

Obsah

ÚVOD 19

1. KLINICKÁ BIOCHEMIE – VZNIK A POSTAVENÍ MEZI OSTATNÍMI VĚDNÍMI OBORY 21

- 1.1. Vztah klinické biochemie k ostatním biochemickým oborům 21
- 1.2. Vznik klinické biochemie a její postavení mezi laboratorními obory 21
Doporučená literatura 22

2. PŘEANALYTICKÉ VLIVY NA VÝSLEDEK LABORATORNÍHO VYŠETŘENÍ 23

- 2.1. Osoba pacienta 23
- 2.1.1. Faktory neovlivnitelné 24
- 2.1.1.1. Pohlaví 24
- 2.1.1.2. Rasa, etnická či sociální skupina obyvatel 24
- 2.1.1.3. Věk 24
- 2.1.1.4. Cyklické změny 24
- 2.1.1.5. Gravidita 25
- 2.1.1.6. Současně probíhající jiná nemoc 25
- 2.1.1.7. Biologický poločas stanovované látky 25
- 2.1.1.8. Způsob stanovení referenčních hodnot 25
- 2.1.2. Faktory ovlivnitelné 25
- 2.1.2.1. Fyzická aktivita 25
- 2.1.2.2. Psychický stres 26
- 2.1.2.3. Vliv potravy, alkoholu a tekutin 26
- 2.1.2.4. Kouření 26
- 2.1.2.5. Léky 26
- 2.1.2.6. Operace 27
- 2.2. Odběr vzorku 27
- 2.2.1. Odběr venózní krve 27
- 2.2.2. Odběr jiných typů krve než venózní 27
- 2.2.3. Odběrová nádobka 27
- 2.2.4. Vyšetření z nesrážlivé krve a z plazmy 28
- 2.3. Transport vzorku 29
- 2.4. Uchovávaní vzorku 29

- 2.5. Prvotní zpracování a příprava vzorku k analýze 30

- 2.6. Hemolýza 30
Doporučená literatura 31

3. ANALYTICKÉ VLASTNOSTI LABORATORNÍ METODY 33

- 3.1. Přesnost metody 33
- 3.2. Správnost metody 34
- 3.3. Vztah mezi správností a přesností 34
- 3.4. Analytická citlivost (senzitivita) metody 34
- 3.5. Analytická specifická metody 35
- 3.6. Srovnání dvou metod pro stanovení téže látky 35
- 3.7. Vztah analytických vlastností metody a biologické charakteristiky stanovované látky a jeho význam v praxi 36
- 3.7.1. Požadavky na přesnost a správnost z hlediska biologických rozptylů měřené látky 36
- 3.7.2. Požadavek na přesnost a správnost podle účelu stanovení 36
- 3.7.3. Klinická významnost dvou po sobě následujících měření u jednoho pacienta 36
- 3.7.4. Požadavky na analytickou spolehlivost z hlediska kontroly kvality 37
Doporučená literatura 37

4. VLASTNOSTI LABORATORNÍ METODY Z HLEDISKA KLINICKÉHO 39

- 4.1. Diagnostická senzitivita (citlivost) 39
- 4.2. Diagnostická specifická 39

4.3.	Diagnostická účinnost	40	7.1.3.	Glykosurie	55	
4.4.	Vztah mezi diagnostickou senzitivitou a specifícností	40	7.1.3.1.	Princip průkazu glukózy v moči	55	
4.5.	Některé další ukazatele klinického hodnocení laboratorního testu	42	7.1.3.2.	Příčiny glykosurie	56	
	Doporučená literatura	42	7.1.4.	Ketonurie	56	
5.	REFERENČNÍ HODNOTY LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ	43	7.1.5.	Zlučová barviva v moči	56	
5.1.	Definice, základní pojmy	43	7.1.6.	Hematurie	56	
5.2.	Způsoby určení referenčního rozmezí	43	7.1.6.1.	Renální hematurie	57	
5.2.1.	Přímá (induktivní) metoda odhadu referenčních mezí	44	7.1.6.2.	Prerenální hematurie	57	
5.2.1.1.	Metoda neparametrická	44	7.1.6.3.	Subrenální hematurie	57	
5.2.1.2.	Metoda parametrická	44	7.1.6.4.	Arteriální hematurie	57	
5.2.2.	Nepřímá (deduktivní) metoda odhadu referenčních mezí	45	7.1.6.5.	Ponáhlová hematurie	57	
5.3.	Způsob srovnání měřené hodnoty s referenčními hodnotami	45	7.1.7.	Některé další běžnější kvalitativní testy	57	
5.3.1.	Kvantitativní vyjádření polohy měřené hodnoty	46	7.1.7.1.	Leukocyturie	57	
5.3.2.	Způsob vyjádření polohy měřeného výsledku v praxi	46	7.1.7.2.	Nitriturie	57	
5.3.3.	Hodnocení dalších klinicky důležitých mezí	46	7.1.7.3.	Hustota moči	57	
5.4.	Praktické poznámky k určování referenčních mezí a hodnocení výsledků	47	7.2.	Vyšetření močového sedimentu	57	
	Doporučená literatura	48		Doporučená literatura	58	
6.	KONTROLA KVALITY LABORATORNÍHO VYŠETŘENÍ	49	8.	BÍLKOVINY KREVNÍ PLAZMY	59	
6.1.	Vnitřní kontrola kvality (Internal Quality Control, IQC)	49	8.1.	Význam plazmatických bílkovin	59	
6.1.1.	Kontrola přesnosti laboratorní metody	49	8.2.	Elektroforetické typy	60	
6.1.2.	Kontrola správnosti laboratorní metody	50	8.2.1.	Typ akutního zánětu (odpovědi akutní fáze)	60	
6.2.	Externí kontrola kvality (External Quality Control, EQC)	50	8.2.2.	Typ chronického zánětu	60	
	Na podkladě biologických rozptylů analytů	50	8.2.3.	Typ chronické hepatopatie	61	
	Na podkladě soudobých analytických možností (state of the art)	50	8.2.4.	Typ nefrotického syndromu (ztrát bílkovin)	61	
6.3.	Správná laboratorní práce, SLP (Good Laboratory Practice, GLP)	51	8.2.5.	Malnutriční typ	61	
	Doporučená literatura	51	8.2.6.	Monoklonální hyperimmunoglobulinémie	61	
7.	ZÁKLADNÍ VYŠETŘENÍ MOČI	53	8.2.7.	Vzácnější nálezy v elektroforeze	61	
7.1.	Základní chemická kvalitativní analýza moči	53	8.2.8.	Fyziologické změny elektroforeogramu	62	
7.1.1.	Acidita (pH) moči	53	8.2.8.1.	Kojenci a malé děti	62	
7.1.2.	Bílkovina v moči (proteinurie)	54	8.2.8.2.	Těhotné ženy	62	
7.1.2.1.	Renální proteinurie	54	8.3.	Jednotlivé bílkoviny krevní plazmy	62	
7.1.2.2.	Prerenální proteinurie	54	8.3.1.	Prealbumin, albumin	62	
7.1.2.3.	Subrenální proteinurie	55		Prealbumin (transtretin)	62	
7.1.2.4.	Arteriální proteinurie	55		Albumin	62	
7.1.2.5.	Přechodná proteinurie	55	8.3.2.	Alfa -globuliny	63	
				Alfa -inhibitor proteáz (API)	63	
				Alfa -kyselý glykoprotein (orozomukoid)	63	
				Alfa -fetoprotein	63	
				Alfa -lipoprotein	63	
				Alfa -mikroglobulin	63	
				8.3.3.	Alfa -globuliny	63
					Alfa -makroglobulin	63
					Haptoglobin	63
					Ceruloplazmin	64
					Feritin	64
				8.3.4.	Beta-globuliny	64
					Transferin	64
					Hemopexin	64
					Složky komplementu C3 a C4	64
					Beta-lipoprotein	64
					Beta -mikroglobulin	64
					C-reaktivní protein (CRP)	65
					Fibrinogen	65
				8.3.5.	Gama-globuliny	65
					Hypoimmunoglobulinémie	66
					Hyperimmunoglobulinémie	66
				8.4.	Reakce akutní fáze	66

32.3.4.	Laboratorní vyšetření v třetím trimestru	268
32.3.4.1.	Určení zralosti plíc plodu	268
32.3.4.2.	Detekce ohrožení života plodu	268
32.3.5.	Nemoci typické pro graviditu	269
32.3.5.1.	Preekklampsie	269
32.3.5.2.	Onemocnění jater	269
	Doporučená literatura	269

33. ZVLÁŠTNOSTI LABORATORNÍHO VYŠETŘOVÁNÍ V DĚTSKÉM VĚKU A VE STÁŘÍ

271

33.1.	Odběr biologického materiálu u novorozenců a malých dětí	271
33.2.	Metabolické odlišnosti novorozenců a malých dětí	272
33.3.	Choroby typické pro novorozence a dětský věk a jejich laboratorní diagnostika	273
33.3.1.	Dědičné poruchy metabolismu	273
33.3.2.	Hyperbilirubinémie	274
33.3.3.	Hypoglykémie	274
33.3.4.	Syndrom dechové tísně novorozenců (RDS)	275
33.3.5.	Reyeův syndrom	275
33.4.	Klinicko-biochemické vyšetření ve starším věku	275
33.4.1.	Vliv stáří na referenční hodnoty	275
33.4.2.	Screening u starých osob	275
	Doporučená literatura	276

34. ZÁKLADY TOXIKOLOGIE

277

34.1.	Základní pojmy	277
34.1.1.	Způsoby intoxikace a účinek jedu	277
34.1.2.	Osud jedu v organismu	278
34.1.3.	Důvody toxikologických vyšetření	278
34.2.	Toxikologické vyšetření	279
34.2.1.	Biologický materiál	279
34.2.2.	Užívané metody a přístrojové vybavení	280
34.2.2.1.	Chromatografické systémy	280
34.2.2.2.	Spektrální analýza	280
34.2.2.3.	Imunochemické metody	280
34.2.2.4.	Ostatní metody	280
34.2.3.	Co se při otravách prokazuje, event. stanovuje	280
34.3.	Příklady otrav provázených změnami biochemických parametrů	281
34.3.1.	Otrava látkami blokujícími transportní funkci hemoglobinu	281
34.3.2.	Otrava alkoholy	281
34.3.3.	Otrava léky	281
34.3.4.	Otrava pesticidy a herbicidy	282
34.3.5.	Otrava kovy	282
34.4.	Stanovení hladin léků	282

34.4.1.	Indikace ke stanovení hladin léků	282
34.4.2.	Volba doby odběru krve	283
34.4.3.	Farmakokinetické zhodnocení	283
	Doporučená literatura	283

35. MECHANIZACE, AUTOMATIZACE, ROBOTIZACE, VYUŽITÍ VÝPOČETNÍ TECHNIKY V KLINICKO-BIOCHEMICKÉ LABORATOŘI

285

35.1.	Základní pojmy	285
35.2.	Automatické analyzátoři	285
35.2.1.	Dělení podle způsobu práce	285
35.2.2.	Dělení podle principu měření	286
35.2.3.	Dělení podle počtu prováděných metod	286
35.2.4.	Dělení podle velikosti a rychlosti analyzátoru	286
35.2.5.	Dělení podle pořadí prováděných testů	286
35.2.6.	Dělení podle prostředí, v němž probíhá reakce	287
35.3.	Výpočetní technika v klinicko-biochemické laboratoři	287
35.3.1.	Počítač jako součást analyzátoru	287
35.3.2.	Laboratorní informační systém	287
35.4.	Budoucnost automatizované laboratoře	288
	Doporučená literatura	289

SEZNAM UŽITÝCH ZKRATEK A SYMBOLŮ ...

291

PŘEHLED REFERENČNÍCH ROZMEZÍ ZÁKLADNÍCH KLINICKO-BIOCHEMICKÝCH VYŠETŘENÍ

295

Použité zkratky	295
Enzymy	295
Sacharidový metabolismus	295
Lipidový metabolismus	295
Bílkoviny	296
Pigmenty	296
Osmolalita	296
Nebílkovinné dusíkaté látky	296
Mínery	296
Acidobazická rovnováha (ABR) a krevní plyny	297
Močový sediment	297
Mozkomíšni mok (likvor)	297
Hormony a jejich metabolity, vitamíny	297
Funkční vyšetření ledvin	297

STRUČNÝ ANGLICKO-ČESKÝ SLOVNÍČEK ODBORNÝCH TERMÍNŮ

299

AUTOŘI

301

REJSTŘÍK

305

8.4.1.	Vlastní bílkoviny akutní fáze zánětu	67	10.1.5.3.	Dělení podle biologického poločasu	78
8.4.2.	Složky komplexu	67	10.1.6.	Izoenzymy a makroenzymy	78
8.4.3.	»Negativní reaktanty« akutní fáze	67	10.1.7.	Využití enzymů při stanovení substrátů	78
8.4.4.	Některé nové ukazatele akutního zánětu	67	10.2.	Speciální klinická enzymologie	79
	Elastáza z granulocytů	67	10.2.1.	Aminotransferázy	79
	Prokalcitonin (PCT)	67		Příčiny zvýšení aktivity v séru	79
	Neopterin	67		Snížení aktivity v séru	79
	Doporučená literatura	67	10.2.2.	Kreatinkináza (CK)	79
				Příčiny zvýšení aktivity v séru	80
9.	NEBÍLKOVINNÉ DUSÍKATÉ LÁTKY	69	10.2.3.	Laktátdehydrogenáza (LD)	80
9.1.	Močovina	69		Příčiny zvýšení aktivity v séru	80
9.1.1.	Zvýšení sérové koncentrace močoviny	69	10.2.4.	Alfa-amyláza (AMS)	81
9.1.1.1.	Zvýšená tvorba močoviny	69		Příčiny zvýšení aktivity v séru	81
9.1.1.2.	Nedostatečné renální vylučování močoviny	69	10.2.5.	Lipáza (LPS)	81
9.1.2.	Snížení sérové koncentrace močoviny	70		Příčiny zvýšení aktivity v séru	81
9.1.2.1.	Snižovaný vznik močoviny	70	10.2.6.	Alkalická fosfatáza (ALP)	81
9.1.2.2.	Zvýšené ztráty močoviny	70		Příčiny zvýšení aktivity v séru	82
9.1.3.	Stanovení močoviny v moči	70		Příčiny snížení aktivity v séru	82
9.2.	Kreatinin	70	10.2.7.	Kyselá fosfatáza (ACP)	82
9.2.1.	Zvýšená koncentrace sérového kreatininu	70		Příčiny zvýšení aktivity v séru (plazmě)	82
9.2.2.	Snížená koncentrace kreatininu	70	10.2.8.	Gama-glutamyltransferáza (GGT)	82
9.2.3.	Stanovení kreatininu v moči	71		Příčiny zvýšení aktivity v séru	82
9.3.	Kyselina močová	71	10.2.9.	Glutamátdehydrogenáza (GMD)	82
9.3.1.	Metabolismus a význam kyseliny močové	71	10.2.10.	Cholinesteráza (ChE)	82
9.3.2.	Příčiny hyperurikémie	72		Příčiny snížení aktivity v séru	83
9.3.2.1.	Zvýšená produkce kyseliny močové	72		Zvýšení aktivity v séru	83
9.3.2.2.	Snížené vylučování kyseliny močové	72	10.2.11.	Některé další řidičeji stanovované enzymy	83
9.3.3.	Hypourikémie	72	10.2.12.	Stanovení aktivity enzymů v ostatních druzích biologického materiálu	83
9.3.4.	Dna	72		Moč	83
9.4.	Amoniak	73		Mozkomišní mok	83
9.5.	Aminokyseliny	73		Sekrety gastrointestinálního ústrojí	83
9.6.	Některé další nebílkovinné dusíkaté látky	73		Výpotek	83
9.6.1.	Karnitin	73		Erytrocyty	83
9.6.2.	Glutathion	73		Doporučená literatura	83
9.6.3.	Oxid dusnatý	73			
9.6.4.	Nebílkovinné dusíkaté látky s hormonálním účinkem	74			
	Doporučená literatura	74			
10.	STANOVENÍ AKTIVITY ENZYMŮ	75	11.	METABOLISMUS VODY, SODÍKU, DRASLÍKU A CHLORIDŮ. OSMOLALITA	85
10.1.	Stručné základy obecné klinické enzymologie	75	11.1.	Tělesná voda	85
10.1.1.	Složení, význam a funkce enzymů	75	11.1.1.	Rozdělení vody v organismu	85
10.1.2.	Názvosloví a vyjadřování aktivity enzymů	75	11.1.2.	Vodní bilance	86
10.1.3.	Faktory ovlivňující rychlost enzymové reakce	76	11.2.	Metabolismus sodíku	87
10.1.4.	Dělení enzymů podle místa vzniku a účinku	77	11.2.1.	Distribuce sodíku v organismu, jeho pohyb a význam	87
10.1.5.	Další kritéria dělení enzymů	77	11.2.1.1.	Distribuce sodíku v organismu a jeho koncentrace v tělesných tekutinách	87
10.1.5.1.	Dělení podle různého obsahu ve tkáních (orgánech)	77	11.2.1.2.	Příjem a výdej sodíku	87
10.1.5.2.	Dělení podle subcelulární lokalizace	77	11.2.2.	Regulace metabolismu sodíku a vody	87
			11.2.2.1.	Reakce organismu na ztrátu vody	87
			11.2.2.2.	Reakce organismu na ztrátu izosmolární (izotonické) tekutiny	88
			11.2.2.3.	Reakce organismu na přebytek sodíku a zvětšený krevní objem	88
			11.2.3.	Hodnocení natriémie	89
			11.2.3.1.	Hodnocení ve vztahu k hydrataci nemocného	89
			11.2.3.2.	Hodnocení ve vztahu k chloridémii	89
			11.2.3.3.	Hodnocení ve vztahu k proteinémii	89
			11.2.4.	Změny koncentrace sodíku v plazmě a jeho zásob v organismu	89
			11.2.4.1.	Izotonická dehydratace	89
			11.2.4.2.	Hypertonická dehydratace	89

11.2.4.3.	Izotonická hyperhydratace	90	12.2.1.	Distribuce a pohyb hořčiku v organismu	101
11.2.4.4.	Hypotonická hyperhydratace	90	12.2.2.	Význam hořčiku pro organismus	102
11.2.4.5.	Vnitřní přesuny vody mezi ICT a ECT	91	12.2.3.	Hypermagnezémie	102
11.2.5.	Pseudohyponatrémie	91	12.2.4.	Hypomagnezémie	102
11.3.	Metabolismus draslíku	92	12.2.4.1.	Nedostatečný příjem či resorpce	102
11.3.1.	Distribuce draslíku v organismu, jeho pohyb a význam	92	12.2.4.2.	Zvýšené ztráty	102
11.3.1.1.	Distribuce draslíku v organismu a jeho koncentrace v tělesných tekutinách	92	12.2.4.3.	Ostatní příčiny	102
11.3.1.2.	Příjem a výdej draslíku	92	12.2.5.	Srovnání vlastností hořčiku, vápníku a draslíku	102
11.3.2.	Změny koncentrace draslíku v plazmě	92	12.3.	Metabolismus fosforu	103
11.3.2.1.	Hyperkalémie	92	12.3.1.	Distribuce a význam fosforu v organismu	103
11.3.2.2.	Hypokalémie	93	12.3.2.	Hyperfosfatémie	103
11.3.2.3.	Změny distribuce draslíku mezi ECT a ICT	94	12.3.3.	Hypofosfatémie	103
11.4.	Metabolismus chloridů	94		Doporučená literatura	103
11.4.1.	Distribuce chloridů v organismu, jejich pohyb a význam	94	13. ACIDOBAZICKÁ ROVNOVÁHA A JEJÍ PORUCHY, KREVNÍ PLYNY	105	
11.4.1.1.	Distribuce chloridů v organismu, jejich koncentrace v tělesných tekutinách	94	13.1.	Význam stabilního pH krve a způsob jeho udržení	105
11.4.1.2.	Příjem a výdej chloridů	94	13.1.1.	Krevní pufrý	105
11.4.2.	Změny koncentrace chloridů v plazmě	95	13.1.2.	Funkce plic, ledvin a jiných orgánů v udržování pH	106
11.4.2.1.	Hyperchloridémie	95	13.2.	Poruchy acidobazické rovnováhy	106
11.4.2.2.	Hypochloridémie	95	13.2.1.	Způsoby kompenzace poruch acidobazické rovnováhy	107
11.5.	Význam stanovení osmolality	95	13.3.	Měření poruch acidobazické rovnováhy	107
11.5.1.	Vysvětlení pojmu a způsoby stanovení	95	13.3.1.	Odběr krve na vyšetření ABR a krevních plynů	107
11.5.2.	Význam měření osmolality	96	13.3.2.	Princip měření a výpočtu odvozených parametrů	108
11.5.2.1.	Stanovení osmolality v séru	96	13.3.3.	Měřené a počítané veličiny a jejich fyziologické hodnoty (v arteriální krvi)	108
11.5.2.2.	Stanovení osmolality v séru a moči současně	96	13.3.4.	Pomocné výpočty (BBS, AG, RA, SID)	109
11.5.2.3.	Stanovení osmolality v moči	96	13.4.	Metabolické poruchy acidobazické rovnováhy	109
	Doporučená literatura	96	13.4.1.	Metabolická acidóza	109
12. METABOLISMUS VÁPŇÍKU, HOŘČÍKU A FOSFORU	97		13.4.1.1.	Metabolická acidóza se zvýšenou hodnotou AG (RA)	109
12.1.	Metabolismus vápníku (kalcia)	97	13.4.1.2.	Metabolická acidóza s normální hodnotou AG (RA)	110
12.1.1.	Distribuce a pohyb vápníku v organismu	97	13.4.2.	Metabolická alkalóza	111
12.1.2.	Plazmatický vápník	97	13.4.2.1.	Metabolická alkalóza odpovídající na léčbu chloridy	111
12.1.3.	Intracelulární vápník	98	13.4.2.2.	Metabolická alkalóza rezistentní na léčbu chloridy	111
12.1.4.	Význam vápníku pro organismus	98	13.5.	Respirační poruchy acidobazické rovnováhy	112
12.1.5.	Rízení metabolismu vápníku	99	13.5.1.	Respirační acidóza	112
12.1.5.1.	Vitamin D	99	13.5.2.	Respirační alkalóza	113
12.1.5.2.	Parathormon (paratyryl, PTH)	99	13.6.	Kompenzační (diagnostický) graf ABR	113
12.1.5.3.	Kalcitonin	99	13.7.	Kombinované (smíšené) poruchy ABR	114
12.1.6.	Hyperkalémie	100			
12.1.6.1.	Hyperparatyreóza	100			
12.1.6.2.	Zvýšená mobilizace kostního vápníku	100			
12.1.6.3.	Méně časté příčiny hyperkalémie	100			
12.1.6.4.	Pseudohyperkalémie	100			
12.1.7.	Hypokalémie	100			
12.1.7.1.	Hypovitaminóza D	100			
12.1.7.2.	Chronické selhání ledvin	100			
12.1.7.3.	Hypoparatyreóza	101			
12.1.7.4.	Nedostatek vápníku v potravě či porucha jeho absorpce	101			
12.1.7.5.	Další příčiny hypokalémie	101			
12.1.8.	Kalciofosfátový metabolismus u chronického selhání ledvin	101			
12.1.9.	Hyperkalciurie	101			
12.2.	Metabolismus hořčiku (magnezia)	101			

13.7.1.	Kombinace poruch působících proti sobě	114
	Kombinace MAC a MAI	114
	Kombinace MAC a RAI	114
13.7.2.	Kombinace poruch působících stejným směrem	114
	Kombinace dvou různých MAC	114
	Kombinace RAc a MAC	114
13.8.	Poznámky k léčbě poruch ABR	115
13.9.	Kyslík	116
13.9.1.	Odběr krve na stanovení kyslíku	116
13.9.2.	Přenos kyslíku v krvi	116
13.9.3.	Respirační insuficience	117
13.9.4.	Indikace k oxygenoterapii a řízenému dýchání	118
	Doporučená literatura	119

14. METABOLICKÉ BILANCE 121

14.1.	Anabolické a katabolické reakce organismu	121
14.2.	Bilanční sledování	121
14.2.1.	Bilanční sledování vody, diuréza	121
14.2.2.	Bilanční sledování Na ⁺ a K ⁺	122
14.2.3.	Bilanční sledování dusíku	122
14.2.3.1.	Příjem dusíku/24 h	122
14.2.3.2.	Ztráty dusíku/24 h	122
14.2.3.3.	Stresový index	123
14.2.4.	Energetická bilance	123
14.2.4.1.	Nedostatečný přívod energie – hladovění	123
14.2.4.2.	Nadměrný přívod energie (overfeeding)	123
14.2.4.3.	Sledování přívodu energie	123
14.2.4.4.	Zjišťování energetické potřeby	124
	Výpočtové metody	124
	Nepřímá kalorimetrie	124
14.2.4.5.	Praktické provedení energetické bilance	125
14.3.	Závěr	125
	Doporučená literatura	125

15. STOPOVÉ PRVKY 127

15.1.	Železo (Fe)	127
15.2.	Měď (Cu)	129
15.3.	Zinek (Zn)	129
15.4.	Selen (Se)	130
15.5.	Další stopové prvky	130
15.5.1.	Chrom (Cr)	130
15.5.2.	Fluór (F)	131
15.5.3.	Jód (I)	131
15.5.4.	Kobalt (Co)	131
15.5.5.	Mangan (Mn)	131
15.5.6.	Molybden (Mo)	131
15.5.7.	Stopové prvky sporného významu	131
	Doporučená literatura	131

16. VITAMÍNY 133

16.1.	Metody stanovení vitamínů (resp. jejich deplece)	133
16.1.1.	Přímé měření koncentrace vitamínu v krvi	133
16.1.2.	Přímé měření vitamínu v moči	133
16.1.3.	Měření sérové či močové koncentrace typického metabolitu	134
16.1.4.	Měření koncentrace hromadícího se metabolitu po zátěži substrátem	134
16.1.5.	Zvýšení aktivity vhodného enzymu po dodání koenzymu	134
16.1.6.	Saturační testy	134
16.1.7.	Stanovení produktu, vytvořeného působením vitamínu	134
16.2.	Vitamíny rozpustné v tucích	134
16.2.1.	Vitámín A (retinol, axeroftol)	134
16.2.2.	Vitámín D (cholecalciferol, ergocalciferol)	134
16.2.3.	Vitámín E (tokoferol)	135
16.2.4.	Vitámín K (menadiol)	135
16.3.	Vitamíny rozpustné ve vodě	135
16.3.1.	Vitamíny skupiny B	135
	Thiamin (vitamín B ₁)	135
	Riboflavin (vitamín B ₂)	135
	Kyselina pantothenová (vitamín B ₅)	135
	Pyridoxin (vitamín B ₆)	136
	Cyanokobalamin (vitamín B ₁₂)	136
	Kyselina listová	136
	Niacin (nikotinamid, vitamín PP)	136
	Biotin (vitamín H)	136
16.3.2.	Kyselina askorbová (vitamín C)	136
	Doporučená literatura	136

17. HORMONY 137

17.1.	Obecné poznámky k metabolismu a stanovení hormonů	137
17.1.1.	Hormony a jejich účinek	137
17.1.2.	Rozdělení hormonů podle struktury	137
17.1.3.	Způsoby stanovení hormonů	138
17.1.3.1.	Nepřímé metody stanovení hormonů	138
17.1.3.2.	Stanovení hormonů v moči	138
17.1.3.3.	Stanovení hormonů v krvi	138
17.1.4.	Funkční testy v endokrinologii	138
17.2.	Hormony hypotalamu, hypofýzy a epifýzy	138
17.2.1.	Hormony hypotalamu	139
17.2.2.	Hormony adenohypofýzy	139
17.2.3.	Hyper- a hypofunkční hypofyzární syndromy	140
17.2.4.	Hormony neurohypofýzy	140
17.2.5.	Hormon epifýzy	140
17.3.	Hormony štítné žlázy	140
17.3.1.	Syntéza hormonů štítné žlázy	140
17.3.2.	Regulace sekrece hormonů štítné žlázy	141
17.3.3.	Problematika stanovení TSH a tyreoidálních hormonů	141
17.3.3.1.	Stanovení TSH	141
17.3.3.2.	Stanovení celkového T ₄ a celkového T ₃	142

17.3.3.3.	Stanovení volného T_3 a volného T_4	142
17.3.4.	Strategie stanovení hormonů štítné žlázy	142
17.3.4.1.	Diagnostika tyreopatií u ambulantních nemocných	142
17.3.4.2.	Změny koncentrace TSH z non-tyreoidálních příčin	143
17.3.4.3.	Monitorování léčby poruch funkce štítné žlázy	143
17.3.5.	Další laboratorní testy u onemocnění štítné žlázy	143
17.3.5.1.	Speciální testy	143
17.3.5.2.	Změny běžných laboratorních parametrů u poruch funkce štítné žlázy	143
17.3.6.	Vrozená hypothyreóza a jodurie	144
17.4.	Hormony kůry nadledvin	144
17.4.1.	Řízení sekrece a účinek kortizolu	144
17.4.2.	Laboratorní příkaz hyper- a hypokortikalismu	145
17.4.2.1.	Stanovení kortizolu a jeho metabolitů	145
	Celkový kortizol v séru	145
	Kortizol v moči	145
	Metabolity glukokortikoidů v moči	145
	Stanovení ACTH	145
	Zrůta cirkadiánního rytmu	145
17.4.2.2.	Funkční testy kůry nadledvin	145
	Dexametazonový supresní test	145
	Test s hypoglykémii indukovanou inzulinem	145
	Tetrakosaktrinový test	145
	Metrapronový test	145
	CRH stimulační test	145
17.4.2.3.	Změny v ostatních laboratorních testech	146
17.4.3.	Hyperfunkce kůry nadledvin	146
17.4.3.1.	Primární hyperkortikalismus	146
17.4.3.2.	Sekundární (centrální) hyperkortikalismus	146
17.4.3.3.	Ektopická tvorba ACTH	146
17.4.3.4.	Léčba glukokortikoidy	147
17.4.3.5.	Nadprodukce kortikoidů při stresu	147
17.4.4.	Hypofunkce kůry nadledvin	147
17.4.4.1.	Primární hypokortikalismus	147
17.4.4.2.	Sekundární hypokortikalismus	147
17.4.4.3.	Adrenální insuficience po dlouhodobé terapii glukokortikoidy	147
17.4.5.	Vrozená hyperplazie nadledvin (adrenogenitální syndrom)	147
17.5.	Gonády a pohlavní hormony	148
17.5.1.	Řízení hormonální sekrece a funkce gonád u mužů	148
17.5.2.	Příčiny a laboratorní vyšetření hypogonadismu u muže	148
17.5.2.1.	Centrální hypogonadismus	149
17.5.2.2.	Periferní hypogonadismus	149
17.5.2.3.	Další příčiny infertility	149
17.5.3.	Hormonální regulace menstruačního cyklu	149
17.5.4.	Indikace k hormonálnímu vyšetření u ženy	149
17.5.4.1.	Amenorea	149
17.5.4.2.	Infertilita bez amenorey	150
17.5.4.3.	Hirsutismus a virilizace	150
17.6.	Tkáňové hormony	150
17.6.1.	Cytokiny (růstové faktory, interleukiny – lymfokiny a monokiny)	151
	Doporučená literatura	151

18. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U DIABETU 153

18.1.	Diabetes mellitus – příčiny a typy onemocnění	153
18.1.1.	Diabetes mellitus 1. typu	153
18.1.2.	Diabetes mellitus 2. typu	153
18.1.3.	Gestační diabetes mellitus	153
18.1.4.	Ostatní specifické typy diabetu	154
18.2.	Diagnostika diabetu	154
18.2.1.	Stanovení diagnózy z hodnoty glykémie	154
18.2.2.	Glukózový toleranční test	154
18.3.	Krátkodobá kompenzace diabetu	155
18.3.1.	Jednorázová glykémie	155
18.3.2.	Glykemický profil	155
18.3.3.	Glykemický index (GCI)	155
18.3.4.	Glykosurie	155
18.4.	Dlouhodobá kompenzace diabetu	156
18.4.1.	Glykace krevních bílkovin	156
18.4.2.	Stanovení glykovaných proteinů	156
18.4.2.1.	Glykovaný protein (glykovaný albumin, fruktosaminový test)	156
18.4.2.2.	Glykovaný hemoglobin (glykohemoglobin)	156
18.5.	Stanovení inzulinu, jeho endogenní produkce a posouzení inzulinorezistence	157
18.5.1.	Inzulin	157
18.5.2.	C-peptid	157
18.5.3.	Proinzulin	157
18.5.4.	Clampová technika	157
18.6.	Stanovení autoprotilátek ACTH	158
	Protilátky proti Langerhansovým ostrůvkům (ICA)	158
	Protilátky proti glutamátdekarboxyláze	158
	Protilátky proti inzulinu	158
18.7.	Včasná diagnostika komplikací	158
18.7.1.	Akutní komplikace diabetu	158
18.7.1.1.	Hypoglykemické kóma	158
18.7.1.2.	Hyperglykemické kóma	158
18.7.2.	Pozdní komplikace diabetu	159
18.7.2.1.	AGE látky a jejich význam pro rozvoj pozdních komplikací diabetu	159
18.7.2.2.	Mikroalbuminurie	159
18.8.	Diabetes a těhotenství	160
18.9.	Ostatní příčiny hypoglykémie a hyperglykémie	160
18.9.1.	Hypoglykémie	160
18.9.2.	Hyperglykémie	160
	Doporučená literatura	160
19.	19. RIZIKOVÉ FAKTORY ROZVOJE ATROSKLERÓZY 163	
19.1.	Celkový cholesterol	163
19.2.	Jednotlivé lipoproteiny a jejich součástí	164

19.2.1.	Metabolismus lipoproteinů	164
19.2.2.	Poruchy vychytávání LDL specifickými receptory	165
19.2.2.1.	Familiární hypercholesterolemie	165
19.2.2.2.	Modifikace LDL	166
19.2.3.	HDL a jejich význam v aterogenezi	167
19.2.4.	Měřené laboratorní parametry lipidového metabolismu ve vztahu k riziku rozvoje aterosklerózy	167
19.2.5.	Léčba hyperlipidemií	168
19.2.6.	Lipoprotein (a)	169
19.3.	Metabolický syndrom	169
19.4.	Homocystein	170
19.5.	Fibrinogen	171
19.6.	Mikroalbuminurie	171
19.7.	»Infekční teorie aterosklerózy« Doporučená literatura	171

20. LABORATORNÍ DIAGNOSTIKA INFARKTU MYOKARDU 173

20.1.	Obecné zásady přechodu intracelulárních bílkovin z myokardu do krevního oběhu	173
20.2.	Diagnostika a diferenciální diagnostika infarktu myokardu	174
20.2.1.	Klasické testy	174
20.2.2.	Nové testy v diagnostice infarktu myokardu	175
20.3.	Určení rozsahu infarktového ložiska	176
20.4.	Potvrzení reperfuze myokardu Doporučená literatura	176

21. LABORATORNÍ UKAZATELE KOSTNÍHO METABOLISMU 179

21.1.	Stavba a metabolismus kosti a jejich poruchy	179
21.2.	Ukazatele novotvorby kostní tkáň	180
21.2.1.	Kostní alkalická fosfatáza (bALP)	180
21.2.2.	Osteokalcin (OC)	180
21.2.3.	Karboxyterminální propeptid prokolagenu typu I (PICP)	180
21.3.	Ukazatele kostní resorpce	181
21.3.1.	Denní ztráty vápníku močí	181
21.3.2.	Hydroxyprolin	181
21.3.3.	Glykosidy hydroxylyzinu	181
21.3.4.	Pyridinolin a deoxypyridinolin	181
21.3.5.	Karboxyterminální telopeptid kolagenu I (ICTP)	181
21.3.6.	Tartarát-rezistentní kyselá fosfatáza (TRACP)	182
21.4.	Ukazatele kostního metabolismu u konkrétních chorob Doporučená literatura	182

22. KLINICKO-BIOCHEMICKÉ VYŠETŘENÍ TRÁVICÍHO ÚSTROJÍ 183

22.1.	Funkce trávicího ústrojí	183
22.1.1.	Trávení	183
22.1.2.	Vstřebávání	183
22.1.3.	Klinicko-biochemická vyšetření u poruch GIT	183
22.2.	Vyšetření žaludeční šťávy	184
22.2.1.	Složení a tvorba žaludeční šťávy	184
22.2.2.	Vyšetření žaludeční sekrece	184
22.2.2.1.	Pentagastrinový test	184
22.2.2.2.	Inzulinový test	185
22.2.3.	Další vyšetření žaludku	185
22.2.3.1.	Stanovení plazmatického gastrinu	185
22.2.3.2.	Průkaz infekce <i>Helicobacter pylori</i>	185
22.3.	Vyšetření slinivky břišní	186
22.3.1.	Pankreas jako exokrinní žláza	186
22.3.2.	Indikace laboratorních vyšetření u onemocnění pankreatu	186
22.3.3.	Akutní pankreatitida	186
22.3.3.1.	Aktivita amylázy v séru a moči	186
22.3.3.2.	Pankreatická lipáza	186
22.3.3.3.	Ostatní testy u akutní pankreatitidy	186
22.3.4.	Chronická pankreatitida	187
22.3.4.1.	Sekretin-pankreozyminový test	187
22.3.4.2.	Nepřímé funkční testy pankreatu	187
22.3.4.3.	Další testy ukazující poruchu exokrinní funkce pankreatu	187
22.4.	Testy na poruchu absorpce	188
22.4.1.	Testy na poruchu absorpce lipidů	188
22.4.1.1.	Stanovení tuku ve stolici	188
22.4.1.2.	Test s vitamínem A	188
22.4.1.3.	Dechový test po zátěži značeným triacylglycerolem	188
22.4.2.	Testy na poruchu absorpce cukrů	188
22.4.2.1.	Xylózový test	188
22.4.2.2.	Disacharidové toleranční testy	188
22.4.3.	Poruchy absorpce aminokyselin	189
22.4.4.	Poruchy absorpce stopových prvků a vitamínů	189
22.4.5.	Testy na porušenou intestální permeabilitu	189
22.4.6.	Testy na bakteriální kolonizaci tenkého střeva	189
22.4.7.	Klinické syndromy způsobující malabsorpci a příklady terapeutických postupů	189
22.4.7.1.	Nejčastější klinické diagnózy	189
22.4.7.2.	Některé léčebné postupy u malabsorpčního syndromu	190
22.5.	Vyšetření stolice Doporučená literatura	190

23. PARENTERÁLNÍ A ENTERÁLNÍ VÝŽIVA Z HLEDISKA KLINICKÉ BIOCHEMIE 191

23.1.	Vyšetřování a sledování nutričního stavu – klinické a laboratorní metody. Malnutrice. Obezita	191
23.1.1.	Metody vyšetřování stavu výživy	191
23.1.2.	Poruchy výživy	192
23.1.3.	Výpočet, měření a odhad energetické potřeby	192

23.2.	Nutriční potřeba, základní substráty výživy	192	24.2.	Laboratorní známky poškození hepatocytů	201
23.2.1.	Voda	192	24.3.	Porucha funkce hepatocytů	202
23.2.2.	Energetické zásoby	192	24.3.1	Porucha ureogeneze	202
23.2.2.1.	Cukry	193	24.3.2.	Porucha proteosyntézy	202
23.2.2.2.	Tuky	193	24.3.3.	Porucha metabolismu sacharidů	202
23.2.2.3.	Bílkoviny	193	24.3.4.	Porucha metabolismu lipidů	202
23.2.3.	Minerály a vitamíny	193	24.3.5.	Porucha exkrece cizorodých a toxických látek	202
23.3.	Metabolické změny při hladovění a indikace nutriční intervence	193	24.4.	Toxické poškození jater	203
23.4.	Formy a metody umělé výživy	194	24.5.	Laboratorní známky cholestázy	203
23.4.1.	Kontrolovaný perorální příjem	194	24.6.	Laboratorní známky jaterní fibrózy	203
23.4.2.	Pití (»sipping«) tekutého nutričního přípravku	194	24.7.	Typické laboratorní nálezy u některých jaterních chorob	203
23.4.3.	Enterální výživa	194	24.7.1.	Virové hepatitidy	203
23.4.4.	Parenterální výživa	194	24.7.2.	Jaterní cirhóza	204
23.5.	Enterální výživa	195	24.7.3.	Nádorové postižení jater	204
23.5.1.	Přístupy do trávicího ústrojí	195	24.7.4.	»Jaterní testy«	204
23.5.2.	Typy a druhy enterální výživy a jejich indikace	195		Doporučená literatura	204
23.5.2.1.	Sipping	195	25. DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA		
23.5.2.2.	Výživa do žaludku	195	HYPERBILIRUBINÉMIÍ 207		
23.5.2.3.	Výživa do střeva	195	25.1.	Metabolismus žlučových barviv	207
23.5.3.	Formy enterální výživy	195	25.2.	Typy hyperbilirubinémie	207
23.5.3.1.	Polymerní (vysokomolekulární) typ	196	25.3.	Hyperbilirubinémie nekonjugované	208
23.5.3.2.	Oligomerní enterální výživa	196	25.3.1.	Zvýšený vznik bilirubinu	208
23.5.3.3.	Zvláštní formy vzorců enterální výživy	196	25.3.2.	Porucha vychytávání bilirubinu a jeho konjugace	208
23.5.4.	Komplikace enterální výživy	196	25.4.	Hyperbilirubinémie smíšené	208
23.6.	Parenterální výživa	196	25.5.	Hyperbilirubinémie konjugované	209
23.6.1.	Srovnání enterální a parenterální výživy	196	25.5.1.	Extrahepatální obstrukce	209
23.6.2.	Žilní přístup při parenterální výživě	196	25.5.2.	Konjugovaná hyperbilirubinémie bez obstrukce žlučových cest	209
23.6.3.	Systém »all-in-one«	197		Doporučená literatura	209
23.6.4.	Komplikace parenterální výživy	197	26. FUNKČNÍ ZKOUŠKY LEDVIN 211		
23.7.	Zásady parenterální a enterální výživy u zvláštních klinických stavů	197	26.1.	Základní funkce ledvin a jejich poruchy	211
	Katabolický stav	197	26.1.1.	Funkce ledvin	211
	Výživa u polytraumat	198	26.1.2.	Poruchy funkce ledvin	211
	Výživa v sepsi	198	26.1.2.1.	Nedostatečnost ledvin	211
	Výživa nemocných při selhání ledvin	198	26.1.2.2.	Selhání ledvin	211
	Akutní pankreatitida	198	26.1.2.3.	Urémie	212
	Jaterní selhání	198	26.2.	Glomerulární filtrace	212
	Respirační insuficience	198	26.2.1.	Odvození vzorce pro výpočet glomerulární filtrace	212
	Předoperační příprava a pooperační nutriční péče	199	26.2.2.	Clearance (endogenního) kreatininu	213
23.8.	Klinické a laboratorní monitorování při umělé výživě	199	26.2.2.1.	Výpočet clearance kreatininu	213
23.8.1.	Základní (vstupní) vyšetření	199	26.2.2.2.	Hodnocení clearance kreatininu	213
23.8.2.	Kontrolní vyšetření během hospitalizace	199	26.2.2.3.	Nejčastější chyby při stanovení clearance kreatininu	213
28.8.3.	Vyšetření během ambulantní umělé výživy	199	26.2.2.4.	Clearance kreatininu nebo sérový kreatinin?	214
28.8.4.	Metabolické bilance v parenterální a enterální výživě	199			
	Doporučená literatura	200			
24. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U ONEMOCNĚNÍ JATER 201					
24.1.	Struktura a funkce jater	201			

26.2.2.5.	Prognostický význam převrácené hodnoty sérového kreatininu	214	27.3.1.	Hyperoxalurie	227
26.2.3.	Jiné způsoby odhadu glomerulární filtrace	214	27.3.2.	Hyperkalciurie	228
26.3.	Tubulární funkce	215	27.3.2.1.	Idiopatická hyperkalciurie	228
26.3.1.	Tubulární resorpce a frakční exkrece	215	27.3.2.2.	Sekundární hyperkalciurie	228
26.3.2.	Výpočet frakční exkrece	215	27.3.3.	Hyperurikosurie	229
26.3.2.1.	Frakční exkrece vody	215	27.3.4.	Hyperfosfaturie	229
26.3.2.2.	Frakční exkrece nízkomolekulární látky	215	27.3.5.	Renální tubulární acidóza (RTA)	229
26.3.3.	Změny frakčních exkrecí u chronických glomerulopatií	215	27.3.5.1.	RTA I. typu – distální	229
26.3.4.	Adekvátní frakční exkrece	216	27.3.5.2.	RTA II. typu – proximální	229
26.3.5.	Koncentrační pokus	216	27.3.6.	Cystinurie	229
26.3.5.1.	DDAVP test	216		Doporučená literatura	230
26.3.5.2.	Test žízněním	217	28. LABORATORNÍ ZNÁMKY ZHOUBNÉHO NOVOTVARU 231		
26.3.6.	Acidifikační a alkalizační test	217	28.1.	Definice a vlastnosti tumorového markeru	231
26.3.6.1.	Acidifikační test	217	28.2.	Vlastnosti ideálního tumorového markeru	232
26.3.6.2.	Alkalizační test	217	28.2.1.	Vysoká specifičnost vzhledem k malignímu onemocnění	232
26.4.	Ostatní (speciální) ukazatele funkce ledvin	217	28.2.2.	Vysoká organová specifičnost	232
26.4.1.	Osmolální clearance	217	28.2.3.	Vysoká citlivost	232
26.4.2.	Clearance bezsolutové vody	218	28.2.4.	Korelace mezi výší laboratorního parametru a velikostí nádoru (množstvím nádorových buněk)	232
26.4.3.	Clearance bezelektrolytové vody a efektivní osmolální clearance	218	28.3.	Oblasti užití tumorových markerů	233
26.5.	Odlíšení prerenální a renální příčiny oligoanurie	218	28.3.1.	Screening zhoubných nádorů	233
26.5.1.	Pojem oligurie	219	28.3.2.	Diagnostika zhoubného novotvaru	233
26.6.	Akutní a chronické selhání ledvin	219	28.3.3.	Určení stadia nádoru a jeho prognózy	233
26.6.1.	Poznámky k akutnímu selhání ledvin	219	28.3.4.	Sledování průběhu choroby a efektu terapie	233
26.6.2.	Poznámky k chronickému selhání ledvin	220	28.4.	Jednotlivé tumorové markery a jejich význam	234
26.6.3.	Indikace k hemodialýze	220	28.4.1.	onkofetální antigeny	234
26.7.	Měření účinnosti hemodialýzy, hemofiltrace a peritoneální dialýzy	220	28.4.1.1.	»Klasické« onkofetální antigeny	234
26.7.1.	Hemodialýza	220		Karcinoembryonální antigen (CEA)	234
26.7.2.	Hemofiltrace	221		Alfa ₁ -fetoprotein (AFP)	234
26.7.3.	Peritoneální dialýza	221	28.4.1.2.	Komplexní glykokonjugáty	234
26.8.	Transplantace ledviny	222		CA 15-3	234
	Doporučená literatura	223		CA 19-9	234
				CA 125	235
				CA 72-4	235
			28.4.1.3.	Některé další tumorové markery onkofetální povahy	235
				CYFRA 21-1	235
				MCA, MSA a SCCA	235
				TATI	235
			28.4.2.	Onkoplacentalní antigeny	235
				Choriový gonadotropin (human chorionic gonadotropin, hCG)	235
				Beta ₂ -specifický těhotenský glykoprotein	235
			28.4.3.	Proliferační tumorové markery	235
				Třáňový polypeptidový antigen (TPA)	235
				Enzymy	236
				Prostatický specifický antigen (PSA)	236
				Prostatická kyselá fosfatáza (PACP)	236
				Thymidinkináza (TK)	236
				Neuron-specifická enoláza (NSE)	236
				Alkalická fosfatáza (ALP)	237
				Laktátdehydrogenáza (LD)	237
				Katepsin D	237
			28.4.5.	Hormony a jejich metabolity	237
			28.4.6.	Sérové proteiny	237
				Beta ₂ -mikroglobulin (β ₂ -M)	237
				Feritin	238
27. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ U UROLITIÁZY		225			
27.1.	Obecné příčiny urolitiázy	225			
27.1.1.	Nedostatečný přívod tekutin	225			
27.1.2.	Zvýšená koncentrace litogenních látek v moči	225			
27.1.3.	Infekce močových cest	225			
27.1.4.	Obstrukční uropatie	225			
27.1.5.	Vrozené malformace vývodních močových cest a cizí těleso v močových cestách	226			
27.1.6.	Nedostatečná koncentrace inhibitorů krystalizace a agregace	226			
27.2.	Analýza močového konkrementu	226			
27.3.	Metabolické vyšetření nemocného s urolitiázou	227			

	Monoklonální imunoglobuliny	238
	Cirkulující imunokomplexy (CIK, CIC)	238
	Bílkoviny akutní fáze zánětu	239
28.4.7.	Některé další ukazatele zhoubného nádoru	239
28.4.8.	Buněčné tumorové markery	239
28.4.9.	Tumorové markery z hlediska orgánového	240
	Doporučená literatura	240

29. DĚDIČNÉ PORUCHY METABOLISMU 243

29.1.	Definice a principy diagnostiky	243
29.1.1.	Pojem »dědičné poruchy metabolismu«	243
29.1.2.	Principy laboratorní diagnostiky dědičných poruch metabolismu	243
29.1.2.1.	Detekce na úrovni substrátu	244
29.1.2.2.	Detekce na úrovni proteinu	244
29.1.2.3.	Detekce na úrovni nukleových kyselin	244
29.2.	Příklady jednotlivých dědičných poruch metabolismu	245
29.2.1.	Poruchy metabolismu aminokyselin	246
29.2.1.1.	Poruchy intermediárního metabolismu aminokyselin	246
	Fenylketonurie	246
	Tyrozinóza	246
	Alkaptonurie	246
29.2.1.2.	Poruchy transportu aminokyselin	246
29.2.2.	Poruchy metabolismu cukrů	247
29.2.2.1.	Poruchy metabolismu glukózy	247
29.2.2.2.	Malabsorpce disacharidů	247
29.2.2.3.	Galaktosémie	247
29.2.2.4.	Intolerance fruktózy	247
29.2.2.5.	Glykogenózy	247
29.2.3.	Poruchy metabolismu lipidů, mukopolysacharidů a mukolipidů (teaurismózy)	248
29.2.3.1.	Lipidózy	248
29.2.3.2.	Mukopolysacharidózy	248
29.2.4.	Poruchy metabolismu lipoproteinů	248
29.2.5.	Poruchy metabolismu porfyrinů	249
29.2.6.	Cystická fibróza	249
29.2.7.	Příklady dalších dědičných poruch metabolismu	249
29.2.8.	Dědičné defekty mitochondriálních genů	250
29.3.	Současné možnosti genové terapie	250
	Náhrada genu <i>in vivo</i>	251
	Náhrada genu <i>in vitro</i>	251
	Doporučená literatura	251

30. CYTOCHEMICKÉ VYŠETŘENÍ MOZKOMÍŠNÍHO MOKU 253

30.1.	Vznik a funkce mozkomíšního moku	253
30.2.	Odběr a vzhled mozkomíšního moku	253
30.2.1.	Odběr mozkomíšního moku	253
30.2.2.	Vzhled mozkomíšního moku	254
30.3.	Chemické vyšetření mozkomíšního moku	254

30.3.1.	Kvantitativní chemické vyšetření	254
30.3.1.1.	Celková bílkovina	254
30.3.1.2.	Glukóza	255
30.3.1.3.	Laktát	255
30.3.1.4.	Chloridy	256
30.3.2.	Kvalitativní chemické vyšetření	256
30.3.2.1.	Pandyho zkouška	256
30.3.2.2.	Zlatosolová zkouška	256
30.3.3.	Speciální chemická vyšetření	256
30.3.3.1.	Spektrofotometrie likvoru	256
30.3.3.2.	Elektroforéza bílkovin mozkomíšního moku	257
30.3.3.3.	Izoelektrická fokusace bílkovin	257
30.3.3.4.	Kvantitativní stanovení jednotlivých bílkovin	258
	Albumin	258
	Imunoglobuliny	258
	Reaktanty akutní fáze (RAF)	258
	Beta ₂ -mikroglobulin	259
	Markery tkáňové destrukce	259
30.4.	Cytologické vyšetření mozkomíšního moku	259
30.4.1.	Počet elementů	259
30.4.2.	Morfologie a funkce elementů	259
30.4.2.1.	Typy buněk v mozkomíšním moku	260
30.4.2.2.	Typy cytologických likvorových nálezů	260
	Poznámka na závěr	261
	Doporučená literatura	262

31. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ VÝPOTKU ... 263

Doporučená literatura

264

32. LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ 265

32.1.	Adaptační reakce organismu na těhotenství	265
32.2.	Změny fyziologických rozmezí laboratorních testů v těhotenství	265
32.2.1.	Změny následkem expanze plazmatického objemu	265
32.2.2.	Změny následkem zvýšeného srdečního výdeje a hyperventilace	266
32.2.3.	Zvýšení proteosyntézy	266
32.2.4.	Změny koncentrace lipidů	266
32.2.5.	Metabolismus glukózy	266
32.2.6.	Změny ostatních laboratorních parametrů	266
32.3.	Diagnostické využití laboratorního vyšetření v těhotenství	267
32.3.1.	Prekoncepční období	267
32.3.2.	Laboratorní vyšetření v prvním trimestru	267
32.3.2.1.	Diagnostika těhotenství	267
32.3.2.2.	Vyhledávání komplikujících onemocnění	267
32.3.3.	Laboratorní vyšetření v druhém trimestru	267
32.3.3.1.	Screening závažných vrozených onemocnění	267
32.3.3.2.	Detekce hemolytického onemocnění novorozence	268