

Ako spolupracovať s genetikmi

Margita Lukáčová

Spolupráca odborníkov z gynekológie a pôrodnictva s lekáskymi genetikmi je intenzívna a má už svoje tradície. Dokazujú to aj údaje, ktoré hovoria, že okolo 40 % vyšetrení na genetických pracoviskách indikujú práve gynekológovia. Genetické metódy sa využívajú v postnatálnej i prenatálnej diagnostike mnohých chorôb, ale aj pri prognostike a prevencii. S cieľom udržať túto dobrú úroveň spolupráce prinášame tieto stručné informácie o súčasnej situácii v lekárskej genetike.

Počet a rozmiestnenie genetických pracovísk v Slovenskej republike je optimálny a zabezpečuje dostupnú starostlivosť pacientom, u ktorých je genetické vyšetrenie indikované (tab. 1).

Tabuľka 1. Adresy genetických pracovísk na Slovensku

1. Centrum lekárskej genetiky FN, Americké námestie 3, 813 69 Bratislava
2. Oddelenie genetiky NOÚ, Klenová 1, 833 10 Bratislava
3. Oddelenie klinickej genetiky, NsP akad. L. Dérera, Limbová 5, 833 05 Bratislava
4. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, Jánskeho 7, 949 01 Nitra
5. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, Kapisztoryho 5, 940 01 Nové Zámky
6. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, Jesenského 48, 911 71 Trenčín
7. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, V. Spanyola 43, 812 57 Žilina
8. Oddelenie lekárskej genetiky FN, Sklabinská 23, 036 01 Martin
9. Oddelenie lekárskej genetiky NsP F.D. Roosevelta, 975 15 Banská Bystrica
10. Oddelenie lekárskej genetiky FN, Trieda SNP 1, 040 66 Košice
11. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, 080 01 Prešov
12. Oddelenie lekárskej genetiky NsP, Nová poliklinika, 052 01 Spišská Nová Ves

Centrum lekárskej genetiky FN, Bratislava

Adresa: MUDr. M. Lukáčová, CSc., Centrum lekárskej genetiky FN, Americké námestie 3, 813 69 Bratislava, Slovensko

Sieť tvorí 13 pracovísk, z ktorých 2 sú vysokošpecializované s celoslovenskou pôsobnosťou:

1. Centrum lekárskej genetiky FN v Bratislave (okrem štandardných vyšetrení robí aj diagnostiku dedičných metabolických chorôb, monogénových chorôb pomocou DNA-analýzy, je sídlom Registra genetických chorôb).

2. Oddelenie genetiky NOÚ v Bratislave (robí špeciálne vyšetrenia u pacientov s neopláziami).

V ambulantnej časti pracovísk sa vykonáva klinicko-genetické vyšetrenie, genetická konzultácia a indikujú sa laboratórne vyšetrenia. Všetky pracoviská využívajú k diagnostike cytogenetické metódy v postnatálnom období a 9 z nich robí aj prenatálnu genetickú diagnostiku (Bratislava – 2 pracoviská, ďalej Nitra, Trenčín, Žilina, Banská Bystrica, Martin, Košice a Spišská Nová Ves).

Aké sú indikácie genetického vyšetrenia?

Z gynekologického hľadiska:

- * vývinové anomálie gonád a genitálií
- * primárna a závažná sekundárna amenorea
- * sterilné manželstvo
- * reprodukčné straty (2 a viac spontánnych potratov)
- * mŕtvorodenosť alebo úmrtie dieťaťa
- * nízky vzrast u žien (150 cm a menej)
- * výskyt dedičnej choroby alebo chyby v rodine, alebo podozrenie na chorobu s genetickou etiológiou.

Z pôrodnického hľadiska je prenatálna genetická diagnostika indikovaná:

- * pri výskyte chromozómovej aberácie u dieťaťa z predchádzajúcej gravidity
- * pri výskyte alebo prenášačstve chromozómovej aberácie u niektorého z rodičov
- * pri zvýšených alebo znížených hodnotách MS AFP
- * ak je vek ženy 35 rokov a viac alebo 16 rokov a menej
- * pri recesívnych chorobách viazaných na chromozóm X (voľba pohlavia dieťaťa)

* pri monogénových chorobách s možnosťou DNA-analýzy (cystická fibróza, Duchennova svalová dystrofia, fenylketonúria, hemofília A, B, syndróm Werdnigov-Hoffmannov).

K dobrej spolupráci prispieva, ak:

- * pacientky, u ktorých je podozrenie na genetickú chorobu a to aj v rodine (na základe anamnézy), absolvujú gene-

tické vyšetrenie, aby sa časovo náročné laboratórne metódy nemuseli robiť až počas príp. gravidity;

* gravidné pacientky, u ktorých je indikovaná prenatálna genetická diagnostika, sú vyšetrené včas. Pre cytogenetickú analýzu sa odber plodovej vody robí v 16.-18. týždni a pri diagnostike monogénových chorôb sa vyšetrenie (DNA-analýza) robí optimálne už v I. trimestri, v 9.-10. týždni gravidity,

ty, z chóriových klkov (z plodovej vody je vyšetrenie z metodických aj časových dôvodov menej výhodné).

Predpokladáme, že aj tieto stručné informácie z genetiky budú mať pozitívny vplyv na ďalšiu dobrú spoluprácu a pomôžu najmä gynekológom a pôrodníkom, ktorí ešte nemajú pevnú väzbu na svoje príslušné genetické pracovisko.

Do redakcie došlo 1.3.1998.

ZRNKÁ MÚDROSTI

REBRÍČEK ÚSPECHOV LUDSKÉHO VEKU

Anglický lekár James Parkinson zostavil rebríček osobných úspechov v rôznom veku takto:

- do 25 rokov – vek kvalifikácie
- do 35 rokov – vek kariéry
- do 45 rokov – vek autority
- do 50 rokov – vek akcie
- do 60 rokov – vek hodnosti
- do 65 rokov – vek dôstojnosti
- do 70 rokov – vek múdrosti.

V prípade, že sa v strednom veku nedosiahne predpokladaný úspech, stáva sa:

- v 45. roku z veku autority vek sklamaní
- v 50. roku z veku akcie vek závisť
- v 60. roku z veku hodnosti vek rezignácie
- v 70. roku z veku múdrosti vek cynizmu.

Hoci tento rebríček bol zostavený pred 150 rokmi, možno sa z neho poučiť aj dnes v tom, aby každý využil svoj vek na dosiahnutie svojich cieľov a naplnil svoje poslanie v živote.

ZÁPISNÍK PSYCHIATRA

IVAN ŽUCHA

Niektorí ľudia sú očividne spokojní, ba nadšení, keď môžu dokazovať (a keď niečo dokazujete, iste to aj dokážete), že ich tamten alebo onen blízny sa mylí.

Žijú nie zo svojej pravdy, ale z omylov blížnych.

Svet sa im ukazuje nie ako tkanivo pravd, ale ako plst omylov. Ich mysliteľská obratnosť býva taká obdivuhodná. Sú ne-napodobiteľní kritici.

Obdivuhodná, ale nepochopiteľná je ich vášeň: radosť z negatívneho, rozkoš z demontáže.

Všimnite si: ich cieľom je nie dokázať svoju pravdu, ale Vašu nepravdu. A kde je pravda? Keby ju poznali, vrhli by sa na seba a sami by sa usvedčili z omylu.

Nie je ich vášeň analógom sadistickej, ako sa usilujú vysvetliť nám psychoanalytici?

Áno, ale. Ak áno: sadistická láska k negativite sa rodí v ne-dohľadných hĺbkach ducha, nie v malej histórii (ba historke) libida.

Ivan Žucha: Zápisník psychiatra. SAP 1997, s. 74.

Úloha pôrodníka v projekte „Zdravé mesto“

Vladimír Plintovič

The Role of The Obstetrician in The „Health City Project

Súhrn

Životný štýl sa podieľa na zlom zdravotnom stave obyvateľov SR až v 50-60 %. Zdravotná politika mesta môže tento proces významne ovplyvňovať. Mesto Banská Bystrica – ako národný koordinátor pre kategóriu životného štýlu v rámci Asociácie zdravých miest SR (AZMS) diferencuje priority životného štýlu v každej vekovej kategórii – počnúc životným štýlom ženy v tehotnosti až po postproduktívny vek. Zdôrazňuje sa význam matky a rodiny pre životný štýl novorodenca, raného i predškolského veku, ako aj pre obdobie dospievania. Pôrodník a pediater môžu významným spôsobom ovplyvňovať všetky uvedené vekové kategórie detí a dorastu. Laktačný program, s ktorým máme u nás už 20-ročné skúsenosti, má nezastupiteľné miesto v prevencii civilizačných chorôb, včítane sociálnych postojov a duševného zdravia človeka (*obr. 3*).

Kľúčové slová: projekt „Zdravé mesto“, komunálna zdravotná politika, prevencia civilizačných chorôb, profil zdravia mesta, plán zdravia mesta.

Summary

One of the main elements (50-60 %) causing poor health conditions of the inhabitants of the Slovakia is their lifestyle. This factor can be greatly influenced by the health policy of the individual rows. Banská Bystrica – as a national coordinator for the lifestyle category under the Association of the „Health cities“ of the Slovak Republic, deals with the lifestyle and its priorities within every age group – starting with the women in pregnancy and concluding with the post-productive stage of life. The emphasis is being laid on the influence of the mother as well as family on the lifestyle of the new-born babies, children and teenagers. Together with the obstetrician, the pediatrician can affect these age groups by a considerable amount. Regarding the civilization diseases prevention (including the social attitudes and sanity), the breast-feeding program, with which we have had the experience for 20 years, is unavoidable (*Fig. 3*).

Key words: „Health city“ project, communal health policy, civilization diseases prevention, health profile of the town, health plan of the town.

Prakt. Gynek., 5, 1998, č. 2.

Motto:

„Mnohí by boli prekvapení, keby vedeli, že najväčší príspevok k zdraviu občanov za posledných 150 rokov neurobili lekári alebo nemocnice, ale miestne samosprávy. Chyba je, že sa o tom doteraz tak málo písalo a hovorilo.“

Dr. Jessie Partif

Zdravie mesta, Oxford 1770-1974.

Čo je projekt „Zdravé mesto“?

Regionálny úrad Svetovej zdravotníckej organizácie (SZO) pre Európu začal r. 1986 projekt „Zdravé mestá“ ako prosa triedok uplatňovania princípov „Zdravie pre všetkých do roku 2000“ na komunálnej úrovni. Projekty „Zdravých miest“ podporujú inováciu a zmeny v miestnej zdravotnej politike a presadzujú nové prístupy k verejnému zdraviu. Žiadajú politické rozhodovanie v prospech verejného zdravia a zdôrazňujú účasť verejnosti na jeho tvorbe. Poskytujú priestor a cesty, ktorými majú obyvatelia mesta priamy vplyv na schválenie projektu a cez projekt na aktivity mesta a iných organizácií. Výsledkom je nová politika verejného zdravia. Projekty do-

Kabinet „Zdravé mesto“, Mestský úrad v Banskej Bystrici

Adresa: MUDr. V. Plintovič, Kabinet „Zdravé mesto“, Mestský úrad, Ul. ČSA 26, 975 39 Banská Bystrica, Slovensko. (Tel.:00421.88.7511416, Fax: 00421.88.43572, e-mail: kabinet@misbb.sk)

sahujú svoje ciele, ak sa domácnosti, pracoviská, školy a ďalšie súčasti mesta stávajú zdravšie pre život.

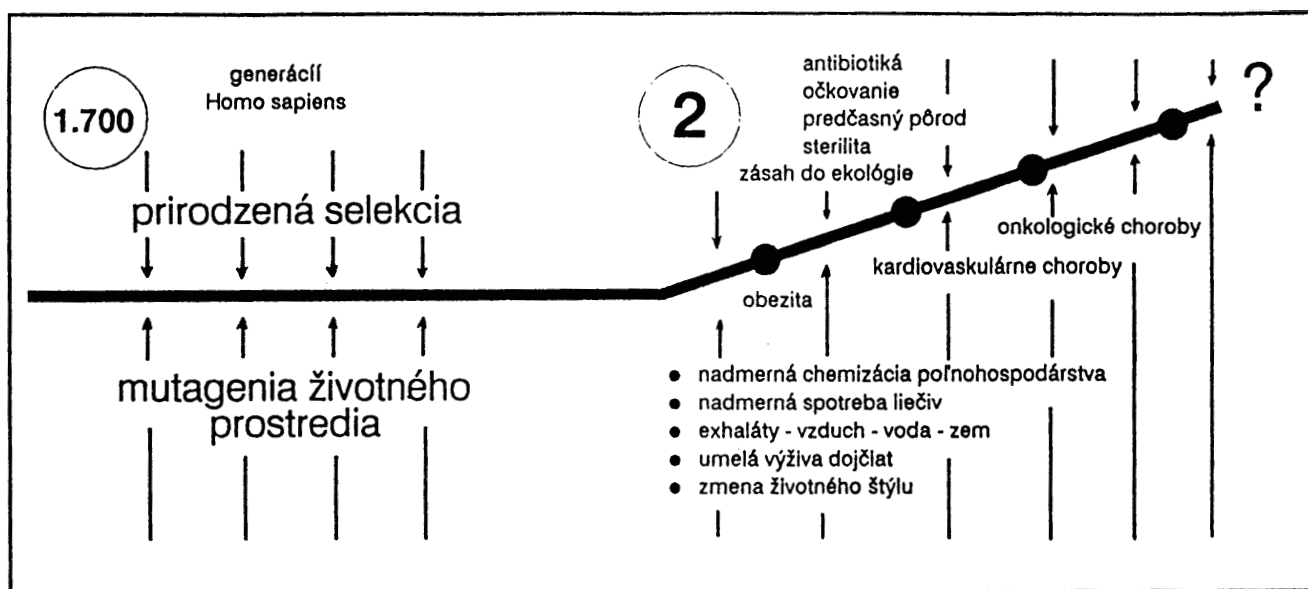
Mesto Banská Bystrica sa do projektu „Zdravé mesto“ prihlásilo uznesením Mestského zastupiteľstva r. 1991 a stalo sa iniciátorom a zakladateľom Asociácie „Zdravých miest“ Slovenska (AZMS), ktorá vznikla r. 1994. V súčasnosti je v AZMS združených 10 miest a ďalšie čakajú na prijatie.

V rámci Národného programu podpory zdravia Slovenskej republiky je tento program aj jedným z troch projektov napojených na expozitúru SZO v Kodani (Zdravé mesto, Zdravie podporujúca škola, CINDI – Integrovaný program prevencie neinfekčných – civilizačných – ochorení).

Na zdravie populácie vplyvajú tieto faktory:

- * genetická výbava (10-15 %)
- * životné a pracovné prostredie (20-25 %)
- * zdravotnícka starostlivosť (10-15 %)
- * životný štýl (50-60 %).

Podiel uvedených faktorov sa pochopiteľne v konkrétnych podmienkach odlišuje. Uvedené hodnoty možno akceptovať pre pomery v Slovenskej republike a takto ich vidíme v Profile zdravia, ktorý spracovali mestá SR združené v AZMS v minulom roku (materiál sa stále dopracúva). Profil zdravia mesta je významným nástrojom pre všetkých účastníkov projektu „Zdravé mesto“. Poskytuje živý a súčasne vedecký, odborne podložený súhrn zdravia mesta a môže (resp. mal by) vyvolať záujem verejnosti. Pre správu mesta poskytuje



Obrázok 1. Porovnanie stavu počas 1700 generácií pred nami s obdobím 2 generácií našej doby. Nárast mutagenity a redukcia selekcie výrazne narúšajú rovnovážny stav.

Zlý zdravotný stav obyvateľov SR je všeobecne známy (medzi 50 štátmi Európy v ukazovateľoch zdravia – dožičenská úmrtnosť, priemerný vek mužov a žien až na 45. mieste; ešte v 60. rokoch sme boli na poprednej pozícii!).

Život a jeho podoby ovplyvňujú podľa profesora Viliama Izakoviča (a) mutagenita životného prostredia, (b) selekcia. Z obrázku 1 je zrejмый nárast mutagenity (dokonca aj životný štýl sa stáva mutagénom) na jednej strane a na druhej strane redukcia selekcie v mene života. V mene života dávame príležitosť aj tam, kde by jej bez našej pomoci nebolo. Ale na druhej strane činnosť človeka je častou hrozbou životu ako takému. Vzniká stav, ktorý plodí nové problémy – akási Dürerova Apokalypsa pre 3. tisícročie.

možnosť určenia cieľov do budúcnosti a merať proces ich realizácie. Medzinárodná sieť „Zdravých miest“ vypracovala súhrn indikátorov, ktoré sú po dohode zahrnuté do Profilu zdravia v rámci AZMS a poskytujú možnosť komparácie údajov v rámci SR.

Profil zdravia je vypracovaný v 6 kategóriách:

1. Všeobecné informácie – demografická charakteristika.
2. Stav zdravia, úmrtnosť podľa príčin smrti, stredná dĺžka života mužov a žien, výskyt vybraných ochorení.
3. Životný štýl z hľadiska srdcovo-cievnych a iných neinfekčných ochorení, biologické rizikové faktory.
4. Zdravotnícke služby.
5. Životné prostredie.

6. Socioekonomické údaje.

V snahe vyvolať záujem obyvateľov v priebehu minulého roka sme tieto údaje (vypracované širokým kolektívom autorov) prezentovali cez masovokomunikačné prostriedky s cieľom zabezpečiť širokú účasť verejnosti pre politickú podporu Akčného plánu zdravia.

Profil mesta

V skratenej verzii je k dispozícii každému záujemcovi v Kabinete „Zdravé mesto“ Banská Bystrica (pozri adresa autora). Na požiadanie ho môžeme zaslať každému záujemcovi. Je metodickým návrhom a strategickým dokumentom pre vypracovanie Plánu zdravia mesta.

Plán zdravia mesta

Plán zdravia mesta je založený na princípoch:

- * stratégia Zdravie pre všetkých
- * stratégia trvale udržateľného rozvoja
- * stratégia medzirezortnej spolupráce a účasti verejnosti.

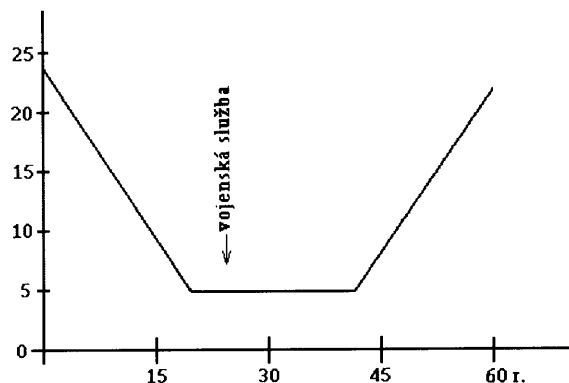
Banská Bystrica je v rámci AZMS národným koordinátorom pre problematiku životného štýlu. Je zrejmé, že podiel nesprávneho životného štýlu na zlom zdravotnom stave našich obyvateľov je primárny. Tejto kategórii Profilu zdravia je preto potrebné venovať najviac pozornosti. Naša koncepcia Plánu zdravia je preto zameraná v tejto oblasti nielen na produktívny vek – ako sa to všeobecne robí – ale na každú vekovú kategóriu (vnútro maternicový vývoj dieťaťa, dojčenský vek, detský vek, obdobie dospievania, ale aj na kategórie postproduktívneho veku). Životný štýl – komplex činností, ktorými si ľudia vytvárajú a uspokojujú svoje potreby, je výrazne ovplyvnený (a) životným prostredím, v ktorom človek žije, (b) ľudským spoločenstvom s jeho tradíciami, rôznymi filozofickými predstavami o zmysle života a pochopiteľne aktuálnymi spoločenskými problémami, ktoré sa prenášajú na každého človeka a jeho rodinu.

Pôrodník a neonatológ majú dnes už dostatočný priestor pre ovplyvnenie životného štýlu ženy počas tehotnosti. Významnou mierou sa podieľajú na životnom štýle dieťaťa v dojčenskom veku, v období tzv. pokrmovej dominancy. Výživa materským mliekom sa významne až rozhodujúcou mierou podieľa na životnom štýle v ranom detskom veku. Samozrejme odchýlky sú dané individuálnym prístupom v každej rodine, u každého jednotlivca. V neskoršom období – najmä v období dospievania už prevažujú vonkajšie vplyvy, predovšetkým vplyv prostredia a spoločnosti – najmä ak dieťa nezískalo správne návyky v rodine. Opäť treba preto zdôrazniť rozhodujúci vplyv pôrodníkov a pediatrov na utváranie životného štýlu človeka.

Týmto sa však nekončia možnosti pôrodníkov aktívne sa zapájať do projektu „Zdravé mesto“. Genetická výbava človeka a jej podiel na zdraví populácie sa čoraz častejšie ak-

tualizuje. Stúpa počet neplodných manželstiev – plodnosť mužov za posledných 50 rokov vo všeobecnosti klesla o 50%! Ak v roku 1954 začal Pincusov model hormonálnej antikoncepcie – sex bez oplodnenia – dnes čoraz častejšie počujeme o asistovanej reprodukcii, o umelom oplodnení, o defoch zo skúmavky – akoby začínala nová éra: oplodnenie bez sexu! Potraty, predčasné pôrody, vývojové chyby, rizikové gravidity v repertoári gynekológov a pôrodníkov sú intímne späté nielen so životom, ale aj so životným štýlom. Spolu s pediatrami je rozhodujúca ich úloha v racionálnej výžive novorodencov. Požiadavka SZO je, aby každé dieťa bolo dojčené minimálne 4-6 mesiacov a materské mlieko aby bolo súčasťou jeho stravy rok i dlhšie. Prsník je geneticky „naprogramovaný“ na laktáciu – dve generácie nemôžu tento kód zmazať! Žena – matka je schopná tento biologický postulát výživy človeka v jeho počiatkoch zabezpečiť. Významnou pomocou môže byť aj nová banka materského mlieka. Nová doba prináša nové podmienky v darcovstve materského mlieka – treba ich rešpektovať. Treba aktualizovať aj fenomén „mliečneho bratstva“. Ešte v nedávnej minulosti nebolo zriedkavé, ak žena (dojka) dojčila aj nevlastné dieťa. Takto – pridávané ženami, ktoré ani neboli po pôrode – prežili novorodenci aj v koncentračných táboroch počas II. svetovej vojny, alebo napr. v obliehanom

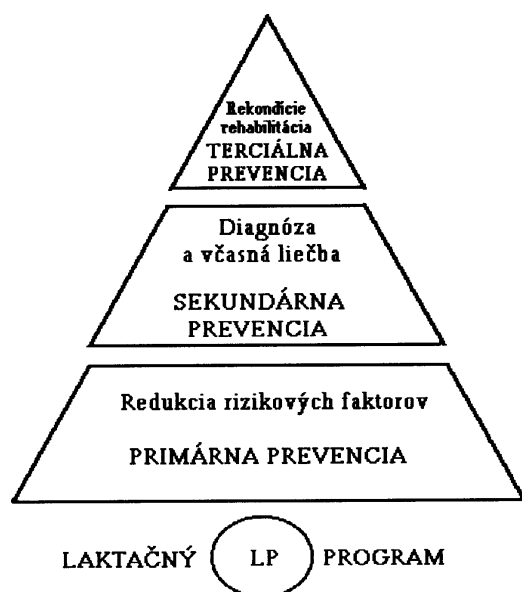
počet vyšetrení
za rok



Obrázok 2. Krivka spotreby zdravotníckej starostlivosti. Os Y – počet vyšetrení a ošetrení za rok, os X – vek (r.).

Stalingrade. Dokonca aj dnes je tento spôsob bežný v niektorých častiach sveta (napr. Yorubovia v Afrike).

Mnohé problémy súčasných manželstiev by sme mohli prevenciou eliminovať. Prečo by snúbenci nemohli mať predstavu – alebo aj istotu o svojej schopnosti byť rodičmi? Veď vzájomné informácie o zdraví potvrdzujú aj v manželskom sľube! Je potrebné odstrániť nesprávne vnímanie tejto „for-



Obrázok 3. Pyramída prevencie.

maloty“ – kolkokrát by „istota“ zabránila osobnej či rodinnej tragédii. Zodpovednosť za vlastné zdravie by sa mala nielen zdôrazňovať, ale aj praktizovať. V našom Pláne zdravia sú dva projekty zamerané na rodinu a ženu (Leander, Penelope), ktoré dávajú priestor gynekológovi, sexuológovi, neonatológovi, pediatri, pôrodníkovi, ale aj celej komunite, lebo tento medzirezortný program sa týka celej spoločnosti, rovnako ako naše ďalšie projekty Zdravie podporujúca škola (aj materská škola) a okrem projektu Zdravé mesto aj projekt CINDI.

Prevencia môže výrazne čeliť narastajúcim ekonomickým nárokom na zdravotníctvo. Na obrázkoch 2 a 3 uvádzame schému spotreby zdravotníckej starostlivosti a pyramídu prevencie. V pláne zdravia je naša stratégia zmysluplná a prináša nádej na lepší život generácií tretieho tisícročia.

Literatúra

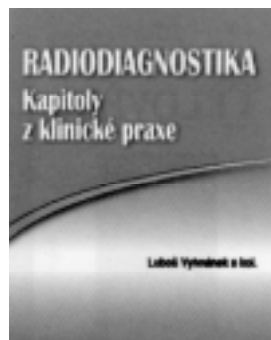
Literatúra u autora.

Do redakcie došlo 1.3.1998.

PREDSTAVUJEME NOVÉ KNIHY

L. Vyhnanek a kolektív: Radiodiagnostika. Kapitoly z klinickej praxe.

Grada Publ. 1998, R4, V8, 379 čb obr., 6 strán farebná príloha, 486 s. Cena 1080 Sk.
ISBN 80-7169-240-9.



Kolektív autorov prináša komplexný pohľad na možnosti rádiodiagnostiky v medicíne. Autori podávajú komplexný pohľad na možnosti rádiodiagnostiky skeletu dospelých (včítane anomálií, nádorov, úrazov a poúrazových stavov, zápalových postihnutí klľbov a kostí, osteopatií, M. Paget a Scheuermann a ďalších stavov), zobrazovacej diagnostiky

hrudníka (hodnotenie snímok, rtg príznaky posthnutia pľúc, medzihrudia, pohrudnice, bránice a srdca), diagnostiky tráviaceho ústrojenstva (kapitola je usporiadaná orgánovo), uro-rádiológia (rtg, vylučovacia urografia, USG, ascendentná py-

elografia, mikčná cystouretrografia, angiografia, CT a NMR, najdôležitejšie patologické zmeny a intervenčné výkony - perkutánnu nefrostómiu, biopsia, angioplastika, embolizácia, drenáže a alkoholizácia cýst), diagnostika prsníka (opis všetkých dostupných zobrazovacích metód a ich využitie pri najčastejších patologických procesoch prsníka - ca, benígne ochorenia mliečnej žľazy). Podobný postup autori zvolili aj pri ďalších možnostiach diagnostického využitia rádiodiagnostiky - cievy a srdce, neurorádiológia, pediatrické indikácie.

Kniha je spracovaná na vysokej odbornej a didaktickej úrovni. Autori využili pre názorné príklady všetkých opísaných chorobných jednotiek pôvodnú obrazovú dokumentáciu a vysokokvalitné polygrafické spracovanie dáva vyniknúť všetkým detailom poskytovaných informácií. Kniha môže z tohto dôvodu poslúžiť aj ako "rádiodiagnostická patologická anatómia" nielen pre lekárov, ale aj pre študentov medicíny, ktorí musia získať správny náhľad na rádiodiagnostický obraz chorobných zmien v organizme pacienta. Verím, že kniha si získa svojou informačnou hodnotou všetkých, ktorí po nej siahnu a bude im zdrojom cenných informácií.

M. Bernadič