	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze 12
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 6

Příloha č. 3 Laboratorní příručky (samostatná příloha) – platná od 15. 6. 2020


### Seznam vyšetřovaných metod, referenční rozhodovací intervaly Ústavu patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN (PAT)

Název vyšetření	Biologické referenční rozmezí	Příjem	Objednání/Omezení	Materiál	Dostupnost výsledku STATIM	Dostupnost výsledku v NIS
Peroperační vyšetření bioptického materiálu	V oboru není zavedeno	Denně	Tel. 2438/ bez frekvenčního omezení	nativní tkáň	Telefonicky do 20 min. Jde-li o kombinaci s imunohistochemií, pak déle	21 pracovních dnů
Nekropsie	V oboru není zavedeno	Denně	Bez objednání	dle rozhodnutí přednosta ústavu nebo jím pověřeného lékaře	není	90 pracovních dnů
Histologické vyšetření bioptického materiálu	V oboru není zavedeno	Denně	Bez objednání/ bez frekvenčního omezení	tkáň fixovaná ve formolu	není	21 pracovních dnů
<b>Molekulárně genetická vyšetření</b>						
Molekulárně genetické vyšetření mutace p.R506Q (Leidenská mutace) v genu pro koagulační faktor V	-wild type = nemutovaný homozygot (negativní) -heteroz.-heterozygot -homozg.- mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Indikační omezení pro odbornost: 208, 101, 202, 603</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno.

Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze <b>12</b>
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 6

<b>Molekulárně genetické vyšetření mutace c.G20210A v genu pro koagulační faktorII (protrombin)</b>	-wild type = nemutovaný homozygot (negativní) -heteroz.- heterozygot -homozg.- mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Indikační omezení pro odbornost: 208, 101, 202, 603</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
<b>Molekulárně genetické vyšetření mutace c.C677T a mutace c.A1298C v genu pro MTHFR</b>	-wild type = nemutovaný homozygot (negativní) -heteroz.- heterozygot -homozg.- mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Pouze pro samoplátce</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
<b>Molekulárně genetické vyšetření mutací p.C282Y, p.H63D v genu pro hereditární hemochromatózu (HFE)</b>	-wild type = nemutovaný homozygot (negativní) -heteroz - heterozygot -homozg.- mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Indikační omezení pro odbornost: 208, 201, 101</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
<b>Molekulárně genetické vyšetření genotypu apolipoproteinu E (ApoE)</b>	Určení genotypu E3E3, E3E4, E4E4, E2E3, E2E4	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Indikační omezení pro odbornost: 208,105,305,209</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-3 měsíce
<b>Molekulárně genetické vyšetření mutací v genu SERPINA1 (S alela p.E264V, Z-alela p.E342K) zodpovědných za deficit alfa-1-antitrypsinu (AAT)</b>	-wild type = nemutovaný homozygot (negativní) -heterozygot S typu MS heterozygot Z-typu MZ - mutovaný homozygot S-typu SS nebo Z-typu ZZ	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život <b>Indikační omezení pro odbornost: 208,205,207</b>	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-3 týdny

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno.

Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze 12
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 3 z 6

<b>Vyšetření mutací RAS genů (KRAS, NRAS) v nádorové tkáni</b>	Mutace v genu KRAS nebo NRAS přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkáni nádoru	není	1-2 týdny
<b>Vyšetření mutace V600E v genu BRAF</b>	Mutace přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkáni nádoru	není	1-2 týdny
<b>Vyšetření mutací genu EGFR v nádorové tkáni</b>	Mutace v exonech 18, 19, 20 nebo 21 přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkáni nádoru, cytologický materiál	není	1-2 týdny
<b>Vyšetření nestability mikrosatelitů (MSI) v nádorové tkáni</b>	MSS - mikrosatelitová nestabilita neprokázána MSI - mikrosatelitová nestabilita prokázána MSI-L (nestabilita nalezena v jednom z pěti vyšetřených lokusů) MSI-H (nestabilita nalezena ve dvou a více z pěti vyšetřených lokusů)	Denně	Podle indikace klinika	nativní tkáň nádoru +krev, fixovaná tkáň+ krev, parafinový blok + krev	není	1-4 týdny
<b>Vyšetření přítomnosti sekvencí specifických pro MTB/NTM metodou real time PCR</b>	DNA sekvence specifická pro Mycobacterium tuberculosis nebo non tuberkulózní mykobakterie NTM prokázána /neprokázána	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček	není	1 týden

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno.

Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze 12
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 4 z 6

<b>Molekulárně genetické vyšetření mutací genu PRNP (prionový protein) metodou sekvenování a restriční analýzy</b>	Patogenní mutace prokázána /neprokázána (hereditární /sporadická forma onemocnění)	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-4 týdny
<b>Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerativních chorob metodou přímého sekvenování. Genu MAPT (microtubule-associated protein tau), GRN (granulin), TARDBP (kódující TAR DNA 43 vazebný protein-TDP-43), genu APP v exonech 16 a 17 (Amyloid beta (A4) prekursorový protein), genu PSEN1 (presenilin 1), genu PSEN2 (presenilin 2)</b>	nalezena kauzální mutace /nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-3 měsíce
<b>Vyšetření mutací genu SOD (gen kódující superoxid dismutázu)</b>	nalezena kauzální mutace /nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-3 měsíce
<b>Vyšetření expanze GGGCC v genu C9orf72</b>	nalezena kauzální mutace /nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-3 měsíce

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno.

Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze 12
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 5 z 6

### Imunologická vyšetření

Název vyšetření	Biologické referenční rozmezí	Příjem	Objednání/Omezení	Materiál	Dostupnost výsledku STATIM	Dostupnost výsledku NIS
<b>Vyšetření přítomnosti patogenní formy prionového proteinu</b>	nepřítomen = negativní přítomen = pozitivní	Denně	Podle indikace klinika	nativní mozková tkáň	8 hodin	není
<b>Vyšetření přítomnosti <math>\beta</math> podjednotky 14-3-3 proteinu</b>	nepřítomen = negativní přítomen = pozitivní	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšni mok	není	3 – 90 dní
<b>Stanovení h-TAU proteinu</b>	21-55 let: 50 – 250 pg/ml $\geq$ 55 let: 118 – 278 pg/ml	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšni mok	není	3 – 90 dní
<b>Stanovení p-TAU proteinu</b>	18-55 let: 20 – 46 pg/ml $\geq$ 55 let: 26 – 46 pg/ml	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšni mok	není	3 – 90 dní
<b>Stanovení <math>\beta</math>-AMYLOIDu (1-42)</b>	21-55 let: 580 – 1100 pg/ml $\geq$ 55 let: 477 – 1172 pg/ml	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšni mok	není	3 – 90 dní

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno.  
Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>LP- 540- 01</b> Verze 12
	Thomayerova nemocnice <b>Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 6 z 6

<b>h-TAU/p-TAU</b>	<b>&gt;55: 4,18 – 6,35</b>	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3 – 90 dní
<b>h-TAU/ β-AMYLOID 42</b>	<b>&gt;55: 0,18 – 0,34</b>	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3 – 90 dní
<b>p-TAU/β-AMYLOID 42</b>	<b>&gt;55: 0,04 – 0,06</b>	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3 – 90 dní

Konsenzuální doporučení referenčních rozmezí likvorového tripletu k interpretaci výsledků imunologické laboratoře pro pacienty starší 55 let\*:

<b>analyt</b>	<b>interpretace nižších koncentrací</b>	<b>nerozhodné a hraniční koncentrace (pg/ml)</b>	<b>interpretace vyšších koncentrací</b>
<b>h-tau</b>	normální	280 – 400	patologicky zvýšené
<b>p<sub>181</sub>-tau</b>	normální	50 – 60	patologicky zvýšené
<b>Aβ42</b>	patologicky snižené	430 – 480	normální

\*A. Bartoš, M. Smětáková, J. Říčný, L. Nosková, L. Fialová: Možnosti stanovení likvorového tripletu tau proteinů a β-amyloidu 42 metodami ELISA a orientační normativní vodítka; Česk Slov Neurol N 2019; 82/115(5): 533– 54

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**