

**Genetika Plzeň**

VÝROČNÍ  
ZPRÁVA  
2016

## ÚVODNÍ SLOVO

**Genetika Plzeň, s.r.o.** je společností, jejímž posláním je spokojenost manželských párů, mladých žen a klientů obecně. Poté, co se společnost přestěhovala do nových prostor, byl bezezbytku naplněn cíl jejích zakladatelů, a to vytvoření komfortního a diskrétního prostředí pro klienty se špičkovým zařízením, které snese srovnání s obdobnými zařízeními v západní Evropě.

Personálně se společnost Genetika Plzeň, s.r.o. řadí ke špičkám v České republice a také na Slovensku – o klienty se stará řada vyhledávaných a erudovaných odborníků, kteří kromě svých profesních dovedností mohou nabídnout klientům i lidský a empatický přístup, porozumění a vstřícnost.

K přednostem firmy lze počítat nejen velmi pokročilé přístrojové vybavení, ale i lidský potenciál. Společnost sleduje a naplňuje nejnovější trendy v diagnostickém vybavení, zakládá si na tom, že se jejími lékaři stávají ti nejlepší v oboru, a že i nadále podporuje jejich vzdělávání a růst.

Cenností, se kterou pracujeme, je lidská důvěra – v diskrétnost, v naše pochopení, v touhu, kterou klienti mají v početí potomka, v nalezení odpovědi při problémech...

Věříme, že se nám daří nalézat odpovědi, že se nám daří alespoň někoho udělat šťastným...



Doc. MUDr. František Lošan, CSc.



MUDr. Petr Lošan

Vážené paní doktorky, Vážení páni doktoři, milí kolegové,

dovolujeme si na tomto místě poděkovat za Vaši spolupráci, konzultace a názory, které jsou na naší společné cestě za zdravím klientů nepostradatelné. Vážíme si Vaší erudovanosti, profesionálního přístupu a konstruktivní spolupráce se společností Genetika Plzeň, s.r.o., vážíme si všech těch let, které jsme společně věnovali společnému cíli.

Věříme, že i v budoucích letech budeme nacházet řešení a cesty, jak pomáhat našim společným klientům v mnohdy nelehkých životních situacích.

Jsm rádi, že léta vzájemné spolupráce ukazují, že i takové situace mají východisko, že dokážeme společně hledat inovativní přístupy v diagnostice i léčbě.

Dovolíme si také poděkovat za profesionalitu, se kterou ke vzájemné spolupráci přistupujete. O to více si vážíme mnoha přátelství, která tato spolupráce za léta přinesla.

Děkujeme.

S úctou

Za společnost Genetika Plzeň, s.r.o. s úctou,



*Doc. MUDr. František Lošan, CSc.*



*MUDr. Petr Lošan*

# AMBULANCE

Na pracovišti Genetika Plzeň, s.r.o. jsme provedli v r. 2016 celkem **9 099** genetických vyšetření, z tohoto počtu bylo **4 449** nových klientů, z nichž nemalou skupinu tvoří děti a mladiství.

V roce 2016 bylo ultrazvukových prenatalních vyšetření **8598**, z toho jsme provedli **652** invazivních výkonů (**581** odběrů plodové vody, **71** odběrů placentární tkáně).

Od konce r. 2014 jsme nově zavedli stanovení rizika časně preeklampsie, jako nejzávažnější komplikace těhotenství. Test je možné provést souběžně se screeningem I. trimestru a je vhodný zejména u rizikových pacientek (těhotné diabetičky, hypertoničky, prvorodičky, ženy s autoimunitním onemocněním, ženy, u kterých se preeklampsie objevila v předchozí graviditě). Včasnou medikací v těhotenství lze toto riziko významně snížit. V r. 2016 jsme provedli **258** těchto vyšetření.

| Ultrazvukové nálezy                        |       |
|--|-------|
| Nález                                      | Počet |
| VVV CNS                                    | 10    |
| Defekty neurální trubice (rozštěpy páteře) | 2     |
| VCC  | 14    |
| Orofaciální vady                           | 4     |
| VVV GIT                                    | 3     |
| Defekty přední stěny břicha                | 7     |
| VVV močové soustavy                        | 11    |
| Vady končetin, skeletu                     | 13    |
| VVV mnohočetné                             | 3     |
| Jiné                                       | 38    |

## Seznam zkratk

|  |  |  |
|--|--|--|
| <b>AMC</b> - amniocentéza                                | <b>CVS</b> - choriové klky   | <b>USG</b> - ultrazvuk                     |
| <b>OA</b> - osobní anamnéza                              | <b>RA</b> - rodinná anamnéza   | <b>UUT</b> - umělé ukončení těhotenství    |
| <b>VVV</b> - vrozená vývojová vada                       | <b>CNS</b> - centrální nervový systém                                | <b>VCC</b> - vrozená srdeční vada          |
| <b>GIT</b> - gastrointestinální trakt                    | <b>FISH</b> - fluorescenční in situ hybridizace                      | <b>NIPT</b> - neinvaz. prenatal. testování |
| <b>a-CGH</b> - komparativní genomová hybridizace na čipu | <b>QF PCR</b> - kvantitativní fluores. polymerázová. řetězová reakce |  |



| Vyšetření                             | Kód výkonu          | Jednotlivý počet | Celkový počet |
|---------------------------------------|---------------------|------------------|---------------|
| Genetické vyšetření<br>PLZEŇ          | kód 28021           | 461              | 14359         |
|                                       | kód 28022           | 4893             |               |
|                                       | kód 28023           | 3539             |               |
|                                       | kód 28105           | 5466             |               |
| Genetické vyšetření<br>WEST           | kód 28021           | 84               | 1613          |
|                                       | kód 28022           | 520              |               |
|                                       | kód 28023           | 1009             |               |
| USG                                   | kód 63415           | 8319             | 8598          |
|                                       | kód 63417           | 279              |               |
| 3D/4D ultrazvuk                       |                     |                  | 288           |
| Prenascan                             |                     |                  | 29            |
| Materni21                             |                     |                  | 3             |
| Materni GENOME                        |                     |                  | 2             |
| 3Dmimi (3D modulace plodu)            |                     |                  | 14            |
| Vyšetření děťi susp. VVV<br>po porodu |                     |                  | 206           |
| Muži činu                             |                     |                  | 51            |
| Svět zdraví                           | Leidská mutace      | 30               | 41            |
|                                       | Celiakie            | 7                |               |
|                                       | Intolerance laktózy | 4                |               |

## Vysvětlivky

|           |  |
|-----------|--|
| kód 28021 | klinickogenetické vyšetření komplexní                              |
| kód 28022 | cílené klinickogenetické vyšetření při dosud neuzavřené dg.        |
| kód 28023 | klinickogenetické vyšetření kontrolní                              |
| kód 63415 | superkonziliární ultrazvukové vyšetření                            |
| kód 63417 | ultrasonografické vyšetření pánve u gynekologa                     |
| kód 32420 | speciální prenatalní ECHO  |
| kód 28105 | genetické hodnocení rizika vrozených chromozomálních aberací a NTD |



# DĚTSKÁ KARDIOLOGIE

V závěru roku 2016 se rozšířila činnost ordinace dětské kardiologie na plný provoz 5 dnů v týdnu, které provádí MUDr. Jehlička Petr, PhD.. Plánuje se postupné rozšíření spektra výkonů o Holterovskou monitoraci EKG a krevního tlaku/24 hod.

V uvedeném roce bylo provedeno celkem **981** prenatálních kardiologických vyšetření, z nichž bylo zachyceno **14** závažných srdečních vad u plodu – např. syndrom hypoplastického levého srdce (3), defekt atrioventrikulárního septa (2), transpozice velkých arterií (2), dvojitá pravá komora, aortální stenosa, interupce aortálního oblouku, společná komora a Ebsteinova anomálie trikuspidální chlopně. Z poruch rytmu atrioventrikulární blokáda 3. stupně (1). Nebyly zaznamenány případy falešně pozitivního nebo falešně negativního nálezu závažné srdeční vady.

| Wyšetření kardiologie                | celkem počet |
|--------------------------------------|--------------|
| prenatální ECHO                      | 981          |
| cílené vyšetření dětským kardiologem | 1454         |
| EKG vyšetřujícím specialistou        | 1420         |

## Dětská kardiologická ordinace nabízí

- Vyšetření srdce plodu ve 20 - 24. týdnu k vyloučení závažných vrozených srdečních vad a poruch srdečního rytmu.
- Vyšetření dětí od novorozeneckého období do 18. roku věku s podezřením na vrozenou nebo získanou srdeční vadu, zánětlivé srdeční onemocnění nebo poruchu rytmu.
- Preventivní vyšetření výkonnostně sportujících dětí se zaměřením na skryté srdeční vady zahrnující EKG a případné echokardiologické vyšetření.



# VÝSLEDKY PRENATÁLNÍ A POSTNATÁLNÍ DIAGNOSTIKY

## 1. Výsledky screeningu vrozených vad v I. a II. trimestru

Nejčastější indikací vedoucí k odhalení trizomie chromozomu 21 (m. Down) je pozitivní screening I. trimestru (18 případů z 21 celkem nalezených případů). V jednom případě to byl pozitivní screening II. trimestru a v jednom případě USG nález srdeční vady.

### SCREENINGY:

|                   | Celkem | Pozitivní |
|-------------------|--------|-----------|
| Astraia           | 5491   | 303       |
| Alpha I.trimestr  | 1111   | 63        |
| Alpha II.trimestr | 1265   | 74        |

|                |             |  |
|----------------|-------------|--|
| <b>CELKEM:</b> | <b>7867</b> |  |
|----------------|-------------|--|

|      |     |  |
|------|-----|--|
| PLGF | 258 |  |
|------|-----|--|

## 2. Neinvazivní prenatální testy

Z neinvazivních prenatálních vyšetření, kromě screeningu I. trimestru, nabízíme test NIPT – (neinvazivní prenatální testování) - vyloučení nejčastějších numerických chromozomálních aberací z krve těhotné. Nejčastěji u nás v laboratoři provádíme NIPT firmy Multiplicom, Kit Clarigo. Celkový počet těchto vyšetření v r. 2016 byl 420, kde v 6 případech bylo zjištěno zvýšené riziko trizomie chromozomu 21. Patologický nález byl ověřen invazivní diagnostikou. V roce 2017 plánujeme úzkou spolupráci s Biopstickou laboratoří a pro naše klienty budeme používat NIPT metodu - Panorama™ s lepší rozlišovací schopností.

## 3. Invazivní výkony

Bylo vyšetřeno:

- **71 odběrů choria – CVS s 20 (28 %) nálezy chromozomálních vad**
- **581 odběrů plodové vody – AMC s 23 (4,0 %) nálezy chromozomálních vad**

U všech vyšetření choriových klků a plodových vod byla provedena rychlá diagnostika nejčastějších chromozomálních vad technikou QF-PCR.

Prenatální vyšetření metodou array CGH bylo provedeno u 171 plodů. U 9 (5,2 %) byl zjištěn klinicky relevantní nález.

## Celkové výsledky prenatální diagnostiky

Bylo zjištěno celkem **133** prenatálních vrozených vad:

- **45** nálezů chromozomálních aberací
- **105** USG vad
- **64** těhotných požádalo o ukončení těhotenství z genetické indikace



### Nálezů chromozomálních aberací po AMC

| Chromozomální aberace                    | Počet |
|--|-------|
| Down syndrom (trizomie chromozomu 21)    | 8     |
| Patau syndrom (trizomie chromozomu 13)   | 0     |
| Edwards syndrom (trizomie chromozomu 18) | 2     |
| Turner syndrom (monozomie chromozomu X)  | 0     |
| Trizomie chromozomu X (47, XXX)          | 0     |
| Klinefelter syndrom (47,XXY)             | 2     |
| Triploidie (69, XXY/XXX)                 | 0     |
| nebalancované aberace (karyotyp + čip)   | 5     |
| balancované aberace                      | 6     |
| balancované aberace de novo              | 0     |

### Nálezů chromozomálních aberací po CVS

| Chromozomální aberace                    | Počet |
|--|-------|
| Down syndrom (trizomie chromozomu 21)    | 11    |
| Patau syndrom (trizomie chromozomu 13)   | 0     |
| Edwards syndrom (trizomie chromozomu 18) | 5     |
| Turner syndrom (monozomie chromozomu X)  | 0     |
| Trizomie chromozomu X (47, XXX)          | 0     |
| nebalancované aberace (karyotyp + čip)   | 4     |

### Vyšetření produktů koncepce (spontánní potraty v I. trimestru)

Cytogenetickými a molekulárně genetickými technikami bylo vyšetřeno celkem 49 produktů koncepce na nejčastěji se vyskytující aneuploidie (chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22 a chromozomů X, Y a triploidie). U 20 % produktů koncepce byla zjištěna chromozomální etiologie potratu.

### 4. Výsledky postnatální diagnostiky

Stanovení karyotypu bylo indikováno u **1830** probandů, zejména jako prekoncepční vyšetření infertilních párů, ale také u dětí s VVV. Ve **43** případech byla nalezena chromozomální aberace objasňující těhotenské ztráty nebo fenotyp probanda. V roce 2016 jsme provedli **226** vyšetření metodou oligo - array CGH u fenotypově stigmatizovaných probandů. Ve 20 případech jsme zjistili klinicky relevantní nález.





# LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ GENETIKY



## Sekvenování nové generace

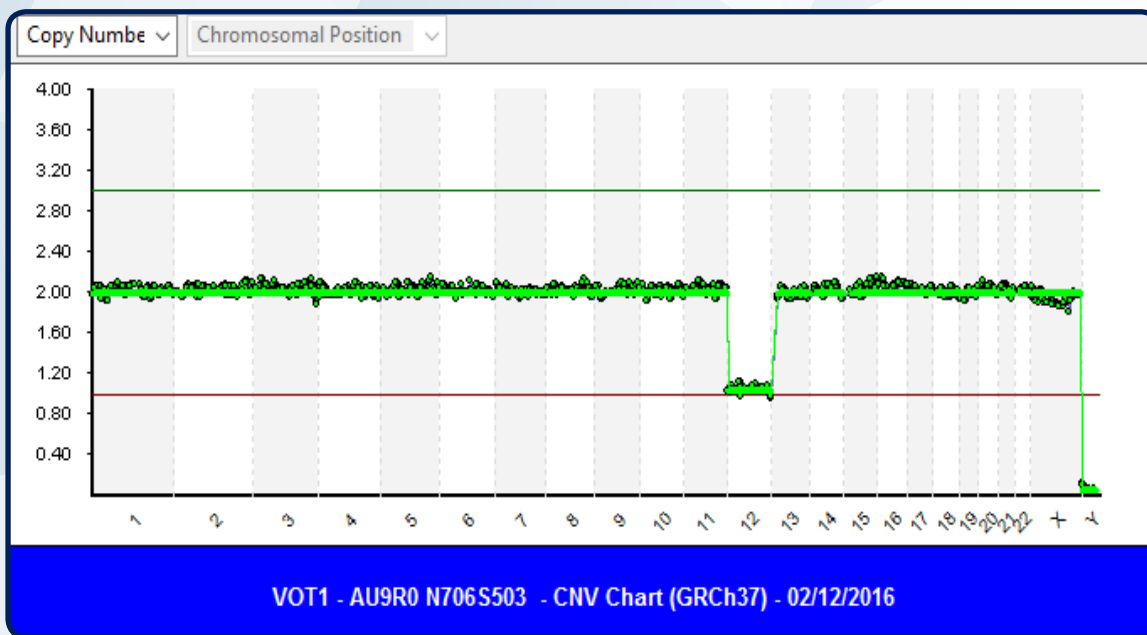
V roce 2016 jsme se zaměřili na zdokonalení metod sekvenování nové generace (NGS) na přístroji MiSeq (Illumina). V rámci NGS metod provádíme vyšetření mutací genů BRCA spojených s dědičným nádorovým syndromem prsu a vaječníků, neinvazivní prenatalní testování plodu z krve těhotné (NIPT) a vyšetření embryí po in vitro fertilizaci (IVF) u párů, které mají problémy s fertilitou.

## Preimplantační genetický screening

Abnormální počet chromozómů (aneuploidie) embryí je nejčastější příčinou selhání procesu IVF a ztráty těhotenství. Metoda NGS umožňuje testování embryí po procesu IVF a selekci embryí s normálním počtem chromozómů (euploidních) před implantací, tzv. preimplantační genetický screening (PGS). V současné době provádíme PGS u biopsií embryí z centra IVF Cube (Praha), Natalart (Plzeň) a IRMG (Karlovy Vary).

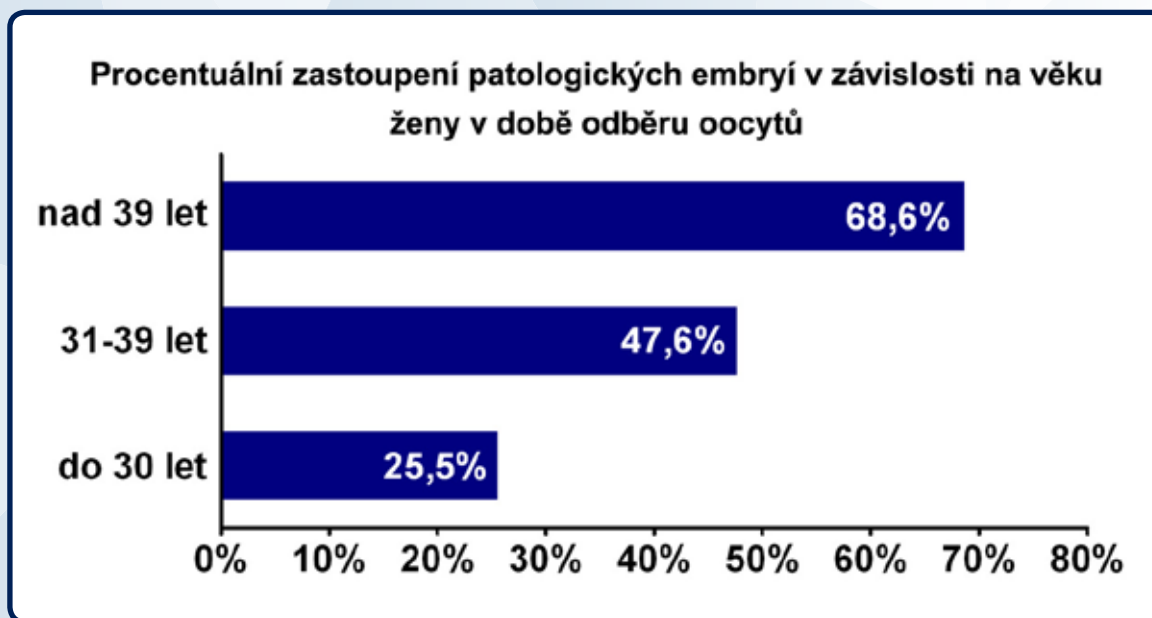
Biopované buňky jednotlivých embryí jsou podrobené celogenomové sekvenační analýze kitem VeriSeq (Illumina) a vyhodnocené na přítomnost aneuploidií u všech 24 chromozómů. Embrya s normálním chromozomálním profilem jsou následně doporučena pro transfer v rámci asistované reprodukce. Během roku 2016 jsme vyšetřili sedminásobný počet embryí ve srovnání s rokem 2015, kdy jsme PGS zaváděli. Z celkového počtu **478** vyšetřovaných embryí bylo **251** patologických (Ukázka profilu aneuploidního embrya obr. 1).





Obr. 1. Ukázka profilu aneuploidního embrya: chybějící chromozóm 12.

Výskyt patologických embryí vzrůstá s věkem ženy (Graf 1) a často snižuje pravděpodobnost úspěšného těhotenství. Výběr euploidních embryí na základě PGS naopak zvyšuje šanci otěhotnění a tím kompenzuje věkový handicap ženy.



Graf 1. Procentuální zastoupení patologických embryí v závislosti na věku ženy v době odběru oocytů.



Provádíme vyšetření Rh faktoru z plodové vody nebo choriových klků těhotných žen, které mají krevní skupinu Rh negativní. Pokud je plod také Rh negativní, není nutné preventivní podání protilátky anti – gamaglobulinu v 28. týdnu těhotenství.

## **Hereditární karcinom prsu a ovárií - geny BRCA1,2 (HBOC) = syndrom spojený s dědičným výskytem nádorů prsu a ovárií**

Nádorem prsu v české populaci je postiženo 7 - 8 % žen, především ve vyšším věku. Z celkového počtu postižených žen, je asi 5 -10 % způsobeno dědičnými dispozicemi. V 84 % těchto dědičných dispozic se jedná o mutace ve 2 genech - BRCA1 a BRCA2. Jsou to poměrně velké tumor supresorové geny s autosomálně dominantním typem dědičnosti. V případě průkazu této dispozice je riziko přenosu mutace na potomky 50 %, bez ohledu na pohlaví dětí.

Nositelky mutace genů BRCA1, BRCA2 mají vysoké celoživotní riziko vzniku časného karcinomu prsu a ovária. U BRCA1 přibližně 85% resp. 60%; u BRCA2 85% resp. 35%). Muže s mutací BRCA1 provází častější výskyt karcinomu prostaty, zatímco mutace BRCA2 je spojena s rizikem vzniku mužského karcinomu prsu (celoživotně asi 40%). U obou pohlaví se pak ve větší míře vyskytují další nádory, např. melanom, karcinom střeva, žaludku a další.

Péče o osoby BRCA1/2 pozitivní spočívá v pravidelných preventivních vyšetřeních sloužících k včasnému zachytu primárních nádorů (např. radiologické vyšetření prsu, transvaginální sonografie, kolonoskopie, vyšetření markerů z krve a další). Možností je i profylaktická mastektomie a adnexektomie, čímž se podstatně snižuje riziko vzniku karcinomu.

Každý pacient u nás projde konzultací s klinickým genetikem, který doporučí molekulárně genetické vyšetření mutací BRCA1,2, pokud vyšetřovaný splňuje indikační kritéria.

### **Indikační kritéria schválená Společností lékařské genetiky:**

1. Všechny epitelové karcinomy ovaríí a vejcovodů bez ohledu na věk
2. Unilaterální karcinom prsu do 45 let ( do 50 let, pokud není vůbec známá rodinná anamnéza), do 60 let, pokud se jedná o triple basal – like karcinom
3. Probandka s karcinomem prsu a pankreatu v jakémkoliv věku
4. Muži s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
5. Alespoň 3 příbuzné s karcinomem prsu v jakémkoliv věku nebo 2 příbuzné s karcinomem prsu, z nich alespoň jedna pod 50 let a nebo obě do 60 let
6. Probandka s karcinomem prsu do 50 let s přímým příbuzným s nádorem spojeným s HBOC (především slinivka a prostata)
7. Vybraní pokrevní příbuzní nositele BRCA1,2 mutace

Na závěr vyšetření dostane vyšetřovaný klinicko-genetickou zprávu s výsledkem a návrhem další preventivní péče.



## Počet všech vyšetření molekulární genetiky za rok 2016

| Vyšetření                           |                   | Počet |
|-------------------------------------|-------------------|-------|
| Trombofilní stavy                   | FV Leiden         | 1192  |
|                                     | Protrombin 20210A | 1142  |
|                                     | MTHFR C677T       | 18    |
|                                     | MTHFR A1298C      | 18    |
|                                     | PAI 4G/5G         | 32    |
| Mikrodelece chromozomu Y            |                   | 59    |
| Gilbertův syndrom                   |                   | 25    |
| BRCA 1,2 geny                       |                   | 165   |
| QF PCR                              |                   | 997   |
| Cystická fibróza                    |                   | 406   |
| Syndrom fragilního X                |                   | 119   |
| Laktózová intolerance, (C13910T)    |                   | 18    |
| Nesyndromová hluchota (Connexin 26) |                   | 100   |
| Hemochromatóza (C282Y, H63D)        |                   | 5     |
| Nijmegen breakage syndrom           |                   | 7     |
| Celiakie (predispoziční HLA alely)  |                   | 52    |
| Určování otcovství                  |                   | 127   |
| Spinální muskulární atrofie         |                   | 65    |
| Preimplantační genetický screening  |                   | 478   |
| NIPT                                |                   | 420   |
| Rh faktor                           |                   | 128   |



# LABORATOŘ REPRODUKČNÍ IMUNOLOGIE

V poradně a v laboratořích reprodukční imunologie jsme v roce 2016 vyšetřili celkem **1 169 pacientů** (**657 žen** a **512 mužů**).

| Reprodukční imunologie – rok 2016 |              |
|-----------------------------------|--------------|
| <b>Celkem vyšetřeno pacientů</b>  | <b>1 169</b> |
| žen                               | 657          |
| mužů                              | 512          |

U **34 žen** (6 %) jsme našli pozitivní spermaglutinační protilátky v séru, u **109 (20 %)** pozitivní antizonální protilátky, diagnostikovali jsme **114 (17 %)** antifosfolipidových syndromů. **112** pacientek mělo primární APA syndrom, **2** ženy sekundární, **9** pacientek porodilo zdravý plod, **38 žen** je nyní v léčení a v různém stupni gravidity.

| Pacientky   | 657        |    |
|---|------------|----|
| Biologický materiál                               | sérum      |    |
| Laboratorní vyšetření                             | počet      | %  |
| Spermaglutinační protilátky pozitivní             | 555<br>34  | 6  |
| Antizonální protilátky pozitivní                  | 549<br>109 | 20 |
| Profil antifosfolipidových protilátek APA syndrom | 657<br>114 | 17 |

**Poznámka:** 112 - pacientek s APA sy I, u 2 - APA sy II, z nich 9 porodilo zdravý plod, 38 pacientek je t.č. v různém stupni gravidity, léčeno a sledováno.

**150** pacientek mělo pravidelnou ovulaci, při které jsme vyšetřili spermaglutinační protilátky, u **16 (10 %)** byly výrazně pozitivní. Tabulka vyšetření cervikálního ovulačního sekretu analyzuje nalezené imunoglobulinové izotypy.



| Biologický materiál          | cervikální ovulační sekret |          |
|------------------------------|----------------------------|----------|
| <b>Laboratorní vyšetření</b> | <b>počet</b>               | <b>%</b> |
| Spermaglutinační protilátky  | 150                        |          |
| pozitivní celkem             | 16                         | 10       |
| pozitivní v IgA              | 7                          |          |
| pozitivní v IgG              | 3                          |          |
| pozitivní v IgA a v IgG      | 6                          |          |

**Poznámka:** Vyšetření lokálních E - NK buněk CD56+, CD16+: 26 infertilních žen, léčeno: 6

Za rok 2016 jsme vyšetřili u **26** žen pacientek splňující přísná kritéria výběru endometriální nature killer cells (NK bb).

| Pacienti                     | 512          |          |
|------------------------------|--------------|----------|
| Biologický materiál          | sérum        |          |
| <b>Laboratorní vyšetření</b> | <b>počet</b> | <b>%</b> |
| Spermaglutinační protilátky  | 512          |          |
| pozitivní                    | 21           | 4        |

Vyšetřili jsme celkem **1124** spermiogramů, z nichž imunologických byla více než polovina. U **21** pacientů (4%) jsme našli pozitivní spermaglutinační protilátky v séru, u **132** (26 %) pak v ejakulátu. V tabulce rozboru ejakulátu je patrná převaha protilátkového izotypu IgA. Patologii intraakrozomálních enzymů hlaviček spermií jsme objevili u **214** pacientů (40 %).

| Biologický materiál                         | ejakulát                |          |
|---|-------------------------|----------|
| <b>Laboratorní vyšetření</b>                | <b>počet</b>            | <b>%</b> |
| Spermiogram (imuno+genet+muži činu)         | 1124                    |          |
| Spermiogram (imunologie)                    | 548                     | 10       |
| Spermaglutinační protilátky-vyšetření U 512 | celkem pozitivní. U 132 | 26       |
| pozitivní IgA a IgG                         | 51                      | 33       |
| pozitivní v IgA                             | 64                      | 26       |
| pozitivní v IgG                             | 17                      | 7        |
| Intraakrozomální enzymy                     | 543                     |          |
| patologie                                   | 214                     | 40       |

**Poznámka:** imuno- 543, gen- 529, muži činu- 52



# NOVINKY V ROCE 2016

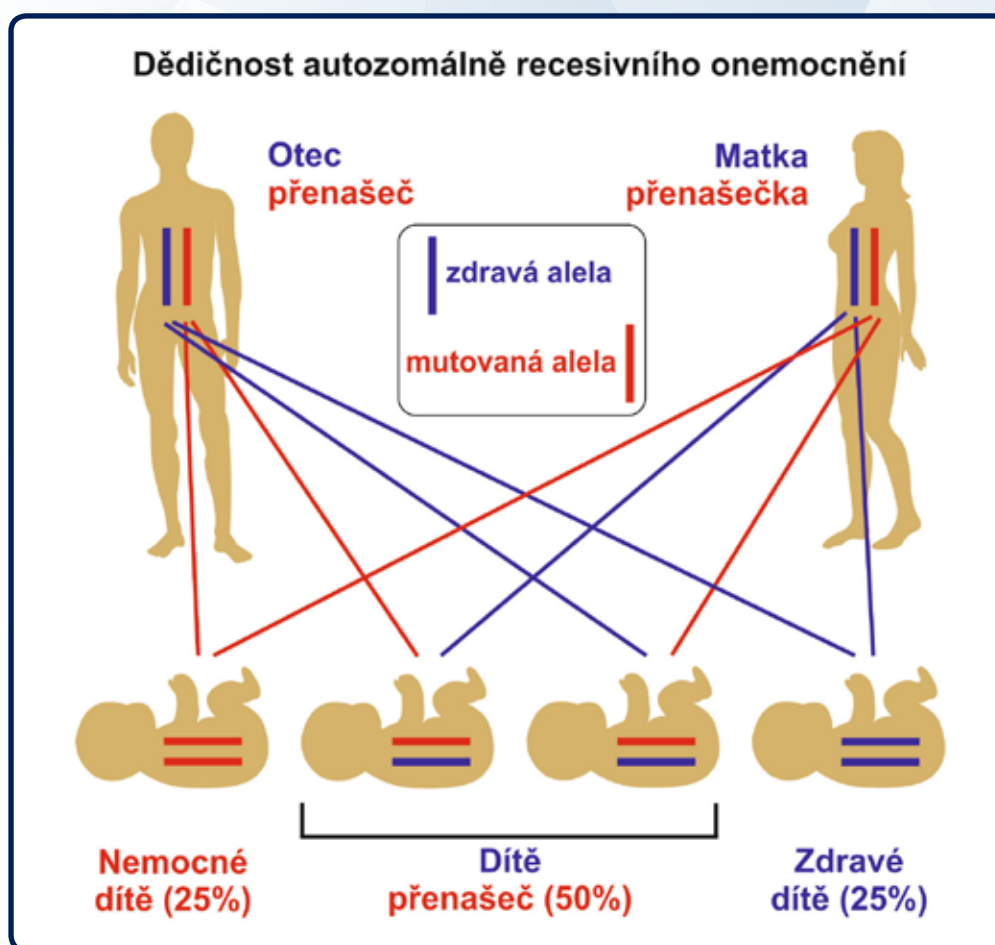
## Molekulární diagnostika spinální muskulární atrofie

Spinální muskulární atrofie (SMA) je dědičné neuromuskulární onemocnění, které postihuje přední rohy míšni a motorická jádra hlavových nervů, vede ke ztrátě motorických neuronů a následně k atrofii svalstva.

Po Duchenově svalové dystrofii je SMA druhé nejčastější neuromuskulární onemocnění (prevalence 1/8000) a je druhou nejčastější příčinou úmrtnosti kojenců na autozomálně recesivní chorobu. V 95 % případů SMA je genetickou příčinou delece genu SMN1, který je na nepohlavním chromozómu 5.

Recesivní charakter dědičnosti znamená, že pro projev onemocnění je nezbytná přítomnost dvou mutovaných variant SMN1 genu (od každého z rodičů). Jedinci, kteří nesou pouze jednu mutovanou variantu genu SMN1 nemají žádné projevy onemocnění a jsou tudíž přenašeči.

Vzhledem k vysoké frekvenci výskytu přenašečů v populaci (1/50) jsme na doporučení Společnosti lékařské genetiky a genomiky zavedli vyšetření genu SMN1 u dárců gamet, u potenciálních přenašečů plánujících rodičovství a u rodinných příslušníků a partnerů diagnostikovaných přenašečů.



# NAŠI LÉKAŘI



## **Doc. MUDr. František Lošan, CSc.**

Mezinárodně uznávaný odborník a průkopník v oblasti lékařské genetiky, jehož mnohaletá praxe v oboru se zúročila v založení společnosti Genetika Plzeň s.r.o., kde se na vysoké úrovni věnuje diagnostice, léčení i výzkumu. Lékař atestovaný v oboru pediatrie a lékařské genetiky, výzkumník a pedagog, který se celý svůj profesní život věnuje pomoci klientům s genetickými obtížemi. Přes jeho vysokou odbornost oceňovanou na mnoha kongresech a sympozích u nás i v zahraničí si zachoval velmi přátelský a vřelý přístup ke klientům i empatické chápání jejich problémů.



## **MUDr. Petr Lošan**

Uznávaný a vyhledávaný genetik a gynekolog, jehož progresivní přístup k oboru je zdrojem celé řady inovací v diagnostice i léčení. Spolu se svým otcem Františkem Lošanem založil společnost Genetika Plzeň, s.r.o. V současnosti se věnuje nejen lékařské profesi, ale stojí v čele celé kliniky - a to nejen v Plzni, ale řídí i genetickou sekci institutu v Karlových Varech a pobočku společnosti v Sokolově. Díky jeho aktivní přítomnosti v těchto zařízeních mohou jeho péči a odbornost využívat klienti v téměř celém Plzeňském kraji. Po absolutoriu Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Plzni získal atestace z oboru gynekologie a porodnictví a klinické genetiky. Za dobu svého působení v oboru získal řadu zkušeností, diplomů, certifikátů, je organizátorem odborných konferencí, seminářů a přednášek. Je ředitelem společnosti a vedoucím genetického pracoviště.



## **MUDr. Adam Hudec**

Vyhledávaný odborník v oboru gynekologie - porodnictví s dlouholetou praxí v Domažlicích a v Plzni je od roku 2013 součástí týmu společnosti Genetika Plzeň s.r.o. Jeho ambiciózní a přesto velmi přátelský přístup zaručuje klientům péči na vysoké úrovni. Jeho zájem o obor a vysoká kvalifikace je doložena řadou certifikátů a odborných licencí - např. v oboru perinatologie a fetomaternální medicíny a dalších.



## **MUDr. Dagmar Štenglová**

Lékařka s atestací v oboru patologie I. stupně a lékařské genetiky patří do týmu odborníků společnosti Genetika Plzeň s.r.o. od roku 2007. Její nakažlivý optimismus a stále dobrá nálada a přitom vysoká odbornost a profesionální přístup z ní dělají vyhledávanou odbornici, jejíž přístup si pochvalují nejen klienti, ale i kolegové.



## **MUDr. Regina Kizmanová**

Odbornice v oboru gynekologie a porodnictví s přátelským přístupem ke klientkám. Vystudovala Lékařskou fakultu Univerzity Karlovy obor všeobecné lékařství, atestaci z gynekologie a porodnictví má od roku 1996. Bohaté zkušenosti v oboru získala praxí v nemocnicích v Jičíně, Mariánských Lázních a v Plzni. Ve společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. působí od roku 2012.



## **MUDr. Olga Slunečková**

Pro svůj empatický a klidný přístup ke klientům je vyhledávanou odbornicí genetické ambulance spol. Genetika Plzeň, s.r.o. Vystudovala Lékařskou fakultu Univerzity Karlovy obor všeobecné lékařství, deset let působila v Masarykově nemocnici v Ústí nad Labem. Ve společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. působí od roku 2014.





**Prof. MUDr. Zdenka Ulčová-Gallová, DrSc.**

Mezinárodně uznávaná vědecká pracovnice a lékařka. V oblasti sterility párů je jedinou odbornicí v České republice, která se tématice věnuje. Výsledky její práce byly oceněny řadou mezinárodních uznání. Svě zkušenosti získala praxí nejen u nás, ale i v zahraničí – působila na stážích v Itálii, Dánsku, Bulharsku, Japonsku, USA a v dalších zemích. V oblasti snížené plodnosti párů je jedinou odbornicí v ČR, která se tématu věnuje z pohledu gynekologie-porodnictví a klinické imunologie SOUČASNĚ. Je členkou řady odborných společností u nás i v zahraničí, často přednáší na univerzitách domácích i mimo ČR. Více na: <http://www.ulcovagallova.cz/>



**MUDr. Jan Cibulka, Ph.D.**

Nová posila týmu odborníků spol. Genetika Plzeň, s.r.o. Gynekolog s vystudovanou Lékařskou fakultou Univerzity Karlovy v Plzni, v roce 2013 absolvoval doktorandský program, ve kterém se věnoval imunologii. Ve společnosti Genetika Plzeň s.r.o. se věnuje gynekologii a pod vedením prof. Ulčové Gallové také imunologii.



**MUDr. Daniel Šmíd**

Po promoci na Lékařské fakultě v Plzni Univerzity Karlovy v Praze nastoupil do společnosti Genetika, kde od r. 2014 pracuje v laboratoři molekulární genetiky. Zabývá se prenatální diagnostikou nejčastějších chromozómových vad a cystickou fibrózou.



**MUDr. Lukáš Straka**

Úspěšný a vyhledávaný gynekolog působící v Klatovské nemocnici. Od roku 2015 je součástí i týmu odborníků spol. Genetika Plzeň s.r.o. Zde působí na ultrazvukové ambulanci, kde jsou zúročeny jeho letité diagnostické zkušenosti. Svým profesionálním a lidským přístupem je zárukou komfortu a spokojenosti klientů, kteří k němu přicházejí pro radu.



**MUDr. Tereza Kutová**

Mladá, milá a empatická lékařka je oporou týmu společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. zejména pro svoji svědomitost a důslednost. Díky jejímu zájmu o novinky v oboru je fundovaným partnerem klientům společnosti hledajícím odpovědi na otázky týkající těhotenství.



**MUDr. Jana Cibulková**

Mladá a šikovná gynekoložka s citlivým přístupem ke klientkám působí ve společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. od roku 2014. Po absolutoriu na Lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Plzni, získala v roce 2015 atestaci v oboru gynekologie. Řadu zkušeností získala díky působení v Mulačově a Klatovské nemocnici.



**Mgr. Sabina Planetová**

V letech 1997 - 2003 působila v Ústavu lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Plzni. Poté se stala součástí týmu společnosti Genetika Plzeň s.r.o., kde získala pozici vedoucí laboratoře cytogenetiky. Zodpovídá za veškeré analýzy karyotypu, metody FISH a a-CGH.



**Ing. Ivana Vobrubová**

Vedoucí úseku laboratoře molekulární genetiky, odbornice s atestací z oboru vyšetřovací metody v lékařské genetice a soudní znalec v oboru paternity (určení otcovství) ve společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. Je nedílnou součástí odborného týmu, ve kterém působí již od roku 2003.



**Mgr. Michaela Nečesánková, Ph.D.**

Doktorský titul získala v oboru obecná a molekulární genetiky na Přírodovědecké fakultě Masarykovy univerzity v Brně. Ve společnosti Genetika Plzeň s.r.o. pracuje od roku 2011 a zabývá se především onkogenetikou. Atestaci v oboru klinická genetiky složila v roce 2016.



**Ing. Anna Rykovská**

Čtyři roky působila ve FN Plzeň jako odborný pracovník v laboratorních metodách v oboru klinická onkocytogenetika. Od roku 2014 je zaměstnancem Genetika Plzeň s.r.o. na úseku molekulární genetiky, kde se specializuje na preimplantační genetický screening. V roce 2016 složila atestaci v oboru klinická genetiky.



**Mgr. Pavla Kovaříková, Ph.D.**

Po absolvování Přírodovědecké fakulty Univerzity Karlovy v Praze nastoupila jako vědecký pracovník na Ústav farmakologie a toxikologie Univerzity Karlovy v Plzni. Od roku 2016 pracuje v Genetika Plzeň s.r.o. v laboratoři cytogenetiky, kde se zaměřuje na metody FISH a a-CGH.



**RNDr. Martina Hajdušková, Ph.D.**

V roce 2009 získala doktorské tituly RNDr. v oboru klinická biologie a Ph.D. v oboru molekulární biologie a genetiky na Přírodovědecké fakultě Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích. Působila šest let v zahraničí, kde se zabývala genovou misregulací během reprogramování buněk.



**Ing. Radim Cibulka**

Zkušený genetik s dvanáctiletou praxí v oboru působil v laboratoři lékařské genetiky 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a na oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice. V r. 2007 složil atestaci v oboru klinická genetiky. K týmu naší společnosti se připojil v r. 2016. V laboratoři molekulární genetiky se specializuje na neinvazivní prenatální testy a diagnostiku SMA metodou MLPA.



**Katarína Bibková, Dis.**

Působí od roku 2012 v laboratořích společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. jako vedoucí laboratoře reprodukční imunologie. Bohaté zkušenosti získala praxí v laboratořích v Plzni, Bratislavě a Kežmaroku. V roce 2015 získala atestaci z oboru alergologie a klinické imunologie.



**Eva Kohoutová**

Vrchní laborantka ve společnosti Genetika Plzeň, s.r.o. od roku 2004. Její bohaté zkušenosti z laboratorního prostředí jsou neodmyslitelnou pomocí a přínosem v laboratorní praxi společnosti. Svými znalostmi a zájmem pomáhá rozvoji tohoto oboru.

# NÁŠ TÝM



Jana Lívancová  
*laborantka*



Petra Schwabová  
*laborantka*



Martina Zavřelová  
*laborantka*



Alena Hubková  
*laborantka*



Jana Schubertová  
*laborantka*



Zuzana Pešková  
*laborantka*



Gabriela Kaňková  
*laborantka*



Alena Blažková  
*laborantka*



Hana Wopřálková  
*laborantka*



Zdeňka Mičanová  
*laborantka*



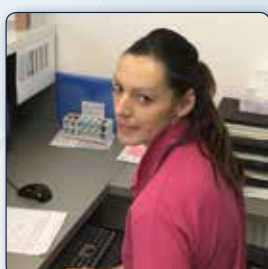
Gabriela Žáčková  
*zdravotní setra*



Hana Lacyková Bc.  
*zdravotní setra*



Kristýna Oulíková  
*zdravotní setra*



Marcela Hanžlová DiS.  
*zdravotní setra*



Šárka Šilhánková  
*zdravotní setra*

## Kontakty:

### **Adresa genetického pracoviště – Genetika Plzeň, s.r.o.**

Parková 1254/11a, Plzeň – Černice

Web: [www.genetika-plzen.cz](http://www.genetika-plzen.cz)

### **Provozní doba ambulance**

Po – Pá: 7.00 – 16.00 hod.

Odběry: po celou pracovní dobu

### **Provozní doba laboratoří**

Po – Pá: 6.30 – 16.00 hod.

### **Objednávání pacientů**

Telefon: 377 241 529, 377 452 322

mobil: 603 174 793

E-mail: [lacykova@genetika-plzen.cz](mailto:lacykova@genetika-plzen.cz)

### **Management**

E-mail: [losanova@genetika-plzen.cz](mailto:losanova@genetika-plzen.cz)

### **Statutární zástupce**

Doc. MUDr. František Lošan, Csc., MUDr. Petr Lošan – jednatelé

### **Ředitel společnosti, vedoucí genetického pracoviště**

MUDr. Petr Lošan

E-mail: [losan@genetika-plzen.cz](mailto:losan@genetika-plzen.cz)

---

## **PŘÍMÉ KONTAKTY SPECIALIZOVANÝCH PRACOVIŠŤ LABORATOŘE**

### **Výsledky cytogenetika (plodová voda, karyotypy)**

Mobil: +420 731 433 571

### **Výsledky molekulární genetiky**

Screening telefon: +420 731 433 571

### **Výsledky reprodukční imunologie (spermiogramy)**

Telefon: +420 377 452 556

### **Vedoucí genetické laboratoře, vedoucí úseku cytogenetické laboratoře**

Mgr. Sabina Planetová

Mobil: +420 601 083 733

E-mail: [planetova@genetika-plzen.cz](mailto:planetova@genetika-plzen.cz)

### **Vedoucí úseku laboratoře molekulární genetiky, soudní znalec v oboru paternity (určení otcovství)**

Ing. Ivana Vobrbová

Telefon: +420 601 083 734

E-mail: [vobrbova@genetika-plzen.cz](mailto:vobrbova@genetika-plzen.cz)

### **Vedoucí úseku laboratoře reprodukční imunologie**

Prof. MUDr. Zdeňka Ulčová-Gallová, DrSc.

Telefon: +420 720 973 820

E-mail: [ulcova-gallova@genetika-plzen.cz](mailto:ulcova-gallova@genetika-plzen.cz)

Web: [www.ulcovagallova.cz](http://www.ulcovagallova.cz)

---

### **PŘÍMÉ KONTAKTY LÉKAŘŮ GENETICKÉ AMBULANCE**

Prof. MUDr. Zdeňka Ulčová-Gallová, DrSc.

E-mail: [ulcova-gallova@genetika-plzen.cz](mailto:ulcova-gallova@genetika-plzen.cz)

MUDr. Dagmar Štenglová

E-mail: [stenglova@genetika-plzen.cz](mailto:stenglova@genetika-plzen.cz)

Doc. MUDr. František Lošan, CSc.

E-mail: [genetika@genetika-plzen.cz](mailto:genetika@genetika-plzen.cz)

MUDr. Petr Lošan

E-mail: [losan@genetika-plzen.cz](mailto:losan@genetika-plzen.cz)

MUDr. Regina Kizmanová

E-mail: [kizmanova@genetika-plzen.cz](mailto:kizmanova@genetika-plzen.cz)

MUDr. Adam Hudec

E-mail: [hudec@genetika-plzen.cz](mailto:hudec@genetika-plzen.cz)

MUDr. Olga Slunéčková

E-mail: [sluneczkova@genetika-plzen.cz](mailto:sluneczkova@genetika-plzen.cz)

---

### **Dětská kardiologická ordinace MUDr. Petr Jehlička, Ph.D.**

Telefon: +420 377 452 040

E-mail: [jehlickap@tiscali.cz](mailto:jehlickap@tiscali.cz)

---

### **V BUDOVĚ SE NACHÁZÍ I CENTRUM ASISTOVANÉ REPRODUKCE**

#### **NATALART s.r.o.**

Parková 1254/11a, Plzeň – Černice

Telefon: +420 373 300 122

Mobil: +420 721 239 050

E-mail: [recepce@natalart.cz](mailto:recepce@natalart.cz)

Web: [www.natalart.cz](http://www.natalart.cz)





**Genetika Plzeň**

[www.genetika-plzen.cz](http://www.genetika-plzen.cz)