



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

**Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře
DPM**

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 1 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Laboratorní příručka Diagnostických laboratoří dědičných poruch metabolismu

**Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2**

<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator>

Zpracovatel:

Ing. Karolína Pešková

Mgr. Jana Jandová

Garant:

Ing. Karolína Pešková

Mgr. Jana Jandová

Účinnost dokumentu od:

1. 8. 2024

První vydání dne:

30.1.2009

Schválil:

Ing. Karolína Pešková

Primář Diagnostických laboratoří DPM

Dne: 1. 8. 2024

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 2 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

1 Autoři

Hlavní editoři:

Ing. Karolína Pešková

Mgr. Jana Jandová

Editoři:

RNDr. Josef Bártl, Ph.D.

Ing. Linda Berná, PhD.

RNDr. Lenka Dvořáková, CSc.

Ing. Jakub Hodík

RNDr. Petr Horník, Ph.D.

Ing. Petr Chrastina

Doc. MUDr. RNDr. Pavel Ješina, Ph.D.

Ing. Olga Martincová

Ing. Helena Poupětová

Ing. Renata Svačinová

Mgr. Hana Vlášková

Tato laboratorní příručka byla připravena v souladu s normou ČSN ISO 15189:2013.

Byla vydána jako účelová publikace Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Tisk laboratorní příručky byl spolufinancován **projektem RVO-VFN 64165/2012 MZ ČR.**



Původní verze této laboratorní příručky byla vydána v rámci projektu Metabolické diagnostické centrum, které bylo spolufinancováno Norským finančním mechanismem a Všeobecnou fakultní nemocnicí v Praze.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Obsah

1	Autoři	2
2	Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu	5
3	Biochemické nálezy nasvědčující DPM.....	7
4	Laboratorní diagnostika DPM.....	9
5	Postup (popis činností).....	10
5.1	Odběry primárních vzorků.....	10
5.1.1	Požadavek na vyšetření DPM – žádanka	10
5.1.2	Kritéria pro odmítnutí vzorku nebo žádanky	11
5.1.3	Obecné zásady ma ochranu osobních údajů pacienta	11
5.2	Indikace vyšetření.....	12
5.2.1	Standardní vyšetření.....	12
5.2.2	Statimová vyšetření.....	12
5.2.3	Dodatečná vyšetření.....	14
5.3	Materiál k laboratornímu vyšetření v Diagnostických laboratořích DPM.....	15
5.3.1	Biochemická laboratoř DPM.....	15
5.3.2	Enzymologická laboratoř DPM.....	16
5.3.3	Laboratoř DNA diagnostiky DPM.....	17
5.3.4	Sekvenační centrum.....	18
5.3.5	Laboratoř tkáňových kultur.....	18
5.3.6	Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch.....	18
5.4	Vydávání výsledků.....	19
5.4.1	Změna výsledkového listu	19
5.4.2	Hlášení kritických hodnot – Biochemická laboratoř DPM.....	19
5.4.3	Stížnosti	20
5.5	Přehled laboratorních vyšetření.....	21
5.5.1	Novorozenecký screening.....	21
5.5.2	Biochemická laboratoř DPM.....	23
	Tabulka 18: Seznam vyšetření – Biochemická laboratoř DPM	23
	Tabulka 19: Seznam vyšetření enzymů – Biochemická laboratoř DPM.....	36
5.5.3	Enzymologická laboratoř DPM.....	38



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické

laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 4 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.4	Laboratoř DNA diagnostiky DPM.....	41
5.5.5	Sekvenační centrum.....	46
5.5.6	Laboratoř tkáňových kultur.....	49
5.5.7	Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch.....	49
6	Metabolické vyšetření pro samoplátce	50
7	Použité zkratky	52
8	Přílohy	53



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 5 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

2 Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu

Provozní doba laboratoří:

Po-St 7.30 – 16.00 hod

Čt 7.30 – 17.00 hod

Pá 7.30 – 15.00 hod

Příjem materiálu nejpozději 30 minut před koncem pracovní doby

Tabulka 1: Kontakty

Primář Diagnostických laboratoří DPM	Ing. Karolína Pešková karolina.peskova@vfn.cz TF 224 967 225 724 100 182
Sekretariát	TF 224 967 710 udpm@vfn.cz
Manažer kvality Diagnostických laboratoří DPM	Mgr. Jana Jandová jana.jandova2@vfn.cz TF 224 967 7271
Vedoucí laborant Diagnostických laboratoří DPM	Ing. Jakub Hodík jakub.hodik@vfn.cz TF 224 967 712
Ekonom	Petra Vetešníková petra.vetesnikova@vfn.cz TF 224 967 071
Centrální příjem materiálu DPM (pro Biochemickou laboratoř DPM, Enzymologickou laboratoř DPM, Laboratoř DNA diagnostiky DPM, Sekvenační centrum)	TF 224 967 707
Novorozenecký screening	TF 224 967 227
Biochemická laboratoř DPM	Ing. Karolína Pešková karolina.peskova@vfn.cz TF 224 967 225
Enzymologická laboratoř DPM	Ing. Helena Poupětová helena.poupetova@vfn.cz TF 224 967 032
Laboratoř DNA diagnostiky DPM	Mgr. Hana Vlášková hana.vlaskova@vfn.cz TF 224 967 232
Sekvenační centrum	RNDr. Lenka Dvořáková, CSc. lenka.dvorakova@vfn.cz TF 224 967 701

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 6 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Laboratoř tkáňových kultur	Kateřina Sátrová katerina.satrova@vfn.cz TF 224 965 642
Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch	RNDr. Hana Hansíková, CSc. TF 224 967 747 hana.hanskova@vfn.cz
Lékař - konzultace	TF 224 967 710 Po-Pá 8-9h, 14-15h
Lékař - konzultace mimo běžnou pracovní dobu	TF 725 739 992

Základem činnosti **Diagnostických laboratoří dědičných poruch metabolismu** (dále DPM) je laboratorní diagnostika několika stovek DPM na různých úrovních (metabolit, enzym/protein, tkáň/buňka, gen) v laboratoři biochemické/metabolické, enzymologické a molekulárně genetické.

Ročně se v Diagnostických laboratořích DPM vyšetří okolo 5000 nových pacientů s podezřením na některou DPM a diagnóza je prokázána přibližně u 100 pacientů ročně.

Pracoviště rovněž provádí vyšetření suché krevní kapky metodou tandemové hmotnostní spektrometrie u cca 80.000 novorozenců (tj. cca 2/3 všech novorozenců v ČR) v rámci celonárodního novorozeneckého screeningu, který byl od června 2016 rozšířen na 15 vybraných DPM. 1. 1. 2024 byl novorozenecký laboratorní screening rozšířen o další 2 onemocnění – spinální svalovou atrofii (SMA) a skupinu onemocnění těžké kombinované imunodeficiency (SCID). V roce 2010 bylo v rámci Diagnostických laboratoří DPM ustanoveno Koordinační centrum pro novorozenecký screening se sídlem ve VFN.

Pracoviště je také zapojeno do několika mezinárodních systémů externí kontroly kvality, které pokrývají všechny základní oblasti diagnostiky DPM.

Všechny Diagnostické laboratoře DPM jsou akreditované podle normy ČSN EN ISO 15189.

Diagnostické laboratoře DPM nejsou pouze pasivním účastníkem systémů kontroly kvality, ale také aktivně zajišťují testování diagnostických laboratoří v rámci systému Diagnostic Proficiency Testing ERNDIM v Evropě.

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu Metabolické centrum poskytuje ambulantní péči pro pacienty s podezřením na DPM i pro pacienty s již prokázanou DPM, a to zejména diferenciatně diagnostickou rozvahou, léčbu, genetické poradenství a psychologickou péči.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

3 Biochemické nálezy nasvědčující DPM

Tabulka 2: Výsledky rutinních laboratorních vyšetření nasvědčující pro DPM

<u>Vyšetření krve</u>
Glykemie: <ul style="list-style-type: none">hypoglykemie na lačno s ketonurií (jaterní glykogenózy, poruchy glukoneogeneze, mitochondriální nemoci),hypoketotická hypoglykemie při delším hladovění a katabolickém stavu (poruchy beta-oxidace mastných kyselin),hypoglykemie po požití fruktózy/sacharózy/sorbitolu (intolerance fruktózy)
Amoniak: <ul style="list-style-type: none">hyperamonemie (poruchy cyklu močoviny, některé organické acidurie, porucha ATP syntázy)
Vyšetření acidobazické rovnováhy (Astrup): <ul style="list-style-type: none">metabolická acidóza (při hromadění organických kyselin - organické acidurie, laktátová acidóza u mitochondriálních poruch, při ztrátách bikarbonátu při generalizované tubulopatii),respirační alkalóza (hyperventilace při hyperamonemii u poruch cyklu močoviny)
Aminotransferázy/bilirubin: <ul style="list-style-type: none">hepatopatie je nespecifická známka poškození jaterního parenchymu u řady DPM typu nemocí malých molekul
Kyselina močová: <ul style="list-style-type: none">snížená koncentrace (izolovaný nebo kombinovaný deficit xantinoxidázy),zvýšená koncentrace (poruchy metabolismu nebo ledviného transportu purinů)
Kreatinkináza a myoglobin: <ul style="list-style-type: none">zvýšené koncentrace (mitochondriální onemocnění, glykogenóza II. typu),ponáhlové transitorní zvýšení (některé poruchy beta-oxidace mastných kyselin, svalové glykogenózy a některé poruchy metabolismu purinů)
Laktát: <ul style="list-style-type: none">zvýšená koncentrace při dodržení podmínek preanalytické fáze a při absenci hypoxie může být známkou mitochondriálních onemocnění a některých glykogenóz
Homocystein: <ul style="list-style-type: none">hypohomocysteinemie se vyskytuje u deficitu sulfitoxidázy,výrazná hyperhomocysteinemie u remetylačních a transulfuračních forem homocystinurie
Hemokoagulace: <ul style="list-style-type: none">prodloužený protrombinový čas (poruchy glykosylace-CDG syndromy),těžká hypoproductivní koagulopatie (některé DPM postihující játra)
<u>Vyšetření likvoru</u>
Glykorhachie: <ul style="list-style-type: none">hypoglykorhachie (porucha transportu glukózy)
Celková bílkovina: <ul style="list-style-type: none">výrazná hyperproteinorhachie (některé lyzozomální nemoci typu lipidóz)
Laktát: <ul style="list-style-type: none">zvýšená koncentrace (mitochondriální poruchy energetického metabolismu)



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

<u>Vyšetření moči</u>
Abnormální zápach může svědčit pro přítomnost malých těkavých molekul: <ul style="list-style-type: none">• zpacené nohy (izovalerová acidurie), karamel/javorový sirup (leucinóza), vařené zelí (hypermetioninemie), rybina (trimethylaminurie), myšina (fenylketonurie)
Abnormální zbarvení moči nebo plen: <ul style="list-style-type: none">• červenooranžové (uráty-poruchy metabolismu purinů), černohnědé po delším stání (alkaptonurie), hnědočervené (myoglobinurie), modré (Hartnupova nemoc), zelené (4-OH-butyrtátová acidurie)
Krystalurie: pro DPM může svědčit přítomnost krystalů <ul style="list-style-type: none">• cystinu, 2,8-dihydroxyadeninu, xantinu, urátů, oxalátů
pH moči: <ul style="list-style-type: none">• zvýšené pH v nepřítomnosti močové infekce (renální tubulární acidóza)
Ketolátky: <ul style="list-style-type: none">• zvýšené vylučování ketolátek při současné metabolické acidóze, zejména u novorozence (organické acidurie),• absence ketonurie/jen mírná ketonurie při těžké hypoglykemii (poruchy beta-oxidace mastných kyselin)
Myoglobin: <ul style="list-style-type: none">• ponámahová myoglobinurie (poruchy beta-oxidace mastných kyselin a svalové glykogenózy)



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

4 Laboratorní diagnostika DPM

Laboratorní vyšetření je nezbytnou součástí diagnostického procesu DPM.

Stanovení diagnózy je důležité nejen pro možné terapeutické ovlivnění stavu pacienta, ale i pro genetické poradenství v rodině a případnou prenatální diagnostiku.

Vyšetření DPM začíná na úrovni metabolitu a diagnóza je potvrzena na úrovni enzymu/proteinu a/nebo DNA. Významnou součástí diagnostiky je v některých případech vyšetření na úrovni tkáně/buňky (vyšetření histologické, histochemické, imunohistochemické a elektronmikroskopické), které zajišťujeme ve spolupráci s Ústavem patologie VFN a 1.LF UK.

Materiál pro histologická, histochemická, imunohistochemická a elektronmikroskopická vyšetření tkání pro diagnostiku DPM zasílejte na Ústav patologie VFN a 1.LF UK.

Tabulka 3: Vyšetření standardně prováděná v Diagnostických laboratořích DPM

Typ vyšetření	Obsah vyšetření
Celoplošný novorozenecký laboratorní screening	<ul style="list-style-type: none">vyšetření novorozenců ze spádových porodnic (2/3 novorozenců v ČR)screening 15 DPM, SMA a SCID v suché krevní kapce
Selektivní screening	<ul style="list-style-type: none">vyšetření osob, které mají symptomy vedoucí k podezření na DPM

Tabulka 4: Speciální vyšetření prováděná v Diagnostických laboratořích DPM

Typ vyšetření	Obsah vyšetření
Prenatální vyšetření	<ul style="list-style-type: none">vyšetření plodu v rodinách, ve kterých již byla prokázána DPM<ul style="list-style-type: none">je možné pouze tehdy, pokud byla u probanda stanovena přesná diagnózavždy indikována lékařským genetikem (po poskytnuté genetické poradě v rodině)
Postmortální vyšetření	<ul style="list-style-type: none">provádí se ve výjimečných případech – při podezření na DPM nebo pokud není diagnostika DPM dokončena



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5 Postup (popis činností)

5.1 ODBĚRY PRIMÁRNÍCH VZORKŮ

5.1.1 Požadavek na vyšetření DPM – žádanka

S každým vzorkem biologického materiálu musí být do laboratoře dodána řádně vyplněná žádanka – Požadavek na vyšetření dědičných metabolických poruch, aktuální verze žádanek (včetně informovaných souhlasů) jsou k dispozici na webu Diagnostických laboratoří DPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

V Tabulce 5 jsou uvedeny informace nezbytné k identifikaci pacienta, které musí být na žádance uvedeny.

Tabulka 5: Identifikace pacienta a biologického materiálu na žádance

	Údaj
1	rodné číslo; u pojištěných cizinců číslo pojištěnce, u samoplátců datum narození, u novorozenců dosud bez rodného čísla datum narození (neplatí pro novorozenecký screening)
2	příjmení a jméno
3	kód zdravotní pojišťovny
4	základní diagnóza, event. ostatní diagnózy (kódem MKN-10, podle platné Metodiky pro pořizování a předávání dokladů VZP ČR)
5	identifikace odesílajícího lékaře a pracoviště: jméno, příjmení a podpis, IČP, odbornost; kontaktní údaje (tel., adresa); razítko
6	požadovaná vyšetření nebo podrobná epikríza včetně stravy, farmakoterapie a transfuze
7	druh primárního vzorku (moč, sérum, krevní papírek, likvor)
8	datum a čas odběru
9	identifikace osoby provádějící odběr (jméno, příjmení, podpis)
10	souhlas žadatele s úpravou a/nebo doplněním indikace lékařem-konzultantem DPM v odůvodněném případě na základě diferencially diagnostické expertízy
11	požadavek na statimové vyšetření

Nezbytnou identifikaci biologického materiálu před přidělením laboratorního čísla tvoří vždy nejméně jméno a příjmení pacienta a rodné číslo (nebo datum narození pacienta), jinak vzorek nemůže být přijat do laboratoře. Pro molekulárně genetické vyšetření je nezbytný řádně vyplněný a podepsaný informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Laboratoř na žádanku doplní datum a čas přijetí vzorku do laboratoře (eviduje automaticky OpenLIMs po přijetí žádanky do systému), druh a množství přijatých primárních vzorků a jméno, příjmení a podpis přijímajícího laboranta.

Postup odběru biologického materiálu pro vyšetření v Diagnostických laboratořích DPM je k dispozici na

<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>

5.1.2 Kritéria pro odmítnutí vzorku nebo žádanky

Kritéria, podle kterých může laboratoř vzorky odmítnout, jsou uvedena v Tabulce 6.

Tabulka 6: Které žádanky nebo vzorky může laboratoř odmítnout

	Odmítnutá žádanka nebo vzorky
1	žádanka s biologickým materiálem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje (rodné číslo, příjmení a jméno, typ zdravotní pojišťovny, IČP a razítko odesílajícího lékaře, základní diagnóza) a není možné je doplnit
2	žádanka s požadavky na vyšetření, které laboratoř neprovádí ani nezajišťuje (viz Seznam vyšetření)
3	žádanka ambulantního pacienta s IČP lůžkového oddělení
4	žádanka nebo odběrová nádobka znečištěná biologickým materiálem
5	nádoba s biologickým materiálem, kde není způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný
6	biologický materiál, kde zjevně došlo k porušení doporučení o preanalytické fázi
7	neoznačený biologický materiál
8	biologický materiál bez žádanky, pokud nelze žádným způsobem jednoznačně dohledat žadatele o vyšetření

5.1.3 Obecné zásady na ochranu osobních údajů pacienta

Pro všechny pracovníky, kteří přicházejí jakýmkoliv způsobem do styku s osobními údaji pacientů, platí povinnost dodržovat **mlčenlivost** nejenom vůči osobám zvenčí, ale i vůči zaměstnancům VFN zakotvenou v platné legislativě, zejména v Zákonu č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů a podle Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) č. 2016/679, o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů); neboli GDPR (General Data Protection Regulation), a to i po skončení pracovního poměru, v souladu se směrnicí SM-VFN-33 Ochrana osobních údajů.

Osobní údaje vyšetřovaných pacientů jsou uchovávány tak, aby nebyly dostupné jiným osobám, než pracovníkům, kteří vyšetření provádějí.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.2 INDIKACE VYŠETŘENÍ

5.2.1 Standardní vyšetření

Indikace vyšetření probíhá zpravidla na základě klinické informace o pacientovi, která je součástí žádanky o vyšetření a poskytne ji odesílající lékař.

Indikaci vyšetření provádí buď odesílající lékař nebo lékař-konzultant DPM po zhodnocení klinického stavu pacienta, případně telefonické konzultaci s odesílajícím lékařem.

5.2.2 Statimová vyšetření

Statimová metabolická vyšetření (Tabulka 7) provádíme u pacientů, u kterých předpokládáme akutně probíhající DPM. Může jít o první nebo opakovanou ataku dekompenzace.

Tabulka 7: Přehled statimových vyšetření

Metoda	Materiál	Minimální množství
Aminokyseliny	sérum nebo plazma separované nejlépe do 60 min. po odběru	1 ml
	krev nesrážlivá příp. srážlivá	2 ml
	likvor	1 ml
	moč	4 ml
Organické kyseliny	moč	4 ml
Tandemová hmotnostní spektrometrie (aminokyseliny, acylkarnitiny)	suchá krevní kapka na papíře pouze typu „903“, screeningová novorozenecká kartička (krevní papírek, KP)	min. 2 krevní skvrny Ø 1 cm
Kyselina orotová	moč	4 ml
Galaktitol	moč	2 ml
Galaktóza/galaktóza-1-fosfát	suchá krevní kapka na papíře pouze typ „903“, screeningová novorozenecká kartička (krevní papírek, KP)	min. 2 krevní skvrny Ø 1 cm
Kreatinin	moč	2 ml

Pokud ponecháváte indikaci vyšetření na našem lékaři, pošlete ke statimovému metabolickému vyšetření vždy minimálně 5 ml krve, 20 ml moči a krevní papírek se 4 krevními skvrnami Ø 1 cm.

Je NUTNÉ konzultovat zvažované statimové vyšetření s lékařem-konzultantem.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Telefonické kontakty jsou uvedeny v Tabulce 8.

Tabulka 8: Telefonické kontakty pro statimové vyšetření

TF	Kontakt
224 967 710	lékařská konzultace pro vyšetření metabolitů v běžnou pracovní dobu
725 739 992	lékařská konzultace pro vyšetření metabolitů mimo běžnou pracovní dobu

Během konzultace budete dotazováni na informace, uvedené v Tabulce 9.

Tabulka 9: Přehled informací, potřebných pro statimové vyšetření

Nynější onemocnění	<p>Jde o 1. nebo opakovanou ataku akutní dekompenzace?</p> <p>Jaké jsou klinické symptomy - neurologické, gastrointestinální, kardiální, svalové, hematologické, jiné?</p> <p>Jde o progresivní onemocnění?</p> <p>Je postižen 1 orgán (systém) nebo jde o systémové postižení ?</p> <p>Okolnosti, které mohou ovlivnit interpretaci výsledků metabolického vyšetření:</p> <p><u>klinický stav pacienta</u> – hypoxie, křeče, svalová aktivita, hepatopatie, nefropatie, multiorgánové selhání</p> <p><u>výživa</u> – příjem bílkovin event. aminokyselin/kg/den, parenterální výživa, MCT oleje, hladovění, obezita, postprandiální odběr, veganská strava, kojene dítě, odmítání některé složky stravy</p> <p><u>medikace</u> – uveďte veškerou medikaci během posledního týdne, zvl. valproát, vitamíny aj.</p> <p><u>technika odběru a zpracování vzorku</u> – kontaminace, hemolýza, speciální požadavky na odběr má stanovení amoniaku, laktátu, homocysteinu, MTHF a pteriny (tma), neurotransmitery (teplota)</p>
Osobní anamnéza	perinatální anamnéza, prodělaná onemocnění, stavy akutní dekompenzace
Laboratorní nálezy a výsledky zobrazovacích vyšetření	moč – atypický zápach, barva, ketolátky, redukující látky krev – krevní obraz, anion gap, glykemie, Astrup, hemokoagulační vyšetření, bilirubin, transaminázy, amoniak, laktát, CK sonografická vyšetření, rtg, CT, MR
Rodinná anamnéza	stejně či podobné projevy onemocnění u sourozenců či jiných příbuzných, kosanguinita, nejasná úmrtí zvl. v dětském věku
Identifikace pacienta	jméno a příjmení, rodné číslo, pojišťovna



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 14 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Identifikace ošetřujícího lékaře	jméno a příjmení, název a adresa pracoviště, telefon, IČZ, odbornost, číslo diagnózy
----------------------------------	--

Poté bude domluven požadovaný materiál na vyšetření, doporučená metabolická vyšetření, transport materiálu do laboratoře a forma sdělení výsledků.

Informace o pacientovi i ošetřujícím lékaři uveďte též do žádanky (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

5.2.3 Dodatečná vyšetření

Indikace vyšetření může být v odůvodněném případě upravena nebo doplněna lékařem-konzultantem DPM na základě diferenciálně diagnostické expertízy.

Žadatel může dodatečně doindikovat další vyšetření v případě, že je v laboratoři k dispozici dostatečné množství primárního vzorku. Na dodatečné vyšetření MUSÍ žadatel dodat novou žádanku.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.3 MATERIÁL K LABORATORNÍMU VYŠETŘENÍ V DIAGNOSTICKÝCH LABORATOŘÍCH DPM

5.3.1 Biochemická laboratoř DPM

Materiál k vyšetření v Biochemické laboratoři DPM (Tabulka 10) zasílejte na **Centrální příjem DPM (Ke Karlovu 455/2, Praha 2, budova E1a, přízemí)**.

Veškerý materiál je nutné dopravit co nejrychleji na Centrální příjem DPM.

Transportem vzorku se rozumí doba **od odběru** biologického materiálu **do jeho doručení** na Centrální příjem DPM.

Tabulka 10: Materiál k vyšetření – Biochemická laboratoř DPM

Materiál	Zkratka	Odběr	Transport	Poznámky
Srážlivá krev	K	7 ml žilní krve (zkumavka bez úpravy)	při RT	nemrazit, při transportu nad 1h separovat sérum (viz níže)
Sérum	S	7 ml plné žilní krve, stočit při 2000 g (pro analýzu aminokyselin nejlépe do 60 min. po odběru), separovat sérum a zkumavku označit - <i>sérum</i>	0-8°C	nejlépe na ledu, při transportu nad 4h zamrazit
Nesrážlivá krev	NK	7 ml žilní krve do zkumavky s EDTA	při RT	nemrazit, při transportu nad 1h separovat plazmu (viz níže)
Plazma	P	7 ml žilní krve do zkumavky s EDTA - stočit při 2000 g (pro analýzu aminokyselin nejlépe do 60 min. po odběru), separovat plazmu a zkumavku označit - <i>plazma</i>	0-8°C	nejlépe na ledu, při transportu nad 4h zamrazit
Suchá krevní kapka (novorozenecká screeningová kartička)	KP	filtrační papír typ „903“ se 4 krevními skvrnami - ø1 cm (plná krev). Kruhy vyznačené na testovací kartičce musí být plně prosáknuty (viditelně z přední a zadní strany kartičky). Kartička nesmí být nasáknuta plnou krví opakovaně.	při RT	před transportem nechat uschnout při RT (nesmí schnout nad zdrojem tepla); vložit do sáčku až po <i>dokonalém usušení</i>
Likvor (mozkomíšni mok)	L	minimálně 1 ml (ve sterilní zkumavce bez úpravy)	0-4°C	transport na ledu, při transportu nad 4h zamrazit
Moč	M	20 ml, nejlépe ranní moči do 2 močových zkumavek, nepoužívat nádobky od léčiv!!!	0-8°C	nejlépe na ledu, při transportu nad 4h zamrazit
Moč ranní celá	MC	moč ranní celá porce včetně sedimentu	0-8°C	nejlépe na ledu, při transportu nad 4h zamrazit



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 16 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Materiál	Zkratka	Odběr	Transport	Poznámky
Deproteinát krve v kyselině chloristé	CH	odběr nesrážlivé krve (EDTA) do dvojnásobného objemu studené 8% kys. chloristé	na ledu	společný odběr pro stanovení laktátu, pyruvátu
Erytrocyty	Ery	3-5 ml nesrážlivé krve do zkumavky s EDTA	při RT	VŽDY po předchozí telefonické dohodě, zaslat nejpozději do 12h, vždy poslat i kontrolní

RT = pokojová teplota

Primární vzorky jsou v Biochemické laboratoři DPM uchovávány při teplotě -18°C minimálně 1 měsíc.

5.3.2 Enzymologická laboratoř DPM

Materiál k vyšetření v Enzymologické laboratoři DPM (Tabulka 11) zasílejte na **Centrální příjem DPM (Ke Karlovu 455/2, Praha 2, budova E1a, přízemí)**.

Materiál zasílejte vždy po předchozí telefonické dohodě (tel. 22496 7032, 22496 7034).

Při enzymatickém vyšetření posílejte vždy současně s krví pacienta i krev kontrolní, ne od příbuzného, odebíranou a transportovanou za stejných podmínek jako krev pacienta.

Veškerý materiál je nutné dopravit co nejrychleji na **Centrální příjem DPM**, pro izolaci leukocytů do 12 hodin po odběru krve.

Tabulka 11: Materiál k vyšetření – Enzymologická laboratoř DPM

Materiál	Zkratka	Odběr	Transport	Poznámky
Suchá krevní kapka (novorozenecká screeningová kartička)	KP	filtrační papír typ „903“ se 4 krevními skvrnami - ø1 cm (plná krev). Kruhy vyznačené na testovací kartičce musí být plně prosáknuty (viditelně z přední a zadní strany kartičky). Kartička nesmí být nasáknuta plnou krví opakovaně.	při RT	před transportem nechat uschnout při RT (nesmí schnout nad zdrojem tepla); vložit do sáčku až po <i>dokonalém usušení (minimálně 4h)</i>
Nesrážlivá krev na izolaci leukocytů	NK (Leu)	7 ml žilní krve do zkumavky s EDTA	při RT	VŽDY po předchozí telefonické dohodě, poslat vždy i kontrolní vzorek od nepříbuzné osoby, zaslat do 12 hodin od odběru
Nesrážlivá krev na izolaci erytrocytů	NK (Ery)	2 - 3 ml žilní krve do zkumavky s EDTA	při RT	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 17 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Materiál	Zkratka	Odběr	Transport	Poznámky
Nesrážlivá krev na separaci plazmy	NK (P)	2 - 3 ml žilní krve do zkumavky s EDTA	při RT	
Srážlivá krev na separaci séra	K (S)	2 -3 ml žilní krve (zkumavka bez úpravy)	při RT	
Plazma	P	3 ml nesrážlivé krve do EDTA, separovat plazmu	0 - 8°C	nejlépe na ledu, při transportu nad 4h zamrazit
Sérum	S	3 ml plné žilní krve, separovat sérum	0 - 8°C	
Moč	M	2 - 5 ml, nejlépe ranní	0 - 8°C	
Kožní biopsie na kultivaci fibroblastů	F	kožní biopsie do transportního média	při RT	viz 5.3.5 Laboratoř tkáňových kultur

RT = pokojová teplota

5.3.3 Laboratoř DNA diagnostiky DPM

Materiál k vyšetření v Laboratoři DNA diagnostiky DPM (Tabulka 12) zasílejte na **Centrální příjem DPM (Ke Karlovu 455/2, Praha 2, budova E1a, přízemí)**.

Materiál na prenatální diagnostiku a vyšetření transkriptu (RNA) zasílejte vždy po předchozí telefonické dohodě.

K žadance je nutné přiložit řádně vyplněný a podepsaný informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením. (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Veškerý materiál je nutné dopravit co nejrychleji na Centrální příjem DPM.

Tabulka 12: Materiál k vyšetření – Laboratoř DNA diagnostiky DPM

Materiál	Odběr	Transport
Nesrážlivá krev na izolaci DNA	2,7 ml nesrážlivé periferní krve odebrané za sterilních podmínek do zkumavek s EDTA	při RT, chladit pouze při vysokých venkovních teplotách (>25°C)
Nesrážlivá krev na izolaci RNA	nesrážlivá periferní krev odebraná za sterilních podmínek do zkumavek PAXgene	
Izolovaná DNA	uvedte původní materiál	
Další materiál dle telefonické domluvy		

RT = pokojová teplota

Biologické vzorky DNA, krve, fibroblastů a tkání jsou v Laboratoři DNA diagnostiky DPM uchovávány po dobu 50 let (nebo jinou dobu podle údajů v informovaném souhlasu), pokud pacient potvrdí informovaný souhlas s uskladněním vzorku.

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 18 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.3.4 Sekvenační centrum

Materiál k vyšetření v Sekvenačním centru (Tabulka 13) zasílejte na **Centrální příjem DPM (Ke Karlovu 455/2, Praha 2, budova E1a, přízemí)**.

K žádance je nutné přiložit řádně vyplněný a podepsaný informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením. (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Tabulka 13: Materiál k vyšetření – Sekvenační centrum

Materiál	Odběr	Transport
Nesrážlivá krev	2,7 ml nesrážlivé periferní krve odebrané za sterilních podmínek do zkumavek s EDTA	při RT, nechladit
Další materiál pouze na základě telefonické domluvy		

RT = pokojová teplota

5.3.5 Laboratoř tkáňových kultur

Materiál k založení tkáňové kultury zasílejte **přímo do laboratoře U Nemocnice 4** (vchod z ulice Pod Větrovem), **Praha 2**. Při odběru po úmrtí pacienta je žádoucí odběr 2 vzorků z různých míst do oddělených zkumavek (nádobek) s transportním roztokem. Je nutný odběr za sterilních podmínek.

Přesné pokyny k odběru a transportu vzorku jsou uvedeny ve formuláři F-KPDPM-DPM-T-08 „Pokyny pro odběr a transport vzorku kůže k založení kultury fibroblastů“, který je k dispozici na <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>

Materiál zasílejte vždy po předchozí telefonické dohodě (tel. 22496 5642, 22496 5643).

Veškerý materiál je nutné dopravit co nejdříve do Laboratoře tkáňových kultur.

5.3.6 Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Přehled vyšetření (Laboratorní příručka), aktuální verze žádanek včetně informovaných souhlasů na molekulárně genetické vyšetření jsou k dispozici na webu Diagnostických laboratoří DPM

(<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Doplňující informace <http://mitolab.lf1.cuni.cz/>.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.4 VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ

Výsledkové listy jsou vydávány vždy písemně, jsou tištěny v kompletní podobě a zasílány poštou.

Telefonicky jsou výsledky pacientů sdělovány jen ve výjimečných případech – pouze ošetřujícímu lékaři na základě ověření znalostí o stavu vyšetřovaného pacienta a jeho jednoznačné identifikace.

Výdej výsledků pacientovi je možný pouze na základě žádosti ošetřujícího lékaře nebo pacientovi samoplátcí. Pacient musí předložit průkaz totožnosti (občanský průkaz nebo pas).

Maximální doba odezvy laboratoře pro vydání kompletních výsledkových listů z laboratoře je 1 měsíc (mimo Laboratoř tkáňových kultur a Laboratoře pro studium mitochondriálních poruch, kde je doba odezvy 8, resp. 12 týdnů). Maximální doba odezvy v rámci Sekvenačního centra, kde se provádí metoda masivního paralelního sekvenování (NGS), je 9 měsíců. Výsledky jsou vydávány VŽDY v kompletní podobě.

V situaci, kdy není možno z určitého důvodu dodržet dobu odezvy, je kontaktován odesílající lékař a je dohodnut další postup.

Výsledky vyšetření **novorozeneckého laboratorního screeningu** jsou známy max. do 3 pracovních dní od dodání novorozenecké screeningové kartičky do laboratoře. Do této doby jsou všechny patologické výsledky po opakování telefonicky nahlášeny a řešeny, fyziologické výsledky screeningu nejsou písemně vydávány. Patologické výsledky vyšetření SCID a SMA jsou po opakování telefonicky nahlášeny a předány k řešení do FN Motol. Fyziologické výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu nejsou písemně vydávány.

5.4.1 Změna výsledkového listu

Pokud byla zjištěna chyba v odeslaném výsledkovém listu, je nutno chybný výsledek opravit. Žadatel o vyšetření je informován o chybném výsledku a požádán o vrácení původní nesprávné verze výsledkového listu. Je vytištěn nový výsledkový list, na kterém je zřetelně uvedeno, že se jedná o opravený výtisk. Pokud se jedná o výsledkový list, na kterém jsou výsledky více vyšetření a oprava byla prováděna pouze u některého výsledku, je informace o opravě uvedena přímo u konkrétního výsledku vyšetření. Původní výsledkové listy jsou uchovány v laboratorním informačním systému nebo ve složce pacienta. O přepracování výsledkového listu je v laboratoři veden Záznam o řízení neshod a nápravném opatření.

5.4.2 Hlášení kritických hodnot – Biochemická laboratoř DPM

Hlášení kritických hodnot u patologických výsledků (Tabulka 14) provádí lékař DPM, který rozhoduje vždy s individuálním přístupem ke konkrétnímu pacientovi.

Patologické výsledky jsou vždy hlášeny odesílajícímu lékaři.

Výsledky v kritických intervalech se hlásí pouze u nově zachycených případů.

Tabulka 14: Kritické hodnoty v Biochemické laboratoři DPM

Vyšetření	Kritické hodnoty	Jednotky
Aminokyseliny v séru, plazmě, moči, likvoru	profil suspektní pro DPM	
Galaktitol v moči	> 200	mmol/mol kreatininu
Galaktóza /Galaktóza-1-fosfát v krvi	> 0,5 / > 0,5	mmol/l



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Homocystein celkový v plazmě, séru	> 50	μmol/l
Kreatinin v séru, plazmě*	> 300 (> 150 u dětí do 15 let)	μmol/l
Kyselina močová v séru, plazmě*	> 600	μmol/l
Kyselina orotová v moči	> 10	mmol/mol kreatininu
Laktát v krvi	> 5	mmol/l
Laktát v likvoru	> 4	mmol/l
Organické kyseliny v moči	profil suspektní pro DPM	
Tandemová hmotnostní spektrometrie aminokyseliny a acylkarnitiny	profil suspektní pro DPM	

* při selhání ledvin v anamnéze se nehlásí

5.4.3 Stížnosti

Při vyřizování stížností se postupuje v souladu se směrnici SM-VFN-25 Šetření stížností (podání). Každá stížnost je odpovědně řešena a jsou přijatá nápravná opatření, která mají zabránit případnému opakování podobné stížnosti.

Způsob podání stížností a připomínek:

- písemně (dopis, e-mail),
- ústně (telefonicky nebo osobně).

V případě **oprávněné** stížnosti je snahou Diagnostických laboratoří DPM dosáhnout toho, aby:

- byla co nejrychleji posouzena,
- byla co nejdříve vyřešena přijetím nápravného opatření nebo vysvětlením klientovi případnou omluvou,
- se přijetím preventivních opatření předešlo podání stížnosti ze stejného důvodu

Termíny pro vyřízení stížností

Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 kalendářních dnů. V tomto termínu oznámí odpovědný pracovník žadateli výsledek šetření. V případě, že nelze v tomto termínu stížnost dořešit, informuje stěžovatele o dosavadním postupu (např. znalecký posudek).



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5 PŘEHLED LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ

5.5.1 Novorozenecký laboratorní screening

www.novorozeneckyscreening.cz

Tabulka 15: Kontakty – novorozenecký screening

screeningDPM@vfn.cz	TF 224 967 109
--	----------------

Novorozenecký laboratorní screening probíhá u každého novorozence v ČR vyšetřením suché krevní kapky z novorozenecké screeningové kartičky. V Diagnostických laboratořích DPM se vyšetřuje ročně cca 80.000 novorozenců (tj. cca 2/3 všech novorozenců v ČR). Odběr krve u novorozence se provádí 48-72 hodin po narození. Pravidla pro odběr krve, povinnosti laboratoří a zajištění péče o diagnostikované děti určuje Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče, který byl uveřejněn ve Věstníku MZ ČR 2023, Částka 17.

Novorozenecký screening zahrnuje 15 DPM uvedených v Tabulce 16, vyšetřovaných metodou tandemové hmotnostní spektrometrie a vyšetření aktivity BTĐ enzymologicky. SMA a SCID se provádí metodou kvantitativní polymerázové řetězové reakce (PCR) v reálném čase (QR-PCR).

Tabulka 16: Seznam DPM vyšetřovaných v rámci novorozeneckého screeningu

Seznam DPM vyšetřovaných v rámci novorozeneckého screeningu	
1	argininémie (ARG)
2	citrulinémie I. typu (CIT)
3	deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
4	deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
5	deficit biotinidázy (BTD)
6	deficit 3 – hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
7	deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
8	deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
9	deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)
10	fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninémie (HPA)
11	glutarová acidurie typ I (GA I)
12	homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
13	homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
14	izovalerová acidurie (IVA)
15	leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD)



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Spinální svalová atrofie (SMA, spinal muscular atrophy) je závažné dědičné nervosvalové onemocnění, které postihuje část nervového systému odpovědného za ovládání svalů důležitých pro pohyb dolních a horních končetin, hlavy, dýchacích svalů a polykání. Děti postižené tímto onemocněním postupně ztrácí schopnost samostatného pohybu. Onemocnění se projevuje pomalu narůstající slabostí svalů nohou, horšící se hybností rukou až po úplnou ztrátu pohyblivosti celého těla.

Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID, severe combined immunodeficiency) je závažné dědičné onemocnění imunitního systému. Děti narozené se SCID se obvykle po narození jeví jako zdravé, protože jsou chráněny protilátkami od své matky, ale při postupném úbytku mateřských protilátek jsou ve zvyšující míře vystaveny vysokému riziku závažných infekcí. Během prvních několika měsíců života se u nich často objevují průjmy, zápal plic, záněty středního ucha, sepse a kožní infekce. Vážným rizikem pro pacienty je i očkování živými vakcínami, tento druh vakcín může způsobit závažné komplikace až i úmrtí dítěte.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.2 Biochemická laboratoř DPM

Tabulka 17: Kontakty – Biochemická laboratoř DPM

Dětský areál Karlov, Ke Karlovu 455/2, Praha 2, 128 08		
Budova E3c		
	Telefon	Kontaktní osoba
Vedoucí laboratoře	22496 7225	Ing. Karolína Pešková
Vedoucí laborant	22496 7712	Ing. Jakub Hodík
Lékařské konzultace (v pracovní době)	22496 7710	Lékař konzultant
Lékařské konzultace (mimo pracovní dobu)	725 739 992	Lékař konající službu
Sekretariát	22496 7710	Petra Vetešníková, Iveta Vojíková

Biochemická laboratoř DPM provádí laboratorní vyšetření na úrovni metabolitů a enzymů.

V rámci selektivního screeningu (tj. u pacientů s příznaky, které vedou k podezření na DPM) je možno diagnostikovat cca 120 DPM. V laboratoři je zavedeno více než 50 metod na kvalitativní, kvantitativní a profilové vyšetření metabolitů, stanovujeme aktivitu 8 enzymů pro diagnostiku deficitu biotinidázy, deficitu dihydropteridinreduktázy, screening lyzozomálních střeďavých onemocnění (LSD) a poruch metabolismu purinů. (Tabulka 18, 19)

Provádíme též screening maternální hyperfenylalaninemie u těhotných.

Každoročně rozšiřujeme spektrum prováděných laboratorních metod.

Pracoviště je jedním z 5 center, které organizuje systém externí kontroly kvality (ERNDIM Diagnostic Proficiency Testing, tj. testování diagnostické zdatnosti) pro biochemicko-genetické laboratoře Evropy a Asie.

Pracoviště se s vysokou úspěšností účastní několika systémů externí kontroly kvality (český - SEKK a zahraniční systémy - ERNDIM, CDC), které pokrývají všechny základní oblasti diagnostiky DPM.

Biochemická laboratoř DPM je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle normy ČSN EN ISO 15189.

Vyšetření na úrovni metabolitů zahrnuje vyšetření intermediátů metabolismu lipidů, aminokyselin, sacharidů, oligosacharidů, glykosaminoglykanů, purinů, pyrimidinů a dalších látek.

Součástí vyšetření je i biochemická interpretace nálezů, což vyžaduje informace o pacientově věku, rodinné a osobní anamnéze, aktuální symptomatologii klinické, laboratorní aj., stravě aj. výživě, medikaci a předpokládané diagnóze.

Tabulka 18: Seznam vyšetření – Biochemická laboratoř DPM

Aminokyseliny (AMK) kvantitativně v séru/plazmě ^A	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ano
Materiál:	• plazma nebo sérum



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	<ul style="list-style-type: none">• oddělit nejlépe do 60 min. po odběru• vzorky určené pro diagnostiku DPM nutno odebrat v době, kdy nejsou podávány i. v. aminokyseliny
Minimální spotřeba vzorku	250 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• glutamin a glutamát jsou zároveň hodnoceny dohromady• kromě běžných AMK lze stanovit i AMK obvykle v séru /plazmě nepřítomné - alloizoleucin, kys. argininojantarovou a její anhydridy, cystathionin, fosfoetanolamin, homocystin, karnosin, metylhistidin, sarkosin aj.• interference - léky• sekundární a nespecifické odchylky - postprandiální odběr, parenterální výživa, hepatopatie, kontaminace, hemolýza, pozdní oddělení séra/plazmy aj.
Indikace:	<p><u>klinické symptomy</u> – intolerance stravy, neobvyklé dietní zvyky, zvracení, neprosívání, hypotonie, letargie, křeče, koma, mentální retardace, mikrocefalie, ataxie, choreoatetóza, spastická paraparéza nebo diplegie, poruchy chůze, problémy s učením, poruchy chování, neuropsychiatrické symptomy, atrofie optiku, retinitis pigmentosa, dysmorfie, atypický zápach, hepatomegalie, pankreatitis, tubulopatie, tachypnoe, systémové kostní změny, atypické vlasy, kožní léze, akutní dekompenzace;</p> <p><u>laboratorní symptomy</u> – metabolická acidóza, hyperamonemie, ketonurie, vyšší anion gap, neutropenie, megaloblastická anemie, deficit vitamínu B12 nebo folátů, hepatopatie, hypokreatininemie; aminoacidopatie</p>
Aminokyseliny (AMK) kvantitativně v moči^A	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ano
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	250-1000 µl (závisí na koncentraci kreatininu v moči)
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• kromě běžných AMK lze stanovit i AMK obvykle v moči nepřítomné a další ninhydrin-pozitivní látky (α-aminoadipovou kyselinu, argininojantarovou kyselinu a její anhydridy, aspartylglukosamin, citrulin, δ-aminolevulovou kyselinu, fosfoetanolamin, homocystin, hydroxyprolin, iminodipeptidy, ornitin, prolin, sacharopin, aj.);• interference – metabolity některých léků (2-merkaptioethansulfonát, ampicilin, vigabatrin aj.)
Indikace:	viz aminokyseliny kvantitativně v séru/plazmě
Aminokyseliny (AMK) kvantitativně v likvoru^A	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ano
Materiál:	likvor
Minimální spotřeba vzorku	250 µl
Poznámky:	-



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Indikace:	susp. neketotická hyperglycinemie: psychomotorická retardace, hypotonie, křeče; susp. defekt v biosyntéze serinu: kongenitální mikrocefalie, psychomotorická retardace, křeče, poruchy mitochondriálního energetického metabolismu
Biotinidáza kvalitativně ^A	
Typ metody:	kvalitativní
Statim:	ne
Materiál:	suchá krevní kapka nebo sérový papírek
Minimální spotřeba vzorku	-
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">nelze provést z plazmyinterference - sulfonamidy
Indikace:	provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta susp. deficit biotinidázy – viz Biotinidáza v séru kvantitativně
Biotinidáza kvantitativně	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	sérum
Minimální spotřeba vzorku	50 µl
Poznámky:	nelze z plazmy sulfonamidy
Indikace:	susp. deficit biotinidázy - v různé kombinaci symptomy laboratorní (intermitentní ataky ketoacidózy) a/nebo klinické: neurologické (psychomotorická retardace, křeče, hypotonie, ataxie), kožní (seborrhoická dermatitida, raš, alopecie), oční (atrofie optiku, keratokonjunktivitida), respirační (tachypnoe, apnoe, stridor), gastrointestinální (neprospívání, zvracení, průjem), imunologické (recidivující infekty); ověření deficitu biotinidázy zjištěného screeningovým vyšetřením
Disulfidy	
Typ metody:	semikvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	1 ml
Poznámky:	cystin je relativně nerozpustný a po vymočení krystalizuje na dně nádoby; <u>před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla stejná koncentrace cystinu !!</u>
Indikace:	urolitiáza, zvl. familiární, susp. cystinurie; provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta
Galaktitol a jiné polyoly ^A	
Typ metody:	kvantitativní



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 26 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Statim:	ano (pouze galaktitol)
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	0,5 ml
Poznámky:	Při stanovení galaktitolu se kvantifikují i další polyoly (erytritol, arabitol, ribitol) a fruktóza. Statimově pouze galaktitol.
Indikace:	<ul style="list-style-type: none">susp. galaktosemie - u novorozence po expozici laktózou stav připomínající sepsi s hepatopatií a hypoglykemií s rozvojem akutního jaterního selhání, v pozdějším věku katarakta, hepatopatie, neprospívání, mentální retardace;susp. poruchy pentózo-fosfátového cyklu (deficit ribóza-5-fosfát izomerázy, deficit transaldolázy);susp. poruchy metabolismu fruktózy (deficit fruktóza-1,6-bisfosfatázy, vrozená intolerance fruktózy, deficit fruktokinázy v játrech)
Galaktóza/galaktóza-1-fosfát	
Typ metody:	semikvantitativní
Statim:	ano
Materiál:	krvní papírek
Minimální spotřeba vzorku	-
Poznámky:	falešně negativní nálezy při vyšetření do 3 měsíců od krevní transfuze
Indikace:	<ul style="list-style-type: none">susp. galaktosemie - u novorozence po expozici laktózou stav připomínající sepsi s hepatopatií a hypoglykemií s rozvojem akutního jaterního selhání, v pozdějším věku katarakta, hepatopatie, neprospívání, mentální retardacepři zvýšeném vylučování galaktitolu močí
Homocystein celkový^A	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	EDTA plazma; sérum je méně vhodné, lze ho použít pro orientační vyloučení střední a těžké hyperhomocysteinemie;
Minimální spotřeba vzorku	150 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">nesrážlivou krev odebranou do EDTA dopravit do 1 hodiny do laboratoře k separaci plazmy (zkumavka částečně ponořená do vody s ledem);při předpokládaném transportu krve po odběru delším než 1 hodina je nutné krev zcentrifugovat, plazmu odsát ihned po centrifugaci a zamrazit, k vyšetření poslat zamraženou plazmu;nelze vyšetřovat hemolytické a silně lipemické vzorky: hemoglobin nad 3 g/l, TG nad 10 g/l, bilirubin nad 0,2 g/l;
Indikace:	A) marfanoidní habitus, včetně subluxe či luxace čočky (k dif.dg. Marfanova syndromu a homocystinurie); B) tromboembolické příhody nejasné etiologie (k dif.dg. střední či těžké hyperhomocystinemie jako příčiny žilních trombóz);

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vtištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	<p>C) neurologické poruchy s postižením bílé hmoty (k dif.dg. remetylačních forem homocystinurie);</p> <p>D) makrocytární a megaloblastová anemie nejasné etiologie (k dif.dg. remetylačních forem homocystinurie);</p> <p>E) metylmalonová acidurie;</p> <p>F) psychomotorická retardace a encefalopatie nejasné etiologie;</p> <p>G) veganská strava;</p> <p>H) indikace k vyšetřování mírně zvýšených koncentrací celkového homocysteinu u kardiovaskulárních onemocnění je kontroverzní a je podrobněji uvedena v publikaci: Refsum H et al.: Facts and recommendations about total homocysteine determinations: an expert opinion; Clin Chem 2004 Jan;50(1):3-32;</p> <p>I) chronické selhání ledvin a metabolický syndrom</p>
Karnitin volný, celkový, acylovaný , poměr acylovaný/volný karnitin v séru	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	sérum
Minimální spotřeba vzorku	100 µl
Poznámky:	FC volný karnitin TC celkový karnitin AC acylovaný karnitin acylovaný karnitin = rozdíl celkového a volného karnitinu poměr AC/FC = poměr acylovaný karnitin/volný karnitin
Indikace:	<u>susp. sekundární karnitinový deficit</u> - u organických acidurií, u pacientů na nízkobílkovinné dietě, u pacientů na léčbě valproátem, u pacientů na dlouhodobé parenterální výživě, při poruchách příjmu potravy, při ketóze a ketoacidóze; myopatie, hypotonie; <u>monitorování u pacientů na suplementaci karnitinem.</u>
Karnitin volný, celkový, acylovaný, poměr acylovaný/volný karnitin v moči	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	50 µl
Poznámky:	FC volný karnitin TC celkový karnitin AC acylovaný karnitin acylovaný karnitin = rozdíl celkového a volného karnitinu poměr AC/FC = poměr acylovaný karnitin/volný karnitin
Indikace:	při odchylkách ve vyšetření karnitinu v séru
Kreatinin v séru, plazmě ^A	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 28 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	sérum, EDTA plazma
Minimální spotřeba vzorku	200 µl
Poznámky:	<u>vliv materiálu:</u> bilirubin do 440 µmol/l nemá vliv na falešné snížení výsledku; hemoglobin do 7 g/l nemá vliv na falešné zvýšení výsledků; triacylglyceroly do 17 mmol/l a kyselina askorbová do 9 mmol/l neinterferují
Indikace:	doplňuje vyšetření kyseliny močové pro výpočet indexů (index dle Stapletona, exkrecní frakce); susp. porucha syntézy kreatinu (mentální/psychomotorická retardace/regres, porucha vývoje řeči, hypotonie, extrapyramidové příznaky, epilepsie, autistické příznaky)
Kreatinin v moči ^A	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ano
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	100 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• <u>vliv materiálu</u> - stanovení v moči mohou ovlivnit Jaffé pozitivní chromogeny - např. acetoacetát, 2-oxoglutarát, pyruvát, hippurát a askorbát ve vysokých koncentracích;• koncentrace kreatininu v moči je ovlivněna pitným režimem, množstvím svalové hmoty, funkcí ledvin;• <u>koncentrace kreatininu < 1 mmol/l</u> - snižuje přesnost kvantifikace látek vylučovaných močí, výsledky některých semikvantitativních metod mohou být falešně negativní;• <u>koncentrace kreatininu > 10-15 mmol/l</u> - výsledky některých semikvantitativních metod mohou být falešně pozitivní
Indikace:	provádí se v každém vzorku moče pro standardizaci vylučování vyšetřovaných analytů do moči
Kyselina homovanilová a 5-hydroxyindolacetát v likvoru	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	likvor
Minimální spotřeba vzorku	200 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• odběr provést v dopoledních hodinách (9. -11. hod)• u dětí do 2 let použít likvor z 2. -3. ml• u dětí nad 2 roky z 3. - 4. ml• vzorek ihned stočit !!!• vzorek po odběru ihned zmrazit !!! (tekutý dusík, suchý led)• vzorky skladovat při -80 °C-při transportu do laboratoře zabránit rozmražení



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Indikace:	poruchy syntézy neurotransmiterů klinicky – neprospívání, neurologická symptomatologie - PMR, hypotonie
Kyselina močová^A	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	sérum, EDTA plazma, moč
Minimální spotřeba vzorku	sérum/plazma 200 µl, moč 200 µl
Poznámky:	standardizované vyšetření kyseliny močové a purinového metabolismu se provádí po 3 denní bezpurinové dietě <u>před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla shodná koncentrace kyseliny močové !!</u> vliv materiálu: výsledky stanovení nejsou ovlivněny přítomností hemoglobinu do 5 g/l, bilirubinu do 513 µmol/l, triacylglycerolu do 23 mmol/l, kys. askorbové do 0,3 g/l
Indikace:	<u>susp. hyperurikemie</u> 1. familiární dna, <u>zejména u žen v mladém věku</u> , akutní dnavá arthritida, urolitiáza, zvl. familiární, familiární intersticiální nefritida 2. <u>susp.deficit hypoxantinfosforibozyltransferázy (HPRT)</u> kompletní deficit (<u>Lesch-Nyhanův syndrom</u>) - psychomotorická retardace, křeče, automutilace, extrapyramidové symptomy, dna, urolitiáza, dnavá nefropatie parciální deficit (<u>Kelley-Seegmillerův syndrom</u>) - bez neurologických symptomů 3. <u>susp. zvýšená aktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy (PRPPs)</u> - ataxie, psychomotorická retardace, dysmorfie, hluchota, dna, urolitiáza, dnavá nefropatie 4. <u>susp. familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie (FJHN)</u> - dna, progresivní nefropatie s chronickým renálním selháním, autozomálně dominantní dědičnost 5. <u>glykogenózy jaterní i svalové aj. sekundární hyperurikemie</u> 6. monitorování pacientů s hyperurikemií <u>susp. hypourikemie</u> 1. <u>susp. xantinurie (deficit xantinoxidázy)</u> – xantinová urolitiáza 2. <u>susp. kombinovaný deficit xantinoxidázy a sulfitoxidázy</u> - xantinová urolitiáza, symptomatologie deficitu sulfitoxidázy (psychomotorická retardace, křeče, ataxie, dislokace oční čočky) 3. <u>susp. deficit purinnukleosidfosforylázy</u> – SCID, imunodeficit s postižením buněčné imunity 4. <u>susp. deficit fosforibosylpyrofosfátsyntetázy (PRPPs)</u> – mentální retardace, křeče, megaloblastická anemie 5. <u>susp. dědičná renální hypourikemie</u> – izolovaná hypourikemie se zvýšenou exkreční frakcí kyseliny močové



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Kyselina močová - Index podle Kaufmana (IK) ^A	
Typ metody:	výpočtová
Statim:	ne
Materiál:	sérum, moč
Minimální spotřeba vzorku	sérum 200 µl, moč 200 µl
Poznámky:	IK = kyselina močová v moči / kreatinin v moči udává vylučování kyseliny močové močí
Indikace:	určen k dynamickému vyšetření kyseliny močové a metabolismu purinů
Kyselina močová - Index podle Stapletona (IS) ^A	
Typ metody:	výpočtová
Statim:	ne
Materiál:	sérum, moč
Minimální spotřeba vzorku	sérum 200 µl, moč 200 µl
Poznámky:	IS = (kyselina močová v moči : kreatinin v moči) x kreatinin v séru; hodnotí vylučování kyseliny močové ve vztahu ke kreatininu
Indikace:	určen k dynamickému vyšetření kyseliny močové a metabolismu purinů
Kyselina močová - Exkreční frakce kyseliny močové EFKM ^A	
Typ metody:	výpočtová
Statim:	ne
Materiál:	sérum, moč
Minimální spotřeba vzorku	sérum 200 µl, moč 200 µl
Poznámky:	EF _{KM} = (kys. močová v moči : kreatinin v moči) x (kreatinin v séru : kys. močová v séru) x 100
Indikace:	Familiární Juvenilní Hyperuremická Nefropatie susp. familiární dna, hyperurikemie, hyperurikemická nefropatie susp. dědičná renální hypourikemie
Kyselina orotová ^A	
Typ metody:	kvantitativní stanovení
Statim:	ano
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	250-1000 µl (závisí na koncentraci kreatininu v moči)
Poznámky:	nutné uvést léky (allopurinol) u intermitentní symptomatologie je nutné vyšetřit také moč z akutní ataky
Indikace:	Hyperamonemie, hepatopatie, neprospívání susp. poruchy cyklu močoviny susp. HHH syndrom (hyperamonemie, hyperornitinemie, homocitrulinurie) susp. intolerance bílkovin s lyzinurií (LPI) zátěžový test s allopurinolem k detekci heterozygotek pro deficit ornitintraskarbamoylázy (OTC) susp. dědičná orotová acidurie z deficitu uridinmonofosfátsyntetázy (UMPS) - megaloblastická anemie rezistentní na léčbu, urolitiáza
Laktát ^A a pyruvát	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 31 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Typ metody:	kvantitativní
Statim:	Ne
Materiál:	krev (laktát, pyruvát), likvor (laktát), moč (laktát)
Minimální spotřeba vzorku	deproteinát krve 300 µl, likvor 200 µl, moč 200 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• odběr EDTA krve <u>bez ischemizace končetiny</u> do dvojnásobného objemu studené 8% kyseliny chloristé, důkladně protřepat, transport zkumavky v malém množství vody s ledem, centrifugovat, odsát deproteinát;• stanovuje se pouze L-laktát (nikoliv D-laktát);• metabolická acidóza se objevuje až při koncentraci laktátu v krvi > 5 mmol/l;• společný odběr pro stanovení laktátu, pyruvátu v krvi;• poměr L/P v krvi = koncentrace laktátu/koncentrace pyruvátu; poměr L/P se vypočte pouze v případě zvýšené koncentrace laktátu
Indikace:	<u>příčiny laktátové acidózy (L-laktát):</u> glykogenózy, poruchy glukoneogeneze, Krebsova cyklu, β-oxidace mastných kyselin, deficit pyruvát dehydrogenázy, poruchy respiračního řetězce, organické acidurie (metylmalonová, propionová, izovalerová), citrulinemie dynamický zátěžový test
Metabolismus kreatinu	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	Ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	10 µl
Poznámky:	nejlépe 12 nebo 24 hodinový sběr
Indikace:	při klinické nebo laboratorní symptomatologii vedoucí k podezření na poruchu biosyntézy nebo transportu kreatinu: <u>klinické symptomy</u> – mentální/psychomotorická retardace/regres, porucha vývoje řeči, hypotonie, extrapyramidové příznaky, epilepsie; <u>laboratorní symptomy</u> – snížená koncentrace kreatininu v séru, nízká koncentrace kreatinu při vyšetření MRS mozku
5-Metyltetrahydrofolát	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	likvor
Minimální spotřeba vzorku	200 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">• centrifugace• odsátí do hnědé/černé zkumavky – nutná ochrana před světlem!!!• zamražení na -80°C
Indikace:	poruchy syntézy 5-metyltetrahydrofolátu, odchylky v metabolismu folátů v CNS, poruchy v cyklu homocysteinu-metioninu

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vtištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	klinicky – neprospívání, anemie, neurologická symptomatologie - PMR, poruchy chování, epilepsie, autismus, polyneuropatie, intrakraniální kalcifikace
Mukopolysacharidy semikvantitativně (glykosaminoglykany)	
Typ metody:	semikvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	1 kapka
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">vylučování mukopolysacharidů kolísá během dne a klesá s věkem, k vyšetření je proto vhodný vzorek z 12 hodinového sběru;před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla stejná koncentrace mukopolysacharidů!!
Indikace:	susp. stádavé onemocnění ze skupiny mukopolysacharidóz - kostní deformity, faciální dysmorfie s hrubšími rysy, retardace/regres psychomotorického vývoje, hepatosplenomegalie, zákaly rohovek, hernie, kardiomyopatie, známky stádání v tkáních; provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta (součást screeningu při dodání dostatečného množství moče)
Mukopolysacharidy kvantitativně (glykosaminoglykany) ^A	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	100 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">vylučování mukopolysacharidů kolísá během dne a klesá s věkem, k vyšetření je proto vhodný vzorek z 12 hodinového sběru;před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla stejná koncentrace mukopolysacharidů!!
Indikace:	susp. stádavé onemocnění ze skupiny mukopolysacharidóz - kostní deformity, faciální dysmorfie s hrubšími rysy, retardace/regres psychomotorického vývoje, hepatosplenomegalie, zákaly rohovek, hernie, kardiomyopatie, známky stádání v tkáních; ověření zvýšeného vylučování zjištěného orientačním vyšetřením
Mukopolysacharidy kvalitativně – elektroforéza (glykosaminoglykany)	
Typ metody:	kvalitativní, profilová
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	0,5 – 15 ml (závisí na koncentraci kreatininu v moči)
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">vylučování mukopolysacharidů kolísá během dne a klesá s věkem, k vyšetření je proto vhodný vzorek z 12 hodinového sběru;



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	<ul style="list-style-type: none">před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla stejná koncentrace mukopolysacharidů!!
Indikace:	susp. střežavé onemocnění ze skupiny mukopolysacharidóz - kostní deformity, faciální dysmorfie s hrubšími rysy, retardace/regres psychomotorického vývoje, hepatosplenomegalie, zákaly rohovek, hernie, kardiomyopatie, známky střežavání v tkáních; doplňující vyšetření po zjištění zvýšeného vylučování mukopolysacharidů zjištěného kvantitativním vyšetřením
Oligosacharidy, sialyloigosacharidy	
Typ metody:	kvalitativní, profilová
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	závisí na koncentraci kreatininu v moči
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">k vyšetření je vhodný vzorek z 12 hodinového sběru, protože vylučování oligosacharidů kolísá během dne<u>před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat, aby v odlitém vzorku i ve zbylé moči v nádobě byla stejná koncentrace oligosacharidů !!</u>vysoká koncentrace solí a barviv (orcinoIpozitivní látky) v moči způsobuje <u>sníženou transparentci chromatogramu</u> a znemožňuje správnou interpretaci nálezuvysoká koncentrace solí způsobuje <u>zdeformování frakcí</u> a znemožňuje správnou interpretaci nálezu vylučování oligosacharidů klesá s věkem
Indikace:	susp. střežavé onemocnění ze skupiny glykoproteinóz a glykolipidóz; známky střežavání v tkáních, psychomotorická retardace; enzymatické poruchy v odbourávání oligosacharidů a lipidů v lyzosomech, které mají za následek střežavání inkompletně odbouraných substrátů)
Organické kyseliny v moči	
Typ metody:	profilová, semikvantitativní
Statim:	ano
Materiál:	moč, sběr moči (nejlépe 12 hodinový), případně moč z akutní ataky
Minimální spotřeba vzorku	0,5 – 3,5 ml (závisí na koncentraci kreatininu v moči)
Poznámky:	nutno uvést výživu, dietu, léky u intermitentní symptomatologie je nutné vyšetření moče také v akutní atace
Indikace:	susp. organická acidurie, aminoacidopatie, porucha β -oxidace mastných kyselin nebo jiná porucha energetického metabolismu; susp. hyper IgD syndrom, tyrosinemie typ I, choroba Cannavanové, alkaptonurie; nejasné akutní, recidivující nebo chronické stavy s metabolickou acidózou nebo alkalózou, hyperamonemií, hyperlaktacidemií, hypoglykemií, ketonurií,



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	epileptická encefalopatie, progredující neurologické nebo multisystémové onemocnění, neprospívání
Pteriny	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ne
Materiál:	moč chráněná před světlem (neprůhledná zkumavka, nebo zkumavku zabalit do alobalu), zamrazit
Minimální spotřeba vzorku	500 µl
Poznámky:	–
Indikace:	1. odlišení hyperfenylalaninemie/fenylketonurie z deficitu fenylalanin-hydroxylázy od hyperfenylalaninemie s poruchou metabolismu pterinů 2. při klinickém podezření na poruchu metabolismu pterinů
Puriny a pyrimidiny^A	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ne
Materiál:	moč, plazma, likvor
Minimální spotřeba vzorku	Moč 200 – 600 µl (závisí na koncentraci kreatininu v moči), plazma 150 µl, likvor 150 µl
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">nejlépe 24 hodinový sběr (moč nutno uchávat během sběru v chladu nebo ranní moč)interference některých běžně užívaných léků (ibuprofen, acetaminophen, acycloguanosin aj.)den před sběrem a v den sběru moče je vhodné vyloučit ze stravy nápoje a jídla obsahující metylxantiny (káva, černý čaj, kakao, lékořice)
Indikace:	<u>moč</u> – mentální/psychomotorická retardace, tonusové poruchy (hypo/hyper/dystonie), ataxie, automutilace, křeče, poruchy chování, urolitiáza/nefrolitiáza, nejasná hyperurikemie s hyperurikurií, zejména v mladém věku nebo familiární, renální selhání, SCID, nejasný imunodeficit s postižením buněčné imunity, susp. deficit ornititranskarbamoylázy (OTC), anemie megaloblastická/hemolytická, monitorování pacientů léčených allopurinolem, MNGIE <u>krev</u> - monitorování léčby allopurinolem - k vyloučení rizik nežádoucích účinků, MNGIE <u>likvor</u> – pouze u susp. deficitu adenylosukcinátlyázy (ADSL)
Redukující látky	
Typ metody:	semikvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	1 ml
Poznámky:	prokazuje zvýšenou koncentraci sacharidů v moči;



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	<u>pozitivní reakce</u> - glukóza, fruktóza, galaktóza, maltóza, laktóza, xylóza a dextróza; <u>negativní reakce</u> - sacharóza; <u>falešně pozitivní nálezy</u> - vysoká koncentrovanost moče, vitamin C a jiné redukující látky (4-hydroxyfenylpyruvát, kyselina homogentisová, kyselina močová, oxalát, salicyláty, hippurát)
Indikace:	susp. melliturie; susp. galaktosemie, susp. hereditární intolerance fruktózy; provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta
Šiřičitany	
Typ metody:	semikvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	1 ml
Poznámky:	šiřičitany jsou nestabilní, test je nutno provést v čerstvé moči; přítomnost kys. askorbové ruší stanovení
Indikace:	susp. deficit sulfitoxidázy a deficit molybdenového kofaktoru; provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta
Sukcinylaceton	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč, krevní papírek
Minimální spotřeba vzorku	moč 60 µl
Poznámky:	pro diagnostické účely tyrozinémie I. typu se indikuje výhradně metoda profilu organických kyselin v moči
Indikace:	pouze u pacientů s tyrosinemií I. typu v rámci monitorování léčby
Tandemová hmotnostní spektrometrie (MS/MS) aminokyseliny a acylkarnitiny^A	
Typ metody:	screeningová
Statim:	ano
Materiál:	krevní papírek
Minimální spotřeba vzorku	-
Poznámky:	u intermitentní symptomatologie je nutné vyšetření také v akutní atace
Indikace:	1. <u>susp. poruchy metabolismu aminokyselin</u> - hyperfenylalaninémie, hypertyrosinémie, leucinóza, citrulinémie I 2. <u>susp. organické acidurie a poruchy oxidace mastných kyselin se zvýšeným vylučováním specifických acylkarnitinů</u> - glutarová acidurie typu I, metylmalonová acidemie, propionová acidemie, izovalerová acidemie, deficit β-ketothiolázy, deficit 3-methylkrotonyl-CoA karboxylázy, 3-hydroxy-3-methylglutarová acidurie, deficit karnitinaacylkarnitintranslokázy, deficit SCAD, MCAD, LCHAD, VLCAD, glutarová acidurie II. typu, deficit CPT I a CPT II



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Thiosíraný kvalitativně	
Typ metody:	kvalitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	1 ml
Poznámky:	interferuje nadbytek kyseliny askorbové
Indikace:	susp. deficit sulfitoxidázy a deficit molybdenového kofaktoru; provádí se u každého poprvé vyšetřovaného pacienta
Thiosíraný kvantitativně	
Typ metody:	kvantitativní
Statim:	ne
Materiál:	moč
Minimální spotřeba vzorku	600 µl
Poznámky:	interferuje ampicilin a salicyláty (vč. paracetamolu)
Indikace:	susp. deficit sulfitoxidázy a deficit molybdenového kofaktoru
Velmi dlouhé mastné kyseliny (VLCFA) a plazmalogeny	
Typ metody:	kvantitativní, profilová
Statim:	ne
Materiál:	sérum, plazma, erytrocyty (pouze plazmalogeny)
Minimální spotřeba vzorku	sérum, plazma: 200 µl Erytrocyty: 3 – 5 ml krve do EDTA
Poznámky:	<ul style="list-style-type: none">stanovení následujících <u>velmi dlouhých mastných kyselin</u>: nevětvené (kyselina behenová C_{22:0}, lignocerová C_{24:0}, cerotová C_{26:0}) a s rozvětveným řetězcem (kyselina pristanová, kyselina fytanová)stanovuje kyseliny volné i vázané ve formě lipidůplazmalogeny hodnoceny v poměru k příslušné mastné kyseliněVliv materiálu:<ul style="list-style-type: none">vyšetření nelze provést z hemolytického séra;případná lipémie zvyšuje riziko falešně pozitivních nálezů
Indikace:	susp. peroxisomální onemocnění – v různé kombinaci příznaky neurologické (encefalopatie, hypotonie, křeče, periferní neuropatie, poruchy chůze), oční (retinopatie, slepota, katarakta), hepatální dysfunkce (hepatomegalie, hepatopatie, cholestáza), kraniofaciální dysmorfie a kostní abnormality multisystémová onemocnění

^A metoda v rozsahu akreditace

Tabulka 19: Seznam vyšetření enzymů – Biochemická laboratoř DPM

	Onemocnění	Enzym	Materiál
Biosyntéza tetrahydrobiopterinu	deficit DHPR	dihydropteridinreduktáza (DHPR)	Krevní papírek
Puriny	Lesch-Nyhanův syndrom	hypoxantinfosforibosyltransferáza (HPRT)	Erytrocyty

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vtištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 37 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	Kelley-Seegmillerův syndrom		
	deficit APRT	adeninfosforibosyltransferáza (APRT)	Erytrocyty
	deficit ADA	adenosindeamináza (ADA)	Erytrocyty
	deficit PRPPs	fosforibosylpyrofosfátsyntetáza (PRPPs)	Erytrocyty
	deficit PNP	purinnukleosidfosforyláza (PNP)	Erytrocyty
Screening LSD	LSD, sarkoidóza	chitotriosidáza	Sérum, plazma
Jiné	deficit BTB	biotinidáza (BTB)	Sérum

U enzymatického vyšetření prováděných v erytrocytech je nutno poslat i materiál od zdravé nepřibuzné kontroly – odběr a transport společně s vyšetřovaným vzorkem.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.3 Enzymologická laboratoř DPM

Tabulka 20: Kontakty – Enzymologická laboratoř DPM

Dětský areál Karlov, Ke Karlovu 455/2, Praha 2, 128 08 Budova E4	
Telefon	Kontaktní osoba
22496 7032	Ing. Helena Poupětová
22496 7034	laboratoř

Laboratoř se specializuje na enzymatickou diagnostiku lyzozomálních chorob pro diagnostiku postnatální i prenatalní. Na pracovišti je zavedeno 26 enzymatických metod, zátěžové testy v buněčné kultuře kožních fibroblastů, screeningové enzymatické metody v suché kapce krve a stanovení metabolitů metodou MS/MS. (Tabulka 21)

Laboratoř se od roku 2006 úspěšně zapojuje do systému externí kontroly kvality ERNDIM.

Enzymologická laboratoř DPM je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle normy ČSN EN ISO 15189.

Všechna enzymatická vyšetření v leukocytech a erythrocytech jsou indikována přísně individuálně a jsou prováděna **pouze po předchozí telefonické dohodě**.

U enzymatického vyšetření v leukocytech je nutno poslat i materiál od zdravé nepříbuzné kontroly – odebraný a transportovaný za stejných podmínek jako vyšetřovaný vzorek.

Prenatální diagnostika je indikována lékařským genetikem po poskytnutí genetické porady v rodině.

Tabulka 21: Seznam vyšetření – Enzymologická laboratoř DPM

Metabolická oblast	Onemocnění	Enzym / Metabolit	Materiál
Lyzozomální střádavá onemocnění (LSD) a jiné			
glykogenózy	glykogenóza typ II, Pompeho choroba	kyselá α -1,4-glukosidáza ^A	Leukocyty Krevní papírek Fibroblasty
mukopolysacharidózy	mukopolysacharidóza I (m.Hurler/Scheie)	α -L-iduronidáza	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza II (m.Hunter)	iduronosulfát sulfatáza	Leukocyty, Plazma, Sérum Fibroblasty
	mukopolysacharidóza IIIA (m.Sanfilippo A)	heparinsulfamidáza	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza IIIB (m.Sanfilippo B)	α -N-acetyl-D-glukosaminidáza	Leukocyty, Plazma, Sérum Fibroblasty



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické

laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 39 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	mukopolysacharidóza IIIC (m.Sanfilippo C)	acetyl-CoA:α-glukosaminid N-acetyltransferáza	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza IIID (m.Sanfilippo D)	N-acetylglukosamin-6-sulfátsulfatáza	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza IVA (m.Morquio A)	N-acetylgalaktosamin-6-sulfátsulfatáza	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza IVB (m.Morquio B)	β-galaktosidáza	Leukocyty Krevní papírek Fibroblasty
	mukopolysacharidóza VI (m.Maroteaux-Lamy)	arylsulfatáza B	Leukocyty Fibroblasty
	mukopolysacharidóza VII (m.Sly)	β-glukuronidáza	Leukocyty Krevní papírek Fibroblasty
sfingolipidózy a lipidózy	GM ₁ gangliosidóza	β-galaktosidáza ^A	Leukocyty Fibroblasty
	Metachromatická leukodystrofie	arylsulfatáza A	Leukocyty Fibroblasty
		sulfatidy	Moč
	Gaucherova choroba	glukocerebrosidáza (kyselá β-glukosidáza)	Leukocyty Fibroblasty
	Fabryho choroba	α-galaktosidáza ^A	Krevní papírek (muži) Leukocyty, Plazma, Sérum Fibroblasty
	Krabbeho choroba	galaktocerebrosidáza	Leukocyty Fibroblasty
	Niemann-Pickova choroba typ A/B	SPC a SPC509	Plazma, sérum
	Niemann-Pickova choroba typ C	SPC a SPC509	Plazma, sérum
	GM ₂ gangliosidóza, Sandhoffova choroba	β-hexosaminidáza	Leukocyty, Plazma, Sérum Krevní papírek Fibroblasty
	GM ₂ gangliosidóza, Tay-Sachsova choroba	β-hexosaminidáza A	Leukocyty, Plazma, Sérum Krevní papírek Fibroblasty
choroba ze střádání esterů cholesterolu Wolmanova choroba	kyselá lipáza	Leukocyty Fibroblasty	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 40 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

	prosaposinový deficit, deficit proteinových aktivátorů A,B,C,D skupiny lyzozomálních glykosidáz	glykolipidy	Moč
glykoproteinózy	α -mannosidóza	α -manosidáza	Leukocyty Krevní papírek Fibroblasty
	β -mannosidóza	β -manosidáza	Leukocyty Fibroblasty Plazma
	fukosidóza	α -L-fukosidáza	Leukocyty Fibroblasty
	Schindlerova choroba	α -N-acetyl-D-galaktosaminidáza	Leukocyty Fibroblasty
	sialidóza, mukolipidóza I	α -neuraminidáza	Fibroblasty
	galaktosialidóza	α -neuraminidáza, β -galaktosidáza ^A	Fibroblasty
	mukolipidóza II, III, I-cell disease	lyzozomální hydrolázy N-acetyl- glukosaminofosfotransferáza	Plazma, Sérum Fibroblasty
NCL	neuronální ceroidlipofuscinóza typ 1 (NCL1)	palmitoyl-proteinthioesteráza	Leukocyty Fibroblasty
	neuronální ceroidlipofuscinóza typ 2 (NCL2)	tripeptidylpeptidáza I	Leukocyty Fibroblasty
Jiné	X-vázaná ichtyóza	steroidsulfatáza, arylsulfatáza C	Leukocyty Fibroblasty

^A metoda v rozsahu akreditace



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.4 Laboratoř DNA diagnostiky DPM

Tabulka 22: Kontakty – Laboratoř DNA diagnostiky DPM

Dětský areál Karlov, Ke Karlovu 455/2, Praha 2, 128 08 Budova E1a		
Telefon	Kontaktní osoba	
22496 7232	Mgr. Hana Vlášková	Sangerovo sekvenování PCR produktů

Laboratoř provádí molekulárně genetickou diagnostiku vybraných DPM a jiných genetických chorob. V současné době pracoviště může analyzovat více než 60 genů pro potřeby postnatální i prenatalní diagnostiky (Tabulka 23). Základními technikami je sekvenování PCR (příp. RT-PCR) produktů Sangerovou metodou, fragmentační analýza a MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplifikation).

Laboratoř DNA diagnostiky DPM provádí také cílené vyšetření variant nalezených v rámci vyšetření metodou NGS při panelovém sekvenování nebo WES (segragační vyšetření v rodinách).

Při vyšetření genomové DNA je metodou Sangerova sekvenování analyzována celá kódující sekvence genu spolu s přiléhajícími intronovými oblastmi nebo oblasti uvedené na žádance

<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>.

Pokud byly v rodině mutace již identifikovány, u příbuzných se obvykle vyšetřují pouze tyto familiární mutace. Všechna molekulárně genetická vyšetření jsou indikována přísně individuálně, v případě nejasnosti ohledně indikace je možná telefonická nebo e-mailová konzultace.

K žádance je nutné přiložit řádně vyplněný a podepsaný informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>.

U podezření na diagnózu CADASIL prosíme o zaslání i osobní rodinné anamnézy pacienta. V případě požadavku na vyšetření genů UMOD a LAMP2 je vhodné řídit se indikačními doporučeními DPM uveřejněných na <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>.

Prenatální diagnostika je indikována lékařským genetikem po poskytnutí genetické porady v rodině. Vyšetření je možné pouze pokud byly v rodině identifikovány kauzativní mutace.

Laboratoř se s vysokou úspěšností účastní systému externí kontroly kvality EMQN.

Laboratoř DNA diagnostiky DPM je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle normy ČSN EN ISO 15189.

Tabulka 23: Seznam vyšetření – Laboratoř DNA diagnostiky DPM

Onemocnění #	Alternativní název	Materiál	Gen	MIM (fenotyp)	Dědičnost
Poruchy metabolismu aminokyselin - Cyklus močoviny a hyperamonemie					



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 42 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Deficit ornitintraskarbamoylázy (OTC)	Deficit ornitinkarbamoyltransferázy	DNA, cDNA	OTC ^A	311250	XR
Poruchy metabolismu aminokyselin - Organické acidurie					
Alkaptonurie		DNA	HGD	203500	AR
Canavanové choroba	Deficit aspartoacylázy	DNA, cDNA	ASPA ^A	271900	AR
Deficit beta-ketothiolázy	Alfa-metylacetoctová acidurie	DNA, cDNA	ACAT1	203750	AR
Deficit 3-hydroxy-3-metylglutaryl-CoA lyázy; Deficit HMG-CoA lyázy	Hydroxymetylglutarová acidurie	DNA, cDNA	HMGCL	246450	AR
Glutarová acidurie typ I	Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy; Glutarová acidemie typ I	DNA	GCDH ^A	231670	AR
Methylmalonová acidurie, typ mut(0), typ mut (-)	Deficit methylmalonyl-CoA mutázy	DNA, cDNA	MMUT	251000	AR
Poruchy metabolismu sirných aminokyselin					
Deficit SAH hydrolázy	Hypermetioninemie z deficitu S-adenosylhomocystein-hydrolázy	DNA	AHCY	613752	AR
Homocystinurie klasická	Deficit cystathionin beta-syntázy	DNA, cDNA	CBS	236200	AR
Homocystinurie, typ CblE	Deficit metionin syntázy reduktázy (MTRR)	DNA	MTRR	236270	AR
Cystathioninurie	Deficit cystathionin gama lyázy (CTH)	DNA	CTH	219500	AR
Poruchy metabolismu cukrů - Glykogenózy					
Glykogenóza typ Ia	Von Gierkova nemoc, GSD 1a	DNA	G6PC	232200	AR
Glykogenóza typ Ib	GSD 1b	DNA	SLC37A4	232220	AR
Glykogenóza typ II	Pompeho choroba	DNA, cDNA	GAA	232300	AR
Glykogenóza typ III	Coriho nemoc, GSD 3	DNA	AGL	232400	AR
Glykogenóza typV	McArdleova nemoc	DNA	PYGM	232600	AR
Poruchy mitochondriální oxidace mastných kyselin					
Deficit LCHAD	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	DNA, cDNA	HADHA ^A	609016	AR
Deficit MCAD	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	DNA, cDNA	ACADM ^A	201450	AR



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 43 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Deficit CPT2	Deficit karnitin palmitoyltransferázy 2	DNA	<i>CPT2</i>	255110, 600649, 608836	AR
Poruchy energetického metabolismu					
Syndrom Mohr-Tranebjaergův	Dystonia Deafness Syndrome	DNA, cDNA	<i>TIMM8A</i> (<i>DDP1</i>)	304700	XR
Poruchy metabolismu purinů					
Deficit adenylosukcinátlyázy (ADSL)	Deficit adenylosukcinázy	DNA, cDNA		103050	AR
Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie 1 (FJHN; HNFJ1)	ADTKD - autozomálně dominantní tubulointersticiální onemocnění ledvin	protein ^s , DNA	<i>UMOD</i>	162000, 603860, 603860	AD
Lesch-Nyhanův syndrom, Kelley-Seegmillerův syndrom	Deficit hypoxantinguaninfosforibosyltransferázy (HPRT)	DNA, cDNA	<i>HPRT1</i>	300322, 300323	XR
Orotová acidurie		DNA	<i>UMPS</i>	258900	AR
Poruchy metabolismu sterolů					
Mevalonová acidurie	Deficit mevalonátkinázy	DNA	<i>MVK</i>	610377	AR
Lyzosomální poruchy - Mukopolysacharidózy					
Mukopolysacharidóza typ I	Deficit alfa-L-iduronidázy	DNA	<i>IDUA</i>	52800	AR
Mukopolysacharidóza typ II	Deficit iduronát 2-sulfatázy	DNA, cDNA	<i>IDS^A</i>	309900	XR
Mukopolysacharidóza typ IIIA	Deficit heparan-N-sulfatázy	DNA	<i>SGSH</i>	252900	AR
Mukopolysacharidóza typ IIIC	Deficit heparan acetyl-CoA:alfa-glucosaminid N-acetyltransferázy	DNA	<i>HGSNAT</i>	252930	AR
Mukopolysacharidóza typ IVB	Deficit beta-galaktosidázy	DNA	<i>GLB1</i>	253010	AR
Lyzosomální poruchy - Sfgolipidózy					
Fabryho choroba	Deficit alfa-galaktosidázy A	DNA, cDNA	<i>GLA^A</i>	301500	XR
Gaucherova choroba	Deficit beta-glukocerebrosidázy	DNA	<i>GBA^A</i>	230800, 230900, 231000, 231005, 608013	AR
GM1 gangliosidóza typ I		DNA	<i>GLB1</i>	230500	AR
GM2 gangliosidóza typ I	Tay-Sachsova choroba	DNA	<i>HEXA</i>	272800	AR



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 44 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

G _{M2} gangliosidóza typ II	Sandhoffova choroba	DNA, cDNA	<i>HEXB</i>	268800	AR
Krabbeho choroba	Deficit galaktocerebrosidázy	DNA	<i>GALC</i> ^A	245200	AR
Metachromatická leukodystrofie	Deficit arylsulfatázy A	DNA, cDNA	<i>ARSA</i>	250100	AR
Niemann-Pickova choroba typ A/B	Deficit kyselé sfingomyelinázy	DNA	<i>SMPD1</i>	257200, 607616	AR
Niemann-Pickova choroba typ C		DNA, cDNA	<i>NPC1</i> ^A <i>NPC2</i> ^A	257220, 607625	AR
Lyzosomální poruchy - Neuronální ceroidlipofuscinózy					
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 2	Deficit tripeptidyl-peptidázy 1	DNA, cDNA	<i>TPP1</i> ^A	204500	AR
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 3	Battenova choroba, JNCL	DNA	<i>CLN3</i> ^A	204200	AR
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 4B	Kuffsova choroba	DNA	<i>DNAJC5</i>	162350	AD
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 5		DNA	<i>CLN5</i>	256731	AR
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 6		DNA, cDNA	<i>CLN6</i>	601780	AR
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 7		DNA, cDNA	<i>MFSD8</i> ^A	610951	AR
Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 8		DNA, cDNA	<i>CLN8</i>	600143	AR
Lyzosomální poruchy - Ostatní					
Danonova choroba	Deficit LAMP2	DNA, cDNA	<i>LAMP2</i>	300257	XD
Deficit lyzosomální kyselé lipázy	CESD/Wolmanova choroba	DNA	<i>LIPA</i>	278000	AR
Mukopolidóza typu II/III	Deficit N-acetylglukosamin-1-fosfotferázy (GlcNAc-fosfotferázy)	DNA, cDNA	<i>GNPTAB</i>	252500, 252600	AR
Peroxisomální poruchy					
Adrenoleukodystrofie, X-vázaná		DNA, cDNA	<i>ABCD1</i> ^A	300100	XR
Poruchy metabolismu vitamínů a neproteinových kofaktorů - Metabolismus a transport folátů					
Cerebrální deficit folátů	Deficit folátového receptoru 1 (FOLR1)	DNA	<i>FOLR1</i>	613068	AR
Deficit metylenetetrahydrofolát reduktázy (MTHFR)	Homocystinurie z deficitu N(5,10)-metylenetetrahydrofolát reduktázy	DNA, cDNA	<i>MTHFR</i>	236250	AR

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vtištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 45 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Deficit dihydrofolát reduktázy	Megaloblastická anemie z deficitu dihydrofolát reduktázy	DNA	<i>DHFR</i>	613839	AR
Hereditární malabsorpce folátů	Deficit PCFT (proton-coupled folate transporter)	DNA	<i>SLC46A1</i>	229050	AR
Poruchy metabolismu vitamínů a neproteinových kofaktorů – Absorpce, transport a metabolismus kobalaminu					
Methylmalonová acidurie, typ cblA	Methylmalonová acidemie z dysfunkce MMAA (methylmalonic aciduria type A protein)	DNA, cDNA	<i>MMAA</i>	251100	AR
Methylmalonová acidurie, typ cblB	Deficit kob(II)alamin adenosyltransferázy	DNA, cDNA	<i>MMAB</i>	251110	AR
Poruchy metabolismu vitamínů a neproteinových kofaktorů - Metabolismus biotinu					
Deficit biotinidázy (BTD)	-	DNA, cDNA	<i>BTD^A</i>	253260	AR
Jiné nemoci (mimo okruh dědičných poruch metabolismu)					
Alexanderova choroba		DNA, cDNA	<i>GFAP</i>	203450	AD
Amyloidóza z depozice transthyretinu	Familiální amyloidní polyneuropatie	DNA	<i>TTR^A</i>	105210	AD
Amyloidóza při mutaci fibrinogenu A (amyloid FA α)		DNA (pouze exon 5)	<i>FGA</i>	105200	AD
Bestova viteliformní dystrofie makuly		DNA	<i>BEST1^A</i>	153700	AD, AR
CADASIL	Cerebrální arteriopatie se subkortikálními infarkty a leukoencefalopatií	DNA	<i>NOTCH3^A</i>	125310	AD
X-vázaná choroideremie		DNA	<i>CHM</i>	303100	XR
Myofibrilární myopatie z dysfunkce desminu	Myofibrilární myopatie, MFM1	DNA	<i>DES</i>	601419	AR
Myofibrilární myopatie z dysfunkce alfa-B-krystatinu	Myofibrilární myopatie, MFM2	DNA	<i>CRYAB</i>	608810	AD
X-vázaná retinoschíza		DNA	<i>RS1^A</i>	312700	XR
Zadní polymorfní dystrofie rohovky typ 1 (PPCD1), promotor		DNA (pouze promotor)	<i>OVOL2^A</i>	122000	AD

Klasifikace onemocnění podle SSIEM 2011 (<http://www.ssiem.org/resources/IEC.asp>)

\$ vyšetření DNA předchází vyšetření proteinu metodou Western blot

*Číslo MIM – popis fenotypu

^A metoda v rozsahu akreditace

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vtištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.5 Sekvenační centrum

Tabulka 24: Kontakty – Sekvenační centrum

Dětský areál Karlov, Ke Karlovu 455/2, Praha 2, 128 08		
Budova E1a		
Telefon	Kontaktní osoba	
22496 7701	RNDr. Lenka Dvořáková, CSc.	Sekvenování NGS (MPS)
22496 7703	laboratoř	

Laboratoř Sekvenačního centra je zaměřena na rozvoj a využití metody masivního paralelního sekvenování (MPS), centrum spolupracuje s dalšími diagnostickými laboratořemi a klinickými pracovišti.

Masivní paralelní sekvenování nazývané též sekvenování nové generace (NGS) umožňuje detekci genetických variant v celém souboru genů nebo ve vybraných oblastech lidského genomu u většího počtu pacientů v rámci jedné analýzy.

Vyšetření může indikovat pouze klinický genetik, primárním materiálem je nesrážlivá krev. Se zasláným materiálem je nutné poslat žádanku pro Sekvenační centrum a informovaný souhlas (oba formuláře jsou k dispozici na <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Laboratoř se účastní mezilaboratorního porovnání a je zapojena do mezinárodního systému externí kontroly kvality (EMQN).

Laboratoř Sekvenačního centra je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle normy ČSN EN ISO 15189.

Přehled aktuálně vyšetřovaných panelů genů je uveden v Seznamu vyšetřovaných genů - NGS panely, na webových stránkách [Laboratoře – Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Všeobecná fakultní nemocnice v Praze \(vfn.cz\)](#)

V současné době jsou vyšetřovány tyto panely genů:

Metabolický panel

Poruchy metabolismu glykogenu (29 genů): AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin (47 genů): ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTD1P1, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKR1, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PYGM, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54

Peroxisomální onemocnění (34 genů): ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNM1L, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Poruchy metabolismu neurotransmiterů (26 genů): ABAT, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, DBH, DDC, DHFR, DNAJC12, FOLR1, GCH1, GCSH, GLDC, GLUL, MAOA, PCBD1, PHGDH, PNPO, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SLC18A2, SLC46A1, SLC6A3, SPR, TH

Neuronální ceroidlipofuscinózy (13 genů): ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1

Poruchy cyklu močoviny, orotové acidurie (19 genů): ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS

Leucinózy (4 geny): BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD

Isovalerová acidurie (1 gen): IVD

Propionová acidurie (2 geny): PCCA, PCCB

Hyperhomocysteinémie (53 genů): ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCFC1, LMBRD1, LRP2, MAT1A, MAT2A, MAT2B, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, MUT, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143

Cystinurie (2 geny): SLC3A1, SLC7A9

Hyperurikémie (5 genů a vybrané SNP):

ABCG2, HPRT1, PRPS1, REN, UMOD, GCKR – rs1260326, ALDH2 – rs671, ALDH16A1 – rs150414818, ADH1B – rs1229984

CADASIL (1 gen): NOTCH3

Kardiologický panel (180 genů): ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CETP, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKR, FKTN, FLNC, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATAD1, GJA5, GLA, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, HCN4, HFE, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LOX, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MT-TL1 – rs199474657, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOS1AP, NOTCH1, NPPA, OBSCN, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RIT1, ROBO4, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZIC3

Onemocnění skeletu (337 genů): ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, BRCA2, BRIP1, CA2, CANT1, CASR, CBL, CCDC8, CDC6, CDC45, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP63, CEP152, CHST3, CHST14, CHSY1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP24A1, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVL1, DYM, DYNC2H1, EBP, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, ENAM, ENPP1, EOGT, EP300, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAM83H, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF,



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 48 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FBN2, FGD1, FGF10, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GNS, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, IMPAD1, INPPL1, INSR, IRS1, KAT6B, KIF7, KIF22, KMT2A, KRAS, LARP7, LBR, LEMD3, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAFB, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MESP2, MGP, MMP2, MMP9, MMP13, MSX2, MYCN, NAGLU, NANS, NEK1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSD1, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, PALB2, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PEX14, PEX19, PGM3, PHEX, PIK3CA, PITX2, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1C, POLR1D, POR, POU1F1, PPIB, PRKAR1A, PROP1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB33B, RAD21, RAD51C, RAF1, RASA2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RRAS, RTTN, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SF3B4, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOC2, SHOX, SKI, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMBP, STAT5B, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBX15, TBX19, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPC3, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1

Familiární hypercholesterolemie (11 genů a vybrané SNP):

ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPG, PCSK9, STAP1

ABCG8 – rs4299376, APOB – rs1367117, APOE – rs429358, APOE – rs7412, CELSR2 – rs629301, HFE – rs1800562, LDLR – rs6511720, MYLIP – rs3757354, NYNRIN – rs8017377, PCSK9 – rs2479409, SLC22A1 – rs1564348, ST3GAL4 – rs11220462

CELSR2 – rs646776, LPA – rs3798220, LPA – rs10455872, SLCO1B1 – rs4149056



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

5.5.6 Laboratoř tkáňových kultur

Tabulka 25: Kontakty – Laboratoř tkáňových kultur

U nemocnice 4 (vchod z ulice Pod větrovem), Praha 2, 128 08	
Telefon	Kontaktní osoba
22496 5642,3	Kateřina Sátrová

Náplní Laboratoře tkáňových kultur je zakládat, kultivovat a ve zmrazeném stavu dlouhodobě uchovávat linie kožních fibroblastů pacientů s dědičnými poruchami metabolismu, stejně tak jiných buněčných linií potřebných pro všechna pracoviště DPM a Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch.

V současné době je v buněčné bance ve zmrazeném stavu uchováváno cca 1 250 linií kožních fibroblastů a cca 70 linií ostatních buněk.

5.5.7 Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Tabulka 26: Kontakty – Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Dětský areál Karlov, Ke Karlovu 455/2, Praha 2, 128 08	
Budova E4	
Telefon	Kontaktní osoba
22496 7748	RNDr. Hana Hansíková, CSc.
22496 7748	Ing. Markéta Tesařová, PhD.

Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle normy ČSN EN ISO 15189.

Veškeré další informace naleznete v Laboratorní příručce <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/> a na webových stránkách laboratoře <http://mitolab.lf1.cuni.cz/>.



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

6 Metabolické vyšetření pro samoplátce

Vyšetření pro samoplátce se provádí za přímou úhradu, bodové ohodnocení kódů i cena bodu se může měnit.

V Tabulkách 27 a 28 je uveden seznam nabízených vyšetření a jejich bodové ohodnocení dle Seznamu zdravotních výkonů s bodovými hodnotami v roce 2020.

Tabulka 27: Seznam klinických vyšetření s bodovým ohodnocením

Kód	Klinická vyšetření	Body
28021	Komplexní klinicko-genetické vyšetření se stanovením diagnózy	3347
28022	Klinicko-genetické vyšetření při dosud neuzavřené diagnóze	1954
28023	Kontrolní klinicko-genetické vyšetření	495
29001	Komplexní vyšetření dětským neurologem	990
29002	Cíleně zaměřené vyšetření dětským neurologem	499
29003	Kontrolní vyšetření dětským neurologem	250
31021	Komplexní vyšetření pediatrem	990
31022	Cílené vyšetření pediatrem	499
31023	Kontrolní vyšetření pediatrem	250
81021	Komplexní vyšetření klinickým biochemikem	982
81022	Cílené vyšetření klinickým biochemikem	491
81023	Kontrolní vyšetření klinickým biochemikem	246

Tabulka 28: Seznam vyšetření metabolitů s bodovým ohodnocením

Kód	Vyšetření metabolitů	Body
81655	Aktivita biotinidázy kvantitativně	577
81265	Aktivita enzymů metodou HPLC	1123
81665	Aktivita lyzozomálních enzymů s neradioaktivním substrátem	1927
81655	Aktivita lyzozomálních enzymů v suché krevní kapce	577
81339	Aminokyseliny kvantitativně	703
81645	Disulfidy	16
81751	Expertíza pro laboratorní diagnostiku DPM	491
81413	Fenylalanin	216
81659	Galaktitol	333
81651	Galaktóza + galaktóza-1-fosfát	123



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 51 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Kód	Vyšetření metabolitů	Body
81651	Guanidinoacetát	123
81461	Homocystein celkový	523
91433	Izolace leukocytů sedimentací	184
81487	Karnitin (2x - celkový karnitin, volný karnitin)	378
81499	Kreatinin	19
81661	Kyselina metylmalonová	501
81523	Kyselina močová	24
81655	Kyselina orotová	577
81521	Laktát	56
81651	Mukopolysacharidy elektroforéza	123
81549	Mukopolysacharidy kvantitativně	115
81645	Mukopolysacharidy orientačně	16
81747	Novorozenecký screening DPM tandemovou hmotnostní spektrometrií	200
81753	Novorozenecký screening aktivity biotinidázy fluorescenční detekcí	111
94297	Novorozenecký screening SMA/SCID metodou kvant. PCR v reálném čase	312
81651	Oligosacharidy	123
81661	Organické kyseliny	501
81663	Pteriny	686
81663	Puriny a pyrimidiny	686
81587	Pyruvát	88
81645	Redukující látky screening	16
81749	Selektivní screening DPM tandemovou hmotnostní spektrometrií	200
97111	Separace séra nebo plazmy	21
81651	Sialyloligosacharidy	123
81645	Siřičitany	16
81655	Thiosířany kvantitativně	577
81645	Thiosířany orientačně	16
81657	Velmi dlouhé mastné kyseliny a kyselina fytanová (VLCFA)	320



METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

Cenová kalkulace na základě bodového ohodnocení molekulárně genetických vyšetření je vypočítána vždy individuálně na základě indikovaných vyšetření. V případě zájmu kontaktujte prosím naši ekonomku p. Vetešníkovou.

7 Použité zkratky

ADA	adenosyldeamináza
ADSL	adenylosukcinátlyáza
AMK	aminokyselina
APRT	adeninosforibosyltransferáza
BTD	biotinidáza
CBS	cystathionin β -syntáza
cDNA	komplementární DNA
CADASIL	cerebrální autosomálně dominantní arteriopatie se subkortikálními infarkty a leukoencefalopatií
CK	kreatinkináza
CoA	koenzym A
CPT	karnitinpalmitoyltransferáza
DHPR	dihydropteridinreduktáza
DPM	dědičné metabolické poruchy
DNA	deoxyribonukleová kyselina
EDTA	etylendiamintetraacetát
EF _{KM}	exkreční frakce kyseliny močové
Ery	erytrocyty
FC	volný karnitin
FJHN	familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie
gDNA	genomová DNA
GSD	glykogenóza
HHH	hyperamonemie, hyperornitinemie, homocitrulinurie
HPA	hyperfenylalaninemie
HPLC	vysokoučinná kapalinová chromatografie
HPRT	hypoxantinfosforibosyltransferáza
CH	odběr krve do kyseliny chloristé
IgD	imunoglobulin D
IK	index podle Kaufmana
IS	index podle Stapletona
K	krev
KP	krevní papírek
L	likvor (mozkomíšní mok)
Leu	leukocyty
LCHAD	3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenáza mastných kyselin s dlouhým řetězcem
M	moč
MCAD	acyl-CoA dehydrogenáza mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem
MS/MS	tandemová hmotnostní spektrometrie
MTHFR	metylentetrahydrofolátreduktáza



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické

laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DPM-02 | strana 53 z 53 | verze 12

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

NCL	neuronální ceroidlipofuscinóza
NK	nesrážlivá krev
OTC	ornitintranškarmoyláza
OpenLIMs	Laboratorní informační a manažerský systém Stapro s.r.o.
P	plazma
PCR	polymerázová řetězová reakce
Phe	fenylalanin
PKU	fenylketonurie
PNP	purinnukleosidfosforyláza
PRPPs	fosforibosylpyrofosfátsyntetáza
RT	pokojová teplota
S	sérum
SCID	severe combined immunodeficiency
SMA	spinální muskulární atrofie
T	tkáň
TC	celkový karnitin
TG	triacylglyceridy
UMPS	uridinmonofosfátsyntáza
VLCFA	velmi dlouhé mastné kyseliny

8 Přílohy

Příloha č. 1 k Metabolické příručce: **Informace o flexibilním rozsahu akreditace**