

OBSAH LEKÁRSKY OBZOR 2/2003 - SÚHRNY

Rastislav DZÚRIK R, Martin GAJDOŠ:

STATINY V LIECBE PACIENTOV S CHOROBAMI OBLICIEK / s. 35

Darina KLUCHOVÁ, Hugh Alexander PATTERSON:

POROVNANIE VÝUCBY ANATÓMIE NA VYBRANÝCH UNIVERZITÁCH / s. 37

SÚHRN:

Na väčšine univerzít vo svete prechádza proces výučby anatómie výraznými zmenami, ktoré majú za cieľ čo najviac sa priblížiť potrebám klinickej praxe. Táto skutočnosť sa odráža v zavádzaní nových metód do výučby anatómie, v zakomponovaní samostatných hodín röntgenológie, povrchovej a klinickej anatómie a zároveň v redukcii teoretickej časti výučby.

V práci sme porovnali používané metódy a množstvo hodín venovaných výučbe anatómie na Slovensku (LF UPJŠ) s univerzitami v Anglicku a USA. V súvislosti s tým sme hodnotili úspešnosť študentov pri skúškach. Výsledky ukazujú, že našim študentom sa venuje takmer dvojnásobný počet hodín pri výučbe anatómie, no napriek tomu až dve tretiny študentov preukazujú pri skúške nedostatočný počet vedomostí, ktoré si v závere doplnujú samoštúdiom. Z porovnania s uvedenými univerzitami v zahraničí vyplýva, že pri polovicnom počte kontaktných hodín tam dosahujú študenti 90 % až 99,3 %-nú úspešnosť pri preukazovaní vedomostí. Odlišnosť pedagogického prístupu spočíva vo vylúčení nadmerného množstva detailov a vo využití pridelených hodín na praktickú výučbu a klinickú aplikáciu.

Z uvedeného vyplýva, že pre poskytnutie kvalitnej úrovne výučby anatómie je potrebné zabezpečiť dostatočný praktický tréning študentov, či už formou pitiev, alebo aj štúdiá na prosektovaných materiáloch a modeloch. Taktiež je dôležité aj zavedenie samostatných hodín klinickej anatómie, štúdium priecnych rezov, röntgenológie a povrchovej anatómie.

Kľúčové slová: anatómia – hodiny výučby – samoštúdiom – výučba.

Jozef ZLOCHA, Slávka POŽGAYOVÁ, Barbora Zacharová,

Martin DÚBRAVA, László KOVÁCS

**VÝZNAM ANALÝZY DNA V DIFERENCIÁLNEJ DIAGNOSTIKE
HEREDITÁRNEJ HEMOCHROMATÓZY / s. 40**

SÚHRN:

Východisko: Hereditárna hemochromatóza sa považuje za jednu z najčastejších dedičných chorôb v populáciách kaukazoidného pôvodu. Doteraz však chýbajú údaje o výskyte špecifickej mutácie ako aj o priebehu choroby v slovenskej populácii.

Ciel: Cieľom danej práce bolo určiť výskyt mutácie C282Y-génu HFE v slovenskej populácii a nájsť vhodný diagnostický algoritmus na indikovanie tejto formy diagnostiky u pacientov s podozrením na hereditárnu hemochromatózu.

Súbor a metódy: Vyšetrenie mutácie C282Y sme uskutočnili u 494 osôb, a to 1. u 244 zdravých osôb vo veku 18-90 rokov (kontrolná skupina), 2. u 239 pacientov s klinickým podozrením na hereditárnu hemochromatózu a 3. u 11 detí pacientov homozygotov na mutáciu C282Y.

Výsledky: V kontrolnej skupine sme identifikovali 14 heterozygotov na mutáciu C282Y-génu HFE, z čoho sa dá odhadnúť alelová frekvencia mutácie v slovenskej populácii na 2,95% a výskyt homozygotného stavu na 0,08 %. V skupine pacientov vyšetrených pre klinické podozrenie na možnú hemochromatózu sme identifikovali 10 homozygotov a 22 heterozygotov na mutáciu C282Y, kým u 207 osôb mutácia nebola prítomná. Homozygotný stav sa zistil u 7 mužov a 3 žien vo veku 55,5 roka (ženy od 37,6 do 60,5 roka, muži od 40 do 62 roka). Všetci homozygoti mali okrem zvýšenej saturácie transferínu (viac ako 55 %) aj zobrazovacími a/alebo histologickými metódami dokázané postihnutie pečene. U štyroch z nich bol prítomný diabetes mellitus typ 2 alebo porucha glukózovej tolerancie. Pomerne často sa vyskytovalo aj postihnutie pohybového aparátu (polyartralgie, chronický vertebroalgický syndróm).

Záver: Alelová frekvencia mutácie C282Y, ktorá sa zhoduje s údajmi z iných stredoeurópskych krajín ukazuje, že hereditárna hemochromatóza je častá aj na Slovensku. U nás pripadá na 1000 až 1200 ľudí jeden homozygot na túto mutáciu a ten žije s rizikom vzniku komplikácii z nadmerného hromadenia železa v organizme. Naše pozorovania pritom potvrdzujú, že analýza DNA je významným prínosom pre diferenciálnu diagnostiku tejto závažnej, ale pri včasnej diagnostike liečiteľnej choroby.

Kľúčové slová hereditárna hemochromatóza – diagnóza – analýza DNA – saturácia transferínu.

Anton GERINEC:

DETSKÁ OFTALMOLÓGIA DNES II.

PRÍNOS GENETIKY PRE ETIOLÓGIU OCNÝCH CHORÔB / s. 45

SÚHRN:

Genetika a v poslednom desaťročí molekulová genetika zaznamenali priam revolučný pokrok i v oftalmológii. Bolo identifikovaných veľa génových lokusov a mutácií, čím sa spresnila aj etiológia mnohých dedičných chorôb v pedo oftalmológii a vytvorili sa reálne predpoklady pre prenatálnu DNA-diagnostiku, skríning heterozygotov a mikroforiem, čo vcelku skvalitňuje genetickú konzultáciu.

Kľúčové slová: genetické choroby oka – detská oftalmológia – prenatálna DNA – diagnostika.

František ONDRISKA, Gabriela VOZÁROVÁ, Marta ONDRUŠKOVÁ

HODNOTA DÔKAZU IGE-PROTILÁTKO V DIAGNOSTIKE TOXOPLAZMÓZY

/ s. 50

SÚHRN:

Východisko: Cieľom tejto práce je zistiť diagnostickú i prognostickú hodnotu imunoglobulínu IgE v diagnostike infekcií spôsobených parazitom *Toxoplasma gondii*.

Súbor a metódy: Prínos stanovenia IgE-protilátok pre diagnostiku toxoplazmózy sme retrospektívne zisťovali na vybranom súbore 79 sér pacientov so známym štádiom toxoplazmovej infekcie: 19 sér bolo od pacientov s recentnou uzlinovou toxoplazmózou, 40 sér pacientov v štádiu latentnej infekcie a ďalších 20 sér pacientov s uzlinovou infekciou a známou perzistenciou IgM-, resp. IgA-protilátok. Každé sérum pacienta sme vyšetrili reakciou viažucou komplement (RVK) na prítomnosť celkových protilátok a technikami imunoenzýmového dôkazu (ELISA – enzyme linked immunosorbent assay) sme zisťovali špecifické protilátky tried IgE, IgG, IgM, IgA a aviditu IgG-protilátok.

Výsledky: IgE-protilátky sme dokázali v zhode s prítomnosťou IgM- a IgA-protilátok a nízkymi a hranicnými hodnotami indexov avidity ($IA < 30 \%$) pri všetkých 19 sérach pacientov s aktívnou toxoplazmovou infekciou. V skupine 40 pacientov s latentnou infekciou sme zaznamenali pozitívne IgE-protilátky u dvoch, IgA u 4 a IgM u 7 pacientov. V zhode s IgM- a IgA-protilátkami sme zistili pretrvávanie IgE-protilátok 15 mesiacov po ochorení. V citlivosti IgE-, IgM- a IgA-protilátok sme nezistili významné rozdiely, IgE-protilátky však vykázali relatívne najvyššiu špecifickosť (95 %) a pozitívnu prediktívnu hodnotu (90,5 %) v porovnaní s IgM- (82,5 % a 81,8 %) a IgA-protilátkami (90,0 %, resp. 73,0 %).

Záver: Stanovenie IgE-protilátok technikou ELISA sa ukazuje ako vhodný komplementárny test na determináciu prítomnosti a štádia toxoplazmovej infekcie. Ako prvolíniový test v rutinej diagnostike nie je potrebný, významný prínos niektorí autori prisudzujú pri dôkaze reaktivácie napr. kongenitálnej toxoplazmózy.

Kľúčové slová: Toxoplasma gondii – toxoplazmóza - metódy laboratórneho dôkazu IgE-, IgG-, IgM- a IgA- protilátok - test avidity IgG.

**Radko MENKYNA, Jana BLAHOVÁ, Kvetoslava KRÁLIKOVÁ,
Vladimír KRCMÉRY st.**

**PROSTRIEDKOM BIOTERORIZMU NIE JE LEN ANTRAX
HODNOTENIE DALŠÍCH HROZIEB PRE LUDSTVO / s. 57**

SÚHRN:

V článku sa uvádzajú najnovšie poznatky o hodnotení biorizík terorizmu. Infekčné agensy, ktoré prichádzajú do úvahy ako prostriedky bioterorizmu, sa zaradujú podľa kritérií zohľadňujúcich dopad na obyvateľstvo, potenciál rozsevu infekčného agensu, schopnosť jeho výroby, potenciál vyvolať paniku, na zložitosť laboratórnej diagnostiky, monitorovanie útoku a na zložitosť prípravy a okamžitých preventívnych opatrení do skupín A, B, a C. Do skupiny A patrí vírus varioly, Bacillus anthracis, Yersinia pestis, Clostridium botulinum, F. tularensis, Filo- a Arena-vírusy. Do kategórie B patria Coxiella burnetii, Brucella sp., Burkholderia mallei, Burkholderia pseudomallei, alfa-vírusy, Rickettsia prowazekii, Chlamydia psittaci, stafylo- a enterotoxíny, potravinové patogény a vodné patogény (Vibrio cholerae a ďalšie). Do skupiny C patria najnovšie nebezpečné patogény (hanta vírusy a ďalšie) a možné geneticky rekombinované mikroorganizmy.

Kľúčové slová: bioterorizmus - kategórie bioteroristických agensov.

**Adriana ONDREJKOVICOVÁ, Juraj PAYER, Peter KORCSOG, Milan KRIŠKA:
DIFERENCIÁLNA DIAGNOSTIKA HYPERPROLAKTINÉMIE SO ZAMERANIM
NA ANTIPSYCHOTICKÚ LIECIBU / s. 61**

SÚHRN

Hyperprolaktinémia patrí k pomerne častým endokrinným chorobám. Vedie k poruchám reprodukčného systému spojeným so sexuálnou dysfunkciou u mužov a žien. Hyperprolaktinémia je pomerne ľahko diagnostikovatelná a efektívne liečiteľná. V diferenciálnej diagnostike je nevyhnutné vylúčiť medikamentózne podmienenú hyperprolaktinémiu. Medzi časté príčiny patrí hyperprolaktinémia spôsobená klasickými neuroleptikami a niektorými antipsychotikami druhej generácie. Použitie tzv. prolaktínšetriacich antipsychotík (napr. klozapín, olanzapín a quetiapín) túto komplikáciu eliminuje.

• C O N T E N T S LEKÁRSKY OBZOR 2/2003 – SUMMARY

**Darina KLUCHOVÁ, Hugh Alexander PATTERSON:
COMPARISON OF TEACHING ANATOMY AT SELECTED UNIVERSITIES / s. 37**

SUMMARY

The process of teaching anatomy at a majority of universities of the world undergoes significant changes whose purpose is to comply with clinical practice needs as much as possible. This fact has found its reflection in introducing new methods in teaching anatomy, in incorporation of separate lessons of roentgenology, surface and clinical anatomy. On the other hand, theoretical part of education has been reduced.

The paper compares the methods used and the number of classes devoted to teaching anatomy in Slovakia (Medical Faculty of P.J. Šafárik) to the universities in England and the USA. In

this association rate of successfulness of students in examinations was evaluated. The results disclose that our students have almost doubled number of classes of anatomy, however as much as two thirds of students show inadequate knowledge in exams. Self-study is the most used method to complete their knowledge. The comparison with the aforementioned foreign universities shows a 90% - 99.3% success in examinations, while the number of anatomy classes reaches half of those at our universities. The differentiation of pedagogical approach rests in eliminating an excessive number of details and in proper exploitation of classes devoted to practical teaching and clinical application.

The authors conclude that high quality education in anatomy has to provide a sufficient practical training of students in a form of autopsies or studies at dissected materials and models. The introduction of separate classes of clinical anatomy, study of transverse section-cuttings, roentgenology and surface anatomy is of great importance, as well.

Key words: anatomy – classes – self-study - teaching

**Jozef ZLOCHA, Slávka POŽGAYOVÁ, Barbora Zacharová,
Martin DÚBRAVA, László KOVÁCS:
DNA ANALYSIS IN DIFFERENTIAL DIAGNOSTICS
OF HEREDITARY HEMOCHROMATOSIS / s. 40**

SUMMARY

Background: Hereditary hemochromatosis is considered one of the most common hereditary diseases in populations of Caucasian origin. However, Slovak population still lacks in data on the incidence of specific mutation and course of the disease. The purpose of the paper was to identify the incidence of HFE gene C282Y mutation in the Slovak population and find out a suitable diagnostic algorithm for the indication of this form of diagnostics in patients suspected of hereditary hemochromatosis.

Patients and methods: The examination of C282Y mutation was conducted in 494 subjects, i.e., 1. in 244 healthy subjects aged 18 –90 years (control group), 2. in 239 patients clinically suspected of hereditary hemochromatosis and 3. in 11 children of patients – homozygotes for C282Y mutation.

Results: In control group 14 heterozygotes for HFE gene C282Y mutation were identified which is suggestive of 2.95 % allele mutation frequency in the Slovak population and of 0.08

% incidence of homozygotes. In a group of clinically suspected patients of hemochromatosis, 10 homozygotes and 22 heterozygotes for C282Y mutation were identified, whereas in 207 subjects the mutation was absent. Homozygotes were observed in 7 males and 3 females aged 55.5 years (females from 37.6 to 60.5 yrs., males from 40 to 62 yrs.). Besides increased transferrin saturation (more than 55%), all homozygotes revealed affected liver proved by imaging and/or histologic methods. In four of these patients diabetes mellitus of 2. type or glucose tolerance disorder were present. Affected locomotor apparatus (polyarthralgia, chronic vertebral syndrome) were quite common.

Conclusion: Allele frequency of C282Y mutation corresponding with the data of other Central European countries shows that hereditary hemochromatosis is frequent also in Slovakia. In our country one homozygote for this mutation falls on 1000 – 1200 people. Homozygotes live with the risk of developing a complication due to excessive accumulation of iron in the organism. Our observations confirm that DNA analysis significantly contributes to differential diagnostics of this serious disease which is curable when detected early.

Key words: Hereditary hemochromatosis – diagnosis – DNA analysis – transferrin saturation

Anton GERINEC:

**PRESENT-DAY PEDIATRIC OPHTHALMOLOGY II.
CONTRIBUTION OF GENETICS TO ETIOLOGY
OF OPHTHALMOLOGIC DISEASES / s. 45**

SUMMARY

Genetics and over the past decade molecular genetics have recorded a revolutionary progress in ophthalmology. Many gene locuses and mutations were identified thereby making the etiology of numerous hereditary diseases more accurate. Objective prerequisites for prenatal DNA diagnostics, screening of heterozygotes and microforms that have been created upgrade the quality of genetic counselling.

Key words: genetic diseases of the eye – pediatric ophthalmology- prenatal DNA

František ONDRISKA, Gabriela VOZÁROVÁ, Marta ONDRUŠKOVÁ:

THE VALUE OF IGE ANTIBODIES ASSAY

IN THE DIAGNOSTICS OF TOXOPLASMOSIS / s. 50

SUMMARY

Background: The purpose of the paper submitted was to find diagnostic and prognostic values of IgE immunoglobulin in the diagnostics of *Toxoplasma gondii* induced infections.

Patients and methods: The value of IgE antibodies assay for the diagnostics of toxoplasmosis was retrospectively detected in a selected group of 79 patients' sera with a known stage of toxoplasmosis infection: 19 sera were obtained from patients with recent lymphatic nodular toxoplasmosis, 40 sera from patients in latent stage of infection and another 20 sera from patients with lymphatic nodular infection and known IgM persistence or IgA antibodies. Each patient's serum was examined by complement binding reaction to the presence of total antibodies and ELISA (enzyme linked immunosorbent assay) was used to detect specific IgE, IgG, IgM. IgA and IgG antibodies avidity.

Results: IgE antibodies were proved to correspond with the presence of IgM and IgA antibodies and low borderline values of avidity index ($IA < 30\%$) in all the 19 sera of active toxoplasmosis infection patients. The group of 40 patients with latent infection revealed two cases of positive IgE antibodies, four cases of IgA and 7 cases of IgM. Similarly to IgM and IgA antibodies persisting IgE antibodies were recorded 15 months after an outbreak of the disease. No significant differences in sensitivity of IgE, IgM and IgA antibodies were observed, however IgE-antibodies showed a relatively highest specificity (95 %) and a positive predictive value (90.5 %) in contrast to IgM - (82.5% and 81.8 %) and IgA antibodies (90.0% and 73.0%).

Conclusion: Assay of IgE antibodies by ELISA is considered a suitable complementary test for the determination of presence and stage of toxoplasmosis infection. It is unnecessary as a first line test in routine diagnostics, some authors regard it as significant in reactivation assay, e.g. in congenital toxoplasmosis.

Key words: *Toxoplasma gondii* – toxoplasmosis – laboratory methods of IgE, IgG, IgM and IgA antibodies assay - IgG avidity test

Radko MENKYNA, Jana BLAHOVÁ, Kvetoslava KRÁLIKOVÁ,

Vladimír KRCMÉRY st.:

A TOOL OF BIOTERRORISM IS NOT ONLY ANTHRAX

– EVALUATION OF OTHER THREATS FOR MANKIND /s. 57

SUMMARY

The submitted paper describes the latest knowledge on evaluation of bioterrorism risks. The infectious agents that might be used as tools of bioterrorism are ranked into groups A, B and C according to the criteria considering the impact on inhabitants, the potential of spread of infectious agent, the capability of their production, the potential of causing panic, the complexity of laboratory diagnostics, monitoring of attack and the character of preparations as well as prompt preventive measures. The group A comprises variola virus, Bacillus anthracis, Yersinia pestis, Clostridium botulinum, F. tularensis, Filo- and Arena viruses. The group B involves Coxiella burneti, Brucella sp., Burkholderia mallei, Burkholderia pseudomallei, alfa-viruses, Rickettsia prowazeki, Chlamydia psittaci, staphylo- and enterotoxins, food pathogens and tap-water pathogens (Vibrio cholerae, etc.). The latest dangerous pathogens (hanta viruses) and genetically recombined microorganisms are embraced in group C.

Key words: bioterrorism – categories of bioterroristic agents

Adriana ONDREJKOVICOVÁ, Juraj PAYER, Peter KORCSOG, Milan KRIŠKA:

DIFFERENTIAL DIAGNOSTICS IN HYPERPROLACTINEMIA

WITH FOCUS ON ANTIPSYCHOTIC TREATMENT /s. 61

SUMMARY

Hyperprolactinemia is a quite frequent endocrine disease leading to the disorders of reproductive system associated with sexual dysfunction in males and females. Hyperprolactinemia is rather easy to be diagnosed and its treatment has a positive effect. It is inevitable to exclude medicamentously induced hyperprolactinemia. Frequent causes include hyperprolactinemia due to standard neuroleptic and some antipsychotic drugs of the second generation. This complication is eliminated by the use of the so called prolactin-saving antipsychic drugs (e.g. clozapine, olanzapine and quetiapine).