

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

**Skladování vzorků do transportu:** Všechny vzorky na vyšetření pomocí metody PCR jsou stabilní při skladování v lednici (2-8°C) po dobu 1-3 dnů. RNA viry (HCV, HIV, HEV, Enteroviry, Influenza, TBEV, ZIKA) jsou stabilní při skladování v lednici (2-8°C) po dobu 1 dne. V případě potřeby delšího skladování je nutno vzorky zmrazit (-20°C). V případě použití konzervačního média, např. při vyšetření urogenitálních patogenů (*Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Mycoplasma*, *Ureaplasma*, HPV, aj.) jsou vzorky stabilní až půl roku při pokojové teplotě. Vzorky periferní krve na vyšetření lidského genomu jsou stabilní při skladování v lednici (2-8°C) po dobu 3-6 dnů.

## Genetická vyšetření lidského genomu

### Detekce mutací a polymorfismů trombofilních faktorů

**Faktor II** – stanovení mutace G20210A metodou real-time PCR

**Faktor V (Leiden)** – stanovení mutace G1691A (Arg506Gln) metodou real-time PCR

**MTHFR (C677T)** – stanovení mutace C677T (Ala222Val) metodou real-time PCR

**MTHFR (A1298C)** – stanovení mutace A1298C (Glu429Ala) metodou real-time PCR

**Faktor XIII** – stanovení mutace Val34Leu metodou real-time PCR

**Faktor PAI-1** – stanovení polymorfismu 4G/5G metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)

2) vyizolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden

2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost mutace

**Hodnocení:** wild type = negativní - nebyla detekována mutace

heterozygot = byla detekována mutace v heterozygotní formě (na 1 alele genu)

mut. homozygot = byla detekována mutace v homozygotní formě (na obou alelách genu)

složený heterozygot = byly detekovány dvě mutace v heterozygotní formě

#### **Komentář:**

Mutace ve faktoru II (G20210A) má za následek zvýšené množství prothrombinu v krevní plasmě, což způsobuje náchylnost k tvorbě krevních sraženin. Uvádí se, že riziko hlubokožilní trombózy je v případě mutace zvýšeno 2x-3x, riziko opakovaných trombóz dokonce 6x. V součinnosti s dalšími rizikovými faktory a vnějšími vlivy (Leidenská mutace, mutace v MTHFR genu, dlouhodobá nepohyblivost, hormonální antikoncepce) je tato mutace příčinou zvýšeného výskytu infarktu myokardu, mozkové mrtvice, pooperačních trombóz a komplikací v průběhu těhotenství a porodu.

Mutace ve faktoru V (A506G, G1691A, tzv. Leidenská mutace) vede ke tvorbě proteinu rezistentního ke štěpení aktivovaným proteinem C (APC-R). Následkem je nepřiměřená aktivace prothrombinu a náchylnost ke tvorbě krevních sraženin. Uvádí se, že riziko hlubokožilní trombózy je v případě mutace v heterozygotním stavu zvýšeno 3x-10x, v homozygotním stavu dokonce 20x-80x. V součinnosti s dalšími rizikovými faktory a vnějšími vlivy (mutace ve faktoru II, mutace v MTHFR genu, dlouhodobá nepohyblivost, hormonální antikoncepce) je tato mutace příčinou zvýšeného výskytu infarktu myokardu, mozkové mrtvice, pooperačních trombóz a komplikací v průběhu těhotenství a porodu. Kombinace orálních kontraceptiv s Leidenskou mutací zvyšuje riziko žilních trombóz 30x-100x.

Přítomnost mutace v genu MTHFR vede ke snížení aktivity enzymu, který je tímto genem kódován. Důsledkem je zvýšená hladina homocysteinu v krvi a naopak nedostatek metioninu. Nadbytek homocysteinu negativně ovlivňuje plazmatické bílkoviny i cévní stěnu, což přispívá k rozvoji aterosklerózy a trombózy. Trombotické komplikace zapříčiněné mutací v genu MTHFR se se projeví především v součinnosti s dalšími rizikovými faktory (kombinace mutace C677T a A1298C v genu MTHFR, mutace ve faktoru II, Leidenská mutace, dlouhodobá imobilizace, hormonální antikoncepce). Vliv mutací přitom roste s počtem postižených alel v genotypu jedince. Přítomnost většího počtu mutací genu MTHFR je spojována s Alzheimerovou chorobou, se sníženou životaschopností plodu, s rozvojem neplodnosti u mužů i výskytem diabetes mellitus II. typu. Aktivita enzymu u heterozygotů C677T dosahuje 60% oproti jedinci bez mutace, u homozygotů je to pouze 30-40%. U homozygotů pro mutaci A1298C je pak aktivita enzymu na úrovni 60-70%.

## Seznam vyšetření

### Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

Polymorfismus V34L ve faktoru XIII má protektivní charakter a je spojován se sníženým rizikem žilní trombózy či infarktu myokardu. Tento polymorfismus totiž umožňuje lehčí fibrinolýzu. Nicméně přítomnost této mutace zvyšuje u žen riziko opakovaných potratů v prvním trimestru, což bylo zjištěno i v souvislosti s mutací PAI-1 (4G/5G).

Polymorfismus 4G/5G v genu PAI-1 se významně projevuje na změně míry transkripční aktivity tohoto genu. Jeho hlavní funkcí je přítom inhibice plasminogenových aktivátorů tkáňového a urokinázového typu, které podporují fibrinolýzu. Alela 4G je asociována s nárůstem exprese genu PAI-1, a tedy sníženou mírou fibrinolýzy. Homozygoti pro alelu 4G mají oproti homozygotům pro alelu 5G zvýšenou hladinu PAI-1 až o 25%. Alela 4G je tudíž v případě přítomnosti dalších trombofilních mutací (mutace ve faktoru II, Leidenská mutace, mutace v genu MTHFR) rizikovým faktorem pro vznik trombóz. Jedinci nesoucí tuto alelu v homozygotní formě mají až 2x vyšší riziko infarktu myokardu a až 6x vyšší riziko vzniku septického šoku při meningokokové infekci. Nositelé alely 4G genu PAI-1 mají také zvýšené riziko pooperačních trombóz. U žen je zvýšené riziko komplikací v těhotenství a při porodu.

### Stanovení alely HLA-B\*27

**Alela HLA-B\*27:** stanovení alely HLA-B27 metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)

2) vyizolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden

2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost alely

**Hodnocení:** pozitivní = přítomnost alely (predispozice k ankylozující spondylitidě – Bechtěrevova nemoc)  
negativní = nepřítomnost alely

### HLA typizace DQ2, DQ8 – vyšetření genetické predispozice k celiakii

**Heterodimer DQ2 a DQ8:** stanovení alel metodou SSP-PCR

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)

2) vyizolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden

2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost rizikových alel

**Hodnocení:**

#### Přítomnost alel asociovaných s predispozicí k celiakii

1) přítomnost alel: DQA1\*0501/DQB1\*0201 (serologický ekvivalent DQ2.5 pozitivní)

**Komentář:** U pacienta byly nalezeny alely DQA1 a DQB1 lokusů asociované s celiakií.

**Upozornění:** Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení celiakie. Diagnózu je potřeba potvrdit stanovením protilátek či dalšími diagnostickými postupy.

2) přítomnost alel: DQA1\*0201/DQB1\*0202, DQA1\*0505/DQB1\*0301 (serologický ekvivalent DQ2.5 pozitivní)

**Komentář:** U pacienta byly nalezeny alely DQA1 a DQB1 lokusů asociované s celiakií.

**Upozornění:** Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení celiakie. Diagnózu je potřeba potvrdit stanovením protilátek či dalšími diagnostickými postupy.

3) přítomnost alel: DQA1\*0301/DQB1\*0302 (serologický ekvivalent DQ8 pozitivní)

**Komentář:** U pacienta byly nalezeny alely DQA1 a DQB1 lokusů asociované s celiakií.

**Upozornění:** Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení celiakie. Diagnózu je potřeba potvrdit stanovením protilátek či dalšími diagnostickými postupy.

#### Přítomnost alel asociovaných s mírnou predispozicí k celiakii

1) přítomnost alel DQA1\*0201/DQB1\*0202 (serologický ekvivalent DQ2.2 pozitivní)

**Komentář:** Přítomnost haplotypu DQA1\*0201/DQB1\*0202. Nalezený genotyp je asociován s mírným rizikem celiakie.

**Upozornění:** Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení celiakie. Diagnózu je potřeba potvrdit stanovením protilátek či dalšími diagnostickými postupy.

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### Nepřítomnost alel asociovaných s predispozicí nebo mírnou predispozicí k celiakii

Nepřítomnost specifických alel asociovaných s predispozicí nebo mírnou predispozicí k celiakii (DQ2 negativní, DQ8 negativní).

**Komentář:** U pacienta nebyly nalezeny alely DQA1 a DQB1 lokusů asociované s celiakii. Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnózu vylučuje.

### **Detekce polymorfismů v genu LCT způsobujících primární laktózovou intoleranci**

**Polymorfismus T-13910C** - stanovení polymorfismu T-13910C metodou real-time PCR

**Polymorfismus A-22018G** - stanovení polymorfismu A-22018G metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)

2) vyzolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden

2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost polymorfismu (mutace)

**Hodnocení:** genotyp T/T, A/A - tolerantní typ, nebyla detekována mutace

genotyp T/C, A/G - tolerantní typ, byla detekována mutace v heterozygotní formě (na 1 alele genu)

genotyp C/C, G/G - intolerantní typ (hypolaktázie), byla detekována mutace v homozygotní formě (na obou alelách genu)

genotyp T/C+A/G v pozici trans - intolerantní typ (hypolaktázie), byly detekovány dvě mutace v heterozygotní formě na obou alelách genu

#### **Komentář:**

Primární laktózová intolerace je způsobena úplnou nebo částečnou neschopností organismu produkovat enzym laktáza, který laktózu (mléčný cukr) ve střevech štěpí na jednodušší cukry (galaktózu a glukózu), které se dále vstřebávají do krevního oběhu. Pokud je laktázy nedostatek, mléčný cukr se ve střevech nestráví a jeho přebytkem se pak živí přirozené střevní bakterie, které při jeho zpracování produkují plyny (CO<sub>2</sub> či H<sub>2</sub>) a další látky, které dráždí tlusté střevo, a tím způsobují nadýmání, střevní koliky, průjmy a zvracení. Méně častými projevy jsou atopické ekzémy, nechutenství, pálení žáhy, pocit plnosti a bolesti břicha. Jednonukleotidové polymorfismy v regulační oblasti genu LCT snižují expresi genu a tím způsobují nízkou produkci laktázy. Přítomnost polymorfismu v heterozygotní formě (pouze na jedné alele genu) zajišťuje dostatečnou produkci enzymu laktázy pro funkční hydrolýzu laktózy, nicméně diagnózu primární intolerance laktózy nevylučuje, neboť jinou patologickou variantu genu LCT nelze vyloučit.

### **Detekce mutací asociovaných s hereditární hemochromatózou**

**Mutace H63D v genu HFE** - stanovení mutace His63Asp (C187G) metodou real-time PCR

**Mutace S65C v genu HFE** - stanovení mutace Ser65Cys (A193T) metodou real-time PCR

**Mutace C282Y v genu HFE** - stanovení mutace Cys63Tyr (G845A) metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)

2) vyzolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden

2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-20 dní dle rozsahu vyšetření

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost mutace

**Hodnocení:** wild type = negativní - nebyla detekována mutace

heterozygot = byla detekována mutace v heterozygotní formě (na 1 alele genu)

mut. homozygot = byla detekována mutace v homozygotní formě (na obou alelách genu)

složený heterozygot = byly detekovány dvě mutace v heterozygotní formě

#### **Komentář:**

Hereditární hemochromatóza je dědičná metabolická porucha s autozomálně recesivní dědičností. Normální protein genu HFE se v komplexu s beta-2-mikroglobulinem váže na receptory pro transferin v dvanáctníku a blokuje je. U komplexu tvořeného mutovanou formou proteinu nedochází k blokování receptoru, což má za následek trvale zvýšené vstřebávání železa z potravy a jeho akumulaci v parenchymatických tkáních a orgánech (játra, slinivka břišní, srdce, gonády, pokožka). Tyto orgány pak může nevratně poškodit. Mezi nejčastější příznaky hereditární hemochromatózy patří zvýšená pigmentace kůže, diabetes mellitus nebo hepatomegalie.

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### Detekce polymorfismu v promotoru genu UGT1A1 způsobujícího Gilbertův syndrom (intermitentní benigní hyperbilirubémii)

**Polymorfismus 6TA/7TA** - stanovení přítomnosti inserce TA v promotoru UGT1A1 (6TA>7TA) metodou real-time PCR s HRM.

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)  
2) vyizolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden  
2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost mutantní alely UGT1A1\*28 (mající 7 opakování TA)

**Hodnocení:** genotyp 6TA/6TA - zdravý jedinec, mutace nebyla detekována  
genotyp 6TA/7TA – přenašeč mutace, mutace byla detekována v heterozygotní formě (na jedné alele genu)  
genotyp 7TA/7TA – Gilbertův syndrom, mutace byla detekována v homozygotní formě (na obou alelách genu)

#### Komentář:

Gilbertův syndrom je benigní onemocnění nevyžadující terapii, jeho diagnostika je však vhodná pro vyloučení závažnějších poruch funkcí jater spojených s hyperbilirubémií (výskyt Gilbertova syndromu v populaci se totiž uvádí v rozmezí 10-15%). Detekce této mutace je také vhodná před zahájením léčby medikamenty, které jsou UDP-glukuronyltransferázou metabolizovány (např. chemoterapeutika irinotekan), kde omezená biotransformace může vést k rozvoji toxických účinků. Genotypizace poté umožňuje včasnou redukci terapeutických dávek či volbu alternativní terapie.

Gilbertovým syndromem jsou postiženi homozygotní nositelé genotypu s insercí TA v promotoru genu UGT1A1. Tento gen kóduje enzym UDP-glukuronyltransferázu, který je zodpovědný za přestavbu nerozpustného/nekongugovaného bilirubinu na rozpustný, konjugovaný s kyselinou glukuronovou. Přebytek nekongugovaného bilirubinu se hromadí v tkáních. Nemutovaná varianta genu obsahuje 6 repetit TA, mutovaná varianta pak nejčastěji 7 repetit. Cílenou analýzou počtu TA repetit v promotoru UGT1A1 6TA/7TA lze zachytit (resp. vyloučit) přibližně 90 % případů onemocnění.

### Genotypizace TPMT – vyšetření deficitu thiopurin S-methyltransferázy

**Polymorfismus G238C** - stanovení polymorfismu c.238G>C (p.Ala80Pro) metodou real-time PCR

**Polymorfismus G460A** - stanovení polymorfismu c.460G>A (p.Ala154Thr) metodou real-time PCR

**Polymorfismus A719G** - stanovení polymorfismu c.719A>G (p.Tyr240Cys) metodou real-time PCR.

**Vyšetřovaný materiál:** 1) nesrážlivá krev (EDTA)  
2) vyizolovaná genomová DNA z periferní krve (v TE nebo TB pufru)

**Stabilita vzorku:** 1) 2-8°C týden  
2) 2-8°C měsíc, -20°C neomezeně

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost rizikové alely, určení haplotypů TPMT\*2, TPMT\*3A, TPMT\*3B a TPMT\*3C v homozygotní či heterozygotní formě v závislosti na zjištěné vzájemné kombinaci detekovaných alel

**Hodnocení:** wild type = negativní, nebyla detekována riziková alela  
heterozygot = byl detekován polymorfismus v heterozygotní formě (1 riziková alela genu)  
mut. homozygot = byl detekován polymorfismus v homozygotní formě (obě alely genu)  
složený heterozygot = byly detekovány dva různé polymorfismy v heterozygotní formě

#### Komentář:

Thiopurin S-methyltransferáza (TPMT) je cytoplasmatický enzym katalyzující S-methylaci aromatických a heterocyklických sulfhydrylových komponent thiopurinových léčiv (např. 6-thioguanin, 6-merkaptopurin a azathioprin). Thiopurinová léčiva se používají jako protinádorová léčiva a imunosupresiva při terapii autoimunitních onemocnění, hematologických onemocnění u dětí, idiopatických střevních zánětů a při transplantacích. Deficit TPMT zabraňuje odbourávání thiopurinů, dochází k hromadění thioguaninových nukleotidů a vzniku vedlejších nežádoucích účinků jako jsou neurotoxicita, hepatotoxicita, myelosuprese, záněty sliznic a další. Snížená metabolická aktivita enzymu TPMT je důsledkem funkčních polymorfismů v kódující oblasti genu TPMT, z nichž mezi nejčastější v indoevropské populaci patří TPMT\*2 (c.238G>C; p.Ala80Pro), TPMT\*3A (c.460G>A/c.719A>G; p.Ala154Thr/p.Tyr240Cys), TPMT\*3B (c.460G>A; p.Ala154Thr) a TPMT\*3C (c.719A>G; p.Tyr240Cys). Přibližně 0,3 % osob má nedetekovatelnou enzymovou aktivitu TPMT

## Seznam vyšetření

---

### Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

(homozygoti), 10 % osob má výrazně sníženou aktivitu enzymu (heterozygoti) a 90 % osob má normální enzymovou aktivitu (wild type genotyp, TPMT\*1). Klinické projevy deficitu TPMT mohou být závažné pro thiopuriny léčené heterozygoty a homozygoty pro funkčně variantní alely. Genetické polymorfismy tak značnou měrou mohou pacienta predisponovat pro účinnost a úspěšnost léčby (Vyskočilová et al., 2012).



## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### Detekce DNA/RNA patogenních organismů

#### Panel respiračních patogenů

**Panel respirační patogeny (33 patogenů):** detekce DNA/RNA Influenza A; Influenza A H1N1 pandem.; Influenza B; Influenza C; Parainfluenza 1, 2, 3, 4; koronaviry NL63, 229E, OC43, HKU1; lidský Metapneumovirus A, B; Rhinovirus; respirační syncytiální viry A, B; Adenovirus; Enterovirus; Parechovirus; Bocavirus; *Pneumocystis jirovecii*; *Mycoplasma pneumoniae*; *Chlamydia pneumoniae*; *Streptococcus pneumoniae*; *Haemophilus influenzae* typ B (detekuje také *Haemophilus parahaemolyticus*, který je spojen s faryngitidou); *Staphylococcus aureus*; *Moraxella catarrhalis*; *Bordetella pertussis* (kromě *Bordetella parapertussis*); *Klebsiella pneumoniae*; *Legionella* sp.; *Salmonella* sp.; *Haemophilus influenzae* pomocí real-time PCR (vhodné především pro imunosuprimované pacienty po transplantacích, onkologických potížích, intubované pacienty, atd.)

**Vyšetřovaný materiál:** preferováno-výtěr do média (nosohltan, horní cesty dýchací), BAL, sputum (jiné materiály po domluvě)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA/RNA patogenu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA/RNA patogenu ve vzorku  
negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA/RNA patogenu ve vzorku

#### Detekce DNA/ RNA virů

**Cytomegalovirus (CMV):** detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), sérum, plasma, výtěr do media

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA viru

**Enteroviry:** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), sérum, plasma, mozkomíšni mok

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

**Herpes simplex virus 1,2 (HSV 1,2):** detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), sérum, plasma, mozkomíšni mok, stěr, výtěr (cervix, pochva, postižené místo), tkáň

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA viru

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### **HIV-1 virus:** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA)

**Stabilita vzorku:** 2-8°C 72 hod.  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

### **Human herpesvirus 6 (HHV6):** detekce DNA viru metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, stěr, výtěr

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA viru

### **Virus klíšťové encefalitidy:** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), mozkomíšni mok, plasma, sérum

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

### **Lidský papillomavirus vysoce-rizikové genotypy (HPV):** detekce DNA viru metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr, výtěr do média (cervix, pochva, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** výtěr do média 2-30°C 6 měsíců

**Doba odezvy:** 1-14 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA HPV16, HPV18, high-risk HPV (genotypy 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 67, 68, 69, 70, 73, 82, 85 a 97) ve vzorku

**Hodnocení:** HPV16 pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA HPV16  
HPV16 negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA HPV16  
HPV18 pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA HPV18  
HPV18 negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA HPV18  
HPV high risk pozitivní= potvrzení přítomnosti DNA některého genotypu high risk HPV  
HPV high risk negativní= nepotvrzení přítomnosti DNA některého genotypu high risk HPV

### **Lidský papillomavirus nízko-rizikové genotypy (HPV):** detekce DNA viru metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr, výtěr do média (cervix, pochva, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** výtěr do média 2-30°C 6 měsíců  
výtěr 1-4°C 1 den

**Doba odezvy:** 1-14 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost lowrisk HPV DNA (genotypy 6, 11, 40, 42, 44 a 54)

**Hodnocení:** low risk HPV pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA low risk HPV  
low risk HPV negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA low risk HPV

### **Morbilli virus (virus spalniček):** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nasopharyngeální stěr, moč

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den  
-20° až -70°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### **Parvovirus B19:** detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), plasma

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA viru

### **RSV (respirační syncyaliální virus):** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr do media (nosohltan, horní cesty dýchací), BAL

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den; -20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

### **Varicella zoster virus (VZV):** detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), sérum, plasma, mozkomíšni mok, stěr (postižené místo), tkáň

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA viru

### **Virus Epstein-Barrové (EBV):** detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), plasma, mozkomíšni mok, BAL

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA viru

### **Virus hepatitidy B (HBV):** kvantitativní detekce DNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), sérum

**Stabilita vzorku:** 2-8°C 1 den; -80°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-14 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost a kvantita DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** HBV DNA detekována vyšší než  $1,0 \times 10^9$  IU/ml (výsledek nad horní hranicí lineárního rozsahu testu)  
HBV DNA detekována  $10 - 1,0 \times 10^9$  IU/ml (výsledek v lineárním rozsahu testu)  
HBV DNA detekována nižší než 10 IU/ml (výsledek pod detekční hranicí testu)  
HBV DNA nedetekována

### **Virus hepatitidy C (HCV):** kvantitativní detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), sérum

**Stabilita vzorku:** 2-8°C 1 den; -80°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-14 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost a kvantita RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** HCV RNA detekována vyšší než  $1,0 \times 10^8$  IU/ml (výsledek nad horní hranicí lineárního rozsahu testu)  
HCV RNA detekována  $15 - 1,1 \times 10^8$  IU/ml (výsledek v lineárním rozsahu testu)  
HCV RNA detekována nižší než 15 IU/ml (výsledek pod detekční hranicí testu)  
HCV RNA nedetekována



## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

**Virus hepatitidy E (HEV):** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), sérum

**Stabilita vzorku:** 2-8°C 1 den; -80°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost HEV RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru HEV  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru HEV

**Virus Influenza:** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr do média (nosohltan, horní cesty dýchací), BAL

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den; -20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru Influenza A, B ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru chřipky kmene A, B  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru chřipky kmene A, B

**Zika virus:** detekce RNA viru metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA), plasma, sérum

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 den  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost RNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru  
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru

## Detekce bakteriální DNA

**Anaplasma phagocytophilum:** detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, klíště

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Borrelia (B. burgdorferi sensu stricto, B. afzelii, B. garinii, B. spielmanii, B. valaisiana):**

detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, synoviální tekutina, moč, tkáň, punktát, klíště

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Bordetella (B. pertussis, B. parapertussis, B. holmesii):** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nasopharyngeální aspirát, stěr, výtěr na sucho

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny

**Doba odezvy:** 1-3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu ve vzorku  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu ve vzorku

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

### **Helicobacter pylori:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** stolice odebraná do stabilizačního media, tkáňová biopsie

**Stabilita vzorku:** 1-25°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 2-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

### **Chlamydia pneumoniae:** detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** BAL, sputum, stěr, výtěr do média (nasopharynx, oropharynx)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

### **Chlamydia trachomatis:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** ejakulát, moč, výtěr, výtěr do média (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny; výtěr do média 2-30°C 12 měsíců  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-5 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

Limit detekce testu na Chlamydia trachomatis sérovar D je 3 IFU/ml pro výtěr a 0,75 IFU/ml pro moč s mírou pozitivitivy vyšší než 95% (IFU = Inclusion Forming Units).

### **Legionella pneumophila:** detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** BAL, sputum, synoviální tekutina

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

### **Mycobacterium tuberculosis KOMPLEX:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** BAL, sputum, moč, ejakulát, stěr, aj. (nevhodným materiálem je pouze krev!)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 1 týden  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

### **Mycoplasma pneumoniae:** detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** BAL, sputum, stěr, výtěr do média (nasopharynx, oropharynx)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3, dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

## Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

**Mycoplasma sp.:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR a druhová typizace na *M. genitalium* a *M. hominis*

**Vyšetřovaný materiál:** ejakulát, moč, výtěr, výtěr do media (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny; výtěr do media 2-30°C 12 měsíců  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-5 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní (*M. genitalium*)=potvrzení přítomnosti DNA *M. genitalium*

pozitivní (*M. hominis*)=potvrzení přítomnosti DNA *M. hominis*

pozitivní (*M. genitalium* i *M. hominis*)=potvrzení přítomnosti DNA *M. genitalium* i *M. hominis*

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Neisseria gonorrhoeae:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** ejakulát, moč, výtěr, výtěr do media (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny; výtěr do media 2-30°C 12 měsíců  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-5 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Toxoplasma gondii:** detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, plodová voda

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-3 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Trichomonas vaginalis:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR

**Vyšetřovaný materiál:** ejakulát, moč, výtěr, výtěr do media (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny; výtěr do media 2-30°C 12 měsíců  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-5 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Ureaplasma sp.:** detekce DNA mikroorganismu metodou real-time PCR a druhová typizace na *U. urealyticum* a *U. parvum*

**Vyšetřovaný materiál:** ejakulát, moč, výtěr, výtěr do media (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny; výtěr do media 2-30°C 12 měsíců  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-5 dny

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní (*U. urealyticum*)=potvrzení přítomnosti DNA *U. urealyticum*

pozitivní (*U. parvum*)=potvrzení přítomnosti DNA *U. parvum*

pozitivní (*U. urealyticum* i *U. parvum*)=potvrzení přítomnosti DNA *U. urealyticum* i *U. parvum*

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Universální detekce bakterií:** detekce DNA mikroorganismů metodou PCR-RFLP

**Vyšetřovaný materiál:** punktát, nesrážlivá krev (EDTA), tkáň

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
-20°(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 3-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

## Seznam vyšetření

### Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu + specifikace  
 negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Universální detekce mykotických infekcí:** detekce DNA mikromycet metodou PCR-RFLP

**Vyšetřovaný materiál:** punktát, nesrážlivá krev (EDTA), tkáň

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
 -20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 3-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:** pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu  
 negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

**Detekce parodontálních patogenů a predispozice genotypu Interleukinu-1 a HLA-DR4:**

detekce DNA 12 nejzávažnějších parodontálních patogenů: *Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Campylobacter rectus*, *Capnocytophaga gingivalis*, *Capnocytophaga sputigena*, *Eikenella corrodens*, *Eubacterium nodatum*, *Fusobacterium nucleatum*, *Parvimonas micra*, *Prevotella intermedia*, *Porphyromonas gingivalis*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*

Zhodnocení polymorfismů Interleukinu-1 a HLA-DR4 vzhledem k efektivitě imunitní odpovědi, která má vliv na rozsah destrukce paradontu.

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr z parodontálních chobotů na vyšetření patogenů  
 stěr z bukalní sliznice na vyšetření polymorfismu Interleukinu-1 či HLA-DR4

**Stabilita vzorku:** 2-8°C 3 měsíce  
 -20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku, detekce rizikového polymorfismu Interleukinu-1 a HLA-DR4

**Hodnocení:**

pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA konkrétního parodontálního patogenu (*Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Campylobacter rectus*, *Capnocytophaga gingivalis*, *Capnocytophaga sputigena*, *Eikenella corrodens*, *Eubacterium nodatum*, *Fusobacterium nucleatum*, *Parvimonas micra*, *Prevotella intermedia*, *Porphyromonas gingivalis*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*) nebo rizikového polymorfismu Interleukinu-1 či HLA-DR4

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA konkrétního parodontálního patogenu (*Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Campylobacter rectus*, *Capnocytophaga gingivalis*, *Capnocytophaga sputigena*, *Eikenella corrodens*, *Eubacterium nodatum*, *Fusobacterium nucleatum*, *Parvimonas micra*, *Prevotella intermedia*, *Porphyromonas gingivalis*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*) nebo rizikového polymorfismu Interleukinu-1 či HLA-DR4

**Detekce STD patogenů:** detekce DNA 6 nejzávažnějších patogenů: HSV1 a 2, HPV,

*Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Treponema pallidum* metodou PCR

**Vyšetřovaný materiál:** výtěr (cervix, pochva, uretra, postižené místo), stěr, ejakulát, moč, výtěr do média

**Stabilita vzorku:** 1-4°C 3 dny  
 -20°-(-80)°C po delší dobu

**Doba odezvy:** 1-10 dní

**Druh veličiny:** přítomnost/nepřítomnost DNA mikroorganismu ve vzorku

**Hodnocení:**

pozitivní=potvrzení přítomnosti DNA konkrétního patogenu (HSV1,2, HPV, *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Treponema pallidum*)

negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA konkrétního patogenu (HSV1,2, HPV, *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Treponema pallidum*)