

Genetická laboratoř ÚLG

Zdravotnická laboratoř č. M 8181 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189



Směrnice SME/8/008/12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA – ÚLG

Přehled laboratorních vyšetření, referenčních mezí a doporučení

Účinnost od:	1. 12. 2023	Revize:	1x za 1 rok
Rozsah působnosti:	Všechna ZOK FN Plzeň, externí žadatelé		

Po vytištění je dokument platný jen po označení razítkem správce dokumentů „Kopie platná do:“, jinak se jedná o neřízený dokument.

Obsah

1	Účel a předmět	3
2	Pojmy, zkratky a kódy.....	3
2.1	Pojmy.....	3
2.2	Zkratky	3
3	Související externí a interní dokumenty.....	3
4	Informace o laboratoři.....	4
4.1	Základní informace o laboratoři	4
4.2	Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb	5
4.3	Úroveň a stav akreditace pracoviště	5
5	Manuál pro odběry primárních vzorků.....	5
5.1	Základní informace	5
5.2	Požadavky na vyšetření.....	6
5.3	Požadavky na speciální a výzkumná vyšetření	6
5.4	Požadavky na akutní (STATIM) vyšetření	6
5.5	Požadavky na dodatečná vyšetření.....	6
5.6	Požadavky na konzultační vyšetření	6
5.7	Odběry vzorků	6
5.7.1	Odběr periferní krve pro cytogenetické vyšetření.....	6
5.7.2	Odběr periferní krve pro molekulárně genetické vyšetření.....	7
5.7.3	Odběr plodové vody.....	7
5.7.4	Odběr kostní dřeně	7
5.7.5	Odběr produktů koncepce a CVS	8
5.7.6	Odběr buněk bukalní sliznice pro molekulárně genetické vyšetření	8
5.7.7	Odběr buněk bukalní sliznice pro vyšetření FISH	8
5.7.8	Vyšetření upravených vzorků	8
5.8	Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku.....	8
5.9	Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky.....	9
6	Preanalytické procesy v laboratoři.....	10
6.1	Základní informace	10
6.2	Postupy při doručení vadných (kolizních) primárních vzorků	10

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

6.2.1	Neshody vedoucí k odmítnutí vzorku:	10
6.2.2	Neshody, které nemusí vést k odmítnutí vzorku:.....	10
7	Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	10
7.1	Obecné zásady	10
7.2	Intervaly od dodání materiálu k vydání výsledků	11
7.3	Změny výsledků a nálezů	11
7.4	Telefonické sdělování výsledků	11
7.5	Konzultační činnost laboratoře	11
7.6	Způsob řešení stížností	11
8	Zajištění potřeb k odběru biologického materiálu	11
9	Formuláře	11
10	Přílohy – samostatně řízené dokumenty	11
11	Zpracovatelský tým směrnice	12
12	Oponenti	12
13	Rozdělovník	12
14	Klíčová slova.....	12

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

1 Účel a předmět

Cílem dokumentu je informovat lékaře a žadatele o laboratorní vyšetření o nabídce našich služeb a poskytnout zdravotnickým zaměstnancům potřebné informace z preanalytické a postanalytické fáze i vlastního laboratorního vyšetření, které jsou nutné pro docílení správného výsledku vyšetření a jeho vyhodnocení v diagnostickém i léčebném procesu. Tato příručka má napomoci ke zlepšení komunikace s uživateli laboratorních služeb a taktéž ke zviditelnění naší práce.

Laboratorní příručka je vypracována ve shodě s požadavky ČSN ISO EN 15189 na manuál pro odběr vzorků.

Laboratorní příručka v aktuální verzi je k dispozici v Řízené dokumentaci a na internetových stránkách FN Plzeň <http://www.fnplzen.cz>.

2 Pojmy, zkratky a kódy

Pojmy pro účely tohoto standardu:

2.1 Pojmy

Doba odezvy

Interval od převzetí biologického materiálu laboratoří do uvolnění výsledku (Turnaround Time).

Žádanka

Dokument doprovázející vzorek biologického materiálu a obsahující nezbytné informace pro vyšetření.

2.2 Zkratky

ČIA	Český institut pro akreditaci, o.p.s.
FN	Fakultní nemocnice
FR 1/1	Plný fyziologický roztok
IČ	Identifikační číslo osoby (právnícké nebo fyzické)
IČP	Identifikační číslo pracoviště poskytovatele zdravotních služeb (např. pro jednotlivé ambulance), které je smluvně uznáno zdravotní pojišťovnou pro vykazování výkonů
IČZ	Identifikační číslo zdravotnického zařízení přidělené pojišťovnou v okamžiku jeho registrace
LP	Laboratorní příručka; léčebná péče
LPP	Léčebně preventivní péče
NASKL	Národní autorizační středisko pro klinické laboratoře
PBS	Phosphate Buffer Saline
SLP	Správná laboratorní práce
SÚKL	Státní ústav pro kontrolu léčiv
TAT	Turnaround Time (doba odezvy)
ÚLG	Ústav lékařské genetiky
UUT	Umělé ukončení těhotenství
M4	Klinický informační systém Medicalc4
ZOK	Zdravotnická oddělení a kliniky
ZZ	Zdravotnické zařízení

3 Související externí a interní dokumenty

Externí dokumenty:

- ČSN EN ISO 15189 : 2012 Zdravotnické laboratoře – Zvláštní požadavky na kvalitu a způsobilost
- Vyhláška č. 306/2012 Sb., o podmínkách předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a o hygienických požadavcích na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče, v platném znění
- Zákon č. 296/2008 Sb. o lidských tkáních a buňkách, v platném znění
- Vyhláška č. 422/2008 o stanovení bližších požadavků pro zajištění jakosti a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka, v platném znění

Interní dokumenty (Pouze pro zaměstnance FN Plzeň):

PRE/10/2021 Příkaz ředitele FN Předávání zdravotnické dokumentace a dokumentů obsahujících zvláštní kategorie osobních údajů

PRO/ÚLG/01 Provozní řád včetně příloh

SME/3/008 Hygienický plán

SME/6/001 Řízení dokumentů a záznamů

SME/6/007 Vyřizování stížností a petic

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

SME/7/002 Likvidace odpadu

SNA/020 Nakládání s nebezpečnými chemickými látkami

SLN/004 Hygiena rukou a hygienické požadavky na zdravotnického pracovníka

SLN/018 Postup při ústní a telefonické komunikaci při ordinování léčiv a hlášení výsledků vyšetření pacientů

SNL/DOS/SOP/016 Transport biologického materiálu do laboratoří FN

SNL/DOS/SOP/039 Odběry žilní krve

INL/0226 Transport biologického materiálu do Genetické laboratoře ÚLG LF UK a FN Plzeň od externích žadatelů

INS/0283 Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s prenatálním genetickým laboratorním vyšetřením

INS/0284 Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

SLN/ÚLG/005 Standard systému řízení kvality v Genetické laboratoři ÚLG

4 Informace o laboratoři

4.1 Základní informace o laboratoři

Genetická laboratoř ÚLG je součástí Ústavu lékařské genetiky Lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Plzeň (ÚLG LF UK a FN Plzeň), který je samostatným zdravotnickým pracovištěm s ambulantním provozem a laboratorní částí, kde probíhá rovněž výuka studentů Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Plzni a studentů zdravotnických oborů dalších vzdělávacích institucí. Má charakter klinicko-diagnostického, univerzitního a výzkumného pracoviště. Hlavním cílem je diagnostika a studium dědičných onemocnění, včetně nádorových, na genové a chromosomové úrovni v oblasti prenatální i postnatální.

Základní organizační struktura a postavení ÚLG LF UK v rámci FN Plzeň vyplývá z Organizačního řádu FN Plzeň.

IDENTIFIKACE PRÁVNÍHO SUBJEKTU:

Název: **Fakultní nemocnice Plzeň**

Tel: 377 401 111

Adresa: **Edvarda Beneše 1128/13**

Fax: 377 441 850

301 00 PLZEŇe-mail: fnplzen@fnplzen.cz

IČO: 00669806

DIČ: CZ00669806

IDENTIFIKACE LABORATOŘE:

Korespondenční adresa:

**Genetická laboratoř Ústavu lékařské genetiky
Edvarda Beneše 1128/13
301 00 PLZEŇ**

Adresa místa poskytování služeb:

Edvarda Beneše 537/15, Plzeň**Provozní doba:**

Po – Pá 7:00 - 15:30 hod

Příjem vzorků:

Po – Pá 7:00 - 14:30 hod

Vedení laboratoře

Vedoucí laboratoře:

MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D. (přednosta ÚLG)

Tel.:

377402870

e-mail:

subrti@fnplzen.cz

Zástupkyně vedoucího laboratoře:

MUDr. Radka Jaklová (zástupkyně přednosta ÚLG pro LP)

Vedoucí laborantka:

Michaela Nováková, DiS.

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

Zástupkyně vedoucí laborantky: **Kateřina Lebová, DiS.**
Manažer kvality: **Ing. Kateřina Sládková**
Tel.: **377402801**
e-mail: **sladkovak@fnplzen.cz**

Další funkce důležité pro systém řízení kvality

Zástupkyně manažera kvality: **RNDr. Petra Vohradská**
Metrolog: **Kateřina Lebová, DiS.**
Interní auditor: **Mgr. Markéta Hejnalová, Michaela Nováková, DiS.**
Správce dokumentace: **Monika Chalupná**

4.2 Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb

Genetická laboratoř ÚLG provádí prenatální i postnatální cytogenetická a molekulárně-genetická vyšetření konstitučního genomu, jejichž cílem je diagnostika a studium dědičných onemocnění na genové a chromosomové úrovni a dále vyšetření nádorového karyotypu (onkocytogenetická vyšetření) u hematologických onemocnění.

Její služby, včetně odpovídající interpretace a poradenských služeb, jsou navrženy tak, aby splňovaly potřeby klinických pracovníků odpovědných za péči o pacienty.

Soupis nabízených vyšetření viz Příloha 1.

Na základě požadavku zdravotních pojišťoven jsou indikace a úhrady některých vyšetřovacích metod hrazených z prostředků zdravotního pojištění v odbornosti Laboratoř lékařské genetiky regulovány.

Tato regulace se dotýká i činnosti Genetické laboratoře Ústavu lékařské genetiky FN Plzeň. Aktuální informace o zdravotních indikacích a výběru vyšetření jsou k dispozici na internetových stránkách laboratoře na adrese <http://ulg.fnplzen.cz>.

Aktuální informace o zdravotních indikacích a výběru vyšetření jsou k dispozici na internetových stránkách FN Plzeň <http://www.fnplzen.cz>.

4.3 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Genetická laboratoř ÚLG je akreditována Českým institutem pro akreditaci podle ČSN EN ISO 15189 (akreditovaná vyšetření – viz Příloha 1 Soupis nabízených vyšetření a doba odezvy).

Pracoviště je držitelem povolení SÚKL pro provádění genetických vyšetření dárců pohlavních buněk dle zákona č. 296/2008 Sb. o lidských tkáních a buňkách.

Flexibilní rozsah akreditace

V rámci zlepšování služeb byl v laboratoři zaveden flexibilní rozsah akreditace pro molekulárně genetická vyšetření, upřesněná v příloze k Osvědčení o akreditaci.

Laboratoř uplatňuje tyto typy flexibilního rozsahu akreditace:

- Flexibilita týkající se parametrů/komponent/předmětů analýzy - umožňuje změny parametrů vyšetření.
- Flexibilita týkající se metody – umožňuje zavádění metod, jež jsou ekvivalentní k metodám již zahrnutým v akreditaci.

Aktualizovaný seznam vyšetřovacích postupů s flexibilním rozsahem akreditace a parametrů (genů) je dostupný u manažera kvality laboratoře a na internetových stránkách laboratoře. Informace o rozšíření parametrů nebo modifikaci postupu jsou zveřejňovány na internetových stránkách laboratoře a laboratoř o nich informuje své zákazníky.

5 Manuál pro odběry primárních vzorků

5.1 Základní informace

V této kapitole jsou uvedeny požadavky a pokyny pro odběr zpracovávaných biologických materiálů - doporučené odběrové nádoby, minimální odebírané množství, požadavky na transport a případné zvláštní načasování odběru.

Odběry biologického materiálu provádějí klinická pracoviště v souladu s pokyny pro spolupracující oddělení v této laboratorní příručce.

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

5.2 Požadavky na vyšetření

S každým vzorkem biologického materiálu musí být do laboratoře dodána řádně vyplněná žádanka. Požadavek na vyšetření či k provedení terapeutického postupu vyznačte na žádanku ÚLG (viz FNL/0051 Žádanka o genetické vyšetření). V případě cytogenetických vyšetření z pracovišť FN je možné využít elektronickou žádanku v systému Medical4.

V případě použití jiného typu žádanky (např. "výměnný list - poukaz" nebo formulář VZP-06) je nutné uvést adresu ÚLG a veškeré požadované údaje (viz 5.8).

V případě požadavku na vyšetření, nesplňujícího indikační podmínky úhrady z veřejného zdravotního pojištění dle bodu 4.2, bude vyšetření fakturováno žádajícímu zdravotnickému zařízení / lékaři.

K žadance pro genetické vyšetření germinálního genomu se přikládá informovaný souhlas pacienta (viz 9. Formuláře **INS/0284** Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením nebo **INS/0283** Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým prenatálním laboratorním vyšetřením).

Žadanky a informované souhlasy jsou k dispozici v Řízené dokumentaci FN Plzeň a na internetových stránkách FN Plzeň <http://www.fnplzen.cz>. Je také možné o ně napsat či telefonovat do laboratoře.

5.3 Požadavky na speciální a výzkumná vyšetření

Speciální molekulárně genetická vyšetření indikuje pouze lékař se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika.

Provedení genetických vyšetření dostupných v rámci řešení výzkumných projektů indikuje vedoucí projektu na základě splnění vstupních kritérií. Termíny dokončení nejsou pevně stanoveny. Spolehlivost detekční metody nemusí být ověřena.

Všechny ostatní náležitosti odběru a identifikace primárního vzorku, vyplňování žadanek atd. se neliší od běžných vyšetření.

5.4 Požadavky na akutní (STATIM) vyšetření

STATIM provedení vyšetření lze požadovat na standardních žádankách s výrazně (nejlépe červeným) zatřeseným nápisem „STATIM“. Žádanka pro STATIM vyšetření musí obsahovat stejné povinné údaje jako u standardního požadavku (viz bod 5.2.1), u těhotných žen je třeba doplnit údaj o délce gravidity.

STATIM vyšetřením se rozumí požadavek na zpracování a analýzu vzorku mimo pořadí a vydání výsledku v kratším termínu, tj. u cytogenetických vyšetření vzhledem k jejich charakteru obvykle do 3 týdnů, u vyšetření hereditárních nádorových syndromů 6 týdnů (viz také Příloha 1.).

5.5 Požadavky na dodatečná vyšetření

Požadavky na dodatečná vyšetření již došlého a přijatého vzorku jsou akceptovány po dobu jeho maximální délky transportu do laboratoře, tato doba je uvedena pro každý druh primárního vzorku v kapitole 5.7. Odběry vzorků. U cytogenetické suspenze nebo izolované DNA je dodatečné vyšetření možné i po této době, ale pouze po předchozím telefonickém ověření dostupnosti vzorku s ohledem na množství a/nebo jeho archivaci.

Samotný telefonický požadavek na dodatečné vyšetření není možný. Pokud je vyšetření možné provést s ohledem na stabilitu a množství materiálu a/nebo jeho archivaci, žádající musí bez zbytečného prodlení dodat žádanku, a v případě vyšetření germinálního genomu také nový informovaný souhlas (INS/0283, INS/0284) s vyšetřením.

V případě dodatečného vyšetření již dříve přijatého vzorku se na nové žadance NEVYPLŇUJE datum odběru, ale datum indikace nového požadavku.

5.6 Požadavky na konzultační vyšetření

Konzultační vyšetření zasláního materiálu nejsou v laboratoři ÚLG prováděna. Konzultace k výsledkům vyšetření viz 7.5.

5.7 Odběry vzorků

5.7.1 Odběr periferní krve pro cytogenetické vyšetření

Odběr periferní krve pro cytogenetické vyšetření nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta.

Krev je obvykle odebírána z periferní žíly za použití uzavřeného vakuového systému do odběrové nádoby s Na heparinem (např. Vacuette Greiner zelené víčko/černý střed).

Kůže pacienta je dezinfikována vhodným dezinfekčním prostředkem a po stabilizaci polohy žíly je proveden vpich s nástavcem, do něhož je vložena řádně označená odběrová nádoba. Bezprostředně po odběru je nutné odběrovou nádobku s krví důkladně protřepat, aby se zabránilo tvorbě sraženin. Obvykle odebírané

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

množství je 3 - 4 ml krve, minimálně 1 ml. Omezeně jsou vyšetřitelné vzorky pacientů s imunosupresivní léčbou (snížená úspěšnost in vitro stimulované cytogenetické kultivace).

Vzorek odebraný mimo ÚLG je transportován do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 2 dnů (v tom případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C). Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovaly živé buňky. Při transportu do laboratoře je vhodné užívat tepelně izolovanou transportní nádobu. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

Upozornění: Onkocytogenetické vyšetření ze vzorku periferní krve je vhodné indikovat pouze u pacientů s relativní lymfocytózou v krevním obraze v případě lymfoproliferačních onemocnění či s infiltrací blastů nad cca 30 % u akutních hemoblastóz.

5.7.2 Odběr periferní krve pro molekulárně genetické vyšetření

Odběr periferní krve pro molekulárně genetické vyšetření nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta.

Krev je odebírána obvykle z periferní žíly za použití uzavřeného vakuového systému do odběrové nádoby nejlépe s K3EDTA (např. Vacuette Greiner fialové víčko). Vyšetření nelze provést z odběrové nádoby s Na heparinem, z odběrové nádoby na sérologické vyšetření ani ze sraženého vzorku. V případě odběru krve pro analýzu RNA se periferní krev odebírá do vhodné odběrové nádoby (např. Tempus Blood RNA Tube), po odběru je nutné zkumavku **velmi silně po dobu alespoň 10 sekund protřepat**. Kůže pacienta je dezinfikována vhodným dezinfekčním prostředkem a po stabilizaci polohy žíly je proveden vpich s nástavcem, do něhož je vložena řádně označená odběrová nádobka. Bezprostředně po odběru je nutné odběrovou nádobku s krví důkladně protřepat, aby se zabránilo tvorbě sraženin. Obvykle odebírané množství je 3 - 4 ml krve, minimálně 1 ml. V případě vyšetření indikovaných pouze po domluvě s vedením genetické laboratoře ÚLG se mohou požadované objemy lišit. Vzorek odebraný mimo ÚLG je transportován do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 3 dnů (v tom případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C). Při transportu do laboratoře je vhodné užívat tepelně izolovanou transportní nádobu. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

5.7.3 Odběr plodové vody

Vlastní odběr se provádí lege artis způsobem na specializovaném pracovišti.

Pro cytogenetické vyšetření se obvykle odebírá 10 + 20 ml plodové vody, která je již při odběru rozdělena do dvou sterilních jednorázových stříkaček uzavřených sterilní zátkou a řádně označena. Omezeně vyšetřitelné jsou vzorky plodové vody kontaminované krví z čerstvého nebo dřívějšího krvácení (vzorky krvavé, hnědé), vzorky získané laváží děložní dutiny, vzorky odebrané v malém množství nebo později než ve 20. týdnu těhotenství. V těchto případech je třeba počítat s delší dobou kultivace, s vyšším rizikem neúspěšné kultivace, resp. s možností, že výsledek vyšetření nebude k dispozici do konce 24. týdne těhotenství.

Vzorek je transportován do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 1 dne (v tom případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C). Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovaly živé buňky. Při transportu do laboratoře je vhodné užívat tepelně izolovanou transportní nádobu. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

Odběr plodové vody je prováděn obvykle mezi 16. - 20. týdnem těhotenství se zřetelem na časovou rezervu pro provedení cytogenetického vyšetření, interpretaci výsledku a eventuální ukončení těhotenství v případě patologického nálezu do konce 24. týdne těhotenství.

5.7.4 Odběr kostní dřeně

Vlastní odběr se provádí lege artis způsobem na specializovaném pracovišti. Pro cytogenetické vyšetření postačí obvykle 1 - 2 ml kostní dřeně, minimálně 0,5 ml. Materiál musí být odebrán za sterilních podmínek a vložen do jednorázové sterilní zkumavky s transportním médiem obsahujícím heparin uzavřené jednorázovou sterilní zátkou. Bezprostředně po odběru je nutné zkumavku se vzorkem důkladně protřepat, aby se zabránilo tvorbě sraženin. Omezeně vyšetřitelné jsou vzorky hypocelulární, případně naředěné periferní krví.

Vzorek je transportován do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 1 dne (v tom případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C). Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovaly živé buňky. Při transportu do laboratoře je vhodné užívat tepelně izolovanou transportní nádobu. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

Zkumavky s transportním médiem jsou připravovány v laboratoři ÚLG a s vyznačeným datem přípravy a expirace jsou odesílány na pracoviště provádějící odběr (žádající pracoviště). Odeslání je prováděno prostřednictvím svozové služby FN na základě předchozí telefonické žádosti odebírajícího pracoviště. Do odběru je nutné uchovávat zkumavky s transportním médiem při 2 - 8 °C, zkumavky nelze použít po prošlé expiraci.

Běžné vzorky jsou přijímány každý den s výjimkou pátku (či jiného dne před dnem pracovního volna). Statimové vzorky je možné přijmout i v pátek po předchozí telefonické domluvě s odebírajícím.

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

5.7.5 Odběr produktů koncepce a CVS

Vlastní odběr se provádí lege artis způsobem na specializovaném pracovišti. Minimální velikost vzorku je alespoň 10 mg (např. aspirát délky cca 5 mm) zárodečné tkáně. Materiál musí být odebrán za sterilních podmínek, vložen do sterilní, řádně označené zkumavky či nádoby s fyziologickým roztokem nebo transportním médiem. Omezeně vyšetřitelné jsou vzorky tkáně se známkami autolýzy a vzorky tkáně získané z produktů koncepce po zamklém potratu, kde hrozí nebezpečí odumření tkáně, a také vzorky malé velikosti.

Vzorek je transportován do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 1 dne (v tom případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C). Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovaly živé buňky. Při transportu do laboratoře je vhodné užívat tepelně izolovanou transportní nádobu. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

Vzorky z nepokračujícího těhotenství (např. UUT, spont. abort mimo pracovní dny) mohou být transportovány do laboratoře až v následující pracovní den (i v tomto případě se vzorek uchovává v lednici při teplotě 2 - 8 °C).

5.7.6 Odběr buněk bukalní sliznice pro molekulárně genetické vyšetření

Odběr buněk bukalní sliznice se provádí na ambulanci ÚLG optimálně v ranních hodinách před čistěním zubů, snídaním, případně kojením. Pacient si nesmí před odběrem vyplachovat dutinu ústní, žvýkat žvýkáci gumu či kouřit.

Vlastní odběr se provádí sterilními polyamidovými kartáčky důkladným vytřením sliznice dutiny ústní. Kartáčky jsou po odběru vloženy do řádně označených sterilních zkumavek s fyziologickým roztokem či PBS. Materiál je do zpracování skladován při teplotě 2 - 8 °C. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

5.7.7 Odběr buněk bukalní sliznice pro vyšetření FISH

Odběr buněk bukalní sliznice se provádí na ambulanci ÚLG optimálně v ranních hodinách před čistěním zubů, snídaním, případně kojením. Pacient si nesmí před odběrem vyplachovat dutinu ústní, žvýkat žvýkáci gumu či kouřit.

Vlastní odběr se provádí sterilními polyamidovými kartáčky důkladným vytřením sliznice dutiny ústní. Materiál je po odběru natřen na řádně označené čisté podložní mikroskopické sklo a usušen za pokojové teploty. Vzorek je doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

5.7.8 Vyšetření upravených vzorků

Pro cytogenetická i molekulárně genetická vyšetření je možné zaslat i vzorky již dříve upravené (např. buněčná subpopulace, cytogenetická suspenze, izolovaná genomická DNA).

Množství vzorku musí být v takových případech určeno individuálně (cytogenetická vyšetření, náročnější molekulárně genetická vyšetření, např. MLPA, sekvenční vyšetření). Minimální požadované množství pro běžná vyšetření molekulárně genetická je cca 1 µg DNA.

Vzorek vzniklý mimo ÚLG je transportován do laboratoře v co nejkratší době, odpovídající dobám uvedeným u jednotlivých typů primárních vzorků. Vzorky izolované DNA a cytogenetické suspenze nejpozději do 7 dnů, transport do laboratoře může probíhat při běžné teplotě okolí. Omezeně vyšetřitelné jsou vzorky s malým obsahem DNA, fragmentovanou DNA nebo kontaminované inhibitory amplifikace.

Vzorek musí být doprovázen řádně vyplněnou žádankou, včetně údajů o datu odběru a úpravy vzorku, provádějící osobě a druhu primárního vzorku

5.8 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

POZOR! K žádance pro genetické vyšetření germinálního genomu se přikládá také podepsaný informovaný souhlas pacienta (viz 5.2).

Žádanka musí obsahovat minimálně tyto povinné údaje:

- jednoznačnou identifikaci pacienta:

příjmení a jméno pacienta,

adresu trvalého bydliště,

číslo pojištěnce (rodné číslo),

datum narození a pohlaví pacienta v případě, že tyto údaje nevyplývají z čísla pojištěnce či rodného čísla,

kód zdravotní pojišťovny, kde je pacient pojištěn v době odběru,

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

- jednoznačná identifikace odesílajícího oddělení a lékaře,
 číselný kód a adresa odesílajícího pracoviště,
 čitelné jméno a odbornost odesílajícího lékaře, čitelné razítko, IČ a IČP* odesílajícího lékaře
 nebo pracoviště a kontaktní telefonní číslo,
- základní diagnóza dle MKN-10,
- název požadovaného vyšetření,
- druh primárního vzorku (materiálu), pokud je to vhodné i tkáňový původ vzorku,
- datum a čas odběru primárního vzorku,
- jasné označení statimového vyšetření „STATIM“, u těhotných doplněný údajem o stáří gravidity.

Dále je vhodné uvést:

- odpovídající klinické údaje o pacientovi v úseku „Stručná epikríza“,
- u pacientů s již diagnostikovaným přenosným virovým onemocněním je vhodné tuto skutečnost vyznačit v úseku „Stručná epikríza“,

* IČP – Identifikační číslo pracoviště poskytovatele zdravotních služeb (např. pro jednotlivé ambulance), které je smluvně uznáno zdravotní pojišťovnou pro vykazování výkonů. Je tedy zásadní uvádět na žadance k vyšetření IČP, nikoliv IČZ!

Identifikační údaje uvedené na primárním vzorku se musí shodovat s údaji na žadance.

Vzorek musí být jednoznačně identifikován nejméně následujícími údaji:

- jméno a příjmení vyšetřované osoby,
- číslo pojištěnce (rodné číslo), ev. rok narození pacienta.

Za označení žádanky (indikace) a primárního vzorku odpovídá žadatel (indikující lékař) o vyšetření. Je-li vzorek odebírán do více odběrových nádobek stejného druhu, doporučujeme doplnit pořadové označení odběrové nádoby. Ve zdravotnické dokumentaci žadatele musí být dohledatelný záznam totožnosti odebírající osoby.

Kontrolu shodnosti údajů na vzorku a žadance provádí pracovník přijímající primární vzorek.

5.9 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 306/2012 Sb., o podmínkách předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienických požadavcích na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče, v platném znění.

Na základě této vyhlášky a dalších souvisejících směrnic byly stanoveny tyto zásady pro bezpečnost práce s biologickým materiálem:

- každý vzorek je nutno považovat za potenciálně infekční,
- odběry biologického materiálu se provádějí pouze v odběrové místnosti,
- k odběru krve se používají pouze jednorázové sterilní pomůcky a čisté jednorázové rukavice, a to vždy jen pro jednu ošetřovanou fyzickou osobu,
- použité jehly, jednorázové skalpely se odhazují do pevných uzavíratelných a označených spalitelných obalů,
- biologický materiál je odebírán do standardizovaných zkumavek (uzavřený odběrový systém) a ukládán do omyvatelných přepravních nádobek,
- po odběru se biologický materiál neprodleně transportuje v omyvatelných, přepravních nádobkách přes centrální příjem vzorků do laboratoře tak, aby nedošlo k jeho znehodnocení fyzikálními vlivy
- a k ohrožení osob, anebo (nelze-li jej transportovat ihned) je skladován ve vyčleněném chladícím zařízení,
- biologický materiál musí být zajištěn tak, aby během transportu nedošlo ke kontaminaci žádanky a personálu biologickým materiálem, toto je důvodem k odmítnutí vzorku,
- je nutné vyvarovat se přímého kontaktu s potenciálně infekčním materiálem, používat osobní ochranné pomůcky,
- pečlivě mýt a dezinfikovat ruce, postupovat dle standardu SLN/004 Hygiena rukou a hygienické požadavky na zdravotnického pracovníka.

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

6 Preanalytické procesy v laboratoři

6.1 Základní informace

Laboratoř přijímá k provedení analýzy vzorky splňující pokyny uvedené v kapitole 5. K nepřevzetí vzorku může dojít pouze v případě, když materiál patří do jiné laboratoře nebo naše laboratoř požadované vyšetření neprovádí, materiál je vrácen přepravci biologického materiálu a je proveden záznam do evidence odmítnutých vzorků.

6.2 Postupy při doručení vadných (kolizních) primárních vzorků

U závažných neshod při příjmu biologického materiálu je odmítnuto přijetí vzorku a provedení analýzy (6.2.1). Méně závažné neshody nemusí vést k odmítnutí vzorku (6.2.2.).

Žadatel je v případě odmítnutí vzorku telefonicky informován, vzorek ani žádanka se zpět nevrací. Pokud je žadatel o vyšetření ZOK FN Plzeň, je odmítnutí vzorku zaznamenáno do Evidence nežádoucích událostí FN Plzeň.

6.2.1 Neshody vedoucí k odmítnutí vzorku:

- chybné označení vzorku, které znemožňuje jeho identifikaci (pokud jde o nenahraditelný nebo obtížně nahraditelný vzorek, je vzorek přijat a zpracován a pochybnost o správné identifikaci je uvedena na výsledkovém listu),
- žádanka nebo zkumavka znečištěná biologickým materiálem,
- nedodaný materiál (chybí-li pouze část biologických materiálů, výsledek u konkrétní analýzy je nahrazen textovým komentářem).

6.2.2 Neshody, které nemusí vést k odmítnutí vzorku:

- chybějící žádanka nebo nejednoznačná identifikace pacienta na žádance
- jednoznačná identifikace pacienta, ale neúplné údaje na žádance
- chybějící vyplněný formulář informovaného souhlasu s genetickým laboratorním vyšetřením u požadavků na vyšetření germinálního genomu

Žadatel je vždy požádán o doplnění chybějících údajů či informovaného souhlasu, aby mohla být analýza provedena a výsledky vyšetření uvolněny. Vzorek je upraven pro dlouhodobé skladování, ale analýza není zahájena. Není-li dodán Informovaný souhlas s vyšetřením ani po opakované telefonické urgenci do doby standardního TAT vyšetření je vzorek odmítnut.

V případě úplně chybějící identifikace žádajícího (externího zákazníka) je výsledek vydán až po event. urgenci ze strany externího žadatele.

- nedodržení podmínek preanalytické fáze (uvedených v bodu 5.7), takže nelze zaručit buď úspěšnost vyšetření a/nebo dobu odezvy:
 - nesprávný odběr – nesprávná odběrová souprava, snížená kvalita vzorku, nedodržení doby expirace u transportního média aj.,
 - nedodržení podmínek správného transportu vzorku – především času dodání, nesprávného předání atd. (podmínky správného transportu, viz SNL/DOS/SOP/16 Transport biologického materiálu do laboratoří FN a INL/0226 Transport biologického materiálu do Genetické laboratoře ÚLG od externích žadatelů),
 - nedostatečný objem vzorku.

Zda bude analýza provedena nebo vzorek odmítnut rozhodne VŠ odborný pracovník nebo lékař laboratoře se specializovanou způsobilostí.

7 Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

7.1 Obecné zásady

Výsledky (výsledkové listy) lze sdělovat a předávat indikujícímu lékaři (žadateli), případně lze dále výsledky sdělovat dalším zdravotnickým pracovníkům, kteří se podílejí na ošetřování příslušného pacienta.

Orgánům činným v trestním řízení (policie, soudy) se výsledky nebo nálezy poskytují pouze na základě písemné žádosti, kterou statutární zástupce předá jako nařízení vedoucímu laboratoře. V tomto případě se výsledky nebo nálezy poskytují v písemné formě prostřednictvím statutárního zástupce.

Zprávy uvolňuje po kontrole vedoucí laboratoře nebo jeho zástupce viz bod 4.1. *Zprávy jsou předávány v elektronické formě. Vytisknuty a distribuovány poštou jsou pouze v případě vyšetření žádaných z pracovišť, které nemají s FN Plzeň elektronické spojení.*

U vyšetření germinálního genomu nesmí být vydán výsledek, pokud nebyl dodán podepsaný Informovaný souhlas s vyšetřením.

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

7.2 Intervaly od dodání materiálu k vydání výsledků

Vzorky jsou průběžně zpracovávány dle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře. Doba požadovaného vyšetření od přijetí vzorku do vydání výsledkového listu (doba odezvy; Turnaround Time; TAT) by při běžném provozu neměla přesáhnout časový interval 6 týdnů.

Vzhledem k charakteru genetických vyšetření se STATIM vyšetřením rozumí požadavek zpracování a analýzy vzorku mimo pořadí a vydání výsledku v kratším termínu, obvykle do 3 týdnů.

Laboratoř garantuje dodržení TAT pro 80 % výsledku. Zbývajících 20 % je vyhrazeno pro situace, kdy je nutné náročnější zpracování vzorku (např. potřeba vyššího počtu pasáží vzorku při kultivaci) a/nebo opakování analýzy.

U genetických vyšetření nejsou stanoveny kritické intervaly.

Podrobný seznam TAT viz Příloha 1.

7.3 Změny výsledků a nálezů

Při nutné změně výsledku či nálezu je zaznamenán datum a jméno osoby, která změnu dodatečně provedla. V případě, že laboratoř zjistí chybně vydaný nález, komunikuje s žadatelem vždy vedení laboratoře. Žadateli o vyšetření (ošetřujícímu lékaři) je uvolněn, případně vytištěn nový výsledkový list se správnými údaji.

7.4 Telefonické sdělování výsledků

Předběžné výsledky mohou být sděleny na telefonickou žádost, nebo pokud výsledek nabyl varovné hodnoty. Výsledek sděluje jen lékař nebo VŠ odborný pracovník se specializovanou způsobilostí nebo jiný pověřený pracovník indikujícímu lékaři nebo jinému zdravotnickému pracovníkovi z žádajícího pracoviště (žadateli) po jeho jednoznačné identifikaci nebo zpětným voláním na telefonní číslo pracoviště, odkud je požadavek vznášen.

Po lékařské kontrole je výsledek předán žadateli standardní cestou pro předávání výsledků [v elektronické nebo tištěné formě](#).

7.5 Konzultační činnost laboratoře

Konzultace v souvislosti s výsledky vyšetření podává jen lékař nebo VŠ odborný pracovník se specializovanou způsobilostí ÚLG. Kontaktní údaje, viz bod 4.1.

7.6 Způsob řešení stížností

Případné stížnosti lékaře, pacienta či ostatních účastníků jsou podnětem pro zlepšení práce v laboratořích ÚLG a naše pracoviště každou uplatněnou stížnost prošetřuje.

Stížnost na činnost Genetické laboratoře může být uplatněna požadujícím subjektem/zákazníkem na již vydaný laboratorní výsledek (viz 5.2.5) nebo způsob jednání pracovníků laboratoře nebo na nedodržení ujednání vyplývajících z uzavřené dohody o provedení vyšetření a nedodržení dohodnuté lhůty.

Stížnost je možné podat písemnou formou (poštou, faxem, e-mailem) či formou ústní (telefonicky, osobní jednání). Drobné výtky jsou řešeny neprodleně pracovníkem, který stížnost přijímá a dodatečně informuje nadřízeného. Ostatní stížnosti jsou řešeny vedením laboratoře co nejdříve, max. do 30 pracovních dnů.

Závažné písemné stížnosti se řeší v souladu se směrnicí SME/6/007 Vyřizování stížností a petic. ve spolupráci s vedením ZOK, náměstkem pro LP a Oddělením pro komunikaci s veřejností.

8 Zajištění potřeb k odběru biologického materiálu

Laboratoř zajišťuje pouze zkumavky s transportním médiem pro odběr kostní dřeně, které jsou s vyznačeným datem přípravy a expirace odesílány na vyžádání na pracoviště provádějící odběr (žadající pracoviště).

9 Formuláře

FNL/0051	Žádanka o genetické vyšetření
INS/0283	Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s prenatálním genetickým laboratorním vyšetřením
INS/0284	Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

10 Přílohy – samostatně řízené dokumenty

Příloha 1.: Soupis nabízených vyšetření a doby odezvy (TAT)

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

11 Zpracovatelský tým směrnice

MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.
Ing. Kateřina Sládková

12 Oponenti

RNDr. Petra Vohradská
Mgr. Nina Müllerová

13 Rozdělovník

všichni zaměstnanci ZOK FN Plzeň

14 Klíčová slova

laboratorní příručka – nabízená vyšetření – odběry primárních vzorků

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--

Soupis nabízených vyšetření a doby odezvy (TAT)

Akreditovaná vyšetření označena *, vyšetření akreditovaná ve flexibilním rozsahu jsou označena **

Cytogenetická vyšetření

Vyšetření konstitučního karyotypu *	6 týdnů (STATIM 3 týdny)
Vyšetření karyotypu z nádorových buněk *	6 týdnů (STATIM 3 týdny)
Vyšetření fluorescenční in situ hybridizací (FISH) *	6 týdnů (STATIM 3 týdny)
Vyšetření získaných chromosomových aberací	6 týdnů

Molekulárně genetická vyšetření

Trombofilie:

Vyšetření mutace FV 1691G>A (R506Q Leiden) *	2 týdny
Vyšetření mutace FII 20210G>A *	2 týdny
Vyšetření mutace MTHFR 677C>T	6 týdnů
Vyšetření mutace MTHFR 1298A>C	6 týdnů
Vyšetření polymorfismu PAI1 (-675)4G/5G *	3 týdny

Farmakogenetika:

Vyšetření mutací genu CYP2C9 – genotypy *2, *3 (senzitivita k warfarinu)	3 týdny
Vyšetření mutace VKORC1 (-1639)G>A (senzitivita k warfarinu)	3 týdny
Vyšetření mutací TPMT – genotypy *2, *3A, *3B, *3C (senzitivita k thiopurinům)	3 týdny
Vyšetření mutace UGT1A1 (TA) _n (Gilbertův syndrom)	6 týdnů
<i>Vyšetření mutace DPYD (senzitivita k fluoropyrimidinům)</i>	<i>3 týdny</i>

Jiné:

Vyšetření nejčastějších mutací genu CFTR *	6 týdnů
Vyšetření mikroleceí chromosomu Y (DAZ, AZF a,b,c)	3 týdny
Vyšetření mutací HFE H63D, S65C, C282Y (hemochromatóza)	6 týdnů
Vyšetření mutace TNF (-308)G>A	3 týdny
Izolace DNA a vrácení alikvotu	na dotaz
Izolace DNA a banking	

Specializovaná vyšetření (indikuje pouze lékařský genetik):

Vyšetření aneuploidií chromosomů 13,18, 21, X a Y (QF-PCR) *	4 pracovní dny
Vyšetření hereditárních nádorových syndromů (masivně paralelní sekvenování, přímá sekvenace, MLPA) **	6 měsíců (STATIM 6 týdnů)
Vyšetření mutací genu GJB2 (přímá sekvenace)**	2 měsíce
Vyšetření mutací genu SHOX (MLPA, přímá sekvenace)**	6 měsíců
Vyšetření SMA - geny SMN1, SMN2 (MLPA)**	2 měsíce
Vyšetření mikrolečnicích syndromů (MLPA)	na dotaz
Vyšetření syndromu Prader-Willi/Angelman (MLPA)	na dotaz
Vyšetření CNA - celogenomových změn počtu kopií (array CGH)	na dotaz

Jiná vyšetření možná po domluvě s vedením Genetické laboratoře ÚLG

Ověřil: Ing. D. Kloudová	Správce dokumentů: L. Dobrá, kl. 2788	Zpracoval/datum: MUDr. I. Šubrt, Ph.D. / 24. 11. 2023	Schválil/datum: MUDr. V. Šimánek, Ph.D.
-----------------------------	--	---	--