



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

D-KPDPM-DMP-10 | strana 1 z 1 | verze 1 | platnost od 1.12.2022

INDIKAČNÍ KRITÉRIA

Indikační kritérium – Uromodulin

Souhrn:	Stanovení vylučování uromodulinu moči
Metoda:	semikvantitativní, SDS-PAGE + immunoblotting
Materiál:	moč
Preanalytická fáze	<ul style="list-style-type: none">– jednorázový vzorek moči ze středního proudu– co nejdříve po odběru zamrazit na -20 °C nebo -70°C a takto uchovávat až do analýzy (opakované rozmrazování a zamrazování ovlivňuje analýzu)– případně lze použít i nezamrazenou moč s přidavkem konzervantu, uchovávat při 4 °C (přídavek konzervantů neovlivňuje analýzu)– při sběru moče – před odlitím vzorku moči je nutné celý objem moči v nádobě důkladně promíchat a odlít plnou moč (tj. včetně příp. zákalu, sedimentu),
Dostupnost vyřešení:	1-2 měsíce
Provádí:	Laboratoř pro výzkum vzácných onemocnění KPDPM, kontaktní osoba Ing. Vyleťal, Ph.D. (tel. 22496 7681)
Poznámky:	Exkrece uromodulinu kolísá během dne, avšak vztažena na koncentraci kreatininu v moči je stabilní, a to od 4 let věku až do 7 dekády. Absolutní exkrece pozitivně koreluje s dietárním příjmem soli, s objemem vyloučené moči a rovněž s úrovní glomerulární filtrace.
Indikace:	Susp. ADTKD- <i>UMOD</i> (dříve také FJHN, UKD) <ul style="list-style-type: none">– dna nebo ataky dnavé artritidy (60 % mužů, 45 % žen)– progresivní nefropatie s chronickým renálním selháním– autosomálně dominantní dědičnost– laboratorně opakovaně hyperurikémie (po vyloučení sekundárních příčin, bez terapie antiuratiky), u dosud nemanifestované renální insuficience navíc v kombinaci se <u>sníženou exkreční frakcí kyseliny močové</u> (pod 5,5 %)– absence hematurie a proteinurie– absence nálezu v močovém sedimentu– histologie pod obrazem nespecifické intersticiální nefropatie s glomerulosklerosou– UZV ledvin nespecifické změny jako u jiných CKD Věková omezení indikace: <u>nad 7 let</u> Nemá význam u pacientů po transplantaci ledviny
Interpretace:	Snížená, značně snížená nebo nedetekovatelná exkrece v moči je nespecifickou známkou primární nebo sekundární dysfunkce nebo poškození vzestupného raménka Henleho kličky různé etiologie. Spolu s pozitivní rodinnou anamnézou hyperurikémie (viz indikace), dny, progresivní intersticiální nefropatie s chronickým renálním selháním je indikací k sekvenční analýze ADTKD podmiňujících genů <i>UMOD</i> a <i>REN</i>