

Klinički bolnički centar Osijek  
 Klinički zavod za transfuzijsku medicinu  
 Odjel za laboratorijsku dijagnostiku i kliničku transfuzijsku medicinu

**Laboratorij za molekularnu i HLA dijagnostiku**

tel: 031/511-576

e-mail: molekularna-hla.dijagnostika@kbco.hr

**Katalog pretraga**

| MOLEKULARNO DIJAGNOSTIČKI TESTOVI                                                                     |                                                                                                          |                                               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| NAZIV PRETRAGE<br>OPIS                                                                                | VRSTA UZORKA, ANTIKOAGULANS,<br>VOLUMEN UZORKA, TIP EPRUVETE                                             | SADRŽAJ UPUTNICE / NAPOMENA                   |
| <b>Faktor V Leiden</b><br>Genotipizacija polimorfizma<br>G1691A u genu za Faktor V                    | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>Faktor II</b><br>Genotipizacija polimorfizma<br>G20210A u genu za Faktor II<br>(Protrombin)        | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>MTHFR</b><br>Genotipizacija polimorfizma<br>C677T u genu za<br>metilentetrahidrofolat<br>reduktazu | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>PAI-1</b><br>Genotipizacija polimorfizma<br>4G/5G u genu za inhibitor<br>aktivatora plazminogena-1 | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>UGT1A1</b><br>Detekcija insercije TA<br>(TA6/TA7) u genu za UDP-<br>glukuronozil-transferazu       | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>ApoE</b><br>Određivanje alelnih varijanti<br>ApoE3, ApoE2 i ApoE4 gena<br>za apolipoprotein E      | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>HFE</b><br>Genotipizacija C282Y, H63D,<br>S65C u genu za protein<br>hereditarne hemokromatoze      | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>AAT</b><br>Detekcija mutacija Pi*Z i Pi*S<br>gena za $\alpha$ 1-antitripsin                        | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |
| <b>RHD – genotipizacija</b><br>Genotipizacija slabog D<br>antigena                                    | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu. |

| TIPIZACIJA HLA                                                                                                                                                                    |                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NAZIV PRETRAGE<br>OPIS                                                                                                                                                            | VRSTA UZORKA /ANTIKOAGULANS /<br>VOLUMEN UZORKA / TIP EPRUVETE                                         | SADRŽAJ UPUTNICE /NAPOMENA                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>Tipizacija HLA bolesnika za povezanosti s bolestima</b><br>Molekularna tipizacija sustava humanih leukocitnih antigena HLA-A*, HLA-B*, HLA-C*, HLA-DRB1*, HLA-DQB1*, HLA-DQA1* | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Prva tipizacija HLA mogućeg primatelja bubrega</b><br>Molekularna tipizacija sustava humanih leukocitnih antigena HLA-A*, HLA-B*, HLA-C*, HLA-DRB1*, HLA-DQB1*, HLA-DQA1*      | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.<br><br>Pretraga se radi uz prethodni dogovor s liječnikom specijalistom Zavoda za nefrologiju KBCO. Uzorkovanje krvi provodi se isključivo u Kliničkom zavodu za transfuzijsku medicinu KBC Osijek. |

| MOLEKULARNO HEMATOLOŠKI TESTOVI                                                                                                                                             |                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NAZIV PRETRAGE<br>OPIS                                                                                                                                                      | VRSTA UZORKA /ANTIKOAGULANS /<br>VOLUMEN UZORKA / TIP EPRUVETE                                                                     | SADRŽAJ UPUTNICE /NAPOMENA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>JAK-2 (V617F)</b><br>Detekcija V617F u genu za Janus kinazu 2                                                                                                            | Puna krv, EDTA, 4 mL                             | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>BCR::ABL1</b><br><br>- Detekcija varijanti fuzijskih prijevika p210 (b3a2, b2a2, b2a3) i p190 (e1a2 i e1a3)<br><br>- Kvantifikacija fuzijskog prijevika BCR::ABL1 (p210) | Puna krv, EDTA<br>4 velike epruvete (4 x 6 mL)  | Napisati naziv tražene analize. Za novodijagnosticiranu KML dostaviti nalaz o dokazanom fuzijskom prijeviku BCR::ABL1 s informacijom o tipu prijevika.<br><br>Pretraga se radi uz <u>obaveznu</u> prethodnu najavu u Laboratorij za molekularnu i HLA dijagnostiku. Uzorkovanje krvi provodi se u određenim, prethodno dogovorenim terminima. |

| FARMAKOGENOMIKA I INDIVIDUALIZACIJA TERAPIJE                                                                             |                                                                                                          |                                                                                                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NAZIV PRETRAGE<br>OPIS                                                                                                   | VRSTA UZORKA /ANTIKOAGULANS /<br>VOLUMEN UZORKA / TIP EPRUVETE                                           | SADRŽAJ UPUTNICE /NAPOMENA                                                                        |
| <b>CYP2C9</b><br>Genotipizacija alelnih varijanti<br>*2, *3 u genu CYP2C9                                                | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>CYP2C19</b><br>Genotipizacija alelnih varijanti<br>*2, *3 u genu CYP2C19                                              | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.<br><br>Polimorfizam CYP2C19*17 u postupku uvođenja. |
| <b>CYP2D6</b><br>Genotipizacija alelnih varijanti<br>*3, *4, *5, duplikacija u genu CYP2D6                               | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>CYP3A5</b><br>Genotipizacija alelne varijante<br>*3 u genu CYP3A5                                                     | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>UGT1A1 (TA6/TA7)</b><br>Detekcija insercije TA u genu za UDP-glukuronozil-transferazu                                 | Puna krv, EDTA, 4 mL    | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>TPMT</b><br>Genotipizacija alelnih varijanti<br>*2, *3B, *3C u genu za tiopurin metiltransferazu                      | Puna krv, EDTA, 4 mL   | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>SLCO1B1</b><br>Genotipizacija polimorfizma T521C gena za organski anionski transportni protein 1B1                    | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>VKORC1</b><br>Genotipizacija polimorfizma C1173T gena za podjedinicu 1 vitamin K reduktaza kompleksa                  | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |
| <b>ACE (I/D)</b><br>Genotipizacija insercijsko/delecijskog (I/D) polimorfizma u genu za angiotenzin konvertirajući enzim | Puna krv, EDTA, 4 mL  | Napisati (radnu) dijagnozu i traženu analizu.                                                     |

Uzorkovanje (vađenje krvi) provodi se u Kliničkom zavodu za transfuzijsku medicinu svakim radnim danom od 07:30 do 10:00 h bez prethodnog naručivanja (osim za pretragu detekcije i kvantifikacije fuzijskog transkripta *BCR::ABL1*).

#### Upute za uzorkovanje u drugoj zdravstvenoj ustanovi i dostavu uzoraka:

UZORAK:

Uzorak krvi uzet pacijentu izvan KBC Osijek mora biti uzet u odgovarajuću epruvetu (vidi tablicu) te adekvatno označen (ime i prezime pacijenta, datum rođenja).

PODACI:

Uz uzorak mora biti dostavljena uputnica ili pismo liječnika koje sadrži sljedeće podatke: ime, prezime i datum rođenja, matični broj osigurane osobe (MBO), telefonski broj pacijenta, tražene pretrage, te potpis osobe koja je uzorkovala i vrijeme uzorkovanja. Za inozemne osiguranike potrebno je dostaviti kopiju EU zdravstvene kartice, obje strane.

UVJETI DOSTAVE:

U transportnom pakiranju potrebno je uzorak upakirati odvojeno od uputnice kako bi se spriječilo istjecanje uzorka i kontaminacija okoline. Uzorak je potrebno transportirati nekom od kurirskih službi koje mogu osigurati transport na hladnom (2-8 °C – NE smrzavati) i dostaviti ga u najkraćem roku unutar radnog vremena Laboratorija za molekularnu i HLA dijagnostiku (07:30-15:30h). Uzorak je moguće poslati i sanitetskim vozilom ako su zadovoljeni navedeni kriteriji.

U slučaju nedoumice oko vrste uzorka, pretraga, slanja uzoraka i dr. kontaktirati telefonski broj 031/511-576 ili upit poslati na e-mail adresu [molekularna-hla.dijagnostika@kbco.hr](mailto:molekularna-hla.dijagnostika@kbco.hr)