

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, Enteroviry, Influenza) 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 pokojové teplotě min. 3 dny, při skladování v lednici min. 1 měsíc.

Genetická vyšetření lidského genomu

Detekce mutací v genu CFTR (cystická fibróza) 34 mutací + 1 polymorfismus

Stanovení mutací i polymorfismu alelově specifickou PCR s hybridizací:

Mutace 1078delT	Mutace 2789+5G>A	Mutace 621+1G>T	Mutace G85E	Mutace R347H
Mutace 1717-1G>A	Mutace 3120+1G>A	Mutace 711+1G>T	Mutace I507del (-ATC)	Mutace R347P
Mutace 1898+1G>A	Mutace 3272-26A>G	Mutace A445E	Polymorfismus IVS8	Mutace R553X
Mutace 2143delT	Mutace 3659delC	Mutace CFTRdel2,3 (21kb)	Mutace N1303K	Mutace R560T
Mutace 2183AA>G	Mutace 3849+10kbC>T	Mutace F508del (-CTT)	Mutace R1162X	Mutace W1282X
Mutace 2184delA	Mutace 3905insT	Mutace G542X	Mutace R117H	Mutace Y1092X
Mutace 2184insA	Mutace 394delTT	Mutace G551D	Mutace R334W	Mutace Y122X

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA)

Stabilita vzorku: 2-8°C měsíc
-20°C po delší dobu

Doba odezvy: 3 dny – 1 měsíc

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost mutace, typ polymorfismu

Hodnocení mutací:

wild type = negativní = nemutovaný homozygot

homozygot = mutovaný homozygot

heterozygot = mutovaný heterozygot

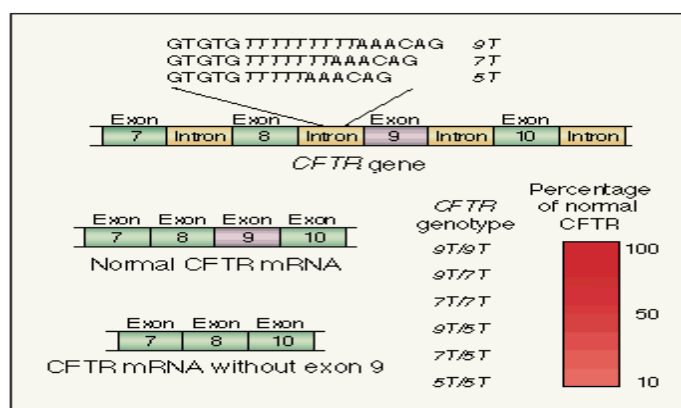
Hodnocení polymorfismu:

Polymorfismus v intronu 8 spočívá v různé délce polytimidinového úseku. Čím je daný polytimidinový úsek kratší, tím více aberantních transkriptů genu CFTR vzniká kvůli chybnému vystřížení exonu 9 (viz obrázek).

Možné hodnocení: 5T/5T, 5T/7T, 5T/9T, 7T/7T, 7T/9T, 9T/9T

Obrázek popisuje množství normálního transkriptu v závislosti na délce polytimidinového úseku v intronu 8.

Čím je daný polytimidinový úsek kratší, tím více abnormálního transkriptu vzniká (riziko cystické fibrózy narůstá).



Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

Detekce mutací a polymorfismů trombofilních faktorů

Faktor II – stanovení mutace G20210A metodou real-time PCR

Faktor V (Leiden) – stanovení mutace Arg506Gln (G1691A) 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: nesrážlivá krev (EDTA)

Stabilita vzorku: 2-8°C měsíc
-20°C po delší dobu

Doba odezvy: 1-10 dní

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost mutace

Hodnocení: wild type = negativní = nemutovaný homozygot

homozygot – mutovaný homozygot

heterozygot – heterozygot

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%.

Polymorfismu V34L ve faktoru XIII má protektivní charakter a je spojována 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).

Polymorfismu 4G/5G v genu PAI-1 se významně projevuje na změně míry transkripční aktivity tohoto genu. Jeho hlavní funkcí je přitom 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.

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

bez delece (= negativní)
nalezena delece = v daném lokusu byla nalezena delece

homozygot = mutovaný homozygot
heterozygot = mutovaný heterozygot

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.

Laktózová intolerance je způsobena neschopností organismu produkovat enzym laktáza, který laktózu (mléčný cukr) ve střevech rozkládá. Všechny druhy živočišného mléka obsahují laktózu, která se rozkládá v trávicím ústrojí za pomoci právě enzymu laktáza 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 (CO₂ či H₂) 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.

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

Stanovení alely HLA-B27

Alela HLA-B27: stanovení alely HLA-B27 metodou real-time PCR

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA)

Stabilita vzorku: 2-8°C měsíc
-20°C po delší dobu

Doba odezvy: 1-10 dní

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost alely

Hodnocení: pozitivní = přítomnost alely (predispozice k ankylózující 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: nesrážlivá krev (EDTA)

Stabilita vzorku: 2-8°C měsíc
-20°C po delší dobu

Doba odezvy: 1-10 dní

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost 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.

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 celiakií.
Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnózu vylučuje.

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnózu vylučuje.

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost rizikové alely UGTA1*28 (mající 7 opakování TA)

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

Hodnocení: homozygot 6TA/6TA (zdravý jedinec), heterozygot 6TA/7TA, homozygot 7TA/7TA (Gilbertův syndrom)

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 3-15%). 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 inzercí TA v promotoru genu pro UDP-glukuronyltransferázu, který je zodpovědný za konjugační fázi biotransformace bilirubinu. Nemutovaná varianta genu obsahuje 6 repetice TA, mutovaná varianta pak nejčastěji 7 repetice.

Použitý test poté detekuje právě tuto mutovanou variantu (7 repetice TA), která je u kavkazské a afroamerické populace nejčastější. Přestože jsou postiženi jedinci nejčastěji nositelé dvou mutovaných alel (7 repetice TA), existují i tzv. složení heterozygoti, kteří nesou dvě odlišné mutantní alely. Jejich frekvence mezi postiženými Gilbertovým syndromem je přibližně 2%. Je však nutno pamatovat i na tuto možnost, kterou tento test nezohledňuje.

Vyšetření rozvoje karcinomu děložního čípku (vyšetření metylace tumorsupresorových genů MAL, CADM1 a miR124-2)

Vyšetření rozvoje cervikálního karcinomu: stanovení stupně metylace promotorů tří tumorsupresorových genů důležitých pro rozvoj karcinomu děložního čípku (MAL, CADM1 a miR124-2) pomocí bisulfitecké konverze metylovaných cytosinů a relativní kvantifikace metylace promotorů.

Vyšetřovaný materiál: výtěr cervixu do média (stejně jako pro vyšetření HPV)

Stabilita vzorku: 2-30°C 6 měsíců

Doba odezvy: 1-60 dní (2 měsíce)

Druh veličiny: pozitivní/negativní riziko

Hodnocení:

1) pozitivní

Komentář: U pacientky BYLY zaznamenány změny metylačních stavů v regulačních oblastech tumorsupresorových genů (CADM1, MAL, miR124-2). Pacientka má výrazně zvýšené riziko rozvoje cervikálního karcinomu. Doporučujeme expertní kolposkopii a biopsii.

Senzitivita testu je pro cervikální karcinom 100% (specifická 71%) a pro CIN3+ 88,1% (specifická 61,8%).

2) negativní

Komentář:

U pacientky nebyly zaznamenány změny metylačních stavů v regulačních oblastech tumorsupresorových genů (CADM1, MAL, miR124-2). Vzhledem k validaci metody je doporučeno v tomto případě opětovné testování po 12 měsících, jelikož v některých případech metylační změny u CIN3 pacientek ještě neproběhly, přestože je to důvod k léčbě.

Senzitivita testu je pro cervikální karcinom 100% (specifická 71%) a pro CIN3+ 88,1% (specifická 61,8%).

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 PCR

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšní mok, moč, 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 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), mozkomíšní 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, citrát sodný), mozkomíšní mok, stěr, výtěr (cervix, pochva, postižené místo)

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

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

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

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, klíště

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, highrisk HPV (genotypy 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66 a 68) 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 highrisk pozitivní= potvrzení přítomnosti DNA některého genotypu highrisk HPV
HPV highrisk negativní= nepotvrzení přítomnosti DNA některého genotypu highrisk HPV

Lidský papillomavirus nízkó-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 1den

Doba odezvy: 1-14 dní

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost lowrisk HPV DNA (genotypy 6, 11, 40, 42, 43 a 44)

Hodnocení: lowrisk HPV pozitivní = potvrzení přítomnosti DNA lowrisk HPV
lowrisk HPV negativní = nepotvrzení přítomnosti DNA lowrisk HPV

Parvovirus B19: detekce DNA viru metodou PCR

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), 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 viru ve vzorku

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

Rotavirus/Norovirus/Astrovirus

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA), stolice odebraná do stabilizačního média

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 Rotaviru/Noroviru/Astroviru
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA Rotaviru/Noroviru/Astroviru

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

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

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšní mok, stěr (postižené místo)

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 PCR

Vyšetřovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšní mok

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 $1,1 \times 10^8$ IU/ml (výsledek nad horní hranici lineárního rozsahu testu)
HBV DNA detekována 29 - $1,1 \times 10^8$ IU/ml (výsledek v lineárním rozsahu testu)
HBV DNA detekována 6-29 IU/ml (výsledek pod dolní hranici lineárního rozsahu testu)
HBV DNA detekována nižší než 6 IU/ml (výsledek pod detekční hranici 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 $3,91 \times 10^8$ IU/ml (výsledek nad horní hranici lineárního rozsahu testu)
HCV RNA detekována 25 - $1,1 \times 10^8$ IU/ml (výsledek v lineárním rozsahu testu)
HCV RNA detekována nižší než 25 IU/ml (výsledek pod detekční hranici testu)
HCV RNA nedetekována

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: 1-14 dní

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 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 Influenza A, B a pandemické chřipky H1N1 ve vzorku

Hodnocení: pozitivní=potvrzení přítomnosti RNA viru chřipky kmene A, B nebo pandemické chřipky H1N1
negativní=nepotvrzení přítomnosti RNA viru chřipky kmene A, B nebo pandemické chřipky H1N1

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

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, klišť

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 burgdorferi (B.b. sensu stricto, B. afzelii, B. garinii): detekce DNA

mikroorganismu metodou real-time PCR

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

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 pertussis

Vyšetřovaný materiál: nasopharyngeální aspirát nebo stěr

Stabilita vzorku: 1-4°C 3 dny

Doba odezvy: 1-3 dny

Druh veličiny: přítomnost/nepřítomnost DNA viru ve vzorku

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

Helicobacter pylori: detekce DNA mikroorganismu metodou PCR

Vyšetřovaný materiál: stolice odebraná do stabilizačního media

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, výtěr, nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný)

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

Chlamydia trachomatis: 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

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 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, výtěr

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

Mycoplasma sp.: detekce DNA mikroorganismu metodou 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: 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

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

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 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 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: primárně sterilní materiály jako je: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, tkáň, výtěr

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 + specifikace
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

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

Vyšetřovaný materiál: primárně sterilní materiály jako je: nesrážlivá krev (EDTA, citrát sodný), mozkomíšni mok, tkáň, výtěr

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 + specifikace
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA mikroorganismu

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

detekce DNA 5 nejzávažnějších parodontálních patogenů: *Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Porphyromonas gingivalis*, *Prevotella intermedia*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*. Zhodnocení polymorfismů Interleukinu-1 a HLA-DR4 vzhledem k efektivitě imunitní odpovědi, která má vliv na rozsah destrukce parodontu.

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

Seznam vyšetření

Pracoviště Brno Viniční Laboratoř molekulární diagnostiky

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*, *Porphyromonas gingivalis*, *Prevotella intermedia*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*) nebo rizikového polymorfismu Interleukinu-1 či HLA-DR4
negativní=nepotvrzení přítomnosti DNA konkrétního parodontálního patogenu (*Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Porphyromonas gingivalis*, *Prevotella intermedia*, *Tannerella forsythia*, *Treponema denticola*) nebo rizikového polymorfismu Interleukinu-1 či HLA-DR4

Detekce STD patogenů: detekce DNA 5 nejzávažnějších patogenů: HSV1 a 2, HPV, *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Treponema pallidum*

Vyšetřovaný materiál: výtěr (cervix, pochva, uretra, postižené místo)

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*)