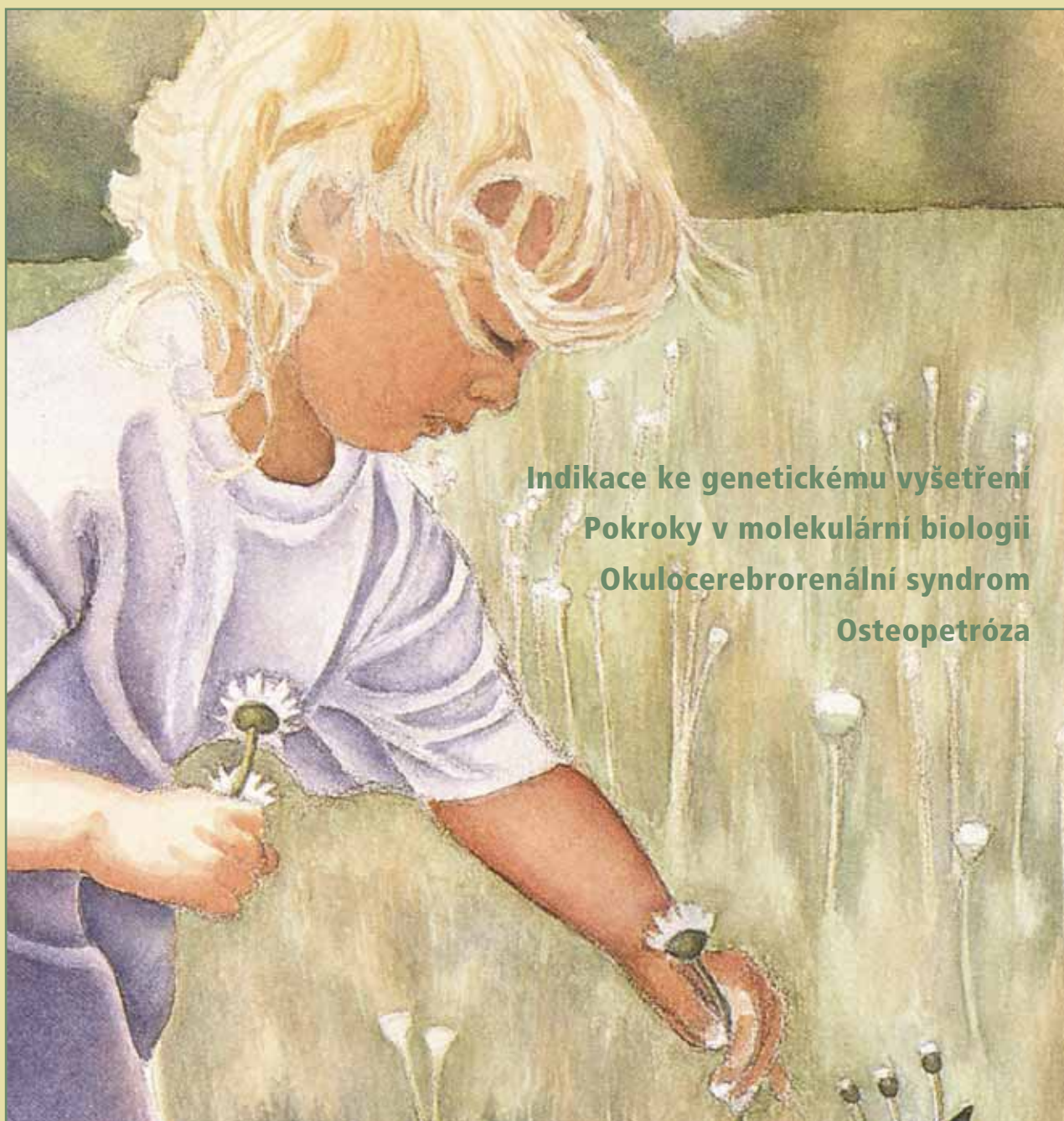


VOX PEDIATRIAE

časopis praktických lékařů pro děti a dorost

květen 2005 ■ číslo 5 ■ ročník 5



Indikace ke genetickému vyšetření
Pokroky v molekulární biologii
Okulocerebrorenální syndrom
Osteopetróza



ČESKÁ
SPORITELNA

ZENTIVA®



OSPDL ČLS JEP

tiráž...

VOX PEDIATRIAE

Časopis praktických lékařů pro děti a dorost

www.detskylekar.cz

Adresa redakce:

U Hranic 16 -18, 100 00 Praha 10

sekretariát:

tel.: 267 184 065, fax: 267 184 050

redakce VOX:

tel.: 267 184 065, 267 184 047

e-mail: centrum@detskylekar.cz

Časopis garantován

Sdružením praktických lékařů

pro děti a dorost ČR

zastoupené MUDr. Pavlem Neugebauerem

ve spolupráci s Odbornou společností

praktických dětských lékařů ČLS JEP

zastoupené MUDr. Hanou Cabrnchovou.

Vedoucí redakční rady:

MUDr. Milan Kudyn

Redakční rada:

MUDr. Pavel Neugebauer

MUDr. Jiřina Dvořáková

MUDr. Jiří Liška, CSc.

MUDr. Josef Krejčík

Odpovědný redaktor:

Mgr. Zdeněk Brtnický

Jazykové korektury:

PhDr. Jana Kratochvílová

Časopis je určen převážně praktickým dětským lékařům.
Distribuce členům SPLDD ČR a OSPDL ČLS JEP zdarma.

Vychází 10x ročně, v nákladu 2.200 výtisků.

Povoleno Ministerstvem kultury pod číslem
MK ČR E 10971, ISSN 1213 - 2241

Redakce nezodpovídá za obsah článků.

Reprodukce obsahu je povolena pouze
s písemným souhlasem redakce.

Nevyžádané podklady pro tisk se nevracejí.

Příspěvky zasílejte na adresu redakce v elektronické
podobě (disketa, e-mail) spolu s jednou písemnou kopií.

Redakční rada VOX PEDIATRIAE nezodpovídá
za obsahovou stránku vložených tiskovin.

Inzerce:

VOX PEDIATRIAE - Bc. Veronika Drahovzalová

U Hranic 16 - 18, 100 00 Praha 10

tel.: 267 184 065, GSM: 602 873 761 - jen pro inzerenty

e-mail: centrum@detskylekar.cz

e-mail: veronika.drahovzalova@detskylekar.cz

vydavatelství

MEDIX

Branická 141, 147 00 Praha 4

tel.: 261 260 412, e-mail: vox@imedix.cz

obsah...



Přehled činnosti SPLDD ČR za měsíc duben 2005	5
Koalice ambulantních lékařů	6
Jak dlouho je ještě současný systém udržitelný?	7
V Rakousku chtějí elektronickou zdravotní dokumentaci	8
Vzpouza pojišťoven	9
Fakturace pro Českou správu sociálního zabezpečení	10
Usnesení regionálních konferencí	11



Informace z činnosti OSPDL ČLS JEP	12
Doc. MUDr. F. Lošan, CSc. Indikace ke genetickému vyšetření	13
RNDr. L. Fajkusová, CSc. Pokroky v molekulární biologii	15
MUDr. M. Kuklík, CSc. Okulocerebrorenální syndrom - Lowe	18
MUDr. M. Kuklík, CSc. a kol.:	
■ Osteopetróza	22
■ Kleidokraniální dysplázie	24
■ Pyknodysostóza	27
■ Cerebrokostomandibulární syndrom	27

MUDr. L. Řezníková, MUDr. J. Liška, CSc.
Měření funkční zdatnosti plic... 31

Zajímavosti ze světa odborné literatury 34



Aktuality	36
Řádková inzerce	42



NAKLADATELSTVÍ
UMÚN

Nakladatelství UMÚN s.r.o., Tyršův vrch 772, 463 11 Liberec
tel.: 485 161 712, e-mail: umun@volny.cz, www.volny.cz/umun
Obrázek na titulní straně namalovala ústy Helen Theresa Matthias



Vážené kolegyně a kolegové,

dlouho jsem váhal, z jakého konce začít téma dnešního editoriale. Neboť uchopit myšlenky, které by obsahově vyjádřily současný obraz a stav našeho resortního „Emmerlandu“, jehož neléčené neduhy se nás již začínají existenčně bezprostředně dotýkat, je velmi obtížné. Stejně tak nastavit zrcadlo dalšímu vývoji existence PLDD v blízké i vzdálenější budoucnosti.

Z řadou z vás jsem se spolu se svými kolegy z Výboru setkával několik minulých víkendů na regionálních konferencích. Získal jsem tak, myslím, dobrý přehled o naší situaci v jednotlivých oblastech. Panuje všeobecná obava a strach z budoucnosti našeho nového oboru, který poskytuje základní primární péči o dětskou populaci. Je nutno přiznat, že tato obava, zejména pokud se týká ekonomického vývoje, má své opodstatnění. Spolu s vedením OSPDL se nám daří uskutečňovat a naplňovat řadu odborných aktivit, které s naším oborem bezprostředně souvisí. Bohužel žádná odborná specializace se neobejde bez stabilního ekonomického zázemí. V tom panuje shoda. V čem se ale názory různí, je představa, jak těchto ekonomických jistot a stability dosáhnout. A také, co pro ekonomickou stabilitu našich praxí jsme my, PLDD, ochotni konkrétně učinit. Skončení rámcových smluv se zdravotními pojišťovnami v polovině roku 2006 bude dle mého názoru pro nás všechny klíčovým momentem naší soukromé „smluvní budoucnosti“.

Snad i proto vám nabízíme v tomto čísle (středová příloha) pohled experta na perspektivy českého zdravotnictví tak, jak byly předneseny počátkem dubna na konferenci ČLK v Českém Krumlově. Bez zajímavosti nejsou také alternativní názory na možný další vývoj systému zdravotního pojištění v článku Vzpouza pojištěn, převzatého z časopisu Euro. V blízké budoucnosti nás čeká názorový střet o dalším vývoji a institucionálním řešení role účastníků systému pojištění a jejich motivace tak, aby mohli zdárně plnit role, ke kterým jsou určeni. Zdravotní pojišťovny k osobnímu pojištění pacienta, lékaři k léčení a pacienti k přiměřenému čerpání zdravotní péče. Předkládání jednoduchých, vzájemně provázaných legislativních norem, by měla být role státu. Ale ani po patnácti letech není bohužel našim politikům jasno, zda se zdravotnictví bude ubírat cestou veřejnoprávní nebo soukromoprávní. Bohužel tímto svým počínáním politici ohrožují zaměstnance ve zdravotnictví i pacienty. Začíná také boj o navýšení ceny lékařské práce, kdy vynaložené náklady pojištěn na práci lékařů stagnují od roku 1997, zatímco platby za léky a materiál stouply o 80 procent. Bohužel se s vyšší cenou práce lékaře nepočítá ani v připravovaném seznamu výkonů. Není přece možné, aby donekonečna zdravotníci nesli na svých bedrech ekonomické důsledky ideologické a myšlenkové destrukce, kterou provází pokusy o finanční stabilizaci systému.

Je smutnou skutečností, že našim názorům a návrhům na koncepční řešení změn pozorně naslouchá i ministr zdravotnictví Slovenské republiky Zajac (vystoupení předsedy SPLDD v Trenčianských Teplicích) a na Palackého náměstí v Praze jeho ženský protějšek do omrzení opakuje demagogická tvrzení o „sociální genocidě“ v případě možného zavedení spoluúčasti. Je deprimující a zároveň alarmující zjištění, že narůstá deficit VZP (10 mld. Kč), a návrhy MZ (seznam 18 krátkodobých stabilizačních opatření + oddlužení zdravotních pojištěn) jsou vedeny politickou motivací (volby) a jsou namířeny převážně proti poskytovatelům zdravotní péče. Vůbec nepočítají, že na krocích, které by měly vést k finanční rovnováze pojištění, by se měli také podílet pacienti svými povinnostmi k systému. „Záchraná brzda“ ve formě papírové zdravotní knížky pro sto tisíc seniorů se jeví jako výsměch všem dosavadním snahám o kultivaci stávajícího systému zdravotního pojištění.

I když zaznamenáváme vstřícnost a pochopení našich problémů ze strany zdravotních pojištěn (navýšení kapitace o 1 Kč), přesto se neubráním dojmů, že pokud nebudou lékaři schopni se domluvit či vzepřít a nedojde k zásadní systémové změně, budou muset ještě dlouho snášet depresivní pocit absolutní bezmocnosti vůči neúměrnému prodlužování úhrad po lhůtě splatnosti.

Jsmo přece v Česku a dá se na nás dříví štípat. A nebo ne?

Váš

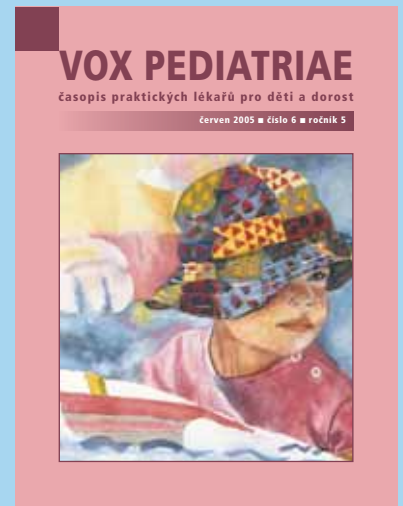
Milan Kudyn

Naléhavé situace u dětí
v přednemocniční péči

Opakované afektivní apnoe
u kojenců

Novinky v urgentní medicíně
a výkony v tísni

Adrenalinové sporty
z pohledu neodkladné péče



seznam inzerujících firem

AVENT
ČESKÁ SPOŘITELNA
HERO
HIPP
NESTLÉ
NOVARTIS
NUTRICIA
ORION DIAGNOSTICA
STIEFEL
WYETH WHITEHALL
ZENTIVA

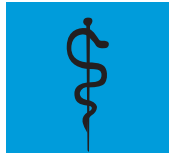
úřední hodiny v kanceláři SPLDD ČR

Úterý 10,00 - 17,00
Středa 10,00 - 17,00
Čtvrtek 10,00 - 17,00

Členy Výboru zpravidla zastihnete v těchto hodinách:

Úterý
14,00 - 20,00 - MUDr. Pavel Neugebauer
17,00 - 18,00 - MUDr. Jiřina Dvořáková
15,00 - 18,00 - MUDr. Eva Vitoušová

Středa
16,00 - 18,00 - MUDr. Hana Cabrnachová
13,00 - 18,00 - MUDr. Milan Kudyn
17,00 - 18,00 - MUDr. Jiřina Dvořáková
15,00 - 18,00 - MUDr. Pavel Neugebauer



Přehled činnosti SPLDD ČR za měsíc duben 2005

MUDr. Pavel Neugebauer

předseda SPLDD ČR

Duben byl z pohledu naší činnosti hlavním bilančním měsícem aktivit v regionech. Konference měly přinést ale i odpovědi především na aktuální otázky dneška. Krom obvyklého hodnocení činnosti tak byly diskutovány narůstající problémy v otázce úhrad zdravotní péče, velká nespokojenost byla cítit z neřešení mnoha problémů našeho zdravotnictví. Ze zveřejněných usnesení ale často zaznívá určitá bezradnost v návrzích na možná řešení...

2.4. - v reprezentativních prostorách Krajského úřadu Ústeckého kraje pokračoval cyklus našich regionálních konferencí; krom tradičních zpráv a hodnocení naší činnosti za uplynulé období na úrovni tohoto regionu mne zaujala diskuse se zástupci krajských úřadů, ale i jednotlivých zdravotních pojišťoven; právě takové diskuse umožňují prezentaci širšího spektra názorů našich členů reprezentantům institucí, které mají základní úlohu v organizaci zdravotnictví; nepochybně je to velmi důležité i proto, aby se právě tito reprezentanti přesvědčili, že to, co volení zástupci našeho Sdružení prezentují na mnoha jednáních nejsou jen jejich osobní názory, ale vyjadřují do jisté míry obecné pocity a nálady poskytovatelů zdravotní péče; za zprostředkování takové diskuse patří MUDr. Krukové, předsedkyni Severočeského regionu, dík

7.4. - kontrastem k předešlé byla regionální konference Středočeského regionu a Prahy; kontrastem nemyslím běžnou agendu takové konference, ta jistě splnila svůj účel, ale rozhodně budeme analyzovat, proč se této akci nezúčastnili pozvaní hosté, a to jak z Magistrátu hl. města Prahy, tak ze zdravotních pojišťoven, jako by těch problémů v oblasti primární dětské péče v tomto regionu nebylo dost

8.4. - v zasedací místnosti Centra praktických lékařů se uskutečnil seminář na téma „Nástroje řízení kvality zdravotní péče“; jelikož je to parketa spíše naší odborné společnosti, zájmy našeho mladého oboru hájila na této akci předsedkyně OSPDL ČLS JEP MUDr. Hana Cabrnachová; podle obdržených informací je zjevné, že diskuse tohoto typu měly být vedeny již dávno, tak snad se blýská v tomto na lepší časy

8.4. - ve stejný den, jen o něco později, na Javorníku, v prostorách hotelu, který nechal vzpomenout dobu pionýrských šátků, se uskutečnila další z řady našich regionálních konfe-

rencí, tentokrát Jihočeského regionu; v přátelské a družné atmosféře proběhlo vše, co naše stanovy ukládají, nicméně i na této konferenci chyběla prezentace naší činnosti směrem k institucím, které za organizaci zdravotnictví nejsou v regionu rozhodující odpovědnost

14.4. - závěrečný jednací den dohodovacího řízení o cenách na 2. pololetí 2004 již nepřinesl nic nového, předběžná dohoda pro praktické lékaře - minimální kapitační sazba 34 Kč, minimální hodnota bodu 0,97 Kč a nezměněné regulace, byla potvrzena, nyní je vše v rukách našeho resortního ministerstva

15.4. - na Javorníku se sešli i účastníci regionální konference Západní Čechy; v určitém smyslu šlo o kopii konference Jihočeské, opět nulová prezentace vůči institucím typu krajský úřad či zdravotní pojišťovny

20.4. - spolu s dr. Šmatlákem a dr. Andresem jsem se zúčastnil zajímavé diskuse na téma vedení elektronické zdravotní dokumentace a předávání informací v elektronické podobě konané u příležitosti oficiální návštěvy zástupců rakouského resortního ministerstva; diskuse proběhla symbolicky na půdě společnosti IZIP, která u nás zavádí tzv. elektronické Zdravotní knížky; o této akci informujeme podrobněji na jiném místě

23.4. - v příjemném prostředí pod dominantou zámku v Hradci nad Moravicí proběhla další z regionálních konferencí, tentokrát se sešli naši členové ze Severní Moravy; nicméně i na této konferenci chyběli patřiční hosté, i když je nutno přiznat, že v tomto regionu dominují zdravotní pojišťovny, které zatím neavizují dramatické problémy ve splatnostech faktur za naší péči

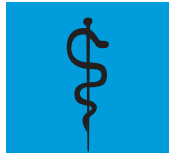
26.4. - na svém pravidelném jednání se sešli zástupci Koalice soukromých lékařů; o tom-

to jednání a aktivitách tohoto volného sdružení organizací sdružujících převážně soukromé lékaře opět informujeme podrobněji na jiném místě

27.4. - v Parlamentu ČR proběhl seminář, na kterém byl prezentován vládní návrh zákona o zdravotní péči; již úvodní prezentace nastínila, co je hlavním motem tohoto návrhu - posílení práv pacientů; jistě nezpochybnitelná představa, ale zcela chybí druhá strana mince, totiž s právy i vymezení určitých povinností, bez nich bude asi nastíněná představa i nadále jen obtížně ufinancovatelná, resp. i tento návrh počítá s přenesení ekonomické stránky na bedra poskytovatelů; po podrobnější analýze navíc vyplynulo, že se jedná především o „českou aplikaci“ Úmluvy o lidských právech a biomedicíne

28.4. - v hotelu Pyramida proběhla konference tzv. Eurofóra, konference byla hodně dělná, ale jak na této akci správně konstatovala ředitelka VZP ing. Musílková, konstatováno bylo mnoho důležitého, jen ty uši, které by to měly slyšet, tam nebyly, opět šlo totiž o organizaci našeho zdravotnictví; i o této akci podrobněji informujeme na jiném místě

29.4. - ve Dvoře Králové nad Labem, ve velmi příjemném prostředí, se sešli členové našeho Sdružení na víkendové akci, jejíž součástí byl jak odborný program, tak i konference regionu Východní Čechy; tato akce završila cyklus regionálních konferencí, z nichž pět bylo tentokrát organizováno víceméně víkendově, kdy došlo ke spojení odborného programu s profesní problematikou; bude nutno tento model vyhodnotit, a to především z pohledu již vícekrát zmiňované problematiky prezentace naší činnosti směrem k důležitým institucím jednotlivých regionů.



Koalice soukromých lékařů

V následujících textech Vám opět předkládáme některé z výstupů činnosti Koalice soukromých lékařů. Zdá se, že toto volné sdružení zatím osvědčuje svou akceschopnost a věřme, že jeho činnost nebude ukončena necitlivým zásahem ze strany státu, resp. Ministerstva zdravotnictví ČR ve smyslu zrušení soukromého podnikání ve zdravotnictví v Čechách.

I. Výpis z jednání Koalice soukromých lékařů ze dne 26. 4. 2005

1. Stanovisko ministerstva zdravotnictví indikaci dopravy sanitními vozy

Zástupci Koalice materiál prostudovali a shodně konstatovali, že je pro ně nepřijatelný.

Návrh ministerstva obsahuje řadu úskalí, zejména v oblasti specifikace indikací nároku na převoz pacienta sanitním vozem.

2. Podání stížnosti k ústavnímu soudu - návrh na zrušení § 17, odst. 14 zák. č. 48/1997 Sb.

Postup podání této stížnosti bude dále předmětem dalších jednání.

3. Monotematická schůzka Koalice soukromých

lékařů

Členové Koalice se dohodli na obsahu monotematické schůzky, kterou se rozhodli věnovat prostudování všech dostupných návrhů koncepce zdravotnictví, zhodnotit jejich obsah a zpracovat k této problematice vlastní stanovisko.

4. Rozesílání SMS zpráv členům Koalice

Zástupcům Koalice byla rozeslána informace, na základě které se členové jednotlivých sdružení mohou zařadit do systému přijímání aktuálních zpráv prostřednictvím SMS.

5. Hodnocení schůzky s ředitelkou VZP ČR

Ing. Jiřinou Musílkovou

Zástupcům Koalice byl předložen k podpisu odsouhlasený zápis z jednání.

6. Vliv Koalice na tvorbu sítě

SAS ČR zpracovalo návrh, který bude zařazen jako jeden z podkladů monotematické schůzky avizované v bodě 3.

7. Různé

Dr. Jelínek informoval o výsledcích jednání Unie zaměstnavatelských svazů.

II. Stanovisko Koalice soukromých lékařů k indikaci dopravy sanitními vozy

Zástupci Koalice soukromých lékařů projednali problematiku indikací převozů pacientů sanitním vozem a došli k následujícím závěrům:

V současné době jsou platné některé předpisy (od zákonů až po metodiku ZP), které nejsou dodržovány. Víme, že je transport pacientů sanitními vozy často nadužíván nebo zneužíván. Cítíme také potřebu do provádění zdravotních transportů vnést řád, který by omezil plýtvání prostředky a přitom nesnížil dostupnost této služby pro ty, u nichž je její poskytnutí opravdu indikováno.

Aby mohla začít diskuse o tom, jak budou lékaři transport pacientů předepisovat, musí být nejprve jasné, kdy je transport opravdu indikován a nebude dodatečně zpochybňováno jeho uhrazení prostředky zdravotního pojištění. K rozhodnutí, kdo konkrétně bude transporty předepisovat (problematika pacientů dispenzarizovaných u specialistů a požadujících indikaci převozu od praktických lékařů) bude třeba stanovit určité časové limity a vyjasnit pojmy „ošetřující lékař“, „registrující lékař“, „dispenzarizující lékař“. Zaměňováním

a nepochopením těchto pojmů jsou často zaváděni pacienti, lékaři i pracovníci pojišťoven k postupům, které odporují již platným předpisům i zdravotnímu rozumu.

Nebráníme se tedy diskusi o této problematice, ale požadujeme, aby jednání začalo definicí pojmů, určením rozsahu péče hrazené pojišťovny a jednoznačným vymezením transportů, které již ze zdravotního pojištění hrazeny nejsou a hradí je sám pacient.

III. Rozesílání SMS zpráv členům Koalice

Vážené kolegyně, vážení kolegové,

na základě dobrých zkušeností našich kolegů z České stomatologické komory jsme pro Vás, jako členy SPLDD ČR připravili nový způsob zasílání aktuálních a důležitých informací formou SMS zpráv.

Máte-li zájem dostávat na Váš mobilní telefon informace formou SMS zpráv, zašlete z Vašeho mobilního telefonu SMS zprávu s tímto textem:

SPLDD mezera INFORMACE mezera ANO mezera VAŠE PŘÍJMENÍ mezera VAŠE KŘESTNÍ JMÉNO. Zprávu můžete psát jak velkými, tak malými písmeny. Nepoužívejte diakritiku.

Vzor SMS zprávy:

SPLDD INFORMACE ANO NOVOTNY VACLAV

Tuto SMS zprávu pošlete na telefonní číslo

9007703. Cena této SMS zprávy je 3,- Kč (vč. DPH). Po zaslání Vaší SMS zprávy obdržíte ze systému v několika minutách zpětnou SMS zprávu. Budete-li chtít zjistit kdykoliv, zda jste v systému přihlášení, zašlete na telefonní číslo 9007703 SMS zprávu ve tvaru

SPLDD mezera INFORMACE mezera STAV.

Vzor SMS zprávy:

SPLDD INFORMACE STAV

Pokud byste se chtěli ze systému pro zasílání SMS zpráv odhlásit, zašlete na telefonní číslo 9007703 SMS zprávu ve tvaru SPLDD mezera INFORMACE mezera NE.

Vzor SMS zprávy:

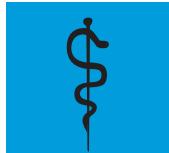
SPLDD INFORMACE NE

Veškeré náklady spojené s posláním SMS zpráv na Váš mobilní telefon hradí SPLDD ČR. Vy hradíte pouze přihlašovací a odhlašovací SMS zprávu nebo SMS zprávu s dotazem na zjištění stavu Vašeho přihlášení do systému.

V Praze dne 11.5.2005

MUDr. Pavel Neugebauer

Službu technicky zabezpečuje KONZULTA Brno, a.s. Veveří 9, 602 00 Brno, horká linka 541 128 530, hotline@sms-operator.com. (Pro operátora Eurotel Praha je služba zajišťována ve spolupráci se společností Tanger computersystems, s.r.o.).



IV. Výstup z jednání s ředitelkou VZP ČR Ing. Jiřinou Musílkovou

Teze k záznamu z jednání dne 23. března 2005

1. Zástupci poskytovatelů konstatovali, že VZP ČR občas předkládá návrhy tzv. úhradových dodatků, do nichž zapracovala další ujednání, která s úhradou, resp. s výsledky dohodovacího řízení či vyhláškou o výši úhrad, nesouvisí. Jako příklad uvedli podmínky vykazování péče, poskytnuté pojištěncům ze zemí EU, či uvolnění statistických údajů o činnosti zdravotnického zařízení.

Zástupci VZP uvedli, že nepovažují v žádném ohledu za problém, aby v případě, že bude časově splývat předložení návrhu dodatku k úhradám s předložením návrhu dodatku k řešení jiných otázek, byly návrhy obou takových dodatků odděleny, tzn. aby každý z nich byl oběma stranami uzavírán (podepisován)

zcela samostatně (samostatnou podpisovou doložkou), i když by mohly nadále být z úsporných důvodů zasílány v jedné obálce (jednou zásilkou).

2. Zástupci poskytovatelů požadují, aby veškeré návrhy dodatků ke smlouvě o poskytování a úhradě zdravotní péče byly s nimi předem projednávány, vyjma standardních cenových dodatků, jejichž obsah má ustálenou podobu, nebo jejichž obsah koresponduje s výsledkem dohodovacího řízení. Předpokládají, že po řádném objasnění a projednání by mohli napomoci uvedení nového smluvního ujednání do života a zabránit vzniku situace, kdy zdravotnická zařízení nesouhlasí s návrhy dodatků ke smlouvě proto, že jejich zástupci o nich nejednali a nemají o nich žádné in-

formace. Mnohdy by podle jejich názoru postačila výměna informací e-mailem, neboť požadavek pojišťovny lze považovat za legitimní. V některých případech by podrobnější projednání mohlo vést k odstranění technických výhrad a námitek, které by jinak poskytovatelé mohli uplatňovat.

Zástupci VZP považují požadavek zástupců poskytovatelů a jeho důvody za oprávněné a souhlasí s tím, že budou informovat představitele poskytovatelů o potřebě upravit nebo doplnit v individuálních smlouvách s poskytovateli konkrétní ujednání a příslušný návrh s nimi konzultovat.

Pro VOX připravil:

MUDr. Pavel Neugebauer

Jak dlouho je ještě současný systém udržitelný?



Klíč první: poznání šíře a hloubky problému financování zdravotnictví z cyklu Zdravotnictví: šest klíčů k reformě



Komplexní reforma systému českého zdravotnictví představuje jeden z nejnáléhavějších úkolů, s nimiž se potýkají odborníci i politici již řadu let. Univerzální klíč k reformě přitom není možné nalézt, dokud nebudou nalezeny klíče k jednotlivým problémům, jež české zdravotnictví sužují. Projekt Euro Forum je v roce 2005 zasvěcen právě těmto otázkám. Pod heslem Zdravotnictví: šest klíčů k reformě budou v roce 2005 v rámci Euro Fora na šesti samostatných konferencích detailně prodiskutovány nejpálčivější problémy českého zdravotnictví. Cílem projektu je poskytnout odborníkům nepolitickou platformu pro hledání a nalézání konsensuálních řešení jednotlivých bolestí zdravotnického systému.

Dobré léky, ale bez peněz

Ani třicet tisíc korun, které průměrně vydělávají cí Čech zaplatí ročně zdravotním pojišťovnám, mu nezaručuje kvalitní péči ve stáří, tedy v období, kdy ji bude nejvíce potřebovat.

Už za dvacet let nebudou mít pojišťovny dost peněz, aby uhradily třetinu potřebné zdravotní péče. V dnešních cenách by to znamenalo, že bude chybět ročně padesát miliard korun.

Závěr, že zdravotnictví stojí vinou stárnutí populace před stejným problémem jako penzijní systém, publikoval Pavel Hroboň ze skupiny expertů zdravotnireforma.cz na konferenci Euroforum.

Zabránit krachu mohou jen dvě opatření. Stát

může do dvaceti let zdvojnásobit pojistné. „To by vedlo k neúnosnému zvýšení daní,“ varuje Hroboň.

Druhou možností je zásadní zdravotnická reforma.

Na včerejší konferenci změnu podpořila také ředitelka zdravotnického odboru Ministerstva financí Zdena Fuchsová: „Systém se propadá do stále větších problémů a nám zásadně nevyhovuje.“

Výpočty expertů mapují vývoj, kdy rychle přibývá důchodců, ti přestávají platit do systému a zároveň potřebují čtyřikrát víc zdravotních služeb než lidé v produktivním věku.

Příliš drahý pokrok

K tomu se přidává rychlý technologický pokrok, který umožňuje léčit stále nové nemoci. Cena za záchranu života je však ohromující.

Bez reformy se podle výpočtů ekonomů Karlovy univerzity Ondřeje Schneidera zvýší výdaje na zdravotní a penzijní systém do třiceti let z 15 na 25 procent HDP. Oba problémy se o nárůst podělí stejnou měrou.

Propad financí není hrozbou budoucnosti, ale současná realita. Zatím systém nedokáže uhradit pouze dvacetinu svých nákladů.

Nejrychleji dnes rostou výdaje na dlouhodobou léčbu starých lidí a na drahé léky za dosud nevyléčitelné nemoci. V obou případech se během pěti let podle údajů VZP zdvojnásobí.

Příkladem, jak je těžké odmítnout nové, byť drahé možnosti medicíny, může být přípravek na

nebezpečnou formu rakoviny tlustého střeva Erbitux, který dokáže dočasně vyléčit dosud smrtící diagnózu. Týdenní dávka stojí 40 tisíc korun. Pojišťovny proto vždy váhají a často také odmítají lékaře, kteří od nich chtějí léčbu proplatit.

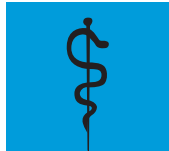
„Těžko mohu takovou možnost před pacienty skrývat, když vím, že lék může pomoci,“ vysvětluje Bohuslav Melichar z Fakultní nemocnice v Hradci Králové.

Ceny léků zvyšuje vstup do EU. Zahraniční farmaceuti dosud prodávali léky v průměru za 60 procent ceny obvyklé v bohatších zemích Evropské unie. „To se změní, u nových preparátů budeme žádat evropské ceny,“ upozorňuje místopředseda Mezinárodní asociace farmaceutických firem Ivo Židek. Firmy se bojí, že léky prodané pod cenou mohou čeští obchodníci re-exportovat do západní Evropy.

Pomoc od soukromníků

Experti na Euroforum doporučovali změnu, která by umožnila do zdravotnictví pustit soukromé peníze. Finance by mohli přinést privatizované zdravotní pojišťovny a také občané prostřednictvím spoluúčasti a připojištění.

Tyto návrhy odmítá Ministerstvo zdravotnictví. „Nemyslím si, že se finanční situace bude zhoršovat tak rychle,“ odmítá Hroboňův model ministerský poradce Petr Fiala, i když rizika stárnutí nepochybně. Doporučuje, aby se nejdříve začalo šetřit na předražených lécích a provozu nemocnic.



V Rakousku chtějí elektronickou zdravotní dokumentaci

Na své návštěvě ČR se Gerhard Embacher, ředitel odboru informatiky rakouského ministerstva zdraví a žen, seznámil s názory zástupců primární péče k problematice vedení elektronické zdravotní dokumentace a elektronické výměny informací mezi zdravotnickými zařízeními. Diskuse na toto téma jsem se zúčastnil spolu s předsedou SPL ČR MUDr. Václavem Šmatlákem a náměstkem ředitele Masyrykova onkologického ústavu pro léčebně preventivní péči v Brně MUDr. Pavlem Andrešem.

Stále rostoucí náklady na zdravotní péči jsou hlavním důvodem, proč i v Rakousku přijali a zahájili reformu zdravotnictví. Její součástí je zavedení elektronické zdravotní dokumentace. Českou republiku a ostatní evropské státy navštívil v druhé polovině dubna ředitel odboru informatiky rakouského ministerstva zdraví a žen Mgr. Gerhard Embacher aby zjistil, jaké zkušenosti s elektronickým vedením zdravotní dokumentace a elektronickou výměnou dat ve zdravotnictví mají.

Hlavním cílem rakouské reformy je dlou-

hodobě zajistit dostatek finančních prostředků na zdravotní péči a udržet její kvalitu na současné úrovni. Stejně jako u nás, i v Rakousku řeší problematiku stárnutí obyvatelstva a dále stále se zvyšující nabídku moderních a nákladných léčebných postupů a technologií.

Zavedení elektronické zdravotní dokumentace patří do opatření, která mají zlepšit či udržet dosaženou kvalitu poskytované péče. Vychází jednak ze zákona o kvalitě poskytované péče a jednak ze zákona o využívání telematiky (tedy elektronického přenosu dat) ve zdravotnictví (Gesundheitsqualitätsgesetz a Gesundheitstelematikgesetz).

Podle Gerharda Embachera by měl být do čtyř let přesně definován plán, jak bude současná papírová zdravotní dokumentace nahrazena dokumentací elektronickou. Dovede si představit, že elektronická zdravotní dokumentace přinese úspory, ale vyčíslit je neumí. Hlavním přínosem této elektronické dokumentace by mělo být zlepšení kvality zdravotní péče.

Ohledně elektronické výměny informací

mezi jednotlivými zdravotnickými zařízeními je podle Gerharda Embachera situace v ČR lepší než v Rakousku, protože zde již existují datové standardy pro zdravotnictví. Ty tvoří a čtyřikrát ročně aktualizuje pracovní skupina při ministerstvu zdravotnictví. Práce nad těmito standardy výrazně ovlivnilo i zavedení elektronických Zdravotních knížek společností IZIP. Rakouská zdravotnická zařízení si ce jsou vybavena moderními informačními technologiemi, ale vinou neexistence datových standardů nemohou komunikovat mezi sebou.

Jedním z přípravných kroků na zavedení elektronické zdravotní dokumentace je testování elektronických karet, pomocí nichž by mohli pacienti do elektronické dokumentace vstupovat. Pilotní projekt je realizován v rakouském spolkovém státě Burgunsko, na konci tohoto roku by měl být rozšířen na celé Rakousko.

*Pro VOX připravil :
MUDr. Pavel Neugebauer*

Je členský příspěvek do SPLDD daňově uznatelným výdajem?

Velmi často se setkávám s dotazem, zda je možno členský příspěvek do SPLDD dát do daňově uznatelných nákladů.

Velká část účetních a daňových poradců to odmítá udělat s tím, že členství v SPLDD není ze zákona povinné a že tam patří pouze členský poplatek do České lékařské komory.

Jsem zároveň tázána, zda to nelze napsat jako předplatné časopisu VOX. Odpovídám, že nelze, protože předplatné by bylo pro SPLDD příjmem a museli bychom ho zdanit, členské příspěvky SPLDD nedaní.

Domnívám se však, že tam, kde je tento příspěvek odmítán, jde o špatnou interpretaci zákona a že lze tento výdaj obhájit.

Pro zdůvodnění je dobré znát :

A) Zákon o daních z příjmu v § 24, odst. 1 říká: „Výdaje (náklady) vynaložené na dosažení, zajištění a udržení zdanitelných příjmů se pro zjištění nákladu daně odečtou ve výši prokázané poplatníkem a ve výši stanovené tímto zákonem a zvláštními předpisy....“

B) Zákon č. 95/2004 Sb. V § 22 deklaruje povinnost lékařských povolání se vzdělávat v systému celoživotního vzdělávání: „Celoživotní vzdělávání je průběžné obnovování vědomostí, dovedností a způ-

sobilosti odpovídající získané odbornosti v souladu s rozvojem oboru a nejnovějšími vědeckými poznatky.“

C) Stanovy SPLDD ČR schválené Celorepublikovou konferencí v Praze 11. listopadu 2002, § 2, v odst. 1,2,3 a 4 říkají :

(1) Posláním Sdružení je reprezentovat a prosazovat profesní zájmy praktických lékařů pro děti a dorost

(2) Sdružení usiluje zejména o :

a) nezávislost lékaře jak po stránce profesní tak ekonomické (v souladu s prohlášením EFMA - WHO z ledna 2000)

b) udržení a rozvoj odbornosti praktického dětského lékaře

c) vytváření podmínek pro výkon svobodného povolání praktického lékaře pro děti a dorost

d) zlepšení zdravotního stavu obyvatel České republiky, především podporou preventivně orientované zdravotní péče o děti

e) prosazování účasti zástupců praktických lékařů pro děti a dorost na všech stupních řízení zdravotnictví, při jednáních týkajících se koncepce a zajištění primární zdravotní péče v ČR.

f) stanovení zásad smluvních vztahů mezi nestátními zdravotnickými zařízeními a zdravotními pojišťovnami, prosazování ekonomických zájmů primární péče a řešení sporů.

(3) Vytvářením podmínek pro výkon svobodného povolání praktického lékaře pro děti a dorost se Sdružení podílí na přípravě a realizaci celoživotního vzdělávání praktických dětských lékařů.

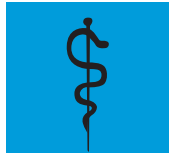
(4) Sdružení se spolupodílí na organizaci celoživotního vzdělávání svých členů.

Při posouzení daňové uznatelnosti není podstatná forma, druh či způsob vykázaných nákladů (výdajů), nýbrž pouze a jen hledisko, zda deklarovaný výdaj přispívá či nepřispívá k podnikatelské činnosti poplatníka.

Z toho vyplývá, že členstvím v organizaci, která má ve svých Stanovách výše uvedenou činnost, si jednak zvyšují či udržují své příjmy a zároveň mám možnost i dodržovat literu zákona č. 95/2004 Sb., protože i tato organizace mi poskytuje celoživotní vzdělávání (mimo pořádané semináře i vydáváním časopisu VOX).

Asi bych hůře obhajovala jako daňově uznatelný náklad členský příspěvek do Sdružení pěstitelů citrusů či Sdružení chovatelů činčil, ale v případě členského příspěvku do SPLDD si myslím, že i hodně zatvrzelý kontrolor Finančního úřadu musí uznat, že SPLDD ke svému podnikání prostě nezbytně potřebují.

*Pro VOX připravila:
MUDr. Jiřina Dvořáková*



Vzpouora pojišťoven

Alternativní koncepce navrhuje rovnou zdravotní daň patnáct tisíc ročně

Zdravotní pojišťovny daly najevo, že se s ministerstvem zdravotnictví principiálně nedohodnou. Zatímco za předchozích ministrů zdravotnictví docházelo ve vztahu k pojišťovnam k dílčím šarvátkám, nyní jde již o otevřenou vzpouru. Jejím dosavadním vyvrcholením je alternativní koncepce českého zdravotnictví, kterou připravil Svaz zdravotních pojišťoven (SZP) ČR, sdružující všech osm zaměstnaneckých pojišťoven.

Poloviční sazba

Svaz mimo jiné navrhuje nahradit dosavadní, z hrubé mzdy procentuálně odvozovanou sazbou zdravotního pojištění, jednotnou zdravotní daní. Například ve výši patnácti tisíc korun ročně. To by bylo sedm procent loňské průměrné hrubé mzdy, a tedy podstatně méně než dnešní sazba 13,5 procenta vyměřovacího základu. A koncepce slibně dodává, že při započítání vlivu vícezdrojového financování zdravotnictví - tedy především zvýšené spoluúčasti pacientů - by cena pojistky mohla být ještě nižší. Důchodci (o dětech nebo nezaměstnaných se nehovoří) by zůstali státními pojištěnci (za ty nyní stát platí pouhých 475 korun měsíčně na hlavu) a rostoucí náklady na jejich pojištění by bylo nutné krýt jednak úpravami nepřímých daní, jednak vyšším výnosem daně z příjmu u aktivních přispěvatelů.

Spor o princip

Koncepce SZP se v tomto ohledu hlásí ke švýcarskému modelu financování zdravotnictví, který byl využit i v další problematice. Zřejmá je také podobnost se zdravotnickou Modrou šancí ODS. K ní má projekt SZP podstatně blíže, než k představě ministerstva zdravotnictví. A to i pokud jde o tak zásadní otázku, jako je postavení zdravotních pojišťoven. V základním textu koncepce Milady Emmerové například stojí: „Zaměstnanecké pojišťovny jednájí jako komerční subjekty se všemi z toho plynoucími důsledky. Celý systém veřejného zdravotního pojištění v důsledku této situace ztrácí, a proto nelze takový stav považovat za dlouhodobě ani krátkodobě udržitelný.“

Naproti tomu koncepce SZP pojímá zdravotní pojišťovny jako spoluvůrce trhu se zdravotnickými službami, akcentuje konkurenční prostředí a tržní, ekonomické chování pojišťoven: „Vlastním smyslem existence pojišťoven má být selektivní nákup poskytovaných služeb tak, aby reflektovaly priority obyvatelstva a zajišťovaly

optimální kombinaci ceny a kvality pro svoje pojištěnce. Je nutné zapojit do tvorby sítě a redukce přebytečných lůžkových kapacit zdravotní pojišťovny.“ A dále: „Pojišťovny by různou nabídkou služeb soutěžily o klienty. Nabídky pojišťoven by se lišily rozsahem krytí, způsobem organizace přístupu ke zdravotní péči, velikostí spoluúčasti a podobně.“

Nad fungováním pojišťoven by ovšem nemělo bdít ministerstvo, nýbrž nezávislý orgánu dohledu, jako je tomu v jiných sektorech. Musí být též nastavena řádná pravidla správy korporací na úrovni samotných zdravotních pojišťoven.

Přeinvestováno

Svaz zdravotních pojišťoven se domnívá, že ministerstvo zdravotnictví by vůbec mělo rezignovat na své ambice „arbitrárního rozhodování“ a jakési „voluntaristické schizofrenie“. Ministerstvo financí by se zase mělo zaměřit na to, aby zajistilo respektování potřeby vyrovnaného hospodaření zdravotních pojišťoven ministerstvem zdravotnictví. V investiční oblasti je třeba zavést ekonomické - namísto dosavadního politického - rozhodování o alokaci investic. „Fascinující je, že pravidla pro individuální investiční dotace jsou taková, že projekt je nutno pod hrozbou vysokých sankcí dokončit, byť by byl sebenesmyslnější. Česká města tak jsou místem bohatého výskytu „bílých slonů“ - nákladných investičních projektů zdravotnických zařízení, jež kromě falešné prestiže lokálních patriotů a hmotného prospěchu dodavatelů a příjemců korupčních dávek ničemu nepomohla,“ píše se v dokumentu.

Povinný balík

Stejně jako ministerstvo zdravotnictví dospívají i zdravotní pojišťovny k tomu, že je nezbytně nutné definovat základní balík zdravotní péče. Nazývají to kategorickým imperativem práce ministerstva. Konstatují dokonce, že řada nemocnic nemá pro poskytování péče v jednotlivých oborech předpoklady. To je zajímavé slyšet právě od zdravotních pojišťoven. Souvisí s tím jejich požadavek získat kontraktační volnost při uzavírání smluv s poskytovateli zdravotní péče a nemuset se podvolovat direktivám ministerstva.

Na rozdíl od ministerstva zdravotnictví se SZP vyslovuje pro zavedení plateb poskytovatelům zdravotní péče na základě takzvaných diagnostických skupin (DRG). „Přes problematickou konstrukci a 'ladění' DRG v českých podmínkách,“ stojí v alternativní koncepci zdravotnic-

tví, „je nutno zdůraznit, že na systémy vycházející z principu DRG přechází většina vyspělých zemí Evropské unie, například Velká Británie, Francie, Itálie, Německo, Nizozemsko, skandinávské země, ale též Austrálie a Kanada.“

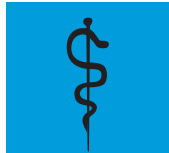
Integrace pojištění

Alternativní koncepce připomíná ztráty na výběru pojistného po dobu nemoci, kdy se pojistné nevybírání. Odhaduje výpadek příjmu pojišťoven zhruba na miliardu korun za každé procento dočasné pracovní neschopnosti. Tvrdí, že pojišťovny mají možnost „daleko efektivnější kontroly nezneužívání nemocenské ve srovnání s Českou správou sociálního zabezpečení“ a s dovoláním na názor OECD doporučuje propojení úrazového, nemocenského a zdravotního pojištění. Dobře nastavený systém by měl prostřednictvím snížení pracovní neschopnosti a výdajů zdravotních pojišťoven i díky příznivým dopadům v podnikové sféře údajně generovat přínosy v rozsahu půl až jednoho procenta HDP ročně.

Riskuješ, tak plat

K evergreenu českého zdravotnictví - spoluúčasti pacientů - koncepce SZP podotýká, že ze současné „bezplatné“ zdravotní péče by měl být vyčleněn určitý segment, například část stomatology, minimálně nákladná banální onemocnění, nejméně nákladná léčiva a prostředky zdravotnické techniky, část (ubytování a strava) lázeňské péče, omezený standard vztahený k vybraným diagnózám a nadstandardní podmínky a služby (v lůžkové péči například vybavení pokojů nemocnic televizí, telefony, rozsah návštěv, počet lůžek a podobně). Tato péče by mohla být doplněna dosud nehranými výkony nejmodernějších postupů léčby a vyšetření, pokud jde o uznávané metody. Standardní péči by pojišťovna hradila vždy. Úhrada volitelné části by byla prováděna v rozsahu alternativních zdravotně pojistných plánů. Občan by se pro tyto případy mohl u své zdravotní pojišťovny i doplňkově připojistit. Platit by se mohlo i za recept, a to 20 korun. Inspirativní je návrh na penalizaci rizikového chování (alkohol, kouření, přejídání, riskantní jízda automobilem) prostřednictvím zvýšených sazeb daní nebo pojištění. Výnosy by měly být zdrojem pro financování léčby onemocnění nebo úrazů způsobených tímto chováním.

Převzato z ekonomického týdeníku Euro duben 2005



Fakturace pro Českou správu sociálního zabezpečení

Advokátní kancelář

JUDr. Tomáš Kašpar

Vzhledem k tomu, že existují směrnice ústředního ředitele ČSSZ, které jsou v rozporu s předchozími dohodami o fakturaci praktických lékařů vystavenými za činnost provedenou pro tento státní úřad, obrátili jsme se na ČSSZ s následnou argumentací:

- ČSSZ nemá žádné právo stanovovat jakékoli podmínky pro fakturaci
- fakturovat lze kdykoli poté, co byl výkon vyžádaný ČSSZ proveden
- fakturu lékař samozřejmě bude zasílat na adresu té organizační složky ČSSZ, která si od něj výkon (či jinou činnost) vyžádala
- má-li lékař objednávku a provede-li na jejím základě výkon, nemá žádný důvod proč by si nechal "potvrzovat" přílohu k faktuře apod., naopak, je oprávněn fakturovat ihned
- pokud ČSSZ zjistí, že fakturovaný výkon nebyl proveden, musí naopak sama na tuto skutečnost lékaře aktivně upozornit (ten je pak povinen vyúčtovat řádně)

Následně proběhlo osobní jednání s vrchní ředitelkou LPS ČSSZ MUDr. Ljiljanou Bojičovou, jehož předmětem byla i tato problematika. Výstupem z tohoto jednání byl dopis paní vrchní ředitelky adresovaný MUDr. Uhrové (místopředsedkyně SPL ČR), který si dovoluujeme uvést v plném znění:

MUDr. Jana Uhrová

1. místopředsedkyně SPL ČR

Vážená paní místopředsedkyně,

na základě naší dohody ze dne 21. března 2005 Vám zasilám slíbený písemný postup, který je zároveň distribuován všem lékařům referátů LPS a podle kterého se postupuje od 1.4.2005

Úsek LPS vyhodnotil dosavadní zkušenosti a připomínky z řad lékařů LPS ČSSZ i ošetřujících praktických lékařů a v zájmu zjednodušení a efektivitu upravil postup při fakturaci následovně:

1) Referát LPS zašle ošetřujícímu (praktickému) lékaři předepsaný tiskopis (SEVT 89 400, 89 402, 89 403, 89 406) pro vyšetření žadatele o dávku společně s žádostí o provedení vyšetření a vyplnění příloženého tiskopisu.

2) Ošetřující lékař vyšetří občana a vyplní příložený tiskopis, který odešle zpět referátu LPS, který si toto vyšetření vyžádal. Lhůty pro provedení vyšetření a vrácení vyplněného tiskopisu jsou dány ustanovením § 2. odst. 2 vyhl. č. 182/1991 Sb. v platném znění, tj 14 dnů od obdržení žádosti, případně 21 dnů, pokud je třeba doplnit další odborná vyšetření.

3) Fakturu za provedení zdravotní výkon zašle ošetřující lékař referátu LPS, který si vyšetření vyžádal, a to buď za jednotlivý zdravotní výkon bezprostředně po jeho provedení nebo za více zdravotních výkonů provedených v určitém časovém období (např. čtvrtletí), k této faktuře však musí přiložit seznam provedených výkonů.

4) Další postup při likvidaci faktur upravují vnitřní pokyny LPS ČSSZ.

Výše uvedený postup se týká zejména tzv. specifických zdravotních výkonů, tj. vyplňování tiskopisů, sloužících jako podklad pro posouzení zdravotního stavu v řízení o dávku sociálního zabezpečení praktickými lékaři, platí však obdobně i pro cílená vyšetření vyžádaná od lékařů jiných odborností.

Vážená paní místopředsedkyně, předpokládám, že tato úprava je v souladu se závěry naší schůzky a přinese zklidnění do spolupráce LPS ČSSZ a praktických lékařů. Lékaři LPS ČSSZ jsou o úpravě postupu při fakturaci informováni a pokud budou obdobně informováni i praktičtí lékaři, měly by být veškeré problémy s fakturací zdravotních výkonů odstraněny.

S pozdravem

MUDr. Ljiljana Bojičová
vrchní ředitelka úseku LPS ČSSZ

V Praze, dne 4.4.2005

Lze tedy konstatovat, že problém je již v současné době vyřešen a předpokládám, že i OSSZ by měly být v tomto smyslu informovány. ■

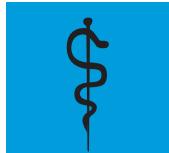
Zázrak kvality medicíny v ČR

Pyšníme se jednou z nejnižších hodnot kojenecké úmrtnosti na světě a patříme mezi špičku v léčbě kardiovaskulárních chorob. Užíváme nejdražší léky a máme nejmodernější přístroje. Proč je tedy křeslo ministra zdravotnictví považováno za katapultovací? Všechny vyspělé země se potýkají se stárnutím populace a jsou nuceny řešit morální dilemata, která plynou z rozevírání propasti mezi schopností vědy léčit stále širší okruh chorob a neschopností ekonomiky takovou péči zaplatit všem. Další důvody jsou však již specificky české.

Ministři nejprve přišli o peníze, s nimiž dnes prakticky bez kontroly hospodaří zdravotní pojišťovny, a nakonec i o možnost ovlivňovat síť nemocnic. Většinu z nich zřizují kraje. Ministrům tak zbyla jen politická odpovědnost.

A ta jim láme vaz. Jaké problémy je tedy třeba vyřešit? Především nedostatek financí. Celkové výdaje - 186 miliard Kč v roce 2003 - představovaly 7,4 % českého HDP. Průměr původní evropské patnáctky je přitom 8 %. Špičková zdravotní péče u nás je vykoupena tím, že práce lékařů není patřičně honorována. Lékaři proto stále častěji hledají uplatnění v zahraničí. Dále je zde nespravedlnost v platbách zdravotního pojištění. Zaměstnanec s průměrnou mzdou platil v roce 2004 měsíčně (včetně příspěvku od zaměstnavatele) 2450 Kč. Osoby samostatně výdělečně činné však neodvádějí ani polovinu této částky a stát utrousil pouhých 476 Kč za každé dítě, důchodce či nezaměstnaného.

Kromě neexistence reálných cen zdravotní péče, absence pravidel pro investice jsou tu i další problémy: nadměrné náklady na léky a materiál a zneužívání zdravotní péče. Za léky utrácíme 55 miliard Kč ročně. Veřejné prostředky pokrývají 92 % výdajů na zdravotnictví - snad proto si někteří myslí, že lékařská péče je zadarmo.



Usnesení regionálních konferencí

Usnesení jihočeské regionální konference SPLDD ČR Javorník - duben 2005

Konference vzala na vědomí zprávu o činnosti SPLDD v JČ kraji přednesenou Dr. Verdánovou.

Konference po diskusi vzala na vědomí zprávu pokladníka Dr. Veselého o hospodaření krajského sdružení v r. 2004.

Konference vzala na vědomí zprávu revizní komise, kterou přednesla Dr. Hejnová.

Konference schválila návrh rozpočtu na r. 2005, který přednesl Dr. Veselý.

Konference vyslechla informaci předsedy SPLDD ČR Dr. Neugebauera o současné katastrofické situaci ve zdravotnictví ČR, která se stává

permanentní a bezprostředně ohrožuje další rozvoj i samu existenci privátní primární péče o děti a dorost.

Konference proto doporučuje všem členům SPLDD, aby na okresních shromážděních Sdružení projednali návrhy na možné řešení krizové situace ve zdravotnictví.

Konference doporučuje, aby členská základna SPLDD podpořila VV SPLDD a světila mu mandát k vypracování a prosazování postupu při řešení krizové situace ve zdravotnictví při jednáních na centrální úrovni.

Konference doporučuje všem členům SPLDD účast na volebních shromážděních ČLK a tam prosazovat zvolení soukromých lékařů mezi delegáty sjezdu ČLK s cílem dosáhnout na sjezdu zavedení rovného členského příspěvku pro lékaře privátní i zaměstnance.

Konference pověřuje vedení krajského sdružení k jednání s krizovým štábem JČ kraje tak, aby všichni lékaři měli k dispozici kontaktní čísla a jednotné informace v případě mimořádných událostí.

Usnesení severomoravské regionální konference SPLDD ČR Hradec nad Moravicí - duben 2005

Konference zvolila

- Mandátovou komisi ve složení MUDr. Charvátová, Heidrichová, Příkrylová

- Návrhovou komisi ve složení MUDr. Jiroušková, Hejl, Pukovec

Konference vyslechla

- zprávu předsedkyně MUDr. Kuběnové o činnosti

- revizní zprávu MUDr. Losové

- zprávu MUDr. Křivské o Hospodaření za rok 2004 a

- návrh rozpočtu na rok 2005

Konference schválila

- návrh rozpočtu Regionu na rok 2005 jako vyrovnaný

Konference vyslechla

- obsáhlé diskuzní příspěvky Předsedy SPLDD ČR MUDr. Neugebauera a 1. místopředsedy SPLDD ČR MUDr. Kudyna, pokladníka SPLDD ČR MUDr. Dvořákové, člena výboru

SPLDD ČR MUDr. Vitoušové ke všem problémům odbornosti 002 a problematice SPLDD

Konference nesouhlasí s dalším prodlužováním termínu splatnosti úhrad zdravotní péče, což ve své podstatě vede k zadlužování privátních zdravotnických zařízení a ohrožení existence těchto zařízení

Konference souhlasí s maximální lhůtou 10 dní po termínu splatnosti.

Konference doporučuje Výkonnému výboru, aby se při cenových jednáních zasadil celou svou vahou alespoň o udržení Statutu Quo a nedopusťtil další zhoršování ekonomické situace členů SPLDD ČR

Konference doporučuje Výkonnému výboru SPLDD ČR zahájit jednání s MZD ČR k akreditaci dětských sester

Konference vyslechla informaci o navýšení ceny práce na 2. pololetí 2005 - kapitáčního paušálu na 34,- Kč a hodnoty bodu na 0,97 Kč

Konference vyslechla informaci o deficitním hospodaření zdravotních pojišťoven a nesouhlasí s přenášením finančních problémů na zdravotnická zařízení.

Konference v této souvislosti **doporučuje** Výkonnému výboru SPLDD ČR vstoupit do jednání s Českou spořitelnou k převzetí faktoringu při dalším zpoždění plateb zdravotních pojišťoven

Konference doporučuje Sněmu okresních zastupců SPLDD ČR stanovit pravidla přesného postupu vůči pojišťovně v případě dalšího prodlužování doby splatnosti

Konference doporučuje svým členům úzkou spolupráci s Výkonným výborem SPLDD ČR při represivních krocích vůči zdravotním pojišťovně.

Konference doporučuje Výkonnému výboru zintenzivnit jednání k navýšení věkové hranice pro odbornost 002 do ukončení přípravy na budoucí povolání.

Usnesení východočeské regionální konference SPLDD ČR Dvůr Králové nad Labem - květen 2005

1. Konference schvaluje zprávu o činnosti regionálního výboru Východočeského regionu za rok 2004 .

2. Konference schvaluje zprávu o hospodaření za rok 2004.

3. Konference schvaluje rozpočet Východočeského regionu SPLDD na rok 2005. Schvaluje navýšení výdajů na vybavení výpočetní technikou

na 50.000,-Kč.

4. Konference schvaluje zprávu o činnosti revizní komise Východočeského regionu

5. Konference ukládá:

A) předsednictvu SPLDD pokračovat v jednáních se zdravotními pojišťovněmi a Ministerstvem zdravotnictví k narovnání finančních vztahů, intenzivně pokračovat v dohodovacích řízeních. Dává

mandát předsednictvu vyhlásit krizovou situaci při zpoždění plateb od ZP o 30 dnů.

B) Konference ukládá předsedovi regionálního výboru Východočeského regionu informovat členskou základnu o připravovaném dopise ZP, obsahující upozornění o porušení smluvních vztahů - termín květen 2005



Informace z činnosti OSPDL ČLS JEP

▪ Výbor schválil jednotné principy pro pořádání vzdělávacích akcí certifikovaných odbornou společností, kde budou přidělovány kredity v rámci systému celoživotního vzdělávání. Tyto principy budou zveřejněny na www.detskylekar.cz a předány na vědomí i všem okresním a regionálním zástupcům SPLDD ČR na Sněmu v Jindřichově Hradci.

Pokyny pro pořádání vzdělávacích akcí certifikovaných OSPDL:

1. přidělování kreditů podléhá schválení výboru OSPDL, princip jednotný podle počtu hodin v souladu s platným stavovským předpisem ČLK o systému celoživotního vzdělávání lékařů

2. garantem předkládajícím návrh na regionální vzdělávací akci je regionální zástupce OSPDL, ten musí být o akci informován a garantovat obsahovou stránku vzdělávací akce

3. v případě nutnosti urychleného projednání schválení akce je vždy kontaktován regionální zástupce OSPDL, který musí být s akcí seznámen, musí o ní vědět a žádost o přidě-

lení čísla akce proběhne ve zkráceném termínu. V tomto mimořádném případě bere na sebe odpovědnost regionální zástupce OSPDL se souhlasem předsedkyně OSPDL a akcí dodatečně schválí výbor

4. každá certifikovaná akce má přidělené číslo, které je k vyhledání v akcích ČLS JEP v případě jejich uznávání pro systém celoživotního vzdělávání (vydání diplomu)

5. certifikovanou akcí nemůže být akce propagující konkrétní firemní produkt, tedy semináře farmaceutických firem tak, jak je známe většinou z okresních úrovní

6. OSPDL nedoporučuje certifikovat okresní vzdělávací akce, vyjma akcí domluvených na regionu, které pak proběhnou na základě garance regionálním zástupcem OSPDL

7. OSPDL má k dispozici jednotnou podobu certifikátu s logem společnosti v elektronické podobě, který může být poskytnut na požádání po schválení akce regionálním zástupcem OSPDL.

▪ Výbor podporuje společný projekt usta-

vené pracovní skupiny pro tvorbu doporučených postupů ve spolupráci s Českou pediatrickou společností ČLS JEP. Výbor OSPDL zastupují MUDr. O. Roškotová, MUDr. B. Procházka a MUDr. J. Marek.

Jako první dvě témata pro doporučené postupy byla navržena horečka a kašel.

▪ Ve třiceti ordinacích PLDD proběhne doznávková akce sledující zjištění informací o počtu dětí s kontraindikacemi pro některá očkování, o počtu aplikovaných očkovacích látek jiných, než distribuovaných přes HS. Celá akce probíhá ve spolupráci s III. LF UK, koordinací za OSPDL byla pověřena MUDr. D. Vurmová.

▪ **Nově přijatí členové OSPDL:** MUDr. Dorazilová Kateřina, MUDr. Srncová Eva, MUDr. Kolářová Věra, MUDr. Macharová Jitka, MUDr. Lojďová Zdenka, MUDr. Volfová Hana

Pro VOX připravila:
MUDr. Hana Cabrnová

BARVOCITOVÉ TABULKY

podle původního německého originálu

- pro praktické lékaře pro dospělé
- pro praktické lékaře pro děti a dorost
- pro oční lékaře a ostatní zájemce

Nakladatelství Aventinum se ujalo velmi záslužného úkolu a vydalo „Tabulky k vyšetření barvocitu“. Oftalmologové, praktičtí lékaři i kolegové z jiných oborů se většinou setkávají s věkovitými německými vydáními, jejichž desky jsou těsně před rozpadnutím a o jejichž barvách se dá s úspěchem pochybovat. Vždy se najde někdo, kdo chrání jako oko v hlavě český překlad základní diferenciální diagnostiky a předává ho z generace na generaci.

Nyní tedy máme možnost získat novou českou verzi. Originální podklady pro tisk barevných tabulek dodalo německé vydavatelství, které má zkušenosti s 29 předchozími vydáními. To je podle mne dobrý předpoklad odpovídající barevnosti a tím spolehlivému vyšetření.

V krátkém úvodu k tabulkám nalezneme stručný přehled poruch barvocitu a jejich diferenciální diagnostiku založenou na chybném čtení určitých tabulek, standardní postup vyšetření a nejčastější chyby, které mohou narušit jeho objektivitu.

Dvě krátké kapitoly jsou věnovány diferenciální diagnostice simulace a disimulace a sporným případům včetně doporučení, kdy je vhodné odeslat pacienta ke specializovanému vyšetření. Úvod je doplněn přehledem správné interpretace znaků. Tabulky slouží k rychlému orientačnímu vyšetření, které v praxi v naprosté většině případů dostačuje.

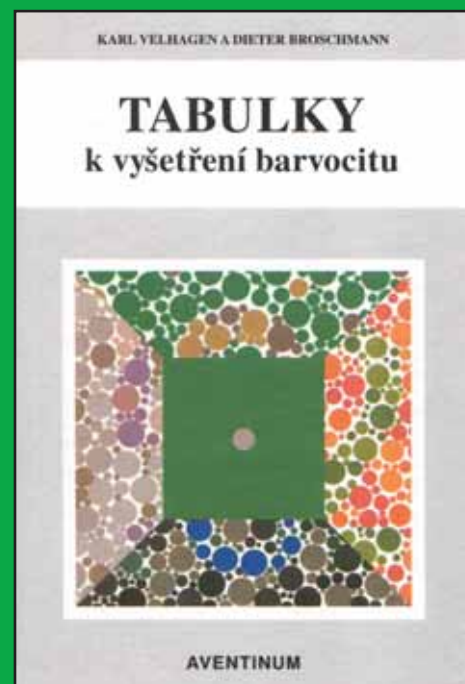
Dodržení pokynů uvedených v přehledném osmistránkovém úvodu umožňuje provést jednoduše a s vysokou spolehlivostí vyšetření barvocitu nejen oftalmologům, praktickým lékařům, zdravotním sestram, ale i odborníkům z jiných oblastí.

Doufám, že Aventinum neskončí u prvního vydání, protože v civilizovaných zemích bývá dobrým zvykem tabulky pravidelně obnovovat.

MUDr. Jiří Cendelín, CSc.

Zájemci, obraťte se
na adresu časopisu
VOX PEDIATRIAE
Obálku označte heslem „Tabulky“.

cena: 600 Kč
včetně poštovného a balného





Indikace ke genetickému vyšetření

Doc. MUDr. František Lošan, CSc.

Genetika Plzeň s.r.o.

Neustálé zdokonalování vyšetřovacích metod v lékařské genetice a zavádění nových vyšetřovacích metod zejména v molekulární cytogenetice, molekulární genetice a diagnostice dědičných metabolických poruch včetně mitochondriálních poruch umožňuje diagnostikovat stále větší počet dědičných onemocnění a vrozených vývojových vad. Evropský genetický sjezd, který se konal v Praze ve dnech 7. - 10. května 2005, byl důkazem progresivního rozvoje na všech úrovních humánní genetiky a rozšířil význam genetické etiologie onemocnění v dalších medicínských oborech.

Úkolem klinického genetika je zavádět tyto nové metodiky k praktickému využití a zdokonalovat spolupráci s ostatními lékaři (pediatry, gynekology, hematology apod.).

Pediatr nejčastěji uvažuje o genetickém vy-

šetření při morfologických odchylkách obličeje nebo končetin, nebo při výskytu vrozené srdeční vady. Somatické odchylky, zejména faciální, často upoutají pozornost již při prvním vyšetření a je nutná konfrontace s familiárními znaky rodiny. Snadnou pomůckou je porovnání fotografií s fotografiemi rodičů z dětství. Nápadné tvarové odchylky lebky, např. makrocefalie jinak zdravého rodiče a prospívajícího dítěte mohou být pouze rodovým znakem. Zvýšenou pozornost je nutné věnovat dětem s vrozenou vadou a zejména se dvěma a více vrozenými vadami různých orgánů. Pediatr by se měl vyptávat na výskyt vrozených vad, mentálního postižení, chronická onemocnění, poruchy růstu, nádorová onemocnění u dětí a mladistvých, na potraty, mrtvorozenost a neplodnost i v širším příbuzenstvu.

Genetické vyšetření stanoví diagnózu dědičného onemocnění, mnohdy odhalí další jedince v rodině, u kterých je rovněž riziko stejného onemocnění často v presymptomatickém období choroby a stanoví genetické riziko. Součástí vyšetření je i návrh preventivních opatření v období plánovaného těhotenství a doporučení prenatalního vyšetření v dalším těhotenství. Spolupráce pediatra s genetikem je tradičně velmi dobrá.

Naším příspěvkem chceme upozornit na některé důležité odchylky somatického vývoje a onemocnění, která vyžadují genetické vyšetření v jednotlivých obdobích dětského věku.

Nejčastější indikace ke genetickému vyšetření jsou uvedeny v následujícím souhrnu.

Novorozenecké období: faciální odchylky: mikrocefalie, hydrocefalie, event. makrocefalie

Nestlé Junior mléko Bifidus



s atypii velikosti fontanel, šikmé postavení očních štěrbin, mikroftalmie, hypertelorismus, epikantus, sedlovitý nos, rozštěp rtu a patra, hypoplasie mandibuly, makroglosie, abnormality tvaru a velikosti boltců, smyslové poruchy zraku a sluchu. Vrozené vady končetin zejména prstů-polydaktylie, syndaktylie, zkrácení dlouhých kostí apod.

U chlapců: malformace genitálu - hypospadiie.

U dívek: malformace zevního genitálu - hypertrofická klitoris. U hypotrofických plodů s otoky hřbetů rukou a nohou, pterygium colli (kožní řada na laterální straně krku) - pomýšlet na Turnerův syndrom - chromozomální vyšetření. U hypotrofických a nedonošených plodů s faciálními odchylkami je nutno pomýšlet na chromozomální odchylky - bývají kolem 10%.

Kojenecké období: pokud přetrvávají morfologické odchylky a dosud nebylo provedeno genetické vyšetření. Počínající psychomotorická retardace zejména pokud je přidružena vrozená vada, kombinace opakovaných infekcí s VCC - nutno pomýšlet na *DiGeorgiův syndrom* - mikrodelece dlouhého raménka chromozomu 22. Disproporční růst upozorňuje na podezření ze *systémového kostního onemocnění*. Opakované febrilní stavy nejasné etiologie u kojence mužského pohlaví s anodoncií (chybění zubů) bývají u *anhydrotické ektodermální dysplazie* (na rtg čelisti chybí základy mléčných i trvalých zubů). *Neuromuskulární onemocnění* se často projevuje již v kojeneckém období - při neurologickém nálezu doporučit genetické vyšetření. Při průkazu *prelinguální hluchoty* je vhodné genetické vyšetření zejména v rodině obou slyšících rodičů - možnost vyšetření mutace genu pro *Conexin 26*. V některých rodinách je možná i prenatalní diagnostika této sluchové poruchy v dalším těhotenství.

Batolecí věk - pokračující psychomotorické opoždění, porucha řeči, atypické chování dítěte nutné zvažovat chromozomální poruchu, nebo vrozené metabolické onemocnění. *Počínající obezita, u chlapců s hypoplasii penisu a kryptorchismem* je rovněž důvod ke genetickému vyšetření, stejně tak vrozená vada ledvin a GIT.

Školní věk do puberty - zhodnocení neobjasněných příčin mentálního opoždění, poruchy chování, grimasy, epileptické onemocnění. *V tomto období se objevují příznaky některých systémových kostních onemocnění, nanismus, ochablost vaziva, skolióza, poruchy růstu - malý vzrůst u dívek podezření např. na Turnerův syndrom, vysoká postava - Marfanův syndrom, Klinefelterův syndrom s hypplasií varlat a event.*

dalšími vrozenými poruchami u chlapců. V této etapě školního věku lze již rozpoznat poruchy dentice jak v počtu stálé dentice, tak i tvarové odchylky včetně patologie dásní. *Poruchy kožní pigmentace, ochlupení, dysplazie nehtů, vícečetné hemangiomy, fibromy* - mohou být součástí dědičně podmíněných syndromů se známým typem dědičnosti. V tom věku bývají přítomny kompletní příznaky závažných vrozených metabolických onemocnění, zejména ty, které jsou provázeny mentálním postižením. S těmito pacienty se pediatr nejčastěji setkává v ústavech sociální péče a ve specializovaných dětských domovech. Ve skupině těchto pacientů je stále velké množství jedinců, u kterých diagnóza nebyla stanovena často proto, že v době pravidelné pediatrické péče před umístěním do ÚSP některé metody dnes běžně prováděné nebyly zavedeny, nebo typické symptomy syndromů nebyly klinicky manifestní.

Školní věk puberty - poslední období pro zjištění růstové poruchy, která se zřetelně manifestuje právě v období růstové akcelerace. Indikací ke genetickému vyšetření jsou odchylky pubertální - zejména odchylky sekundárních pohlavních znaků: ochlupení, vývoj zevních pohlavních orgánů - u chlapců velikost penisu, velikost a uložení varlat, u dívek vývoj prsních žláz a jejich symetrie - *agenze prsní žlázy* jednostranná může být součástí dědičně podmíněných syndromů. V tomto věku se mohou klinicky manifestovat některé prekancerózy - např. u *familiární adenomatozní polykozy*, jejichž včasná diagnóza a léčba, často i chirurgická, ochrání před maligním onemocněním. Resekce často rozsáhlých úseků střeva je v pooperačním období provázena lehkými následky poruch vyprazdňování ve srovnání s dospělými. U některých dědičně podmíněných onemocnění dříve uvedených bývají příznaky onemocnění výraznější a upoutají spíše pozornost při vyšetření.

Postpubertální období, adolescence - diagnostické upřesnění některých neobjasněných poruch somatosexuálního vývoje, endokrinopatie zvláště s výskytem onemocnění v rodině.

Obezita nebo naopak vychrtlost neobjasněné dosud provedenými běžnými vyšetřeními.

Nutné pátrat anamnesticky po *trombembolickém onemocnění* a ischemickém srdečním onemocnění zejména v mladém věku v rodině. V rodinách s pozitivní anamnesou je nutné zvážit indikace k vyšetření mutací vrozených trombofilních stavů (*Leidenská mutace, Protrombinová mutace, mutace v genu pro MTHFR*). Průkaz mutací genu pro methylene-

rahydrofolát reduktázy (*MTHFR*), zejména v homozygotním stavu, bývá provázena hyperhomocysteinémií (homocystein - bílkovina ovlivňující krevní srážlivost) s následným zvýšeným rizikem kardiovaskulárního onemocnění. *Při nedostatku vitaminů v těhotenství bývá i vysoké riziko vrozených vad plodu.* Stejně tak u mutace genu pro faktor V - *Leidenská mutace*, může být rizikovým faktorem poruch plodnosti. Tato vyšetření jsou rovněž velmi důležitá u mladých dívek v rodinách s trombembolickým onemocněním ještě před doporučením hormonální antikoncepce. *V období adolescence v případě diagnózy nádorového onemocnění, např. Hodgkinova choroba a u chlapců s Tu varlete je nutné zvážit před chemoterapií kryokonkerní spermii nebo dokonce oocytů u dívek.* Můžeme tak předcházet následné neplodnosti po opakované chemoterapii a radioterapii. Tato vyšetření se řeší spíše ve spolupráci s onkologem, gynekologem a chirurgem, ale je důležité tento postup znát a pacienty informovat zvláště při informaci o závažnosti, léčbě a prognóze nádorového onemocnění. *Všichni chroničtí pacienti adolescentního věku, zejména dívky, ať již s trvalou léčbou (epilepsie) nebo po operaci rozštěpových vad orofaciální oblasti, by měly před založením rodiny vyhledat genetické pracoviště a konzultovat zamýšlené těhotenství nejen s genetikem, ale také s lékařem, který sleduje jejich zdravotní stav a řídí léčbu.* Ne všechny léky jsou vhodné k podávání v těhotenství, aniž by zvyšovaly riziko vrozené vady plodu. Případná změna léčby (nejčastěji u epilepsie) s ohledem na plánované těhotenství, by měla být provedena ještě před otěhotněním. *Hendikepovaní jedinci především se smyslovými vadami zraku a sluchu by měli konzultovat rizika možného postižení plodu s genetikem. Při velké heterogenii etiologie těchto vad je často vysoká pravděpodobnost, že oba postižení budou mít zdravé děti.*

Pro každé uvedené období dětského věku platí, že při diagnostické nejasnosti je vhodné konzultovat genetika. Někdy telefonická konzultace indikace genetického vyšetření může být velmi užitečná a ušetří pacientům někdy zbytečnou cestu do vzdálených pracovišť lékařské genetiky.

Z praktického hlediska je důležité vědět, že genetické vyšetření zatíží pediatra vyžádanou péčí 1200 body. Další potřebná vyšetření již indikuje genetik a nezatěžuje tudíž pediatra náklady za laboratorní vyšetření, která bývají často mnohem dražší.

Literatura u autora



Pokroky v molekulární biologii

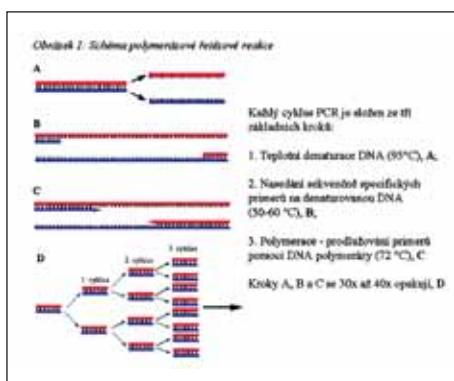
RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Fakultní nemocnice Brno, Brno
Laboratoř funkční genomiky a proteomiky, Přírodovědecká fakulta, Masarykova universita, Brno

■ Základní pojmy genetiky

Dědičná informace je zakódována ve struktuře deoxyribonukleové kyseliny (DNA), která je uložena v buněčném jádře v chromozomech. Struktura DNA obsahuje chemickou informaci, která umožňuje přenos genetické informace od parentálních do dceřiných buněk. Syntéza proteinů, kdy dochází k realizaci informace uložené v sekvenci DNA, probíhá odděleně v cytoplasmě. Molekulárním pojitkem mezi dvěma informacemi (strukturou DNA a sekvencí aminokyselin příslušných proteinů) je ribonukleová kyselina (RNA). Přenos informace mezi DNA, RNA a proteiny se vzájemně prolíná - DNA určuje sekvenci RNA, RNA sekvenci proteinů a specifické proteiny se podílejí na syntéze a metabolismu DNA a RNA. Tento specifický způsob přenosu informací se označuje jako „ústřední dogma molekulární biologie“. V té nejzákladnější podobě může být gen popsán jako úsek molekuly DNA, který obsahuje kód pro aminokyseliny příslušného polypeptidového řetězce a regulační sekvence nezbytné pro své vyjádření (expresi). U naprosté většiny genů jsou kódující sekvence - exony (sekvence přepisující se do aminokyselinového řetězce proteinu) - přerušeny nekódujícími segmenty - introny.

Každý gen je potenciálně polymorfní, tj. může se vyskytovat v různých variantách (alelách) vzniklých mutačním procesem. Řada z těchto mutací může vést ke vzniku geneticky podmíněné choroby. Poznání rozdílů v DNA původní a mutované alely a identifikace těchto rozdílů je principem molekulárně-genetické diagnostiky dědičných chorob. Poznání a rozvoj metod molekulární genetiky (analýza nukleových kyselin DNA a RNA) umožnil jejich využití v praktické diagnostice pro potřeby klinické medicíny. Rozlišujeme tři hlavní typy onemocnění, které jsou zcela nebo částečně podmíněny genetickými faktory: 1. monogenní onemocnění, 2. chromozomální poruchy, 3. multifaktoriální onemocnění. Monogenní onemocnění jsou způsobena mutacemi jednotlivých genů; u chromozomálních poruch se jedná o nadbytek nebo nedostatek genů obsažených v celých chromosomech nebo chromozomálních segmentech (příkladem je nadbytečná kopie chromozomu 21 u Downova



syndromu); u multifaktoriálních chorob neexistuje jediná porucha genetické informace, postižení je spíše následkem kombinovaného působení genových variant, které v součtu podmiňují predispozice k závažnějšímu defektu, často za spolupůsobení faktorů prostředí.

■ Genetika, genomika

Poslední dekáda 20. a začátek 21. století byly v molekulární genetice obdobím projektu lidského genomu. V únoru 2001 byly publikovány dva koncepty sekvence lidského genomu (koncept mezinárodního konsorcia převážně akademických laboratoří a koncept společnosti Celera Company) a tyto dvě klíčové publikace jsou někdy označovány za nejvýznamnější milníky biologie od popisu dvoušroubovicové struktury DNA v roce 1953. Oba koncepty obsahovaly a stále ještě obsahují mezery a nepřesnosti. Např. velmi dlouhé úseky opakujících se sekvencí v oblasti centromer bývají označovány jako „černé díry“ genomu. Je tomu proto, že současné přístupy vyžadují sestavování souvislé sekvence chromozomu z fragmentů o délce 500 až 1000 párů bází. Úseky centromer jsou však tvořeny asi 10 000× opakovanými sekvencemi o délce kolem 180 párů bází. U takto rozsáhlých bloků stejných nebo velmi podobných sekvencí nelze pak určit správnou návaznost jednotlivých úseků a spolehlivě vyloučit, že se uvnitř tohoto moře jednotvárných sekvencí neskrývá gen nebo jinak významná oblast genomu.

Získání sekvence genomu je však pouze prvním krokem k úplnému pochopení naší ge-

netické informace a molekulárních mechanismů různých fyziologických a patologických procesů. Věda spjatá se získáváním sekvence a prvotní analýzou struktury genomů se nazývá strukturální genomika. Ta tvoří východisko pro řadu dalších oborů, které bývají označovány jako funkční genomika, a jejichž cílem je pochopit funkci informace nesené sekvencí genomu.

Zatímco kompletní sada genů je až na několik výjimek přítomna v každé buňce lidského těla, v určitém buněčném typu a v určitém okamžiku (v závislosti na vývojovém stadiu, vnějších podmínkách apod.) se exprimují pouze některé geny. Tyto procesy podléhají složitým regulacím. Častým způsobem regulace jsou tzv. epigenetické mechanismy, tj. ty, které nejsou spojeny se změnou samotné genetické informace ve smyslu sekvence DNA. Příkladem těchto mechanismů, které se uplatňují při diferenciaci buněk a tkání, je modifikace struktury chromatinu, tedy materiálu, který tvoří chromozomy. Kromě DNA je chromatin tvořen řadou proteinů, zejména histonů. Přitom může být modifikována buď samotná DNA (methylací cytosinů), nebo histony (např. methylací, acetylací, fosforylací). Těmito modifikacemi dochází k přechodu mezi rozvolněnou formou chromatinu, která umožňuje expresi genů, a formou kondenzovanou, která je zpravidla neaktivní.

Oproti původním odhadům (okolo 100 tis.) je počet nalezených lidských genů v genomu člověka (20 - 25 tis.) překvapivě nízký vzhledem ke komplexitě funkcí, které je třeba jejich produkty zajistit. Počet různých proteinů v buňkách různých tkání organismu, jejichž spektrum se navíc s časem mění, mnohonásobně převyšuje počet lidských genů. Lze to alespoň částečně vysvětlit tím, že exprese lidských genů je doprovázena alternativním sestřihem RNA nebo modifikacemi vzniklých proteinů. Tak může docházet k tvorbě většího počtu různých proteinů z jednoho genu. V souvislosti s tím je proteomika, disciplína, která si předsevzala zkoumat spektrum proteinů vznikajících v dané buňce, tkáni či organismu, podstatně složitější než genomika.

Bouřlivý vývoj biologie a technologický pokrok v mnoha dalších oborech včetně infor-

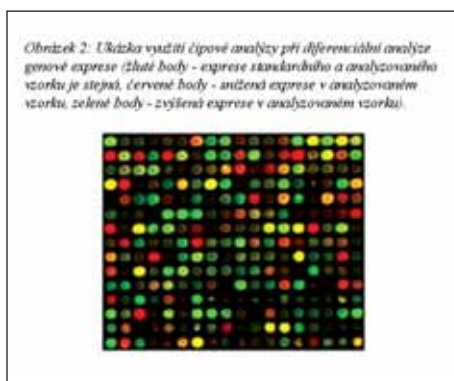


matiky vybavily dnešní genetiky řadou zcela nových a velmi účinných nástrojů od automatického sekvenování DNA a čipové analýzy přes počítačové programy pro analýzu sekvencí až po transgenní zvířata nebo nové techniky přípravy mutant.

■ Vybrané metodické přístupy v genetice

V molekulární genetice sehrálo klíčovou roli poznání metody **polymerázové řetězové reakce** (PCR) publikované v roce 1985, která umožnila namnožit vytypované úseky DNA do množství potřebného pro diagnostické účely. Metoda vychází z malého množství DNA, které je vloženo do reakční směsi. Pozice a velikost amplifikovaného úseku je vymezena dvojicí krátkých syntetických DNA segmentů (tzv. primerů), které slouží jako startovací místa pro exponenciální amplifikaci DNA (obrázek č. 1). V laboratořích zabývajících molekulárně genetickou diagnostikou je PCR široce používána a to především díky své relativní snadnosti provedení, rychlosti získání výsledku a vysoké citlivosti (je možno analyzovat DNA z jediné buňky). Základní schéma při detekci mutací je amplifikace exonů sledovaného genu a následná sekvenční analýza produktů PCR, kdy se sleduje přesné pořadí bází v analyzovaném fragmentu. V praxi se často používají i různé varianty PCR, jedna z nejčastějších je PCR v reálném čase (real-time PCR), která umožňuje monitorovat kvantitativní zastoupení sledovaného úseku DNA ve vzorku. V tomto případě je prováděno kinetické sledování množství produktu PCR během celé reakce, na rozdíl od základního typu PCR, kdy je množství produktu vyhodnoceno až po jejím ukončení. Metoda real-time PCR má široké uplatnění v diagnostice přenašečství delecí popř. duplikací (tzn. při stanovení počtu kopií sledovaného fragmentu DNA na genom) a v diagnostice a terapii nádorových onemocnění. V druhém případě se uplatňuje při včasné detekci nádorových buněk, monitorování onemocnění v průběhu terapie, detekci minimální zbytkové choroby a dále i při záchytu virové infekce na úrovni DNA nebo RNA bakteriálních a virových infekčních agens.

Jedním z nejpozoruhodnějších výsledků vývoje metod molekulární genetiky je čipová analýza (microarrays), která se dnes používá především ve výzkumu při sledování exprese genů. Analogie s počítačovými čipy, ve kterých je na malou plochu směstnáno mnoho prvků mikroprocesoru, spočívá v tom, že na malou plochu podkladu jsou vedle sebe upevněny krátké úseky DNA, tzv. sondy, které představují fragmenty analyzovaných genů se



kterými hybridizuje vyšetřovaný vzorek. Vzorek je označen fluorescenčním barvivem a výsledky se projeví jako různě intenzivní světelné signály, které se snímají speciálním detekčním zařízením. Na jednom čipu se v jednom experimentu běžně analyzuje exprese tisíců různých genů. Z dané polohy a intenzity signálu lze pak (při známém umístění sond v souboru) vyhodnotit míru exprese daného genu. V diagnostice nepoužívanější je diferenciální analýza genové exprese, kdy vzorek RNA pacienta a standardní RNA jsou značeny dvěma různými fluorescenčními barvivy. Oba signály se sčítají a z výsledného zbarvení a intenzity lze zjistit, které geny jsou u pacienta exprimovány ve zvýšené nebo naopak snížené míře v porovnání se standardem (Obrázek 2). Možné klinické aplikace čipové analýzy je možné hledat např. v oblasti stanovení spolehlivých prognostických markerů nemoci, vývoji nových léčiv a nových terapeutických postupů, v aplikaci individuální léčby na základě expresního genového profilu jedince aj.

Slibné řešení v léčbě geneticky podmíněných chorob nabízí genová terapie, která usiluje o obnovu, modifikaci nebo zvýšení buněčných funkcí prostřednictvím zavedení funkčního genu do cílových buněk. Zdánlivá jednoduchost základního konceptu genové terapie společně s povzbuzujícími výsledky získanými u zvířecích modelů měly za následek velký entuziasmus pro tento nový směr v medicíně. V letech 1989 až 2003 bylo ve světě provedeno přes 900 klinických pokusů souvisejících s genovou terapií, přes 60% těchto experimentů bylo zaměřeno na léčbu nádorů. První výsledky genové terapie byly určitým zklamáním a to ze tří důvodů: 1. systémy pro vnesení genu do cílových buněk (tzv. vektory) nebyly dostačující, 2. vnesené geny měly slabou expresi, 3. v organismu docházelo k indukci imunitní odpovědi proti buňkám modifikovaným vneseným genem nebo vektorem. První skutečně velký úspěch genové terapie byl zaznamenán v roce 2000 při terapii

chlapců se syndromem těžké kombinované imunodeficiency vázané na chromozom X (SCID-XI). Rekonstituce imunity u léčených chlapců byla vynikající a iniciovala genovou terapii dalších chorob (např. hemofilie B). Genová terapie SCID-XI byla provedena u 11 chlapců, tři roky po zahájení terapie však u dvou pacientů došlo k proliferaci T buněk a rozvinula se T-buněčná akutní lymfoblastická leukémie. Nejpravděpodobnějším vysvětlením této situace bylo, že vnesený gen uvedl do chodu jiný gen, který vyvolal nádorové onemocnění. Neúspěšný pokus sice neznamenal konec genové terapie, ale přinutil vědecké týmy k přehodnocení dosavadního přístupu a k přijetí nových ochranných opatření.

V roce 2004 se objevila zpráva o úspěšné terapii myši trpící spinocerebelární ataxií, tj. chorobou, která je způsobena dominantním efektem mutovaného genu SCA1. V případě dominantních poruch je problém v existenci mutované sekvence a proto každá terapie musí tuto sekvenci aktivně blokovat. V případě terapie jmenované choroby vědci využili techniky zvané interference RNA (RNAi), pomocí které úspěšně zablokovali mutovaný gen. RNAi využívá schopnosti vnesené dvouřetězové RNA umlčet vyjádření genu na úrovni RNA a je jedním z horkých témat současné molekulární biologie. Výsledky získané při terapii myšičího modelu naznačují, že by se podobné postupy daly použít i při léčbě lidských chorob.

■ Závěr

Je zřejmé, že metody molekulární diagnostiky a jejich spojení s poznatky získanými v projektu lidského genomu přináší užitek v podobě přesné diagnózy řady onemocnění, případně i predispozic k nim a nových léčebných postupů. Přesto je třeba konstatovat, že pomyslné nůžky mezi rychlým postupem ve sféře základního biomedicínsky orientovaného výzkumu, a skutečným uplatněním nejnovějších poznatků v praxi, se stále více rozevírají. Například přístupy molekulární a buněčné terapie narážejí v praxi na řadu finančních, etických a legislativních bariér, které nelze jednoduše odmítnout nebo ignorovat. Pokud lze aspoň některé z nich překonat, pak se to nejspíše podaří lidem s víceoborovým vzděláním v oblasti medicíny, molekulární biologie, etiky a práva, kteří vytvoří nezbytný spojovací článek mezi lékaři, vědecko-výzkumnými pracovníky, managementem a veřejností.

Literatura u autorů

HIPP



Okulocerebrorenální syndrom - Lowe

MUDr. Miloslav Kuklík, CSc.

Genetická ambulance - Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK, Praha

Souhrn

Okulocerebrorenální syndrom Lowe je prezentován specifickou kombinací symptomatologie oftalmologické, nefrologické a progredující poruchou hybnosti, s artrozou a artritidou a metabolickou osteoporozou. Jedná se o mendelovsky dědičné onemocnění, ne zcela známé etiologie, XR charakteru. Prezentujeme longitudinální sledování pacienta s okulocerebrorenálním syndromem, jehož symptomatologii mapujeme 30 let. Jde o ojedinělý výskyt v rodokmenu, kdy dále vzhledem k nepřítomnosti minimálních projevů u matky nemocného (katarakta, popř. intermitentní aminoacidurie) předpokládáme spíše čerstvou mutaci u probanda. Genová struktura ani příčinný protein u daného onemocnění nejsou známy. Léčba může pouze zmírnit projevy onemocnění. Choroba u našeho pacienta probíhala relativně mírně s pozdějším nástupem artromyopatických projevů, mírnou osteoporozou a relativně mírně progredující poruchou hybnosti s periferní neuropatií, udávanou též v literatuře (11).

Pozoruhodné jsou stomatologické projevy onemocnění, projevující se atypickým koloritem skloviny a pigmentacemi skloviny korunek stále dentice, zjištěna též diastema a atypické zářezy netraumatického charakteru na horních molárech. V oblasti kožního systému byly zjištěny i dermatoglyfické odchylky, projevující se především nižší tvorbou papilárních lišt, tyto změny jsou patrné i u matky - potenciální přenašečky.

V rodině je zvažována možnost přenašečství i přes negativní mikrosymptomy, matka pacienta je jedináček a potenciální přenašečka, stejně tak její matka, sestra její matky a sestřenice matky, která však má v potomstvu pouze dva zdravé syny, čímž je možnost přenosu v rodu eliminována.

Genetické poradenství je nezbytnou součástí klinicko-genetického sledování a rodina byla v tomto smyslu informována.

Onemocnění patří nesporně do skupiny metabolických osteopatií.

Klíčová slova

Loweho syndrom, oftalmologické projevy, orofaciální symptomatologie, aminoacidurie, dermatoglyfika, genetické poradenství.

■ Úvod

Syndrom může být rozpoznán při porodu jako přítomnost kongenitálního glaukomu, hypotonie, mentální retardace a různých abnormalit v renální funkci, především charakteru tubulární aminoacidurie a proteinurie. Ve fenotypu je typické vysoké, prominující čelo, tenké a řídké vlasy, je přítomna kongenitální katarakta, bělavého a opalescentního charakteru. Tato katarakta bývá nukleárního charakteru a je lokalizována na předním nebo zadním povrchu čočky. Glaukom se rozvíjí v několika prvních měsících života a jeho příčina není známa. Nemusí být přítomen u všech pacientů. Z ostatních oftalmologických projevů to jsou to miotické pupily, které neodpovídají na mydriatické léky, pigmentová degenerace v oblasti makuly a zadní synechie mezi čočkou a duhovkou, enoftalmus a buftalmus. Častý

je kryptorchismus. Hypotonie je přítomna při porodu a odeznívá v průběhu dětství. Obvykle chybí hluboké šlachové reflexy, ale mohou se objevit v průběhu dětství u starších dětí. Mnoho dětí má prominující uši. Někteří pacienti jsou hyperexcitabilní a nezvladatelní. Často křičí, jejich křik je vysoký a pronikavý. Růstová porucha s opožděním růstu se projevuje až po 1. roce života. Choroba je poměrně vzácná, vyskytuje se přes 100 literárních odkazů, většinou kazuistického charakteru 2).

■ Kasuistika:

Prezentujeme pacienta dnes již 40 letého, který je dlouhodobě sledován v genetické ambulanci (od r. 1971). Byl opakovaně hospitalizován na dětské klinice a později na interní klinice, zejména pro renální komplikace.

Pochází z 1. gravidity fyziologického průběhu, porod v termínu, spontánně záhlavím, s porodní hmotností a délkou 3650 g/ 55 cm, nekříšen, krátce kojen 6 týdnů, pak na umělé kojenecké výživě. Jeho psychomotorický vývoj v poporodním a kojeneckém období byl výrazně opožděn, hlavičku zvedal až od 12 měsíců věku. Prořezávání mléčné dentice od 5 měsíců, samostatné sezení od 2 roků, samostatný stoj od 3 roků, chůze od 3 roků a 9 měsíců. Ve vývoji řeči jednotlivá slova od 9 měsíců, věty od 2r 6 měsíců. V kojeneckém, věku zjištěna luxace kyčelní, od 4 měsíců do 4 roků byl v ortopedickém strojkou. Od 6 let léčen pro špatnou výslovnost a v téže době prokázána porucha renální tubulární reabsorbce s renální acidózou. Při oftalmologickém vyšetření v prvním roce věku konstatována kongenitální nukleární a perinukleární

**Dermatoglyfické kvantitativní hodnoty v rodině s okulocerebrorenálním syndromem**

	PROBAND	MATKA	OTEC
AT ÚHLÝ:			
DX	40 a 51	35	36
SIN	38	38	43
TRC	5	0	70
AB RIDGE			
COUNT DX	38	38	36
SIN	40	37	43

katarakta oboustranně a ve věku 1 roku 1 měsíce operován. Čočky nebyly ektopické.

Při vyšetření ve věku 6 let se jeví jako dítě psychicky retardované, bradypsychické, s chůzí o široké bázi, toporná chůze s chabým, celkově a symetricky hypotonickým svalstvem. Je přítomna relativní makrocefalie s převahou neurokrania nad splanchnokranium. Na očích patrný horizontální nystagmus, zornice vlevo v lehké mydriáze, fotoreakce na obou očích jsou živé. Oční vada korigována brýlemi. Neurologický nálezy bez hrubých topických změn. Genitál odpovídá vývojem věku, varlata jsou sestouplá.

V průběhu dalších hospitalizací pro generalizovanou aminoacidurii byla potvrzena diagnóza Loweho syndromu, ve sběru moči za 24 hod. potvrzeno při prvním pozorování v 6 letech 109 mg aminokyseliny na 1280 ml moči, což je 8,5 mg %. Jiné patologické biochemické nálezy v moči nebyly nalezeny, stejně jako nebyla přítomna hematurie.

Pacient byl operován pro oboustrannou inguinální hernii.

Rodokmenové vyšetření bylo provedeno do 5. generace, nebylo zjištěno obdobné ani jiné renální onemocnění. V anamnéze otce matky zjištěna

isonymie, bez klinické significance. Rodiče probanda zdraví, pouze u matky levostranná luxace kyčlí. Jeho o tři roky mladší bratr též zdravý. Jedná se o izolovaný výskyt v rodokmenu.

Dermatoglyfické vyšetření jsme provedli u probanda i u jeho rodičů. U probanda téměř nulové vzory typu oblouků, stejně tak u jeho matky, kde prstové vzory tvořeny pouze oblouky. U otce prstové

vzory jednoduché, zastoupeny ulnární, radiální smyčky a oblouky, TRC výrazně sniženy. Kvantitativní dermatoglyfické hodnoty ukazuje tabulka.

U probanda na dlaní vpravo zdvojen axiální tri-radius, je přítomno atypické vyústění hlavní dlaňové linie A do oblasti 11. Podprstový tri-radius d je zdvojen vpravo, v prostoru zdvojení přítomna malá radiální až radiodistálně orientovaná smyčka papilárních linií, ostatní podprstové tri-radie jsou vytvořeny obvyklým způsobem. V obou třetích interdigitálních prostorech jsou přítomny distální smyčky tvořené linií C. Na hypothenaru vpravo v prostoru tvořeném zdvojenými axiálními tri-radii je přítomna ulnární smyčka. Na pravém i levém thenaru je přítomen vestigiální vzor. Ohybové flekční rýhy jsou vytvořeny obvyklým způsobem jak na dlaních, tak v oblastech interfalangeálních kloubů. Celkově dermatoglyfické vyšetření vykazuje atypie na prstech se snížením TRC (jediný nenulový vzor je ulnární smyčka na palci pravé ruky). Celková vzorovost dlaní je zvýšena.

U matky redukovaná hlavní papilární linie C vlevo, na obou hypothenarech má radiální smyčky, axiální tri-radie jsou v základních pozicích t. Ve III. interdigitálních prostorech jsou přítomny malé

distální smyčky. Pozoruhodné je distální a radiální vysunutí podprstového tri-radius d. Thenary jsou bez vzorů. Oproti ženské populaci je dermatoglyfický obraz atypický.

U otce jsou frekvence papilárních linií nízké, což snižuje podstatně total ridge count oproti mužské populaci. Na levém thenaru je vestige. Vzorovost dlaní je výrazně zvýšena, oboustranně jsou distální smyčky ve III. a IV. interdigitálních prostorech, vpravo navíc ve II.

Flekční rýhy jsou bez odchylek, atd nevyšeny. Hrubší odchylky nezaznamenány.

Fotografická dokumentace základní symptomatologie a dalších komplikací: provedena ve věku 22 let

Foto 1: Profil pacienta zprava, kdy byl vyšetřen a ošetřen stomatochirurgicky pro komplikující periostální absces, patrný dále výše jmenované oční projevy (katarakta recidivující, stp. operaci, glaukom, enoftalmus, buftalmus). Atypická konfigurace ušního boltce, jemné řídké vlasy, vysoké čelo s typickými „kouty“. Totéž na barevném dia.

Foto 2: Pohled zepředu, naznačeny vnitřní epikanty, pravé oko s recidivou katarakty a další oftalmologickou symptomatologií, vlevo konvergentní strabismus, pravá tvář edematózní, facies asymetrická pro komplikující periostální absces.

Foto 3: levý profil pacienta s Loweho syndromem

Dia 4: intraorální nálezy po chirurgickém řešení pravostranného periostálního abscesu v pravé mandibule, atypický kolorit stálé dentice - horní řezáky

Foto 5: atypická stálá dentice v maxile s pigmentacemi, abnormality korunek, diastema

Foto 6: celkový pohled na pacienta, artropatické a myopatické změny, periferní neuropatie, deformity obou nohou, mírná gynekomastie, kloubní změny v oblasti loktů. Artropatické změny na ma-





lých kloubech prstů rukou. Růstová retardace.

Totéž na barevném dia, kde patrný též kloubní změny na drobných kloubech rukou současně.

■ Diskuse:

Pro syndrom existuje specifická symptomatologie: Diagnózu lze stanovit na základě klinického obrazu v kombinaci s laboratorními výsledky. Generalizovaná aminoacidurie se vyvíjí v několika málo týdnech po porodu, denní exkrece aminokyselin výrazně kolísá v širokém rámci, jak jsme měli možnost v rámci dlouhodobého sledování ověřit. V posledních pozorováních jiných autorů (Akasaki et al. 1978, (3)) se mluví i o vylučování vázané kyseliny sialové a nedostatečně sulfátovaného chondroitinsulfátu A. Jejunalní mukóza u mnoha pacientů vykazuje defektní transport lysinu a argininu. Elektroencefalografické studie ukazují difúzní abnormality (1,2).

Základní defekt a genetická etiologie nebyly dlouho známy, ale pomohlo jej objasnit poziční klonování. Patologické změny jsou často nespecifické a variabilní, včetně osteoporózy. Tento syndrom se dědí a přenáší jako X recesivní kondice a mnohdy mohou být diagnostikovány ženské přenašečky syndromu. Je to přítomnost slabších opacit čočky a aminoacidurie po zátěži ornitinem, jako průkaz heterozygotního stavu (Goodman a Gorlin, 1983, (1)). I mnozí další autoři hovoří o vysoké incidenci mateřské katarakty (Delleman et al. 1977, (4) Gardner a Brown, 1976, (6)) Tato pozorování jsme nepotvrdili. Uvažuje se i o genetické heterogenitě syndromu.

Prognostické a léčebné zkušenosti ukazují na konstatní přítomnost mentální retardace u pacientů, obvykle těžšího stupně, mezi 40 - 54 v průměru, ale retardace nemusí být tak výrazná, u našeho pacienta nebylo postižení intelektu tak intenzivní, patřil k oné čtvrtině nemocných s IQ přes 70 (Kennworthy et al. 1993, (7)). Hmotností se paci-

enti udržují pod 3 percentilem. Obě tato kritéria byla splněna u našeho pacienta. Většina dětí špatně prospívá a umírají pro renální insuficienci v časném věku. Část pacientů přežívá do dospělosti a může u nich dojít k vzniku akutní artritidy zasahující klouby končetin, jako u našeho pacienta. Vzhledem k malému počtu sledovaných pacientů je obtížné se vyjádřit o průměrném věku přežití. U části pacientů, stejně jako u našeho pozorování, je možno korigovat metabolickou acidózu a křivici dodávkou alkaličujících přípravků a vitamínu D. Dále je důležitá úprava hypofosfatémie a rachitidy. Substituční terapie kaliem, fosfátem, kalcíem a dnes tak módním karnitinem je zcela na místě. Chirurgická úprava očních anomálií je možná.

Prenatální diagnostika syndromu nebyla zaznamenána do osmdesátých let dvacátého století, prvé pozorování patří Gazitovi et al. 1990 /5/ a teoreticky by v současné době bylo možno využít pouze nepřímé molekulární genetické diagnostiky pomocí RFLP, příčinný protein není znám, ale je znám lokus na X chromozomu. Gen je lokalizován v oblasti Xq25-q261. K poznání etiopatogeneze přispěly také studie translokací mezi X chromozomem a autozomy: jak ukazují práce Hodgsona et al. 1986 (9) a Muellera et al. 1991 (10). Zpravidla jsou postiženi muži, výjimku u chromozomálních odchylek představují postižené ženy.

Mezi doplňujícími nálezy je třeba zmínit abnormálně bledou kůži, adipositu, která může přejít po roce života v dystrofii - obojí jsme pozorovali i u našeho pacienta. Vzhledem k tomu, že pacient byl dlouhodobě a trvale léčen, nebyly zjištěny výraznější známky hyperfosfaturie a hypofosfatemické rachitidy, metabolické acidozy, očekávané známky periferní neuropatie jsme pozorovali až v pozdějším věku, ale známky centrální demyelinizace nebyly patrné.

■ Závěr:

V kazuistickém sdělení popisujeme vzácný okulocerebrorenální syndrom, který je znám jako XR syndrom spojený s metabolickou osteoporózou, oční, nefrologickou a další symptomatologií včetně mentální retardace (8). Uvádíme zde klinickou charakteristiku dokumentovanou na fotografiích, též doplněnou dermatoglyfickými otisky, kde je řada zvláštností vůči české populaci. Vzhledem k tomu, že jde v rodině o ojedinělý případ, předpokládáme při nepřítomnosti minimální symptomatologie u matky spíše čerstvou mutaci než možnost přenašečství v mateřské linii antecedence. Mladší bratr probanda se narodil zdravý a nemá riziko pro potomky. Genetická prognóza pro rodinu je hodnocena jako příznivá. U probanda samotného vzhledem k jeho stavu nepředpokládáme reprodukční záměry (teoretické riziko vzniku 100 % přenašeček v potomstvu nemocného).



Autor děkuje za spolupráci prof. MUDr. H. Lomíčkové, DrSc., em. přednostce Dětské oftalmologické kliniky 2. LF UK, prof. MUDr. J. Svatému, CSc., em. přednostovi Dětské neurologické kliniky 2. LF UK, prof. MUDr. E. Seemanové, DrSc. a ing. J. Salichové z genetického oddělení 2. LF UK, as. MUDr. P. Schutzovi z dětské stomatologické kliniky 2. LF UK a doc. MUDr. J. Handzelovi, CSc. ze stomatologické kliniky 1. LF UK.

Literatura:

1. Goodman, M.R., Gorlin, R.J.: *The malformed infant and child*, Oxford University Press, 1983, New York - Oxford, ISSN 0-19-503254-3
2. Wiedemann, H.R., Kunze, J.: *Atlas klinických syndromů pro kliniku a praxi*
1. Čes. vydání, Osveta 1996, Martin ISBN 80 - 217-0517-5
3. Akasaki, M. et al.: *Urinary excretion of a large amount of bound sialic acid and of undersulfated chondroitinsulfate A by patients with Lowe syndrome. Clin.Chim.Acta 89: 119 - 125, 1978.*
4. Delleman, J.W. et al.: *Opacities of the lens indicating carrier status in the oculo-cerebro-renal Lowe syndrome. J. Pediatr. Ophthalmol. 14: 205 - 212, 1977*
5. Gazit, E. et al.: *Prenatal diagnosis of Lowes syndrome: a case report with of evidence de novo mutation. Prenatal diagnosis 10, 257 - 260, (1990)*
6. Gardner, R., Brown, M.: *Lowes syndrom: identifications of carriers by lens examination. J.Med.Genet.13, 449 - 454 (1976)*
7. Kennworthy, L., Park, T., Charnas, L.R.: *Cognitive and behavioral profile of the oculocerebrorenal syndrome of Lowe. Am.J.Med.Genet. 46, 297-303, 1993*
8. Harper, P.: *Practical Genetic Counselling*, Arnold, 2003, ISBN 0 7506 3368 9
9. Hodgson, S.V., Heckmatt, J.Z., Hughes, E. et al.: *A balanced de novo X/autosome translocation in a girl with manifestations of Lowe syndrome. Am. J. Med. Genet. 23, 837 - 847, 1986*
10. Mueller, O.T., Hardsfield, J.K. jun. et al.: *Lowe oculocerebrorenal syndrome in a female with a balanced X/20 translocation: mapping of the X chromosome breakpoint. Am.J.Hum.Genet. 49, 804-810, 1991*
11. Charnas, L., Bernar, J. et al.: *MRI findings and peripheral neuropathy in Lowes syndrome. Neuropediatrics 19, 7-9, 1988*

Nestlé Beba H.A.



Osteopetróza

MUDr. M. Kuklík, CSc., MUDr. I. Mařík, MUDr. J. Handzel,

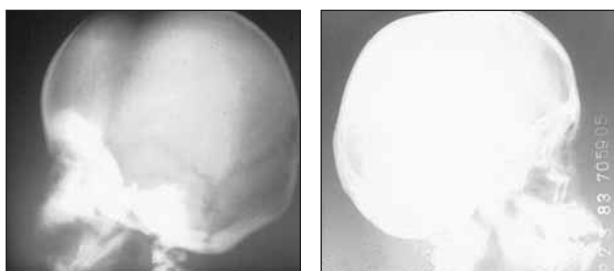
MUDr. Z. Klán, MUDr. J. Pospíchal

Genetická ambulance - Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK, Praha

Obr. č. 1: Rentgenogramy lbi u maligní osteopetrózy, různý stupeň a progresse osteosklerózy



Osteopetróza je choroba spojená se zvýšenou kostní densitou. Je známa jako maligní a benigní forma (autozomálně dominantní nebo autozomálně recesivní). Existuje i forma s renální tubulární acidózou. Maligní autozomálně recesivní forma je relativně vzácná, vyskytuje se však nezvykle často v Kostarice, kde je také častá příbuznost rodičů.

■ Maligní forma osteopetrózy

Setkali jsme se s **kazuistikou** chlapce s maligní formou osteopetrózy, kdy první projevy choroby byly pozorovány ve 3 měsících. V krevním obraze měl anémii a posun k promyelocytům, měl zvýšenou alkalickou fosfatázu, ve fyzikálním nálezu hepatosplenomegálii a makrocefalii s prominujícím čelem.

Ve slezině byla později prokázána extramedulární hematopoéza, ve sternu málo buněčný punktát bez megakaryocytů s následnou trombocytopenií středního stupně. U chlapce byla pozorována povšechná sytá skleróza celého skeletu.

Maligní forma osteopetrózy se v tomto případě projevila ztrátou kortikomedulární diferenciace a ztrátou trabekul kostní dřevě. Na rentgenogramech dlouhých kostí bylo patrné lahvovitě zakřivení a rozšíření metafýz, především humerů, femurů a tibí. Na lbi je patrna hyperostóza kalvy, skleróza báze lebni a kostí pyramidových. Klenba i báze lebni jsou ztlustělé, výrazně sklerotické. Paranasální dutiny nejsou vytvořeny. Pozoruhodná je hyperostóza páteře s tzv. sandwichovou strukturou obratlů. Dochází nejen k ztrátě dřevě kostí, ale i zubních kanálků ze ztráty pulpy. Na lopkách ky-

čelních kostí se střídají proužky o větší či menší densitě.

U pacienta s maligní formou osteopetrózy došlo k postupnému rozvoji symptomatologie, kdy ve 3 měsících byly přítomny známky nitrolební hypertenze. Pro neprosívání byl v 18 měsících vyšetřen antropometricky a konstatována velmi malá výška těla pod 3 percentilem a hmotnost se pohybovala me-

zi 3 až 10 percentilem. Makrocefalie byla na úrovni 95 percentilu, pacient měl zvláštní kulatý obličej s hyperteloremem, exoftalmem, horizontálním nystagmem a kariézním mléčným chrupem, dále měl gotické patro. Porucha zraku progredovala postupně k oslepnutí. Ve věku 3r a 2 měsíce došlo k spontánní fraktuře pravého bérce v proximální metafýze tibie a fibuly.

Nepříznivá prognóza u maligní osteopetrózy vede k tomu, že veškerá léčba je paliativního charakteru. Pacient byl podle doporučených protokolů léčen kortikoidy (Prednisonem) a dodávkou krevních elementů (trombocyty, erytrocytární masa) i transfúzí plné krve. Fraktura pravé tibie a fibuly byla léčena úspěšně konzervativně sádrovou spikou, pro sklerózu a sytotost skeletu byla diagnóza i terapie obtížně hodnotitelná na rentgenogramu, nicméně podle klinických projevů byla čtyřtýdenní fixace spikou léčebně úspěšná. Přes tento dílčí úspěch u pacienta dochází postupně k rozvoji parézy mozkových nervů I. a VII. se současnou osteomyelitidou čelistí. Pacient umírá v předškolním věku 4r na celkovou sepsi při selhání imunologické bariery především ze ztráty kostní dřevě. Je porušena též trojika dentálních tkání ze ztráty dřevěného kanálku a pulpy samotné.

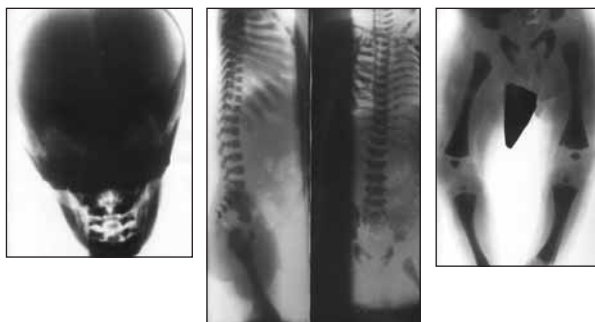
Podle rodokmenového vyšetření do 3 generací v obou větvích rodokmenu se jedná o první zná-

mý případ v rodině. Při udávané autozomálně recesivní dědičnosti jsou z definice choroby oba rodiče heterozygotními přenašeči bez projevů nemoci, mají ovšem riziko 25 % opakování nemoci v potomstvu pro každé další těhotenství. Příbuznost rodičů nebyla zjištěna, nebyl prokázán ani příbuzenský sňatek v antecedenci.

Udává se, že porucha osteoklastů, která je příčinou choroby, se dá odstranit transplantací kostní dřevě, pokud ovšem existuje vhodný dárce. V tomto případě, kdy se jednalo o první dítě, nebyl vhodný dárce z hlediska HLA antigenní typizace nalezen ani u příbuzných ani v registru. Úspěšné transplantace byly provedeny u této diagnózy ve světě již v 80. letech dvacátého století, první případ je popsán v Itálii, kdy zdravý bratr poskytl kostní dřevě své sestře, buňky kolonizovaly kostní dřevě příjemkyně a normálně funkční osteoklasty odstranily vznikající defekt z nadměrné tvorby kortikalis a stav se výrazně zlepšil. Úspěšný přenos byl ověřen pomocí cytogenetického vyšetření (Y chromozom), kdy u příjemkyně vznikl vlastně chimerický stav kostní dřevě. V posledních 10 letech byly obdobné transplantace kostní dřevě u maligních stavů osteopetróz provedeny i v České republice v Praze u dalších dětských pacientů ve spolupráci s Ústavem hematologie a krevní transfúze.

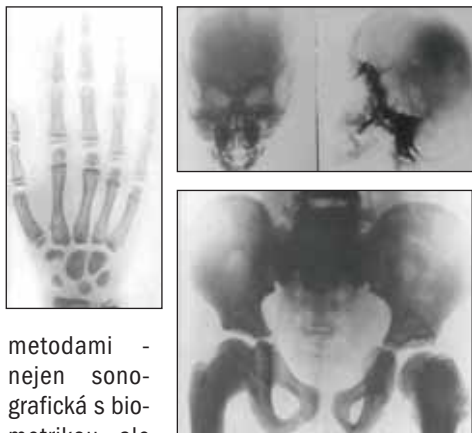
V následující graviditě (otěhotnění za 1 rok po narození prvního dítěte) bylo zmíněné riziko 25% opakování vady, proto v rodině byla provedena prenatální diagnostika dostupnými

Obr. č. 2: Rentgenogramy u maligní formy osteopetrózy





Obr. č. 3: Rentgenogramy u benigní formy osteopetrózy



metodami - nejen sonografická s biometrikou, ale i fetální rentgenografie v 26. týdnu těhotenství. Navíc byla provedena invazivní prenatalní diagnostika pomocí klasické amniocentézy v 16. týdnu těhotenství, kdy ověřen normální karyotyp plodu 46,XY a fyziologické parametry biochemie plodové vody. Jak rentgenografie, tak průběžně prováděná ultrasonografická vyšetření neprokázala odchylky ve vývoji skeletu ve smyslu Albersovy - Schoenbergovy osteopetrózy a matce se narodil zdravý chlapec s karyotypem 46,XY, který dobře roste a prospívá.

Molekulární genetika prokazuje, že se jedná o heterogenní onemocnění. Locus pro těžkou kongenitální formu je jednak většinou lokalizován na dlouhém raménku 11. chromozomu (11q134-q135, gen je exprimován v osteoklastech, jednak existuje větší množství příčin bez průkazných mutací na 11. chromozomu. Mutační spektrum na 11q lokusu zahrnuje bodové mutace a delece s abnormálním sestřihem (splicing), posun čtecího rámečku a produkci zkráceného proteinu se ztrátou funkce. Jde o poruchu acidifikace kosti protonovou pumpou, což má za následek funkční poruchu osteoklastů při jejich normálním počtu. Je pravděpodobné, že existují ještě neidentifikované geny pro maligní formu osteopetrózy.

Existuje také forma s renální tubulární acidózou, lokalizovaná na 8q22 lokusu, s mutacemi typu missens, poruchami sestřihu a posunem čtecího rámečku. Tato forma nemá však tak maligní průběh, i když se projevuje již v časném dětství, nedochází k anemickým a osteomyelitickým projevům, ale jsou ektopické kalcifikace v ledvinách i CNS. Lokalizace lokusu choroby na 8. chromozomu byla učiněna ještě dříve než u klasické maligní formy.

■ Benigní forma osteopetrózy

Má mírnější projevy, autozomálně dominantní dědičnost, nástup prvních projevů možno pozorovat v dětském či pozdějším vě-



ku. Setkali jsme se s **kazuistikou rodiny s vícečetným onemocněním**, kde rentgenologické nálezy u všech pacientů byly mírnějšího charakteru v predilekčních oblastech. V rodině byly postiženy dvě sestry, jejich matka a matka matky. U jedné ze sester byla sledována prenatalní diagnostika a fetální rentgenografie opakovaně vyloučila ve dvou těhotenstvích u chlapce i děvčete onemocnění. Rentgenologické nálezy u benigní formy osteopetrózy u našich pacientů prokazuje osteosklerózu báze lební, příčné pruhy na lopatkách kyčelní kosti. Typický je také obraz „sandwichové“ struktury osteosklerotických obratlů se strukturou „kosti v kosti“. Zvětšená kortikalis a deformity metafýz se striací je patrná nejen na dlouhých kostech, ale i na snímku rukou se zvětšeným karpálním úhlem.

Kasuistika Albersovy Schoenbergovy adultní autozomálně dominantní formy s benigním charakterem

Probandka, povoláním stavební inženýrka, je z rodiny s autozomálně dominantním přenosem, kdy matka i sestra jmenované jsou identicky postiženy. Matka pacientky má bratra a sestru zdravé, její matka nemocná s m. Albers - Schoenberg, od 70 let nepohyblivá s revmatickými bolestmi, v další generaci její otec zemřel v 50 letech věku s identickou diagnózou a s komplikacemi vyplývajícími ze stenózy páteřního kanálu s gibózní deformitou páteře. Choroba byla v rodině ve 4 generacích a v rodině označována jako „vysychání kostí“.

Sestra probandky měla chorobu zjištěnou v 11 letech věku náhodně jako zvýšenou denzitu kosti po úrazu, fraktura proximální metafýzy humeru po náhlé zátěži břemenem. U matky a probandky byla navíc zjištěna duplicita ledvin a nadledvin a renální cysta. Matka probandky byla pro tuto diagnózu ve věku 33 let radioterapeuticky léčena. Ve věku 41 let u matky probandky byla prokázána zvýšená nervosvalová dráždivost a suspektní kmenový syndrom. Ve věku 43 let měla parestézie levé dolní končetiny, od 47 let algický syndrom krční páteře a na očním pozadí hypertenzní angiotopii. V rodu manžela obdobná zátěž nebyla zjištěna, ale opakovaný výskyt nádorových onemocnění.

Probandka prodělala běžná infekční onemocnění. Menarche 12 r., nepravidelný cyklus až s 3 měsíčními pauzami, po dobu trvání menses až 7 dní, měla mykotický výtok, kouřila s výjimkou gravidity, alkohol nepije. Byla vyšetřována v době studií na gymnaziu pro vyšší

sedimentaci erytrocytů, hospitalizována, vyšší FW přetrvává prakticky po celý život, za 1 hod. 30. Appendektomie provedena v 8 letech. Byla u ní, stejně jako u její matky prokázána **duplicita obou ledvin, vlevo navíc ledvinová cysta v parenchymu o velikosti 4,3 cm**.

Choroba se projevila poprvé patologickou zlomeninou, frakturou fibuly ve 13 letech, nálezy linie zlomu byly v rentgenogramu nevýrazné.

Genetické vyšetření bylo realizováno v době 1. těhotenství, které podstoupila ve věku 25 let a porodila zdravého syna. V této době byla rentgenologicky vyšetřena i sestra pacientky ve věku 21 let a 4 měsíce a byla u ní prokázána výrazně sytá oblast báze lební, ostře konturovaná nezvětšená sella, bez přítomnosti nitrolebních kalcifikací. Skelet zápěstí též sytější s dobře patrnou kostní strukturou. V os capitatum je ostrůvek vymizel dřeně s kompaktní v ostrůvku. Krční lordóza je vyrovnaná do paradoxní kýfózy, meziobratlové štěrbiny jsou přiměřené šíře. V oblasti C a Th páteře je výrazné zahuštění struktury až do vymizení kresby. Změny jsou v soulase s diagnózou Albers - Schoenbergovy choroby s nejvýraznějším nálezem v oblasti C a Th páteře a žebere. Po skončení gravidity bylo rentgenologické vyšetření provedeno i u probandky s analogickým výsledkem.

Ostatní nálezy u probandky bez pozoruhodností, 67 kg/164 cm, normotenze 100/60 mm Hg.

Následující 2. gravidita proběhla ve věku 32 let matky a bylo provedeno cílené fetální rentgenografické vyšetření a prokázán fyziologicky se vyvíjející plod uložený podélně hlavičkou, s hřbetem uloženým vlevo, s normální konfigurací. Na zachyceném skeletu nebyla prokázána bezstrukturní osteoskleróza (vyšetření bylo konkrétně zaměřeno na obratle, femory, bércové kosti, pánev). Metafýzy i dřevové kanálky jsou diferencovatelné bez tvarových změn, žebra jsou taktéž normální. Celkově jsou změny na skeletu neprůkazné ve smyslu morbus Albers - Schoenberg. Porodila v termínu zdravou dceru, fyziologicky a nekomplikovaně, bez známek onemocnění, prospívá dobře.

Molekulární diagnostika benigní formy osteopetrózy je v počátečním stadiu lokalizace genového lokusu na 1p21. Struktura genu zůstává zatím ovšem neznámá. Následkem mutace je porucha osteoklastické funkce neznámého původu.

Předneseno na schůzi Společnosti pro prevenci a léčbu genetických onemocnění v dubnu 2004, řešeno v rámci výzkumného záměru 1. LF UK a MŠ ČR.

Literatura u autorů



Kleidokraniální dysplázie

MUDr. M. Kuklík, CSc., MUDr. I. Mařík, MUDr. J. Ramba,

MUDr. D. Zemková, MUDr. J. Handzel

Genetická ambulance - Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK, Praha

Autoři demonstrují vlastní zkušenosti s chorobou na souboru 16 pacientů z 9 rodin.

Jedná se o typický autozomálně dědičný syndrom, postihující především lebku, klavikulu a pánev. Kostí pocházející z desmogenní osifikace jsou postiženy výrazněji. Chorobu popsali nezávisle na sobě Scheuthauer 1871 a Marie a Sainton 1897 jako hypoplázií nebo aplázií obou klíčních kostí s opožděným uzávěrem fontanel a nadměrným růstem krania.

Typický vzhled chorobou postižených jedinců je dán opožděním **osifikace desmogenního charakteru, ale i v menší míře. chondrogenní složky osifikace**. Fontanely a švy zůstávají otevřeny, zejména sutura sagittalis, jsou přítomny mnohočetné wormiánské kůstky. V popisu choroby je důležitá charakteristika antropogenetická, biomechanická, fenotypické charakteristiky doplněné genealogickými vztahy, následují preventivní a léčebná opatření (management). V řešení problematiky musí spolupracovat genetik se stomatologem, **antropologem a ortopedem**. Symptomatologii a klinický obraz doplňují **rentgenové snímky**, které ukazují především na konstantně **nedostatečnou osifikaci kalvy**, nepravidelnou a opožděnou osifikaci skeletů pletenců končetin a kostry končetin samotných, včetně opožděného vývoje dentice, perzistence metopického švu, chybění či hypoplázie klíčku, často i s paklobem klavikuly. Změny jsou patrné i na páteři. V dermatoglyfickém obraze je průkazná dispozice k nižšímu papilárnímu rýhování a jednoduchým flekním rýhám dlaní. Rodokmeny ukazují buď čerstvé autozomálně dědičné mutace nebo o přenos ve vertikální linii nezávisle na pohlaví.

Vzhledem k intrafamiliární variabilní expresivitě je někdy těžké rozpoznat přenos frustních případů. Přesné antropometrické vyšetření může v tomto ohledu pomoci rozhodnout. Typické **antropometrické charakteristiky**, zejména kranio-metrie, se podle našich zkušeností nemění, dysproporce ve smyslu velmi krátkého trupu s velmi krátkými horními končetinami společně s velmi malou **biakromiální** šířkou zůstávají, stejně jako **hypoplázie střední etáže obličeje, s hypoplázií paranazálních dutin, s nižším kořenem nosu, úzkou mandibulou v bigoniálním rozměru**. Krat-

ší biakromiální šířka je zjevně dána chyběním klavikul.

Choroba může být diagnostikována prenatalně, ale také až ve dvou letech, především podle tzv. míčovitě lebky, záleží na stupni vyjádření choroby a zkušenosti pozorovatele. Pro prenatalní diagnostiku kupodivu není vodítkem chybění klavikul, ale především větší hlavička s prostornější fontanelou.

Z biomechanického hlediska je význačná hyppermobilita klíčků a ramenních kloubů, kdy všichni pacienti dají ramena k sobě.

Ověřili jsme si asociaci k jiným vadám u pacientů samotných i v rodině (v literatuře udávána 1:7 diagnostikovaných případů). V rodinách se nevyskytují příbuzenské sňatky, což je v soulase s udávaným autosomálně dominantním přenosem. Prenatální diagnostika založená na ultrasonografii klíčků nevyovídá dostatečně o materiálových a biomechanických vlastnostech tkání, resp. neúplně osifikované vazivové tkáni a proto je indikováno rentgenologické fetografické vyšetření v 3. trimestru, které prokáže chybějící denzitu společně, nebo popř. nukleární magnetická rezonance.

Konstantním příznakem je makrocefalie, manifestující se již při porodu, i když při porodu není kleidokraniální dysplázie vždy rozpoznána. Ojedinele jsme zaznamenali překrývání symptomatologie s osteogenesis imperfecta v jedné rodině. Na prstech rukou všech pacientů byly výrazněji přítomny ulnární smyčky a oblouky v **korelaci** s tíží a klinickou výrazností choroby. Ultrasonografická diagnostika ani v jednom případě nebyla schopna identifikovat chybění klíčků (jak již bylo uvedeno), ale průkazná zde byla **makrocefalie**. U 6/9 rodin jde o izolovanou čerstvou mutaci, nebyl zároveň prokázán vyšší věk rodičů v době početí v souvislosti s čerstvými mutacemi jako u některých jiných autozomálně dominantních chorob (např. achondroplázie). Podíl čerstvých mutací je rozhodně nižší než u těžší kostní dysplázie achondroplázie (což souvisí se selekčním koeficientem choroby). Ve zbývajících 3/9 rodin byl prokázán přenos alespoň ve dvou nebo více generacích ve smyslu autozomálně dominantní dědičnosti.

Zmíněná spolupráce se stomatologem je ne-

zbytná pro přítomnost stomatogenetických nálezů jako jsou mnohočetné retence, transpozice, hyperodoncie v různých morfologických třídách dentice, malformace korunek zubů, to vše v různé formě u každého z pacientů. Dysplázie páneve a makrocefalie stejně postiženého plodu u nemocných žen zvyšují kefalopelvický nepoměr a u nemocných žen je indikován porod per sectionem cesaream. Celkem v **9 sledovaných rodinách** jsme popsali genealogicky a klinicky **16 nemocných**.

U všech nemocných jsou konstantní projevy poruchy osifikace kalvy a další orofaciální známky. Porucha klíčků zahrnuje minimálně alespoň postižení akromiálních konců. Vždy je porušený vývoj páneve s hypoplázií kostí stydkých. U všech 16 pacientů byla některá forma hyperodoncie, hypodoncie a retence, včetně **nadpočetných** zubů ve frontální oblasti maxilly a mandibuly v dospělosti mezi perzistujícími řezáky. V kterémkoliv životním období byl zjištěn růstový deficit.

Srovnání našeho souboru s literaturou ukazuje hypodoncii a retenci zubů jako konstantní projev, zatímco v literatuře jde pouze o fakultativní nálezy.

Gen pro chorobu je lokalizován u většiny případů na 6p21, kde je kódována alfa podjednotka core binding faktoru, majícího vliv na genovou expresi jiných genů. Genotyp však nemusí být dobrým prediktorem fenotypu, neboť u části případů CBFA 1 není tento gen mutován.

Z hlediska **prevence a prognózy** je důležité, že vážnější poruchy zubů a čelistí snižují kvalitu života. Některé funkční změny u pacientů mohou progredovat - např. převodní ztráta sluchu, zatímco anatomické změny zůstávají konstantní. Z hlediska preventivního managementu je nutné časné audiologické vyšetření, pravidelná zubní a ortopedická péče, k ověření případných dalších, zejména svalových a skeletálních anomálií. Změny mohou nastat hlavně v oblasti kývačů, trapézových a velkých prsních svalů.

Předneseno na schůzi Společnosti pro prevenci a léčbu genetických onemocnění v dubnu 2004, řešeno v rámci výzkumného záměru 1. LF UK a MŠ ČR.

Literatura u autorů

Humana

Mucosin



Pyknodysostóza

MUDr. M. Kuklík, CSc., MUDr. J. Handzel,

Genetická ambulance - Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK, Praha

Jedná se o onemocnění v mnoha ohledech podobné s osteopetrózou i kleidokraniální dysplázií. Je charakterizováno sníženým růstem, s osteosklerózou se sklonem ke zlomeninám. Název choroby je odvozen od řeckého slova pyknos, kterým je zde míněna zvýšená denzita kosti. U pacientů dochází dále k malému rozvoji obličejových kostí s perzistencí velké fontanely, mají vysoké patro s mikrognacií a akroosteolýzu terminálních článků prstů, konečky prstů mají bulbózní vzhled.

Ze stomatogenetického hlediska je typická malerupce a perzistence mléčného chrupu.

Popsali jsme **kazuistiku dvou bratrů s pyknodysostózou** s typickým zkrácením končetin a postavy. U obou došlo k deformitám skeletu ze zlomenin s nástupem v pozdním dětském věku a v dospělosti, podmíněným dezorganizací kostní struktury a netvoří se zde správně osteony.

U našich dvou pacientů byly patognomické především orofaciální projevy s relativně vel-

kou hlavou s prominencí hrbolů čelních a okcipitálních, se špičatým nosem, s namodralými sklérami a exoftalmem, špičatou bradou a sníženým mandibulárním úhlem, s perzistencí velké fontanely a švů, s dentálním kazem, kompresí dentice, která může být prořezána ve dvou řadách. U našich pacientů jsme nezjistili v literatuře udávanou konsanguinitu (Japonsko).

Dědičnost pyknodysostózy bývá jako u metabolických vad autozomálně recesivního charakteru, v katalogu Mc Kusickova registru geneticky podmíněných onemocnění (OMIM) označení 265 800. Lokalizací lokusu patří na dlouhé raménko chromozomu č. 1 (1q), jedná se o genový produkt katepsin K. V katalogu OMIM je označen pod číslem 601 105 - cystein proteáza, což je lysozomální enzym degradující osteoklasty, resp. jejich organickou matrix. Při jeho defektu vznikají patologické vakuoly obsahující kolagenní fibrily.

Z hlediska prognózy a léčby se nejedná o život ohrožující onemocnění, jeden z našich pro-

bandů uzavřel sňatek, riziko pro potomky je nezvýšeno, neboť se jedná o autozomálně recesivní dědičnost a potomci ze sňatku se zdravým dominantním homozygotem jsou pouze zdravými přenašeči.

Péče o pacienty je nutná především ze stomatologického hlediska, nutné jsou časté kontroly, a to i zkušeným čelistním chirurgem. Pacienti vyžadují fakultativně i ortopedickou péči, především pro zlomeniny dolních končetin.

Pacienty ohrožují především fraktury mandibuly, ale i následné osteomyelitidy, 2/3 fraktur jsou v oblasti mandibuly a dolních končetin.

Onemocněním trpěl též známý francouzský malíř Toulouse - Latrec, pocházející z bratraneckého příbuzenského sňatku.

Předneseno na aschůzi Společnosti pro prevenci a léčbu genetických onemocnění v dubnu 2004, řešeno v rámci výzkumného záměru 1. LF UK a MŠ ČR.

Literatura u autorů

Cerebrokostomandibulární syndrom

MUDr. M. Kuklík, CSc., MUDr. I. Mařík, MUDr. J. Handzel,

Genetická ambulance - Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK, Praha

U dítěte při porodu je obvykle patrný respirační distress syndrom. Mají značnou **mikrognacii**, glossoptózu, rozštěp patra, defekty v dorzální části žeber, **deformovaný hrudník**, mikrocefalii a mentální retardaci.

Navíc je anomálie v chrupavčité části trachei, kožní řasy s pterygiem colli, další skeletální vady, srdeční vady a ledvinové anomálie. Počet žeber je variabilní. Obvykle jsou postiženy obě strany symetricky. Může se jednat o pseudoartrózy nebo o chybění 3. až 4. žeber.

Klíčové diagnostické známky zahrnují mikrognacii, rentgenologicky jsou důkazy **mnohočetných defektů žeber**, jako výpadky osifikace, krátká nebo hypoplastická či chybějící žebra, **anomálie obratlů často bizarního charakteru**,

hypoplázie mandibuly.

Byla zaznamenána i bizarní rotace lopat kostí kyčelních dovnitř a vytvářející tak lahvičkovitou konfiguraci pánevních kostí.

Horní část hrudního koše je úzká.

Choroba by měla být odlišena od Robinovy anomálie, což je mikrognacie s rozštěpem patra, může s ní být spojena - asociována.

Prenatální diagnostika se může opírat v některých případech o značný stupeň anomálie žeber zjištěný ultrazvukem. Rentgenografické vyšetření v pozdějších stádiích těhotenství umožňuje upřesnit diagnózu.

Základní defekt není znám, histologické mikroskopické studie ukazují v místech mezi proximální osifikovanou částí žeber a distální

chrupavčitou částí, tedy v místech **defektů žeber**, nediferencovanou fibrózní pojivovou tkáň, příčné pruhované svalstvo, malá ložiska chrupavčité kalcifikace. Jde o defekt přenosu tkáně **primitivního mezenchymu** do chrupavky.

Většina pacientů jsou v rodině izolované případy. Jsou ovšem i reference o přenosu ve dvou generacích či o výskytu u sourozenců.

Prognóza je většinou nedobrá pro výskyt respiračního distress syndromu, intenzivní terapie však umožňuje přežít. Záleží také na přítomnosti přidružených anomálií. U přeživších konstatována mírná mentální retardace.

Literatura u autorů



Poradenské centrum pro celiakii a bezlepkovou dietu,

občanské sdružení
www.bezlepkovadieta.cz

Stránky www.bezlepkovadieta.cz patří všem, kteří bezlepkovou dietu držíme. Pak taky nám, kteří se staráme, vaříme, pečeme a smažíme, nakupujeme pro někoho s bezlepkovou dietou. Ale jsou určeny i Vám všem ostatním, kteří s námi na bezlepkové dietě žijete, máte nás rádi, přátelíte se s námi, fandíte nám a sympatizujete s námi. A taky politikům, poslancům a senátorům, lékařům, psychologům, dietním a zdravotním sestřím, učitelům, novinářům, potravinářům, kuchařům, prodávčům...

Webové stránky www.bezlepkovadieta.cz provozuje Poradenské centrum pro celiakii a bezlepkovou dietu, občanské sdružení, které je zaměřeno na edukaci nemocných s celiakií, odkázaných na bezlepkovou dietu. Dále Poradenské centrum pořádá akce pro laickou i odbornou veřejnost - setkání celiaků, rehabilitační pobyty, kurzy bezlepkového vaření, publikujeme v médiích, zastupujeme celiaky při jednání se zákonodárci, spolupracujeme s výrobci bezlepkových potravin, podílíme se na testování potravin na obsah lepku, jsme členy Expertní skupiny MZČR pro screening céliakální sprue atd., Cílem stránek www.bezlepkovadieta.cz je zlepšit velmi malou informovanost veřejnosti o celiakii. Návštěvníci stránek, kterých je denně víc než 400, se zde dozvědí nejen základní informace o nemoci, ale také novinky o výzkumu celiakie, zákony související s problematikou poskytování sociálních dávek při dietním stravování, označování potravin a mnoho dalších zajímavostí. Velmi oblíbená je poradna lékaře, psychologa a dietologa. V kuchařce je již více než 300 osvědčených bezlepkových receptů včetně fotografií. Internetový obchod na stránkách nabízí kvalitní bezlepkové výrobky. Často navštěvované jsou stránky Kde se najíte, mimo jiné věnované školním jídelnám, včetně seznamu škol, kde vaří bezlepkovou dietu a receptům určeným pro tyto zařízení. Nově jsme v rámci těchto webovek založili speciální stránky pro děti - U Berušky.

Milí kolegové,

po konzultacích se zástupci jednotlivých pracovišť byly navrženy **indikace očkování vakcínou „Prevenar“** pro děti od 2. měsíce věku (konjugovaná vakcína proti pneumokokovým nákazám) a tyto byly následně schváleny Komisí pro preventabilní nákazy MZČR. Pro informaci o způsobu úhrady této očkovací látky uvádím část dopisu, který byl zaslán Hlavním hygienikem ČR odboru zdravotního pojištění MZ:

„Věc: Zdravotní indikace očkování dětí konjugovanou pneumokokovou vakcínou.....V návaznosti na znění vyhlášky č. 589/2004 Sb. si Vás dovoluji požádat o předání této informace revizním lékařům s tím, aby v případě zdravotních indikací podání této vakcíny vyslovili souhlas s její úhradou ze zdravotního pojištění. Současně bych Vás chtěl informovat o tom, že v připravované novele vyhlášky o očkování proti infekčním nemocem, jejíž účinnost bude navržena k 1.1.2006, by očkování touto vakcínou a v těchto zdravotních indikacích mělo být nově zahrnuto, tudíž finanční náklady ponese podle zákona č. 258/2000 Sb. stát.....“

INDIKACE OČKOVÁNÍ KONJUGOVANOU PNEUMOKOKOVOU VAKCÍNOU U DĚTÍ

(děti od 2 měsíců věku)

- Primární defekty imunity s klinickým projevem: poruchy tvorby imunoglobulinů, T lymfocytů, fagocytozy a komplementu
- Závažné sekundární imunodeficity (hemato-onkologická a onkologická onemocnění po CHT, transplantace orgánů, HIV)
- Asplenie funkční i anatomické (děti mladší 2 let)
- Transplantace kmenových hemopoetických buněk
- Chronická plicní onemocnění (vrozené vady a porucha respiračního traktu, bronchopulmonální dysplazie)
- Recidivující (pneumokokové) otitidy (4 ataky a více/rok)
- Pacienti s kochleárními implantáty a likvoreu

MUDr. Hana Cabrnchová

předsedkyně Odborné společnosti praktických
dětských lékařů ČLS JEP
členka Komise pro preventabilní nákazy MZ ČR

POZOR SOUTĚŽ

Vážení kolegové,
upozorňujeme Vás, že soutěž o ceny vyhlášená firmou Orion Diagnostica o **nejlepší kazuistiku** spojenou s upřesněním diagnózy stanovením CRP v ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost, byla prodloužena.
Své kazuistiky můžete posílat do 31.8.2005 na adresu:
SPLDD ČR, U Hranic 16-18, 100 00 Praha 10.

Redakční rada časopisu VOX PEDIATRIAE

WYETH 1

WYETH 2



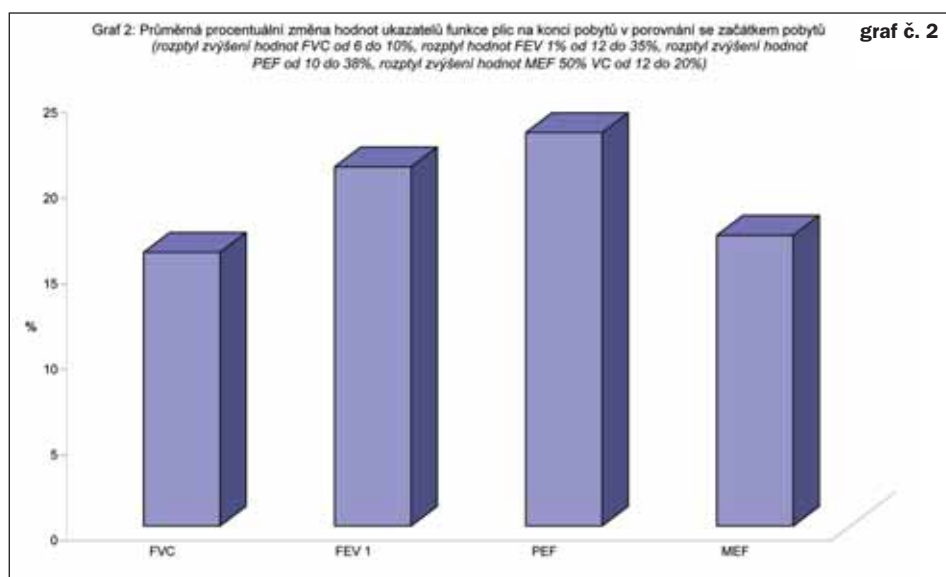
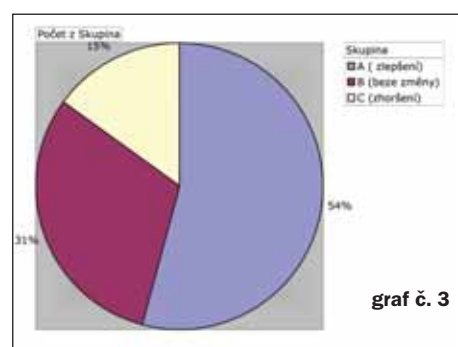
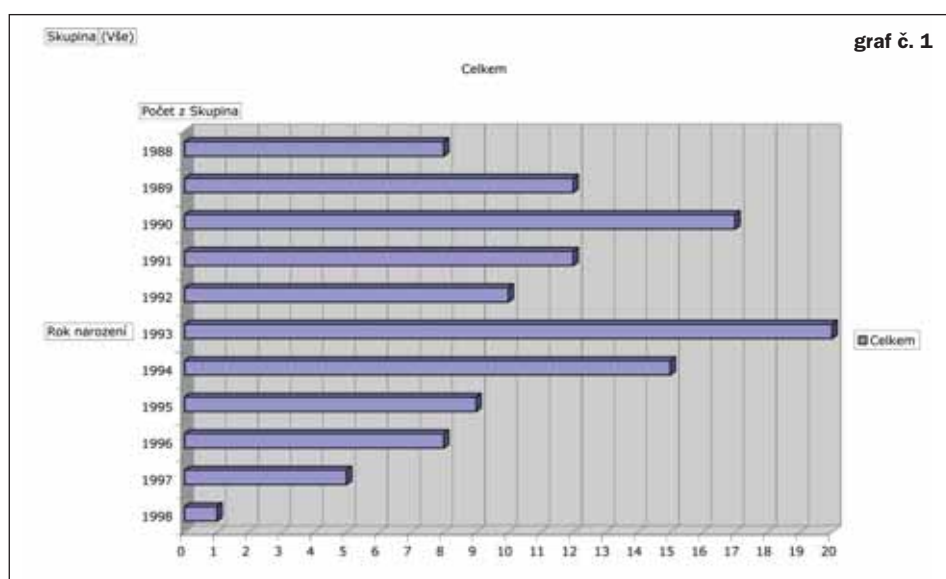
Měření funkční zdatnosti plic u klimatických (léčebných) pobytů u dětí na horách a v přímořské oblasti

MUDr. L. Řezníková

Dětská ozdravovna Javorník na Šumavě

MUDr. J. Liška, CSc. a spol.

Dětské klimatické pobyty, o.p.s. (dále DKP), Plzeň



Účelem studie bylo ověřit dojem, zda děti s onemocněním dýchacích cest a astmatem vykazují výraznější zlepšení orientačních funkčních hodnot během léčebných pobytů v horském prostředí oproti klimatickým léčebným pobytům u moře. Proto v rámci spo-

lupráce jsme vyšetřili celkem 277 dětí v ozdravovně Javorník, 104 dětí na Istrii a 105 dětí v Nízkých Tatrách ve věku od 5ti do 18ti let, které se v posledních letech zúčastnily těchto pobytů.

Lokalitami pro studii byla dětská ozdra-

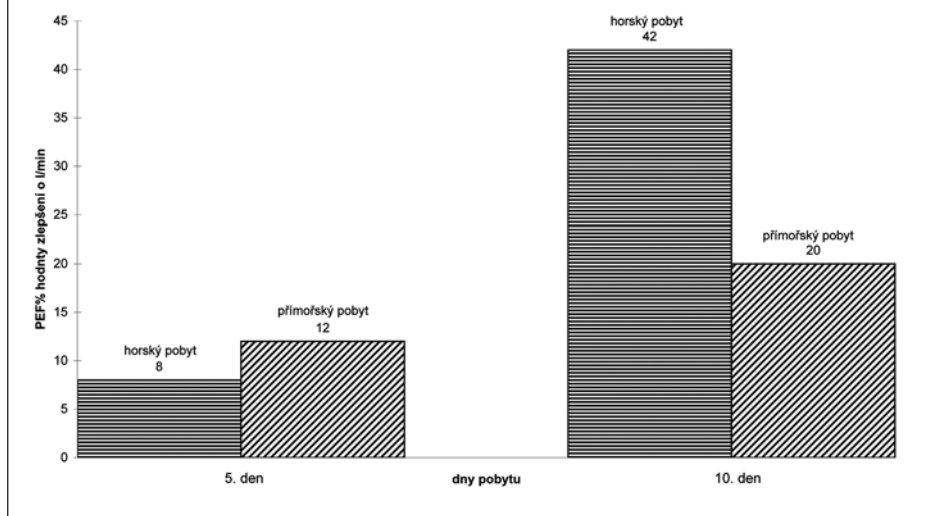
vovna Javorník s celoročním provozem, která se nachází v centrální oblasti Šumavy v nadmořské výšce 1004 m.n.m. a oblast Liptovského Jána v Nízkých Tatrách, nacházející se v nadmořské výšce 720 m.n.m. K porovnání bylo vyšetřeno 61 chlapců a 53 dívek přibližně stejného věkového rozmezí, kteří absolvovali léčebné přímořské pobyty na Istrii v Chorvatsku. Smyslem práce nebylo posuzování atopických ekzémů, pollinosis a dalších. Zaměřili jsme se především na posuzování výdechové rychlosti měřené pomocí PEF. Pro zajímavost ještě uvádíme graf z horských pobytů v minulosti, kdy se pomocí **Spiromedu** provádělo komplexní spirometrické vyšetření. I toto vyšetření prokázalo již tehdy výrazné zlepšení funkčních parametrů plic při pobytu na horách spojeném s intenzívní zátěží (**graf č. 2**).

Měření maximální výchové rychlosti **PEF** (peak flowmetrem) se provádělo na začátku a na konci pobytů ve SR (Nízké Tatry, Liptovský Ján) a Chorvatsku (Istrie). **Z grafu č. 4** je patrné výrazné zlepšení hodnot PEF% o l/min při pobytu na horách. Děti při pobytech v Nízkých Tatrách byly vystavovány obdenní zátěží při výstupech kombinované s využitím termálního koupaliště a rehabilitace, obdobně jako na Javorníku, ale jen v červenci a srpnu.

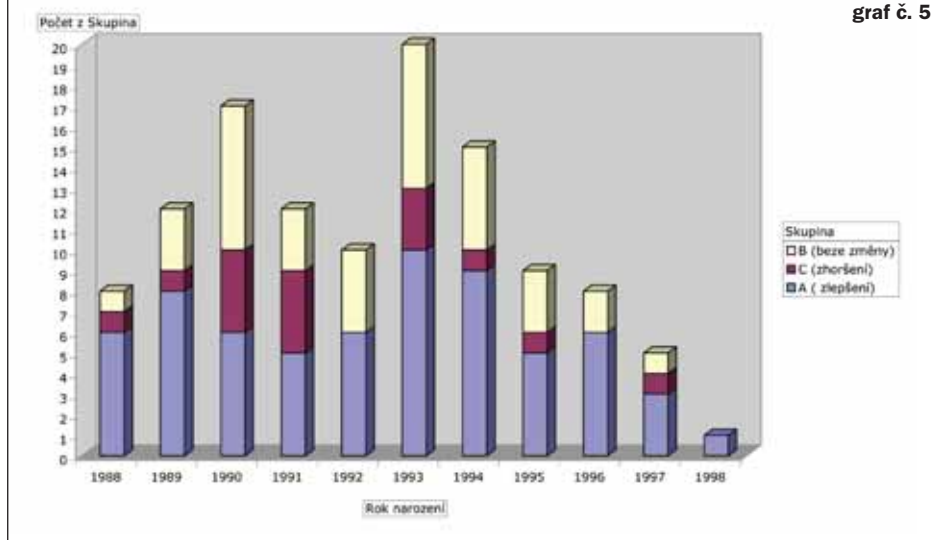
Na podkladě našich zkušeností jsme se s vedením ozdravovny Javorník, která se sice nachází ve vyšší nadmořské výšce, ale vý-



Graf č. 4: Měření maximální výdechové rychlosti PEF peak flowmetrem na začátku a na konci pobytů ve SR a Chorvatsku - zlepšení oproti příjmovým hodnotám **graf č. 4**



Počet z Skupina



graf č. 5

hodně obrácená na jihovýchod, což při převažujícím západním proudění způsobuje teplejší mikroklimatické poměry. K vybavení této léčebny patří mimo jiné i krytý bazén a rehabilitační tělocvična, což vytváří srovnatelné podmínky s DKP. Také v obou srovnávaných subjektech je možný doprovod rodiče.

Výsledky měření v ozdravně Javorník jsou znázorněny v **grafu č. 1, 3 a 5**. V **grafu č. 1** je průměrné věkové rozmezí vyšetřených pacientů v dané ozdravně. **Ze znázornění v grafech 3 a 5 je patrné zlepšení orientační zdatnosti plic (tj. zlepšení o více než 20%) u velké většiny pacientů.** Lze konstatovat, že toto zlepšení je z valné části způsobeno zátěží ve velmi optimálních klimatických podmínkách, samozřejmě spojených s inhalacemi, rehabilitací a pobyty v bazénu.

Také přítomnost lékařského dohledu se jeví jako optimální.

Samozřejmě jsme si vědomi toho, že nárazová vyšetření PEF při ambulantní kontrole nedávají vyčerpávající obraz o onemocnění a jeho časovém vývoji. Přesto jsme však na podkladě původně subjektivních pozorování a nynější uzavřené srovnávací studie dospěli k výsledkům, které opravňují k tvrzení, že **pobyty na horách, pokud jsou spojeny s intenzivní frakcionovanou zátěží i možností koupání zlepšují PEF více, než pobyty u moře,** zvláště pokud tyto nejsou doplňovány sportovními aktivitami.

Literatura u autorů

M. Emmerová, ministrně zdravotnictví:

„I dvacetikorunou se prolomí bariéra“

Tlak na příplácení za zdravotní péči sílí. Ve hře je zvýšení spoluúčasti -přidávání peněz do systému, v němž je jich dost, ovšem subjekty, které s nimi hospodaří, tak činí špatně. Občané oprávněně poukazují na to, jaké správné budovy si zdravotní pojišťovny postavily, v jakých autech jezdí jejich vrcholní zaměstnanci. A že se tak děje za prostředky z veřejného solidárního zdravotního pojištění.

Lidé také oprávněně poukazují na drahotu mnohých léků. A stejně tak oprávněně kritizují nejrůznější „sponzorské dary“, které v některých ordinacích a nemocnicích dnes musejí dávat, ačkoliv takovou praxi žádný zákon neumožňuje.

Na druhé straně s sebou občané nechávají docela snadno manipulovat. Třeba výroky předsedy zdravotnických odborů Jiřího Schlangera nebo výkonného ředitele Mezinárodní asociace farmaceutických firem Pavola Mazana a dalších, kteří si ve zdravotnictví zařídili, mimo jiné, především dobrý byznys. Což by samo o sobě nakonec nebylo nic až tak špatného, kdyby ovšem i při tom byznysu zůstal v centru hlavní pozornosti pacient, a nikoliv jen jeho peněženka.

Ale k čemu směřují dehonestující výroky jako „Emmerová a její rudí bratři ... chtějí zavádět zdravotnictví socialistického typu“, nebo farižejské hanění generických léků?

Podobných příkladů bych přitom uměla vzpomenout na desítky. Protože, je-li to třeba, použije se proti mým záměrům, ale i proti mně úplně všechno. Neboť já na ministerstvu reprezentuji proudy, které nejsou určitým kruhům ve zdravotnictví příjemné.

Takže k čemu to všechno směřuje? Nenechte se poplést - směřuje to k Modré šanci. K tomu, abyste platili, a to čím dál tím víc. Ony poplatky, dnes třeba z tripartity vzešlé požadavky na platby za „hotelovou službu“ při pobytu v nemocnici, nebo platby za recept, vypadají možná docela nevině. Ale ve skutečnosti jde jen o prolomení psychologické bariéry. A jakmile jednou platit začnete, už nikdy nepřestanete. Naopak. Za chvíli to nebude 20 Kč, ale stovka, potom třeba 200 Kč... a pak už to budou individuální účty tak, jak je navrhuje ODS. Z této praxe vzejde spousta občanů, kteří si kvalitní a dostupnou zdravotní péči prostě nebudou moci dovolit. Takže se i v Česku nadějeme sociální eutanazie po slovenském „vzoru“.

A4 Hamilon



Zajímavosti ze světa odborné literatury

V článku **Klinické průběhy u esenciálních trombocytémii** se autoři zamýšlejí nad nejrůznějšími variantami klinické prezentace této diagnózy. Praktičtí lékaři musí na toto myslet nejen v novorozeneckém, ale i v předškolním a školním věku. Je pravdou, že se setkávají spíše s trombocytopeniemi, zvláště po infektech. Na druhé straně vlastní trombocytémie s hodnotami trombocytů více než 400 tis. nejsou u dětí zcela vzácné. V uvedeném článku je analyzován průběh nemoci u 12ti dětí ve stáří mezi 5-16 lety. Tyto byly sledovány v průměru 60 měsíců. Ze subjektivních příznaků si 7 pacientů stěžovalo na synkopy, bolesti hlavy, břicha, končetin, poruchy koncentrační schopnosti a soustředění a i lehké krvácení do svalů. Objevovalo se však i krvácení, které vycházelo z destičkové dysfunkce. Pacienti však mohou mít i venózní a arteriální trombózu a u 44% pacientů je uváděná splenomegalie a ve 22% hepatomegalie. Diagnóza byla stanovena většinou náhodně při vyšetřování pro infekci, alergii nebo v rámci předoperačního vyšetření. Počty trombocytů se v souboru pohybovaly mezi 600tis. - 3mil. U 11ti z 12ti pacientů provedená sternální punkce, získány normální nálezy. Esenciální trombocytopenie je vlastně myeloproliferativní onemocnění s excesivní produkcí trombocytů. Ani u jednoho pacienta se nevyvinula hemoblastóza. V průběhu sledování u 5ti pacientů pokleslo množství trombocytů pod 600tis. Z hlediska léčby jsou znalosti omezené, léčebně u 8mi ze 12ti pacientů použita acetylosalicylová kyselina.

(Klin. Pädiatr. 2004, 216, 349-355)

Pro praktické lékaře je infekční mononukleóza (IM - infekce virem Epstein Barré) velmi častou a mnohdy i komplikovanou diagnózou. Proto předkládáme informaci o komplikaci IM ve smyslu **Akutní cerebelitidy s herniací tkáně CNS a hydrocefalem**. IM může probíhat pod nejrůznějšími klinickými a laboratorními obrazy od lehké hepatopatie po závažnou leukopenii i trombocytopenii až po léta trvající poruchu imunity. U některých pacientů probíhá i pod obrazem chronického únavového syndromu. Výše uvedená poměr-

ně vzácná komplikace je však v některých pracích popisována až u 10% hospitalizovaných pacientů. Musíme tedy pomýšlet na to, že v průběhu IM většinou kolem 12tého dne je nutné při zhoršení klinického obrazu a i minimálních příznacích ze strany CNS brát v úvahu akutní cerebelitidu. Autoři z tohoto průběhu obviňují virovou invazi s následným uvolňováním cytokinů. Do popředí klinického obrazu jsou prezentovány bolesti hlavy, světloplachost, diplopie a zvracení. Také poruchy vědomí až po letargii, parézy mozkových nervů, rigidita a spavost. U uváděné pacientky se v průběhu IM objevily meningální symptomy, cerebellární ataxie. Na prvním CT popisován nn. a na opakovaném již lehké zvětšení postranní a třetí komory. Základní diagnostickou jednotkou se jevila nukleární magnetická rezonance, která již vykazala zduření tkáně mozečku a herniaci mozečkových hemisfér. Pacientka nereagovala dobře na kortikoidy, zlepšila se až po antiedemové léčbě manitolem a furosemidem. Po 3 měsících byla pacientka zcela bez neurologických příznaků.

(Eur. J. Pediatr. 2004,163,689-691)

Borelioza může probíhat pod nejrůznějšími klinickými obrazy. Kloubní komplikace jsou všeobecně známy. Práce pojednávající o **persistentní synovitidě u dětí s Lymskou boreliozou** jsou většinou nápadně nepřítomností erytéma migrans. Zvláště pacienti s dobou onemocnění více než dvanáct měsíců jsou mnohdy postiženi intrasynoviálním autoimunitním procesem, zvláště když spirochetální DNA není detekovatelná v kloubní tekutině. U obou sledovaných dětských pacientů byla nalezena erosivní arthropatie, eroze chrupavky a synoviální hypertrofie. Z hlediska diagnostiky patří prvé místo nukleární magnetické rezonanci. U uvedených dvou pacientů se jednalo o dva různé průběhy. U prvního, vedeného ve stáří dvou let pro juvenilní revmatoidní artritidu, z hlediska boreliosis negativního, léčeného naproxenem, vymizely základní symptomy ve 3 letech, léčba byla ukončena. Za dva roky se u pacienta objevilo erytéma migrans, byla detekována Lymská borelioza a i přes antibiotickou

léčbu došlo k recidivě artritidy. Tato vymizela až po 18 měsíční době v období, kdy byl pacient léčen naproxenem. Druhý desetiletý pacient po letní škole měl klinický obraz postižení obou kolen, laboratorní výsledky potvrdily Lymskou boreliozu. K naproxenu byl přidán ampicilin později ceftriaxon. Při vyšetřování nukleární magnetickou rezonancí pro neúspěšnou léčbu byly nalezeny chrupavčité eroze i synoviální hypertrofie. Žádný ukazatel akutní infekce nebyl nalezen. Zánětlivý kloubní infiltrát ale byl velmi polymorfní. Podle literárních zkušeností se autoři domnívají, že optimální z hlediska léčby je kurativní synovektomie. Na druhé straně neléčená Lymská artritida někdy během 4 let spontánně vymizí. Nadále je nutné studovat patogenezu tohoto onemocnění a autoimunní dysbalance. Lze také předpokládat, že u některých pacientů dojde při eliminaci antigenu ke zklidnění procesu.

(Pediatr.2004.,163,646-650.)

Dalším zajímavým sdělením je porovnávání **detekce hyperbilirubinémie při žloutence termínových novorozenců očima nebo bilirubinometrem**. Účelem této studie bylo srovnat hyperbilirubinémii očima zkušených lékařů, dále využitím dvou bilirubinometrů a kontrolními serologickými náběry. Je zdůrazňováno ohodnocení cefalokaudální progresy žloutenky lékaři i ošetřovatelkami s vytipováním pěti dermatálních zón pro tuto cefalokaudální progresi ikteru. Lze předpokládat, že korespondenci i v páté zóně většinou značí vyšší hodnoty než 250umol/l. Odchyly při bilirubinometrech od serologických hodnot se pohybovaly mezi 50-60 umol/l a při očním pozorování kolem 75 umol/l. Je nutné však podotknout, že se jednalo o zralé donošené novorozence. Musíme si uvědomit, že transkutánní bilirubinometr je závislý na světle, při kterém je měření prováděno. Celkově je však možné konstatovat, že nebylo extrémních rozdílů při detekci těmito způsoby.

(Eur. J. Pediatr 2004,163,722-727)

**Zpracoval: MUDr. J. Liška
ve spolupráci s firmou MUCOS**

A4 Nutrilon



Aktuality

■ Přeočkování na TBC má skončit

Na doporučení světových zdravotníků ministerstvo zvažuje, že zruší povinné přeočkování

Těžkou formu plicní tuberkulózy objevili lékaři u patnáctiletého chlapce z Rokycan. V Česku jde o jeden z ojedinělých případů výskytu dětské tuberkulózy. České děti jsou totiž proti TBC očkovány. První dávku očkovací látky dostávají hned po narození, druhou v 11 letech. Očkování jim zajišťuje imunitu vždy na deset let.

U nemocného chlapce ale prevence selhala. V porodnici nebyl očkován kvůli jinému onemocnění, a protože pochází z problémové komunity, nepodařilo se lékařům přimět rodiče, aby dítě nechali naočkovat později. Nakonec se nakazil od starších příbuzných.

Čeští lékaři na očkování trvají

Pro odborníky je jeho případ důkazem, že je nutné dál trvat na povinném očkování a posléze přeočkování dětí na TBC.

Ministerstvo zdravotnictví totiž na základě doporučení Světové zdravotnické organizace (WHO) uvažuje, že povinné přeočkování v 11 letech zruší a nahradí dobrovolným. Důvodem jsou statistická data, která uvádějí Česko jako zemi s jedním z nejnižších výskytů TBC v dětském věku. „Cítíme snahu ukolébat veřejnost, že očkování proti tuberkulóze ztrácí s ohledem na nízký výskyt případů v naší zemi na významu. Tento případ naznačuje, jaké by to pak mohlo mít důsledky,“ říká plicní lékařka Pavla Nykodýmová.

Ministerstvo zdravotnictví uklidňuje: rušení zavedené praxe prý není aktuální. „Je to jen podnět k diskusi, který vychází z doporučení WHO. Že by na základě výborných dlouhodobých statistik nemuselo Česko povinné přeočkování provádět. I v jiných státech Evropské unie se od něj ustupuje,“ poukazuje hlavní hygienik ČR Michael Vít.

Proti návrhu se ale ostře staví odborná společnost. „Rozhodně nesouhlasíme. Přeočkování má své opodstatnění. Právě díky němu je promítnost dětské populace TBC tak nízká,“ tvrdí předseda České pneumologické a ftizeologické společnosti Stanislav Kos. Očkováním projde 98 procent dětí.

Rizikem jsou imigranti

Odborníci poukazují například na fakt, že se Česko stalo jednou z nárastových zemí pro imigranty z východní Evropy a Asie, kde jsou počty nemocných tuberkulózou stále velmi vysoké. Tomu odpovídá i vysoké procento nemocných mezi žadateli o azyl v Česku. „Pokud by bylo přeočkování jen dobrovolné, ztratilo by smysl. Populace musí být chráněna celá,“ soudí Nykodýmová.

Ministerstvo se podle Vít nechce s odborníky přit. „Dali jsme jim to jako námět na zvážení. Budeme jejich názor respektovat,“ slibuje hlavní hygienik Vít.

■ Zákon o nelékařských povoláních vyvolává řadu nejasností

Mgr. Dana Jurásková - předsedkyně kreditní komise České asociace sester

Kdy mohu pracovat bez odborného dohledu jako dentální hygienistka po studiu VZŠ? Kolik kreditních bodů je za jednu přednášku? Mohu absolvovat přednášky pro stomatology, např. parodontology? Budou se mi tyto body započítávat? Pro dentální hygienistky je velmi málo

vzdělávacích akcí, spousta zajímavých témat i pro nás je ale určená pro zubní lékaře.

Dentální hygienistka, která získala odbornou způsobilost absolvováním tříletého studia diplomovaná dentální hygienistka, může vykonávat své povolání bez odborného dohledu až po třech letech výkonu povolání dentální hygienistky. U absolventek bakalářského studijního programu toto omezení není a mohou požádat o osvědčení ihned po absolutoriu. Kreditní body jsou přidělovány různým školicím akcím v rámci celoživotního vzdělávání podle platné vyhlášky. Vy se jistě můžete účastnit i školicích akcí společně se stomatology, ale kreditní body dostanete pouze na základě posouzení tématu a splnění podmínek vyhlášky odbornou společností, která vaši profesi zastupuje. Pozor, pro započtení do celoživotního vzdělávání nemůžete použít počty kreditních bodů přidělených takovým akcím stomatologickou komorou.

Mám 11 let praxe na operačním sále, z toho tři roky jako staniční a specializaci instrumentování na operačním sále. Právě jsem pátým rokem na mateřské dovolené a plánuji další dítě, takže ještě nějakou dobu zůstanu doma. Když si udělám registraci do 1. 4. 2006, mám šest let na nasbírání 40 kreditů, což je téměř nemožné, pokud odečtu pár let, které strávím ještě doma. Připadá mi nefér, že budu muset skládat zkoušku na ministerstvu a neexistuje výjimka, která by nenutila matky na mateřské sbírat kredity, ale nechat je začít sbírat až po jejich nástupu zpět do práce.

Přerušení výkonu povolání na 6 let (standardní délka registračního období od 1. 4. 2006) je pádným důvodem k prověření znalostí. To je jeden z důvodů kontinuálního vzdělávání. Samozřejmě že zákon neřeší důvod přerušení výkonu povolání. Chápu, že to můžete cítit jako nespravedlnost, ale žádná výjimka v tomto případě neexistuje. Pokud nesplníte požadavky k vydání osvědčení k výkonu povolání bez odborného dohledu, máte stále dvě možnosti. Buď složit zkoušku, anebo pracovat nějaký čas, než požadavky splníte, pod odborným dohledem.

Jsem vystudovaný diplomovaný zdravotnický záchranář. Vztahují se i na mě tři roky práce pod dohledem? V současné době již pracuji 2 roky na ZZS.

V zákoně č. 96/2004 Sb. je uveden § 18, který se týká získávání způsobilosti zdravotnického záchranáře. Paragraf hovoří o tom, že zdravotnický záchranář, který získal odbornou způsobilost absolvováním střední zdravotnické školy v oboru zdravotnický záchranář, může vykonávat své povolání bez odborného dohledu až po třech letech výkonu povolání zdravotnického záchranáře. Znamená to tedy, že absolventi bakalářských studijních programů pro přípravu zdravotnických záchranářů nebo absolventi studijních programů diplomovaný zdravotnický záchranář na vyšších zdravotnických školách toto omezení nemají.

Prosím o radu, kde hledat informace o školicích akcích pro dětské sestry?

Inzerce o akcích pro dětské sestry je jistě na webových stránkách Národního centra ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů v Brně - www.nconzo.cz; jistě najdete tyto informace také v časopisu Sestra, dále na webových stránkách ČAS www.cnaa.cz.

Jak postupovat při registraci dětské sestry, která je zaměstnaná v soukromém zdravotnickém zařízení? Je postup stejný jako u všeobecné sestry?

Ano, postup získání osvědčení k výkonu povolání dětské sestry je totožný a používají se dokonce stejné formuláře uvedené na internetu.

Mám SZŠ a čtyřletou praxi u lůžka. Nyní pracuji ve Francii, bohužel zatím jako ošetřovatelka. Jak mohu získat kreditní body, když jsem ve Francii? Kdybych se vrátila za pár let zpět do ČR, budu muset dělat zkoušky, nebo budu muset pracovat pod odborným dohledem? Jak je to s uznáváním SZS v Evropské unii, konkrétně ve Francii?

Navrhuji položit tento dotaz přímo MZ ČR, odboru vědy, vzdělávání a ošetřovatelství. Dostanete kvalifikovaný výklad pro vaši specifickou situaci. V té bude jistě podstatné, zda budete nakonec ve Francii pracovat jako všeobecná sestra. Kreditní body podle mého názoru dostat můžete, ale musíte všechny aktivity patřičně doložit. **Většina SZP ve věcech tohoto zákona naprosto tápe. Jsem všeobecná zdravotní sestra, maturita 1994, jeden rok povinný na chirurgii v nemocnici, poté od roku 1995 jako SZP v soukromé ordinaci mého otce, lékaře. Mám VŠ, titul Bc. ošetřovatelství. Potřebuji mít, jak se nyní všude píše, do 1. 4. 2006 jakési osvědčení podle tohoto zákona, když vlastně stále pracuji pod dozorem zkušeného lékaře, který sám má osvědčení dle Směrnice EHS a dle zák. č. 95/2004 Sb., jako lékař se specializovanou způsobilostí pro obor ORL?**

Z uvedených informací vyplývá, že jste v ordinaci lékaře speciality zařazena jako všeobecná sestra. Bohužel z těchto informací již není patrné, zda jsou ve vaší náplni práce uvedeny činnosti, které jsou ve vyhlášce č. 424/2004 Sb. vázány na kompetenci výkonu povolání všeobecné sestry bez odborného dohledu. Obávám se, že takové činnosti ve vaší náplni práce uvedeny budou, osvědčení k výkonu povolání bez odborného dohledu tedy podle mého názoru nejspíš budete potřebovat. Informace, jak postupovat, najdete na webových stránkách ministerstva zdravotnictví (www.mzcr.cz) nebo Národního centra ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů (www.nconzo.cz).

Zajímalo by mne, jestli mohu žádat o registraci, když pracuji jako asistentka revizního lékaře VZP. Jsem zdravotní sestra.

Nemám dostatek informací, abych vám odpověděla. Vycházím však z toho, že všechny všeobecné sestry, které získaly způsobilost podle zákona č. 96/2004 Sb. mohou v tuto chvíli využít § 96 zákona, a pokud jim to zákon nezakazuje, požádat o vydání osvědčení. Předpokládám, že můžete získat osvědčení minimálně na čtyři roky.

Počítají se v době mateřské dovolené nějaké dny jako praxe, nebo celou tuto dobu - tedy 4 roky - budu bez praxe?

V § 4 odst. 2 zákona č. 96/2004 Sb. je uvedeno, že: „Do doby výkonu povolání se započítá doba pracovní neschopnosti a doba rodičovské dovolené, nejvýše však 14 týdnů v kalendářním roce.“ Nejste tedy v průběhu mateřské dovolené úplně bez praxe.

Mohu žádat o vydání způsobilosti k výkonu povolání bez odborného dohledu v oboru všeobecné sestry? Jsem absolventka bakalářského studia, nyní studuji magisterské dálkové studium. Pracuji jako úřednice ve zdravotnictví, v červnu to budou tři roky, kdy nepracuji jako zdravotní sestra. Ve školním roce 2003-2004 jsem však pracovala jako učitelka odborných předmětů na SZŠ (vedlejší pracovní poměr). Započítává se vedlejší pracovní poměr do praxe v žádosti o vydání způsobilosti k výkonu povolání bez odborného dohledu v oboru všeobecné sestry?

Zákon řeší délku praxe v § 4 odst. 4, cituji: „Pokud tento zákon stanoví požadavky na délku výkonu zdravotnického povolání, rozumí se tím výkon povolání v rozsahu stanovené týdenní pracovní doby. Pokud zdravotnický pracovník nebo jiný odborný pracovník vykonává povolání v nižším než v rozsahu stanovené týdenní pracovní doby, potřebná délka výkonu povolání se úměrně prodlužuje.“

Maturovala jsem v roce 2003 na SZŠ a chtěla bych se zeptat, zda jsem všeobecná sestra, nebo, jak tvrdí média, jsem pouhá ošetřovatelka? Také bych se chtěla zeptat, jestli musím požádat o osvědčení až po 3 letech praxe, a tudíž i o registraci? Ta-



Neodolatelný

Masozeleninový Sunárek je plný zdraví a chuti. Navíc bez přidání cukru, soli a umělých látek.

Stejně jako každé mamince, záleží i nám na zdravém a spokojeném růstu našich miminek. Proto obsahuje masozeleninový Sunárek jen čisté přírodní složky, spoustu vitaminů a dalších důležitých prvků, přispívajících ke zdravému vývoji a síle vašeho dítěte. Vybrat můžete ze 7 lahodných chutí. Dát děťátku to nejlepší je pro Sunárek hračka.

7 důvodů pro masozeleninový Sunárek:

- Obsahují plnohodnotné živočišné bílkoviny, navíc s dvojitou porcí masa u vybraných variant.
- Jsem zpracován sterilizací (maximální uchování nutričních hodnot).
- Neobsahují aromatické a konzervační látky ani umělá barviva.
- Jsem bez přídavku cukru a soli.
- Vyrábí mě v certifikované kvalitě dle normy ISO 9001.
- Obsahují pouze přírodní suroviny.
- Obsahují kousky pro podporu kousání a zdravý vývoj zoubků.

Sunar
Pro zdraví a úsměv našich dětí



Přední švýcarská potravinářská společnost s významnou pozicí na evropském trhu dětské výživy. Pro více informací volejte zdarma 800 201 102 nebo navštivte www.sunarek.cz



ké bych chtěla vědět, zda body, které získám, aniž bych byla registrovaná, mi budou počítány, nebo ne?

Maturita na SZŠ v oboru všeobecná sestra v roce 2003 vám nepochybně zajistila ze zákona způsobilost k výkonu povolání všeobecná sestra. Není tedy pravda, že pokud máte „jen“ maturitu, nejste sestrou. Co se týče kompetencí k výkonu povolání všeobecné sestry bez odborného dohledu a možnosti podat si žádost, je to skutečně složitější. Ze zákona máte povinnost získat 3 roky praxe předtím, než si podáte žádost. Získané kreditní body se počítají zpětně i tehdy, pokud nemáte osvědčení, nemusíte mít tedy obavu, že o ně přijdete.

Pracuji u Zdravotnické záchranné služby jako sestra již 14. rokem. Mám vystudovanou SZŠ, obor všeobecná sestra, a k tomu specializaci ARIP. Budu se k 1. 4. 2006 registrovat jako všeobecná sestra, nebo jako zdravotnický záchranář s tím, že využiji § 96 odst. 1 „Přechodná ustanovení“ zákona 96/2004 Sb.?

Obávám se, že máte odbornou způsobilost k výkonu povolání všeobecná sestra a specializovanou způsobilost k výkonu povolání sestra pro intenzivní péči, nikoli tedy záchranáře. Využití § 96 zákona č. 96/2004 Sb. samozřejmě můžete.

Nanočástice odhalují nádory

Označit rakovinnou buňku kontrastní látkou a tak ji lépe rozpoznat dovolují nově vyvinuté nanočástice. Metoda umožní zvýšit citlivost vyšetřovacích metod.

Nanočástice speciálně vytvořené pro potřeby lékařů by v dohledné době mohly pomoci při vyhledávání některých zhoubných nádorů ve velmi raných stádiích vývoje. Tím by se značně zvýšily naděje pacientů na úspěšnou léčbu. Koncem dubna s touto zprávou přišli vědci z Washington University School of Medicine v americkém St. Louis.

„Jedna z velkých výhod využití námi vyvinutých nanočástic spočívá v tom, že díky nim lze při hledání nádorů používat dnes běžné vybavení pro vyšetření pomocí magnetické rezonance, jaké se používá při diagnostice mozku nebo srdce. Přitom je ale rozlišovací schopnost větší než u dosavadních metod,“ uvedl jeden z autorů Gregory Lanza.

„Věříme proto, že tuto technologii bude možné začít používat v klinické praxi velmi brzy.“ Přesvědčivá ukázka Vědci demonstrovali výsledky svého výzkumu na pokusné myši, u níž předtím vyvolali vznik velmi malého kožního nádoru.

Myš nejdříve vyšetřili pomocí magnetické rezonance, zhoubné bujení ale nezaznamenali. Pak jí injekční stříkačkou vstříkli do krevního oběhu roztok obsahující nanočástice. Už půl hodiny po aplikaci se při skenování pomocí magnetické rezonance nádor zřetelně prozradil.

Podle Gregoryho Lanzy a jeho spolupracovníka Samuela Wicklineho jsou použité nanočástice několikrát menší než tečka nad „i“ v běžném textu. Každá z nich může dopravovat asi sto tisíc molekul kontrastní látky.

Tvar nanočástic je navržen tak, aby se díky jakýmsi „háčkům“ na svém povrchu zachytávaly v nových cévách, které si nádor vytváří pro své zásobování živinami. Tak lze odhalit i melanomy o rozměrech pouhých několika milimetrů. Autoři navíc věří, že jejich metodu půjde dále vylepšovat. Podle Lanzy by se například daly nanočástice upravit tak, aby malé nádory zviditelňovaly i při použití ještě levnější a rozšířenější vyšetřovací metody, než je magnetická rezonance. Třeba pro počítačovou tomografii nebo pro sonografii (vyšetření ultrazvukem). Postačí méně chemoterapeutik Nemusí ale zůstat jen u diagnostiky. „Když mohou naše nanočástice dopravovat kontrastní látky, mohou stejně dobře posloužit jako nákladák pro chemoterapeutika,“ navrhuje Lanza. Když se léčiva dostanou přímo do rostoucího nádoru, aniž by zasáhla zdravé buňky, bude

možné snížit dávkování účinné látky - Lanza předpokládá, že na úrovni o celé řady nižší, než je tomu dnes. Léčba se tak stane pro pacienta mnohem šetrnější a v neposlední řadě také o dost levnější.

I když je tento výzkum v současné fázi zaměřen na melanomy, vědci věří, že metodu půjde v budoucnu aplikovat i pro některé další typy nádorů s podobným mechanismem krevního zásobování. Do praxe by nanočástice mohly přijít po klinických testech trvajících jeden až půldruhého roku.

Odborníci vytvořili miniaturní částice, které umožní šetrnější léčbu rakoviny

Jak rychle odhalit nádor

Úspěšnost léčby rakoviny kůže významně zvýší objev vědců z univerzity v americkém St. Louis. Pomocí nanočástic je možné melanom „označit“ a běžnými metodami rozpoznat již v počátečním stádiu.

Proč právě melanom je tak nebezpečný

Melanom je obzvlášť obávaný zhoubný kožní nádor. V případě, že není včas odhalen, rychle metastázuje především do plic. Jeho výskyt v posledních letech dramaticky vzrostl díky oblíbenosti slunění a úbytku ochranné ozonové vrstvy v zemské atmosféře.

Vědci specializovaní na boj s rakovinou pomocí nanočástic mají i další důvody, proč se zaměřili právě na tento typ nádoru. Melanom totiž má dvě fáze růstu. V první se šíří kůží horizontálně, zatímco v druhé - vertikální - začne rychle prorůstat do hlubších vrstev a metastázuje. Největší naděje na vyléčení je v horizontální fázi. Melanom ale často přejde do vertikální fáze ještě dřív, než se dá dnes běžnými metodami odhalit.

Díky vyhledávání pomocí nanočástic bude možné objevit nebezpečný zárodek nádoru už v počátečním stádiu. Pokud navíc půjde dopravovat chemoterapeutika přímo k nádorovým buňkám, půjde o zkrat v léčbě jednoho z nejnebezpečnějších typů nádoru.

Naděje pro miliony alergiků

Vyléčit pokusnou myš z alergie na kočky dokázali vědci z kalifornské univerzity. Proč by tedy některým lidem nemohli vrátit radost z pohledu na kvetoucí bez či břízy.

Léčba alergie trvá obvykle okolo tří let. Vědci nyní dali alergikům naději, že se choroby zbaví spíše během několika měsíců.

Podstatou alergie je bouřlivá reakce imunitního systému na látky, které jsou tělu vlastně neškodné, jako jsou pyly. Postiženým může způsobit vše od kýchnutí po smrtelné komplikace.

V časopise Nature nyní tým vedený profesorem Andrew Saxonem z Kalifornské univerzity v Los Angeles informoval o zcela převratném způsobu léčby. Terapie by se díky tomu mohla podstatně zkrátit.

Trojští koně a chiméry

Vědci použili proti alergiím metodu trojského koně: „unesli“ jednu z molekul vlastního lidského imunitního systému.

Bílkovinu zvanou IgG, která tlumí reakci imunitního systému spojili s kočičí bílkovinou, jež alergickou reakci spouští.

Pokud máme pochopit, proč to udělali, měli bychom si trochu blíže osvětlit obvyklý průběh alergické reakce. Alergen, například částičky kočičích chlupů, se vdechnutím dostane do plicních sklípků. Odtud je krví odnesen k imunitním receptorům, které vyvolají vypouštění protilátek. V případě kočičí alergie především histaminu. Tyto látky zapříčiní všechny komplikace od zánětů, otoků po rýmu, od bolesti hlavy po smrtelný anafylaktický šok.

Vědci složená molekula má dva „konce“: jeden kočičí, tedy alergen, a jeden lidský, již zmíněnou molekulu IgG. Proto se jí také říká „chimérická“,

podle monstra z antické mytologie s hlavami několika různých zvířat.

Její účinky jsou stejně nesourodé jako ona sama: vyvolá alergickou reakci a zároveň ji výrazně tlumí, jak se ověřilo na vzorcích lidských imunitních buněk.

Lidstvím nakažené myši

Výzkumníci s dávkou humoru „nakazili lidskou alergií na kočky skupinu myši. Objevili se u nich stejné příznaky jako u lidských alergií, ty ovšem „chimérická“ molekula potlačila, a tento stav vydržel i delší dobu po očkování.

Elegance celého řešení tkví ve dvojím účinku „chimérické“ molekuly, která, jak řekl A. Saxon BBC, „dokáže zabránit tomu, aby se vám při vystavení alergenu udělalo špatně a zároveň dokáže v dlouhodobější perspektivě přetrénovat imunitní systém“.

Tedy dovést tělo k tomu, aby alergen nevnímalo jako hrozbu. A protože tělo a pacient přítomností alergenu netrpí, lze kúru zkrátit odhadem na dobu tři měsíců.

Výzkum se rychle blíží k závěru a látka proti alergii na kočky by mohla být dostupná za tři roky.

Rozhodující je nápad

Výhodou postupu je, že ho lze bez větších potíží použít i u jiných typů alergie.

Většinu alergenů ovšem stejně jako ve zkoumaném případě tvoří bílkoviny, a jedná se tedy vlastně o jakousi jednoduchou záměnu výrobních komponentů. A díky omezení reakce ji lze použít i u těch nejnebezpečnějších typů alergií, jako například na mořské plody, u kterých je „očkování“ alergeny příliš nebezpečné.

Perspektivních pacientů je velké množství. Šíření alergie patrně souvisí i s moderními civilizačními trendy. Život mimo přírodu má podle některých vědců za následek, že naše tělo si na alergeny nezvyká. Přidejme k tomu fakt, že alergie je dědičná, a je jisté, že nápad Andrew Saxona a jeho týmu zcela jistě nezapadne. I když se jim ve vědecké komunitě objevuje konkurence například z jiných laboratoří.

Alergikům opět začala sezóna

Při vzniku onemocnění hraje důležitou roli nejen dědičnost, ale i psychika a stres

Letošní dlouhá zima a přetrvávající sněhová pokrývka byly milodrné k pylovým alergikům. Zatímco vloni se první pacienti objevili v ordinacích již v polovině února, letos to bylo až po Velikonočích.

Jen málokdo dnes může říci, že se ho problém zvaný alergie netýká. Ve srovnání s obdobím před 20 až 30 lety se totiž počty postižených lidí zvýšily zhruba o sto procent. Jen v naší nevelké republice žije na 2,5 miliónu alergiků. „Může za to kombinace vlivů dědičnosti, znečištěného ovzduší, někdy zbytečné léčby antibiotiky a také změna životního stylu,“ vysvětluje docent Vít Petruš, vedoucí lékař Centra alergologie a klinické imunologie pražské Nemocnice Na Homolce.

„Převážně sedavé zaměstnání, například u počítače, nedostatek tělesné aktivity znamenají menší podporu pro imunitní systém. A tělo se pak hůře brání různým škodlivinám včetně alergenů.“

Nebezpečná zrnka

Pyly z květů různých rostlin představují významnou skupinu vdechovaných alergenů. Jejich přítomnost v ovzduší je sezónní a závisí na době květu jednotlivých rostlin. V předjaří je to postupně především líska, vrba, olše, javor, jírovec, bříza, habr, jasan, ořešák, topol, dub, buk a jilm. V květnu rozkvétají traviny. Doba květu je sice pro všechny druhy stejná, avšak je proměnlivá podle počasí. V nižších a středních polohách končí v první polovině července. Pacienti obvykle reagují jen na určité pyly, a nástup jejich potíží proto řídí příroda tím, kdy dovolí jednotlivým rostlinám rozkvést.



Neodolatelný

Ovocný Sunárek je plný zdraví a chuti. Navíc bez přidání cukru*, soli a umělých látek.

Stejně jako každé mamince, záleží i nám na zdravém a spokojeném růstu našich miminek. Proto obsahuje ovocný Sunárek jen čisté přírodní složky a spoustu vitaminů, přispívajících ke zdravému vývoji a síle vašeho dítěte. Vybrat můžete z 15 lahodných chutí ovoce. Dát děťátku to nejlepší je pro Sunárek hračka.

7 důvodů pro ovocný Sunárek:

- Jsem zpracován pasterizací (zachování vitaminů, minerálů a přirozené chuti).
- Mám vyváženou lahodnou chuť (dosaženo výběrem plodů a způsobem zpracování).
- Jsem bez přídavku cukru* a soli.
- Neobsahuji aromatické a konzervační látky ani umělá barviva.
- Vyrábí mě v certifikované kvalitě dle normy ISO 9001.
- Obsahuji pouze přírodní suroviny.
- Obsahuji kousky pro podporu kousání a zdravý vývoj zoubků.

* vyjma variant Sunárek Jablka s broskvemi a sušenkami, Sunárek Tropiccké ovoce, šťáva Sunárek Jablko s meruňkami a tykví.

Sunar[®]
Pro zdraví a úsměv našich dětí



Přední švýcarská potravinářská společnost s významnou pozicí na evropském trhu dětské výživy. Pro více informací volejte zdarma 800 201 102 nebo navštivte www.sunarek.cz



„Ačkoli je ke kontaktu s pyly více příležitostí na venkově, pylovou alergii trpí více městská populace,“ říká docent Petru. „Je otázkou, zda neexistuje přirozená hyposenzibilizace - tedy snížení přecitlivělosti - u lidí na venkově, daná pobytem v prostředí s více pyly.“

V každém případě je prokázáno, že výfukové plyny, kterých je více ve městech, zhoršují kvalitu pylových zrn. Ta se stávají agresivnější, snáze dráždí sliznice, a tím vyvolávají alergické potíže. Život ve městech je také více naplněn stresem a psychika hraje nezanedbatelnou roli při vzniku alergie. O tom, co právě kvete, informuje pylové zpravodajství. Najdeme ho také na internetu www.csaki.cz nebo www.pylovaslužba.cz.

Nemoc z přecitlivělosti

Alergie je nemoc z přecitlivělosti a lze ji definovat jako stav nepřiměřené obranné reakce organismu na cizorodý podnět, tedy na alergen. Tato reakce organismus nechrání, ale naopak jej poškozuje.

Alergeny mohou být různé - od vdechovaných, potravinových, přes kontaktní, bakteriální a virové až po lékové a hmyzí.

Jak se s ní vypořádáme

- Lidé s těžkou pylovou alergií by neměli vysazovat léčbu ani v zimě a měli by pravidelně docházet na aplikace vakcín.
- Ten, kdo v zimě často pobýval na zdravém horském vzduchu, má výhodu. Podpořil svou imunitu a nepodlehne tak snadno běžným nemocem z nachlazení, které alergii dále zhoršují.
- Nejideálnější místem pro pobyt v jarní přírodě je pro pylové alergie les. Nejlepší je procházka podél lesního potoka. Díky velké vlhkosti vzduchu a přirozené ochraně proti vznášejícím se pylům ve vzduchu mají tady alergici nejméně potíží.
- Je ale stejně lepší si na procházku s sebou vzít léky (kapky, sprej), které zabrání projevům alergické rýmy či podráždění očí.
- Pokud víme o potížích s pyly, měli bychom začít 14 dní před očekávaným příchodem pylové sezóny užívat preventivně antihistaminikum v tabletkách či kapkách.

Co říkají čísla

V České republice žije:

- 35 % atopiků, tedy 3,5 miliónu lidí (mají zvýšené hladiny alergických protilátek, ale nemusí mít projevy alergie);
- 25 % alergiků, tedy 2,5 miliónu lidí (mají zjevné projevy alergie);
- 8 % astmatiků, tedy 800 tisíc lidí;
- 12 % lidí s alergickou rýmou;
- 10 % ekzematiků.

■ Český objev v Nature: jak vzniká nádor

O objevu českých vědců na poli nádorového výzkumu píše jeden z jeho autorů, Jiří Bartek

Všeobecně se soudí, že nádory nás postihují až přespříliš často. Pro čtenáře bude tedy asi překvapením, že vědci zabývající se výzkumem nádorů si již řadu let lámou hlavu otázkou zcela opačnou: Jak to, že nádorů není ještě mnohem více a nepostihnou každého z nás a již v mládí?

Lidské tělo obsahuje asi 1014 buněk. Každý z našich genů může doznat náhodnou genetickou změnu (mutaci) přibližně v jedné z 107 buněk při každém buněčném dělení. A genů, jejichž mutace mohou přispět ke vzniku nádoru, jsou v genomu každé buňky desítky až stovky. Když toto uvážíme, je zřejmé, že se naše buňky dokážou nějakým velmi účinným způsobem bránit tomu, aby se navzdory takovým nebezpečným mutacím zvrhly v buňky agresivního nádoru.

O objasnění molekulární podstaty takové vnitřní buněčné protinádorové bariéry se již dlouho pokoušejí stovky laboratoří na celém světě. Toto úsilí postupně vedlo k objevům několika takzvaných nádorových supresorů, bílkovin, které pomáhají nádorům předcházet nebo vznikající ná-

dor potlačit například tím, že brzdí dělení takových nebezpečných buněk, nebo dokonce vyvolají jejich smrt (způsobí buněčnou sebevraždu pro záchranu celého organismu). Stále však nebylo jasné, jak naše buňky dokážou udělat svou vlastní diagnózu a rozpoznat, že jsou na cestě zvrhnout se v buňky nádorové. Tajemstvím rovněž zůstávalo, jakým mechanismem na takovou sebediagnózu odpovídají, jinými slovy, jak o vzniklém nebezpečí dokážou informovat své dřímající nádorové supresory a probudit je k akci ve snaze počínající nádor zastavit nebo zcela zničit.

A právě na tyto dvě důležité a spolu úzce související otázky se nám nyní podařilo odpovědět - tedy týmu českých vědců a jejich spolupracovníků, kteří pracují v Dánském centru pro výzkum rakoviny v Kodani.

O významu tohoto objevu svědčí nejen to, že článek popisující naše výsledky je právě uveřejněn v nejprestižnějším vědeckém časopise Nature, ale i skutečnost, že pro maximální rozšíření těchto nových poznatků je toto číslo časopisu vytištěno ve více kopiích a poskytováno účastníkům největší letošní konference se zaměřením na výzkum nádorů, která právě začíná v kalifornském Anaheimu.

Buněčný dozor

Hlavní přínos této nové studie tedy spočívá v objevu buněčné a molekulární podstaty procesu, který lidské buňky aktivují jako odpověď proti svým vlastním počínajícím nádorovým změnám. Jde tedy o jakýsi vnitřní dozor a obranu, kdy se taková prenárodová buňka snaží vypořádat sama se sebou. Tím se liší například od imunologické odpovědi, kde na antigeny (vyvolávající tvorbu protilátek) odpovídají buňky jiné. Článek rovněž dokládá, že tento mechanismus je zmobilizován u časných stadií nádorů všech hlavních typů, jako je například karcinom prsu, tlustého střeva, plic nebo močového měchýře. Jde tedy buď o mechanismus univerzální, nebo téměř univerzální pro různé typy buněk a tkání.

Jak tedy buňky poznají, že jim hrozí nebezpečí přeměny v buňku nádorové? Zdá se, že tím velmi citlivým ukazatelem počínající nádorové přeměny je stav aparátu, který je během každého buněčného dělení odpovědný za bezchybné okopírování (replikaci) celého genomu, tj. nějakých tří miliard genetických „písmen“ tvořících dvouřetězcové molekuly DNA. U normálních buněk probíhá proces replikace DNA pod přísnou kontrolou a případné drobné chyby jsou ihned opraveny, takže není třeba spouštět žádný poplach. Naproti tomu u počínajících nádorových buněk (přestože se ani nemusí dělit rychleji než některé typy buněk normálních) probíhá kopírování genomu poněkud překotně, nekoordinovaně a vznikají při tom častější chyby, dokonce i ve formě zlomu molekul DNA. A právě tyto chyby, poškození DNA u počínající nádorové buňky, jsou tím signálem, který buňka rozpozná a na který pak odpoví. Odpovědí je aktivace celé sítě dřímajících buněčných bílkovin, z nichž některé se specializují na rozpoznání poškozené DNA, jiné rychle rozšíří tuto poplašnou zprávu do všech koutů buněčného jádra a aktivují další bílkoviny, které se pak snaží zabrzdit dělení takové abnormální buňky nebo ji zabít.

Proč selhává sebeobrana?

Jestliže naše buňky mají k dispozici takový účinný nástroj sebeobran, proč nakonec v řadě případů tato bariéra selhává a některé počínající nádory se přece jen vyvinou v agresivní, život ohrožující onemocnění?

Celý proces postupného vývoje nádoru je velmi dlouhý, trvá často léta a někdy i desetiletí. Je to takový miniaturní darwinovský evoluční boj o přežití, jenže místo živočišných druhů zde o přežití bojují jednotlivé buňky skupiny buněk (tzv. buněčné klony). Aby prenárodové buňky přežily tlak aktivované buněčné obrany, který je nutí buď spáchat sebevraždu, nebo zůstat ve stavu, kdy se nemohou dělit, musí nějakým způsobem onu probuzenou protinádorovou bariéru obejít nebo ji „vypnout“. To vyžaduje trpělivost, držet se zuby nehty čekat na náhodnou genetickou změnu, mutaci, která dříve nebo později může zasáhnout některou z dů-

Avent



ležitých součástí té obranné sítě.

U některých nádorů dojde například k mutaci, která vyřadí z činnosti výše zmíněný detektor poškození DNA, nebo k mutaci zneškodňující přenašeč toho alarmujícího signálu. Výsledkem je stále ještě předrakovinná buňka se zvýšenou frekvencí chyb v DNA, ale nyní již osvobozená od stálého tlaku protinádorové bariéry. Bariéra je ochromena a buď chyby DNA již neregistruje, nebo o jejich existenci nedokáže informovat periferní, výkonné součásti obranné sítě. Podobně může dojít k mutaci v té části obranného systému, která normálně vyvolá buněčnou smrt, a taková časně nádorová buňka pak nemůže být včas zničena. Takové mutace tedy mohou obranu oslepit nebo ochromit, a tím poskytují vznikajícímu nádoru výhodu přežití.

Postupně tak může dojít k výběru těch „nejschopnějších“, buněčné populace (klonu) nejlépe adaptované a schopné nejen přežít, ale také růst a nakonec vytvořit zhoubný nádor.

Jak se objev projeví v léčbě

Když se tedy podařilo lépe pochopit buněčné mechanismy obrany proti vznikajícím nádorům a mechanismy, jimiž naopak nádorové buňky ony nástrahy buněčné obrany překonávají, bude tyto nové poznatky možné nějak využít v diagnostice nebo léčbě nádorových onemocnění? Důležité je nejprve si uvědomit, že jak léčebné ionizující záření, tak mnohé z používaných chemoterapeutik působí na buňky právě tím, že poškozuje DNA. A odpověď buňky na takové poškození DNA vnějšími vlivy závisí právě na stavu oné buněčné regulační sítě, která chyby v DNA rozpozná a reaguje na ně, většinou zpomalením buněčného dělení a aktivací opravy poškozené DNA, při velkém poškození však i buněčnou smrtí. Jinými slovy, ona vnitřní bariéra proti vznikajícím nádorům využívá stejnou molekulární mašinerii, jakou buňky odpovídají na běžně užívané metody léčby. Je tedy možné, že alespoň některé případy rezistence nádorů na léčbu odrážejí onu evoluční adaptaci vznikajícího nádoru, schopnost vyhnout se odpovědi na poškození DNA.

V budoucnu bude pravděpodobně možné tyto nové poznatky využít k předpovědi reakce jednotlivých pacientů na léčbu zářením nebo chemoterapií a k volbě optimální kombinace nebo léčebné dávky. Nádory totiž svou schopností vypnout některé prvky obrany sice zvyšují svou schopnost přežít, ale zároveň tím odhalují svou Achillovu patu. Zatímco normální buňky mají k dispozici celý arzenál buněčného obranného systému a snadněji se s takovým poškozením DNA (způsobeným například léčbou) vypořádají, u nádorů je obrana oslabena a další poškození DNA (například ozáření) vede pak k tomu, že buňka zcela selže a zpravidla zanikne. Do budoucna se tedy nabízí možnost těchto biologických rozdílů lépe využít pro léčbu šitou na míru každého pacienta. Bude asi možné u každého nádoru zjistit, které části vnitřního obranného systému jsou ještě funkční, a cíleně je oslabit. Předběžné laboratorní pokusy naznačují, že by tak bylo možné selektivně ještě více zvýšit citlivost nádorů na léčbu poškozující DNA.

Aby prenárodové buňky přežily tlak probuzené buněčné obrany, musí jí obojiti či „vypnout“. To vyžaduje trpělivost, držet se zuby nehty a čekat na náhodnou mutaci, která dřív nebo později zasáhne klíčovou část obranné sítě.

Objev českých vědců

V Dánském centru pro výzkum rakoviny v Kodani trvale působí tři vynikající čeští vědci: Jiřina Bartková, Jiří Bartek a Jiří Lukáš.

Na práci, která objasňuje podstatu vnitřní buněčné protinádorové obrany se kromě nich podílela i postgraduální studentka z Ústavu molekulární genetiky AV ČR Zuzana Hořejší. Jejich objev ve čtvrtek zveřejnil renomovaný vědecký časopis Nature jako hlavní téma čísla s názvem Cancer Checkpoint.

I N Z E R C E

V této rubrice je možno otisknout požadavky na zástupy, lékaře na dovolenou, možnost zaměstnání asistenta, lektory, pronájmy místností apod. Pro členy SPLDD a OSPDL ZDARMA. Opakované zveřejnění po předchozí dohodě.

Přenechám praxi

Přenechám zavedenou praxi PLDD v Praze, popřípadně její část.
Tel.: 737 413 564.

Přijme dětského lékaře

Nestátní zdravotní středisko Pernink na Karlovarsku přijme dětského lékaře. Nabízíme: výhodné platové a pracovní podmínky, byt 2+1 k dispozici, horské turistické centrum. Kontakt - tel. 607 244 730.

Hledám pediatra na zástup

Soukromý PLDD z Pelhřimova hledá pediatra s licencií na občasně zástupy v době nemoci, dovolené či láně, možné i jako asistent na 0,2 úvazku.
Tel.: 565 326 179 či 723 433 778 v ordinaci době, později: 723 666 156.

Hledám místo asistenta v ordinaci PLDD

Lékařka, 36 let, s 1. atestací a pediatrickou licencií, t.č. na rodičovské dovolené, hledá místo asistenta v ordinaci PLDD v Praze. Nástup možný na částečný úvazek od září či října 2005. Tel.: 604 839 882

Přenechám zavedenou praxi

Přenechám zavedenou praxi PLDD v Praze, popřípadně její část.
Tel.: 737 314 564.

ALMEDA přijme lékaře - pediatra

ALMEDA, a.s., provozovatel Městské nemocnice v Neratovicích přijme na zajištění služeb sekundárního lékaře s I. atestací z pediatrie nebo v přípravě na ni na novorozenecké oddělení. Nástup ihned nebo dle dohody.
Kontakty: telefon: 315 637 111 - ústředna, 315 637 337 - personální oddělení, fax: 315 684 212, e-mail: nemocnice@almeda.cz

Nabízím místo asistenta v ordinaci PLDD

Nabízím místo asistenta do ordinace PLDD v Táboře na poliklinice. Přenechání ordinace a prodej podílů možný. Telefon: 381 253 220

Hledám pediatrickou praxi

Hledám pediatrickou praxi s možností odkoupení v Praze. Tel.: 732 942 882.

Odkoupím zavedenou ordinaci PLDD

Lékařka - pediatr, dlouholetá praxe, licence, II. atestace, odkoupí zavedenou ordinaci PLDD v Praze. Zn: Osobní jednání, tel.: 603 293 584