

# LABORATÓRNA MEDICÍNA – ZÁKLADNÉ POJMY

Gustáv Kováč, Anna Porubenová

Ústav chémie, klinickej biochémie a laboratórnej medicíny, Slovenská zdravotnícka univerzita, Bratislava

Laboratórna medicína sa v posledných rokoch prudko rozvíja. Slovník základných pojmov približuje tento vývoj a samotnú laboratórnu medicínu charakterizuje a vyčleňuje.

**Kľúčové slová:** laboratórna medicína, klinické laboratórium, molekulárna patológia, klinická biochémia, mikroskopia a analýza moču, cytogenetika.

Via pract., 2008, roč. 5 (10): 449–451

## Laboratórna medicína

Od roku 1950 možno pozorovať rýchly rozvoj v laboratórnej automatizácii. Súčasne sa rozvíjajú ďalšie nové oblasti – kvalita a molekulárna patológia. Táto problematika sa týka všetkých laboratórnych odborov. Spoločná problematika vedie k spoločným prístupom vo využívaní nových poznatkov a prispieva k stieraniu rozdielov medzi jednotlivými odborníkmi. Dnes už nie je možné definovať presnú hranicu medzi tradičnými laboratórnymi odborníkmi, lebo nie je možné definovať „tradičný odbor“, z ktorého pochádza nová technológia či metodika, ktorú využívajú viaceré odbory súčasne.

Laboratórna medicína pokrýva nasledovné oblasti:

- klinické laboratórium,
- molekulárna patológia,
- klinická chémia,
- medicínska mikroskopia a analýza moču,
- cytogenetika,
- hlavný histokompatibilný systém (HLA = *Human Leukocyte Antigen*),
- hematológia,
- koagulácia,
- mikrobiológia,
- imunopatológia,
- krvný sklad a transfúzna medicína.

## Klinické laboratórium

Laboratórna medicína rozširuje pole vlastnej pôsobnosti v dôsledku rozvoja vedeckých a technických poznatkov. Súčasne s týmto rozvojom sa stáva moderná teória a prax manažmentu čoraz viac nevyhnutnou súčasťou jej pracovného štýlu. Pacienti sú v dnes konfrontovaní s problematikou eskalujúcich nákladov na zdravotnícku starostlivosť a trvajú na tom, aby za to, čo zaplatia poisťovníam, dostali adekvátnu protihodnotu. Nové aspekty v poskytovaní zdravotníckej starostlivosti sa zreteľne odzrkadľujú v postoji vedenia nemocníc, akreditačných orgánov a zdravotníckych poisťovní.

Základná problematika moderného klinického laboratória preto zhrňa:

- základy laboratórneho manažmentu,

- biznis manažment v klinickom laboratóriu,
- bezpečnosť v klinickom laboratóriu,
- interpretáciu laboratórnych výsledkov,
- laboratórne informačné systémy,
- etiku v laboratórnej medicíne.

## Molekulárna patológia

Diagnostika a charakteristika genetických porúch a malignít čoraz viac závisí od zistení špecifických genetických sekvencií, ktoré určujú podstatu patologického procesu u týchto stavov. Molekulárne genetické analýzy ako súčasť molekulárnej biológie sú „technologicky intenzívne“ analytické techniky. Ich vhodné usporiadanie, realizácia a interpretácia v rámci nového diagnostického prístupu si vyžaduje pochopenie princípov, na ktorých stoja, nové techniky, skúmané patologické procesy, skúmané molekulárne štruktúry.

Oblasť molekulárnej patológie pokrýva problematiku

- základov molekulárnej biológie,
- molekulárnej biológie dedičných chorôb,
- molekulárnej biológie solídnych tumorov,
- molekulárnej biológie infekčných chorôb,
- klinickej aplikácie molekulárnej biológie u chorôb hemopoetického systému.

## Klinická biochémia

Väčšina ochorení má buď primárny biochemický pôvod, alebo iná primárna porucha sekundárne ovplyvní biochemické rovnováhy v zdravom ľudskom organizme. Z toho vyplýva, že meranie vybraných biochemických parametrov v krvi a iných tekutinách poskytuje užitočnú informáciu pre diagnostiku a monitoring terapie.

Problematika tradičnej klinickej biochémie pokrýva:

- imunochemické metódy,
- plazmatické proteíny,
- diagnostickú enzymológiu a iné markery orgánového poškodenia,
- lipidy a lipoproteíny,
- endokrinnú funkciu a cukry,
- elektrolyty a acidobázickú rovnováhu,

- respiráciu a meranie kyslíka a hemoglobínu,
- dusíkaté metabolity a renálnu funkciu,
- vápnik, horčík, fosfor,
- katabolizmus a syntézu hému,
- toxikológiu,
- stopové prvky, vitamíny a výživu,
- vrodené metabolické poruchy,
- testy priamo pri pacientovi (POCT = *Point of Care Testing*),
- tumorové markery.

Hoci sa klinická chémia považuje niekedy za samostatnú špecializáciu, predstavuje v skutočnosti veľmi široké pole, ktoré zahŕňa rozsiahle spektrum kvalitatívnych a kvantitatívnych analytických techník. Rozsah, pokiaľ ide o typy látok, začína jednoduchými iónmi, pokračuje cez malé organické molekuly až k bielkovinám, hormónom a liekom. Rozsah koncentrácie látok predstavuje viac ako 9 poriadkov. Rozsah metodológií siaha od jednoduchých manuálnych cez náročných manuálnych až k automatizovaným.

## Mikroskopia a analýza moču

Pod medicínskou mikroskopiou rozumieme ten predmet laboratórnej medicíny, ktorý sa zaoberá vyšetrením telesných tekutín iných ako krv a využíva pritom makroskopické, fyzikálne a mikroskopické techniky. Z tohto pohľadu je pojem mikroskopia zavádzajúci, pretože v modernom laboratóriu sa používajú viaceré nemikroskopické techniky. Starý názov sa však zachoval a slúži na rozlíšenie vyšetrenia krvi a ostatných telesných tekutín. Oblasť vo vyššie uvedenom slova zmysle pokrýva analytiku:

- synoviálnej, pleurálnej a peritoneálnej tekutiny,
- moču.

Moč je najčastejšie vyšetřovanou telesnou tekutinou. Existujú však aj iné telesné tekutiny, ktorým sa venuje čoraz väčšia pozornosť:

- synoviálna,
- pleurálna,
- peritoneálna,
- cerebrospinálna,
- amniotická,
- seminálna,
- okulárna.

Najčastejšie ide o mikroskopické vyšetrenie spojené s kultiváciou a cytologickým vyhodnotením prípadne inou špecifickou analýzou. Suchá chémia a inovácia nahradili zložité a nešpecifické techniky. Vyšetrenie telesných tekutín je jednoduchšie ako vyšetrenie tkanív

### Cytogenetika

Klinická cytogenetika sa „narodila“ v roku 1959 popisom trizómie 21 u Downovho syndrómu, monozómie X u Turnerovho syndrómu a trizómie XXY u Klinefelterovho syndrómu, stala sa „teenagerom“ v roku 1970, kedy začala používať techniku analýzy chromozómov, a v súčasnosti „dospieva“ v dôsledku rozvoja fluorescenčných DNA techník. Hlavné oblasti cytogenetiky predstavujú:

- základy cytogenetiky,
- klinická cytogenetika,
- prenatálna cytogenetická diagnostika,
- cytogenetické štúdie u hematologických neoplázií,
- syndrómy zlomenia chromozómov: klinické črty, cytogenetika a molekulárna genetika,
- cytogenetika solídnych tumorov.

Analýza chromozómov sa stala novou oblasťou a predmetom laboratórnej medicíny. Počet oddelení laboratórnej medicíny, ktoré sa zaoberajú touto problematikou, stále rastie. Tento rast začal v roku 1980 a akceleroval po roku 1990. Význam cytogenetiky narastá úmerne s rozvojom nových technológií a ich využívaním v klinickej praxi – najmä v tehotenstve, u solídnych tumorov a využívaním *in situ* hybridizačných techník.

Vývoj v oblasti cytogenetiky sa sústreďuje na:

- amplifikáciu krátkych „*nonsent repeats*“ u syndrómu fragility X chromozómu,
- molekulárnu genetiku porúch spojených s vrodzenými syndrómami chromozomvej instability,
- zmeny týkajúce sa tumor supresorových génov u solídnych tumorov a leukémie.

### HLA

Odhalenie nových poznatkov o molekulárnych a imunologických charakteristikách HLA systému umožňuje jeho využitie v klinickej praxi, forenznej medicíne, výskume a v mnohých iných oblastiach. Preto je zaradenie tejto problematiky do študijného špecializačného programu v laboratórnej medicíne nevyhnutné. Hlavné ťažisko problematiky sa sústreďuje na:

- štruktúru, funkcie a metodológie vyšetovania HLA systému,
- molekulárne metodiky využívané v HLA typizácii,
- využitie HLA v klinickej praxi,
- úlohu HLA pri transplantácii kostnej drene.

V rámci štúdia problematiky HLA sa vyvinuli rôzne metódy – niektoré z nich sa osvedčili a využívajú sa dlhú dobu. Vychádzajú z rozdielnej podstaty antigénov HLA tried I, II, III neprekvapuje, že počet typizačných metód na ich identifikáciu je veľmi široký. V súčasnosti sa zdá, že metodiky využívajúce mikrolymfocytotoxicitu sa využívajú čoraz menej, rovnako ako typizácia založená na DNA. Využitie referenčných reťazcov – heteroduplexing sa vynára ako metodológia voľby. Nové charakteristiky a parametre HLA, ktoré sa zisťujú pomocou PCR a sekvenačných techník sa využívajú čoraz častejšie a umožňujú čoraz lepšiu diferenciaciu. V tomto svetle význam a využívanie ostatných metodík využívaných doteraz sa postupne znižuje. V budúcnosti je možné, že vzhľadom na rozvoj imunomodulácie a imunosupresie bude význam HLA ako systému z hľadiska laboratórnej vyšetovacej metodológie pre klinickú úspešnosť klesať. To však neznižuje význam systému HLA v iných oblastiach a snaha po sofistikovanejšej metodológii stále zostane hnacou silou rozvoja v tejto oblasti.

### Hematológia

Pokrok v genetike a v automatizácii laboratórnych vyšetrení najviac prispel k zmenám v diagnostike a manažmente pacientov s hematologickými chorobami. Cieľom hematológie je zabezpečiť pochopenie základných princípov a postupov v diagnostike a hematologických porúch. Laboratórna hematológia si vyžaduje zvládnutie problematiky modernej inštrumentácie laboratórnych vyšetrení, ale aj tradičných mikroskopických znalostí a zručností. To umožňuje preklenutie klinickej a laboratórnej medicíny. Problematiku laboratórnej hematológie predstavuje:

- hemopoéza a hemopoetické rastové faktory,
- periférna krv a kostná dreň: morfológia, krvný obraz, diferenciál a reaktívne ochorenia,
- choroby červených krviniek,
- talasémia a hemoglobínopatie,
- akútne leukémie a myelodysplastický syndróm,
- chronické lymfoproliferatívne choroby, imunoproliferatívne choroby a malígnym lymfóm,
- chronické myeloproliferatívne choroby.

Hoci sa základy, na ktorých bola postavená hematológia, nezmenili, technologický pokrok za posledné obdobie výrazne zmenil prístup k diagnostike hematologických ochorení. Laboratórny hematológ musí v súčasnosti zvládnuť jednak tradičné zručnosti laboratórnej medicíny (mikroskopiu a morfológiu), ale aj nové modalities v diagnostických metódach a inštrumentácii. Medicínska veda si osvojila tieto nové prístupy a inkorporovala ich do dennej laboratórnej praxe. Miera úspechu laboratórneho hematológa bude závislá od toho, do akej miery zvládne tradičné techniky a morfológiu a súčasne od toho, ako inten-

zívne bude využívať nové diagnostické možnosti. Vývoj za posledné obdobie jasne demonštroval význam nových diagnostických prístupov. Preto je dôležité realizovať v starostlivosti o pacienta oba prístupy – tradičný a nový.

### Koagulácia

Naše znalosti o procese hemostázy za posledných 15 rokov významne narástli. Hlavné oblasti koagulácie sú:

- hemostáza,
- laboratórne vyšetrenia u porúch krvných doštičiek,
- poruchy koagulácie,
- trombofília.

Problematika koagulácie predstavuje:

- prehľad normálnych mechanizmov hemostázy, vrátane primárnej hemostázy (tvorby trombocytárnej zátky) a sekundárnej hemostázy (tvorba fibrínovej zrazeniny),
- ako aj regulácie týchto procesov,
- princípy vyšetovacích metód u porúch koagulácie,
- dedičné a získané poruchy trombocytov a ich charakteristické laboratórne nálezy,
- dedičné a získané poruchy tvorby fibrínu a ich charakteristické laboratórne nálezy a vyšetovacie metódy,
- zvýšené riziko trombózy a možnosti využitia markerov aktivácie hemostázy v tomto procese.

Využitie chemických a molekulárne biologických metodík umožnilo poznať a charakterizovať proces zrážania veľmi podrobne.

### Mikrobiológia

Za posledné dve desaťročia sa odohralo v oblasti mikrobiológie a infekčných chorôb viacero významných zmien. Pokroky v medicínskej technológii menovite v intenzívnej medicíne ako aj v laboratórnej diagnostike vyústili do dramatického nárastu požiadaviek u pacientov s vážnymi poruchami imúnneho systému a z toho vyplývajúcich chorôb. Títo pacienti (AIDS epidémia) sú vysoko riziková z infekcie klasickými a oportunistickými patogénami. Oblasť mikrobiologickej diagnostiky sa týka:

- zberu a spracovania materiálu,
- bakteriologie,
- mykóz,
- chlamýdií, mykoplazmiem, rikettsií,
- aeróbných aktinomyciet,
- testov antimikrobiálnej citlivosti,
- molekulárnych techník na diagnostiku infekčných ochorení,
- úlohy mikrobiológie u nozokomiálnych infekcií,
- mikrobiológie a autopsie,

- diagnostickej virológie,
- parazitológie.

Vývoj v imunológii, molekulárnej biológii a laboratórnej automatizácii jednak zväčšil objem práce, jednak skomplikoval prácu mikrobiológa. Tieto zmeny kladú nové požiadavky na prácu laboratórneho mikrobiológa. Laboratórium musí byť dostatočne flexibilné a otvorené novým metódam a požiadavkám hlavne v oblasti imúnne kompromitovaných pacientov. Požiadavky na rýchle metódy a zníženie TAT rastú. Pritom všetky úlohy musia byť realizované kvalitne, efektívne a ekonomicky, aby vyhovovali požiadavkám poisťovní a akreditačných orgánov. Zvýšené náklady na realizáciu diagnostických testov a finančné obmedzenia viedli na jednej strane ku koncentrácii vyšetrení, ktoré majú nízku frekvenciu, do referenčných centier. Na druhej strane zjednodušenie laboratórných postupov – napríklad vírusových kultúr – umožnilo rozšírenie diagnostiky do rutinných laboratórií. Vývoj v oblasti imunológie a molekulárnej biológie umožnil realizáciu radu rýchlych a priamych vyšetrení, v ktorých hrá kvalita rozhodujúcu úlohu. V tejto súvislosti narastá význam správneho zberu, spracovania a transportu biologického materiálu

### Imunopatológia

Cieľom vzdelávania v imunopatológii je získanie teoretických vedomostí a praktických zručností z oblasti:

- základných imunologických princípov,

- metódik využívaných pri diagnostike a monitorovaní porúch imunitného systému,
- klasifikácie a charakteristiky porúch imunitného systému,
- interpretácie laboratórných vyšetrení, ktoré sa využívajú v klinickej imunológii,
- na takej úrovni, aby absolvent mohol v rámci laboratórnej diagnostiky samostatne vykonávať a zabezpečovať imunologické laboratórne vyšetrenia a v tejto súvislosti poskytovať potrebné informácie a konzultácie klinickým pracovníkom.

Hlavné oblasti výučby v predmete imunopatológia sa sústreďujú na:

- základy a princípy imunodiagnostiky,
- prietokovú cytometriu,
- celulárne a humorálne mediátory zápalu,
- monoklonálne gamapatie,
- poruchy primárnej imunodeficiencie,
- alergické stavy,
- receptorovú analýzu.

### Krvný sklad a transfúzna medicína

Názov krvný sklad a transfúzna medicína neodráža dostatočne pozoruhodné zmeny, ktoré sa v tejto oblasti odohrali. Pojem krvný sklad je príliš obmedzený a nevyjadruje dobre rozsah aktivít, ktoré sú s touto problematikou spojené. Príprava a spracovanie krvi predstavuje totiž len časť problematiky, ktorá za posledné dve desaťročia v tejto oblasti významne narastala a expandovala.

Problematika krvného skladu a transfúznej medicíny pokrýva tieto oblasti:

- organizácia a právne úvahy,
- zber krvi,
- predtransfúzne vyšetrenie,
- terapia krvnými derivátmi,
- transfúzna terapia,
- neonatálna transfúziológia,
- komplikácie pri transfúzii,
- imúnna hemolýza.

Problematika krvného skladu a transfúznej medicíny premostuje kliniku s laboratóriom. Potreba zvládnutia laboratórnej aj klinickej problematiky súčasne je jednoznačná. V tomto smere sa jednoznačne profilujú kompetencie laboratórneho pracovníka – nie je dostačujúce, aby laboratórny špecialista ovládal len laboratórnu stránku imunoematológie. Transfúzny hematológ musí zvládnuť prenos laboratórných výsledkov do kliniky. Problematika krvného skladu a transfúznej medicíny sa týka klinických činností – aferézy, terapie krvnými derivátmi, konzultácií pri posttransfúzných reakciách, klinického významu protilátok a krvných skupín a manažmentu transfúzie za rôznych klinických situácií.

prof. MUDr. RNDr. Gustáv Kováč, CSc., MBA

Ústav chémie, klinickej biochémie a laboratórnej medicíny SZU  
Limbová 12, 833 05 Bratislava  
e-mail: gustav.kovac@alphamedical.sk

## Tomáš Fait, Michal Vrablík, Richard Češka a kolektiv PREVENTIVNÍ MEDICÍNA

Publikace pojednává o preventivní medicíně, která je sice moderním oborem, ale prevencí se zabývali již lékaři před mnoha tisíci lety. V knize je zdůrazněna role praktického lékaře, který může být klíčovým zprostředkovatelem masově individualizované prevence a podpory zdraví. Je k tomu předurčen svými vědomostmi, znalostí pacienta a jeho rodiny, znalostí anamnézy a prostředí, ve kterém žije a pracuje, a schopností posoudit hodnoty a preference pacienta. Totéž platí i pro praktického lékaře pediatra. Publikace v dalších kapitolách přináší přehled současných programů primární a sekundární prevence v jednotlivých oborech, např. gynekologii, obezitologii, diabetologii, onkologii, ortopedii, psychiatrii a v mnoha dalších oblastech.

Maxdorf 2008, Edice Jessenius, ISBN: 978-80-7345-160-8, 552 s.

## Viktor Kašák, Vladimír Koblížek a kol. NALÉHAVÉ STAVY V PNEUMOLOGII

V průběhu poslední čtvrtiny 20. století došlo ve všech rozvinutých zemích k vytvoření sítě specializovaných zařízení intenzivní medicíny. Ta jsou schopna kompetentně řešit stavy, které pacienta bezprostředně ohrožují na životě, resp. hrozí trvalými následky. Vedlejším důsledkem tohoto vývoje je však značný pokles faktické schopnosti ostatních lékařů řešit naléhavé situace u svých pacientů. Naléhavé stavy tak představují mimořádně obtížnou situaci se značným rizikem chyby, resp. postupu non lege artis. Pritom právě na lékařích mimo jednotky intenzivní péče obvykle závisí osud pacienta do té doby, než je na specializované oddělení přijat.

Maxdorf 2008, Edice Jessenius, ISBN: 978-80-7345-158-5, 520 s.

**Objednávejte – písomne:** Maxdorf, Na Šejdru 247, 142 00 Praha 4, **telefonicky:** 004202 4101 1681 alebo **e-mailom:** knihy@maxdorf.cz

[www.maxdorf.cz](http://www.maxdorf.cz)

