

OBSAH

Seznam autorů	7	2.1.2.6. Validace a verifikace analytické metody	42
Úvod k třetímu vydání	19	2.1.2.7. Analytické cíle kvality (performance specification)	43
Zkratky	21	2.1.2.8. Interní hodnocení (kontrola) kvality (IKK, IQC)	43
1. KLINICKÁ BIOCHEMIE – VZNIK A POSTAVENÍ MEZI OSTATNÍMI VĚDNÍMI OBORY	29	2.1.2.9. Externí hodnocení (kontrola) kvality (EHK, EQA)	44
(Jaroslav Racek)		2.1.2.10. Porovnání dvou metod pro stanovení téže látky	45
1.1. Vztah klinické biochemie k ostatním biochemickým oborům	29	2.1.2.11. Vývoj a zavádění nového laboratorního markeru	46
1.2. Vznik klinické biochemie a její postavení mezi laboratorními obory	29	2.2. Změny laboratorních výsledků při nemoci	46
1.3. Úloha klinického biochemika	30	2.2.1. Diagnostická senzitivita a diagnostická specifita	49
2. POŽADOVÁNÍ A INTERPRETACE LABORATORNÍCH TESTŮ	33	2.2.1.1. Určení cut-off hodnoty – ROC křivka	49
(Daniel Rajdl)		2.2.1.2. Pozitivní a negativní prediktivní hodnota testu	50
2.1. Zdroje variability laboratorních výsledků	34	2.2.1.3. Screeningová metoda	50
2.1.1. Biologické variability	34	2.2.1.4. Vybrané populační screeningové programy v ČR	51
2.1.1.1. Referenční rozmezí (interval)	36	2.3. Laboratorní informační systém (LIS)	52
2.1.1.2. Analytické vlastnosti metody	37	2.3.1. Porovnání dvou po sobě jdoucích měření – kritická diference	52
2.1.1.2.1. Pravdivost	38	2.3.2. Kritická hodnota	53
2.1.1.2.2. Analytická specifita a interference	38	3. PREANALYTICKÉ VLIVY NA VÝSLEDEK LABORATORNÍHO VYŠETŘENÍ	55
2.1.1.2.3. Preciznost	39	(Jaroslav Racek)	
2.1.1.2.4. Analytická citlivost a profil preciznosti	40	3.1. Osoba pacienta	56
2.1.1.2.5. Nejistota měření	41	3.1.1. Faktory neovlivnitelné	56

3.1.1.1. Pohlaví	56
3.1.1.2. Rasa, etnická či sociální skupina obyvatel	56
3.1.1.3. Věk	56
3.1.1.4. Cyklické změny	57
3.1.1.5. Gravidita	57
3.1.1.6. Současně probíhající jiná nemoc	57
3.1.1.7. Biologický poločas stanovované látky	57
3.1.1.8. Způsob stanovení referenčních hodnot	58
3.1.2. Faktory ovlivnitelné	58
3.1.2.1. Fyzická aktivita	58
3.1.2.2. Psychický stres	58
3.1.2.3. Vliv potravy, alkoholu a tekutin	58
3.1.2.4. Kouření	59
3.1.2.5. Léky	59
3.1.2.6. Operace	59
3.2. Odběr vzorku	59
3.2.1. Odběr venózní krve	60
3.2.2. Odběr jiných typů krve než venózní	60
3.2.3. Odběrová nádoba	61
3.2.4. Vyšetření z nesrážlivé krve a plazmy	61
3.3. Transport vzorku	62
3.4. Uchování vzorku	63
3.5. Prvotní zpracování a příprava vzorku k analýze	64
3.6. Hemolýza	64

4. ACIDOBAZICKÁ ROVNOVÁHA A OXYGENACE TKÁNÍ

(Daniel Rajdl)

4.1. Produkce a vylučování vodíkových iontů	67
4.1.1. Pufrý a transport oxidu uhličitého (CO_2)	68
4.1.2. Úloha ledvin v regulaci ABR	70
4.1.3. Plíce a metabolismus kyslíku	74
4.1.3.1. Ventilace a výměna plynů	75
4.1.3.2. Transport kyslíku a disociační křivka hemoglobinu	76
4.1.4. Úloha dalších orgánů v regulaci ABR	77
4.2. Teorie elektroneutality plazmy	78
4.3. Odběr a stanovení parametrů ABR	80
4.3.1. Odběr krve a transport	80
4.3.2. Vlastní měření acidobazické rovnováhy a krevních plynů	80
4.4. Obecný přístup k hodnocení poruch ABR	81

4.5. Přehled poruch ABR	83
4.5.1. Metabolická acidóza	84
4.5.1.1. Metabolická acidóza se zvýšenou hodnotou AG, normochloremická	84
4.5.1.2. Metabolická acidóza s normální hodnotou AG, hyperchloremická	86
4.5.2. Metabolická alkalóza	87
4.5.2.1. Ztráta žaludeční šťávy	89
4.5.2.2. Podávání diuretik	89
4.5.2.3. Nadbytek mineralokortikoidů	90
4.5.3. Respirační acidóza	91
4.5.4. Respirační alkalóza	92
4.5.5. Kombinované poruchy acidobazické rovnováhy	92
4.5.5.1. Kombinace MAC a MAL	93
4.5.5.2. Kombinace MAC a RAL	93
4.5.5.3. Kombinace několika různých MAC	93
4.5.5.4. Kombinace RAC a MAC	93
4.5.5.5. Kombinace většího počtu poruch	95
4.6. Poznámky k léčbě poruch ABR	95

5. METABOLISMUS VODY, SODÍKU, DRASLÍKU A CHLORIDŮ. OSMOLALITA

(Daniel Rajdl)

5.1. Stanovení Na^+, K^+, Cl^-	102
5.2. Stanovení osmolality	102
5.3. Vodní bilance a složení tělních tekutin	102
5.3.1. Hypovolémie a základy infuzní terapie	103
5.4. Význam stanovení sodíku	107
5.4.1. Příjem a výdej sodíku	107
5.4.2. Hyponatrémie	107
5.4.2.1. Diagnostický a terapeutický přístup k hyponatrémii	110
5.4.2.2. Poznámky k léčbě hyponatrémie	111
5.4.3. Hypernatrémie	113
5.4.3.1. Poznámky k léčbě hypernatrémie	114
5.5. Význam stanovení draslíku	114
5.5.1. Příjem a výdej draslíku	115
5.5.2. Hypokalémie	116
5.5.3. Hyperkalémie	118
5.6. Význam stanovení chloridů	120
5.6.1. Příjem a výdej chloridů	120
5.6.2. Hyperchlorémie	121
5.6.3. Hypochlorémie	121

6. METABOLISMUS VÁPŇÍKU, HOŘČÍKU A FOSFORU.....123

(Jaroslav Racek)

6.1. Metabolismus vápníku (kalcia).....	123
6.1.1. Plazmatický vápník	123
6.1.2. Intracelulární vápník	124
6.1.3. Význam vápníku pro organismus.	125
6.1.4. Řízení metabolismu vápníku	125
6.1.4.1. Vitamin D.....	125
6.1.4.2. Parathormon	126
6.1.4.3. Kalcitonin.....	126
6.1.5. Hyperkalcémie	127
6.1.5.1. Hyperparathyreóza.....	127
6.1.5.2. Zvýšená mobilizace kostního vápníku.....	127
6.1.5.3. Méně časté příčiny hyperkalcémie.....	127
6.1.5.4. Pseudohyperkalcémie.....	128
6.1.6. Hypokalcémie	128
6.1.6.1. Hypovitaminóza D.....	128
6.1.6.2. Chronické selhání ledvin	129
6.1.6.3. Hypoparathyreóza	129
6.1.6.4. Nedostatek vápníku v potravě či porucha jeho absorpce	129
6.1.6.5. Další příčiny hypokalcémie	129
6.1.7. Kalciofosfátový metabolismus u chronického selhání ledvin	129
6.1.8. Hyperkalciurie	130
6.2. Metabolismus hořčíku (magnezia).....	130
6.2.1. Význam hořčíku pro organismus.	130
6.2.2. Hypermagnezémie	130
6.2.3. Hypomagnezémie.....	131
6.2.3.1. Nedostatečný příjem či absorpce	131
6.2.3.2. Zvýšené ztráty	131
6.2.3.3. Ostatní příčiny	131
6.2.4. Srovnání vlastností hořčíku, vápníku a draslíku	131
6.3. Metabolismus fosforu	131
6.3.1. Regulace metabolismu fosfátů prostřednictvím FGF-23.....	132
6.3.2. Hyperfosfatémie.....	132
6.3.3. Hypofosfatémie	133

7. BÍLKOVINY KREVŇÍ PLAZMY.....135

(Jaroslav Racek)

7.1. Význam plazmatických bílkovin.	135
7.2. Stanovení celkových bílkovin	136
7.3. Elektroforetické typy	136

7.3.1. Typ akutního zánětu	137
7.3.2. Typ chronického zánětu	138
7.3.3. Typ chronické hepatopatie	138
7.3.4. Typ nefrotického syndromu (ztráty bílkovin)	138
7.3.5. Malnutriční typ.....	139
7.3.6. Monoklonální hyperimmunoglobulinémie (gamapatie).....	139
7.3.7. Vzácnější nálezy v elektroforéze	139
7.3.8. Fyziologické změny elektroforeogramu u dětí a těhotných.....	139
7.4. Jednotlivé bílkoviny krevní plazmy	140
7.5. Reakce akutní fáze	144
7.5.1. „Pozitivní reaktanty“ akutní fáze zánětu	144
7.5.2. Složky komplementu	144
7.5.3. „Negativní reaktanty“ akutní fáze zánětu	144
7.5.4. Některé nové ukazatele akutního zánětu	145
7.5.4.1. Prokalcitonin (PCT).....	145
7.5.4.2. Presepsin	145
7.5.4.3. Další možné markery sepse	145
7.6. Proteomika	145

8. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U ONEMOCNĚNÍ LEDVIN.....147

(Daniel Rajdl)

8.1. Odběr moče a preanalytika.....	147
8.2. Základní vyšetření moče	148
8.2.1. Základní chemické vyšetření moče ..	148
8.2.2. Morfologické vyšetření moče	149
8.2.2.1. Morfologické složení moče	149
8.2.2.2. Leukocyty, nitrity.....	149
8.2.2.3. Hematurie.....	150
8.2.2.4. Další složky při morfologickém vyšetření moče	152
8.2.3. Proteinurie	152
8.2.3.1. Přechodná proteinurie	154
8.2.3.2. Ortostatická proteinurie	154
8.2.3.3. Nefrotický syndrom.....	154
8.3. Příčiny porušené funkce ledvin.	154
8.4. Vyšetření glomerulární filtrace.....	155
8.4.1. Kreatinin v séru a výpočty z něj odvozené	156
8.4.2. Cystatin C v séru a výpočty z něj odvozené	158

8.4.3. Rovnice kombinující sérový kreatinin a sérový cystatin C	158
8.4.4. Clearance kreatininu	159
8.4.5. Močovina	159
8.5. Vyšetření tubulárních funkcí	160
8.5.1. Sekrece a resorpce: frakční exkrece nízkomolekulárních látek	161
8.5.2. Osmolalita moče a koncentrační schopnost ledvin	162
8.5.2.1. Koncentrační test	163
8.5.2.2. Clearance bezelektrolytové vody	164
8.5.3. Acidifikační schopnost ledvin	165
8.5.3.1. pH moče	165
8.5.3.2. Renální tubulární acidózy, acidifikační test	165
8.6. Akutní poškození ledvin	166
8.7. Chronické onemocnění ledvin	169
8.8. Náhrada funkce ledvin	170
8.9. Laboratorní vyšetření u urolitiázy	171
(Jaroslav Racek)	
8.9.1. Obecné příčiny urolitiázy	172
8.9.2. Analýza močového konkrementu	172
8.9.3. Metabolické vyšetření nemocného s urolitiázou	174
8.9.3.1. Hyperoxalurie	174
8.9.3.2. Hyperkalciurie	175
8.9.3.3. Hyperurikosurie	175
8.9.3.4. Hyperfosfaturie	176
8.9.3.5. Renální tubulární acidózy	176
8.9.3.6. Cystinurie	176

9. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U ONEMOCNĚNÍ JATER

(Daniel Rajdl)

9.1. Metody stanovení jaterních testů	177
9.2. Hepatocelulární poškození	179
9.2.1. Alkoholické a nealkoholické ztlučnění jater	180
9.2.2. Virové hepatitidy	181
9.2.2.1. Základy sérologie virových hepatitid	182
9.2.3. Hemochromatóza	182
9.2.4. Wilsonova choroba	182
9.2.5. Primární hepatocelulární karcinom	182
9.2.6. Ischemická a toxická hepatitida	182
9.2.7. Autoimunitní hepatitidy	182
9.3. Cholestáza	183
9.4. Selhávání jaterních funkcí, funkční testy	184

9.4.1. Ascites, hyponatrémie a akutní poškození ledvin u pacientů s cirhózou	186
9.5. Hyperbilirubinémie	189
9.5.1. Patologický ikterus novorozenců	191
9.5.2. Gilbertův syndrom	191
9.5.3. Obstrukce žlučových cest	191
9.5.4. Poškození jaterní buňky	191
9.5.5. Hemolytické anémie, potransfuzní reakce	192

10. VÝŽIVA A JEJÍ PORUCHY

(Daniel Rajdl)

10.1. Vyšetření stavu výživy	195
10.2. Metabolické bilance	196
10.2.1. Energetická bilance	196
10.2.2. Markery proteosyntézy a dusíková bilance	199
10.3. Vitaminy a stopové prvky	200
10.3.1. Vitaminy	201
10.3.1.1. Metody stanovení vitaminů	201
10.3.1.2. Vitamin A (retinol, axeroftol)	201
10.3.1.3. Vitamin D (cholecalciferol, ergocalciferol)	202
10.3.1.4. Vitamin E (tokoferol)	202
10.3.1.5. Vitamin K	202
10.3.1.6. Vitaminy skupiny B	203
10.3.1.7. Kyselina askorbová (vitamin C)	206
10.3.2. Stopové prvky	206
10.3.2.1. Metody stanovení stopových prvků	207
10.3.2.2. Železo (Fe)	207
(Jaroslav Racek)	
10.3.2.3. Měď (Cu)	211
10.3.2.4. Zinek (Zn)	212
10.3.2.5. Selen (Se)	213
10.3.2.6. Jod (I)	213
10.3.2.7. Kobalt (Co)	214
10.3.2.8. Mangan (Mn)	214
10.3.2.9. Molybden (Mo)	214
10.3.2.10. Chrom (Cr)	214
10.3.2.11. Fluor (F)	214
10.3.2.12. Další potenciálně biogenní mikronutrienty	215
10.4. Poruchy výživy	215
10.4.1. Malnutrice, malabsorpce	215
10.4.2. Nutriční podpora	215
10.4.2.1. Perorální, enterální a parenterální výživa	216
10.4.2.2. Refeeding syndrom	217
10.4.3. Obezita	218

11. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ TRÁVICÍHO ÚSTROJÍ221

(Daniel Rajdl)

- 11.1. Trávení a vstřebávání potravy221
- 11.2. Funkční testy222
 - 11.2.1. Dechové testy222
- 11.3. Žaludek a vyšetření žaludeční šťávy222
 - 11.3.1. Infekce *Helicobacter pylori*223
- 11.4. Exokrinní funkce pankreatu224
 - 11.4.1. Akutní pankreatitida224
 - 11.4.2. Chronická pankreatitida227
- 11.5. Onemocnění střev228
 - 11.5.1. Nespecifické střevní záněty228
 - 11.5.2. Bakteriální přerůstání v tenkém střevě229
 - 11.5.3. Malabsorpce laktózy a fruktózy229
 - 11.5.4. Čas průchodu trávicím traktem a permeabilita střeva230
 - 11.5.5. Resorpční křivka železa230
 - 11.5.6. Screening kolorektálního karcinomu230
 - 11.5.7. Screening celiakie232

12. RIZIKOVÉ FAKTORY ROZVOJE ATEROSKLERÓZY235

(Roman Cibulka)

- 12.1. Dyslipidémie237
 - 12.1.1. Lipidy, jejich transport, metabolismus a stanovení237
 - 12.1.2. Charakteristika a klasifikace dyslipidemií241
 - 12.1.2.1. Nejdůležitější primární dyslipidémie242
 - 12.1.3. Diagnostika a screening dyslipidemií247
 - 12.1.4. Optimální hodnoty krevních lipidů248
- 12.2. Kouření (závislost na tabáku)249
- 12.3. Arteriální hypertenze249
- 12.4. Stavy spojené s hyperglykemií249
- 12.5. Obezita249
- 12.6. Nedostatečná fyzická aktivita251
- 12.7. Další rizikové faktory a markery aterosklerózy251
 - 12.7.1. C-reaktivní protein251
 - 12.7.2. Fibrinogen251
 - 12.7.3. Lipoprotein(a)251
 - 12.7.4. Homocystein252

- 12.7.5. Sociální a ekonomické faktory, psychický stav252
- 12.8. Kardiovaskulární riziko a jeho odhad252
- 12.9. Opatření ke snížení kardiovaskulárního rizika255
 - 12.9.1. Léčba dyslipidemií255
 - 12.9.1.1. Léčba hypercholesterolémie255
 - 12.9.1.2. Léčba hypertriacylglycerolémie257
 - 12.9.1.3. Nové směry ve farmakoterapii DLP258
 - 12.9.1.4. Laboratorní monitorování pacientů léčených hypolipidemiky258

13. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ V KARDIOLOGII261

(Daniel Rajdl)

- 13.1. Akutní infarkt myokardu261
 - 13.1.1. Stanovení kardiálních troponinů262
 - 13.1.2. 99. percentil referenční populace263
 - 13.1.3. Časový průběh kardiálních troponinů při AIM a načasování náběrů263
 - 13.1.4. Rozlišení AIM dle etiologie265
 - 13.1.5. Poškození myokardu při dalších onemocněních265
 - 13.1.6. Další laboratorní parametry zvýšené při AIM267
- 13.2. Srdeční selhání268

14. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ V ENDOKRINOLOGII273

(Jaroslav Racek)

- 14.1. Poruchy tvorby hormonů273
- 14.2. Rozdělení hormonů podle struktury274
- 14.3. Způsoby stanovení hormonů274
 - 14.3.1. Nepřímé metody274
 - 14.3.2. Stanovení hormonů v moči274
 - 14.3.3. Stanovení hormonů v krvi274
 - 14.3.4. Funkční testy v endokrinologii275
- 14.4. Hormony hypothalamu, hypofýzy a epifýzy275
 - 14.4.1. Hormony hypothalamu275
 - 14.4.2. Hormony adenohypofýzy276
 - 14.4.3. Hyper- a hypofunkční hypofyzární syndromy276
 - 14.4.4. Hormony neurohypofýzy277
 - 14.4.5. Hormon epifýzy278

14.5. Hormony štítné žlázy	279
14.5.1. Syntéza hormonů štítné žlázy	279
14.5.2. Regulace sekrece hormonů štítné žlázy	279
14.5.3. Hyper- a hypothyreóza	280
14.5.4. Stanovení TSH a thyroidálních hormonů	280
14.5.5. Strategie stanovení hormonů štítné žlázy	281
14.5.6. Speciální testy	284
14.5.7. Změny běžných laboratorních parametrů u poruch štítné žlázy	284
14.5.8. Vrozená hypothyreóza a jodurie	285
14.6. Hormony kůry nadledvin	285
14.6.1. Řízení sekrece a účinek kortizolu	285
14.6.2. Laboratorní průkaz hyper- a hypokortikalismu	286
14.6.3. Hyperfunkce kůry nadledvin	288
14.6.4. Hypofunkce kůry nadledvin	288
14.6.5. Vrozená hyperplazie nadledvin (dříve adrenogenitální syndrom)	289
14.7. Hormony dřeně nadledvin	290
14.7.1. Účinek hormonů dřeně nadledvin	290
14.8. Gonády a pohlavní hormony	291
14.8.1. Řízení hormonální sekrece a funkce gonád u mužů	291
14.8.2. Příčiny a laboratorní vyšetření hypogonadismu u muže	291
14.8.3. Hormonální regulace menstruačního cyklu	291
14.8.4. Indikace k hormonálnímu vyšetření ženy	292
14.8.5. Antimüllerův hormon	293
14.9. Tkáňové hormony	293
14.9.1. Cytokiny	293

15. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U DIABETU

(Jaroslav Racek)

15.1. Inzulin, jeho vznik a účinek	298
15.1.1. Vznik inzulinu	298
15.1.2. Účinek inzulinu	298
15.2. Klinické a laboratorní známky diabetu	298
15.3. Typy diabetu	299
15.3.1. Diabetes mellitus 1. typu (DM1)	299
15.3.2. Diabetes mellitus 2. typu (DM2)	299
15.3.3. Obezita, metabolický syndrom a diabetes	299
15.3.4. Gestační diabetes mellitus (GDM)	300
15.3.4.1. Diabetes mellitus a těhotenství	300

15.3.5. Ostatní specifické typy diabetu	300
15.4. Genetika diabetu	300
15.5. Stanovení glukózy v krvi (glykémie)	301
15.5.1. Druh a konzervace biologického materiálu pro stanovení glykémie	301
15.5.2. Metody stanovení glykémie	301
15.6. Diagnostika diabetu	301
15.6.1. Glukózový toleranční test (oGTT)	302
15.6.2. Prediabetes	302
15.7. Laboratorní kontrola diabetu	303
15.7.1. Jednorázová glykémie	303
15.7.2. Glykemický profil	303
15.7.3. Kontinuální monitorování glykémie	303
15.7.4. Dlouhodobá kompenzace diabetu – glykovaný hemoglobin	303
15.7.5. POCT u diabetu, selfmonitoring nemocného	305
15.8. Stanovení inzulinu a C-peptidu	306
15.8.1. Kvantifikace inzulinové rezistence	306
15.9. Stanovení autoprotilátek	306
15.10. Komplikace diabetu	307
15.10.1. Akutní komplikace diabetu	307
15.10.1.1. Diabetická ketoacidóza	307
15.10.1.2. Hyperglykemické hyperosmolální kóma	307
15.10.1.3. Hypoglykemické kóma	307
15.10.2. Pozdní (chronické) komplikace diabetu	309
15.10.2.1. Albuminurie – včasné rozpoznání hrozící diabetické nefropatie	309
15.11. Možnosti léčby diabetu	310
15.11.1. Dieta	310
15.11.2. Medikamentózní terapie	310
15.11.3. Transplantace buněk Langerhansových ostrůvků	312
15.12. Ostatní příčiny hypo- a hyperglykémie	312

16. ZÁKLADY TOXIKOLOGIE

(Jaroslav Racek)

16.1. Základní pojmy a legislativa	315
16.1.1. Způsoby intoxikace a účinek jedu	315
16.1.2. Osud jedu v organismu	316
16.1.3. Důvody toxikologických vyšetření	317
16.2. Toxikologické vyšetření	317
16.2.1. Biologický materiál	317
16.2.2. Metody a přístrojové vybavení v toxikologii	318

16.2.3. Co se při analýzách prokazuje, ev. stanovuje.	319
16.3. Příklady otrav provázených změnami biochemických parametrů	319
16.3.1. Otrava oxidem uhelnatým	320
16.3.2. Jiné deriváty hemoglobinu neschopné přenášet kyslík	320
16.3.3. Otrava etanolem	320
16.3.4. Otrava metanolem	323
16.3.5. Otrava etylenglykolem	324
16.3.6. Léčba otravy metanolem a etylenglykolem	324
16.3.7. Otrava léky	325
16.3.8. Otrava pesticidy a herbicidy	326
16.3.9. Otrava kovy	326
16.3.10. Průkaz drog v biologickém materiálu.	326
16.3.11. Otrava rostlinnými jedy	326
16.4. Stanovení hladin léčiv	327
16.5. Indikace ke stanovení hladin léčiv	327
16.5.1. Volba doby odběru krve	327
16.5.2. Farmakokinetické hodnocení	327
16.5.3. Farmakogenetika	328

17. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ331

(Jaroslav Racek)

17.1. Adaptační reakce organismu na těhotenství	331
17.2. Změny fyziologických rozmezí laboratorních testů	332
17.2.1. Změny následkem expanze plazmatického objemu	332
17.2.2. Změny následkem zvýšeného srdečního výdeje a hyperventilace	332
17.2.3. Zvýšení proteosyntézy	332
17.2.4. Změny koncentrace lipidů	333
17.2.5. Metabolismus glukózy	333
17.2.6. Změny ostatních laboratorních parametrů	333
17.3. Diagnostické využití laboratorního vyšetření	334
17.3.1. Prekoncepční období	334
17.3.2. První trimestr	334
17.3.3. Screening závažných vrozených onemocnění plodu	335
17.3.4. Třetí trimestr	337

18. ZVLÁŠTNOSTI LABORATORNÍHO VYŠETŘOVÁNÍ V DĚTSKÉM VĚKU A VE STÁŘÍ341

(Jaroslav Racek)

18.1. Zvláštnosti laboratorního vyšetření v dětském věku	341
18.1.1. Odběr biologického materiálu u novorozenců a malých dětí	341
18.1.2. Metabolické odlišnosti novorozenců a malých dětí	342
18.1.3. Choroby typické pro novorozenecký a dětský věk a jejich laboratorní diagnostika	344
18.2. Klinicko-biochemické vyšetření ve starším věku	346
18.2.1. Vliv stáří na referenční hodnoty.	346
18.2.2. Patologické změny častěji pozorované ve stáří	347
18.2.3. Screening u seniorů	348

19. LABORATORNÍ ZNÁMKY ZHOUBNÉHO NOVOTVARU349

(Jaroslav Racek)

19.1. Laboratorní vyšetření u nemocného se zhoubným novotvarem	349
19.2. Definice a dělení tumorových markerů	350
19.3. Vlastnosti ideálního tumorového markeru	351
19.3.1. Vysoká orgánová specifita.	351
19.3.2. Vysoká specifita vzhledem k malignímu onemocnění.	351
19.3.3. Vysoká citlivost	351
19.3.4. Korelace mezi výší laboratorního parametru a velikostí nádoru (množstvím nádorových buněk).	351
19.4. Oblasti užití tumorových markerů	352
19.4.1. Screening zhoubných nádorů.	352
19.4.2. Diagnostika zhoubného nádoru	352
19.4.3. Určení stadia nádoru a jeho prognózy.	352
19.4.4. Sledování průběhu choroby a efektu terapie	352
19.5. Jednotlivé tumorové markery a jejich význam	353
19.5.1. Onkofetální antigeny	353
19.5.2. Onkoplacentalní antigeny	355
19.5.3. Proliferační tumorové markery	355

19.5.4. Enzymy	355
19.5.5. Hormony a jejich metabolity	358
19.5.6. Sérové proteiny	358
19.5.7. Některé další ukazatele zhoubného nádoru.	361
19.5.8. Buněčné tumorové markery	361
19.5.9. Tumorové markery z hlediska orgánového	363

20. DĚDIČNÉ PORUCHY METABOLISMU365

(Jaroslav Racek)

20.1. Principy laboratorní diagnostiky dědičných poruch metabolismu ...	366
20.1.1. Detekce na úrovni substrátu	366
20.1.2. Detekce na úrovni proteinu	366
20.1.3. Detekce na úrovni nukleových kyselin	367
20.2. Příklady jednotlivých dědičných poruch metabolismu	368
20.2.1. Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin	368
20.2.2. Dědičné poruchy metabolismu cukrů.	370
20.2.3. Dědičné poruchy metabolismu lipidů – lipidózy	371
20.2.4. Dědičné poruchy metabolismu mukopolysacharidů (mukopolysacharidózy) a mukolipidů (mukolipidózy).	371
20.2.5. Dědičné poruchy metabolismu lipoproteinů	372
20.2.6. Dědičné poruchy metabolismu stopových prvků.	372
20.2.7. Dědičné poruchy metabolismu porfyrinů.	373
20.2.8. Cystická fibróza	373
20.2.9. Dědičné poruchy krevní srážlivosti ..	375
20.2.10. Příklady dalších dědičných poruch metabolismu	375
20.2.11. Dědičné defekty mitochondriálních genů	376
20.3. Současné možnosti genové terapie	376
20.3.1. Náhrada genu <i>in vivo</i>	377
20.3.2. Náhrada genu <i>in vitro</i>	377

21. PORUCHY METABOLISMU PURINŮ.....379

(Jaroslav Racek)

21.1. Metabolismus a vlastnosti kyseliny močové	379
21.1.1. Vznik kyseliny močové	379
21.1.2. Vlastnosti kyseliny močové, referenční rozmezí v krevním séru. .	379
21.1.3. Vylučování kyseliny močové	380
21.1.4. Degradace kyseliny močové u ostatních savců	380
21.1.5. Příčiny hyperurikémie	380
21.1.6. Negativní účinky kyseliny močové ..	381
21.1.7. Kyselina močová jako rizikový faktor kardiovaskulárních onemocnění ..	382
21.1.8. Příčiny hypourikémie	383
21.1.9. Kyselina močová jako antioxidant. .	383

22. MOZKOMÍŠNÍ MOK.....385

(Pavel Brož)

22.1. Indikace k vyšetření mozkomíšního moku	385
22.2. Vzhled mozkomíšního moku	386
22.3. Odběr mozkomíšního moku	386
22.4. Cytologické vyšetření	386
22.4.1. Stanovení počtu elementů	386
22.4.2. Kvalitativní cytologie.	387
22.5. Základní biochemické vyšetření ..	389
22.5.1. Laktát	389
22.5.2. Glukóza (glykorachie)	389
22.5.3. Celková bílkovina (proteinorachie) ..	390
22.6. Speciální biochemická vyšetření ..	390
22.6.1. Izelektrická fokusace	391
22.6.2. Albumin	391
22.6.3. Posouzení intratékální syntézy imunoglobulinů	392
22.6.4. Další speciální biochemická vyšetření	392
22.7. Spektrofotometrie	393
22.8. Odlišení mozkomíšního moku a sekretu nosní sliznice	394
22.9. Purulentní a serózní meningitida ..	394

23. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ VÝPOTKU397

(Jaroslav Racek)

24. LABORATORNÍ UKAZATELE KOSTNÍHO METABOLISMU399

(Jaroslav Racek)

24.1. Stavba a metabolismus kosti a jeho poruchy399

24.2. Ukazatele novotvorby kostní tkáně400

24.2.1. Kostní alkalická fosfatáza (bALP)400

24.2.2. Osteokalcin (OC)400

24.2.3. Amino- a karboxyterminální
propeptid prokolagenu typu I
(PINP, PICP)401

24.3. Ukazatele kostní resorpce401

24.3.1. Hydroxyprolin401

24.3.2. Pyridinolin a deoxypyridinolin402

24.3.3. Fragmenty kolagenu I402

24.3.4. Tartarát-rezistentní kyselá
fosfatáza (TRACP)404

24.4. Ukazatele kostního metabolismu u konkrétních chorob404

25. HEMOKOAGULACE405

(Jitka Šlechtová)

25.1. Proteiny koagulačního systému ...405

25.1.1. Prokoagulační faktory407

25.1.1.1. Vitamin K-dependentní
koagulační faktory407

25.1.1.2. Prokoagulační proteiny – kofaktory.408

25.1.2. Přirozené inhibitory koagulace –
antikoagulační proteiny410

25.2. Analytické principy vyšetřovacích metod v hemokoagulaci411

25.2.1. Metody založené na vzniku
koagula411

25.2.2. Spektrofotometrické metody
využívající chromogenní substráty411

25.2.3. Průtoková cytometrie412

25.2.4. Polymerázová řetězová
reakce (PCR)412

25.3. Základní hemokoagulační testy ...412

25.3.1. Tromboplastinový test –
protrombinový test (PT)412

25.3.2. Mezinárodní normalizovaný
poměr (INR)412

25.3.3. Aktivovaný parciální
tromboplastinový test (APTT)413

25.3.4. Trombinový test (TT)413

25.3.5. Reptilázový test413

25.3.6. Stanovení fibrinogenu413

25.3.7. D-dimery413

26. TRENDY V KLINICKÉ BIOCHEMII (LABORATORNÍ MEDICÍNĚ)415

(Jaroslav Racek)

26.1. Odběr krve a transport materiálu do laboratoře415

26.1.1. Bezpečnostní odběr krve415

26.1.2. Transport potrubní poštou416

26.2. Automatizace a robotizace provozu416

26.3. Centralizace provozu vs. POCT ...416

26.4. Konsolidace laboratorních oborů .417

26.5. Laboratorní medicína založená na důkazech417

26.6. Personalizovaná medicína418

26.7. Podíl laboratoře na screeningových programech419

26.8. Standardizace metod a laboratorních postupů419

26.9. Certifikace a akreditace laboratoří419

26.10. Trendy v analytice420

26.11. Nové biomarkery420

26.12. Harmonizace laboratorní medicíny v mezinárodním měřítku420

26.13. „-omiky“421

26.14. Laboratorní medicína budoucnosti421

Příloha 1 – Vyjadřování koncentrace roztoků423

(Jaroslav Racek)

Příloha 2 – Přehled referenčních hodnot běžných analytů427

(Jaroslav Racek)

Rejstřík431