

# Aktuálně poptávané analyty v Registru raritních vyšetření

M. Beránek

V letošním roce uběhly dva roky od oficiálního spuštění Registru raritních vyšetření na informačním portálu [www.fonsinfo.cz](http://www.fonsinfo.cz). Během tohoto období se v něm nashromáždilo několik zajímavých poptávek analýz, které se v našich laboratořích standardně neprovádějí. Dovolte, abych se s vámi o tato vyšetření podělil a doprovodil je krátkým komentářem.

## 1. Antidiuretický hormon

Antidiuretický hormon (ADH, vasopressin, arginine vasopressin, argipressin) je savčí peptid uvolňovaný z neurohypofýzy. Má biologický poločas okolo 20 minut. K uvolnění ADH do periferního oběhu dochází při dehydrataci a zvýšení osmolarity krevní plazmy. Jeho úkolem je udržet osmotický tlak, rovnováhu elektrolytů, a homeostázu vodního hospodářství. Činí tak stimulací akvaporinových kanálků v membráně tubulárních buněk a zvýšením reabsorpce vody v ledvinách.

Při oběhovém šoku je ADH vyplavován ve vysokých množstvích vyvolávajících vazokonstrikci k udržení krevního tlaku v organismu. Nedostatek ADH (otrava alkoholem, malignity, snížená citlivost buněk na ADH) vede k diabetu insipidu, polyurii a hypernatrémii. Diagnostické využití stanovení hladiny ADH může být významné také při jeho nadprodukcí u SIADH (syndrome of inappropriate antidiuretic hormone) a hyponatrémii, při onemocněních srdečního svalu, nefrotickém syndromu, lékových intoxikacích, infekčních, nádorových a endokrinologických onemocněních. Vyšetření se provádí pomocí souprav založených na principu RIA a ELISA. Test nemá v současnosti specifické diagnostické použití.

*Poptávající osoba:* Doc. PharmDr. Martin Beránek Ph.D.; email: [beranek@lfhk.cuni.cz](mailto:beranek@lfhk.cuni.cz)

*Poptávající pracoviště:* Ústav klinické biochemie a diagnostiky, FN Hradec Králové

## 2. Clearance indocyaninové zeleně

Indocyaninová zeleně je netoxické barvivo omezeně rozpustné ve vodě. Po intravenózním podání se váže na plazmatické proteiny a je transportována do jater. Z organismu se odstraňuje žlučí. Rychlost eliminace z krevního oběhu závisí na perfúzi a exkretční schopnosti jater. Laboratorní diagnostika založená na indocyaninové zeleni může pomoci určit funkční rezervu jaterní tkáně a bezpečný

rozsah případné resekce. Principem laboratorní analýzy je klasická fotometrie nebo lze vyšetření provést transkutánně.

*Poptávající osoba:* MUDr. Mojmir Randula; email: [randula@multiscan.cz](mailto:randula@multiscan.cz)

*Poptávající pracoviště:* Onkologické centrum Multiscan, s.r.o.

## 3. Fibroblastový růstový faktor 23

Fibroblastové růstové faktory (FGF) v současnosti zahrnují nejméně 22 proteinů ovlivňujících embryogenezi, neurogenezi, angiogenezi a hojení ran. Jsou součástí signálních kaskád důležitých pro proliferaci a diferenciaci fibroblastů, endotelových a dalších typů buněk. Molekuly FGF mají podobnou strukturu, jejich funkce jsou spřáhány s několika receptory a nejsou dosud plně objasněny.

FGF 23, člen rodiny faktoru FGF 19, je produkován v kostech. Je důležitý pro syntézu vitamínu D a pro regulaci hladiny fosfátu v organismu. V klinické diagnostice se používá při diferenciální diagnostice poruch metabolismu fosfátů. Stanovení hladin FGF 23 se provádí pomocí ELISA souprav. Pro analýzu je vhodnější používat krevní plazmu než sérum.

*Poptávající osoba:* Prim. MUDr. Ladislava Pavlíková; email: [pavilad@fnhk.cz](mailto:pavilad@fnhk.cz)

*Poptávající pracoviště:* Ústav klinické biochemie a diagnostiky, FN Hradec Králové

## 4. Inhibin A

Inhibiny jsou hormony peptidové povahy sekretované v Sertolihových buňkách (muži) a v dominantním folikulu a žlutém tělísku (ženy). V těhotenství jsou syntetizovány ve fetoplacentární jednotce. Inhibují syntézu FSH v hypofýze a jsou důležité pro správný vývoj plodu. Inhibin A (INH A) slouží k odhadu zralosti ovarií a k hodnocení ovariálního cyklu. Vyšetření se provádí v rámci druhosemestrálního prenatalního screeningu Downova syndromu, kdy bývají sérové hodnoty INH A zvýšené. Vyšší hladiny byly zjištěny i u preeklampsie a u tumorů vycházejících z granulózických buněk. Ke stanovení se používá imunochemický princip – kvantitativní chemiluminiscenční metoda a ELISA.

*Poptávající osoba:* Prof. MUDr. Vladimír Palička, CSc.; email: [palička@lfhk.cuni.cz](mailto:palička@lfhk.cuni.cz)

*Poptávající pracoviště:* Ústav klinické biochemie a diagnostiky, FN Hradec Králové

## 5. Makro-AST enzym

Makro-AST (macro-aspartate aminotransferase) je vysokomolekulární forma AST vázané na imunoglobulin IgG, IgA, či IgM. Nález makroenzymové formy AST patří mezi biochemické abnormality, se kterými

se v klinické praxi často nesetkáváme. Jedná se většinou o náhodný nále. Na přítomnost komplexu upozorní dlouhodoběji přetrvávající nebo kolísající aktivita AST v séru bez klinického opodstatnění. Tato forma AST byla popsána v souvislosti s akutní a chronickou hepatitidou, nádorovým onemocněním, autoimunitními chorobami, ale může být v séru přítomna i zcela benigně. Analýza makro-AST se provádí precipitací enzymu v polyethylenglykolu, elektroforeticky, chromatograficky nebo sledováním míry poklesu katalytické aktivity AST po pětidenním uložení séra do chladnice (rozpad polymerní makromolekuly vede k cca 50% poklesu aktivity).

*Poptávající osoba:* Pavla Novotná; email: pavla.novotna@nemta.cz

*Poptávající pracoviště:* Centrální laboratoře, Nemocnice Tábor a.s.

## 6. Makroamylázový komplex

Podobně jako u makro-AST, také v případě makroamylázového komplexu jde o polymer tvořený enzymem (sérovou amylázou) a imunoglobulinem. Vzniklý komplex neprochází díky velké relativní molekulové hmotnosti (na rozdíl od běžné amylázy) do moči a zůstává v séru. Zvýšené sérové aktivity amylázy pak proto neodpovídají klinickému stavu. Přestože jde o benigní nále, močové aktivity nekorelují v případě akutní pankreatitidy s hladinami sérovými, a je třeba zvýšené opatrnosti při jejich klinické interpretaci. Mezi vyšetřovací metody patří gelová chromatografie, imunoelektroforéza, imunochemická analýza a měření katalytické aktivity amylázy v teplotním rozsahu 25–60 °C.

*Poptávající osoba:* Doc. MUDr. Pavel Živný, CSc.

*Poptávající pracoviště:* Pardubická nemocnice

## 7. Parythrin

Parathyrin (parathyroid hormone-related peptide, PTHRP) je z hlediska struktury i funkce členem rodiny parathyreoidního hormonu. Je tvořen ve většině lidských buněk a tkání. Vyvolává kostní resorpci, tubulární reabsorpci vápníku a inhibici tubulárního transportu fosfátu. Má endokrinní i lokální účinky. Je součástí procesu endochondrální osifikace při tvorbě fetálního skeletu, dlouhých kostí a účastní se také hojení fraktur kostí. Je důležitý pro růst zdravého zubu a pro vývoj mléčné žlázy. Při laktaci zajišťuje správnou hladinu vápníku v mateřském mléce. V případě některých malignit se sekrece PTHRP může objevit i v nádorové tkáni (nádory prsní žlázy, některé typy nádorů plic), důsledkem je hyperkalcémie.

Vyšetření se provádí pomocí RIA, ELISA a v případě tkání imunohistochemicky.

*Poptávající osoba:* Prof. MUDr. Vladimír Palička, CSc.; email: palicka@lfhk.cuni.cz

*Poptávající pracoviště:* Ústav klinické biochemie a diagnostiky, FN Hradec Králové

## 8. Stříbro v krevní plazmě

Stříbro může být součástí antiseptických mastí používaných v medicíně pro různé tělesné lokality, dále amalgámových výplní, katétrů, kosmetických přípravků a jeho zdrojem může být dokonce i pitná voda. Průmyslové intoxikace jsou popisované ve výrobnách dusičnanu stříbrného či oxidu stříbrného, ve fotochemickém průmyslu, a též při používání speciálních žvýkaček s acetátem stříbrným pro odvykání kouření. Intoxikace stříbrem při předávkování postihují ledviny, játra a CNS. Laboratorní vyšetření sérových a močových hladin stříbra pomocí atomové absorpční spektrometrie může předávkování organismu stříbrem včas odhalit.

*Poptávající osoba:* MUDr. Milan Vašek; email: milan.vasek@centrum.cz

*Poptávající pracoviště:* Benátky nad Jizerou

## 9. Vitamin B1

Posledním poptávaným analytem je vitamin B1 (thiamin), koenzym mnoha enzymových reakcí (oxidativní dekarboxylace, transketolázové reakce, aj.). Hypovitaminóza B1 (beri-beri), velmi řídká v evropských zemích, se manifestuje myopatiemi, vyčerpaností, depresi a postižením svalů. Také hypervitaminózy B1 jsou u nás velmi vzácné. Laboratorní vyšetření ve vodě rozpustných vitaminů se dnes opírá téměř výlučně o techniky HPLC či HPCE.

*Poptávající osoba:* Prof. MUDr. Vladimír Palička, CSc.; email: palicka@lfhk.cuni.cz

*Poptávající pracoviště:* Ústav klinické biochemie a diagnostiky, FN Hradec Králové

Uvedený seznam pokrývá všechna dosud zadaná vyšetření do Registru. Pokud vaše laboratoř disponuje možností provádět tato vyšetření i pro externí pracoviště, kontaktujte, prosím, přímo uvedené poptávající kolegy. Současně prosím, abyste metodu vložili do nabídky raritních vyšetření nebo kontaktovali koordinátory metod pro jednotlivé laboratorní obory. Kontaktní osoby jsou uvedeny na stránkách Registru.