

Seznam vyšetření GENETIKA

Molekulární hematologie a hematoonkologie

Detekce markerů: F2 (protrombin) G20210A, F5 Leiden G1691A	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	F2 (protrombin) G20210A, F5 Leiden (G1691A)
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 101, 202, 603
Přípustné diagnózy	D 68.x, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97, F64.0
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Detekce markerů: MTHFR C677T, MTHFR A1298C	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	MTHFR C677T, MTHFR A1298C
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc
Přípustné diagnózy	D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Detekce markerů: PAI-1 4G/5G	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	PAI-1 4G/5G
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc
Přípustné diagnózy	D68.9
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	4G/4G / 4G/5G / 5G/5G

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Vyšetření mutací <i>c-kit</i> (mutace D816V v exonu 17)	
Systém:	RNA z mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Komponenta:	Mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Hledaná genetická charakteristika	Mutace <i>c-kit</i>
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, do EDTA, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 - 12 pracovních dnů
Referenční meze:	Mutace nalezena / nenalezena

Vyšetření fúzních transkriptů <i>BCR/ABL</i> (major, minor, mikro)	
Systém:	RNA z mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Komponenta:	Mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Hledaná genetická charakteristika	Fúze <i>BCR/ABL</i>
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, do EDTA, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	5 pracovních dnů (urgentně 2)
Referenční meze:	Fúzní transkripty nalezeny / nenalezeny

Myeloproliferativní onemocnění: Vyšetření mutace V617F a sekvenční vyšetření exonu 12 genu <i>JAK2</i> Detekce mutací v kodonu W515 genu <i>MPL</i> Detekce mutací v kódující oblasti exonu 9 genu <i>CALR</i>	
Systém:	DNA z granulocytární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Komponenta:	Granulocytární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Hledaná genetická charakteristika	Mutace ve sledovaných genech
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, do EDTA, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 - 12 pracovních dnů
Referenční meze:	Mutace nalezena / nenalezena

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Vyšetření mutací v genu <i>TP53</i>	
Systém:	DNA z mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Komponenta:	Mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Hledaná genetická charakteristika	Mutace v genu <i>TP53</i>
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, do EDTA, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	30 pracovních dnů
Referenční meze:	Mutace nalezena / nenalezena

Kvantifikace <i>Bcl-2</i> a <i>CCND1</i> u lymfoproliferací	
Systém:	RNA z mononukleární frakce periferní krve
Komponenta:	Mononukleární frakce periferní krve
Hledaná genetická charakteristika	Relativní exprese genu <i>Bcl-2</i> a <i>CCND1</i>
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve do EDTA, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 - 12 pracovních dnů
Referenční meze:	0 – 10e3

Detekce mutací v genu <i>HFE</i> C282Y, H63D a S65C u hemochromatózy	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	Mutace C282Y, H63D, S65C v genu <i>HFE</i>
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 202, 101
Přípustné diagnózy	E83.1
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Vyšetření mutačního stavu IgV_H u CLL Detekce přestavby IgV_H u jiných B lymfoproliferací	
Systém:	RNA nebo DNA z mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Komponenta:	Mononukleární frakce periferní krve nebo kostní dřeně
Hledaná genetická charakteristika:	Klonální přestavba IgV _H
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	15 - 20 pracovních dnů (urgentně 5 pracovních dnů)
Referenční meze:	Klonální / polyklonální přestavba U CLL: mutovaný / nemutovaný status IgV _H

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Varia

Detekce HLA B27	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	Přítomnost alely HLA B27
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve do EDTA
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 109, 207
Přípustné diagnózy	M.45
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 - 12 pracovních dnů
Referenční meze:	Pozitivní / negativní

Laktózová intolerance: c.-13910C>T a c.-22018G>A v regulační oblasti genu LCT	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	c.-13910C>T, c.-22018G>A
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 105, 207
Přípustné diagnózy	E73.x
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Vyšetření HLA DQ2/DQ8	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	Genotyp DQ2/DQ8
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve do EDTA
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 105, 301, 207
Přípustné diagnózy	K90.0
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 - 12 pracovních dnů
Referenční meze:	Pozitivní / negativní

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Farmakogenetika

Citlivost na warfarin: Detekce polymorfismu c.-1639G>A genu <i>VKORC1</i> Detekce polymorfismů c.430C>T (alela *2) a c.1075A>C (alela *3) genu <i>CYP2C9</i>	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	Polymorfismy v relevantních genech
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 202, 101
Přípustné diagnózy	E88.8
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů (urgentně 3 pracovní dny)
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Thiopurin S-metyltransferáza (TPMT) - screening alel *2, *3A, *3B a *3C	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	screening alel *2, *3A, *3B a *3C
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Indikace	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202, 207
Přípustné diagnózy	E88.8
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	negativní (nemutovaný homozygot) / homozygotní mutanta / heterozygotní mutanta

Polymorfismus A(TA)_nTAA v promotorové oblasti genu <i>UGT1A1</i>	
Systém:	DNA
Komponenta:	Periferní krev, bukální stěr
Hledaná genetická charakteristika	screening alely *28
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev, bukální stěr
Odběr do:	EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 1-3 ml periferní krve
Doba dodání do laboratoře po odběru:	72 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	10 – 12 pracovních dnů
Referenční meze:	homozygot A(TA) ₇ TAA / A(TA) ₇ TAA heterozygot A(TA) ₆ TAA / A(TA) ₇ TAA homozygot A(TA) ₆ TAA / A(TA) ₆ TAA

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika		
Verze: 06, platná od 01.03.2024	Zpracoval: Ing. Kamila Beránková	Schválil: Miloslava Kociánová

Klasická a molekulární cytogenetika

Molekulární cytogenetika – iFISH	
Systém:	Periferní krev a kostní dřeň
Komponenta:	Mononukleární a granulocytární frakce, plazmatické buňky
Hledaná genetická charakteristika	Lokus-specifická aberace
Odebíraný materiál:	Nesrážlivá periferní krev nebo kostní dřeň
Odběr do:	Heparin nebo EDTA
Pokyny pro odběr:	Odběr 6 – 9 ml periferní krve nebo 1-3 ml kostní dřeně, neprodleně dopravit do laboratoře
Doba dodání do laboratoře po odběru:	24 hodin
Doba od příjmu vzorku laboratoří po uvolnění výsledku (doba odezvy):	12 pracovních dnů
Referenční meze:	Normální nález / Cytogenetické změny

Název dokumentu: VD.PCE 02 Laboratorní příručka - Příloha č. 2 - Seznam vyšetření - genetika

Verze: 06, platná od 01.03.2024

Zpracoval: Ing. Kamila Beránková

Schválil: Miloslava Kociánová