proLékaře.cz | 12.7.2025

PERSONALIZOVANÁ MEDICÍNA A SNAHA O LEPŠÍ KLINICKÉ ROZHODOVÁNÍ

P. Jerie

Kulatá výročí jsou vítanou příležitostí k bilanci. Minulá léta přinesla kardiologii i celé medicíně mnoho nového, ale nic převratného. Závěry multicentrických studií sváděly k přesvědčení, že máme nástroje i klíč k řešení léčebných postupů. A formulovali jsme kritéria, skóre, indexy, markery, algoritmy i modely k vyhodnocení dat, která mají pomoci předvídat průběh choroby. Brzy se ukázalo, že ne všechno je správné: „Zhodnocení výsledků nesmí být paušální, individuální pacient se může zprůměrovaným výsledkům studie vymykat," píše prof. Štejfa v předposledním čísle minulého ročníku Kardiologické revue (Kardiol Rev 2009; 3: 125). Ví se tedy o tom a hledá se řešení. Nový koncept musí být podložen daty, ale respektovat individualitu jedince.

Personalizovaná medicína je pojem a směr, jehož rozboru věnoval pozornost R. Brdička v 10. čísle Časopisu lékařů českých, v říjnu minulého roku. Jde mu především o aspekt genomický: poukazuje na jednoduchost genomu, ale též na polymorfizmy, na význam pro diagnostiku vzácných chorob a na rozlišení průběhu téže choroby u různých pacientů, na léčky komerčního testování a na ekonomickou stránku vyšetření. O tom všem se bude diskutovat na odborné bázi. Dnes chci jen na třech vybraných případech ukázat, že samo genetické rozluštění nezaručuje nutně předpověď průběhu choroby. Medicína usilující o prospěch pacienta je skutečně definována triádou PACIENT – LÉKAŘ – ZEVNÍ EVIDENCE, jak to prof. Štejfa uvedl v citovaném článku (i dávno předtím); a je nutno respektovat všechna hlediska, jež tyto tři komponenty zahrnují.

„Kanadská" siamská dvojčata, 58letí bratři srostlí v oblasti lumbosakrální páteře, jsou identická dvojčata – tedy se stoprocentní konkordancí. Jeden bratr trpí obtížemi revmatickými, druhý je kardiak s prokazatelně zvýšeným rizikem. To lze sice i geneticky vysvětlit, je to však „nezvyklé". Vrhá to nové světlo na studie o dvojčatech a prenatální diagnostiku, na otázku vlivu zevního prostředí na fenotyp, tj. na mechanizmus uplatnění rizikových faktorů.

K. J., nar. 23. 2. 1883, trpěl od kojeneckého věku záchvaty kašle, ekzémem a byl náchylný k infekčním dětským chorobám. Když pravidelně neodkašlal (typické třívrstevné sputum!), stoupla mu teplota, míval hemoptýzu. Lékař uzavřel, že jde o bronchiektazie, emfyzém, počínající srdeční insuficienci s pozitivním nálezem v moči, a rodině nezatajil vážnost onemocnění. Pacient šel na práva. Řekl si ale, že nebude dlouho živ, a dal se zapsat v Heidelbergu na medicínu. Studoval pomalu – nestačil se silami. Ale seznámil se se sestrou přítele, o čtyři roky starší, z židovské rodiny, ošetřovatelkou. Nakonec odpromoval, stal se neplaceným asistentem na psychiatrické klinice, a když jeho snoubenka dostala od svého bratra celoživotní rentu, vzali se. Pod péčí své ženy ožil. Začal publikovat a věnoval se studiu filozofie. Po válce přešel do Basileje, kde jako ordinárius přednášel na filozofické fakultě. Byl to Karl Jaspers, světoznámý humanista, který si nikdy nezadal s nacizmem. Zemřel ve věku osmdesáti šesti let.

Když Stephen Hawking začal ve věku dvaceti dvou let studovat, věděl už, že má amyotrofickou laterální sklerózu. Lékaři mu dávali naději na přežití dvou let. Bylo mu nicméně třicet sedm roků, když byl jmenován profesorem fyziky v Cambridge (na stolici, kde působil kdysi Isaac Newton). Tehdy – jak vzpomíná – byl naposledy schopen podepsat sám jmenovací listinu svými iniciálami. Bádal, psal a dokonce nějakou dobu přednášel. Proslavil se svými výzkumy v astrofyzice a kosmologii (černé díry) a je považován v tomto oboru spolu s Rogerem Penrosem za kandidáta Nobelovy ceny za fyziku. Na počátku ledna tohoto roku oslavil šedesáté osmé narozeniny.

Tyto tři mimořádné kazuistiky ukazují, jak obtížné může být klinické rozhodování o povaze a průběhu choroby. Pacienti jsou – a nadále budou – individuálně odlišní. Budeme-li se držet paušálních schémat ve výzkumu, praxi i ve výuce, musíme počítat s nárůstem nejasností, rozporů, kontradikcí i komplikací. Přehlížení a podcenění základního klinického vyšetření a základních znalostí, a bezprostřední nasazení laboratorních a zobrazovacích metod, prodlužují rozhodovací proces o diagnóze a terapii a zvyšují náklady ve zdravotnictví. Tento přístup může poškodit i pacienta.

MUDr. Pavel Jerie