

Tézy prednášok k odbornému semináru „Lekári a laboratórium,, v Bratislave 4.10.2017, hotel Tatra

Jana Krčmáriková, Ľubomír Luščík/synlab slovakia s.r.o., Bratislava

Preanalytika laboratórnych vyšetrení je významná aj pre lekára

Preanalytika laboratórnych vyšetrení je neoddeliteľnou súčasťou laboratórneho vyšetrenia. Stojí na rozhraní medzi lekárom v ambulancii či na oddelení a laboratóriom. Priamo ovplyvňuje spoľahlivosť laboratórnych výsledkov, preto preanalytická fáza je predmetom záujmu ako laboratória tak aj ordinujúceho lekára. V preanalytickej fáze výsledok ovplyvňujú faktory: biologické (osoba pacienta), odber vzorky, transport, uchovávanie vzorky a príprava vzorky na analýzu. Časť z uvedených faktorov prebieha pred samotným laboratóriom a tak znalosť preanalytických požiadaviek predchádza chybám, falošným výsledkom a opakovaným odberom. Sú faktory, ktoré sú neovplyvniteľné (vek, cirkadiálny rytmus, a pod.) a ovplyvniteľné (stravovanie, fajčenie, lieky, a pod.). Cieľom je získať spoľahlivý výsledok, ktorý umožní správne diagnostické rozhodovanie, preto je dôležité, aby medzi laboratóriom a lekárom - klinikom bola vzájomná spolupráca a komplexný prístup.

Zuzana Timková/synlab slovakia s.r.o., Bratislava

Potravinové intolerancie

Potravinová intolerancia (neznášanlivosť) je zvýšená citlivosť na určité potraviny, ktoré sa v procese trávenia rozkladajú na jednotlivé časti. Ak je váš organizmus opakovane zaťažovaný nevhodnými potravinami, spustí obranné mechanizmy – začne tvoriť protilátky. Intolerancia je často zamieňaná s pojmom alergia, ide však o úplne odlišné imunitné reakcie. V prípade alergie je to pomerne rýchla a silná odpoveď imunitného systému tvorbou špecifických protilátok IgE. V prípade intolerancie organizmus vytvára špecifické protilátky IgG. Prejav je často oneskorený, nebýva život ohrozujúci, čo však neznamená, že nemá výrazný vplyv na zníženie kvality života. Intolerancia nie je slabšia alergia, ako sa mnohí mylne domnievajú. Mnohé chronické zdravotné problémy môže mať na svedomí práve intolerancia jednej alebo viacerých potravín.

Oto Ťurge/synlab slovakia s.r.o., Bratislava

Nový pohľad na fenyktonúriu na Slovensku

Fenyktonúria (FKÚ) a hyperfenylalaninémia (HPA) patria medzi najčastejšie dedičné metabolické poruchy. Ochorenie má jednu z najvyšších incidencií v našej populácii, veľmi dobre prepracované diagnostické a terapeutické možnosti. Dnes je dobre známa aj jej genetická podstata. Fenyktonúria je autozómovo recesívna dedičná metabolická porucha aromatických aminokyselín. Podľa správy Skriningového centra novorodencov je incidencia fenyktonúrie na Slovensku asi 1:6 000, prevalencia na Slovensku je asi 300 pacientov. Príčinou klasickej formy fenyktonúrie s vysokou koncentráciou fenylalanínu v krvi je geneticky podmienená porucha aktivity enzýmu fenylalanínhydroxylázy (FAH) v pečeni. Tento enzým katalyzuje hydroxyláciu fenylalanínu na tyrozín v prítomnosti kofaktora BH4. Gén pre tento enzým je lokalizovaný na 12. chromozóme. Chýbanie alebo nedostatočná aktivita enzýmu fenylalanínhydroxylázy spôsobuje hromadenie aminokyseliny fenylalanínu. Zvýšenie koncentrácie fenylalanínu v krvi má za následok predovšetkým poškodenie centrálného nervového systému. V klinickom obraze u neliečených pacientov dominuje mentálna retardácia a kŕče. Deti majú väčšinou svetlé vlasy, modré oči, svetlú pokožku a ekzémy. V súčasnej dobe vieme zabezpečiť primeraný somatický a psychický vývin detí s fenyktonúriou včasným záchytným ochorenia a optimálnym liečebným režimom. Zabezpečenie starostlivosti o pacientov s fenyktonúriou na Slovensku sa riadi Metodickým pokynom uverejneným vo Vestníku Ministerstva Zdravotníctva SR. Tento určuje regionálne diagnostické a liečebné pracoviská. Ich hlavnou úlohou je komplexná dispenzárna a liečebná starostlivosť o pacientov s FKÚ od potvrdenia diagnózy po narodení, počas

detského veku, adolescencie a v dospelosti. V prednáške sa venujeme predovšetkým súčasnému pohľadu na toto ochorenie na Slovensku, novinkám v liečbe fenyketonúrie, najnovším diétnym prípravkom, pravidlám úhrad liečby PKU z verejných zdrojov, novým terapeutickým princípom a stratégiám.

Monika Drakulová/synlab slovakia s.r.o.

Hemochromatóza – železo je dobrý sluha, ale zlý pán

Hemochromatóza je definovaná ako dedičné ochorenie, ktoré sa prejavuje nadmerným ukladaním železa v tkanivách, predovšetkým v pečeni. Hereditárna hemochromatóza (HH) je autozomálne recesívne ochorenie, podmienené prevažne mutáciou HFE génu na krátkom ramienku 6. chromozómu, čo má za následok zvýšené vstrebávanie železa z tenkého čreva, jeho ukládanie v orgánoch a ich následné poškodenie. Táto mutácia vznikla v dôsledku spontánnej mutácie pravdepodobne u Keltov, pričom sa jedná o najčastejšie dedičné ochorenie kaukazskej populácie. U 80-85 % pacientov s manifestnou HH sa vyskytuje mutácia C282Y. Penetrácia génu ale nie je vysoká, takmer u 50% homozygotov nedochádza k akumulácii železa.

Stručný diagnostický algoritmus pacienta s nejasnou hepatopatiou spočíva vo vyšetrení siderémie, saturácie transferínu a ferritínu v sére, v prípade plne rozvinutého ochorenia je možné diagnózu predpokladať už z klinického nálezu. Definitívne potvrdenie ochorenia vyžaduje genetické vyšetrenie. Diferenciálne diagnosticky musíme odlišiť iné primárne a sekundárne ochorenia s nadbytkom železa.

Liečba spočíva v dietetických odporúčaníach, základom liečby HH sú ale pravidelné odbery krvi – venepunkcie. V prípade kontraindikácie venepunkcií alebo zlého žilového prístupu je za určitých okolností možná chelatačná liečba napr. deferasiroxom. Veľmi zriedka je indikovaná erythrocytaferéza. Neoddeliteľnou súčasťou zostáva aj liečba komplikácií.

Hereditárna hemochromatóza je pomerne časté ochorenie, v prípade včasnej diagnostiky dobre liečiteľné, s prežívaním, ktoré je porovnateľné s ostatnou populáciou.

Jana Stachová/synlab slovakia s r.o., Bratislava

Skríning liekov

Liečivá sú prostriedky, ktoré sa využívajú na ochranu zdravia, liečenie a diagnostiku chorobných stavov, na dopĺňanie chýbajúcich účinných fyziologických substancií a na kontrolu fyziologických a patofyziologických procesov.

Lieky sú najčastejšou príčinou otráv, tvoria až 45% všetkých otráv. Z hľadiska okolností intoxikácií liečivami býva príčinou nešťastná náhoda (58%), samovražda (27%), abúzus liečiv (3%) a profesionálna otrava (3%). Najčastejšie sa vyskytujú intoxikácie analgetikami (paracetamol), benzodiazepínmi (hypnotiká, anxiolytiká), antipsychotikami, antidepressívami, antiepileptikami, antihistaminikami.

Celosvetovým trendom pri riešení problematiky dôkazu liečiv v biologickom materiáli sú skríningové metódy. Základom pre veľmi flexibilný a účinný systém záchytu a identifikácie neznámych liečiv a ich metabolitov je chromatografia na tenkej vrstve (TLC), ktorú robíme aj na našom pracovisku. Metóda je založená na vyvolaní farebnej reakcie pomocou rôznych činidiel (Dragendorffovo činidlo, Marquisovo činidlo, kyselina sírová, dusičná a iné). Ako stacionárna fáza sa používa silikágel, mobilnou fázou je zmes rozpúšťadiel o rôznej polarite, často s prídavkom kyseliny alebo amoniaku, aby sa potlačila ionizácia analytov, ktoré majú povahu slabých kyselín a zásad. V súčasnosti je nepostrádateľnou metódou, ktorú robíme aj u nás hmotnostná spektrometria v tandémovom usporiadaní s plynovou chromatografiou (GC-MS). Súčasťou GC je FID detektor (flame ionization detector). Samotný proces spočíva v nástreku vzorky, ionizácii molekúl, separácii iónov, detekcii iónov a registrácii spektier.

Uplatnenie týchto chromatografických metód vyžaduje úpravu biologických vzoriek. Zvolený spôsob extrakcie, odstránenie balastných látok a čistota výsledného extraktu má dominantný dopad na konečné výsledky analýzy. Robíme „kyslú“ extrakciu E_K (pH 3-4), „alkalickú“ extrakciu E_A (pH 10-11) a „hydrolyzu“ H (benzodiazepíny). Biologický materiál: moč, žalúdočný obsah.

Anita Ráčzová/synlab slovakia s.r.o., Bratislava

Kostný metabolizmus - β -CrossLaps

Metabolizmus kostí je kontinuálny proces tvorby a odumretiu kostného tkaniva, ktorý prebieha po celý život, tým neustále dochádza k remodelácii kostnej hmoty. Nerovnováha týchto dvoch procesov vedie k ubúdaniu kostného tkaniva následne kostným ochoreniam, z ktorých najčastejšie je osteoporóza. Táto choroba postihuje viac ako 200 miliónov ľudí na svete. Diagnostika osteoporózy zahŕňa rôzne metodiky, z ktorých laboratórne stanovenie slúži nielen na posúdenie stavu kostí, ale aj na monitorovanie účinnosti už zavedenej liečby. Medzi mnohými hormónmi a minerálmi sa vyšetrujú aj markery kostného metabolizmu, ktoré sa podieľajú tvorbe a rezorpcii kosti. β -CrossLaps ako marker kostnej resorpcie sa stanovuje nielen pri osteoporóze, ale aj pri ďalších kostných chorobách. Vzniká degradáciou kolagénových vlákien organickej zložky kostnej hmoty. S následnou izomerizáciou sa zmení na β formu. Zvýšená hladina týchto degradačných produktov v krvi je stanovená s metódou ELISA na analyzátore Cobas e411.