
	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 17

Název:	LABORATORNÍ PŘÍRUČKA Autorizovaný výtisk č. 1
Platnost od:	1.6.2023
Platnost do:	odvolání
Nahrazuje:	SMO-370-01 verzi č. 18
Distribuce a uložení dokumentu:	<i>Platné jsou autorizované výtisky a elektronická verze u MK OLG, na sdíleném úložišti a portálu Oddělení lékařské genetiky FTN</i> <i>Autorizovaný výtisk č. 1: Lokální správce dokumentace (MK OLG)</i> <i>Autorizovaný výtisk č. 2: Správce dokumentace Fakultní Thomayerovy nemocnice (Oddělení kvality)</i>
Klasifikace:	<i>interní</i>
Personál:	<i>zaměstnanci laboratoře OLG FTN</i>

Revize:

Datum	Platnost	Podpis
	<input type="checkbox"/> pokračuje <input type="checkbox"/> ukončeno <input type="checkbox"/> nahrazeno:	
	<input type="checkbox"/> pokračuje <input type="checkbox"/> ukončeno <input type="checkbox"/> nahrazeno:	
	<input type="checkbox"/> pokračuje <input type="checkbox"/> ukončeno <input type="checkbox"/> nahrazeno:	
	<input type="checkbox"/> pokračuje <input type="checkbox"/> ukončeno <input type="checkbox"/> nahrazeno:	
	<input type="checkbox"/> pokračuje <input type="checkbox"/> ukončeno <input type="checkbox"/> nahrazeno:	

	Jméno a příjmení, funkce	Datum	Podpis
Zpracoval:	RNDr. Renáta Kejkulová, zástupce MK	5.5. 2023	
Garant:	Mgr. Jana Tajtlová, manažer kvality OLG	5.5. 2023	
Schválil:	MUDr. Martina Langová, Ph.D., primář OLG MUDr. Klára Bořecká, Ph.D., vedoucí ÚLM	29.5. 2023	

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 17

A – Úvod

A-1 Předmluva


Vážené kolegyně, vážení kolegové,
předkládáme Vám Laboratorní příručku Oddělení lékařské genetiky-laboratoř Fakultní Thomayerovy nemocnice (FTN) obsahující nabídku služeb, které poskytujeme v oblasti laboratorní medicíny. Laboratorní příručka je určena lékařům a zdravotním sestřám, pro které naše laboratoř zajišťuje laboratorní vyšetření, i všem ostatním, kteří mají zájem o další informace.

Laboratorní příručka je připravena v souladu s normou ISO 15189.

Doufáme, že Vám naše příručka přinese všechny potřebné informace pro vzájemnou spolupráci.


MUDr. Martina Langová, Ph.D.

Primář Oddělení lékařské genetiky Fakultní Thomayerovy nemocnice

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 3 z 17

Obsah


A – Úvod	2
A-1 Předmluva.....	2
Obsah 3	
A-3 Úvod	4
B – Informace o laboratoři	5
B-2 Základní informace o laboratoři	5
B-3 Zaměření laboratoře	6
B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště	6
B-5 Organizace laboratoře, její vnitřní členění, vybavení a obsazení	7
B-6 Spektrum nabízených služeb	7
C – Manuál pro odběry primárních vzorků	7
C-1 Základní informace	7
C-2 Žádanky.....	8
C-3 Požadavky na urgentní vyšetření.....	8
C-4 Dodatečná indikace	8
C-5 Používaný odběrový systém	8
C-6 Příprava pacienta před vyšetřením.....	9
C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku.....	9
C-8 Odběr vzorku	10
C-9 Množství vzorku.....	11
C-10 Likvidace použitých odběrových materiálů	11
C-11 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita	11
C-12 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky	12
C-13 Informace k dopravě vzorků	12
C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků.....	13
D – Preanalytické procesy v laboratoři	13
D-1 Příjem žádanek a vzorků.....	13
D-2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků	13
D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky	14
E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	14
E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.....	14
E-2 Informace o formách vydávání výsledků, typech nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis	14
E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům	14
E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření.....	14
E-5 Změny výsledků a nálezů	15
E-6 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku	15
E-7 Konzultační činnost laboratoře	15
E-8 Způsob řešení stížností	16
E-9 Vydávání potřeb laboratoří.....	16
F – Formuláře OLG	16
G – Přílohy	16

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 4 z 17

A-3 Úvod

Laboratorní příručka poskytuje potřebné informace z preanalytické a postanalytické fáze i z vlastního laboratorního vyšetření, které jsou nezbytné pro dosažení správného výsledku vyšetření a jeho vyhodnocení. Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a žadatelům o vyšetření je dostupná na intranetu FTN (*viz návody a příručky laboratoře*) a na internetu www.ftn.cz. V tištěné podobě je k dispozici u manažera kvality OLG.

Soubor laboratorních vyšetření je vytvořen a inovován podle požadavku zákazníků (lékařů a zdravotnických zařízení) s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické genetiky.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 5 z 17

B – Informace o laboratoři

(viz *SMO-370-04 Provozní řád OLG*)


B-1 Identifikace laboratoře a důležité údaje

Kontaktní údaje	
Název organizace	Fakultní Thomayerova nemocnice
Identifikační údaje	IČ: 00064190
Typ organizace	Státní příspěvková organizace
Statutární zástupce organizace	doc. MUDr. Zdeněk Beneš, CSc.
Adresa	Václavská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
Název laboratoře	Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Identifikační údaje	IČP: 04005337
Adresa	Václavská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
Umístění	Pavilon U (suterén)
Předmět činnosti	Laboratorní vyšetření v klinické genetice
Okruh působnosti laboratoře	pro akutní a neakutní lůžkovou péči pro ambulantní zařízení
Primář OLG	Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D.
Kontakt	tel.261083760; e-mail: martina.langova@ftn.cz
Vedoucí laboratoře	Mgr. Jana Tajtlová
Kontakt	tel. 261083619; e-mail: jana.tajtlova@ftn.cz
Vedoucí laborantka	Martina Konrádová
Kontakt	tel. 261083707; e-mail: martina.konradova@ftn.cz
Provozní doba	Po – Čt 7:00 - 15:00 Pá 7:00 - 13:00

B-2 Základní informace o laboratoři

Oddělení lékařské genetiky (OLG) je samostatnou organizační složkou Fakultní Thomayerovy nemocnice (dále jen FTN) a současně je zařazeno do Úseku laboratorních metod FTN v Praze 4 - Krč. Oddělení lékařské genetiky je tvořeno ambulancí a laboratoří.

Ambulance poskytuje genetické konzultace jedincům a rodinám s podezřením na genetickou poruchu (vrozené chromozomové vady, monogenní a multifaktoriální choroby, vrozené vývojové vady, dědičná

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 6 z 17

onkologická a neurologická onemocnění a další). Zajišťuje péči o těhotné ženy se zvýšeným rizikem genetické vady plodu a genetická vyšetření u párů s poruchou reprodukce. Ambulance zajišťuje odběry pro Oddělení lékařské genetiky-laboratoř. Tyto odběry provádí ambulantní sestra nebo lékař.

Laboratoř provádí:

Cytogenetická vyšetření - prenatalní a postnatalní (kultivace buněk z periferní krve, plodové vody, choriových klků, produktů koncepce a jiných tkání) detekci strukturních a početních změn chromozomů.

Molekulárně genetická vyšetření - izolace DNA z periferní krve, amniových buněk, choriových klků, stěru bukalní sliznice, produktů koncepce a buněk solidních tkání a následnou diagnostiku dědičných onemocnění, případně rychlou prenatalní diagnostiku chromozomových vad.

Součástí Oddělení lékařské genetiky je také Středisko speciální zdravotní péče o osoby ozářené při radičních nehodách, které zabezpečuje provedení a vyhodnocení cytogenetických vyšetření lymfocytů periferní krve ozářených osob a určení ekvivalentu celotělové dávky ionizujícího záření.

K Oddělení lékařské genetiky FTN patří detašované pracoviště ve Fakultní nemocnici Bulovka.

Ochrana osobních údajů (GDPR – General Data Protection Regulation) představuje právní rámec ochrany osobních údajů (jméno, rodné číslo, pohlaví atd) platný na celém území Evropské unie. OLG se zavazuje, že zpracovává osobní údaje pouze v rozsahu nezbytném pro účel vyšetření. Osobní data jsou maximálně zabezpečena tak, aby nemohla být zneužita/zničena třetí stranou.

B-3 Zaměření laboratoře


Oddělení lékařské genetiky-laboratoř provádí vyšetření cytogenetická a molekulárně genetická pro potřeby Fakultní Thomayerovy nemocnice i externích zdravotnických zařízení (ZZ). Provoz je zajištěn od pondělí do čtvrtka od 7:00 do 15:00 a v pátek jen do 13:00.

B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Laboratoř je vedena v Registru klinických laboratoř a splňuje základní technické a personální požadavky pro vstup do tohoto registru. Oddělení lékařské genetiky-laboratoř je akreditována Českým institutem pro akreditaci o. p. s. (ČIA) na základě posouzení splnění akreditačních požadavků daných normou ČSN EN ISO 15189.

Laboratoř plní podmínky systému managementu kvality ve shodě s požadavky uvedenými v normě ISO 9001:2008 s přihlédnutím doporučení v normě ISO 15189. Oddělení lékařské genetiky-laboratoř se pravidelně účastí externího hodnocení kvality jednotlivých metod.

Oddělení lékařské genetiky má Ministerstvem zdravotnictví ČR udělenou akreditaci k uskutečňování specializačního vzdělávacího programu II. typu v oboru „**Lékařská genetiká**“ a dále akreditaci k uskutečňování specializačního vzdělávacího programu v oboru „**Odborný pracovník v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků – Klinická genetiká**“.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 7 z 17

B-5 Organizace laboratoře, její vnitřní členění, vybavení a obsazení

Laboratoř má v souladu se svým přístrojovým vybavením a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorních vyšetření, který může realizovat. Personální obsazení zaměstnanců laboratoře i ambulance splňuje svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti (Společnost lékařské genetiky a genomiky ČSL JEP). Organizační struktura laboratoře (viz **příloha č. 2 Organizační schéma laboratoře v SMO-370-04 Provozní řád OLG**).

B-6 Spektrum nabízených služeb

Laboratoř poskytuje

- specializovaná cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření z primárních materiálů (periferní a fetální krev, plodová voda, choriové klky, stěr bukalní sliznice, produkty koncepce a jiné solidní tkáně),
- konzultační služby v oblasti klinické genetiky,
- bezpečný a zajištěný přístup k datům a jejich vhodné zpracování.

V laboratoři je též možné provést pouze **izolaci DNA** a zprostředkovat vyšetření prováděných ve specializovaných centrech molekulární genetiky. Přehled prováděných vyšetření je uveden v **příloze č. 3 LP** a na intranetu FTN (viz intranet: *pracoviště zdravotnická/laboratoře/přehled laboratorních vyšetření*).

C – Manuál pro odběry primárních vzorků

(viz **SMO-370-08 Směrnice pro příjem a skladování vzorků**)

V této části Laboratorní příručky jsou uvedeny požadavky a pokyny pro odběr zpracovávaných biologických materiálů (doporučené odběrové nádoby, minimální odebírané množství, požadavky na transport, popř. zvláštní načasování odběru). Informace jsou určeny nejen pro pracovníky laboratoře, ale též pro pracovníky odpovědné za odběry primárních vzorků. Pracovník odebírající primární vzorky vždy ručí


za jejich odběr a následný transport.

C-1 Základní informace

Klinické informace

Chromozomové vyšetření *periferní* nebo *fetální krve* se provádí z dělících se buněk T-lymfocytů, přičemž jejich dělení se stimuluje *rostlinným lektinem* phytohaemagglutininem. Odběr nelze provést pacientovi po infúzi (zejm. u novorozenců) či po transfúzi (výsledný karyotyp dárce krve).

Odběr *plodové vody (AMC)* nebo *choriových klků (CVS)* se provádí při požadavku na prenatální chromozomové vyšetření nebo k vyloučení monogenních chorob plodu. Vyšetření je indikováno především v případě pozitivního výsledku těhotenského screeningu, pozitivního ultrazvukového nálezu v těhotenství, v případě nosičství chromozomové aberace nebo monogenních chorob rodičů. Vyšetření jsou invazivní, proto musí být uveden jasný důvod k jejich provedení.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 8 z 17

C-2 Žádanky

Pro návštěvu ambulance OLG je výhodou doporučení od ošetřujícího lékaře (obvodní lékař, gynekolog, internista, pediatr, neurolog apod.). Každý vzorek doručený do laboratoře musí být doprovázen žádankou (papírová žádanka/e žádanka; dále jen žádanka).

Pro genetické vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta (viz www.ftn.cz/zadanky-a-laboratorni-prirucka-733) u odběru (AMC, CVS, produktu koncepce,) je nutný informovaný souhlas s tímto odběrem (pacientka podepisuje na ambulanci při genetické konzultaci). Pacient je s důvodem vyšetření, postupem a dalšími alternativami seznámen na ambulanci OLG při genetické konzultaci, která předchází laboratornímu vyšetření.

C-3 Požadavky na urgentní vyšetření

Při požadavku urgentních vyšetření se používají žádanky na rutinní vyšetření, které jsou však výrazně označeny jako **STATIM**. Odebraný materiál musí být v co nejkratším intervalu doručen do laboratoře. Vzorek je po zpracování zhodnocen přednostně. Všechna cytogenetická vyšetření plodové vody a choriových klků, vyšetření karyotypu z fetální krve a molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidií chromozomů z plodové vody a choriových klků jsou povahy STATIM (není nutné označovat na žádance). Ostatní STATIM vyšetření je nutné na žádance označit. Výsledky těchto vyšetření jsou uvolňovány a sdělovány indikujícímu lékaři ihned po zhodnocení.

C-4 Dodatečná indikace


V případě potřeby doplnění některého vyšetření je možné uplatnit požadavek na dodatečné vyšetření, na základě telefonického, ústního a písemného objednání lékařem, pokud je v laboratoři materiál a je vhodný ke zpracování (s ohledem na stabilitu a množství materiálu). V takovém případě je požadované vyšetření a identifikace žadatele doplněna do původní žádanky nebo je vyžádána nová žádanka.

C-5 Používaný odběrový systém

Vzorky biologického materiálu se dodávají do laboratoře ve sterilních odběrových nádobách nebo zkumavkách na jedno použití.

Doporučené odběrové systémy:

- **plodová voda**
odběr do 3 sterilních zkumavek bez konzervačních látek **a paralelní odběr periferní krve nebo bukalní sliznice matky plodu**
- **periferní a fetální krev**
cytogenetické (chromozomové) vyšetření – zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem (náplň Li-heparin) *molekulárně genetické vyšetření* – zkumavky Vacuette s fialovým uzávěrem (náplň K₃EDTA)
- **stěr z bukalní sliznice**

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 9 z 17

molekulárně genetické vyšetření – odběrová nádoba na sucho

- **choriové klky**

cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl, a paralelní odběr periferní krve nebo bukalní sliznice matky plodu

- **produkty koncepce**

cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl a paralelní odběr periferní krve nebo bukalní sliznice matky plodu

Při odběru je vždy nutné odběrové nádoby vhodně označit (v rámci indikace z FTN by měl mít vzorek laboratorní štítek s čárovým kódem pacienta, pokud tomu tak není. U vzorků dodávaných z jiných pracovišť by odběrové nádoby měly být označeny alespoň příjmením a rokem narození). Je důležité dát pozor na záměnu biologického materiálu.

C-6 Příprava pacienta před vyšetřením

Odběr periferní krve pro cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření a stěr bukalní sliznice nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta. Odběr plodové vody, fetální krve, choriových klků, produktů koncepce a jiných solidních tkání se provádí na gynekologickém pracovišti. Laboratoř neprovádí odběry vzorků, pouze zpracovává dodané vzorky.

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku


V laboratoři jsou přijímány pouze řádně vyplněné žádanky a řádně označené vzorky biologického materiálu. Vzorek musí být jednoznačně identifikován minimálně těmito údaji:

- příjmení pacienta
- číslo pojištěnce (nebo alespoň datum narození).

Žádanka musí obsahovat minimálně tyto povinné údaje:

- jednoznačná identifikace pacienta včetně data narození, pohlaví
- jednoznačná identifikace odesílajícího lékaře
- základní diagnóza podle MKN-10
- identifikace zdravotní pojišťovny
- druh primárního vzorku
- požadované laboratorní vyšetření
- označení statimového vyšetření zaškrtnutím „STATIM“
- označení, zda uchovávat izolovanou DNA a primární vzorek či ne
- klinicky relevantní informace o pacientovi a daném požadavku pro účely provedení laboratorního vyšetření a interpretace výsledků
- datum a identifikace místa (pracoviště) odběru primárního vzorku

U pacientů s již diagnostikovaným přenosným virovým onemocněním je vhodné tuto skutečnost uvést na žádance.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 10 z 17

Identifikační údaje uvedené na primárním vzorku se musí shodovat s údaji na žádance. Za označení žádanky (indikace) a primárního vzorku odpovídá žadatel o vyšetření (indikující lékař). Pracovník, který přijímá primární vzorek, provede kontrolu shodnosti údajů na vzorku a žádance (viz **SMO-370-08 Směrnice pro příjem a skladování vzorků** a **SMO-370-16 Směrnice pro laboratorní informační systém**).

C-8 Odběr vzorku

Laboratoř neprovádí odběry primárních vzorků, pouze zpracovává dodaný biologický materiál.

Odběr plodové vody - amniocentéza

Odběr provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvuku za sterilních podmínek. Při standardním odběru je odsáto cca 20–30 ml plodové vody, tj. pouze 5 % celkového množství plodové vody, které je rozděleno do 3 sterilních, řádně označených zkumavek (viz kap. C-7). Viz **SOP-370-01 Vyšetření karyotypu barvicími metodami**

Odběr periferní krve

Krev se nejčastěji odebírá z periferní žíly v loketní jamce. Místo vpichu se dezinfikuje dezinfekčním prostředkem bez obsahu jodu, který by mohl být příčinou neúspěšné kultivace. Pro cytogenetické vyšetření se obvykle používá zkumavka se zeleným uzávěrem (Li-heparin) a pro molekulárně genetické vyšetření zkumavka s fialovým uzávěrem (K₃EDTA). Bezprostředně po odběru je nutné odběrovou nádobku s krví protřepat, aby se zabránilo tvorbě sraženin.

Odběr choriových klků


Odběr choriových klků provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvuku za sterilních podmínek. Choriové klky jsou přes jehlu aspirovány do sterilní zkumavky a následně propláchnuty 0,9% roztokem NaCl. Minimální množství odebraných choriových klků je 15 mg.

Odběr produktů koncepce a jiných solidních tkání

Odběr produktů koncepce provádí lékař gynekolog (popř. jiný lékař u ostatních solidních tkání). Sterilně odebraný vzorek tkáně je odebírán do sterilní, řádně označené odběrové nádoby s kultivačním médiem (na vyžádání v laboratoři) nebo 0,9% sterilním roztokem NaCl ke dlouhodobé kultivaci. Nejčastěji se odebírá stehenní nebo hýžděový sval o velikosti cca 5 x 5 mm.

Odběr bukální sliznice

Bukální sliznice se odebírá z dutiny ústní pomocí sterilní štětičky. Je nutné ústa vytřít velmi poctivě, ale není třeba tlačit. Ústa musí být před odběrem vypláchnuta a je vhodné alespoň hodinu před odběrem nic nejíst (není to však nutná podmínka). Tento odběr je vhodný jen pro molekulárně genetické vyšetření. Štětíčka s bukální sliznicí se uchovává na sucho.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 11 z 17

C-9 Množství vzorku

Doporučená množství odebíraného materiálu je uvedeno v následující tabulce:

Druh materiálu	Doporučené množství
Periferní krev pro CG vyšetření	min. 2 ml
Periferní krev pro CG vyšetření – novorozenci	min. 1 ml
Periferní krev pro MG vyšetření	min. 3 ml
Periferní krev pro MG vyšetření – <i>banking DNA, vyšetření provedené mimo FTN, mutace JAK2, CAL</i>	min. 6 ml
Periferní krev pro MG vyšetření – novorozenci	min. 1 ml
Fetální krev pro CG vyšetření	min. 2 ml
Plodová voda	20–30 ml
Choriové klky	15 mg
Produkty koncepce a další solidní tkáň	5 x 5 mm
Bukální sliznice	nelze stanovit

C-10 Likvidace použitých odběrových materiálů


Veškerý materiál použitý při odběru primárních vzorků (buničité čtverce, rukavice) je považován za potenciálně infekční, proto je likvidován v souladu se směrnicí **Nakládání s odpady (SM-TN-55)**, která má celonemocniční působnost. Plná krev, nevyužitá tkáň jsou odkládány do sběrných nádob a likvidovány jako potenciálně infekční materiál. Plodová voda a bukální sliznice jsou zpracovány beze zbytku.

C-11 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Po odebrání primárních vzorků a jejich řádném označení (min. příjmením a číslem pojištěnce nebo rokem narození) jsou odběrové nádoby dopraveny do laboratoře ke zpracování. Vzorky odebrané mimo OLG jsou transportovány do laboratoře v co nejkratší době. Při transportu je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovala životaschopnost buněk. Materiál je do laboratoře doprovázen řádně vyplněnou žádankou. V průběhu zpracování je materiál uchovávan podle podmínek uvedených v jednotlivých standardních operačních postupech pro vyšetření. S materiálem je zacházeno v souladu s bezpečností práce a ochrany zdraví pracovníka.

Cytogenetická vyšetření

Odebraný vzorek periferní krve musí být zpracován nejpozději do 3 dnů po odběru, v případě plodové vody, choriových klků a jiných solidních tkání do 24 hodin. Vzorek se po tuto dobu uchovává v chladničce při teplotě +2 až +8 °C. Vzorek periferní či fetální krve, který je zpracováván na cytogenetické vyšetření, je po založení kultivace skladován v chladničce minimálně do doby kontroly mitóz při teplotě +2 až +8 °C. Nevyužitá buněčná suspenze je uchována minimálně po dobu vydání výsledku a skladována v mrazáku při teplotě -15 °C až -25 °C. Plodová voda a choriové klky jsou zpracovány beze zbytku.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 12 z 17

Molekulárně genetická vyšetření

Odebraný vzorek periferní krve musí být zpracován nejpozději do 14 dnů po odběru, v případě plodové vody, choriových klků, jiných solidních tkání a vzorku bukální sliznice do 3 dnů. **Periferní krev na separaci granulocytů se musí zpracovat do 24 hodin (do separace je odebraná krev uchována při laboratorní teplotě, nesmí do chladničky).** Do zpracování je periferní krev, vzorek bukální sliznice, amniocyty z plodové vody, choriové klky a tkáň uchována v **chladničce** +2 až +8 °C.).

Izolovaná DNA pro molekulárně genetické vyšetření je skladována (se souhlasem pacienta) při teplotě +2 °C až -25 °C. Pokud pacient žádá likvidaci DNA po vyšetření (uvedeno na souhlasu s vyšetřením a na žádance), DNA se anonymizuje a poté se likviduje jako biologický odpad.

Záznam o likvidaci je proveden v LIS (STAPRO).

C-12 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.**, kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče, dále v **RD-TN-07 Řád BOZP** a v interních odborných směrnících OLG.


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

- každý vzorek krve je nutné považovat za potencionálně infekční,
- žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem – toto je důvodem k odmítnutí vzorku,
- vzorky od pacientů s již diagnostikovaným přenosným virovým onemocněním či multirezistentní nozokomiální nákazou mají být viditelně označeny
- vzorky jsou přepravovány v uzavřených odběrových nádobách, které jsou vloženy do stojánku nebo přepravního kontejneru tak, aby během přepravy vzorku do laboratoře nemohlo dojít k rozlítí, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku. OLG a všechny spolupracující subjekty jsou povinny tyto pokyny uplatňovat v plném rozsahu.

C-13 Informace k dopravě vzorků

Vzorek je třeba dopravit do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 24–48 hodin podle druhu materiálu (viz **C-11**) spolu s řádně vyplněnou žádankou. Za zajištění transportu a bezpečnosti přepravy (vhodný způsob balení a označení) vždy odpovídá lékař požadující vyšetření. Pokud nelze bezprostředně po odběru dopravit vzorek do laboratoře, je nutné uchovat ho v chladničce při teplotě +2 až +8 °C. **Vyjimku tvoří odběr periferní krve, který je určen na separaci granulocytů, ten musí být uchován při laboratorní teplotě.**

Vzorek musí být šetrně (nebezpečí mechanického poškození) dopraven do laboratoře. Dále je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku z důvodu zachování schopnosti kultivace a růstu buněk *in vitro*, tj. udržet teplotu vzorku během transportu v rozmezí +4 °C až +25 °C. Při transportu do laboratoře je vhodné používat

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 13 z 17

tepelně izolovanou transportní nádobu. Žádanky musí být umístěny v samostatném obalu, např. v igelitovém sáčku tak, aby při náhodném vylití biologického materiálu nemohlo dojít k jejich znečištění. Pokud by došlo při transportu k mechanickému poškození odběrové nádoby s materiálem, je zadavatel požádán o zajištění nového odběru.

C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

Svoz vzorků je zajištěn svozovou službou žadatele v pracovní dny po telefonické domluvě.

D – Preanalytické procesy v laboratoři

(viz *SMO-370-08 Směrnice pro příjem a skladování vzorků*)

D-1 Příjem žádank a vzorků

Každý materiál, který je přijímán do laboratoře, musí být jednoznačně označen a doprovázen řádně vyplněnou žádankou se shodnými údaji. Nezbytnou identifikací biologického materiálu před přidělením laboratorního čísla je minimálně příjmení pacienta a číslo pojištěnce (nebo datum narození), jinak je nutné materiál odmítnout. Pokud je nádoba s biologickým materiálem označena pouze příjmením pacienta, laboratoř ji může přijmout za předpokladu, že je jednoznačně připojena k žádance s kompletní identifikací pacienta (přilepením, v uzavřeném obalu apod.).


Laboratorní číslo je přiřazováno nezaměnitelně každému vzorku podle interních pravidel laboratoře. Vždy je zajištěna dohledatelnost veškerých informací souvisejících s příjmem vzorku. Podrobné informace o možnosti odmítnutí vzorků jsou uvedeny v kap. **D-2 Kritéria přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků** a **D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku a žádanky**.

D-2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků

Vzorek lze odmítnout, pokud:

- identifikace pacienta je nedostatečná, tzn. nelze zaručit shodu mezi primárním vzorkem a žádankou (chybějící či neshodná identifikace na odběrové nádobě nebo žádance, záměna vzorků), přičemž jako dostatečná identifikace se rozumí minimálně příjmení pacienta a číslo pojištěnce nebo datum narození,
- žádanka nebo odběrová nádoba je znečištěna biologickým materiálem,
- je porušena celistvost odběrové nádoby.

Pokud kvalita přijatého primárního vzorku (nedostatečný objem, nevhodný transport či odběr) je nevyhovující a VŠ odborný pracovník přesto rozhodne o přijetí tohoto vzorku (z důvodu těžko dostupného materiálu), je tato skutečnost zapsána do LIS (viz *SMO-370-08 Směrnice pro příjem a skladování vzorků*) a *Knihy neshod při příjmu vzorků (Z-370-09)* a dále je uvedena na výsledkovém listu.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 14 z 17

D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Jedná-li se o neshodu dodaného materiálu se žádankou, situace se bezprostředně řeší se žadatelem o vyšetření. Neshoda se запиše do *Knihy neshod při příjmu vzorků (Z-370-09)* a LIS. Pokud nelze při nedostatečné identifikaci pacienta zaručit shodu mezi biologickým materiálem a žádankou, je odesílající lékař informován o odmítnutí vzorku. V případě neoznačené odběrové nádoby s biologickým materiálem je odesílající lékař informován o odmítnutí vzorku, vzorek je zlikvidován a lékař je požádán o nový vzorek. Pokud je do laboratoře dodán biologický materiál bez žádanky, popř. údaje na žádance nejsou čitelné, je odesílající lékař požádán o dodání žádanky a biologický materiál je po tu dobu uschován v chladničce. V případě těžko dostupného materiálu se vzorek začne zpracovávat, ale výsledky nejsou uvolněny, dokud lékař nebo osoba odebírající materiál nepřevzme odpovědnost za doplnění chybějících údajů.

E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

(viz *SMO-370-09 Směrnice pro vydávání výsledků*)

E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Na cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření se kritické intervaly nevztahují. Výsledkem vyšetření je slovní hodnocení – pozitivní/negativní hodnocení vzorku nebo vyjádření doporučeným názvoslovím mezinárodní nomenklatury ISCN. V případě patologických (pozitivních) nálezů je informován indikující lékař, který dále komunikuje s pacientem.

E-2 Informace o formách vydávání výsledků, typech nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis


Výsledky (výsledkové listy) jsou sdělovány a předávány (v tištěné podobě) indikujícímu lékaři (žadatelé o vyšetření). Výsledek uvolňuje VŠ odborný pracovník s atestací/specializovanou způsobilostí. Orgánům činným v trestním řízení je možné poskytnout výsledky pouze na základě písemné žádosti. V tomto případě se výsledky nebo nálezy poskytují v písemné formě prostřednictvím statutárního zástupce.

E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům

Výsledky se sdělují a předávají pouze indikujícímu lékaři, popř. dalším zdravotnickým pracovníkům podílejícím se na ošetřování pacienta. Pacientům laboratoř výsledky nevydává.

E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření

V případě potřeby doplnění některého vyšetření je možné uplatnit požadavek na dodatečné vyšetření, na základě telefonického či ústního objednání lékařem, pokud je v laboratoři materiál a je vhodný ke zpracování (s ohledem na stabilitu a množství materiálu). V takovém případě je požadované vyšetření a identifikace žadatele doplněna do původní žádanky nebo je vyžádána nová žádanka. Při dodatečném

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 15 z 17

vyšetření je nutný nový souhlas pacienta s vyšetřením DNA pouze pokud se jedná o novou diagnózu. Pokud je potřeba opakovat vyšetření z důvodu podezření na nesprávnost výsledku, je vyšetření provedeno na náklady laboratoře.

E-5 Změny výsledků a nálezů

Opravy výsledkových listů pořízených laboratorním informačním systémem lze provádět pro:

- identifikační část
- výsledkovou část.

Oprava identifikační části

Opravou identifikace pacienta se rozumí oprava čísla pojištěnce, změna pojišťovny a změna nebo významná oprava příjmení a jména pacienta před vydáním výsledkového listu. Oprava identifikace (čísla pojištěnce nebo příjmení a jména) se provádí buď při zadávání požadavků, nebo v rámci oprav LIS. Opravu identifikační části při zadávání požadavků je oprávněn provádět každý zdravotnický pracovník laboratoře, opravy v LIS provádí pověřený pracovník s přístupovými právy v LIS a informuje o dané opravě vedoucího laboratoře.

Oprava výsledkové části

Opravou výsledkové části se rozumí oprava (změna údajů) číselné nebo textové informace výsledkové části již předaného výsledkového listu. Pod pojem opravy nepatří doplnění (rozšíření) textové informace k výsledkům! V případě chybně vydaného výsledkového listu laboratoř komunikuje s žadatelem vedoucí laboratoře nebo jeho zástupce. Žadateli o vyšetření je dodán nový výsledkový list se správnými výsledky a komentářem, kde je uvedeno, že se jedná o opravený výsledkový list.

O každé změně výsledku se provede záznam do formuláře **F-TN-14 Řízení nápravného opatření**. V záznamu musí být vyznačeno datum a jméno osoby, která změnu provedla. V indikovaných případech, kdy změna může mít vliv na péči o pacienta, se změna telefonicky ohlásí.

Revize výsledkové části


K tomuto kroku přistupuje VŠ odborný pracovník u výsledkových zpráv metod např. NGS nebo array CGH v případě, kdy došlo ke změně klasifikace (1-5) reportovaného nálezu.

E-6 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

Vzorky jsou zpracovávány průběžně podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře. Vzorky označené STATIM jsou vyhodnoceny přednostně. Doba požadovaného vyšetření od přijetí vzorku po vydání výsledkového listu (doba odezvy) se liší podle druhu vyšetření. (viz **SMO-370-09 Směrnice pro vydávání výsledků**; viz Příloha č. 4 Doba odezvy)

E-7 Konzultační činnost laboratoře

Informace v souvislosti s výsledky vyšetření podává indikujícímu lékaři VŠ odborný pracovník s atestací/specializovanou způsobilostí. Kontaktní údaje jsou uvedeny v kapitole **B-1**.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 16 z 17

E-8 Způsob řešení stížností

(viz **SMO-370-10 Směrnice pro řízení neshod**)

Kromě drobných připomínek k práci laboratoře, které přijímá, okamžitě řeší a následně informuje svého nadřízeného kterýkoli pracovník laboratoře, je vyřizování stížností záležitostí vedoucího laboratoře nebo zástupce vedoucího laboratoře. Pracovníci se o vyřizování stížností navzájem informují. Výsledek a způsob řešení je evidován. Stížnost/reklamací je možné podat písemně (poštou, faxem, e-mailem) nebo ústně (telefonicky nebo při osobním jednání). Stížnost/reklamací je možné podat do 3 pracovních dnů od obdržení sjednané služby (výsledků vyšetření). Stížnost/reklamací je oprávněn přijmout kterýkoli pracovník laboratoře, pokud není stížnost přímo určena nebo adresována vedení laboratoře. Ihned po zápisu předá k řešení vedoucímu laboratoře, popř. jeho zástupci. Termín vyřízení je stanoven na 7 pracovních dnů. V tomto termínu obdrží zákazník písemnou nebo telefonickou informaci o řešení stížnosti/reklamace. Není-li možné reklamaci vyřešit ve stanoveném termínu, musí být o této skutečnosti informován zákazník a musí mu být oznámen konečný termín řešení. Podrobné informace jsou uvedeny ve směrnici **SMO-370-10 Směrnice pro řízení neshod**.

E-9 Vydávání potřeb laboratoří

Laboratoř tuto službu neprovádí.

F – Formuláře OLG

1. Informovaný souhlas pacienta s vyšetřením
2. Negativní reverz

G – Přílohy


Počet příloh: 4

Příloha č. 1 – **Formulář F-370-14 Seznam** (Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovným)

Příloha č. 2 – **Formulář F-370-14 Seznam** (Seznam prováděných vyšetření)

Příloha č. 3 – **Formulář F-370-14 Seznam** (Seznam doby odezvy u prováděných vyšetření)

Příloha č. 4 – Seznámení s dokumentem

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 19
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 17 z 17

Příloha č. 4 k SMO-370-01 – Seznámení s dokumentem

Níže jmenovaní zaměstnanci svým podpisem stvrzují, že byli s tímto dokumentem seznámeni a porozuměli jeho obsahu.

Datum	Jméno a příjmení	Funkce	Podpis
	RNDr. Iva Hazdrová	OPLM	
	RNDr. Renáta Kejkulová	OPLM	
	Martina Konrádová	Vedoucí laborantka	
	MUDr. Martina Langová, Ph.D.	primář	
	MVDr. Štěpánka Mašková	OPLM	
	Bc. Magdalena Vítková	laborantka	
	Mgr. Martin Pilát	laborant	
	Mgr. Jana Tajtlová	Vedoucí laboratoře	
	Mgr. Jiřina Kovářová, Ph.D.	OPLM	
	Dagmar Vávrová	laborantka	
	Mgr. Sandra Skalická	OPLM	
	doc. MUDr. František Liška, Ph.D.	OPLM	