

20

Výroční zpráva GENNET s.r.o.

10

OBSAH

Úvodní slovo vedoucího lékaře.....	3
I. Úvod.....	4
II. Výsledky prenatalní diagnostiky.....	4
III. Výsledky centra asistované reprodukce.....	5
IV. Preimplantační diagnostika (PGD).....	5
V. Postnatální laboratorní diagnostika.....	7
VI. Kontrola kvality.....	7
VII. Personální obsazení GENNET.....	12

Vážení pacienti, kolegové a spolupracovníci,

tímto si Vám dovoluujeme předložit výroční zprávu společnosti GENNET, která shrnuje výsledky společnosti za rok 2010.

V tomto roce jsme od Státního ústavu pro kontrolu léčiv získali rozhodnutí o povolení činnosti tkáňového zařízení. Tím jsme splnili přísné požadavky, které jsou kladeny na Centra asistované reprodukce v České republice, podle zákona č. 296/2008 Sb. - zákon o lidských tkáních a buňkách, kterým se implementují předpisy Evropské unie.

V rámci léčby poruch reprodukce jsme zavedli IVM (In Vitro Maturaci oocytů) umožňující hormonální stimulaci nízkými dávkami a mezi speciální laboratorní metody jsme zařadili i techniky IMSI a PICSI pro optimální výběr spermií. Dále jsme zavedli trojrozměrné (3D) ultrazvukové vyšetření ženských reprodukčních orgánů a testování polymorfismu FSH receptoru (FSHR). Tato vyšetření mohou pomoci při stanovení optimálního způsobu léčby neplodnosti.

Ve spolupráci s kolegy v USA jsme připravili vyšetření přenašečství závažných genetických chorob (např. mukoviscidosa, dědičné hluchoty, spinální muskulární atrofie) u zdravých budoucích rodičů v jednom panelu (Carrier Test).

Při prenatálním screeningu vrozených vad spolupracujeme s biochemickými laboratořemi synlab czech s.r.o. a Krajskou nemocnicí Liberec. U 50 % těhotných provádíme nejefektivnější způsob screeningu – tzv. integrovaný test, při kterém se integrují výsledky dvou biochemických testů v I. a II. trimestru spolu s ultrazvukovým vyšetřením v 12. – 13. týdnu těhotenství.

Pro zlepšení komunikace s našimi pacienty jsme během roku spustili nové webové stránky společnosti, na kterých mohou pacienti získat aktuální informace o dění na našich klinikách.

Na závěr bych tímto rád poděkoval všem našim pacientům za jejich důvěru, obchodním partnerům a kolegům za jejich podporu v roce 2010.

S přáním společného úspěchu,



MUDr. David Stejskal
Vedoucí lékař

I. ÚVOD

Na našich klinikách v Praze a Liberci poskytujeme našim pacientům komplexní péči v lékařské genetice, fetální medicíně a asistované reprodukci. Každoročně na obou klinikách zaznamenáváme nárůst poptávky v péči o pacienty. Navíc se stále více rozšiřuje mezinárodní klientela, což nás utvrzuje i v tom, že naše péče je na dobré úrovni a snese srovnání i v evropském měřítku.

V roce 2010 došlo oproti minulému roku k nárůstu pacientů o téměř 11 % a celkem bylo na obou klinikách v Praze i Liberci vyšetřeno 31 297 pacientů ze 17 112 rodin.

II. VÝSLEDKY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY

Výsledky screeningu vrozených vad v I. a II. trimestru ve spolupráci s KlinLab s.r.o a OKB Krajské nemocnice Liberec

Bylo provedeno:

4 460 Kombinovaných testů v I. trimestru

(2,5 % pozitivních s rizikem trisomie chromozomu č. 21 1/100 a vyšším)

6 555 Integrovaných testů v I. a II. trimestru

(2,3 % pozitivních s rizikem trisomie chromozomu č. 21 1/150 a vyšším)

8 624 Triple testů ve II. trimestru

(5,6 % pozitivních s rizikem trisomie chromozomu č. 21 1/250 a vyšším)

Ultrazvukem bylo primárně zjištěno nebo následně potvrzeno 220 vrozených vad plodu.

Celkem bylo provedeno:

5 699 ultrazvukových vyšetření v I. trimestru

15 308 ultrazvukových vyšetření ve II. a III. trimestru

Invazivní výkony

Bylo vyšetřeno:

162 odběrů choria - CVS (46 nálezů chromozomálních vad)

2 737 amniocentéz - AMC (80 nálezů chromozomálních vad)

U všech vyšetření choriových klků a 2 025 (70 %) vyšetření plodových vod byla provedena rychlá diagnostika nejčastějších chromozomálních vad technikou QF-PCR.

Prenatálních vyšetření technikou SNP microarray bylo provedeno u 99 plodů. U 19 (19 %) byl zjištěn nález.

Chromozomální VVV

Downův syndrom (trizomie 21)	46
Edwardův syndrom (trizomie 18)	19
Patauův syndrom (trizomie 13)	5
Turnerův syndrom (X0)	5
Aneuploidie pohlavních chromozomů	5
Triploidie	4
Strukturální aberace	7
Všechny závažné aberace	91

Protože si uvědomujeme, že komfort při vyšetření je na prvním místě, provedli jsme v roce 2010 rekonstrukci stávajících prostor a v centru Prahy jsme také vybudovali novou pobočku GENNET, která bude otevřena v prvním pololetí roku 2011.

V liberecké pobočce došlo ke změnám v personálním obsazení. Novým vedoucím lékařem fetální medicíny se stala prim. MUDr. Dagmar Smetanová, CSc. Novým vedoucím lékařem centra IVF byl jmenován MUDr. Ivo Petr. Mezi pražskou a libereckou pobočkou navíc dochází k většímu personálnímu propojení a spolupráci, z které profitují obě pobočky. Došlo také k úplnému datovému propojení obou zařízení.

Celkové výsledky prenatální diagnostiky

Bylo zjištěno celkem:

291 prenatálních vrozených vad

124 nálezů chromozomálních vrozených vad (91 závažných)

228 morfologických vad (včetně 75 chromozomálních aberací)

163 těhotných požádalo o přerušení těhotenství

Vyšetření produktů koncepce (spontánní potraty v I. trimestru)

Molekulárně genetickými technikami bylo vyšetřeno celkem 207 produktů koncepce na nejčastěji se vyskytující aneuploidie (chromozomů č. 2, 7, 13, 14, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y), triploidie a uniparentální diploidie (kompletní mola) a trombofilní mutace (FVL-Leidenská).

U 32 % produktů koncepce byla zjištěna chromozomální etiologie.

Morfologické VVV (včetně mnohočetných)

Defekty neurální trubice (rozštěpy páteře)	12
Vady CNS	27
Orofaciální vady (rozštěpy rtu)	10
Srdeční vady	19
Vady hrudníku a nitrohrudních orgánů	5
Vady trávicího ústrojí	17
Vady močopohlavního ústrojí	45
Vady končetin	19
Defekty neurální trubice (rozštěpy páteře)	12

III. VÝSLEDKY CENTRA ASISTOVANÉ REPRODUKCE

Během roku 2010 byla metoda asistované reprodukce indikována ve 3 284 případech. Oproti minulým rokům tak došlo v pražském i libereckém centru k výraznému nárůstu počtu výkonů.

Úspěšnost metod, které pacientům nabízíme, se v roce 2010 pohybovala na stejně dobré úrovni jako v minulém roce.

V našich centrech byla také zavedena metoda IVM, která byla provedena v 11 případech. Při IVM pacientky neužívají léky nebo jen minimálně. Z ovarii se odebírají vajíčka, která jsou ještě nezralá. V laboratoři pak během 24 až 48 hodin dozrávají a jsou užita k fertilizaci a implantaci do dělohy.

PRAHA	IVF/ICSI	KET	ED program	PGD
Monitorované cykly	983	293	237	79
Počet odběrů oocytů	949		177	76
Počet ET	787	232	182	44
Těhotenství	353	74	97	18
Ø úspěšnost / ET (%)	44,85 %	31,90 %	53,30 %	40,91 %

LIBEREC	IVF/ICSI	KET	ED program	PGD
Monitorované cykly	443	124	62	8
Počet odběrů oocytů	424		48	8
Počet ET	386	119	27	7
Těhotenství	156	43	14	3
Ø úspěšnost / ET (%)	40,41 %	36,13 %	51,85 %	42,86 %

IV. PREIMPLANTAČNÍ DIAGNOSTIKA (PGD)

Pro preimplantační diagnostiku (PGD) jsme připravili metody pro testování více než 40 genetických chorob. Získali jsme zkušenosti pro PGD většiny chorob, které jsou způsobeny známými genovými mutacemi (monogenní choroby) a u kterých je možno vyšetřit jak postižené, tak nepostižené členy rodiny (rodinná studie je informativní).

PGD byla provedena v 84 cyklech. Metodou FISH provádíme převážně vyšetření dědičných chromozomálních translokací.

Pro vyšetření monogenních chorob používáme nepřímou metodu užívající výsledky haplotypové rodinné analýzy. Tuto metodu lze použít prakticky u všech monogenních chorob.

Ve spolupráci s Ústavem molekulární genetiky AV ČR rutinně vyšetřujeme indikované pacienty metodou SNP microarray, která je významně citlivější než klasická analýza chromozomů.

Souhrn výsledků PGD a PGS metodou FISH v letech 2007-2010 a jejich srovnání s aktuálními výsledky ESHRE:

	CHA Chromozomální aberace	X-vázaná nemoc	PGS	Celkem
Započatý cyklus (SC)	84	12	26	122
Biopsie embrya	489	57	181	727
Embryotransfer (ET)	51	8	21	80
Klinické těhotenství (CP)	16 (4)	3	11	30
CP/ET	31 %	38 %	52 %	37,5 %
CP/SC	19 %	25 %	42 %	24,6 %
CP/ET ESHRE data 07/08*	27 %	26 %	30 %	
CP/SC ESHRE data 07/08*	16 %	20 %	21 %	

*ESHRE data 07/08 (Consortium data collection X; Harper, Hum Reprod, 2010): cykly leden až prosinec 2007 s výsledky těhotenství do listopadu 2008
57 evropských center
5887 cyklů / 1516 těhotenství / 1206 dětí
729 cyklů CHA / 110 cyklů X-vázané nemoci / 3753 cyklů PGS / 92 cykly „sexing“

Název onemocnění	Gen	Chromozom	K dispozici od:
Choroba Charcot-Marie-Tooth 1A	PMP22	17p12	8/2007
Cystická fibróza	CFTR	7q31.2	6/2007
Marfanův syndrom	FBN1	15q21.1	3/2008
Huntingtonova choroba	IT15	4p16.3	1/2008
RhD aloimunizace	RHD	chr. 1	7/2008
Myotonická dystrofie typu 1	DMPK	19q13.32	5/2008
Syndrom fragilního X	FMR1	Xq27.3	4/2008
X-vázaná těžká kombinovaná imunodeficiencie	IL2RG	Xq13.1	5/2008
Hemofilie A	Factor VIII	Xq28	1/2008
Polycystické ledviny – autozomálně recesivní forma	PKHD1	6p12.2	5/2008
AR dědičná hluchota	GJB2	13q12.11	9/2008
Hereditární sensorická neuropatie 1	SPTLC1	9q22.31	1/2009
Morbus Crouzon	FGFR2	10q26.13	11/2008
BRCA1	BRCA1	17q21.31	4/2009
BRCA2	BRCA2	13q13.1	7/2010
Duchennova svalová dystrofie	DMD	Xp21.1	4/2009
Neurofibromatóza 1	NF1	17q11.2	4/2009
Spinální muskulární atrofie	SMN1	5q12.2-13.3	7/2009
Currarino syndrom	HLXB9	7q36.3	7/2009
Treacher Collins syndrom	TCOF1	5q33.1	9/2009
Erytropoetická protoporfyrie	FECH	18q21.3	9/2009
IPEX syndrom	FOXP3	Xp11.23	9/2009
Propionová acidémie	PCCB	3q21-3q22.3	11/2009
Alagillův syndrom	JAG-1	20p12	11/2009
Epidermolysis bullosa	KRT14	17q21.2	12/2009
Lynchův syndrom	MLH1	3p22.2	1/2010
Pelizaes-Merzbacher syndrom	PLP1	Xq22.2	1/2010
Charcot - Marie - Tooth - gonozomálně dominantní typ	GJB1	Xq13.1	2/2010
Leidenská mutace, faktor V	FV	1q24.2	4/2010
Fábryho choroba	GLA	Xq22.1	4/2010
Polycystické ledviny autozomálně dominantní forma	PKD1	16p13.3	5/2010
Hemofilie B	F IX	Xq27.1	7/2010
Junkční epidermolysis bullosa	LAMB3	1q32.2	7/2010
Porucha mitochondriální beta - oxidace MK, deficit LCHAD	HADHA	2p23.3	8/2010
Alportův syndrom	COL4A5	Xq22.3	8/2010
Deficit adenylosukcinátlyázy	ADSL	22q13.1-q13.2	8/2010
von Hippau - Lindaův syndrom	VHL	3p25-p26	8/2010
Deficit adenosindeaminázy	ADA	20q13.12	9/2010
Mukopolysacharidóza I	IDUA	4q16.3	9/2010
OTC deficit	OTC, RPGR, TSPAN7	Xp21.1-Xp11.4	11/2010
MYH9 related disorders	MYH9	22q12.3	12/2010
Facioscapulohumerální muskulární dystrofie	FRG1	4q35	12/2010
Incontinentia pigmenti	NEMO	Xq28	12/2010

V. POSTNATÁLNÍ LABORATORNÍ DIAGNOSTIKA

Cytogenetická laboratoř provedla 3 300 postnatálních vyšetření s nálezem (6 %) patologických výsledků.

Metody molekulární cytogenetiky (FISH) byly použity u 124 případů.

Metodou SNP microarray bylo vyšetřeno 147 případů s 35 (24 %) pozitivními nálezy.

Molekulárně genetická laboratoř vyšetřila celkem 3 757 vzorků. Bylo vyšetřeno:

vyšetření trombofilních mutací (MTHFR, FVL, FII)	2 464
vyšetření nejčastějších mutací genu pro cystickou fibrosu (CF)	1 226
vyšetření delecí chromozomu Y spojených s poruchou plodnosti mužů	341
vyšetření mutací genu GJB2 způsobujících poruchu sluchu	155
vyšetření instability mikrosatelitů z materiálu ca coli (MSI)	62
vyšetření mutací genů spojených s neoplasiemi prsu a vaječníků (BRCA1/BRCA2)	86
vyšetření pro haplotypizaci před PGD	99
vyšetření genu pro kongenitální myastenický syndrom (CMS)	10
vyšetření genů pro spastickou paraplegii (SPG3/SPG4)	43
vyšetření mutací genu SOD1 spojených s amyotrofičkou laterální sklerosou (ALS)	5

VI. KONTROLA KVALITY

Naším cílem je, aby výsledek každé léčby byl úspěšný. K dosažení tohoto cíle je nutné, abychom pacientům poskytovali kvalitní a odbornou péči, což potvrzujeme každý rok při absolvování

auditů certifikace systému řízení jakosti podle normy ČSN EN ISO 9001:2009 a zároveň jsme také držitelé akreditace ČSN EN ISO 15789:2007 pro naši zdravotnickou laboratoř č. 8068.



Každoročně se cytogenetická a molekulárně genetická laboratoř účastní mezilaboratorních kontrol kvality a to na republikové i mezinárodní úrovni.

CEQA (Cytogenetic European Quality Assessment): v tomto hodnocení dosáhla cytogenetická laboratoř plného počtu bodů.



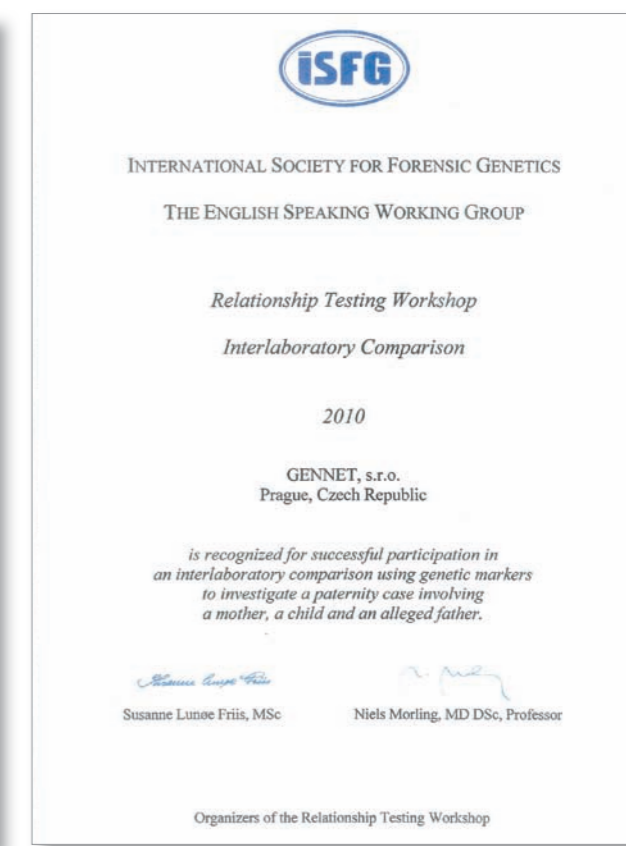
Mezilaboratorní kontrola kvality DNA laboratoř ČR pro vyšetření: Identifikace osob, paternitní expertízy



Mezilaboratorní externí kontrola kvality: stanovení vrozených genetických trombofilních markerů



Relationship Testing Workshop – Interlaboratory Comparison



External Quality Assessment Scheme: Haemochromatosis (whole blood)



UK Neqas for molecular genetics: Preimplantation Genetic Diagnosis Molecular Genetics External Quality Assurance Pilot Schemes 2009-10



Československá společnost pro forenzní genetiku: Mezilaboratorní porovnávání forenzní genetických zkoušek 2010



Splněním podmínek a kritérií potřebných pro získání certifikátů kontroly kvality a akreditace, jsme potvrdili naši odbornost, objektivitu a nezávislost pro vykonávání našich činností.

**Výroční zpráva tkáňového zařízení GENNET, s.r.o. za rok 2010
podle § 4 odst. 1 a § 13 odst. 2 zákona 296/2008 Sb.
rok 2009**

Osoby, kterým byly odebrány reprodukční buňky	spermie	testikulární tkáň	oocyty	ovariální tkáň
pro vlastní použití	1 225	29	1 176	0
pro darování jiným osobám	71	0	186	0
Odběry reprodukčních buněk a tkání u osob uvedených výše				
pro vlastní použití	1 718	29	1 402	0
pro darování jiným osobám	308	0	224	0
Množství tkání a buněčných přípravků a jejich použití / zpracování	spermie	testikulární tkáň	oocyty	embrya
Počáteční stav skladovaných tkání a buněk	739	201	12	3 027
odebraných / kultivovaných	2 889	83	14 941	7 647
dovezených z jiných center	90	0	8	30
dovezených ze zahraničí	16	0	0	0
CELKEM	2 995	83	14 949	7 677
pro vlastní použití				
použitých přímo	2 280	0	13 124	3 576
rozmrazených	150	33	0	861
zamrazených a uskladněných	1 009	83	0	1 662
vyvezených do zahraničí	4	4	0	0
distribovaných do jiných zařízení v ČR	37	1	0	86
vyřazených	0	30	1 825	3 264
CELKEM	3 480	151	14 949	9 449
Konečný stav skladovaných tkání a buněk	1 280	216	12	3 660
Počáteční stav skladovaných tkání a buněk	2 039	0	0	295
odebraných / kultivovaných	1 527	0	3 025	1 894
dovezených z jiných center	0	0	10	30
dovezených ze zahraničí	0	0	0	0
CELKEM	1 527	0	3 035	1 924
pro darování				
použitých přímo	0	0	2 182	645
rozmrazených	130	0	8	389
zamrazených a uskladněných	1 527	0	0	546
vyvezených do zahraničí	0	0	0	0
distribovaných do jiných zařízení v ČR	160	0	332	37
vyřazených	0	0	513	799
CELKEM	1 817	0	3 035	2 416
Konečný stav skladovaných tkání a buněk	3 276	0	0	349
Příjemci reprodukčních buněk	spermie / testikulární tkáň		oocyty / embrya	
vlastních	1 249		1 341	
darovaných	59		273	
postižení závažnou nežádoucí reakcí	0		0	
Komplikace u příjemců				
Hlášené závažné nežádoucí reakce u příjemců celkem				0
z toho záměna buněk a tkání				0
z toho přenos infekce				0
z toho jiné				0
Závažné nežádoucí události celkem				0

Názvy a adresy zdravotnických zařízení, do kterých byly tkáně a buňky distribuovány	Typ tkání a buněk
Dovoz ČR	
GEST IVF s.r.o., Nad Budánkami II/24, 150 00 Praha 5	embrya
VFN Praha, Centrum asistované reprodukce, Apolinářská 18, 120 00 Praha 2	spermie
Pronatal, s.r.o., Na Dlouhé mezi 4/12, 147 00 Praha 4	spermie
Pronatal Nord, Bílinská 1509/6, 415 01 Teplice	embrya
Dovoz mimo ČR	
Abt. F. Gyn. Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Centrum für Geburtshilfe und Frauen, Sigmund Freud Strasse 25, Bonn, Německo	spermie
Centro Procreazione Assistita, Via Della Fortezza 6, 501 29 Firenze, Itálie	spermie
Vývoz ČR	
Ústav péče o matku a dítě, Podolské nábřeží 157, 147 00 Praha 4	embrya
Isclare IVF, a.s., Jankovcova 1569/2c, 170 00 Praha 7	embrya
Prague Fertility Center, Milady Horákové 386/63, 170 00 Praha 7	spermie
Vývoz mimo ČR	
Centro Procreazione Assistita, Via Della Fortezza 6, 501 29 Firenze, Itálie	spermie

VII. PERSONÁLNÍ OBSAZENÍ GENNET

Vedoucí lékař

MUDr. David Stejskal

Vedoucí lékař oddělení fetální medicíny

prim. MUDr. Dagmar Smetanová, CSc.

Vedoucí IVF programu a GENNET Scientific Board

prim. MUDr. Milada Brandejská

PRAHA

Vrchní sestra

Ivana Hrodějová

Lékařská genetika

prim. MUDr. Eva Hlavová
MUDr. Michaela Hejtmánková
MUDr. Dagmar Rašková
MUDr. Věra Krutílková
MUDr. David Stejskal

Fetální medicína

prim. MUDr. Dagmar Smetanová, CSc.
MUDr. Eduard Kulovaný, CSc.
MUDr. Martin Hynek
MUDr. Markéta Matoušková
MUDr. Sabina Březinová
MUDr. Peter Feldmár, Ph.D.
MUDr. Dita Kilijánová

Centrum asistované reprodukce

prim. MUDr. Milada Brandejská
MUDr. Alena Langerová
MUDr. Lenka Vykysalá
MUDr. Milan Daněk
MUDr. Simona Bukvová
MUDr. Peter Feldmár, Ph.D.
MUDr. Radka Jarošová

Laboratoř IVF - Zdravotnická

laboratoř číslo 8068 akreditovaná ČIA

Vedoucí laboratoře Ing. Josef Míka Csc. & kol.

Laboratoř molekulárně genetická -

Zdravotnická laboratoř číslo 8068 akreditovaná ČIA

Vedoucí laboratoře RNDr. Martina Putzová, Ph.D. & kol.

Laboratoř cytogenetická -

Zdravotnická laboratoř číslo 8068 akreditovaná ČIA

Vedoucí laboratoře RNDr. Jiří Horáček & kol.

Fetální kardiologie (privátní)

Doc. MUDr. Jan Marek, Ph.D.
MUDr. Viktor Tomek

Dětská kardiologie

MUDr. Jiří Gilík

Neurologie (privátní)

MUDr. Jana Zárubová

Andrologie

MUDr. Viktor Vik

LIBEREC

Vrchní sestra

Jana Vacková

Lékařská genetika

prim. MUDr. David Stejskal
MUDr. Gabriela Křečková

Fetální medicína

MUDr. Vendula Johannová
MUDr. Mikuláš Juraška

Centrum asistované reprodukce

MUDr. Ivo Petr
MUDr. Veronika Mokrá
MUDr. Miroslav Landfeld

Laboratoř IVF

Vedoucí laboratoře Ing. Vlastimil Weber & kol.

Laboratoř cytogenetická

Vedoucí laboratoře Ing. Jitka Zatloukalová & kol.

GENNET s.r.o.

Kostelní 9

170 00 Praha 7

Tel.: +420 222 313 000

Fax: +420 242 456 722

E-mail: info@gennet.cz

www.gennet.cz