

KLINICKÁ A ANALYTICKÁ BIOCHEMIE

*Požadavky ke státní závěrečné zkoušce navazujícího magisterského studia
Studijní program Biochemie*

- 1. Fyziologické a patologické pochody na buněčné (molekulární) úrovni**
nekróza, apoptóza, stárnutí buněk, maligní transformace - kancerogeneze, dědičné poruchy metabolismu
- 2. Biochemická vyšetření v onkologii**
vlastnosti nádorových buněk, tumorové markery – vlastnosti ideálního markeru, oblasti užití, buněčné X humorální, onkofetální antigeny, onkoplastární antigeny, proliferační tumorové markery, enzymy, hormony a jejich metabolity, sérové proteiny, okultní krvácení
- 3. Krev – nejčastěji analyzovaný klinicko-biochemický materiál**
funkce, složení, sérum X plasma, krevní buňky, bílkoviny krevní plasmy - prealbumin, albumin a globuliny, zástupci α -globulinů, β -globulinů a γ -globulinů, fibrinogen - srážení krve - **hemofilie A a B, proteinemie, albuminemie, dysproteinemie**
- 4. Klinická biochemie vnitřního prostředí**
intracelulární, extracelulární, intrastaticílní, intravaskulární tekutina a transcelulární tekutina, koncentrace iontů v tělních tekutinách, osmomolalita, onkotický tlak, hospodaření s elektrolyty, regulace hospodaření se sodíkem a vodou – antidiuretický hormon (**diabetes insipidus**), renin-angiotensin-aldosteronový systém, **natremie, kalemie, chloremie, dehydratace a hyperhydratace isotonická, hypertonická a hypotonická**
- 5. Acidobazická rovnováha krve a výměna plynů**
metabolismus a protony, těkavé a netěkavé kyseliny, regulace stabilního fyziologického pH, pufrací systémy, respirační regulace, renální regulace, **respirační acidosa, respirační alkalosa, metabolická acidosa, metabolická alkalosa, smíšené poruchy**
- 6. Biochemická vyšetření při poruchách metabolismu sacharidů**
fosforylace glukosy a glykolýza – **konzumace alkoholu, inhibice glykolýzy**, glukoneogeneze - **hypoglykemie u předčasně narozených dětí**, pentózový cyklus – **mutace glukosa-6-P-dehydrogenasy**, tvorba glukuronidů, tvorba a odbourávání glykogenu, pyruvát a jeho osud v různých buňkách, Coriho a alaninový cyklus – **laktátová acidosa**, metabolismus glukosy v různých buňkách, regulace metabolismu glukosy, **diabetes mellitus, další poruchy metabolismu glukosy, galaktosemie, poruchy metabolismu fruktosy, glykogenózy**
- 7. Biochemická vyšetření při poruchách metabolismu lipidů**
transport mastných kyselin MK a triacylglycerolů, význam ketonových látek při dlouhodobém hladovění, **obezita a sekundární obezita** – biosyntéza MK a triacylglycerolů, β -oxidace MK, nenasycené MK, rozvětvené MK - **Refsumův syndrom (lipidosa s fytanovou kys.)**, MK s lichým počtem uhlíků – **propionátémie, methylmalonáturie**, ketogeneze, cholesterol, regulace metabolismu lipidů, lipoproteinové částice – náboj, hustota, složení, funkce, apoproteiny, lipoproteinová kaskáda, **poruchy metabolismu cholesterolu, hyperlipoproteinemie - typ I až typ V, hypolipoproteinemie, lyzozomální lipidové poruchy, ateroskleróza**
- 8. Biochemická vyšetření při poruchách metabolismu aminokyselin**
biosyntéza a odbourávání AMK, metabolismus dusíku - močovinový cyklus a meziorganový transport, metabolismus uhlíkaté kostry - **kachexie**, vitaminy (folát, pyridoxalfosfát, biopterin, thiamin, biotin, cobaltamin), **hypergycinemie, hyperoxalurie; hyperprolinemie; histidinemie; fenylylketonurie, hypertyrosinemie I a II, alkaptourie, albinismus, glutarová**

acidurie, Hartnupova nemoc; hyperlysinemie, familiární lysinurická proteinová intolerance, glutarová acidurie; hyperhomocysteinemie (homocystinurie I a II), cystathionurie, cystinurie, cystinosa; maple syrup urine disease“ – moč jako javorový sirup – leucinosa, isovalerová acidurie, propionátemie, methylmalonáturie; poruchy v metabolismu jednotlivých skupin AMK (viz výše) X poruchy v transportu AMK (ledviny + tenké střevo) - Hartnupova nemoc, cystinurie, Falconiho syndromu

9. Biochemická vyšetření při nemocech ledvin a močových cest

struktura a funkce nefronu – filtrace, reabsorpce, zahuštění moči, sekrece, transportní pochody v ledvinové buňce - pohyb přes membránu; regulace zahušťování a zředování moči – antidiuretický hormon (*diabetes insipidus*), renin-angiotensin-aldosteronový systém, atriový natriuretický peptid; hormony produkované ledvinami; testování různých funkcí ledvin - ledvinová clearance, detekce tzv. prosakování (proteinurie), koncentrační pokus, acidifikační a alkalizační test, *akutní selhání ledvin, chronické selhání ledvin, urolitiázy, post-renální akutní selhání, náhrady funkce ledvin*, laboratorní diagnostika - rozbor moči, močovina, kreatinin, kyselina močová, nízkomolekulární proteiny

10. Biochemická vyšetření v hepatologii

metabolismus sacharidů, AMK a bílkovin, lipidů v játrech; exkrece a detoxifikace; tvorba žluči – enterohepatální oběh; zásobní funkce jater – hospodaření s železem; **metabolismus porfyrinu** – biosyntéza a degradace hemu – nekonjugovaný a konjugovaný bilirubin – *hyperbilirubinemie, ikterus hemolytický, fyziologický ikterus novorozenců, Gilbertův syndrom, Ciglerův-Najjarův syndrom; parenchymatozní ikterus, cholestasa - ikterus obstrukční, akutní zánět jater, chronické zánět jater, cirrhosa - Wilsonova nemoc, nedostatek α 1-antitrypsinu, hemochromatosa; selhání jater, Reyův syndrom, játra v těhotenství*, laboratorní diagnostika – bilirubin; intrahepatální enzymy - ALT, AST, GMT, ALP, GMD, LD; ukazatelé metabolické aktivity jater; speciální jaterní testy

11. Biochemická vyšetření v gastroenterologii (biochemie trávení)

digesce, absorpce, vyloučení, sekrece; orgány a exokrinní; trávení v tělních dutinách, na površích enterocytů, uvnitř enterocytů; epiteliální transport; digesce a resorpce sacharidů, bílkovin a lipidů, **ŽALUDEK** – *hyperchlorhydrie (vředová choroba, gastrinom), hypochlorhydrie (gastritida, perniciózní anemie), infekce Helicobacter pylori; PANKREAS - akutní X chronická pankreatitida, nádor pankreatu; TENKÉ STŘEVO - poruchy absorpce – malabsorpce, vrozené poruchy transportu, kongenitální chloridorhea; bakteriální infekce, poruchy mízního oběhu, glutenová enteropatie (celiakie); TLUSTÉ STŘEVO – nádory - okultní krvácení; izolovaný nedostatek enzymů (nedostatek laktasy - intolerance laktosy), poruchy v enterohepatálním oběhu žlučových kyselin*, laboratorní diagnostika – α -amylasa, lipasa, elastasa – ve stolici, pepsin, pepsinogen, gastrin, funkční testy (schopnost orgánu reagovat na stimulaci), dechové testy, screeningové programy (okultní krvácení, glutenová enteropatie, *H. pilory*)

12. Biochemická vyšetření při onemocnění kostní tkáně

regulace remodelace kostí a hospodaření s Ca^{2+} - parathormon, kalcitonin, kalcitriol; význam vápníku pro organismus, hospodaření s vápníkem (celkový X ionizovaný) a fosforem, *hyperkalcemie, hypokalcemie, familiární hypofosfátemická křivice, osteoporóza, osteomalace a křivice (rachitis), Pagetova nemoc kostí, renální osteopatie, hypofosfatazémie, hyperparathyreóza, kostní nádory*, laboratorní diagnostika - stanovení koncentrace Ca^{2+} a fosfátu, alkalická fosfatasa (ALP) – celková a kostní izoforma, kyselá fosfatasa (ACP) – tartarát-rezistentní izoforma, parathormon a 25-hydroxycholecalciferol

13. Biochemická vyšetření při onemocnění svalů a srdce

druhy svaloviny, aktin, myosin, svalový stah, zdroje energie pro svalový stah, *myopatie, rhabdomyolýza, Duchenneova svalová dystrofie, ischemické poškození myokardu – aterosklerosa – angina pectoris a infarkt myokardu, hypertenze*, laboratorní diagnostika – myoglobin, kreatin kinasa (CK), laktátdehydrogenasa (LD), aspartataminotransferasa (AST), troponinový komplex

14. Biochemická vyšetření v endokrinologii

endokrinní, parakrinní a autokrinní regulace, tkáňové hormony a mediátory; chemická struktura hormonů, zpětná vazba – negativní X pozitivní (ovulace); mechanismy působení hormonů; hypotalamo-hypofyzálním systémem; liberiny a statiny, antidiuretický hormon, oxytocin; gonadotropiny, adrenokortikotropní hormon, thyroidstimulující hormon, růstový hormon, prolaktin; štítná žláza – trijodthyronin, thyroxin; steroidní hormony; nadledvinky – kortisol a aldosteron; pohlavní žlázy – gonády – folikulstimulující a luteinizační hormon – menstruační cyklus a spermatogeneze – estradiol, progesteron, testosteron, *hyperfunkční hypofyzální syndromy (hyperprolaktémie, gigantismus nebo akromegalie) X hypofunkční hypofyzální syndromy – (pan)hypopituitarismus a diabetes insipidus); hyperthyreóza – nádor, Gravesův syndrom X hypothyreóza - vrozená kongenitální hypothyreóza, endemická struma; hyperadrenokorticismus - Cushingův syndrom a hyperaldosteronismus - Connův syndrom X primární insuficience nadledvinek – Addisonova choroba nebo kongenitální adrenální hyperplázie – adrenogenitální syndrom nebo hypokorticismus a hypoaldosteronismus; neplodnost – hyperprolaktémie, nefunkční varlata, hirsutismus, virilizace, primární ovulární disfunkce, syndrom polycystických ovárií, nadprodukce androgenů*

15. Laboratorní metody v klinické biochemii

„point of care testing“ – vyšetření v místě potřeby – těhotenský test, test zneužívání drog, testovací proužky na moč, alkoholtesty, glukometry, separační a analytické metody, principy centrifugace, chromatografie, elektroforézy, optických metod, elektrochemických metod, imunochemické metody, molekulárně-biologické metody, rozdíly v stanovení anorganických, nízkomolekulárních organických látek a enzymů

16. Věrohodnost a variabilita výsledků laboratorního vyšetření

pre-analytické, analytické a postanalytické vlivy, statistika, referenční hodnoty, vlastnosti laboratorní metody z analytického a klinického hlediska, pravdivost, správnost, citlivost, specifická, biologická variabilita měřeného parametru, diagnostická citlivost, diagnostická specifická, vypovídající hodnota testu, kontrola kvality laboratorního vyšetření