

Podrobný seznam vyšetření - LMD

Obsah

401 ApoB – 100 detekce mutací R3500Q a R3531C	2
402 ApoE	2
403 Farmakogenetika thiopurinových léčiv (TPMT)	2
404 BAR2 – Gln27Glu/Arg16Gly	3
405 Farmakogenetika Clopidogrelu a PPI (CYP 2C19)	3
406 Gilbertův syndrom (mutace UTG 1A128)	4
407 Hemochromatóza detekce mutací H63D a C282Y	4
408 JAK2 – detekce mutace V617F	5
409 Trombofilní mutace Leidenská mutace FV (G1691A)	5
410 Detekce 16s rDNA Borrelia Burgdorferi	6
411 Trombofilní mutace MTHFR C677T a A1298C	6
412 MxA	7
413 Genotypizace inhibitoru aktivátoru plazminogenu PAI-1 – 4G/5G	7
414 Trombofilní mutace FII Prothrombin	8
415 Farmakogenetika warfarinu (polymorfismus genů CYP 2C9, VKORC1)	8
416 Univerzální průkaz 16S rDNA bakterií	9
417 Herpes virus panel (HSV1, HSV2, VZV, HCMV, EBV)	9
418 Farmakogenetika dabigatranu	10
419 HLA celiakie	10
420 IDH 1/2	10

401 ApoB – 100 detekce mutací R3500Q a R3531C			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, restrikční analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací (R3500Q, R3531C): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

402 ApoE			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza, restrikční analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti alel: E2, E3, E4	Skladování DNA -70°C	neomezeně

403 Farmakogenetika thiopurinových léčiv (TPMT)			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, restrikční analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní

Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací: TPMT*1, TPMT*2, TPMT*3A, TPMT*3B, TPMT*3C	Skladování DNA -70°C	neomezeně

404 BAR2 – Gln27Glu/Arg16Gly

Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15pracovních dní
Použitá metoda	PCR, restrikční analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací: BAR2 Arg16Gly, BAR2 Gln27Glu	Skladování DNA -70°C	neomezeně

405 Farmakogenetika Clopidogrelu a PPI (CYP 2C19)

Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza, restrikční analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace: wild type (normální metabolizér) heterozygot (intermediální	Skladování DNA -70°C	neomezeně

	metabolizér) homozygot (pomalý metabolizér)		
--	---	--	--

406 Gilbertův syndrom (mutace UTG 1A128)			
Kód číselníku VZP	94119, 94123	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, elektroforéza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace: wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

407 Hemochromatóza detekce mutací H63D a C282Y			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací (H63D, C282Y): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

408 JAK2 – detekce mutace V617F			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace (V617F): wild type, přítomna mutace	Skladování DNA -70°C	neomezeně

409 Trombofilní mutace Leidenská mutace FV (G1691A)			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza, Real-time PCR	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace (G1691A): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

410 Detekce 16s rDNA Borrelia Burgdorferi			
Kód číselníku VZP	94119, 94123	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA, kloubní punktát ve sterilní zkumavce
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	Real time PCR	Stabilita detekovaného materiálu 4 - 8 °C	48 hodin
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8°C	měsíce
Interpretace výsledků	podle přítomnosti specifické sekvence genetického materiálu původce Lymské borreliosisy: pozitivní, negativní		

411 Trombofilní mutace MTHFR C677T a A1298C			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza, Real-time PCR	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací (C677T, A1298C): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

412 MxA			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94195	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA, Bronchoalveolární laváž ve sterilní zkumavce, Tempus zkumavka*, mozko- míšňí mok ve sterilní zkumavce
Odbornost	816	Dodací lhůta	40 pracovních dní
Použitá metoda	Real-time PCR	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	12 hodin
		Stabilita v Tempus zkumavce 4-8 °C	Do 7 dní
Druh veličiny	poměr exprese MxA/GAPDH	Stabilita v Tempus zkumavce -20°C	roky
Jednotka	-	Stabilita RNA -20 °C	krátkodobě
Interpretace výsledků	poměr exprese MxA/GAPDH: < 160 - negativní, > 160 - pozitivní	Stabilita RNA -70°C	dlouhodobě

413 Genotypizace inhibitoru aktivátoru plazminogenu PAI-1 – 4G/5G			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti genotypu: PAI 4G/4G PAI 4G/5G PAI 5G/5G	Skladování DNA -70°C	neomezeně

414 Trombofilní mutace FII Prothrombin			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza, Real-time PCR	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace (G20210A): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

415 Farmakogenetika warfarinu (polymorfismus genů CYP 2C9, VKORC1)			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, HRM analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti alel: CYP2C9*2, CYP2C9*3, VKORC1 (-1639) – wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

416 Univerzální průkaz 16S rDNA bakterií			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183	Odběr materiálu	Klinický materiál **
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	PCR, restrikční analýza	Stabilita detekovaného materiálu 4 - 8 °C	48 hodin
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8°C	měsíce
Interpretace výsledků	Podle přítomnosti specifické sekvence bakteriálního genomu (negativní, pozitivní), podle RFLP fragmentů určení daných skupin bakterií		

417 Herpes virus panel (HSV1, HSV2, VZV, HCMV, EBV)			
Kód číselníku VZP	94119, 94123	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA, mozkomíšní mok ve sterilní zkumavce
Odbornost	816	Dodací lhůta	15 pracovních dní
Použitá metoda	Real time PCR	Stabilita detekovaného materiálu 4 - 8 °C	48 hodin
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8°C	měsíce
Interpretace výsledků	podle přítomnosti specifické sekvence virového genomu HSV1, HSV2, VZV, HCMV, EBV		

418 Farmakogenetika dabigatranu			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183, 94189	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15pracovních dny
Použitá metoda	PCR, restrikční analýza, HRM analýza	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutace (rs2244613): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

419 HLA celiakie			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183	Odběr materiálu	Nesrážlivá krev EDTA
Odbornost	816	Dodací lhůta	15pracovních dní
Použitá metoda	PCR	Stabilita nesrážlivé krve EDTA 4 - 8 °C	5 dní
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	Stanovení vnímavosti na celiakii: velmi vysoké, vysoké, nízké riziko	Skladování DNA -70°C	neomezeně

420 IDH 1/2			
Kód číselníku VZP	94119, 94123, 94183, 94189	Odběr materiálu	FFPE (parafinový bloček)***
Odbornost	816	Dodací lhůta	15pracovních dní

Použitá metoda	PCR, AsPCR, HRM analýza	Stabilita detekovaného materiálu	neomezeně
Druh veličiny	-	Stabilita DNA	neomezeně
Jednotka	-	Skladování DNA 4 – 8 °C	měsíce
		Skladování DNA -20°C	roky
Interpretace výsledků	podle přítomnosti mutací (R132 v IDH1 genu a R172): wild type, heterozygot, homozygot	Skladování DNA -70°C	neomezeně

*Tempus zkumavka: speciální zkumavka na prezervaci RNA. Odebíraným biologickým materiálem je žilní krev. Zkumavku je potřeba naplnit po označení a řádně promíchat (podle návodu).

** Materiál pro detekci bakteriální DNA je vpravdě různorodý. Požadavkem laboratoře je odběr lékařem nebo sestrou do sterilní přepravní nádoby vhodné pro objem daného vzorku a jeho uzavíratelnost ve smyslu kontaminace jak vzorku, tak okolí.

*** FFPE : biologický materiál z fixovaných patologických preparátů. Materiál je ve formě mikrotomových řezů zpracován a poslán oddělením patologie ve sterilní 1,5 – 2 ml zkumavce