	Odborná směrnice	LP- 540- 01 Verze 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 5


Příloha č. 3 Laboratorní příručky (samostatná příloha) – platná od 2. 1. 2024

Seznam vyšetřovaných metod, referenční rozhodovací intervaly

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 přednosty 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
Molekulárně genetická vyšetření						
Molekulárně genetické vyšetření mutace p.R506Q (Leidenská mutace) v genu pro koagulační faktor V	nemutovaný homozygot heterozygot mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
Molekulárně genetické vyšetření mutace c.G20210A v genu pro koagulační faktor II (protrombin)	nemutovaný homozygot heterozygot mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny

© Tento dokument je vlastnictvím Fakultní 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!

	Odborná směrnice	LP- 540- 01 Verze 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 5

Molekulárně genetické vyšetření mutací p.C282Y, p.H63D, S65C v genu pro hereditární hemochromatózu (HFE)	nemutovaný homozygot heterozygot mutovaný homozygot	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
Molekulárně genetické vyšetření genotypu apolipoproteinu E (ApoE)	určení genotypu E3E3, E3E4, E4E4, E2E3, E2E4	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-3 měsíce
Molekulárně genetické vyšetření mutací v genu SERPINA1 (S alela p.E264V, Z-alela p.E342K) zodpovědných za deficit alfa-1-antitrypsinu (AAT)	nemutovaný homozygot heterozygot S typu MS heterozygot Z-typu MZ mutovaný homozygot S-typu SS nebo Z-typu ZZ	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-3 týdny
Vyšetření mutací RAS genů (KRAS, NRAS) v nádorové tkáni	mutace v genu KRAS/ NRAS přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkání nádoru	není	1-2 týdny
Vyšetření mutace V600/601E v genu BRAF	mutace přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkání nádoru	není	1-2 týdny
Vyšetření mutací genu EGFR v nádorové tkáni	mutace v exonech 18, 19, 20 nebo 21 přítomna /nepřítomna	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček s tkání nádoru, cytologický materiál	není	1-2 týdny
Vyšetření nestability mikrosatelitů (MSI) v nádorové tkáni	MSS MSI-H	Denně	Podle indikace klinika	nativní tkáň nádoru +krev, fixovaná tkáň+ krev, parafinový blok + krev	není	1-4 týdny

© Tento dokument je vlastnictvím Fakultní 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!

	Odborná směrnice	LP- 540- 01 Verze 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 3 z 5

Vyšetření přítomnosti sekvencí specifických pro MTB/NTM metodou real time PCR	MTB-prokázána /neprokázána NTM-prokázána /neprokázána	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček	není	1 týden
Subtypizace HPV HR a LR z parafinových bločků HR: 16,18,26,31,33,35,39,45,51,52,53,56,58,59,66,68,69,73,82 LR: 6,11,40,42,43,44,54,61,70	HPV viry prokázány HPV viry neprokázány	Denně	Podle indikace klinika	parafinový bloček	není	1-3 týdny
Molekulárně genetické vyšetření mutací genu PRNP (prionový protein) metodou sekvenování a restriční analýzy	Patogenní mutace prokázána /neprokázána	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-4 týdny
Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerativních chorob metodou přímého sekvenování. (MAPT, GRN, TARDBP, APP, PSEN1, PSEN2, FTL, SOD1)	Nalezena/nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-3 měsíce
Vyšetření mutací genu DPYD	Nalezena/nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA)	není	1-2 týdny
Vyšetření expanze GGGCC v genu C9orf72	≥ 80 expanze nenalezena < 80 expanze nalezena	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň, tkáň	není	1-3 měsíce
NGS-somatický genom	Přítomna mutace class 4-5, fúze detekovaná/nedetekovaná	Denně	Podle indikace MTB (molecular tumor board) /patolog	parafinový bloček s tkání nádoru, cytologický materiál	není	30-40 dní
NGS-germinální genom	Nalezena kauzální mutace /nenalezena kauzální mutace	Denně	Podle indikace klinika/ 1x za život pro danou dg.	krev (nesrážlivá, K3EDTA), kostní dřeň,	není	90 pracovních dnů

© Tento dokument je vlastnictvím Fakultní 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!


	Odborná směrnice	LP- 540- 01 Verze 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 4 z 5

Imunologická vyšetření

Název vyšetření	Biologické referenční rozmezí	Příjem	Objednání/Omezení	Materiál	Dostupnost výsledku STATIM	Dostupnost výsledku NIS
Vyšetření přítomnosti patogenní formy prionového proteinu	nepřítomen = negativní přítomen = pozitivní	Denně	Podle indikace klinika	nativní mozková tkáň	8 hodin	3–90 pracovních dnů
Vyšetření přítomnosti β podjednotky 14-3-3 proteinu	nepřítomen = negativní přítomen = pozitivní	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3–90 pracovních dnů
Stanovení h-TAU proteinu	21-55 let: 50–250 pg/ml ≥ 55 let: 128–377 pg/ml*	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3–90 pracovních dnů
Stanovení p₁₈₁-TAU proteinu	18-55 let: 20–46 pg/ml ≥ 55 let: 15–52 pg/ml*	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3–90 pracovních dnů
Stanovení β-AMYLOIDu (1-42)	21-55 let: 580–1100 pg/ml ≥ 55 let: 457–1235 pg/ml*	Denně	Podle indikace klinika/1x za čtvrtletí	mozkomíšní mok	není	3–90 pracovních dnů

© Tento dokument je vlastnictvím Fakultní 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!

	Odborná směrnice	LP- 540- 01 Verze 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 5 z 5

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

analyt	interpretace nižších koncentrací	nerozhodné a hraniční koncentrace (pg/ml)	interpretace vyšších koncentrací
h-TAU	normální	370–450	patologicky zvýšené
p₁₈₁-TAU	normální	50–60	patologicky zvýšené
β-AMYLOID (1-42)	patologicky snižené	430–480	normální

*A. Bartoš, M. Brůžová, L. Fialová: Hraniční koncentrace likvorového tripletu tau proteinů a beta-amyloidu 42 v diagnostice Alzheimerovy nemoci a dalších neurodegenerativních demencí; Cesk Slov Neurol N

© Tento dokument je vlastnictvím Fakultní 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!