

Sršeň Š., Sršňová K.: Základy klinickej genetiky a jej molekulárna podstata. Martin, Osveta 2000, 410 strán.

Ludstvo prechádzalo a prechádza počas svojho vývoja rôznymi obdobiami, ktoré označujeme príslušným prívlastkom, najlepšie vystihujúcim daný časový úsek. Takto poznáme dobu kamenú, bronzovú, železnú atď., poznáme starovek, stredovek a novovek. Toto poslednú obdobie zase charakterizujú rôzne revolúcie, z ktorých priemyselná revolúcia umožnila ľudstvu ohromný technický rozvoj, ktorý dnes vnímame predovšetkým cez nevidaný rozmach počítačovej techniky a následne informatiky. Nemenej výrazná je však revolúcia v biologických vedách, ktorá doplnila a zmenila ich dovtedajšie poznatky. Hádám najprevratnejšie zmeny zaznamenala genetika. Od znovuoobjavenia Mendelových zákonov začiatkom tohto storočia sa táto vedná disciplína míľovými krokmi uberá až k úplnému zmapovaniu ľudského genómu! Smeľo teda môžeme povedať, že v biologických disciplínach je 20. storočie storočím génov, storočím genetiky. A nielen to, tieto úspechy položili základ pre rozvoj nemenej fascinujúceho a významného obdobia, do ktorého vstupujeme, do obdobia charakterizácie a pochopenia funkcie a významu produktov — proteínov, ktoré jednotlivé gény kódujú. Kým zisťovanie pozície génov a ich štruktúru označujeme názvom genomika, toto nové obdobie môžeme nazvať funkčná genetika alebo proteomika — výskum proteómu. Isteže nie je ľahké držať krok s touto explóziou nových poznatkov, ktorý takýto ohromný rozvoj genetiky so sebou prináša. A predsa sa našli dvaja zaničení pracovníci, manželia Sršňovci, ktorí sa cez toto množstvo poznatkov prehrýzli a ponúkajú nám ich v svojej najnovšej monografii. Od roku 1992, keď vyšlo prvé vydanie tejto knihy. Súčasné vydanie je tretie. Už len tento fakt hovorí sám za seba — v priebehu 8 rokov tri vydania — to je odrazom nielen spoločenskej potreby, ale aj schopnosti a šikovnosti autorov. Niet najmenších pochyb, že súčasné vydanie bude minimálne také úspešné ako predchádzajúce o to skôr, že bude uspokojovať aj teoretickú, aj klinickú časť odbornej verejnosti. Autori totiž skĺbili obe časti do jedného celku — podávajú prehľad základov všeobecnej genetiky, molekulárnej genetiky a využitie týchto poznatkov v klinickej praxi. Nejde však len o literár-

ny prehľad, ale aj o vlastný postoj a vlastné skúsenosti podložené celoživotnou praxou v tejto fascinujúcej oblasti, ktoré im umožnili nadhľad pri uvádzaní jednotlivých údajov a ich interpretácii. Význam osobnosti autorov aj úvodné slovo od poprednej vedeckej osobnosti v oblasti genetiky V.A. McKusicka — profesora lekárskej genetiky z Lekárskej fakulty Univerzity Johna Hopkinsa v Baltimore (USA). Manželia Sršňovci patria medzi popredné osobnosti slovenskej vedy a medicíny a je potešiteľné, že ich práca a výsledky našli uznanie nielen na Slovensku, ale v zahraničí.

Monografia má 410 strán, je bohato ilustrovaná obrázkami a tabuľkami, ktorá vhodne pomáha lepšie porozumieť textu. Text je rozdelený do 8 kapitol, pričom prvé tri patria všeobecnej a ďalších päť špeciálnej časti, pričom z nej sa treba zmieniť predovšetkým o poslednej, ktorá sa venuje klonovaniu jedincov, ktoré je dnes v popredí záujmu nielen odbornej, ale aj laickej verejnosti, okrem iného aj preto, že kladie množstvo etických problémov. Jednotlivé kapitoly uvádzajú poznatky o genetike, diagnostike patologických stavov, vyšetrovacích metódach, jednotlivých patologických stavoch, prevencii, prenatalnej diagnostike, súčasných možnostiach liečby a napokon posledná kapitola hovorí o klonovaní. Jednotlivé údaje sú opísané jasným a zrozumiteľným štýlom. Záver knihy vhodne dopĺňa slovník genetických pojmov, register a prehľad literatúry, hoci ja by som osobne viac preferoval, keby bol uvedený po každej kapitole, bolo by to z hľadiska čitateľa pohotovejšie a pohodlnejšie. Odborníkom určite dobre padne aj uvedenie prehľadu laboratórných metód k diagnostike dedičných metabolických chorôb a zoznam molekulárno-genetických laboratórií v SR a ČR. Monografia je vynikajúcou príručkou a zdrojom poznatkov a informácií pre vysokoškolských pracovníkov, lekárov aj nelekárov pracujúcich v oblasti klinickej genetiky, pre študentov lekárskejších, farmaceutických a čiastočne aj prírodovedných fakúlt a určite po nej siahnu aj odborníci iných odborov na doplnenie si informácií potrebných pre svoju prácu.

Záverom dovoľte popriať autorom veľa zdravia a neutíchajúcej chuti do sledovania stále pribúdajúcich nových poznatkov, aby sme mohli byť o pár rokov svedkami štvrtého vydania tejto úspešnej monografie.

Buc M.

Keď sa psychiater obzrie, alebo slovo o profesorovi Žuchovi

Profesor Žucha sa intenzívne venuje psychopatológii. Psychopatológia je jedným z teoretických základov psychiatrie. Nie je to zoznam všeobecných psychopatologických symptómov, ako sa môže zdať podľa niektorých simplifikujúcich základných príručiek. Psychopatológia — zjednodušene povedané — skúma, ako sa z normálneho psychického diania vyvíjajú odchýlky, psychopatologické symptómy psychických porúch. Profesor Žucha sa zaoberá teóriou poznania, z ktorej vychádza vo svojich odborných psychopatologických prácach. Vysvetľuje objektivitu psychopatologických štruktúr, neexaktnosť a interpretáciu v psychopatológii. Definoval pojem psychopatologickej reality. Vysporadúva sa s problémom sémantických vzťahov, s problémom chorobnosti v psychopatológii a vzťahu ku zdraviu. Vychádza z hlbokého poznania štúdií filozofov od Descarta, Heideggera až po moderných, akými sú Kuhn, Popper a ďalší.

Prezentuje nové vedecké príspevky do psychopatológie a nadobudol v tejto oblasti ťažko dosiahnuteľnú dokonalosť. Vždy ho zaujímal aj druhý pól teoretického základu psychiatrie, fyziológia. Vo svojich začiatkoch okrem intenzívneho štúdia neurofyziológie pracoval experimentálne. Sledoval účinky intervencie vedomia na podmienené reflexy človeka. S týmito začiatkami súvisí jeho neskorší záujem o behaviorálnu psychoterapiu.

V súčasnosti sa pomocou nových metód intenzívnejšie začínajú študovať fyziologické mechanizmy aj pri psychogenetických procesoch. Profesor Žucha vo svojich prednáškach vždy anticipoval, že dualistické ohraničenie medzi poruchami psychogenetickými a biologicky podmienenými bude čoskoro strácať ostré kontúry.

Venuje sa psychoterapii, teda je psychoterapeutom. Aj v tejto oblasti zachováva medicínsky rámec. Spolu s docentkou Čaplovou napísali príručku *Propedeutika medicínskej psychoterapie* (1999). Celá história psychiatrie sa vyznačuje nedoceňovaním, dokonca kritikou. Postoj k psychiatrii bol napred podmienený terapeutickým nihilizmom, ktorý charakterizoval odbor ešte prvé desaťročia minulého storočia. Od 30. a hlavne od 50. rokov sa psychiatria vyvíja ako terapeuticky aktívny odbor. Paradoxne od 60. rokov silnela kritika psychiatrie, útok spoločnosti proti používaniu „chémie“ pri liečbe psychických porúch. Presadzuje sa psychoterapia namiesto biologickej liečby pri ťažkých biologicky podmienených psychických chorobách.

Profesora Žuchu nikdy neoslovila žiadna módna tendencia. Vždy sa usiloval prispieť k rozvoju odboru tak, aby upevnil jeho pozíciu v systéme medicínskych disciplín. Metódy výskumu a liečby vždy hodnotil triezvo a predvídavo.

U nás sa dnes konštituuje odbor psychoterapia. Psychoterapeutmi sa stávajú lekári rôznych odborov, psychologovia i iní odborníci. Je nejednotnosť psychoterapeutických škôl a sú rôzne prístupy v liečbe. Niektorí psychoterapeuti volia ateoretický prístup, liečbu bez ambície diagnostickej kvalifikácie psychickej poruchy. V tom je prvoradá význam definície medicínskej psy-

choterapie. Profesor Žucha vysoko oceňuje význam psychoterapie, prednáša voliteľný predmet Psychoterapia na Lekárskej fakulte a psychoterapiu chápe ako súčasť komplexnej starostlivosti, ktorá má inú váhu pri rôznych psychických poruchách.

Profesor Žucha má aj kvalifikáciu z neurológie. Neurologickú prax nevykonáva. U svojich psychiatrických pacientov však sleduje veľmi starostlivo neurologické príznaky. Nie je už neuropсихiatrom starého typu, je neurológom a psychiatrom a jeho kvalifikácia a záujem pokrývajú celú šírku problematiky, ktorú si vyžaduje psychiatrický pacient. Dalo by sa to aj tak povedať, že jeho príklad vlastne sponchýbňuje všeobecne rozšírenú tézu, že aj v praxi sa majú psychiatri deliť na biologicky a psychoterapeuticky orientovaných odborníkov.

Jeho spolužiaci, rovesníci, starší i mladší, ho stále vidia ako skromného, mimoriadne nadaného spolužiaka, čestného priateľa. Mnohí z nich poznali jeho rodičov ako jeho priateľa, alebo ich učili ako profesori na gymnáziu. Kto chápe význam genetiky a význam rodinného prostredia, výchovy, povie si, že profesor Žucha „to mal ľahšie“. Nikto sa však neodváža sponchýbňovať význam jeho úsilia, osobného prínosu v tom, čo dosiahol a čo robí.

Medicínu vyštudoval v Prahe na Karlovej univerzite. Po návrate domov pracoval krátko na urologickom oddelení v Martine, prechodne ako obvodný lekár, neskôr na psychiatrickom oddelení v Žiline-Bytčici a na neurologickom oddelení v Trenčíne u doc. Trávnika. Roku 1963 na klinike, kde teraz pracuje, atestoval z psychiatrie. Prejavil mimoriadne vedomosti, nadanie a, keď prejavil záujem o psychiatriu, profesor Guensberger ho pozval na kliniku. Prijal ho na miesto odborného asistenta roku 1965. Krátko po nástupe na kliniku atestoval z odboru neurológie. Roku 1969 zložil atestáciu z psychiatrie II. stupňa. Liečil, učil a vedecky pracoval. Roku 1973 obhájil kandidátsku dizertačnú prácu. Docentom psychiatrie sa stal roku 1989, profesorom 1994.

V posledných rokoch sa v osobnosti profesora Žuchu nič nezmenilo. Oстал skromným, jemným, tolerantným, spoľahlivým vo vzťahoch k druhým. Je rovnako ako pred rokmi a ako vždy uznávaný, obdivovaný a milovaný. Neustále sa rozširujú jeho vedomosti, intenzívne študuje a vie, čo z nového je skutočne moderné, perspektívne a nie módné. Za päť rokov pribudlo 27 publikácií. Okrem uvedenej *Propedeutiky medicínskej psychoterapie* napísal s profesorom Pogádom *Psychopatológiu* (1996). Roku 1995 vyšli *Fragmenty*, roku 1997 *Zápisník psychiatra*. Knižky, ktoré sú v lekárskej verejnosti známe, ale sú známe aj mimo lekárskej obce, presahujú svojím obsahom rámec medicíny, psychiatrie a zasahujú do filozofie. Má kapitoly v *Neurológii II*, v knihe *Neuropsychiatrické záchvatové stavy* a v knihe *Praktické a rodinné lekárstvo*. O profesorovi Žuchovi sa vie, že nemá rád funkcie. Je to pravda. Funkciu zvyčajne prijme vtedy, keď ho veľmi presvedčajú, že je potrebná jeho pomoc. Týmto mechanizmom sa stal na jedno funkčné obdobie prodekanom LFUK, predsedom Slovenskej psychiatrickej spoločnosti, predsedom Čestnej rady Regionálnej lekárskej komory, bol členom Akademického senátu LFUK v Bratislave, v súčasnosti je členom výboru sekcie psychiatrov v Slovenskej lekárskej komore a je predsedom sekcie v Spoločnosti pre podporovanie kritického myslenia. Je mnohoročným čle-

nom výboru Spoločnosti pre štúdium vyšších funkcií mozgu, je v rôznych komisiách, v redakčných radách.

Je obľúbeným učiteľom, prednášateľom. Prednáša medikom psychiatriu, lekársku psychológiu, psychoterapiu, prednáša právnikom súdnu psychiatriu. Mal prednášky o psychiatrii aj na Evanjelickej teologickej fakulte v Bratislave. Obľúbené sú jeho postgraduálne prednášky. Sledoval záujem, otázky a postoje k téme u študentov a učiteľov z iného odborného spoločenstva. Tým istým mechanizmom ako pri iných funkciách sa stal roku 1996 prednostom Psychiatrickej kliniky LFUK a FN v Bratislave, keď sa jeho predchodca docent Kolibáš sa rozhodol nekandidovať druhý raz na funkciu prednostu.

Ako lekári máme snahu čo najpresnejšie analyzovať etiológiu a patogenézu. Jeho skromnosť je príčinou toho, že nemá záujem o honor. Asi však má úlohu aj niečo iné. Osobnosť človeka sa musí k funkciám vyvíjať, zvykať si na ne. Profesorovi Žuchovi do roku 1989 významnejšie funkcie neponúkali.

Každý nadriadený má iný štýl riadenia. Profesor Žucha je — ako by povedali psychoterapeuti — krajne nedirektívny. Dáva podnety, rady, usmerňuje, informuje o význame toho, kam má praco-visko smerovať. Je to štýl, ktorý vychádza z jeho osobnosti. Dôle-

žitie je však to, že si tento štýl riadenia môže dovoliť. Pri tom vzťahu, ktorý k nemu majú jeho spolupracovníci pre jeho osobnostné vlastnosti, neprichádza do úvahy, aby sa jeho štýl riadenia zneužíval.

Keď profesor Žucha prišiel na kliniku, bol psychiatrom a neurológom. Všeobecne sa očakávalo jeho zameranie na oblasť hraničnú, na neuropsychiatriu. Čoskoro prekvapil, keď sa zameral na druhú stranu, na psychoterapiu, psychogenetické mechanizmy, psychologické a filozofické problémy. Teraz, keď profesora Žuchu pozorujeme na veľkých vizitách, zisťujeme, že sleduje veľmi starostlivo neurologické prejavy psychických porúch, hraničné problémy, teda ostáva na platforme neuropsychiatrie, pritom sa veľmi intenzívne venuje psychogenéze a psychologickým problémom.

Ako človek a psychiater je spokojný a šťastný, keď niekto dosiahne úspech. Práve za to mu vďačíme, keď sa obzrieme a vidíme kus jeho života a horu žičlivosti. Nech Boh dá, aby bolo takýchto obzretí vždy dostatok, pre profesora Žuchu aj navyše.

Pri príležitosti obzretia sa

J. Fleischer
so spolupracovníkmi
z kliniky a priatelía

Ferenčík M., Škárka B., Novák M., Turecký L.: Biochémia. Bratislava, SAP 2000, 952 s.

Pôvodná slovenská kniha o biochémií, ktorá umožňuje vniknúť do zložitého sveta molekúl, buniek a ich interakcií, ktoré určujú existenciu všetkých organizmov vrátane človeka. Plní aj funkciu vysokoškolskej a postgraduálnej učebnice.

Jej autormi sú skúsení vysokoškolskí učitelia prof. Ing. Miroslav Ferenčík, DrSc. (Lekárska fakulta UK), prof. Ing. Bohumil Škárka, DrSc. (pôvodne Chemickotechnologická fakulta SVŠT), prof. MVDr. Michal Novák, DrSc. (Univerzita veterinárneho lekárstva Košice) a MUDr. Ladislav Turecký, CSc. (Lekárska fakulta UK).

Kniha je rozdelená do 32 kapitol: 1. Úvod, 2. Organizácia a chemické zloženie organizmov, 3. Typy molekúl látok a ich väzieb v organizmoch, 4. Základné reakcie a procesy uskutočňujúce sa v organizmoch, 5. Enzýmy a katalýza biochemických reakcií, 6. Získavanie a premeny metabolickej energie v organizmoch, 7. Sacharidy a polysacharidy — ich štruktúra a metabolizmus, 8. Lipidy, izoprenoidy, polyketidy — ich štruktúra a metabolizmus, 9. Aminokyseliny — ich štruktúra a metabolizmus, 10. Peptidy — ich štruktúra, vlastnosti a metabolizmus, 11. Proteíny (bielkoviny), štruktúra, vlastnosti a metabolizmus, 12. Nukleotidy — štruktúra a metabolizmus, 13. Nukleové kyseliny a nadmolekulové komplexy polynukleotidov bunkových štruktúr — vlastnosti, funkcia a rozklad, 14. Genetická informácia a základné princípy jej realizácie, 15. Proteosyntéza (biosyntéza proteínov) — priebeh a regulácia, 16. Organizácia génov a základy molekulovej genetiky, 17. Bunkové membrány a transport látok cez ne, 18. Informačné a regulačné systémy organizmov, 19. Hormóny, 20. Nervová regulácia (biochémia nervového systému), 21. Imunitný systém, 22. Ostatné látky zúčastňujúce sa na regulačných a informačných procesoch, 23. Látky s osobitnou funkciou, 24. Biogénne prvky a ich metabolizmus, 25. Osobitosti metabolizmu mikroorganizmov, 26. Osobitosti štruktúry a metabolizmu rastlinných buniek a pletív, 27. Osobitosti metabolizmu živočíšnych buniek a tkanív, 28. Základy molekulových biotechnológií, 29. Biochemické základy molekulovej fyziológie človeka a živočíchov, 30. Základy patobiochémie a klinickej biochémie, 31. Biochemické premeny liečiv a iných xenobiotík, 32. Biochémia a vznik života.

Na konci knihy sa uvádza odporučená doplnková literatúra a podrobný vecný register, v ktorom sú zahrnuté aj skratky. Z uvedených názvov kapitol vidieť, že kniha má veľmi široký záber. Obsahuje nielen tradičné kapitoly uvádzané v monografiách o biochémií, ako sú enzýmy, proteíny, sacharidy a polysacharidy, lipidy, nukleové kyseliny vrátane ich biosyntézy a metabolizmu, ale aj kapitoly o osobitostiach štruktúry a metabolizmu mikroorganizmov, rastlín a živočíchov. Podrobne je spracovaná kapitola o hormónoch, o biogénnych prvkoch a ich metabolizme, o biochemických premenách liečiv a iných xenobiotík. Veľmi inštruktívne sú kapitoly o biochémií nervového systému, imunitného systému, o biochemických základoch molekulovej fyziológie, o základoch patobiochémie a klinickej biochémie, ktoré ocenia najmä čitatelia medicínskeho zamerania. Vynikajúco sú spracované

kapitoly, ktoré obsahujú základy najnovších poznatkov z tak prudko sa rozvíjajúcich vedných disciplín, ako je molekulová biológia, molekulová genetika a molekulové biotechnológie. Jednotlivé kapitoly sa nerozdeľujú na statickú a metabolickú časť, ale obsahujú komplexné informácie o uvedených látkach, t.j. ich štruktúra sa preberá v súvislosti s reakciami a funkciami, na ktorých sa zúčastňujú.

Nebyvalý rozvoj biochémie v druhej polovici 20. storočia našiel svoj odraz na svetovej scéne v množstve udelených Nobelových cien za zásadné objavy v biochémií a u nás v intenzívnom rozvoji vtedajšej československej biochémie. Základom rozvoja boli aj dostupné monografie a učebnice, ktoré umožňovali prenikanie poznatkov biochémie do vedomia vysokoškolsky vzdelaných ľudí.

Táto *Biochémia*, ktorá sa dostáva do rúk čitateľov, stavia na dobrej tradícii československej biochémie a na súčasných poznatkoch svetovej biochémie. Umožňuje to skutočnosť, že jej autori sú aktívnymi vysokoškolskými učiteľmi, ktorí mali možnosť pôsobiť aj na najlepších zahraničných univerzitách.

Slovensko je malá krajina, preto aj počet odborných kníh, ktoré sa v reálnom čase dajú umiestniť na jeho trhu, je malý. Náklady na ich vydanie sa preto stávajú nadmerne veľkými. Jedinou možnosťou, ako ich zmierniť, je upraviť text knihy tak, aby bola užitočná pre viaceré príbuzné odbory. Tak je to aj pri tejto *Biochémií*. Okrem základných kapitol všeobecnej biochémie obsahuje aj kapitoly, ktoré sú primárne dôležité len pre poslucháčov chemických fakúlt, iné pre poslucháčov lekárskeho, prírodovedeckého, farmaceutického, veterinárskych, potravinárskych, poľnohospodárskych, či iných fakúlt slovenských univerzít. Je preto na poslucháčoch jednotlivých fakúlt a na ich učiteľoch, ktoré časti knihy budú pre nich viac a ktoré menej prioritné. Viaceré kapitoly postupne vyúsťujú do poznatkov, ktoré majú už postgraduálnu povahu. *Biochémia* tak môže poskytnúť dôležité poznatky aj pre doktorantské štúdium a pre všetkých vedeckých pracovníkov zaujímavých sa o biochémiu.

Biochémia je vedný odbor, ktorý sa neustále rozširuje, lebo v sebe zahŕňa nielen poznatky chémie a biológie, z ktorých pôvodne vznikla, ale aj mnohých ďalších, ktoré zase svojimi poznatkami a metodickými postupmi spätne ovplyvňuje. Niektoré z nich sa postupne od základného predmetu biochémie odčleňujú a stávajú sa novými výučbovými predmetmi. Takými sú napríklad molekulová biológia, genómová biológia, klinická biochémia, patobiochémia, imunochémia. V predloženej monografii sú aj základné poznatky z týchto odborov. Môžu sa stať vhodným východiskom pre ich hlbšie štúdium.

Autori si za cieľ predsavzali napísať nielen pôvodnú vysokoškolskú a postgraduálnu učebnicu, ale aj ako zdroj základných poznatkov o molekulách života a ich interakciách, ktoré v najširších súvislostiach zasahujú do mnohých vedných odborov a bytostne sa dotýkajú každého vzdelaného jedinca. Treba povedať, že sa im to podarilo nadmieru zrozumiteľnou a pútavou formou. Prispieva k tomu množstvo mimoriadne inštruktívnych obrázkov, fotografií a tabuliek. Za výnimočný možno považovať aj celkový dizajn vrátane formálnej úpravy kapitol. Neoceniteľnú službu každému čitateľovi urobí podrobný vecný register.

I. Hulín