

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.rż. 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 przeciwko 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 antygenu 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.

W celu prawidłowego pobrania krwi sugerujemy udanie się do Punktu Pobrań w Pawilonie MIV na parterze (Kasa/Gabinet zabiegowy nr 25) KSS im św. Jana Pawła II od godziny 8.00 do 18.00.

Czas oczekiwania na wynik: 10 dni.

Koszt badania: patrz cennik na stronie głównej Pracowni.

Data aktualizacji załącznika: 09.09.2024 r.

Opracowanie: Dr hab. n. med. Ewa Wypasek (Pracownia Biologii Molekularnej), Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św. Jana Pawła II

**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 tym z 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 udanie się do Punktu Pobrań w Pawilonie MIV na parterze (Kasa/Gabinet zabiegowy nr 25) KSS im św. Jana Pawła II od godziny 8.00 do 12.00.

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

Koszt badania: patrz cennik na stronie głównej Pracowni.

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.

W celu prawidłowego pobrania krwi sugerujemy udanie się do Punktu Pobrań w Pawilonie MIV na parterze (Kasa/Gabinet zabiegowy nr 25) KSS im św. Jana Pawła II od godziny 8.00 do 18.00.

Czas oczekiwania na wynik: 10 dni.

Koszt badania: patrz cennik na stronie głównej Pracowni.

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.

W celu prawidłowego pobrania krwi sugerujemy udanie się do Punktu Pobrań w Pawilonie MIV na parterze (Kasa/Gabinet zabiegowy nr 25) KSS im św. Jana Pawła II od godziny 8.00 do 18.00.

Czas oczekiwania na wynik: 10 dni.

Koszt badania: patrz cennik na stronie głównej Pracowni.

Badanie obecności przeciwciał PF4/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.

Koszt badania: patrz cennik na stronie głównej Pracowni.

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 przebiegu 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.

W celu prawidłowego pobrania materiału sugerujemy udanie się do Punktu Pobrań w Pawilonie MIV na parterze (Kasa/Gabinet zabiegowy nr 25) KSS im św. Jana Pawła II od godziny 8.00 do 12.00.

Czas oczekiwania na wynik to 24-48 godzin.