

# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Zpracoval:  <b>Jana Rejtharová</b> <i>manažer kvality</i>	Uvolnil pro SK:  <b>Jana Rejtharová</b> <i>manažer kvality</i>	Vydání:  <b>11.</b>
Schválil:  <b>MUDr. Petr Lošan</b> <i>Vedoucí Genetického pracoviště</i>	Platnost od: 1.1.2016	Výtisk č.:

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## OBSAH

1.	Úvod.....	3
2.	Základní informace o laboratoři.....	3
3.	Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb .....	6
3.1.	Seznam nabízených laboratorních vyšetření .....	7
3.2.	Smluvní laboratoř .....	9
4.	Prohlášení o souhlasu .....	9
5.	Manuál pro odběr primárních vzorků.....	10
5.1.	Základní informace pro uživatele laboratorních služeb genetické laboratoře.....	10
5.2.	Identifikační označení primárního vzorku.....	22
5.3.	Průvodka na laboratorní vyšetření .....	22
5.3.1.	Požadavky na urgentní vyšetření .....	23
5.3.2.	Ústní požadavky na vyšetření .....	23
5.3.3.	Důvody pro odmítnutí vzorků pro zpracování.....	23
5.3.4.	Způsob řešení neshod na příjmu materiálu .....	24
5.4.	Informace pro odběr biologického materiálu včetně minimálního množství.....	24
5.4.1.	Odběrové nádoby .....	25
5.4.2.	Odběr plodové vody – amniocentéza.....	26
5.4.3.	Odběr choriových klků .....	26
5.4.4.	Odběr periferní krve pro genetické vyšetření .....	26
5.4.5.	Odběr potracené tkáně .....	27
5.4.6.	Odběr spermatu (ejakulátu).....	27
5.4.7.	Odběr slizničního stěru z dutiny ústní (bukální stěr).....	28
5.4.8.	Protokolární odběr k DNA paternitní expertize s posudkem soudního znalce.....	28
5.4.9.	Odběr ovulačního sekretu (hlenu).....	29
5.5.	Informace a návody předávané pacientům před odběrem primárního vzorku (informované souhlasy).....	29
5.6.	Příjem vzorku do laboratoře .....	30
5.7.	Transport a manipulace s biologickým materiálem (se vzorky).....	31
6.	Fáze po vyšetření.....	31
6.1.	Bezpečné odstraňování materiálů použitých při odběru.....	31
6.2.	Manipulace a skladování materiálu .....	32
6.2.1.	Skladování před a v průběhu vlastního vyšetření .....	32
6.2.2.	Skladování po vyšetření .....	32
6.3.	Dodatečná vyšetření a časový interval pro jejich požadování.....	33
6.4.	Opakování vyšetření stejného primárního vzorku.....	33
7.	Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří .....	33
7.1.	Informace o formách vydávání výsledků .....	33
7.2.	Změny výsledků a nálezů .....	34
7.3.	Intervaly od dodání materiálu k vydání výsledků .....	34
7.4.	Konzultační činnost laboratoře .....	34
7.5.	Způsob řešení stížností .....	35
7.6.	<b>Obecné zásady laboratoře na ochranu osobních informací</b> .....	35
8.	Přílohy .....	36

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## 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 genetickou laboratoří 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 všechna laboratorní vyšetření.

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

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a žadatelům o vyšetření je dostupná na webových stránkách laboratoře – [www.genetika-plzen.cz](http://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 laboratoří i ambulancí splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

**Laboratoř je akreditována Českým institutem pro akreditaci, o.p.s. pod číslem 8034 dle normy ČSN EN ISO 151 89. Dále má povolení činnosti diagnostické laboratoře od Státního ústavu pro kontrolu léčiv.**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

<b>Kontaktní údaje</b>	
<b>Adresa Genetického pracoviště „Genetika Plzeň, s.r.o.“</b>	<b>Parková 1254/11a, 326 00 Plzeň-Černice</b>
<b>Provozní doba ambulancí a laboratoří</b>	<b>Po - Pá: 6,30 – 16,00 Odběry: po celou pracovní dobu</b>
<b>Telefon:</b>	<b>377 241 529, 377 452 322</b>
<b>Statutární zástupce:</b>  <b>Doc. MUDr. František Lošan, CSc., Jednatel</b> <b>MUDr. Petr Lošan, Jednatel</b>	

<b>Vedoucí Genetického pracoviště: MUDr. Petr Lošan</b>	
<b>Vedoucí genetické laboratoře, vedoucí cytogenetického úseku: Mgr. Sabina Planetová</b>	
<b>Telefon:</b>	<b>377 241 529, 377 451 971</b>
<b>Mobil:</b>	<b>604 106 586</b>
<b>E-mail:</b>	<b><a href="mailto:planetova@genetika-plzen.cz">planetova@genetika-plzen.cz</a></b>
<b>Vedoucí úseku reprodukční imunologie: Prof. MUDr. Zdeňka Ulčová-Gallová, DrSc.</b>	
<b>Telefon:</b>	<b>377 452 038</b>
<b>Mobil:</b>	<b>605 536 845</b>
<b>E-mail:</b>	<b><a href="mailto:ulcova-gallova@genetika-plzen.cz">ulcova-gallova@genetika-plzen.cz</a></b>

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

**Soudní znalec, vedoucí úseku molekulární genetiky:  
Ing. Ivana Vobrubová**

<b>Telefon:</b>	<b>377 452 324</b>
<b>Mobil:</b>	<b>731 433 566</b>
<b>E-mail:</b>	<b><a href="mailto:vobrubova@genetika-plzen.cz">vobrubova@genetika-plzen.cz</a></b>

**Manažer kvality:  
Jana Rejtharová**

<b>Telefon:</b>	<b>377 452 059</b>
<b>Mobil:</b>	<b>737 650 158</b>
<b>E-mail:</b>	<b><a href="mailto:rejtharova@genetika-plzen.cz">rejtharova@genetika-plzen.cz</a></b>

**Vrchní laborantka: Eva Kohoutová**

<b>Telefon:</b>	<b>377 243 383</b>
<b>Mobil:</b>	<b>731 433 564</b>
<b>E-mail:</b>	<b><a href="mailto:kohoutova@genetika-plzen.cz">kohoutova@genetika-plzen.cz</a></b>

**Konzultující lékaři**

**Doc. MUDr. František Lošan, CSc.  
MUDr. Petr Lošan  
Prof. MUDr. Zdeňka Ulčová–  
Gallová, DrSc.  
MUDr. Dagmar Štenglová  
MUDr. Olga Slunečková**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### 3. Zaměření laboratoře a spektrum nabízených služeb

Genetická laboratoř je rozdělena na 3 úseky

- cytogenetický
- molekulárně-genetický
- reprodukční imunologie

Zde provádí specializovaná cytogenetická, molekulárně genetická a imunologická vyšetření a to z **primárních materiálů**:

- plodové vody
- periferní krve
- fetální krve
- slizničního stěru z dutiny ústní
- potrácené tkáně
- choriových klků
- blastomer
- spermatu (kvalitativní a kvantitativní vyšetření u neplodných párů)
- ovulačního hlenu

#### 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
- prenatalní 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
- STR analýza k ověření příbuzenských vztahů
- molekulárně genetické vyšetření dědičnosti sklonu k trombózám (vyšetření trombofilních stavů), cystické fibrózy, mikrodelece Y chromozomu a nesyndromové hluchoty ( GJB2 )
- vyšetření celiakie
- vyšetření genu (BRCA1,2) souvisejících s hereditálním CA prsu a ovarií

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- stanovení protilátek proti spermiím v séru, ejakulátu, ovulačním sekretu, folikulární i peritoneální tekutině
  - vyšetření průniku spermií ovulačním hlenem
  - vyšetření intrakrozomálních enzymů v lidských spermiích
  - vyšetření ovulačního hlenu
  - vyšetření antizonálních protilátek
- stanovení protilátek proti profilu fosfolipidů: annexinu V, fosfatidil (ph)-serinu, ph-inositolu, ph-etanolamínu, ph- D glycerolu, proti kyselině fosfatidové, kardiolipinu a  $\beta$ 2 - glykoproteinu I
- konzultační činnost

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

### **3.1. Seznam nabízených laboratorních vyšetření**

#### **816 - Laboratoř lékařské genetiky**

- **SOP 01**      **Cytogenetické vyšetření karyotypu z lidských buněk**
- **SOP 08**      **Detekce mutace 35delG v genu pro Connexin 26 pomocí alelově specifické PCR**
- **SOP 09**      **Detekce mikrolecí na chromozómu Y pomocí multiplex PCR analýzy**
- **SOP 10**      **Určování otcovství analýzou STR markerů metodou multiplexní PCR s využitím komerčního kitu Identifiler**
- **SOP 11**      **Vyšetření aneuploidií, mikrolecí a strukturálních změn chromozomů metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)**
- **SOP 12**      **Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y pomocí STR analýzy metodou QF PCR (Amnio QF PCR)**
- **SOP 14**      **Detekci predispozičních alel k celiakii za pomoci alelově specifické PCR**
- **SOP 16**      **Stanovení mutací zodpovědných za vrozené trombofilní stavy**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

pomocí Real Time

- SOP 17 Vyšetření expanze CGG repetice ve FMR1 genu metodou PCR s následnou fragmentační analýzou
- SOP 18 Mutační analýza/screening genů <sup>1)</sup> metodou Sangerova sekvenování
- SOP 19 Vyšetření mutací CFTR genu metodou multiplex PCR s následnou fragmentační analýzou
- SOP 20 Vyšetření počtu kopií CNV metodou komparativní genomové hybridizace na čipu (ARRAY CGH)
- SOP 21 Mutační analýza genů <sup>1)</sup> **metodou NGS (platforma** MiSeq, Illumina)

### 813-Laboratoř reprodukční imunologie

- SOP 31 Stanovení protilátek proti kardiolipinu ve třídách IgG a IgM metodou ELISA
- SOP 32 Stanovení protilátek proti annexinu V ve třídách IgG a IgM metodou ELISA
- SOP 33 Stanovení protilátek proti beta2-Glykoproteinu I ve třídách IgA a IgG metodou ELISA
- SOP 34 Stanovení antispermatických protilátek ve třídě IgA a IgG v ejakulátu a ovulačním hlenu hemaglutinační metodou – přímý a nepřímý MAR test
- SOP 37 Určování akrosomů spermií Lektinem z Pisum Sativum označeným FITC imunofluorescenční metodou
- SOP 38 Průkaz anti-spermatozoidálních protilátek v séru aglutinační metodou
- SOP 39 Stanovení antizonálních protilátek hemaglutinačním testem
- SOP 03 Vyšetření spermiogramu mikroskopickou technikou

1) gen BRCA1, BRCA2



<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### **3.2. Smluvní laboratoř**

Laboratoř lékařské genetiky spolupracuje s akreditovanou laboratoří Centrum lékařské genetiky s.r.o. České Budějovice ve smyslu výpomoci v kritických situacích a ke konzultacím.

Dopravu zajišťuje odesílající laboratoř.

Ve výsledkovém listu je jasně uvedeno, která laboratorní vyšetření byla provedena smluvní laboratoří nebo konzultantem.

## **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 na základě platné legislativy. Pacient je vždy seznámen s účelem, povahou a důsledkem prováděného vyšetření. Svým podpisem stvrzuje, že souhlasí s odběrem, genetickým a imunologickým vyšetřením 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.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## 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, označení a transport. Svým podpisem na průvodce pro dané vyšetření stvrzuje, že primární vzorek byl odebrán dle pokynů této Laboratorní příručky!!!**

### Ovlivnění výsledků vyšetření:

1. Nedodržení zásad a pravidel pro odběr, uložení a transport do genetické laboratoře, které jsou uvedené v následujících kapitolách, ovlivňuje výsledky vyšetření.
2. Nedodržení doby dodání materiálu do laboratoře.
3. Nedostatečné nebo nečitelné popisy biologického materiálu odeslaného k laboratornímu vyšetření.
4. Neúplné vyplnění průvodky biologického materiálu.
5. Dodání kontaminovaného biologického materiálu.
6. Dodání nedostatečného množství biologického materiálu.

U jednotlivých vyšetření jsou popsány negativní vlivy na výsledek vyšetření.

### 5.1. Základní informace pro uživatele laboratorních služeb genetické laboratoře

#### 5.1.1. Cytogenetické metody

**Cytogenetické vyšetření** je provedeno po indikaci genetikem a řádném genetickém poradenství.

- **Chromozomální vyšetření**

Slouží k určení karyotypu klasickými cytogenetickými metodami.

#### 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 výstavu.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

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 ukončení 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 nález na ultrazvuku
- pozitivní screening I. trimestru
- další méně časté indikace

#### **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) a po alogenní transplantaci kostní dřeně 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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### Z potrácené tkáně

Důvodem odběru je určení karyotypu potráceného 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 potráceného plodu
- vyloučení vrozené chromozomové aberace u plodu
- odběr se neprovádí po transfuzi, infuzi (u novorozence) – karyotyp, by odpovídal karyotypu dárce, ne pacienta

### Ovlivnění výsledků vyšetření:

- kvalita provedení odběru a uchování biologického materiálu
- medikace pacienta s dlouhodobou léčbou
- životní styl (kouření, stres)

## 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 chromozomů 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).

Metoda FISH se dále používá při preimplantační genetické diagnostice. Vyšetření jedné nebo dvou buněk (blastomer) odebraných z vyvíjejícího se embrya je tak možné odhalit sledované genetické abnormality (aneuploidie, nebalancované translokace) budoucího plodu. Po tomto vyšetření lze k transferu do dělohy vybrat pouze embrya s normálním nálezem.

### Používané FISH sondy:

#### **Centromerické sondy**

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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### Lokus-specifické sondy

- lokalizace: hybridizují s jedinečnými sekvencemi DNA
- účel: slouží k diagnostice numerických chromozomálních aberací, k vyšetření mikrodelecií u mikrodelečních 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 chromozomů

Podrobnosti metody FISH jsou uvedeny v SOP 11.

### Indikace k vyšetření :

Vyšetření preimplantační genetické diagnostice předchází podrobná genetická konzultace obou partnerů, jejímž vyústěním je podepsaný informovaný souhlas, který dokumentuje, že pár dostatečně porozuměl problematice a mohl se svobodně rozhodnout, zda proceduru podstoupí.

### **PGD (preimplantační diagnostika translokací)**

- páry, kdy jeden z partnerů je nositelem chromozomální přestavby, jejíž nebalancované formy vedou k časným potratům, či vývoji postiženého plodu

### **PGS (preimplantační genetický screening nejčastějších aneuploidií)**

- páry s normálním karyotypem a opakovanými časnými SAB. Nutno vzít v úvahu, že páry se SAB mají vysokou pravděpodobnost přirozeného početí.
- páry s opakovaným selháním IVF (více než 3 embryotransfery bez pozitivního nálezu gestačního vakuu 5 týdnů po embryotransferu)
- vyšší věk ženy nad 36 let

### **Sexing (volba pohlaví)**

- X – vázaná onemocnění (Duchennova/Beckerova muskulární dystrofie, hemofilie), pokud není dostupné cílené PCR vyšetření

### Ovlivnění výsledků vyšetření:

při preimplantační genetické diagnostice se nedoporučuje:

- pokud má žena nízký počet folikulů
- špatnou kvalitu embryí
- BMI nad 30
- věk nad 45 let
- bazální FSH větší než 15 IU/l

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## Vyšetření metodou array CGH

Array CGH (komparativní genomová hybridizace na čipu) je molekulárně cytogenetické vyšetření celého genomu. Primárně slouží k odhalení nebalancovaných aberací (ztrát a získů sekvencí), jejichž umístění v genomu není předem známé. Hlavním principem je kompetice fluorescenčně značené referenční DNA se značenou DNA pacienta o komplementární sekvence rozprostřené na čipu. Intenzitu každého spotu poté zachytí speciální scanner, pomocí něhož můžeme analyzovat poměr obou fluorochromů. Metodou nelze prokázat balancované chromozomální odchylky, nízkofrekvenční mozaicismus a bodové mutace.

### Indikace k vyšetření :

Metoda array CGH se používá v diagnostice postnatální, prenatální i preimplantační. Vyšetření je indikované u pacientů s podezřením na vrozenou vývojovou vadu s genetickou aberací, u kterých klasickými cytogenetickými a molekulárně genetickými metodami nebyly prokázány žádné změny genetické výbavy.

### Postnatální diagnostika (normální karyotyp, normální molekulárně genetická vyšetření, např. vyloučení syndromu fragilního X) a bez vysvětlené příčiny:

- psychomotorická retardace / stigmatizace
- problémy růstu a vývoje
- mnohočetné vrozené vady
- zdánlivě balancovaná aberace, upřesnění nalezené aberace (marker chromozom, de novo aberace apod.)
- vyšetření obou rodičů současně s vyšetřením plodu, pokud jeho stáří překročilo 20. týden gravidity a nepřesáhlo ukončený 24. týden těhotenství
- vyšetření obou rodičů v případě čipového nálezu u plodu nebo dítěte k objasnění, zda se jedná o aberaci de novo nebo zděděnou nebo pro posouzení patogenity nálezu
- nelze vyšetřit karyotyp (nemožnost kultivace, nedostatek materiálu apod.)

### Prenatální diagnostika (normální karyotyp a zároveň):

- abnormální ultrazvukový nález
- významně vyšší NT nad 3 mm
- nosičství chromozomální přestavby a to i zděděné od rodiče (vyloučení de novo mikroleceí nebo mikroduplikací v místech zlomů)
- nelze vyšetřit karyotyp (nemožnost kultivace, nedostatek materiálu, nedostatečné lhůta pro provedení do ukončeného 24. týdnu těhotenství apod.)

Metodu a – CGH lze použít i u prenatálních vyšetření, ale s vědomím, že výsledky mohou být neinformativní nebo nejasné.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### **Preimplantační diagnostika:**

- vyšší věk ženy - nad 35 let v době očekávaného porodu
- opakované neúspěchy předchozích cyklů asistované reprodukce - min. 2×
- opakované potracení po vyloučení ostatních možných příčin - min. 2×
- početní gonosomové aberace (např. 47,XXX, 47,XYY) a malé gonosomové mozaiky detekované z periferní krve - nad 10%
- andrologický faktor (např. těžká oligo-asteno-teratospermie) nebo použití spermií získaných metodou MESA/TESE v asistované reprodukci
- porod nebo potrat dítěte (plodu) s chromosomovou aneuploidií
- chemoterapie nebo radioterapie u jednoho či obou partnerů v anamnéze

### **Ovlivnění výsledků vyšetření:**

- kvalita provedení odběru biologického materiálu

### **5.1.3. Molekulárně-genetické metody**

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

**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 chromozomů 13, 18, 21 a pohlavních chromozomů 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 polyplodie.

### **Indikace k vyšetření:**

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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- 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 mikrolezí AZF oblasti na Y chromozomu

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



<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- 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
- vyšetření vrozené ztráty sluchu před kochleární implantací
- testování přítomnosti mutace u partnerů v přibuzenském 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<sup>®</sup> Identifiler<sup>®</sup> 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 vyjimečných 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).**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### DNA vyšetření predispozičních alel k celiakii:

- vyšetření se provádí za účelem detekce HLA alel predispozičních k celiakii

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

### Vyšetření syndromu fragilního X chromozómu - FRAXA

PCR vyšetření ke stanovení počtu opakování CGG repetice v genu FMR1.

Syndrom fragilního X chromozómu je nejčastější příčinou mentální retardace u chlapců, může být příčinou mentální retardace i u dívek. Nosičky premutace mohou trpět předčasným ovariálním selháním. U nosičů (mužů) premutace se může vyskytovat presenilní tremor.

### Indikace k vyšetření:

- PMR, autismus v OA nebo v RA
- předčasné ovariální selhání
- presenilní tremor u mužů

### Vyšetření BRCA1 a BRCA2 genu

Sekvence exonů a přilehlých intronových oblastí genu BRCA1 a BRCA2. Nádor prsu je jedno z nejčastěji diagnostikovaných maligních onemocnění u žen. V některých rodinách lze vysledovat výskyt nádoru prsu v několika generacích. Takové případy, způsobeny genetickou predispozicí, tvoří asi 5-10% z celkového počtu diagnostikovaných. V současné době jsou známy dva hlavní geny BRCA1 a BRCA2, které jsou v mutovaném stavu zodpovědné za většinu hereditárních karcinomů prsu a vaječníků – asi v 70% BRCA1, ve 20% BRCA2 (syndromy hereditárního ovariálního karcinomu, hereditárního karcinomu prsu a ovarií a hereditárního karcinomu prsu).

### Indikace k vyšetření – sekvenace celého genu:

- 3x diagnostikovaná CA prsu nebo ovarií u příbuzných 1. - 2. stupně, diagnostikován v jakémkoliv věku
- 2x diagnostikovaná CA prsu nebo ovarií u příbuzných 1.stupně (nebo 2. Stupně z paternální strany), alespoň jeden diagnostikován před 50-tým rokem

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- Sporadický výskyt
  - bilaterální CA prsu diagnostikován před 50-tým rokem
  - bilaterální CA ovárií diagnostikován před 50-tým rokem
  - duplicita CA prsu a ovárií
  - unilaterální CA prsu nebo ovárií diagnostikován před 40-tým rokem
  - mužský pacient s CA prsu
  - medulární a atypicky medulární CA prsu, vhodné do 50 let věku
  - CA prsu triple negativní (negativita estrogenových, progesteronových receptorů a HER2), vhodné do 50 let věku
- výskyt BRCA genu u příbuzných 1. Stupně

U pacientek a pacientů, kteří nespĺňují výše uvedená kritéria, vyšetřujeme pouze 5 nejčastějších mutací. Těchto 5 mutací zaujímá 52% mutačního spektra v české populaci.

#### **Vlivy na výsledky molekulárně genetického vyšetření:**

- kvalita primárního vzorku

#### **5.1.4 Metody reprodukční imunologie**

Jsou zaměřeny na vyšetření buněčné odezvy v podobě protilátkových aktivit namířených proti pohlavním buňkám, spermiím a povrchu oocytů, dále proti časným zárodkům.

#### **Vyšetření protilátek proti fosfolipidům**

Výskyt protilátek proti fosfolipidům a komplexům fosfolipid-protein (aPL) je spojován s klinickým obrazem antifosfolipidového syndromu (APS). APS zahrnuje i velmi početnou skupinu nemocí autoimunitního původu.

Přítomnost vysokých hladin protilátek proti fosfolipidům u těhotných žen je důvodem zvýšené péče o pacientku, neboť je nebezpečí samovolného potratu, nitroděložního úmrtí plodu nebo chorobného srážení krve (trombóza) se všemi nežadoucími účinky.

#### **Vyšetřujeme:**

- protilátky proti kardioplinu ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti annexinu V ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti beta2-glykoproteinu I ve třídě IgA, IgG
- protilátky proti fosfatidil (ph) – serinu ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti ph-inositolu ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti ph-etanolamínu ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti kyselině fosfatidové ve třídě IgG, IgM
- protilátky proti ph- D glycerinu ve třídě IgG, IgM

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

### **Indikace k vyšetření:**

- primární sterilita u ženy
- opakované doposud nevysvětlené potrácení
- opakované doposud nevysvětlené neúspěchy při oplodnění ve zkumavce (IVF)
- pacientky se základním autoimunitním onemocněním
- pacientky s anamnézou preeklampsie- eklampsie

### **Vyšetření antizonálních protilátek**

Protilátky zaměřené proti antigenům zona pellucida v séru mohou způsobovat u žen primární i sekundární sterilitu i tím, že nedojde ke splnutí spermie s vajíčkem. Jsou obrazem autoimunitní reaktivity k povrchu oocyty, k zoně pellucidě.

### **Indikace k vyšetření:**

- primární sterilita u ženy
- opakované doposud nevysvětlené potrácení
- opakované doposud nevysvětlené neúspěchy při oplodnění ve zkumavce (IVF)
- pacientky se základním autoimunitním onemocněním
- pacientky s anamnézou preeklampsie- eklampsie

### **Vyšetření antispermatozoidálních protilátek**

Protilátky proti spermiím brání přirozené kapacitační a akrozomální reakci spermií, stávají se překážkou pro splnutí spermie s oocytem. Vlastní průnik spermií genitálním traktem ženy bývá narušen přítomnými protilátkami proti spermiím jednak v ovulačním sekretu hrdla děložního, jednak přítomnými ve vlastním ejakulátu. Také vzájemné vztahy mezi obalem vajíčka, zonou pellucidou a následné spojení s mužskou pohlavní buňkou může být těmito protilátkami ztíženo.

Protilátky proti spermiím vyšetřujeme v séru, ejakulátu a ovulačním hlenu.

### **Indikace k vyšetření :**

- primární sterilita u ženy
- opakované doposud nevysvětlené potrácení
- opakované doposud nevysvětlené neúspěchy při oplodnění ve zkumavce (IVF)
- pacientky se základním autoimunitním onemocněním
- pacientky s anamnézou preeklampsie- eklampsie
- u mužů z páru pro sníženou plodnost

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- ejakuláty před kryokonzervací spermií z důvodu závažného onemocnění, dlouhodobé např. služební pracovní cesty apod.
- u mužů- dárců spermií

### Vyšetření intraakrozomálních enzymů

Intraakrozomální enzymy jsou velmi důležité v přímě reakci povrchu spermie s povrchem oocyty, zonou pellucidou. Jejich množství (%) dotváří i celkovou kvalitu ejakulátu.

#### Indikace k vyšetření:

- muži z páru pro sníženou plodnost
- ejakuláty před kryokonzervací spermií z důvodu závažného onemocnění, dlouhodobé např. služební pracovní cesty apod.
- u mužů- dárců spermií

### Průnik spermií ovulačním hlenem penetrační metodou (Kremerův test)

Kremerův test patří mezi tradiční, osvědčené testy penetrační (test pronikání) a současně vyhledávací (screeningové). Úkolem je posoudit vzdálenost, kterou urazí spermie v ovulačním hlenu za jednotku času. Navíc sledujeme počet spermií s progresivním pohybem, posuzujeme charakter spermie a popřípadě změny na hlavičkách spermií. Kremerův test patří mezi nejpoužívanější testy v reprodukční imunologii, protože je přesnější a citlivější než např. klasický test po nechráněném pohlavním styku (postkoitální test).

#### Indikace k vyšetření :

- u všech žen s ovulací a jinak sníženou plodností:
- primární sterilita u ženy
- opakované doposud nevysvětlené potrácení
- opakované doposud nevysvětlené neúspěchy při oplodnění ve zkumavce (IVF)
- pacientky se základním autoimunitním onemocněním

#### Vyšetření spermiogramu :

- **Vyšetření spermií (spermiogram)** – 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, Swim-up)** – ejakulát se upraví na optimální množství spermií a oddělí se živé spermie od mrtvých. **Upravený vzorek lze použít k inseminaci AIH.**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

**Indikace k vyšetření :**

- porucha plodnosti
- genetická indikace

**Ovlivnění výsledků vyšetření reprodukční imunologie:**

- před odběrem periferní krve omezit na 24 hodin příjem tuků
- nedodržení předepsané pohlavní abstinence

**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 genetické laboratoře, dle požadovaného vyšetření (cytogenetickou, molekulárně-genetickou, imunologickou) nebo adekvátní, která musí obsahovat:

**Povinné údaje:**

- jednoznačná identifikaci pacienta
  - jméno a příjmení
  - rodné číslo (číslo pojištění)
  - datum narození
  - pohlaví

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- 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 Laboratorním informačním systému/ Laboratorní knize)

#### 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, molekulárně-genetického nebo imunologického vyšetření. Vzorek bude **přednostně** zpracován a odečten.

**Laboratoř reprodukční imunologie STATIMOVÉ vyšetření neprovádí.**

**Samostatnou přílohou jsou průvodky k laboratorním vyšetřením poskytovaných na Genetickém pracovišti a na našich stránkách [www.genetika-plzen.cz](http://www.genetika-plzen.cz)**

#### **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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- 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 spermiogramu, nevhodná odběrová nádoba)
- biologický materiál bez průvodky (bez uvedení požadavků oprávněné osoby)
- 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 potracená tkáň) laboratoř začne tento materiál vždy zpracovávat, ale výsledky nebudou uvolněny dokud žádající lékař nebo osoba odebírající materiál nepřevzme odpovědnost za doplnění správných identifikačních údajů. Laborantka Genetického pracoviště doplní informace do laboratorního informačního systému (příslušné Laboratorní knihy) s uvedením jména pracovníka, který poskytl doplňující informace.
- 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 LIS 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.



<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

#### 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
- **Choriové klky**
  - zkumavky Vacuette: zelené víčko. Odběr do zkumavek s lithium Heparin
- **Potracená tkáň**
  - zkumavka s médiem 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
  - **na imunologické vyšetření:**  
zkumavky Vacuette (červené víčko) se separačním gelem
- **Ovulační hlen**
  - sterilní skleněné kapiláry

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.**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

#### 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.**

#### 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 **a array - CGH.**

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 pro genetické vyšetření

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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

**Pro odběr na imunologické vyšetření se doporučuje snížit příjem tuků na minimum.**

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 (**K<sub>3</sub>EDTA**). Pro imunologické vyšetření je červené víčko (**separační gel**)

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**.

#### 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)

Získ ejakulátu je standardně prováděn masturbací (za pomoci erotických časopisů, videa nebo partnerky) ve speciální odběrové místnosti na genetické ambulanci.

Ejakulát má být odebírán po pohlavní abstinenci o délce 3-4 dnů a pečlivém dodržení hygieny. Odběr je proveden do sterilního kontejneru, který je označen štítkem se jménem, příjmením a rodným číslem pacienta.

- **Odběr ejakulátu v genetické ambulanci**

Odběr ejakulátu je prováděn ve speciální odběrové místnosti na spermioqramy do označeného kontejneru (nádobku vydává sestra genetické ambulance). Před odběrem pacient podepisuje Poučení pro pacienty před odběrem ejakulátu v genetické ambulanci (F62/15).

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

Po získání ejakulátu zazvoní na sestru a vyčká jejího příchodu a osobně předá označený a uzavřený kontejner. Sestra překontroluje předání (kontrola identifikačních údajů na průvodce s údaji na kontejneru).

- **Odběr mimo Genetické pracoviště**

Odběr ejakulátu mimo Genetické pracoviště je možný po neúspěšných pokusech na genetické ambulanci. V tomto případě pacient podepisuje Poučení pro pacienty před odběrem ejakulátu mimo Genetické pracoviště (F 63/15) a ztvrzuje svým podpisem, že se seznámil s tímto poučením a na genetické pracoviště předal **pouze svůj** biologický materiál (ejakulát). Pacient obdrží k odběru označený sterilní kontejner.

Ejakulát musí být dopraven na recepci ambulance **pouze osobně** do jedné hodiny po odběru při teplotě lidského těla, aby nedošlo k přehřívání nebo k zamrznutí.

Při předání biologického materiálu sestře genetické ambulance pacient potvrdí původ svého ejakulátu podpisem na F 63/15.

- **Specifika odběru:**

V případě odběru mimo genetickou ambulanci (domácí prostředí) je nutno biologický materiál **doručit do jedné hodiny** na Genetické pracoviště. Je nutno dodržet požadovanou teplotu transportu vzorku (cca teplota těla).

Požadovaná doba pohlavní abstinence musí být dodržena. V případě nedodržení podmínek odběru je nutno upozornit pracovníka genetické ambulance a odběr za standardních podmínek zopakovat.

Odběr není vhodné provádět při akutním onemocnění vyšetřovaného muže (např. antibiotická léčba).

Odebraný biologický materiál je nutno předat **osobně** sestře na recepci genetické ambulance (ejakulát **nelze přijmout** od jiné osoby).

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

Odběr provádí sestra, kdy pacientovi vytře 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.

#### **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 objednaní odběru v naší ambulanci nebo u soudního znalce.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

- 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 alogenní 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.

#### **5.4.9. Odběr ovulačního sekretu (hleny)**

Před odběrem je nutný pohlavní styk pouze za použití kondomu od skončení poslední menstruace. Ovulační sekret odebíráme obvyklým lékařským postupem do sterilních kapilár pomocí vakuované stříkačky v gynekologické poloze v ambulanci reprodukční imunologie. Jeho množství závisí na aktuální hormonální hladině.

- **Specifika odběru:**

Odebraný ovulační sekret je nutno skladovat při teplotě nižší než -18 °C (v boxu na ledu) nebo ihned transportovat do laboratoře.

### **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.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

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, pod.) 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 laboratorního informačního systému (příslušné Laboratorní knihy) s uvedením:

- data a času příjmu, požadavky, identifikace 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 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.**

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

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

### **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 potenciaálně 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.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## **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.

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 nebo mrazáku. 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)
- **Ovulační hlen** – po dobu zpracování, až do doby vydání výsledků (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  $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$  ( $-18^{\circ}$  až  $-22^{\circ}\text{C}$ ) 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
- **Sérum z periferní krve** se uchovávána v mrazáku, při  $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$  ( $-18^{\circ}$  až  $-22^{\circ}\text{C}$ )

**Trvalé preparáty** - jsou rozděleny:

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



<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## FISH preparáty

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

### **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 dalšího 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 laboratoře nebo 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 nebo 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.

**Interpretaci výsledků provádí vždy lékař (genetik nebo imunolog).**

Tištěné výsledky jsou rozděleny a poté rozeslány poštou.

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.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

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 nebo vedoucí laboratoře nebo úseku.

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
- **imunologická vyšetření:** 2-3 týdny

## **7.4. Konzultační činnost laboratoře**

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

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## **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

**Stížnost lze podat komukoliv z pracovníků Genetického pracoviště.**

### **Způsob podání stížnosti:**

- písemně (poštou, faxem, e-mailem)
- ústně ( 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.

## **7.6. Obecné zásady laboratoře na ochranu osobních informací**

Laboratoř nakládá s osobními a citlivými údaji pacientů tak, aby nemohlo dojít k jejich neoprávněnému přístupu, změně nebo zneužití. Obecné zásady pro ochranu osobních údajů:

### **1. Organizační opatření:**

- Osobní a citlivá data pacientů jsou vedena v listinné formě v příručních spisovných a v elektronické formě v programu ENVIS LIMS/MEDICALC.
- Listinná forma záznamu je zabezpečena uzamčením vstupu do genetické laboratoře a řízením vstupu cizích osob. Pro zabezpečení dat v ENVIS LIMS/MEDICALC mají pracovníci přidělena přístupová práva s ohledem na jejich kompetence.
- Pracovníci mají ve své pracovní náplni podepsanou mlčenlivost a jsou seznámeni prokazatelně s vnitřními předpisy, ve kterých jsou stanovena pravidla pro nakládání s osobními údaji.

### **2. Technická opatření:**

- Technická opatření jsou stanovena na úrovni mechanického zabránění přístupu neoprávněných osob do míst, kde je uložena zdravotnická dokumentace. Jedná se o řízený vstup do genetické laboratoře.
- Zdravotnická dokumentace uložená v programu ENVIS LIMS/MEDICALC je v době nepřítomnosti zdravotnického pracovníka chráněna heslem pro vstup do PC a systému ENVIS LIMS/MEDICALC. Každý pracovník má přidělený rozsah oprávnění pro přístup do ENVIS LIMS/MEDICALC.

<b>Genetika Plzeň</b>	Vydání: 11.
<b>Laboratorní příručka</b>	Platnost od: 1.1.2016

## 8. Přílohy

Nejsou