

LABORATORNÍ PŘÍŘUČKA

Zpracoval: MUDr. Petr Lošan <i>Vedoucí genetického pracoviště</i>	Uvolnil pro SK: Jana Rejtharová <i>manažer kvality</i>	Vydání: 7.	
Schválil: Doc. MUDr. František Lošan, Csc. <i>jednatel</i>	 MUDr. Petr Lošan <i>vedoucí laboratoře</i>	Platný od: 29.7.2010	Výtisk č.:

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

OBSAH

1. Úvod.....	3
2. Základní informace o laboratoři.....	3
3. Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb	5
3.1. Seznam nabízených laboratorních vyšetření	6
4. Prohlášení o souhlasu	7
5. Manuál pro odběr primárních vzorků.....	7
5.1. Základní informace pro uživatele laboratorních služeb	8
5.2. Identifikační označení primárního vzorku.....	14
5.3. Průvodka na laboratorní vyšetření	14
5.3.1. Požadavky na urgentní vyšetření	15
5.3.2. Ústní požadavky na vyšetření	15
5.3.3. Důvody pro odmítnutí vzorků pro zpracování.....	15
5.3.4. Způsob řešení neshod na příjmu materiálu	16
5.4. Informace pro odběr biologického materiálu včetně minimálního množství.....	16
5.4.1. Odběrové nádoby	16
5.4.2. Odběr plodové vody – amniocentéza.....	17
5.4.3. Odběr choriových klků	18
5.4.4. Odběr periferní krve.....	18
5.4.5. Odběr potracené tkáně	19
5.4.6. Odběr spermatu (ejakulátu).....	19
5.4.7. Odběr slizničního stěru z dutiny ústní (bukální stěr).....	19
5.4.8. Protokolární odběr k DNA paternitní expertize s posudkem soudního znalce.....	20
5.5. Informace a návody předávané pacientům před odběrem primárního vzorku (informované souhlasy).....	20
5.6. Příjem vzorku do laboratoře	21
5.7. Transport a manipulace s biologickým materiálem (se vzorky).....	21
6. Fáze po vyšetření.....	22
6.1. Bezpečné odstraňování materiálů použitých při odběru.....	22
6.2. Manipulace a skladování materiálu	22
6.2.1. Skladování před a v průběhu vlastního vyšetření	23
6.2.2. Skladování po vyšetření	23
6.3. Dodatečná vyšetření a časový interval pro jejich požadování.....	24
6.4. Opakování vyšetření stejného primárního vzorku.....	24
7. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	24
7.1. Informace o formách vydávání výsledků	24
7.2. Změny výsledků a nálezů	25
7.3. Intervaly od dodání materiálu k vydání výsledků	25
7.4. Konzultační činnost laboratoře	25
7.5. Způsob řešení stížností	26
8. Přílohy	26

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

1. Úvod

Cílem dokumentu je informovat lékaře a žadatele o laboratorní vyšetření o nabídce našich služeb, poskytnout zdravotnickým pracovníkům potřebné informace před vlastním vyšetřením, z jeho průběhu a po vyšetření (informace o vydávání výsledků).

Tato příručka je jedním z prostředků pro komunikaci mezi lékaři a laboratoři a v neposlední řadě je prezentací naší práce. Obsahuje požadavky pro provedení správného odběru vzorků, jejich manipulaci a skladování tak, aby nebyl negativně ovlivněn výsledek laboratorních vyšetření. Žadatelé o vyšetření mají k příručce dostupné pokyny pro pacienty, formuláře pro informovaný souhlas a průvodky pro laboratorní vyšetření.

Soubor nabízených laboratorních vyšetření a metod je vytvořen a inovován dle požadavků klientů s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické genetiky.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a žadatelům o vyšetření je dostupná na webových stránkách laboratoře – www.genetika-plzen.cz. Žadatelé o vyšetření jsou informováni o změnách a aktualizacích. V tištěné podobě je k dispozici u manažera kvality Genetického pracoviště.

2. Základní informace o laboratoři

Genetické pracoviště „Genetika Plzeň, s.r.o.“ má v souladu se svým přístrojovým vybavením a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorního vyšetření, který může realizovat. Personální obsazení zaměstnanců laboratoře i ambulance splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

Klientům je po dohodě umožněna prohlídka ambulancí i laboratorního zařízení a jsou poskytovány informace o organizaci provozu Genetického pracoviště.

Laboratoř je akreditována Českým institutem pro akreditaci, o.p.s. pod číslem 8034 dle normy ČSN EN ISO 15189.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Kontaktní údaje	
Adresa Genetického pracoviště „Genetika Plzeň, s.r.o.“	Nepomucká 159/a , Plzeň-Černice
Provozní doba ambulance a laboratoří	Po - Pá : 6,30 – 16,00 Odběry: po celou pracovní dobu
Statutární zástupce : jednatelé – Doc. MUDr. František Lošan, Csc. MUDr. Petr Lošan	

Kontaktní údaje	
Vedoucí Genetického pracoviště: MUDr. Petr Lošan	
vedoucí laboratoře: MUDr. Petr Lošan	
Telefon:	377 241 529, 377 243 383
Mobil:	603 174 793
E-mail:	losan@genetika-plzen.cz
Manažer kvality : Jana Rejtharová	
Telefon:	737 650 158
E-mail:	Rejtharova@genetika-plzen.cz
Vrchní laborantka: Ivana Jeřábková	
Telefon:	606 759 287
E-mail:	Jeřábkova@genetika-plzen.cz
Konzultující lékaři	Doc. MUDr. František Lošan, Csc. MUDr. Petr Lošan
Soudní znalec Ing. Ivana Vobrubová	Telefon: 731 433 566

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

3. Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb

Naše laboratoř provádí specializovaná cytogenetická, molekulárně genetická a jiná vyšetření z **primárních materiálů** :

- plodové vody
- periferní krve
- slizničního stěru z dutiny ústní
- potrácené tkáně
- choriových klků
- spermatu (kvalitativní a kvantitativní vyšetření u sterilních párů)

Genetické pracoviště je rozděleno na ambulantní trakt a laboratoře, které jsou vnitřně členěny na [cytogenetickou a molekulárně-genetickou laboratoř](#).

Přehled prováděných vyšetření:

- genetické vyšetření dětí a dospělých s vrozenou vadou
- vyšetření rodin s výskytem nádorového onemocnění v několika generacích
- vyšetření manželských párů s poruchou plodnosti a s opak. spontánními potraty
- vyšetření mužské plodnosti – spermioqram
- předmanželské vyšetření pokrevně příbuzných partnerů
- screening vrozených vývojových vad plodu v I. a II. trimestru těhotenství
- 3 D (4 D)– ultrazvukové vyšetření plodu
- prenatální genetické vyšetření – odběr plodové vody event. choriových klků s vyšetřením karyotypu plodu
- u indikovaných případů rychlé vyšetření plodové vody nebo choriových klků metodou QF – PCR (do 24 hod.).Vyšetření provádíme i jako nadstandardní (nehrazené pojišťovnou)
- chromozomální vyšetření klasickými cytogenetickými metodami včetně FISH metod (mikrodeleční syndromy)
- chromozomální vyšetření potrácených plodů
- paternitní expertíza – znalečné určování otcovství
- molekulárně genetické vyšetření dědičnosti sklonu k trombozám (vyšetření trombofilních stavů), cystické fibrózy, mikrodelece Y chromozomu a nesyndromové hluchoty (GJB2)
- vyšetření celiakie

V naší laboratoři je možné provést pouze **izolaci DNA** a zprostředkovat vyšetření prováděná ve specializovaných centrech molekulární genetiky (např. Lynchův syndrom, FAP apod.).

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

3.1. Seznam nabízených laboratorních vyšetření

- **SOP 01** Vyšetření karyotypu z fetální a periferní krve cytogenetickou analýzou
- **SOP 02** Vyšetření karyotypu z plodové vody cytogenetickou analýzou
- **SOP 03** Vyšetření spermogramu mikroskopickou technikou
- **SOP 04** Detekce Leidenské mutace G1691A v genu pro FV pomocí PCR analýzy s restričním štěpením
- **SOP 05** Detekce mutace G20210A v genu pro protrombin pomocí PCR analýzy s restričním štěpením
- **SOP 06** Detekce mutace C677T v genu pro MTHFR pomocí PCR analýzy s restričním štěpením
- **SOP 07** Detekce mutace A 1298 C v genu pro MTHFR pomocí PCR analýzy s restričním štěpením
- **SOP 08** Detekce mutace 35delG v genu pro Connexin 26 pomocí alelově specifické PCR
- **SOP 09** Detekce mikroleceí na chromozómu Y pomocí multiplex PCR analýzy
- **SOP 10** Určování otcovství pomocí STR analýzy
- **SOP 11** Vyšetření aneuploidií, mikroleceí a strukturálních změn chromozomů metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)
- **SOP 12** Vyšetření aneuploidií chromosomů 13, 18, 21, X a Y pomocí STR analýzy metodou QF PCR (Amnio QF PCR)
- **SOP 13** Vyšetření mutací CFTR genu pomocí soupravy Cystic Fibrosis v3 Genotyping Assay a mutace CFTRdele2, 3 (21 kb) alelově specifickou PCR
- **SOP 14** Detekci predispozičních alel k celiakii (oblast DQ2 alely HLA-DQA1 05 a HLA-DQB1 02, oblast DQ8 alely HLA-DQB1 0302 a HLA- DQA1 03) za pomoci alelově specifické PCR
- **SOP 15** Vyšetření karyotypu z choriové a potrácené tkáně cytogenetickou analýzou
- **SOP 16** Stanovení mutací: Leidenské mutace G1691A v genu pro FV, G20210A v genu pro protrombin, C677T v genu pro MTHFR, A1298C v genu pro MTHFR, polymorfismus 4G/5G v genu pro PAI-1 pomocí Real Time PCR

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

4. Prohlášení o souhlasu

Některé odběry pro laboratorní vyšetření prováděná v rámci Genetického pracoviště patří mezi invazivní a lékař odebírající materiál je povinen informovat pacienty a pořídit písemný souhlas o tomto informování. Pacient je vždy seznámen s účelem, povahou a důsledkem prováděného vyšetření. Svým podpisem stvrzuje, že souhlasí s odběrem a případným uchováváním odebraného genetického materiálu (je vždy uvedeno v informovaném souhlasu DNA). V případě nesouhlasu pacienta s uchováváním DNA je po odebrání identifikace likvidována, jako biologický materiál.

Samostatnou přílohou této příručky jsou formuláře pro informovaný souhlas:

- **Souhlas s provedením amniocentézy/odběru choriových klků**
- **Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením**
- **Nesouhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením – negativní revers**
- **Informovaný souhlas a informace o ultrazvukovém vyšetření 3D (4D)**

Těhotná pacientka je vždy informována a seznámena o moderním ultrazvukovém vyšetření D3 (D4), kdy je poučena o tom, že touto metodou nelze rozpoznat všechny vrozené vývojové vady plodu a svým podpisem stvrzuje, že s touto skutečností byla seznámena.

5. Manuál pro odběr primárních vzorků

V této kapitole jsou všechny specifické pokyny týkající se správného odběru a zacházení s primárními vzorky. Tyto pokyny jsou důležité nejenom pro pracovníky laboratoře, ale i pro **pracovníky odpovědné za odběry primárních vzorků. Pracovník odebírající primární vzorky vždy ručí za jejich odběr a transport. Svým podpisem na průvodce pro dané vyšetření stvrzuje, že primární vzorek byl odebrán dle pokynů této Laboratorní příručky!!!**

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.1. Základní informace pro uživatele laboratorních služeb

5.1.1. Cytogenetické metody

- **Chromozomální vyšetření**

Slouží k určení karyotypu klasickými cytogenetickými metodami a fluorescenční in situ hybridizací.

Vyšetření se provádí :

Z plodové vody/choriových klků

Důvodem odběru plodové vody je požadavek na chromozomální vyšetření buněk plodu (tz. Amniocytů) nebo vyšetření jednotlivých genů k vyloučení vývojových vad u plodu. Zároveň lze vyšetřit hladinu alfafetoproteinu v plodové vodě. Jedná se o invazivní vyšetření, kdy riziko komplikací se pohybuje okolo 0.5- 1% . Proto musí být jasná indikace k provedení odběru plodové vody (amniocentéze). Plodová voda obsahuje kožní a slizniční buňky z povrchu plodu. Tyto buňky se v laboratorních podmínkách, v kultivačním mediu dále dělí a dalším zpracováním je možné z nich vyšetřit chromozomy plodu a jeho genetickou výbavu.

Změny v počtu nebo ve struktuře chromozomů doprovázejí závažné vrozené vývojové vady, které ve většině případů nelze po porodu léčit.

Amniocentéza **se provádí nejčastěji mezi 16.-18. týdnem gravidity, lze ho však provést již od 14. týdne gravidity.** Odběr choriových klků se provádí mezi 9.-13. týdnem gravidity.

V případě odběru provedeného ve vyšších týdnech gravidity, je potřeba brát v úvahu, že přerušení těhotenství z důvodu poškození plodu je až na výjimky povoleno pouze do konce 24. týdne těhotenství. **Vlastní kultivace a zhodnocení preparátu se pohybuje mezi 9 – 16 dny,** proto je důležitý termín provedení odběru. Je nutné počítat s dostatečnou lhůtou na kultivaci, zpracování a odečtení vzorku.

Indikace k vyšetření :

- předchozí narození plodu s chromozomální abnormalitou nebo s vrozenými vývojovými vadami
- narození mrtvého plodu nebo úmrtí novorozence
- nosičství chromozomální přestavby
- opakované spontánní potraty
- výskyt mozaiky nebo aneuploidie pohlavních chromozomů u jednoho z rodičů
- pozitivní screening mateřského séra
- věk matky nad 35 let
- patologický nálezn na ultrazvuku
- pozitivní screening I. trimestru
- další méně časté indikace

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Z periferní krve

Důvodem odběru je určení karyotypu vyšetřovaného pacienta. Při cytogenetickém vyšetření karyotypu z krve kultivujeme T-lymfocyty. Dělení T-lymfocytů stimuluje rostlinným lektinem Phytohemaglutininem (PHA). Pod mikroskopem sledujeme počet a strukturu jednotlivých chromozomů. Odběr neprovádíme po transfúzi a provedené infuzi (u novorozence) z důvodů vlivu na výsledky vyšetření. Karyotyp by odpovídal karyotypu dárce ne pacienta.

Indikace k vyšetření :

- abnormální fenotypické příznaky u pacienta
- problémy růstu a vývoje u pacienta
- mentální retardace pacienta nebo v rodině pacienta
- narození mrtvého plodu a úmrtí novorozence
- opakované spontánní potraty
- problémy s fertilitou
- pozitivní rodinná anamnéza chromozomálních přestaveb

Z potracené tkáně

Důvodem odběru je určení karyotypu potraceného plodu. K vyšetření je nutné dodat **sterilně** odebranou tkáň o velikosti **0,5 x 0,5 cm** (minimálně), která se vloží do sterilní zkumavky s **médiem (nebo fyziologickým roztokem)** a v co nejkratší době dopravit na vyšetření.

Indikace k vyšetření :

- stanovení karyotypu potraceného plodu
- vyloučení vrozené chromozomové aberace u plodu

Dále se v cytogenetické laboratoři provádí :

- **Vyšetření spermií (spermigram)** – mikroskopické vyšetření ejakulátu (spermatu) na jehož základě se orientačně posuzuje plodnost muže.
- **Vyšetřované parametry jsou :** objem, viskozita, přítomnost cizorodých součástí, koncentrace, pohyblivost a morfologie.
- **Kapacitace spermií (separace)** – ejakulát se upraví na optimální množství spermií a oddělí se živé spermie od mrtvých. **Upravený vzorek lze použít k inseminaci AIH.**

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.1.2. Molekulárně-cytogenetické metody

- FISH vyšetření

Fluorescenční hybridizace *in situ* (FISH) je založena na navázání fluorescenčně značených DNA sond ke komplementárním úsekům cílové DNA chromosomů nebo interfázních buněčných jader fixovaných na mikroskopickém preparátu. Ty jsou následně vizualizovány a detekovány pomocí epifluorescenčního mikroskopu.

FISH vyšetření se používá k upřesnění a doplnění chromozomálního vyšetření, popř. verifikaci nálezu zjištěného běžným cytogenetickým rozbořem. V některých případech může FISH analýza nahradit běžný cytogenetický rozbor (selhání kultivace, časový stres).

Používané FISH sondy:

Centromerické sondy

- lokalizace: hybridizují s repetitivními satelitními sekvencemi především v centromerických oblastech
- účel: slouží k diagnostice numerických chromozomálních aberací, detekci chromozómů neznámého původu

Lokus-specifické sondy

- lokalizace: hybridizují s jedinečnými sekvencemi DNA
- účel: slouží k diagnostice numerických chromozomálních aberací, k vyšetření mikroleceí u mikrolečných syndromů (např. **Prader-Willi/Angelman sy., DiGeorge sy.**), zjištění amplifikace onkogenů a některých specifických translokací

Celochromozomové sondy

- lokalizace: hybridizují s mnohačetnými chromozomovými sekvencemi, označují celý chromozom
- účel: slouží k vyšetření chromozomálních přestaveb a analýze komplexních translokací, k detekci původu marker chromozómů

Podrobnosti metody FISH jsou uvedeny v SOP 11.

5.1.3. Molekulárně-genetické metody

Molekulárně genetické vyšetření je provedeno po indikaci genetikem a řádném genetickém poradenství nebo hematologem.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Izolace DNA je výchozí krok ke všem metodám molekulární genetiky

Laboratoř provádí :

- izolaci DNA ze vzorku periferní krve a plodové vody
- izolaci DNA z kultivovaných buněk buněčných kultur
- izolaci DNA ze slizničních stěrů
- izolaci DNA z tkáně potracených plodů

QF PCR vyšetření

- Rychlá diagnostika (do 24 hod od dodání vzorku do laboratoře) aneuploidií autozomálních chromosomů 13, 18, 21 a pohlavních chromosomů X,Y analýzou STR lokusů na automatickém genetickém analyzátoru (sekvenátoru).
- Detekce dědičných onemocnění zahrnující syndromy Down, Edward, Patau, Klinefelter, Turner, Jacob(supermale), triple X (superfemale) a polyploidie.

Indikace k vyšetření:

- riziko biochemického screeningu I. a II. trimestru vyšší než 1:100.
- celkové genetické riziko nad 10%.
- abnormální ultrazvukový nález.
- kombinace více rizikových faktorů.

Vyšetření mutací v CFTR genu pro cystickou fibrózu

- Laboratoř provádí vyšetření 33 mutací CFTR genu a stanovení polymorfismu v intronu 8 (Tn varianty) pomocí OLA kitu (Celera Diagnostic).
- Vyšetřované mutace zachytí 91,7% všech mutací CFTR genu v české populaci.
- Test je schopen zachytit jak asymptomatické přenašeče (heterozygoty), tak postižené jedince (homozygoty).

Indikace k vyšetření :

- u pacienta s příznaky cystické fibrózy.
- u příbuzných pacienta s cystickou fibrózou a detekovanými mutacemi v CFTR.
- u partnera nosiče mutace před plánovaným těhotenstvím, případně v průběhu těhotenství.
- u dospělých mužů s poruchou plodnosti.
- prenatální diagnostika v případě partnerů heterozygotů pro mutaci v CFTR genu.

Vyšetření nečastějších mikroleceí AZF oblasti na Y chromozomu

- analýza AZF oblasti (azoospermický faktor) na dlouhém rameni Y chromozomu

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

- jsou vyšetřovány oblasti AZFa, AZFv, AZFc a z každé oblasti jsou vyšetřovány 2 STS lokusy

Uvedený postup zachytí cca 90% delecí v AZF oblastech

Indikace k vyšetření

- Porucha plodnosti u mužů – azospermie nebo těžká oligospermie.

Vyšetření na přítomnost trombofilních variant :

- **gen pro koagulační faktor V – varianta FV Leiden** – G1691A (AGR506Thr)
- **gen protrombin (koagulační faktor II)** – varianta G20210A
- **gen pro methylenetetrahydrofolát reduktázu – MTHFR** – varianta C677T
varianta A1298C

Indikace k vyšetření

- žilní trombóza (embolie) u jedince pod 50 let
- trombóza na neobvyklém místě
- tromboembolická choroba u pacienta se zatíženou rodinnou anamnézou
- žilní trombóza v průběhu těhotenství nebo v souvislosti s užíváním hormonální terapie nebo antikoncepce
- pacient před plánovaným chirurgickým výkonem s rodinnou anamnézou
- pacientka s opakovanými potraty v II nebo III trimestru těhotenství bez objasněné příčiny
- indikace klinickým hematologem

Vyšetření mutace 35delG v genu pro connexin 26:

- Detekce prevalentní mutace v genu pro connexin 26. Vyšetřovaná mutace je nejčastější příčinou ztráty sluchu
- vyšetřením je možné zachytit jak postižené jedince (homozygoti), tak slyšící přenašeče (heterozygoti)

Indikace k vyšetření

- vrozená prelinguální ztráta sluchu
- vrozená prelinguální ztráta sluchu v rodině

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

- vyšetření vrozené ztráty sluchu před kochleární implantací
- testování přítomnosti mutace u partnerů v příbuzenském svazku, popř. u novorozenců narozených z incestních vztahů
- vyšetřování slyšících příbuzných v rodinách, kde již byla mutace zjištěna

DNA určování otcovství pomocí STR markerů:

- multiplex PCR 16-ti STR markerů s následnou fragmentační analýzou, za použití kitu AmpFLSTR[®] Identifiler[®] Kit
- s posudkem soudního znalce se musí vyšetřit domnělý otec, matka a dítě (popř. více domnělých otců, či více dětí)
- **pokud je požadován posudek soudního znalce** musí být vzorky odebrány **dle protokolárního odběru (viz kap. 5.4.5)**
- **pokud posudek není požadován**, lze provést analýzu jen otce a dítěte bez vyšetření matky, v tomto případě **se neprovádí protokolární odběr** (tyto analýzy provádíme pouze ve výjimečných případech s ohledem na zájmy nezletilého dítěte)

Vyšetření provádíme na základě objednávky žadatelů o vyšetření (soukromé osoby, soudy, státní zastupitelstva, popř. jiné orgány činné v trestním řízení).

DNA vyšetření predispozičních alel k celiakii:

- vyšetření se provádí za účelem detekce HLA alel třídy II oblasti DQ2 a DQ8 stanovením specifických HLA alel DQA1*0501, DQB1*02 a DQB1*0302

Vyšetřované alely se vyskytují u více než u 99% pacientů s celiakií a u 20% zdravých kontrol. Přítomnost predispozičních alel zvyšuje 50x riziko onemocnění celiakií oproti populaci.

Indikace k vyšetření:

- neprospívání u dětí
- zažívací potíže
- výskyt celiakie v rodině
- anemie neznámého původu

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.2. Identifikační označení primárního vzorku

Každý biologický materiál musí být označen štítkem s uvedením **minimálně**:

1. jméno a příjmení pacienta
2. rodné číslo pacienta (pokud je to možné) případně jiný kód (např. datum, rok narození apod.)

U samoplátců (např. cizinci) je uveden jiný kód, vždy musí být zajištěna jednoznačná identifikace vzorku a dokumentů.

Poznámka:

Kód - je uváděn u neznámých osob, cizinců apod. u nichž nejsou k dispozici informace o r.č. nebo pouze v částečném rozsahu.

Za jednoznačné označení průvodky a materiálu odpovídá žadatel o vyšetření. Vždy **musí zajistit nezaměnitelnost materiálu a dokumentace.**

5.3. Průvodka na laboratorní vyšetření

Do laboratoře je přijímán materiál doprovázený průvodkou, dle požadovaného vyšetření (cytogenetickou nebo molekulárně – genetickou) nebo adekvátní, která musí obsahovat:

Povinné údaje:

- jednoznačná identifikaci pacienta
 - jméno, rodné číslo nebo datum narození (novorozenci, cizinci). V případě, že není totožnost pacienta známá, jiný způsob identifikace.
 - pohlaví, věk (je-li důležité pro výsledky vyšetření) – a nelze identifikovat z r.č., jména
- identifikaci žadatele o vyšetření – IČP lékaře, adresa a kontakt na žadatele (může být uvedeno na razítku žadatele)
- diagnóza
- druh primárního vzorku – vyšetřovaný materiál
- požadovaná vyšetření
- datum a čas odběru primárního vzorku, identifikace pracovníka provádějící odběr
- datum a čas přijetí vzorku laboratoří (je uváděn v Laboratorních knihách)

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Nepovinné údaje :

- bydliště pacienta
- telefon pacienta

5.3.1. Požadavky na urgentní vyšetření

Požadavky na vyšetření **STATIM (akutní vyšetření)** se do laboratoře dodávají na stejných průvodkách jako pro ostatní běžná vyšetření a jsou navíc označeny červeným slovem **STATIM**. Průvodka musí obsahovat stejné povinné údaje jako u běžného cytogenetického nebo molekulárně-genetického vyšetření. Vzorek bude **přednostně** zpracován a odečten.

Samostatnou přílohou jsou průvodky k laboratorním vyšetřením poskytovaných na Genetickém pracovišti.

5.3.2. Ústní požadavky na vyšetření

V době, kdy je biologický materiál či primární vzorek uchováván v laboratoři pro požadované vyšetření, je možné přijmout ústní požadavek k dodatečnému dovyšetření. Požadavek je přijímán od lékaře nebo sestry, nikoli od pacientů (s výjimkou samoplátců). Externí žadatel je požádán o dodání nové průvodky na doordínované vyšetření.

5.3.3. Důvody pro odmítnutí vzorků pro zpracování

Odmítnout lze :

- průvodku s biologickým materiálem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje (viz Průvodka na lab.vyšetření)
- průvodku nebo odběrovou nádobu znečištěnou biologickým materiálem
- nedostatečné množství biologického materiálu nutného pro zpracování (např. z důvodu rozlití či rozbití během transportu)
- nádobu s biologickým materiálem, kde není způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný, za dostatečnou identifikaci materiálu se považuje splnění uvedených pokynů o nezbytné identifikaci biologického materiálu (kapitola 5.2)
- nádobu s biologickým materiálem, kde zjevně došlo k porušení doporučení „fáze před vyšetřením“ (výsledky vyšetření by byly negativně ovlivněny kvalitou materiálu - například nedodržení času pro zpracování spermioqramu, nevhodná odběrová nádoba)
- biologický materiál bez průvodky (bez uvedení požadavků oprávněné osoby)

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

- průvodku dospělého pacienta od zdravotnického subjektu s odborností pediatrie (pokud nemá zároveň odbornost lékařská genetika), průvodku muže od subjektu s odborností gynekologie, pokud není souvislost s diagnózou partnerky, průvodku ambulantního pacienta od subjektu s odborností lůžkového oddělení

5.3.4. Způsob řešení neshod na příjmu materiálu

- Neúplnost údajů na průvodce - ihned se komunikuje se žadatelem o vyšetření a zajistí se veškeré informace pro možnost zpracování materiálu a uvolnění výsledků.
- Pokud je dodán materiál bez průvodky, nebo není jednoznačně identifikovaný a jedná se o nenahraditelný vzorek (například potrácená tkáň) laboratoř začne tento materiál vždy zpracovávat, ale výsledky nebudou uvolněny dokud žádající lékař nebo osoba odebírající materiál nepřevezmou odpovědnost za doplnění správných identifikačních údajů. Laborantka Genetického pracoviště doplní informace do příslušné Laboratorní knihy s uvedením jména pracovníka, který poskytl doplňující informace a podepíše se.
- V případě chybějící dokumentace je externí žadatel požádán o zaslání příslušné průvodky.
- V případě, že vzorek nelze zpracovat (znehodnocen, porušení fáze před vyšetřením, neoprávněný požadavek, nedostatečné množství) je zapsán do Knihy neshod s uvedením – data, identifikace pacienta, pracovníka laboratoře a důvod odmítnutí, komu bylo odmítnutí hlášeno. Pracovník laboratoře informuje telefonicky žadatele a požádá o nový odběr.

5.4. Informace pro odběr biologického materiálu včetně minimálního množství

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

5.4.1. Odběrové nádoby

Materiál musí být dodáván do laboratoře ve sterilních odběrových nádobkách nebo zkumavkách, pokud možno na jedno použití.

Doporučujeme užívat níže uvedené odběrové systémy, **minimálně konzervační látky:**

- **Plodová voda**
 - zkumavky Vacuette: žluté víčko. Odběr do zkumavek bez konzervační látky

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

- **Choriové klky**
 - zkumavky Vacuette: zelené víčko. Odběr do zkumavek s lithium Heparin
- **Potracená tkáň**
 - zkumavka s mediem Bio AMF (medium na požádání laboratoř dodá), nebo fyziologickým roztokem
- **Spermie**
 - Sterilní kontejner s červeným víčkem
- **Bukální stěry**
 - Sterilní zkumavka s kartáčkem nebo sterilní nylonové výtěrky k PCR vyšetření
- **Periferní krev**
 - na chromozomální vyšetření :
zkumavky Vacuette (zelené víčko) s náplní lithium Heparin
 - na molekulárně – genetické vyšetření :
zkumavky Vacuette (fialové víčko) s náplní K3EDTA

Při odběru je nutné vždy odběrové nádoby vhodně označit (dle výše uvedených pravidel).

Pozor na záměnu biologického materiálu!

Nestandardní odběr je nutno specifikovat na průvodce.

5.4.2. Odběr plodové vody – amniocentéza

Po ultrazvukovém vyšetření a náběru krve se těhotné pacientce provede odběr plodové vody pod kontrolou ultrazvuku a za sterilních podmínek. Vlastní odběr plodové vody provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní při kontrole ultrazvukem, aby nedošlo k poranění plodu. Těhotná leží na lůžku, břišní stěnu dezinfikujeme a poté ultrazvukovou sondou hledáme vhodné místo pro vpich jehlou (**průměr 0, 53 mm**-menší než na odběr krve!), na kterou se nasadí sterilní vakuová zkumavka. Poloha hrotu při vpichu je neustále kontrolována ultrazvukem.

- **Specifika odběru:**

Minimální odebrané množství potřebné pro vyšetření je **10 ml**

Při standardním odběru je odsáto do tří zkumavek celkem 20 ml plodové vody, tj. pouze 5 % celkového množství plodové vody. Odsáté množství se do několika málo hodin opět doplní.

Bolestivost výkonu je srovnatelná s běžnou injekcí nebo odběrem krve. Po výkonu, pokud se těhotná cítí dobře, může s doprovodem odejít domů.

Pro odběr plodové vody na Genetickém pracovišti je nutné objednání na naší ambulanci. Pokud se odběr neprovádí na našem pracovišti je nutné zajistit transport do laboratoře co nejdříve, **nejpozději však do 24 hodin po odběru.**

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.4.3. Odběr choriových klků

Po ultrazvukovém vyšetření se těhotné pacientce provede odběr choriových klků pod kontrolou ultrazvuku a za sterilních podmínek. Vlastní odběr provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní při kontrole ultrazvukem, aby nedošlo k poranění plodu.

Těhotná leží na lůžku, břišní stěnu dezinfikujeme a poté ultrazvukovou sondou hledáme vhodné místo pro vpich jehlou, na kterou se nasadí sterilní vakuová zkumavka. Poloha hrotu při vpichu je neustále kontrolována ultrazvukem.

- **Specifika odběru:**

Minimální odebrané množství potřebné pro vyšetření je jeden choriový klk.

Při standardním odběru je provedena kultivace tkáně i vyšetření QF PCR. Pokud je získáno odběrem jen minimální množství, provádí se pouze vyšetření QF PCR.

Po výkonu, pokud se těhotná cítí dobře, může s doprovodem odejít domů.

Pro odběr choriových klků na Genetickém pracovišti je nutné objednání na naší ambulanci.

5.4.4. Odběr periferní krve

Odběr materiálu na cytogenetické i molekulárně genetické vyšetření nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta.

Krev se odebírá z periferní žíly v loketní jamce. Paže se volně položí, dezinfikuje se místo vpichu (např. Cutasept, Braunoderm) – **nesmí se používat dezinfekce s obsahem jodu**, které by mohly být příčinou neúspěšné kultivace. Po stabilizování polohy provedeme vpich jehlou s nasazeným nástavcem a po té se na nástavec nasadí příslušná zkumavka. Místo vpichu se zakryje čtverečkem z buničiny, opatrně se přitlačí a vytáhne jehla a přelepíme náplast. Vyzveme pacienta, aby si tisknul místo vpichu (cca 2-5 minut) a po cca 20 minutách si náplast odstraní.

- **Specifika odběru:**

Optimální množství je 4 – 5 ml krve, minimálně však **2 ml** (např. u malých dětí). Ihned po odběru je nutné zkumavku promíchat.

Pro cytogenetické vyšetření je zelené víčko (**heparin**), pro molekulárně genetické je fialové (**K₃EDTA**).

Odebraná krev se uchovává v lednici, při teplotě 4 - 8° C. Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí krve, aby se zachovaly živé buňky.

Při transportu je vhodné užívat transportní nádobu – „termostatická taška“ nebo „termoska“. Transport do laboratoře je nutno zajistit co nejdříve, **nejpozději do 48 hodin**.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.4.5. Odběr potracené tkáně

Provádí vždy lékař-gynekolog ve zdravotnickém zařízení. Odebraný materiál za sterilních podmínek vloží do sterilní, označené zkumavky, či nádoby s médiem nebo fyziologickým roztokem a s řádně vyplněnou průvodkou dopraví do laboratoře.

- **Specifika odběru:**

Odebraný vzorek je nutné co nejdříve po odběru dopravit do laboratoře (nejdéle do 24 hodin po odběru)

5.4.6. Odběr spermatu (ejakulátu)

Odebírá se po třídní pohlavní abstinenci a pečlivém dodržení hygieny. Odběr je proveden masturbací (za pomoci erotických časopisů, videa nebo partnerky) do speciálního sterilního kontejneru.

V rámci Genetického pracoviště se odběr provádí v odběrové místnosti do sterilního kontejneru s červeným víčkem.

- **Specifika odběru:**

V případě odběru mimo ambulanci (domácí prostředí) je nutno biologický materiál **doručit do půl hodiny** do laboratoře a **zabránit podchlazení, či zmrznutí!** Materiál se musí udržovat v teple (cca. teplota těla). Vzorek musí osobně odevzdat muž nebo jeho partnerka.

5.4.7. Odběr slizničního stěru z dutiny ústní (bukální stěr)

Odběr provádí sestra, kdy pacientovi vytrže sliznice dutiny ústní sterilním kartáčkem či výtěrkou (např. Dispolab) a výtěr vloží do označené zkumavky.

V rámci Genetického pracoviště je pacient předem objednan na naší ambulanci.

- **Specifika odběru:**

Materiál je možno uchovávat v lednici při teplotě 4 -8 ° C, po té je nutno skladovat v mrazáku při teplotě - 18° až -22° C.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

5.4.8. Protokolární odběr k DNA paternitní expertíze s posudkem soudního znalce

Protokolární odběr probíhá za přítomnosti soudního znalce a jednoho svědka a je nutné objednat odběr v naší ambulanci nebo u soudního znalce .

- během protokolárního odběru se ověřuje totožnost pomocí platných dokladů (OP, pas, rodný list, nebo jiný platný doklad totožnosti)
- součástí odběru je otisk pravého palce
- žadatel o vyšetření si může zvolit druh primárního vzorku (bukální stěr nebo periferní krev)
- během odběru se sepisuje protokol o odběru, jehož součástí je – jméno, rodné číslo, adresa, otisky palců a dále **prohlášení domnělého otce a matky** :
 - prohlášení o správném označení odebraného vzorku
 - prohlášení o správnosti uvedené totožnosti
 - prohlášení o tom, zda byla či nebyla provedena aloogenní transplantace kostní dřeně a zda byla či nebyla v době 6 týdnů před odběrem podána transfuze krve
 - souhlas pro zpracování a použití primárního vzorku k provedení paternitní expertízy
 - souhlas či nesouhlas s uchováváním nespoteřovaných vzorků DNA v DNA bance Genetika Plzeň, s.r.o.

Tato prohlášení a souhlasy vždy podepisují matka, domnělý otec, v případě zletilosti dítěte také dítě a v případě nezletilosti matky nebo otce jejich zákonný zástupce.

Do protokolu se dále zaznamenává kdo provedl odběr a kdo byl přítomen jako svědek, včetně všech podpisů zúčastněných.

- **Specifika odběru:**

Odebraný vzorek je nutné uložit v lednici (4 - 8° C) a dopravit do laboratoře nejpozději do týdne.

5.5. Informace a návody předávané pacientům před odběrem primárního vzorku (informované souhlasy)

Většina odběrů pro genetická vyšetření se provádí ambulantně.

Po odběrech pro prenatální vyšetření se nedoporučuje fyzická námaha a těhotná žena má nárok na 7-denní pracovní neschopnost.

Odběry biologického materiálu před plánovaným genetickým vyšetřením nevyžadují speciální přípravu pacienta, základní informace jsou uvedeny u konkrétních odběrů.

Žádný z odběrů není potřeba provádět nalačno, jídlo ani pití neovlivňují výsledky vyšetření.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Před odběrem plodové vody podepisují pacientky popř. zákonný zástupce **souhlas s provedením amniocentézy/choriových klků.**

Při odběru biologického materiálu k DNA vyšetření podepisuje pacient souhlas případně nesouhlas s molekulárně genetickým vyšetřením.

- **Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením**
- **Nesouhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením – negativní revers**

Požadované formuláře jsou součástí příloh Laboratorní příručky (jsou volně přístupné ke stažení)

5.6. Příjem vzorku do laboratoře

Při příjmu vzorku do laboratoře laborantka ihned zkontroluje, zda je odběrová zkumavka (nádobka, apod.) čitelně a vhodně označena a zda připojená průvodka obsahuje veškeré potřebné údaje k provedení požadovaného vyšetření.

Po provedené kontrole je vzorek a průvodka označena přiřazeným laboratorním číslem a je zapsána dle požadovaného vyšetření do příslušné Laboratorní knihy s uvedením:

- data a času příjmu, požadavky, podpis pracovníka, který vzorek přijal
- jméno, příjmení a rok narození pacienta
- laboratorní číslo na požadovaná vyšetření

Vždy je zajištěna dohledatelnost veškerých informací souvisejících s příjmem vzorku. Laboratorní číslo se přiřazuje nezaměnitelně jednotlivému biologickému materiálu dle interních pravidel laboratoře.

Označení požadavku:

- na průvodce, kde jsou vypsány požadavky, křížkem do patřičného okénka
- na průvodce, kde nejsou požadavky definovány, je nutno je vypsát ručně, psacím strojem nebo přes PC
- pokud je třeba uvést i některé další údaje, tak je doplnit, jako (např. váha pacienta, délka gravidity, poslední menstruace apod.)

Vždy musí být požadavek na vyšetření jednoznačný a údaje psané rukou čitelné.

Příjem biologického materiálu probíhá po celou pracovní dobu laboratoře.

V případě zjištěné neshody mezi průvodkou a materiálem, pracovník přijímající materiál postupuje dle kapitoly 5.3 Laboratorní příručky.

5.7. Transport a manipulace s biologickým materiálem (se vzorky)

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Informace k dopravě :

- za zajištění transportu a zajištění bezpečnosti přepravce (vhodný způsob balení a označení) vždy odpovídá lékař požadující vyšetření
-
- doprava materiálu má být **šetrná, rychlá a musí být dodržovány specifické podmínky – uvedené v rámci kapitoly (5.4), zejména dodržen čas a podmínky transportu**
- s materiálem se nesmí během přepravy prudce manipulovat, aby nedošlo k mechanickému poškození – vhodná přeprava v transportních boxech (určených pouze pro přepravu vzorků)
- průvodky musí být umístěny v samostatném obalu, např. v igelitovém sáčku tak, aby nemohlo při náhodném vylití biologického materiálu dojít k jejich potřísnění.
- při transportu je důležité chránit biologický materiál před extrémní teplotou a světlem
- je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí, aby se uchovala schopnost kultivace buněk a růstu in vitro
- v případě, že nelze přepravit materiál ihned po odebrání uchováme jej v lednici při 4 - 8° C

Upozornění:

Pokud je materiál během transportu vylitý nebo rozbitý, laboratoř Vám to telefonicky oznámí a požádá Vás o nový odběr.

6. Fáze po vyšetření

6.1. Bezpečné odstraňování materiálů použitých při odběru

Materiál použitý při odběru primárních vzorků je považován za potencionálně infekční (vatové tampony nebo buničité čtverce, rukavice) ukládá se do nepropustného obalu a je likvidován dle dokumentované platné legislativy. V rámci pracoviště je postup specifikován v interní dokumentaci.

Použité jehly se odhazují do plastových uzavíratelných kontejnerů k tomu určených a jsou rovněž likvidovány výše zmíněným způsobem.

Skladování laboratorních vzorků a používaného materiálu probíhá v souladu dle ustanovení § vyhlášky 6 MZD č. 440/2000 Sb. ve znění pozdějších předpisů.

6.2. Manipulace a skladování materiálu

Neprodleně po odběru zajistí odebírající pracovník jeho transport do laboratoře ke zpracování tak, aby nedošlo k jeho znehodnocení fyzikálními vlivy a k ohrožení fyzických osob.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

V průběhu zpracování je materiál uchováván dle podmínek uvedených v jednotlivých SOP pro vyšetření a tak, aby nedošlo k jeho znehodnocení.

S materiálem se manipuluje s ohledem na bezpečnost práce a ochrany zdraví pracovníka.

6.2.1. Skladování před a v průběhu vlastního vyšetření

V průběhu vyšetření až do doby vydání výsledků se část biologického materiálu skladuje v lednici. Bukální stěry před vlastním vyšetřením jsou uloženy 7 dní v lednici a v případě dalšího uchovávání jsou uloženy v mrazáku.

Konkrétní specifika jsou uváděna v SOP pro dané vyšetření.

6.2.2. Skladování po vyšetření

Materiál může být použit pro opakovanou kultivaci nebo dodatečná vyšetření.

Primární vzorky

- **Periferní krev** – po dobu zpracování, až do doby vydání výsledku (cca 7 dnů)
- **Plodová voda** – po dobu zpracování, až do doby vydání výsledku (cca 21 dní)

Po vydání výsledků jsou primární vzorky likvidovány jako nebezpečný odpad a pro další možná dovyšetření je uchováván zpracovaný vzorek po níže definovanou dobu.

Sekundární vzorky

- **Izolovaná DNA** je dále uchovávána v mrazáku, při -20 ° C (-18° až -22° C) se souhlasem pacienta
- **Suspenze (suspenze kultivovaných lymfocytů)** – se uchovává v mrazáku, po dobu minimálně 1 měsíce
- **Fluorescenční značený PCR amplifikát** je uchováván na tmavém místě v lednici do vydání výsledků

Trvalé preparáty - jsou rozděleny :

- **na patologické** - s dobou uchování **10 let**
- **na normální** - s dobou uchování **10 let**

FISH preparáty

- **patologické** - v mrazáku, po dobu max. 1 roku (dle intenzity signálu)

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

6.3. Dodatečná vyšetření a časový interval pro jejich požadování

Dodatečná vyšetření jsou limitována vlastností, množstvím a uchováním zpracovávaného biologického materiálu.

Dodatečná vyšetření nelze provést u spermií a choriových klků.

U plodové vody je požadavek na dovyšetření možné žádat do doby vydání výsledků. V případě vzorku periferní krve je možné dodatečně požadovaná vyšetření provést z opakované kultivace.

Kvalita případného další opakovaného vyšetření nebo dovyšetření může být ovlivněna dobou a metodou skladování, která je uvedena výše. Dodatečná vyšetření je možné požadovat telefonicky, ale externí žadatel vždy dodá průvodku k požadovanému dovyšetření.

V případě, že pro konečné vydání výsledků je nutné dovyšetření nebo případný nový odběr biologického materiálu komunikuje s žadatelem o vyšetření vedoucí úseku.

6.4. Opakování vyšetření stejného primárního vzorku

Je-li potřeba opakovat vyšetření z důvodu podezření na nesprávně vydané výsledky, takové vyšetření provede laboratoř na vlastní náklady. V případě, že již primární vzorek není k dispozici komunikuje s žadatelem vždy lékař Genetického pracoviště, o potřebě zopakovat vyšetření okamžitě informuje žadatele, tj. indikujícího lékaře.

7. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

7.1. Informace o formách vydávání výsledků

Genetické pracoviště používá v současné době jeden způsob vydávání výsledků a tím je **tisk výsledkových listů** přes laboratorní informační systém Medicalc.

Výsledky musí být čitelné a bez přepisů.

Před vydáním jsou všechny výsledky kontrolovány dvěma pracovníky a podepsány oprávněným pracovníkem (vedoucím úseku) a vedoucím laboratoře nebo lékařem-genetikem.

Interpretaci výsledků provádí vždy lékař-genetik.

Tištěné výsledky jsou rozděleny a poté rozeslány poštou.

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Je-li výsledek pozitivní je pacient pozván na ambulanci Genetického pracoviště, kde mu lékař vždy osobně výsledky sdělí, vysvětlí a doporučí případná další dovyšetření, či další řešení. Při interpretaci výsledků, je důležité brát v úvahu doporučení odborných společností a platnou legislativu (například dobu pro ukončení těhotenství).

Komunikace telefonem je užívána jen v případě nebezpečí z prodlení, řešení nějakého vzniklého problému, k zajištění potřebných chybějících informací apod.

Pracovník, který hlásí výsledky telefonem je povinen se přesvědčit, že výsledky sděluje oprávněnému lékaři (dle pravidel pracoviště).

7.2. Změny výsledků a nálezů

Ke změně výsledků by nemělo docházet. Pokud by k němu došlo je zaznamenán datum a jméno osoby, která změnu dodatečně provedla.

V případě, že laboratoř zjistí chybně vydaný nález komunikuje s žadatelem vždy vedoucí Genetického pracoviště. Žadateli o vyšetření (ošetřujícímu lékaři) je dodán nový výsledkový list se správnými výsledky.

7.3. Intervaly od dodání materiálu k vydání výsledků

Vzorky jsou průběžně zpracovávány podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře.

Doba požadovaného vyšetření od příjmu vzorku do vydání závěrečné zprávy pro nabízené diagnózy, při běžném provozu by neměla přesáhnout časový interval 3 týdnů.

- **Chromozomální vyšetření plodové vody/choriových klků** : 2-3 týdny
- **Chromozomální vyšetření periferní krve** : 2-3 týdny
- **Vyšetření potracené tkáně** : 3-4 týdny
- **Molekulárně-genetické vyšetření (obecně)** : 1-2 týdny (individuálně dle vyšetření)
- **Spermiogram** : do 2 hodin
- **Vypracování znaleckého posudku** : do 3 týdnů - **vyšetření není hrazeno žádnou pojišťovnou**, proto si žadatel plně hradí veškeré náklady i vyšetření sám. Částka je dána, dle aktuálního ceníku

7.4. Konzultační činnost laboratoře

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

Lékařům a žadatelům o genetická vyšetření jsou poskytovány konzultace a návody v odborné oblasti související s laboratorními vyšetřeními. Kontakty jsou uvedeny v kapitole 2 Laboratorní příručky.

7.5. Způsob řešení stížností

Stížnost lékaře, pacienta a ostatních účastníků je podnětem pro zlepšení práce na Genetickém pracovišti a zabýváme se prošetřením každé uplatněné stížnosti.

Stížnost lze podávat na :

- výsledky laboratorních vyšetření
- způsob jednání pracovníků
- nedodržení ujednání vyplívajících z uzavřené dohody o provedení vyšetření a nedodržení dohodnuté lhůty

Způsob podání stížnosti:

- písemně (poštou, faxem, e-mailem)
- ústně (telefonicky, při osobním jednání)

Termíny pro vyřízení stížností:

- Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 dnů. Odpovědný pracovník zákazníkovi telefonicky sdělí výsledek šetření.

8. Přílohy

Samostatné přílohy volně ke stažení:

- **Souhlas s provedením amniocentézy/choriových klků**
- **Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením**
- **Nesouhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením – negativní revers**
- **Informovaný souhlas a informace o ultrazvukovém vyšetření 3D (4D)**

Genetika Plzeň	Vydání: 7.
Laboratorní příručka	Platnost od: 29.7.2010

- Amniocentéza – odběr plodové vody
- Průvodka na cytogenetické vyšetření
- Průvodka na molekulárně-genetické vyšetření