

20
23

SOUHRNNÁ INFORMACE

O ČINNOSTI ZLÍNSKÉHO GENETICKÉHO CENTRA

Zlínské genetické centrum • PREDIKO, s.r.o. • Vaše laboratoře s.r.o.



PREDIKO



**Jediné komplexní centrum
prenatální diagnostiky a genetiky
ve Zlínském kraji ...**



... prožijte těhotenství v klidu.

- Těhotenský screening chromozomálních aberací a vrozených vad u plodu
- 2D a 3D/4D ultrazvuková diagnostika
- Včasná detekce možných vrozených vad
- Genetické poradenství
- Prenatální kardiologie
- Invazivní prenatální diagnostika
- Neinvazivní prenatální testování
- Gynekologická ambulance

Lešetín I 6966, 760 01 Zlín

www.prediko.cz

SLOVO ÚVODEM



KOMPLEXNÍ LABORATORNÍ A GENETICKÉ CENTRUM



Zlínské genetické centrum tvoří laboratoře lékařské genetiky, které jsou součástí společnosti Vaše laboratoře s.r.o. a také Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o.

Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o. nabízí jednak vyšetření v oblasti ultrazvukové diagnostiky u těhotných a také široké spektrum genetického konzultantství, které se týká všech oblastí lékařské genetiky.

V laboratořích lékařské genetiky se provádí široké spektrum genetických vyšetření, jak v oblasti molekulární biologie, tak v oblasti cytogenetiky. Laboratoř také zajišťuje kompletní logistiku a podporu v oblasti neinvazivního prenatálního testování (NIPT), ve spolupráci s americkou společností Labcorp.

Veškeré informace o činnosti Zlínského genetického centra a jeho jednotlivých společností můžete získat prostřednictvím webových stránek **www.genetika-zlin.cz**, **www.vaselaboratore.cz**, **www.prediko.cz**.

PRENATÁLNÍ SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Podobně jako v předchozích letech jsme na našich pracovištích provedli množství biochemických a ultrazvukových vyšetření, jejichž výsledky jsme použili pro výpočet rizik nejčastějších vrozených vývojových vad u plodů.

V roce 2023 jsme provedli 2 835 integrovaných testů. Oproti roku 2022 došlo k poklesu vyšetření o 8 %. **V případě integrovaného testu se nám podařilo dosáhnout nízkého počtu pozitivních výsledků, odpovídajícímu 6.4 % ze všech provedených integrovaných testů (pozitivní DS+NTD+18+13+SLO).**

Typ screeningu	Počet	Pozitivní DS	Pozitivní NTD	Pozitivní 18 + 13 + SLO
Integrovaný	2 835	93 (3,3%)	74 (2,6%)	1(0.0%)+11(0.4%)+3(0.1%)
Integrovaný + triple test	2 894	120 (4,1%)	80 (2,8%)	4(0.1%)+11(0.4%)+5(0.2%)
Biochemie v 1. trimestru - samostatně	4 427			

CENTRUM PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY A GENETIKY PREDIKO, S. R. O. – DALŠÍ ROZŠÍŘENÍ ČINNOSTI

V roce 2023 bylo v ambulanci lékařské genetiky spadající pod Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o. provedeno 1 562 genetických konzultací u pacientů a 282 konzultací u dárců gamet.

Dále bylo vyšetřeno 159 dětských pacientů – jedná se o 42% nárůst oproti roku 2022.

Ze zajímavých diagnóz byla genetická příčina onemocnění odhalena u pacientů s nesyndromovou poruchou sluchu, několik případů velmi vzácných diagnóz spojených s poruchami růstu, onkogenetické syndromy, polycystické onemocnění ledvin, maligní hypertermie, genetické příčiny epilepsie, nejruznější mikroleční syndromy a další.

SCREENING V 1. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ ULTRAZVUKOVÁ DIAGNOSTIKA

Na provádění prvotrimestrální části integrovaného testu se podílelo 5 ultrazvukových pracovišť. Největší počet vyšetřených žen opět prošel naším Centrem prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o (2076 vyšetření).

V roce 2023 instalovalo na svém pracovišti centrum Prediko nový špičkový ultrazvukový přístroj Voluson E22, který v současné době představuje absolutně nejsofistikovanější ultrazvukový přístroj na trhu. Tento ultrazvuk je primárně využíván pro vyšetřování těhotných žen v rámci prvotrimestrálního screeningu.

Spektrum prováděných vyšetření v našem centru zahrnuje také prenatální echokardiografické vyšetření.



Pozitivní DS – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem Downova syndromu.

Pozitivní NTD – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem defektu neurální trubice

Pozitivní 18 + 13 + SLO – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem Edwardsova syndromu, Patauova syndromu a Smith-Lemli-Opitzova syndromu.

BIOCHEMIE

Biochemická vyšetření byla provedena pro 4 427 screeningů v prvním trimestru a 2 894 screeningů ve druhém trimestru. Část vyšetření v 1. trimestru jsme prováděli pro další centra prenatální diagnostiky, která si hodnocení screeningu prováděla samostatně. V roce 2023 došlo k poklesu počtu provedených biochemických vyšetření v prvním trimestru o 284 vyšetření a ve druhém trimestru o 405 vyšetření. Tato situace souvisí s celkovým snížením počtu těhotných a porodnosti v ČR.

NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ MATERNIT 21 PLUS A MATERNIT GENOME

Neinvasivnímu prenatálnímu testování se věnujeme od roku 2012. Cílem neinvasivních testů je včasný záchyt Downova syndromu (možný již od 9. týdne těhotenství) a dalších chromosomálních abnormalit plodu, jsou neinvasivní alternativou u skupiny žen, které jsou na základě screeningu označeny jako „vysoce rizikové.“ V neposlední řadě je to také snížení počtu falešně pozitivních výsledků vznikajících při běžném screeningu.

Společnost Vaše laboratoře s.r.o. ve spolupráci s Centrem PREDIKO, s.r.o. nabízí těhotným ženám 2 různé neinvasivní testy (kompletní specifikace testů v tabulce níže).

V roce 2023 se na našich pracovištích provedlo celkem 491 neinvasivních prenatálních testů. Z toho bylo 415 testů Maternit 21 PLUS a 76 testů Maternit GENOME. 485 testů bylo negativních/s nízkým rizikem, 3 testy byly pozitivní/s vysokým rizikem, z toho 1 x pro trisomii 21, 1 x pro mozaiku trisomie 21 a 1 x pro delecii 5p15 (Cri-du-chat), 3 testy nebyly vydány. Oproti loňskému roku (431 testů) došlo k výraznému nárůstu počtu NIPT testů o 13,7 %.

Více informací o jednotlivých testech:

- www.maternit21.cz
- www.neinvasivnitetestovani.cz
- www.neinvasivnetestovanie.sk

Název testu	Možnost provedení od (týden těhotenství)	Vhodný pro vícečetné těhotenství	Testované chromozomy	Vydání výsledku (dny)	Forma prezentace výsledku	Cena
MaterniT GENOME	9.	Ne	Všechny chromozomy + 8 mikrolečních syndromů Přebytečné nebo chybějící množství chromozomálního materiálu s rozlišením ≥ 7Mb	Do 7 pracovních dnů od doručení vzorku do laboratoře	Pozitivní / negativní	18.400 Kč
MaterniT21 PLUS	9.	Ano	22, 21, 18, 16, 13 + 8 mikrolečních syndromů X,Y	Do 7 pracovních dnů od doručení vzorku do laboratoře	Pozitivní / negativní	12.600 Kč

POROVNÁNÍ JEDNOTLIVÝCH TYPŮ NIPT TESTŮ

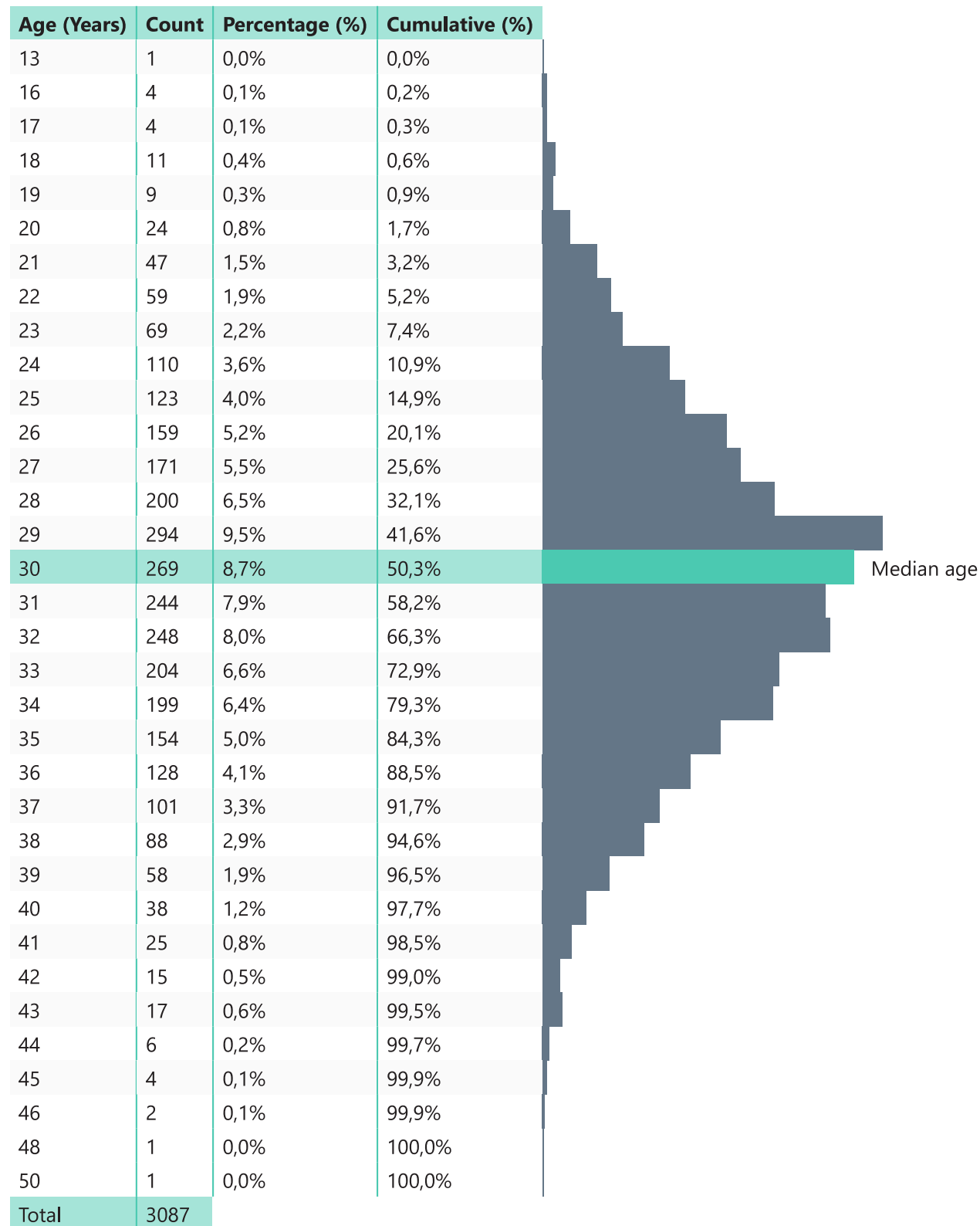
Hledané onemocnění/typ testu	MPSS	DANSR	SNP	RC
T21	ANO	ANO	ANO	ANO
T18	ANO	ANO	ANO	ANO
T13	ANO	ANO	ANO	ANO
Abnormality pohl. chromozomů	ANO	ANO	ANO	NE
22q11.2 DS (DiGeorge s.)/VCFS	Vybrané testy*	ANO	ANO	NE
Některé další mikrolece	Vybrané testy*	ANO	ANO	NE
Všechny mikrolece a duplikace stanovitelné pomocí microarray	NE	NE	NE	NE
Triploidie	NE	NE	ANO	NE
Dvojčata - autosomální chromosomové abnormality	ANO	ANO	ANO	ANO
Dvojčata - abnormality pohlavních chromosomů	Vybrané testy*	NE	NE	NE
Vícečetná těhotenství	Vybrané testy*	?	NE	?
Měření a uvedení fetální frakce u výsledku	Vybrané testy*	ANO	ANO	NE
Celogenomové testování (u změn > 7Mb - Wide Genome NIPT)	Vybrané testy	NE	NE	NE



VĚKOVÉ ROZDĚLENÍ A TYP SCREENINGU

Nejčastěji zastoupená věková kategorie žen, které prošly screeningem, byla 26 až 35 let. Tyto ženy tvořily z celkového počtu vyšetřených žen 69,3 %. **V roce 2023 byla opět silně zastoupena věková skupina žen 35 a více let, konkrétně 20,7 % ze všech provedených screeningových vyšetření.**

Celkové věkové rozložení u provedených screeningových vyšetření je patrné z níže uvedeného grafu.



INTEGROVANÝ TEST

JAKO NEJEFEKTIVNĚJŠÍ SCREENINGOVÝ MODEL A VYUŽITÍ TRIPLE TESTU, JAKO SOUČÁSTI INTEGROVANÉHO TESTU, KAZUISTIKA PROKAZUJÍCÍ VÝZNAM INTEGROVANÉHO TESTU.

Díky provádění integrovaného testu bylo pouze 6.4 % pozitivních výsledků. Zejména díky této nízké pozitivitě integrovaného testu jsme na našem pracovišti provedli v roce 2023 pouze 76 invazivních zákroků, což představuje 2.9 % z celkového počtu provedených integrovaných testů. Detailní analýza typu a počtu provedených invazivních zákroků je uvedena v bodě 10) Činnost cytogenetické laboratoře. Srovnání jednotlivých screeningových programů je uvedeno v následující tabulce a jejím grafickém zobrazení. Tabulka a graf zachycují situaci, kdy je srovnatelná FPR (false positive rate – falešná pozitivita) jednotlivých screeningových programů a také ukazují, jak by musely být upraveny cut off u těchto programů.

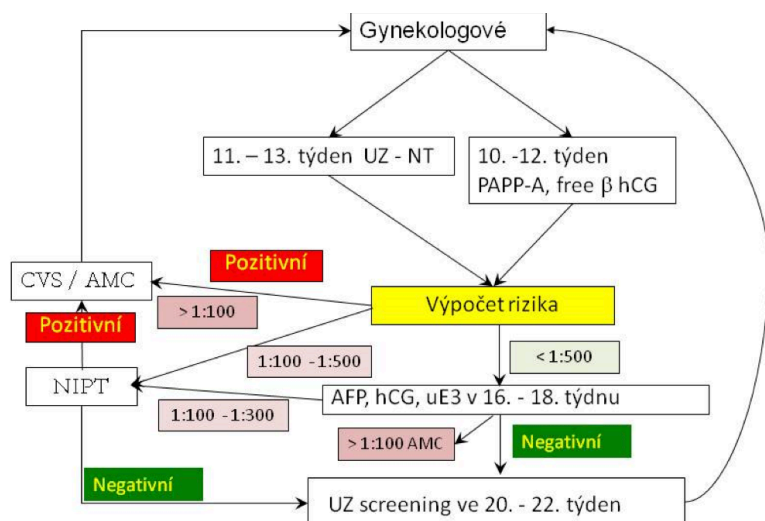
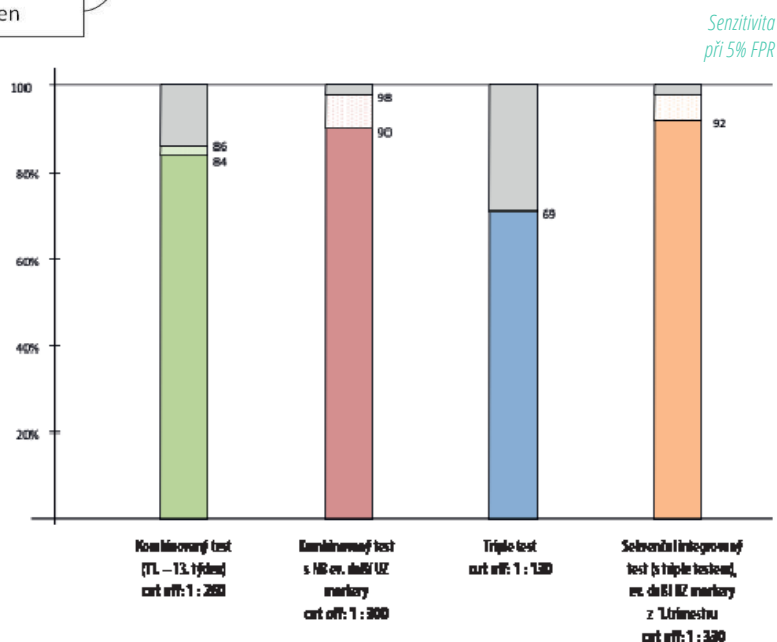


Schéma provádění integrovaného testu zahrnuje námi preferovaný postup screeningových vyšetření v průběhu těhotenství. Naše mnohaleté zkušenosti a konkrétní výsledky jednoznačně prokazují užitečnost integrovaného testu, který svými parametry vhodně doplňuje běžně prováděný prvotrimestrální screening.



V současné době provádíme a využíváme výsledky triple testu ze dvou důvodů:

- Jsou ženy, které bohužel neabsolvují z různých důvodů screening v 1. trimestru. Pro tyto ženy triple test zůstává jedinou, byť ne optimální alternativou provedení screeningu.
- Nejdůležitější využití triple testu je ovšem při provedení integrovaného testu. Naší snahou je, aby námi prováděný screening byl na jedné straně maximálně senzitivní, a na druhé straně jsme měli co možná nejméně falešně pozitivních výsledků. To lze docílit právě integrací výsledků získaných v prvním trimestru s výsledky triple testu.
- Tento náš přístup není v rozporu, ale naopak je zcela v souladu s doporučením ČGPS, publikovaném v České gynekologii (Unzeitig et al. 2012), dále s doporučením SLG publikovaném v Aktuální gynekologii a porodnictví (Šantavý et al. 2014) a také v souladu o laboratorním screeningu publikovaném v časopisu ČSKB Klinická biochemie a metabolismu (Loucký et al. 2015) a jeho aktualizovanou verzí z roku 2018.

VYŠETŘENÍ NABÍZENÁ CENTREM PREDIKO, S.R.O.

V roce 2023 instalovalo na svém pracovišti centrum Prediko nový špičkový ultrazvukový přístroj Voluson E22, který v současné době představuje absolutně nejsofistikovanější ultrazvukový přístroj na trhu. Tento ultrazvuk je primárně využíván pro vyšetřování těhotných žen v rámci prvotrimestrálního screeningu.

*V případě vyššího rizika prenatalního screeningu nabízíme těhotným ženám možnost neinvazivního vyšetření** plodu pomocí testů MaterniT GENOME a MaterniT 21 PLUS za zvýhodněné ceny.*

Prvotrimestrální screening není hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění a to ani žádným zástupným mechanismem. Na druhé straně zdravotní pojišťovny těhotným ženám na tento typ screeningu přispívají nad rámec běžného zdravotního pojištění. Pro rok 2023 jsme připravili pro těhotné ženy, které absolvují kombinovaný screening v centru Prediko, s.r.o. celou řadu výhod, o kterých jsou ženy i ošetřující lékaři informováni prostřednictvím webových stránek <http://www.prediko.cz>.

V rámci režimu pro samoplátce nabízíme tyto výhody:

- Vyšetření štítné žlázy v těhotenství
- Vyšetření rizika preeklampsie
- Na žádost pacientky i bez indikovaného rizika, možnost kardiologického vyšetření

Ceny, příspěvky jednotlivých pojišťoven a další důležité informace najdete na stránkách <http://www.prediko.cz>.

*** Neinvazivní testy jsou nejmodernějším způsobem zjištění nejčastějších geneticky podmíněných vad a jsou alternativou k provedení invazivních zákroků (CVS – odběr choriových klků, AMC – amniocentéza).*



ČINNOST CYTOGENETICKÉ LABORATOŘE

V roce 2023 bylo vyšetřeno celkem 76 plodových vod (PV), 2 aborty (A) a 1 314 periferních krví. I nadále pokračujeme ve vyšetřování gonosomálních mozaik u sterilních a dysfertilních párů metodou FISH, v detekci SHOX genu souvisejícího s poruchami růstu u dětí a v detekci DiGeorgova syndromu.

Za loňský rok bylo na pracovišti cytogenetiky vyšetřeny 7 vzorků na získané chromosomové aberace (chromosomové zlomy), které mohou vznikat nadměrnou expozicí jedince klastogeny nebo zhoršenou funkcí reparačních mechanismů. Počet nalezených patologií odpovídá statistickému zachytu na počet vyšetřených vzorků.

Plodové vody, choriové klky, novorozenci

	Periferní krev novorozence	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	0	6	0
Edwardsův syndrom +18	0	1	0
Patauův syndrom +13	0	0	0
Triploidie	0	0	0
Turnerův syndrom 45,X	0	0	0
Triple X syndrom 47,XXX	0	0	0
Klinefelterův syndrom 47,XXY	0	0	0
Syndrom Jacobsové 47,YYY	0	0	0
Ostatní (translokace, inverze, delece,...)	0	3	0

Celkem 76 plodových vod (nevykultivovaly se 2 PV – malé množství vstupního materiálu) a 2 aborty.

Celkem patologie

	Periferní krev celkem	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	1	6	0
Edwardsův syndrom +18	0	1	0
Patauův syndrom +13	0	0	0
Triploidie	0	0	0
Turnerův syndrom 45,X	0	0	0
Triple X syndrom 47,XXX	0	0	0
Klinefelterův syndrom 47,XXY	0	0	0
Syndrom Jacobsové 47,YYY	2	0	0
Ostatní (translokace, inverze, delece,...)	16	3	0

Celkem: 1 314 periferních krví + 76 plodových vod + 2 aborty.

Detekované mutace:	
FVL heterozygot	152
FVL homozygot	3
FIL heterozygot	45
FIL homozygot	1

CF	
F508del	12
CFTRdele2,3(21kb)	2
G551D	1
R117H	1
437P	1
N1303K	1
R553X	1
1898+1G>A	1

SMA	
přenašeč	9
nemocný	0

35deG GJB2	
přenašeč	12
nemocný	0

W24X GJB2	
přenašeč	1
nemocný	0

FRAXA	
premutace	1
intermediální alela	0

CAH	
delece	1
heterozygotní varianta	28
homozygotní varianta	1

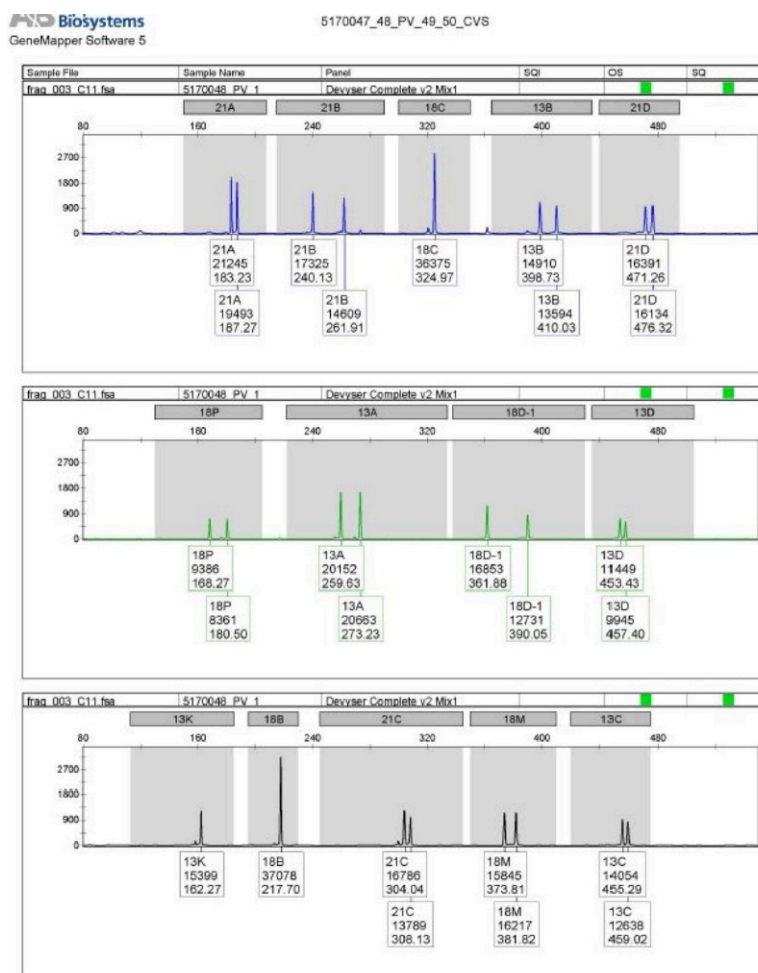
ČINNOST LABORATOŘE MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE

V návaznosti na činnost genetické poradny bylo v naší laboratoři molekulární biologie provedeno DNA vyšetření celkem u 1 307 pacientů - dysfertilních párů a potenciálních dárců gamet.

Zjištěné mutace - viz tabulka.

Kromě laboratorních vyšetření souvisejících s genetickou poradnou a centry asistované reprodukce je naše laboratoř pevnou součástí vyšetřovacích procesů v širokém spektru klinických jednotek – hematologie, onkohematologie, interní medicíny, revmatologie, gastroenterologie, neurologie. Tato spolupráce v posledních letech získává výrazné neregionální měřítko. Díky špičkovému vybavení a personálnímu obsazení se naše pracoviště řadí mezi nejmodernější laboratoře molekulární biologie v České republice.

V návaznosti na prováděný prenatální screening byla metodou QF-PCR vyšetřena plodová voda u 78 pacientek a choriové klky u 29 pacientek. Počet zachycených aneuploidních plodů uvádí následující tabulka.



QF-PCR

	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	5	3
Edwardsův syndrom +18	4	0
Patauův syndrom +13	0	0
Aneuploidie X, Y	0	1
Triploidie	0	0

V roce 2017 laboratoř molekulární biologie úspěšně zavedla preimplantační genetický test aneuploidii u embryí

(PGT-A/PGS). PGT-A je postup zvyšující pravděpodobnost narození zdravého dítěte po IVF. Jeho principem je vybrat pro zavedení do dělohy embryo s normálním počtem chromosomů. Tato embrya mají nejvyšší šanci na úspěšné uhníždění v děloze a narození zdravého dítěte. Počty vyšetření uvádí následující tabulka.

Počet pacientek	74
Počet embryí	235
Průměrný počet embryí na pacientku	3,18

CELKOVÝ PŘEHLED NÁMI ZACHYCENÝCH NEJZÁVAŽNĚJŠÍCH PATOLOGIÍ

Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO s.r.o.

Diagnóza slovy / popis vývojové vady	Diagnóza
Downův syndrom	Q90.0
Edwardsův syndrom	Q91.3
Downův syndrom	Q90.0
Hydrops	Q89.8
Edwardsův syndrom	Q91.3
Přenašečka X vázané adrenoleukodystrofie	E71.3
Downův syndrom	Q90.0
Dvouvýtoková pravá komora, izomerismus, stenóza plicnice	Q20.1/Q20.6
Zdvojený aortální oblouk	Q25.4
Sirenomelie	Q74.2
Ageneze žlučníku	Q44.0
Fallotova tetralogie	Q21.3
Dilatace postranní mozkové komory	Q03.8
Jednostranná ageneze ledviny	Q60.0
Ektrodaktylie prstů pravé horní končetiny	Q71.8
Ageneze corpus callosum, hypoplázie mozečku	Q04.0/Q04.8
Downův syndrom	Q90.0
Transpozice velkých tepen	Q20.3
Lisencefalie způsobená genem TUBAAA	Q04.3
Hydronefróza	Q62.0
Pes equinovarus bilaterální, deformita prstů nohy bilaterální	Q74.2/Q74.0
Ageneze ductus venosus	Q27.0
Downův syndrom	Q90.0
Raineho kostní dysplazie	Q78.2
Holoprosencefalie redukční deformita chodidla dolní končetiny	Q04.2/Q072.3
Edwardsův syndrom	Q91.3
Rozštěp rtu, čelisti a patra	Q36.9
Holt-Oram syndrom	Q87.2
Balancovaná translokace u plodu	Q95.0
Ventrikulomegalie, schizencefalie	Q03.8/Q04.3
Perzistující pravostranná umbilikální vena	Q26.8
Omfalokéla, hypoplázie levé komory	Q79.2/Q23.4
Downův syndrom	Q90.9
Downův syndrom	Q90.9
Downův syndrom	Q90.9
Stenóza aorty	Q23.0
Multicystická dysplázie pravé ledviny	Q61.8
Izomerismus srdečních oušek	Q20.6
Downův syndrom	Q90.9
Edwardsův syndrom	Q91.3
Downův syndrom	Q90.9

Diagnóza slovy / popis vývojové vady	Diagnóza
Stenóza duodena	Q41.0
Pes equinovarus bilaterální	Q66.0
Delece na chromosomu 18	Q93.8
Bilaterální rozštěp rtu, čelisti a patra	Q37.4
Ageneze corpus callosum	Q04.0
Balancovaná translokace u plodu	Q95.0
Delece na chromosomu 15	Q93.8
Downův syndrom	Q90.9
Útvar retroperitomeru	Q89.8
Ektrodaktylie	Q74.8
Holoprosencefalie	Q04.2
Downův syndrom	Q90.0
Triploidie	Q92.7
Trisomie 18	Q91.0
Rozštěp rtu, čelisti a patra	Q37.5

POZNÁMKY

Obecné informace o lékařské genetice ve Zlínském kraji: www.genetika-zlin.cz

Skupina společností nabízejících služby laboratorní medicíny: www.vaselaboratore.cz

Klinická genetika a prenatální screening: www.prediko.cz

Neinvasivní testování: www.maternit21.cz

www.neinvazivnitetestovani.cz

www.neinvazivnetestovanie.sk

„Oddalování těhotenství zvyšuje riziko vývojových vad“

Obyčejný vzorek krve stačí k tomu, aby se nastávající matka dozvěděla, zda její vytoužené dítě bude z pohledu závažných genetických onemocnění v pořádku. Spolehlivou odpověď jí dá neinvazivní prenatalní test, zkráceně NIPT.



Jaroslav Loucký, zakladatel a majitel společnosti Prediko

Princip testu, který nabízí jediné komplexní centrum prenatalní diagnostiky a genetiky v kraji, zlínská společnost Prediko, je založen na vyšetření volné DNA plodu kolující v matčině krvi. Mimochodem, když Prediko v roce 2017 dokončilo v Kvítkové ulici své nové sídlo, neotevřel ho nikdo jiný, než Sir Nicholas Wald. Tento britský vědec, objevitel Triple testu, si tak mohl výjimečné pracoviště prohlédnout mezi prvními. A vazby s centrem, které navštívilo už přes 50 tisíc rodiček, dodržuje dodnes.

Na otázky Magazínu Zlín odpovídá zakladatel a majitel Predika Jaroslav Loucký.

Vaše centrum nabízí vysoce specializovanou diagnostickou péči a v ambulantní sféře patří v rámci regionu k unikátním zařízením. Ale jak to všechno vzniklo?

Začátek byl v podstatě velmi jednoduchý. Zlínská Baťova nemocnice, podobně jako jiná zdravotnická zařízení v republice, začínala v roce 1989 řešit otázku prenatalní diagnostiky na úrovni biochemických testů. Pracoval jsem tehdy v jejím oddělení nukleární medicíny pod vedením primáře Jiřího Bakaly. Za šestiletého působení jsem zažil období, kdy nastal významný progres prenatalní diagnostiky a vývoj se začal ubírat směrem k ultrazvuku a jeho kombinaci s biochemickým testováním. Současně se ale objevil i jeden neobvyklý problém. Zlín tehdy ještě nebyl krajským městem a spousta specializované péče se tak mohla realizovat pouze ve velkých městech s fakultními nemocnicemi. Vnímám to tak, že zde vznikla, obrazně řečeno, díra pro poskytování kvalitní péče o těhotné. Velmi výrazně nám tehdy pomohl primář Petr Polák, šéf genetiky Fa-

kultní nemocnice v Olomouci. Tento extrémně šikovný odborník na ultrazvuk pro nás představoval, řečeno sportovní terminologií, fotbalistu Ronalda. Zkrátka nepostradatelný pomocník, odborník a tahoun v jednom. V začátcích jsme působili v rámci nemocnice Atlas Zlín, později jsme se přesunuli na polikliniku a od roku 2017 sídlíme ve vlastních prostorách v Kvítkové ulici.

Proč by měly budoucí matky absolvovat vyšetření zaměřené na prenatalní diagnostiku a genetiku?

Tato specializovaná vyšetření by měla v podstatě absolvovat každá těhotná žena. Všeobecným trendem je, aby se diagnostika posouvala do co možná nejranější fáze těhotenství. Tady je třeba zmínit, že screeningové vyšetření umí a dokáže stanovit rizika, ale nejedná se o definitivní diagnostiku. Například v prvním trimestru jsou metody pro odhalení problému velmi spolehlivé. A pokud se už nějaké vyšší riziko objeví, tak ani nemusíme, lidově řečeno, těhotné píchnout do břicha a provádět odběr plodové vody nebo choriových klků. Je totiž možné použít neinvazivní prenatalní test, takzvaný NIPT. Jedná se o odběr vzorku krve, který se však, především kvůli velmi velké finanční a metodické náročnosti, nezpracovává v republice, ale ve specializovaných laboratořích ve Spojených státech. Jsem šťastný, že se Prediko mohlo na vývoji tohoto velmi sofistikovaného testu, který probíhal na univerzitě v americkém Providence, podílet.

Jak si vysvětlujete, že porodnost na Zlínsku klesá a současně se zvyšuje věk rodiček?

Důvody, proč se věk mateřství posouvá směrem nahoru, jsou jednoznačně dané vývojem

společnosti. Tím, jak v ní ženy vnímají svoji roli, jak se chtějí profesně uplatnit. Z našich přesných statistik vyplývá, že se těhotenství regulérně odkládá na pozdější dobu, což je z biologického pohledu velký kontrast. Nemělo by tomu tak vůbec být. A pokud se vrátím ke statistikám, tak je zřejmé, že medián je někde kolem 32 a 33 let, což samozřejmě není příliš dobře. Nezřídka se navíc stává, že k nám přicházejí ženy ve věku kolem 36 let a někdy i starší.

Zvyšuje se s vyšším věkem riziko, že se dítě nenarodí zdravé?

Ano. Mezi nejčastěji se objevující vrozené vývojové vady patří Downův syndrom. Ten je v kaskádě genetických onemocnění vůbec nejčastější. Riziko, že žena bude mít po dovršení 35 let plod s Downovým syndromem, výrazně roste. Tento fakt je vědecky podložen několika studiemi. Zkrátka, důvodem zvyšování věku rodičky je společenský faktor, ale z biologického hlediska je odkládání těhotenství špatné. Shrnutí, vyšší věk přináší větší pravděpodobnost toho, že něco nebude dobře.

Jak do vaší práce zasahuje umělá inteligence?

Nebudu hovořit přímo o umělé inteligenci, ale o vývoji softwaru u ultrazvukových přístrojů. Ty dnes umí spoustu úkonů, dokáží si automatizovat měření. Pro lepší pochopení – pokud v biochemické laboratoři máte analyzátor, který je automatizovaný, zvládne kalibraci, změří vzorek a umí změřit kontrolu kvality, tak je v podstatě zodpovědnost na jeho straně. Když to řeknu nadneseně, operátor přístroje je mačkač knoflíků, který do procesu nemůže zanést lidskou chybu. Jenomže pokud někdo měří ultrazvukem a dívá se na plod vlastníma očima, tak svým subjektivním rozpořádáním a vlastním pohledem může měření docela významně ovlivnit. Trend je, aby toto subjektivní ovlivnění měření bylo co možná nejmenší, a našly se algoritmy k tomu, aby měření mezi operátory bylo porovnatelné, což se na pracovištích, která nemají dobrá ultrazvuková vybavení, certifikované operátory nebo jim chybí zkušenost a stovky ultrazvukových vyšetření ročně, stává.

Za dvaadvacet let od založení Predika jste vyšetřili přes 50 tisíc maminek. Odkud přijíždějí nejčastěji?

Nejvíce jich přirozeně z okresů Zlínského kraje, ale měli jsme už také pacientky z Kanady, Spojených států nebo Saúdské Arábie. Prediko je svým způsobem důkazem, že kvalita zdravotní péče v Česku je v porovnání s finančními vstupy ze strany státu výjimečná, což si spousta lidí u nás vůbec neuvědomuje. V našem případě se navíc o maminky stará špičkový tým, jehož pilíři jsou vedoucí lékařka prenatalní diagnostiky Denisa Doubková, vedoucí lékařka klinické genetiky Věra Hůrková a přední odborník na ultrazvuk Milan Kovalčík. Jaroslav Chudara



Těšíme se na další spolupráci v roce 2024

20
23

PREDIKO, s. r. o. • Lešetín I 6966 • CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 575 570 875 • mobilní telefon: +420 606 780 317 • e-mail: prediko@prediko.cz • www.prediko.cz

PREDIKO Gyn s. r. o. • Lešetín I 6966 • CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 575 570 875 • mobilní telefon: +420 607 248 579 • e-mail: prediko@prediko.cz • www.prediko.cz

VAŠE LABORATOŘE s. r. o. • U Lomu 638 (Tomášov), CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 571 666 998 • e-mail: info@vaselaboratore.cz • www.vaselaboratore.cz

MZ-BIOCHEM s. r. o. • U Lomu 638 (Tomášov), CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 571 666 994 • e-mail: info@mz-biochem.cz • www.mz-biochem.cz