

Obsah

ApoB100 (R3500Q, R3531C)	2
ApoE (*2;*3;*4)	2
Azathioprin TPMT	2
BAR2(Gln27Glu)	3
BDNF (rs6265)	3
CYP2C19/Clopidogrel	3
CYP3A4	4
Gilbert syndrom	4
Hemachromatosis (H63D,C282Y,S65C)	4
Histaminová intolerance	5
HLA coeliakie	5
JAK2 (V617F)	5
KIBRA (rs17070145)	6
KLOTHO (rs9536314)	6
Laktózová intolerance	7
Leidenská mutace (FV Leiden)	7
MTHFR (A1298C)	7
MTHFR (C677T)	8
MxA	8
PAI (4G/5G)	8
PPI (CYP2C9)	9
Pradaxa (CES-1; ABCB-1)	9
Protrombin (G20210A)	10
Siponimod (CYP2C9)	10
TOMM40 (rs10524523)	10
Vyšetření COVID-19	11
Warfarin	11

ApoB100 (R3500Q, R3531C)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	Ne
Pohotovost:	Ne
Indikace:	Familiární hyperlipidémie
Hodnocení:	Přítomnost/ nepřítomnost mutací R3500Q, R3531C

Poznámka:

ApoE (*2;*3;*4)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Genetika dislipidémii; Dif.dg. demencí
Hodnocení:	ApoE alelismus (ApoE*2,*3,*4)

Poznámka:

Azathioprin TPMT

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	14 dní (kratší termín dohodou)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Farmakogenetika TPMT; toxicita Azathioprinu
Hodnocení:	Farmakogenetické hodnocení toxicity Azathioprinu

Poznámka:

BAR2(Gln27Glu)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Obezita; bariatrická chirurgie
Hodnocení:	Přítomnost/ nepřítomnost polymorfismu GLN27Glu v genu pro BAR2

Poznámka:

BDNF (rs6265)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Genetika a dif. dg. demencí; rs6265
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost polymorfismu rs6265

Poznámka:

CYP2C19/Clopidogrel

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne

Pohotovost: ne
Indikace: Farmakogenetika Clopidogrelu (a jiné); Antiagregační léčba
Hodnocení: CYP2C19 alelismus a farmakogenetické hodnocení

Poznámka:

CYP3A4

Materiál: Nesrážlivá krev
Odběr do: Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu: 4°C ; 48 hodin
Doordínace: 1 rok
Dostupnost: 21 dní (kratší termín dohodou)
Provádí: genetická laboratoř - LMD
Statim: ne
Pohotovost: ne
Indikace: Farmakogenetika Apixaban/Rivaroxaban; Antikoagulační léčba
Hodnocení: CYP3A4 alelismus (*1B,*2, a další) a farmakogenetické hodnocení

Poznámka:

Gilbert syndrom

Materiál: Nesrážlivá krev
Odběr do: Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu: 4°C ; 48 hodin
Doordínace: 1 rok
Dostupnost: 21 dní
Provádí: genetická laboratoř - LMD
Statim: ne
Pohotovost: ne
Indikace: Gilbert syndrom; diferenciální diagnostika hyperbilirubinemií
Hodnocení: Přítomnost/nepřítomnost mutace UGT1A1*28 alely

Poznámka:

Hemachromatosis (H63D,C282Y,S65C)

Materiál: Nesrážlivá krev
Odběr do: Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu: 4°C ; 48 hodin
Doordínace: 1 rok

Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Hereditární hemochromatóza (HHC), poruchy vstřebávání železa
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost mutací H63D, C282Y, S65C

Poznámka:

Histaminová intolerance

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Histaminová intolerance
Hodnocení:	Přítomnost rizikových polymorfismů rs2052129, rs2268999, rs 10156191, rs 1049742 v genu AOC1

Poznámka:

HLA celiakie

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní (kratší termín dohodou)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Imunologická intolerance ke glutenu - celiakie
Hodnocení:	Predispozice k coeliakii; Přítomnost rizikových HLA-DQ2 a HLA-DQ8

Poznámka:

JAK2 (V617F)

Materiál:	Nesrážlivá krev
------------------	-----------------

Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Diferenciální diagnostika myeloproliferativních syndromů a polycytémií vera
Hodnocení	Přítomnost/nepřítomnost mutace V617F

Poznámka:

KIBRA (rs17070145)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Genetika a dif. dg. demencí; rs17070145
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost polymorfismu rs17070145

Poznámka:

KLOTHO (rs9536314)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Genetika a dif. dg. demencí; KL-VS alelismus; rs9536314
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost polymorfismu rs9536314

Poznámka:

Laktózová intolerance

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Laktósová intolerance
Hodnocení:	Přítomnost rizikových polymorfismů rs4988235 a rs182549,

Poznámka:

Leidenská mutace (FV Leiden)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Trombofilní stavy; Faktor Leiden V
Hodnocení	Přítomnost/nepřítomnost Leidenské mutace

Poznámka:

MTHFR (A1298C)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Trombofilní stavy, Hyperhomocysteinémie, Hereditární zátěž
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost mutace A1298C

Poznámka:

MTHFR (C677T)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Trombofilní stavy, Hyperhomocysteinémie, Hereditární zátěž
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost mutace (C677T)

Poznámka:

MxA

Materiál:	Nesrážlivá krev EDTA/ protekce RNA
Odběr do:	Typ odběrové nádoby TEMPUS
Stabilita materiálu:	4°C- 24 hodin; -20°C – dni; -70°C neomezeně
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní (kratší termín dohodou)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Farmakogenetika Interferonu (léčba RS); Dif. dg. virových infekcí
Hodnocení:	Expese mRNA

SEX	VĚK	REFERENČNÍ MEZE	JEDNOTKY	POZNÁMKA
M,F,	-	160 – hranice pozitivní odpovědi na interferon 100 – hranice pozitivní odpovědi na virovou infekce	Poměr exprese MxA/GAPDH ; relativní kvantifikace qPCR; bezrozměrné číslo.	

Poznámka:

PAI (4G/5G)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA

Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Trombofilní stavy; 4G/5G ; rs1799889
Hodnocení	Přítomnost/nepřítomnost polymorfismu 4G/5G

PPI (CYP2C9)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	14 dní (kratší termín dohodou)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Farmakogenetika PPI (Omeprazol a jiné)
Hodnocení:	CYP2C9 alelismus a farmakogenetické hodnocení

Poznámka:

Pradaxa (CES-1; ABCB-1)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	14 dní (kratší termín dohodou)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Farmakogenetika léčiva Pradaxa/Dabigatran; rs2244613; rs4148738
Hodnocení	Přítomnost polymorfismů rs2244613; rs4148738; Farmakogenetika léčiva

Poznámka:

Protrombin (G20210A)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	21 dní
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Trombofilní stavy; mutace G20210A v genu pro Protrombin
Hodnocení	Přítomnost/nepřítomnost mutace G20210A

Poznámka:

Siponimod (CYP2C9)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	48 hodin (mimo weekend)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Farmakogenetika CYP2C9 pro lék Siponimod/Mayzent
Hodnocení:	CYP2C9 alelismus a farmakogenetické hodnocení

Poznámka:

TOMM40 (rs10524523)

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordínace:	1 rok
Dostupnost:	21 dní
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Genetika a dif. dg. demencí; (rs10524523)
Hodnocení:	Přítomnost/nepřítomnost polymorfismu rs10524523

Poznámka:

Vyšetření COVID-19

Materiál:	Výtěr
Odběr do:	Bi-Cov; Bi-micro jiné po dohodě s laboratoří
Stabilita materiálu:	4 dni
Doordinace:	-
Dostupnost:	24 hodin (mimo weekend)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Respirační infekce SARS-CoV-2 virem
Hodnocení	Přítomnost/nepřítomnost SARS-CoV-2 genetického materiálu ve vzorku

Poznámka:

Warfarin

Materiál:	Nesrážlivá krev
Odběr do:	Typ odběrové nádoby EDTA
Stabilita materiálu:	4°C ; 48 hodin
Doordinace:	1 rok
Dostupnost:	48 hodin (mimo weekend)
Provádí:	genetická laboratoř - LMD
Statim:	ne
Pohotovost:	ne
Indikace:	Antikoagulační léčba; Farmakogenetika a výpočet průměrné dávky warfarinu
Hodnocení	CYP2C9 alelismus a farmakogenetické hodnocení a výpočet průměrné dávky warfarinu

Poznámka:

Aktualizace 15. 3. 2024

MUDr. Václav Maťoška