

DIAGNOSTYKA GENETYCZNIE UWARUNKOWANEJ LUB NABYTEJ NADKRZEPLIWOŚCI (TROMBOFILII)

W ramach kontraktu z NFZ (świadczenia odrębnie kontraktowane) wykonujemy badania laboratoryjne w celu wykluczenia lub potwierdzenia trombofilii. Badania te wykonuje się u pacjentów ambulatoryjnych po incydencie zakrzepowo-zatorowym w układzie żylnym (zakrzepica żył głębokich lub zator tętnicy płucnej) lub układzie tętniczym (zawał serca, udar mózgu, itp). Szczególne znaczenie ma taka diagnostyka w przypadku, gdy incydent wystąpił <50 roku życia bez ewidentnej przyczyny, nawraca lub stwierdza się dodatni wywiad rodzinny w kierunku zakrzepicy. Częstość trombofilii wrodzonej w populacji kaukaskiej to ok. 8% i 30–50% przypadków zakrzepicy żyłnej <50.rz. U kobiet w wieku rozrodczym proponujemy badania w celu wykluczenia **zespołu antyfosfolipidowego** jako przyczyny niepowodzeń położniczych.

Zestaw badań w kierunku trombofilii obejmuje:

- analizę polimorfizmów genetycznych sprzyjających zakrzepicy (**czynnik V Leiden, mutacja protrombiny 20210A**),
- oznaczenie poziomów inhibitorów krzepnięcia - **białka C, wolnego białka S oraz antytrombiny**
- oznaczenie stężenia **homocysteiny**,
- oznaczenia w kierunku zespołu antyfosfolipidowego (**antykoagulant toczeniowy, przeciwciała antykardiolipinowe i przeciwno β_2 -glikoproteinie I w klasie IgG i IgM**)
- poziom **czynnika VIII**.

Prowadzimy również badania w kierunku niedoboru fibrynogenu określając jego stężenie a w przypadku wartości <1,5 g/l oznaczamy poziom antygeny fibrynogenu.

Jako pierwsi w Polsce przy współpracy międzynarodowej opisaliśmy „polskie” mutacje odpowiadające za wrodzony niedobór inhibitorów krzepnięcia: antytrombiny, białka C i S, jako przyczyny zakrzepic żylnych i tętniczych , oraz nowe „polskie” fibrynogeny nazywane od miast polskich m.in. Fibrynogen Kraków, Poznań, Gdańsk, Zabrze, Kraków II-IV, Zakopane i Bełchatów. Współpracujemy także z centralnymi europejskimi grupami ekspertów prowadzących rejestry wrodzonych trombofilii i dysfibrynogenemii oraz hipofibrynogenemii.

BADANIA OCENIAJĄCE CZYNNOŚĆ PŁYTEK U OSÓB LECZONYCH KWASEM ACETYLOSALICYLOWYM I/LUB LEKAMI Z GRUPY TIENOPIRYDYN, PRZEDE WSZYSTKIM KLOPIDOGRELEM

Zgodnie z aktualnym stanowiskiem ekspertów badania w celu potwierdzenia lub wykluczenia niezadowalającej wrażliwości na leki przeciwplatekcyjne (tzw. oporności na aspirynę lub kłopidogrel) powinno się rozważyć u:

- pacjentów z nawracającymi incydentami zakrzepowo-zatorowymi w łożysku tętniczym, w tymz udarami/TIA (*ang. Transient Ischemic Attack*, przemijający atak niedokrwienny), zawałami serca, zakrzepicą w stencie itp.
- pacjentów poddawanych zabiegom naczyniowym zwłaszcza na tętnicach wieńcowych, u których występują czynniki miejscowe i ogólnoustrojowe zwiększające ryzyko zakrzepicy w stencie,
- pacjentów poddawanych zabiegom inwazyjnym obciążonym dużym ryzykiem krwawienia, u których istnieje wątpliwość czy zgodnie z zaleceniem przerwali leczenie przeciwplatekcyjne.

Proponowany zestaw badań obejmuje:

AGREGACJĘ PŁYTEK KRWI w odpowiedzi na działanie kwasu arachidonowego i ADP mierzoną w osoczu bogatopłytkowym metodą optyczną.

W celu prawidłowego pobrania krwi sugerujemy kierowanie pacjentów do Ośrodka Szybkiej Diagnostyki w KSS im Jana Pawła II od godziny 8.00 do 12.00.

Krew należy pobrać na cytrynian sodu (3,2%, 9:1) do dwóch probówek o pojemności **8,2 ml** i jednej o pojemności **2,9 ml** a następnie dostarczyć do Pracowni Biologii Molekularnej Szpitala im. Jana Pawła II, na ul. Prądnickiej 80 w Krakowie w pozycji pionowej w ciągu 2 godzin. Krwi **nie można** pobrać do kilku probówek o mniejszej objętości. Nie zamrażać! Materiał prosimy dostarczyć do laboratorium do godziny 12.00.

W celu prawidłowej interpretacji wyniku agregacji prosimy o podanie na skierowaniu informacji o zażywanych lub odstawionych lekach przeciwplatekcyjnych.

Całkowity koszt badania wynosi 240 zł.

Czas od dostarczenia materiału do uzyskania wyniku wynosi **2 godziny**.

OZNACZANIE POLIMORFIZMU GENU CYTOCHROMU CYP2C19*2 (c.681G>A)

Polimorfizm genu cytochromu CYP2C19*2 oznaczany jest metodą Real Time PCR; polimorfizm ten jest obecnie najczęstszą genetycznie uwarunkowaną przyczyną oporności na kłopidogrel. Do wykonania badania potrzebna jest krew żylna pobrana na EDTA (2,6 ml), którą należy przesłać do Pracowni Biologii Molekularnej KSS im. Jana Pawła II bez wirowania w ciągu 48 godzin; materiał można przechowywać w temperaturze 2-8°C. Czas od dostarczenia materiału do uzyskania wyniku wynosi do 10 dni.

Całkowity koszt badania wynosi 250 zł.

OZNACZENIE POLIMORFIZMU c.-1693G>A GENU VKORC1 (reduktazy epoksydu witaminy K)

Polimorfizm genu VKORC1 wykonuje się metodą Real Time PCR **u pacjentów leczonych doustnymi antykoagulantami** - pochodnymi kumaryny (acenokumarol, warfaryna) w celu ustalenia wrażliwości na lek. Oznaczenie polimorfizmu może być pomocne w określeniu optymalnej dawki leku dla danego pacjenta, co zmniejszy ryzyko powikłań zakrzepowych i krwotocznych podczas leczenia.

Krew pobraną z żyły w zgięciu łokciowym na EDTA (2.6 ml K3; 1.6mg EDTA/ 1ml krwi) należy przesłać do laboratorium bez wirowania w ciągu 48 godzin w temperaturze 2-8°C.

Czas oczekiwania na wynik: 10 dni.

Całkowity koszt badania wynosi 250 zł.

BADANIE OBECNOŚCI PRZECIWCIAŁ SKIEROWANYCH PRZECIWKO KOMPLEKSOWI PF-4/HEPARYNA

Badanie obecności przeciwciał PF4/Heparyna należy wykonać u chorych podejrzanych o **Trombocytopenię Indukowaną Heparyną (HIT)**, u których stwierdzono spadek ilości płytek o ok. 50% w stosunku do stanu wyjściowego, występujący w 5-14 dniu po rozpoczęciu terapii heparyną (niefrakcjonowaną lub drobnocząsteczkową), lub nawet po 24 godzinach, jeżeli przed rozpoczęciem terapii miała już miejsce ekspozycja na heparynę.

Surowicę krwi żyłnej należy dostarczyć do Pracowni Biologii Molekularnej KSS im. Jana Pawła II, na ul. Prądnickiej 80 w Krakowie w temperaturze pokojowej w ciągu 2 godzin od pobrania materiału. Jeżeli nie jest to możliwe, krew należy zwirować (1600g x10 min), odciągnąć do 3 probówek typu eppendorf i przechowywać w temp. 2-8°C nie dłużej niż 48 godzin, lub zamrozić poniżej -20°C i w tym stanie dostarczyć do laboratorium. Nie używać żelowych probówek na surowicę.

Czas oczekiwania na wynik **to 3 godziny**, jeżeli materiał został dostarczony do laboratorium do godziny 11.30. W przeciwnym razie wynik można odebrać następnego dnia.

Całkowity koszt badania wynosi 480 zł.

DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA W NIEDROBNOKOMÓRKOWYM RAKU PŁUCA

Diagnostyka molekularna w niedrobnokomórkowym raku płuca (NDRP) umożliwia zastosowanie terapii celowanej oddziałującej na określone szlaki sygnałowe zaangażowane w procesy onkogenezy.

Postępowanie diagnostyczne obejmuje kilka etapów: szukanie mutacji somatycznych w genie receptora naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR) a następnie rearanżacja genu ALK i ROS1. Identyfikacja tych markerów w materiale nowotworowym stanowi główny czynnik predykcyjny dla terapii inhibitorami kinazy tyrozynowej.

Leczenie NDRP ukierunkowane molekularnie obejmuje również zastosowanie przeciwciał monoklonalnych blokujących interakcję receptora programowanej śmierci komórki typu-1 (PD-1) z jego ligandami (PD-L1), stąd istotna rola określenia ekspresji PD-L1 na komórkach nowotworowych. Immunoterapia stanowi szansę na leczenie pacjentów, u których nie występuje mutacja w genie EGFR ani rearanżacja w genie ALK i ROS1 lub dochodzi do oporności na dotychczas stosowane leczenie.

W/w badania molekularne wykonujemy u pacjentów z oddziałów onkologicznego, płucnego i torakochirurgii naszego Szpitala.

Od 2018 Pracownia Biologii Molekularnej bierze udział w europejskiej certyfikacji badań molekularnych (oznaczenia ALK i ROS1 a od 2021 również PD-L1) stosowanych w diagnostyce raka płuc organizowanej przez European Society of Pathology Quality Assurance Organization (ESPQA).

DIAGNOSTYKA SEROLOGICZNA ZAKAŻEŃ SARS-CoV-2

Proponowana przez nas diagnostyka obejmuje detekcję przeciwciał neutralizujących przeciwko podjednostce S1 białka S wirusa SARS-CoV-2 ilościowo w klasie IgG i IgA.

- Przeciwciała klasy **IgA są wykrywalne ok. 6.–8. dnia** od wystąpienia pierwszych objawów
- Przeciwciała w klasie **IgG można wykryć od ok. 10. dnia** od wystąpienia objawów

Zgodnie z zaleceniami Agencji Oceny Technologii Medycznej i Taryfikacji (AOTMiT) **diagnostyka serologiczna pozwala na wykrycie obecności przeciwciał** i może mieć znaczenie w szczególności u osób, u których infekcja przebiegała bezobjawowo lub z łagodnymi objawami. Testy serologiczne powinny być traktowane jako **uzupełnienie metod molekularnych**. Obecność przeciwciał anty-SARS-CoV-2 klasy IgG, w skojarzeniu z ujemnym wynikiem testu molekularnego, może być podstawą do orzeczenia o przebyciu zakażenia i wyleczeniu.

Dodatkowo obecność przeciwciał IgG u osób, które przyjęły pełen cykl szczepienia świadczy o skuteczności szczepienia przeciwko COVID-19. Badanie poszczepienne należy przeprowadzić nie wcześniej niż 7-14 od otrzymania pełnego cyklu szczepienia.

Pacjenci, którzy chcieliby wykonać w/w oznaczenie proszeni są o podejście do kasy w budynku MIV w celu rejestracji (tel. 012 614 33 33) a następnie będą kierowani do gabinetu zabiegowego.

Pobieranie materiału do badań odbywa się wg. następującego schematu:

poniedziałek - środa 7.00 - 17.30

czwartek - piątek 7.00 -14.00

Czas oczekiwania na wynik to 24-48 godzin.

W przypadku próbek dostarczonych do Pracowni w piątek po godz. 11 wynik będzie dostępny w najbliższy poniedziałek do godz. 15.

Przeciwciała przeciw SARS-CoV2 półilościowo w klasie IgA – cena 115 zł

Przeciwciała przeciw SARS-CoV2 ilościowo w klasie IgG – cena 140 zł