


	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 1 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Zpracoval: Ing. Hana Šulcová <i>manažer kvality OLG</i>	Účinnost dokumentu od: 29.9.2011 do:	Schválil: Prim. MUDr. Vladimír Gregor <i>vedoucí laboratoře</i> dne: 29.9.2011
Garant: Prim. MUDr. Vladimír Gregor <i>vedoucí laboratoře</i>	První vydání dne: 1.7.2011	

Dokument je řízen lokálním správcem dokumentace OLG


	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 2 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

A – Úvod

A-1 Předmluva


Vážené kolegyně, vážení kolegové,
předkládáme Vám Laboratorní příručku Oddělení lékařské genetiky Fakultní Thomayerovy nemocnice s poliklinikou obsahující nabídku služeb, které poskytujeme v oblasti laboratorní medicíny. Laboratorní příručka je určena lékařům a zdravotním sestřám, pro které naše laboratoř zajišťuje laboratorní vyšetření, i všem ostatním, kteří mají zájem o další informace. Laboratorní příručka je připravena v souladu s normou ISO 15189. Doufáme, že vám naše příručka přinese všechny potřebné informace pro vzájemnou spolupráci.

MUDr. Vladimír Gregor
Primář Oddělení lékařské genetiky FTNsP

	<p style="text-align: center;">Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p style="text-align: center;">SMO-FTN 370-01-2011</p>
		<p>Strana 3 z 22 Verze číslo: 2</p> <p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

A-2 Obsah

A Úvod.....	2
A-1 Předmluva	2
A-2 Obsah.....	3
A-3 Úvod.....	4
B Informace o laboratoři.....	5
B-1 Identifikace laboratoře a důležité údaje	5
B-2 Základní informace o laboratoři	6
B-3 Zaměření laboratoře	6
B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště.....	6
B-5 Organizace laboratoře, její vnitřní členění, vybavení a obsazení.....	7
B-6 Spektrum nabízených služeb.....	7
C Manuál pro odběry primárních vzorků.....	8
C-1 Základní informace	8
C-2 Požadavkové listy (žádanky)	8
C-3 Požadavky na urgentní vyšetření	8
C-4 Ústní (telefonické) požadavky na vyšetření	9
C-5 Používaný odběrový systém.....	9
C-6 Příprava pacienta před vyšetřením.....	10
C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku	10
C-8 Odběr vzorku	10
C-9 Množství vzorku.....	12
C-10 Likvidace použitých odběrových materiálů	12
C-11 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita	12
C-12 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky	13
C-13 Informace k dopravě vzorků	13
C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků.....	14
D Preanalytické procesy v laboratoři	14
D-1 Příjem žádanek a vzorků	14
D-2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků	14
D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky	15
D-4 Vyšetřování smluvními laboratořemi.....	15
E Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	15
E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.....	15
E-2 Informace o formách vydávání výsledků, typech nálezů a laboratorních zpráv .	15
E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům	16
E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření	16
E-5 Změny výsledků a nálezů	16
E-6 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku	17
E-7 Konzultační činnost laboratoře	18
E-8 Způsob řešení stížností	18
E-9 Vydávání potřeb laboratoří	18
F Formuláře OLG	18
G Přílohy	18


	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 4 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

A-3 Úvod

Laboratorní příručka poskytuje potřebné informace z preanalytické a postanalytické fáze i z vlastního laboratorního vyšetření, které jsou nezbytné pro dosažení správného výsledku vyšetření a jeho vyhodnocení.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a žadatelům o vyšetření je dostupná na intranetu FTNsP (*viz návody a příručky/laboratoře*) a na internetu www.ftn.cz. V tištěné podobě je k dispozici u manažera kvality OLG.

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


	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 5 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

B – Informace o laboratoři

(viz SMO-FTN-OLG-04-2011 Provozní řád a **Organizační řád OLG**)

B-1 Identifikace laboratoře a důležité údaje

Kontaktní údaje	
Název organizace	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou
Identifikační údaje	IČO 00064190
Typ organizace	Příspěvková
Statutární zástupce organizace	MUDr. Karel Filip, CSc., MBA.
Adresa	Vídeňská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
<hr/>	
Název laboratoře	Oddělení lékařské genetiky
Identifikační údaje	IČO 00064190
Adresa	Vídeňská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
Umístění	Pavilon U (suterén)
Předmět činnosti	Laboratorní vyšetření v klinické genetice
Okruh působnosti laboratoře	pro akutní a neakutní lůžkovou péči pro ambulantní zařízení
Vedoucí laboratoře	Prim. MUDr. Vladimír Gregor
Kontakt	tel. 261083636 e-mail: vladimir.gregor@ftn.cz
Odborný zástupce vedoucího laboratoře pro CG laboratoř	RNDr. Iva Hazdrová
Kontakt	tel. 261083707 e-mail: iva.hazdrova@ftn.cz
Odborný zástupce vedoucího laboratoře pro MG laboratoř	Ing. Alena Srbová
Kontakt	tel. 261083619 e-mail: alena.srbova@ftn.cz
Manažer kvality OLG	Ing. Hana Šulcová
Kontakt	tel.: 261083865 e-mail: hana.sulcova@ftn.cz
Provozní doba	Po – Pá 7:00 – 15:30

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 6 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

B-2 Základní informace o laboratoři

Oddělení lékařské genetiky (OLG) je samostatnou organizační složkou FTNsP a současně je zařazeno do Úseku laboratorních metod Fakultní Thomayerovy nemocnice s poliklinikou v Praze 4 – Krč.

OLG je tvořeno složkou ambulantní a laboratorní.

Ambulantní složka poskytuje genetické konzultace jedincům a rodinám s podezřením na genetickou poruchu (vrozené chromozomální vady, monogenní a multifaktoriální choroby a vady a dědičná onkologická onemocnění). Zajišťuje péči o těhotné ženy se zvýšeným rizikem genetické vady plodu a genetická vyšetření u párů s poruchou reprodukce.

Laboratorní složka je vnitřně členěna na dvě části:

- Cytogenetická (CG) laboratoř provádí prenatální a postnatální vyšetření karyotypů jak klasickými metodami, tak i pomocí metod FISH techniky.
- Molekulárně genetická (MG) laboratoř provádí izolaci DNA z periferní krve, plodových buněk a buněk solidních tkání. Zaměřuje se hlavně na molekulární diagnostiku dědičných onemocnění.

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

K Oddělení lékařské genetiky FTNsP patří detašované pracoviště ve Fakultní nemocnici Na Bulovce.

B-3 Zaměření laboratoře


Laboratoř OLG provádí vyšetření cytogenetická a molekulárně genetická pro potřeby FTNsP i jeho externích žádajících zdravotnických zařízení (ZZ). Provoz je zajištěn v pracovní dny od 7:00 do 15:30.

B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Laboratoř je vedena v Registru klinických laboratořích a splňuje základní technické a personální požadavky pro vstup do tohoto registru. V současné době se připravuje podle standardů NASKL na splnění podmínek Auditů I.

Laboratoř plní podmínky systému managementu kvality ve shodě s požadavky uvedenými v normě ISO 9001:2008 s přihlédnutím doporučení v normě ISO 15189.

Laboratoř OLG se pravidelně a úspěšně zúčastňuje v cyklech EHK.

	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 7 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

Oddělení lékařské genetiky má udělenou akreditaci v oboru specializačního vzdělávání „Lékařská genetiká“ (platné pro lékaře i VŠ nelékaře), vydaného Ministerstvem zdravotnictví ČR ze dne 12.6.2006 na dobu 10 let.

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

Laboratoř OLG je rozdělena na část cytogenetickou a molekulárně genetickou (viz **příloha č. 1 Organizační schéma laboratoře**). V čele lékařů a jiných odborných pracovníků s VŠ vzděláním je odborný lékařský garant.

Nelékařské středoškolské zdravotnické pracovníky vede po organizační stránce vrchní sestra, která je podřízena přímo primáři OLG, a metodicky je vedena hlavní sestrou FTNsP. Po odborné stránce jsou podřízeni zástupci vedoucího laboratoře pro cytogenetickou laboratoř.

Pro účely naplnění požadavků externího auditu NASKL je pověřen manažer kvality, správce měřidel a interní auditor, kteří mají rozšířené kompetence v oblasti řízení kvality v klinických laboratořích.

Funkce	Jméno	Telefon	e-mail
Manažer kvality	Ing. Hana Šulcová	261083865	hana.sulcova@ftn.cz
Správce měřidel	Renáta Barcajová	261083707	renata.barcajova@ftn.cz
Interní auditor	Helena Wiederlechnerová, DiS.	261083707	helenawiederlechner@ftn.cz

Laboratoř má v souladu se svým přístrojovým vybavením a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorního vyšetření, který může realizovat. Personální obsazení zaměstnanců laboratoře i ambulance splňuje svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti (Společnost lékařské genetiky ČLS).


B-6 Spektrum nabízených služeb

Laboratoř OLG poskytuje

- specializovaná cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření z primárních materiálů (periferní a fetální krev, plodová voda, choriové klky, potrácené tkáně a jiné solidní tkáně),
- molekulárně cytogenetické vyšetření metodou FISH a mFISH,
- konzultační služby v oblasti klinické genetiky,
- bezpečný a zajištěný přístup k datům a jejich vhodné zpracování.

V laboratoři OLG je též možné provést pouze **izolaci DNA** a zprostředkovat vyšetření prováděná ve specializovaných centrech molekulární genetiky.

Přehled prováděných vyšetření je uveden v **příloze č. 3 LP** a na intranetu FTNsP (viz **intranet: pracoviště zdravotnická/laboratoře/přehled laboratorních vyšetření**).

	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídaňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 8 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

C – Manuál pro odběry primárních vzorků

(viz *SMO-FTN-370-08-2011 Směrnice pro příjem a skladování vzorků*)

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

C-1 Základní informace

Klinické informace

Plodová voda se odebírá při požadavku na chromozomální vyšetření buněk plodu (tzv. amniocytů) nebo k vyloučení monogenních chorob plodu. Vyšetření je invazivní, proto musí být uveden jasný důvod k provedení amniocentézy.

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

Vyšetření z *choriových klků* (CVS) je indikováno především v případě pozitivního výsledku prvotrimestrálního těhotenského screeningu, pozitivního ultrazvukového nálezu v těhotenství, v případě nosičství chromozomální aberace jedním z rodičů. Vyšetření je invazivní.

C-2 Požadavkové listy (žádanky)

Pro návštěvu ambulance OLG je výhodou doporučení od ošetřujícího lékaře (gynekolog, internista, pediatr, neurolog apod.), není to však podmínkou, tj. jsou zde vyšetřováni i pacienti bez doporučení.


Pro vyšetření v laboratoři je vhodné využít výměnný list, poukaz na vyšetření/ošetření typu **K** nebo žádanku z **NIS MEDEA**. Žádanka musí obsahovat veškeré požadované informace (viz bod **C-7**).

Každý vzorek doručený do laboratoře musí být doprovázen požadavkovým listem (žádankou).

Pro vyšetření invazivními metodami a pro vyšetření z DNA je nutný informovaný souhlas pacienta. **Pacient je s důvodem vyšetření, postupem a dalšími alternativami seznámen na ambulanci OLG při genetické konzultaci, která předchází vyšetření.**

C-3 Požadavky na urgentní vyšetření

Při požadavku urgentních vyšetření se používají žádanky na rutinní vyšetření, které jsou však výrazně označeny jako **STATIM**. Odebraný materiál musí být v co nejkratším intervalu doručen do laboratoře. Vzorek je zpracován a přednostně zhodnocen.

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 9 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

Všechna cytogenetická vyšetření plodové vody, choriových klků a vyšetření karyotypu z fetální krve jsou povahy STATIM.

Výsledky statimových vyšetření jsou uvolňovány a sdělovány indikujícímu lékaři ihned po zhodnocení.

STATIM vyšetření se provádí pouze u vyšetření, která to umožňují (karyotyp z periferní krve, vyšetření získaných chromozomálních aberací z periferní krve).

C-4 Ústní (telefonické) požadavky na vyšetření

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

C-5 Používaný odběrový systém


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

Plodová voda je odebírána do sterilních zkumavek bez konzervačních látek, choriové klky, periferní a fetální krev se odebírá pomocí uzavřeného vakuového systému s barevně rozlišenými zkumavkami s vhodnými konzervanty (např. Vacuette), tkáně potracených plodů a jiné solidní tkáně do nádob s médiem nebo 0,9% roztokem NaCl.

Doporučené odběrové systémy:

- **plodová voda**
odběr do 2 – 3 sterilních zkumavek bez konzervačních látek
- **periferní a fetální krev**
cytogenetické (chromozomální) vyšetření – zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem (náplň Li-heparin), popř. u novorozenců 2 ml krve do injekční stříkačky s 0,2 ml heparinu
molekulárně genetické vyšetření – zkumavky Vacuette s fialovým uzávěrem (náplň K₃EDTA)
- **choriové klky**
zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem (náplň **Na-heparin**)
- **tkáň potracených plodů**
sterilní odběrová nádoba s kultivačním médiem (na požádání v laboratoři) nebo s 0,9% roztokem NaCl.

Při odběru je vždy nutné odběrové nádoby vhodně označit (min. příjmení a rok narození). Je důležité dát pozor na záměnu biologického materiálu.

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 10 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

C-6 Příprava pacienta před vyšetřením

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

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

V laboratoři jsou přijímány pouze řádně vyplněné žádanky a řádně označené vzorky biologického materiálu.

Vzorek musí být jednoznačně identifikován minimálně těmito údaji:

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

Žádanka (požadavkový list) musí obsahovat minimálně tyto povinné údaje:

- jednoznačná identifikace pacienta
- jednoznačná identifikace odesílajícího lékaře
- základní diagnóza podle MKN-10
- druh primárního vzorku
- požadované vyšetření
- odpovídající klinické informace o pacientovi
- datum odběru primárního vzorku
- označení statimového vyšetření „STATIM“.

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

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


Za označení žádanky (indikace) a primárního vzorku odpovídá žadatel o vyšetření (indikující lékař). Kontrolu shodnosti údajů na vzorku a žádance provádí pracovník přijímající primární vzorek.

C-8 Odběr vzorku

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

Odběr plodové vody - amniocentéza

Odběr provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvuku za sterilních podmínek. Při standardním odběru je odsáto cca 20 – 30 ml plodové vody, tj. pouze 5 % celkového množství plodové vody, které je rozděleno do 2 – 3 sterilních, řádně označených zkumavek (viz kap. **C-7**).

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 11 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

Odběr plodové vody se provádí nejčastěji mezi 16. a 18. týdnem gravidity, lze ho však provést již od 14. týdne gravidity. Odběr plodové vody ve vyšších týdnech gravidity je možný, avšak přerušení těhotenství z důvodu poškození plodu je povoleno (až na výjimky) do konce 24. týdne těhotenství.

Vzorky plodové vody, které jsou kontaminované z čerstvého či dřívějšího krvácení (krvavé, hnědé), vzorky odebrané v malém množství nebo později než ve 20. týdnu těhotenství jsou jen omezeně vyšetřitelné. V těchto případech je třeba počítat s delší dobou kultivace, s vyšším rizikem neúspěšné kultivace, resp. s možností, že výsledek vyšetření nebude k dispozici do konce 24. týdne těhotenství.

Odběr periferní krve

Krev se nejčastěji odebírá z periferní žíly v loketní jamce. Místo vpichu se dezinfikuje dezinfekčním prostředkem bez obsahu jodu, který by mohl být příčinou neúspěšné kultivace. Pro cytogenetické vyšetření se obvykle používá zkumavka se zeleným uzávěrem (Li-heparin) a pro molekulárně genetické vyšetření zkumavka s fialovým uzávěrem (K₃EDTA).

Optimální množství odebrané periferní krve je 4 – 5 ml, minimálně však 2 ml (u novorozenců). Bezprostředně po odběru je nutné odběrovou nádobku s krví protřepat, aby se zabránilo tvorbě sraženin.

Odběr fetální krve – kordocentéza

Kordocentéza je metoda, kterou se získává vzorek pupečnickové krve jehlou přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvuku za sterilních podmínek. Odběr provádí lékař gynekolog.

Odběr choriových klků


Odběr choriových klků provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvuku za sterilních podmínek. Choriové klky jsou přes jehlu aspirovány do sterilní zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem a následně propláchnuty 0,9% roztokem NaCl. Minimální množství odebraných choriových klků je 15 mg, pro molekulárně-genetické vyšetření je potřeba minimálně 1 choriový klk.

Při standardním odběru je provedena kultivace tkáně i vyšetření QF PCR. V případě nedostatku odebraného materiálu se provádí pouze molekulárně genetické vyšetření QF PCR.

Pro vyšetření QF PCR je nutné odebrat i periferní krev matky plodu z důvodu vyloučení kontaminace odebraného materiálu mateřskou tkání.

Odběr tkáně potracených plodů a jiných solidních tkání

Odběr tkáně potraceného plodu provádí lékař gynekolog (popř. jiný lékař u ostatních solidních tkání). Sterilně odebraný vzorek tkáně je odebírán do sterilní, řádně označené odběrové nádoby s kultivačním médiem (na vyžádání v laboratoři OLG) nebo

	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 12 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

0,9% roztokem NaCl ke dlouhodobé kultivaci. Nejčastěji se odebírá stehenní nebo hýžďový sval o velikosti cca 5 x 5 mm.

V případě vyšetření QF PCR je nutné odebrat i periferní krev matky plodu z důvodu vyloučení kontaminace odebraného materiálu mateřskou tkání.

C-9 Množství vzorku

Doporučená množství odebíraného materiálu je uvedeno v následující tabulce:

Druh materiálu	Doporučené množství
Periferní krev pro CG vyšetření	4 – 5 ml (min. 2 ml u novorozenců)
Periferní krev pro MG vyšetření	min. 2 ml
Fetální krev	4 – 5 ml (min. 2 ml)
Plodová voda	20 – 30 ml (min. 15 ml)
Choriové klky	15 mg (min. 1 choriový klk na MG vyš.)
Tkáň potracených plodů a další solidní tkáně	5 x 5 mm

C-10 Likvidace použitých odběrových materiálů

Veškerý materiál použitý při odběru primárních vzorků (buničité čtverce, rukavice) je považován za potencionálně infekční, proto je likvidován v souladu se směrnicí **SM-FTN-09-2008 Nakládání s odpady ve FTNsP**, která má celonemocniční působnost. Za likvidaci odpovídá pracovník odebírající materiál.


Plná krev a materiál buněčné suspenze jsou odkládány do sběrných nádob a likvidovány jako potencionálně infekční materiál, plodová voda a choriové klky jsou zpracovány beze zbytku.

C-11 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Po odebrání primárních vzorků a jejich řádném označení (min. příjmením a číslem pojištěnce nebo rokem narození) jsou odběrové nádoby dopraveny do laboratoře ke zpracování.

Vzorky odebrané mimo OLG jsou transportovány do laboratoře v co nejkratší době. Odebraný vzorek periferní krve musí být zpracován nejpozději do 48 hodin po odběru, v případě plodové vody, choriových klků a jiných solidních tkání do 24 hodin. Vzorek se po tuto dobu uchovává v chladničce při teplotě 4 – 9 °C. Při transportu je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovala životaschopnost buněk. Materiál je do laboratoře doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

V průběhu zpracování je materiál uchováván podle podmínek uvedených v jednotlivých standardních operačních postupech pro vyšetření. S materiálem je zacházeno v souladu s bezpečností práce a ochrany zdraví pracovníka.

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 13 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

Cytogenetická laboratoř

Vzorek periferní či fetální krve, který je zpracováván v cytogenetické laboratoři, je po založení kultivace skladován v chladničce minimálně 4 dny při teplotě 4 – 9 °C. Po zhotovení preparátu je vzorek přemístěn do sběrných nádob určených k likvidaci a nevyužitá buněčná suspenze je uchována ve zkumavkách minimálně po dobu 1 měsíce a skladována v mrazícím zařízení při teplotě -16 °C až -26 °C. Plodová voda a choriové klky jsou zpracovány beze zbytku.

Molekulárně genetická laboratoř

Materiál (DNA) zpracováván v molekulárně genetické laboratoři je po vyšetření skladován (se souhlasem pacienta) v mrazícím zařízení. Plná krev, plodová voda a choriové klky pro izolaci DNA jsou skladovány podle potřeby.

C-12 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve **Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 195/2005 Sb.**, kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče, dále v **RD-FTN-05 Řád bezpečnosti a ochrany zdraví při práci ve FTNsP** a interní odborné směrnice OLG.

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

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


OLG a všechny spolupracující subjekty jsou povinny tyto pokyny uplatňovat v plném rozsahu.

C-13 Informace k dopravě vzorků

Vzorek je třeba dopravit do laboratoře v co nejkratší době, nejpozději do 24 – 48 hodin podle druhu materiálu (viz **C-11**) spolu s řádně vyplněnou žádankou. Za zajištění transportu a bezpečnosti přepravy (vhodný způsob balení a označení) vždy odpovídá lékař požadující vyšetření.

Pokud nelze bezprostředně po odběru dopravit vzorek do laboratoře, je nutné uchovat ho v chladničce při teplotě 4 – 9 °C.

Vzorek musí být šetrně (nebezpečí mechanického poškození) dopraven na OLG. Dále je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku z důvodu zachování schopnosti kultivace

	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 14 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

a růstu buněk, tj. udržet teplotu vzorku během transportu v rozmezí +2 °C až +30 °C. Při transportu do laboratoře je vhodné používat tepelně izolovanou transportní nádobu.

Žadanky musí být umístěny v samostatném obalu, např. v igelitovém sáčku tak, aby při náhodném vylití biologického materiálu nemohlo dojít k jejich znečištění.

Pokud by došlo při transportu k mechanickému poškození odběrové nádoby s materiálem, je zadavatel požádán o zajištění nového odběru.

C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

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

D – Preanalytické procesy v laboratoři

(viz *SMO-FTN-370-08-2011 Směrnice pro příjem a skladování vzorků*)

D-1 Příjem žadanek a vzorků

Příjem vzorků do laboratoře probíhá po celou provozní dobu laboratoře.

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

Laboratorní číslo (kód) je přiřazováno nezaměnitelně každému vzorku podle interních pravidel laboratoře.

Vždy je zajištěna dohledatelnost veškerých informací souvisejících s příjmem vzorku.


Podrobné informace o možnosti odmítnutí vzorků jsou uvedeny v kap. **D-2 Kritéria přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků** a **D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku a žadanky**.

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

Vzorek lze odmítnout, pokud:

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

V případě nedostatečného objemu vzorku, nevhodného transportu či odběru do nevhodné odběrové nádoby nelze zaručit úspěšnost vyšetření a/nebo dobu odezvy, proto rozhodne

	<p style="text-align: center;">Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p style="text-align: center;">SMO-FTN 370-01-2011</p> <p>Strana 15 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

VŠ odborný pracovník o přijetí či odmítnutí vzorku. V případě těžko dostupného materiálu se vzorek analyzuje, ale do výsledkového listu je tato skutečnost uvedena.

D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Jedná-li se o neshodu dodaného materiálu se žádankou, situace se bezprostředně řeší se žadatelem o vyšetření. Neshoda se zapíše do ***Knihy neshod při příjmu vzorků***.

Pokud nelze při nedostatečné identifikaci pacienta zaručit shodu mezi biologickým materiálem a žádankou, je odesílající lékař informován o odmítnutí vzorku. V případě neoznačené odběrové nádoby s biologickým materiálem je odesílající lékař informován o odmítnutí vzorku, vzorek je zlikvidován a lékař je požádán o nový vzorek.

Pokud je do laboratoře dodán biologický materiál bez žádanky, popř. údaje na žádance nejsou čitelné, je odesílající lékař požádán o dodání žádanky a biologický materiál je po tu dobu uschován v chladničce. V případě těžko dostupného materiálu se vzorek začne zpracovávat, ale výsledky nejsou uvolněny, dokud lékař nebo osoba odebírající materiál nepřevzme odpovědnost za doplnění chybějících údajů.

D-4 Vyšetřování smluvními laboratořemi

Laboratoř nevyužívá vyšetřování smluvních laboratoří.

E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

(viz ***SMO-FTN-370-09-2011 Směrnice pro vydávání výsledků***)

E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Na cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření se kritické intervaly nevztahují.

Výsledkem vyšetření je slovní hodnocení – pozitivní/negativní hodnocení vzorku nebo vyjádření doporučeným názvoslovím mezinárodní nomenklatury ISCN.

V případě patologických (pozitivních) nálezů je informován indikující lékař, který dále komunikuje s pacientem.

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

Výsledky (výsledkové listy) jsou sdělovány a předávány indikujícímu lékaři (žadatelé o vyšetření), případně lze tyto výsledky dále sdělovat zdravotnickým pracovníkům podílejícím se na ošetřování pacienta.

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

Výsledek uvolňuje VŠ cytogenetik s atestací, v případě jeho nepřítomnosti uvolní tento výsledek atestovaný klinický genetik nebo jím pověřený VŠ pracovník.

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 16 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům

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

E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření

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

V případě požadovaných vyšetření u materiálu, který musí být bezprostředně po doručení zpracován a nelze jej skladovat (plodová voda, choriové klky), lze některá dodatečná vyšetření provést do doby, než je vzorek zpracován. Některá dodatečná vyšetření lze provést z již nakultivovaných buněk, proto lze požadavek uplatnit po celou dobu kultivace. Pokud se jedná o dodatečná vyšetření z periferní krve, je možné provést opakovanou kultivaci, výsledek však může být ovlivněn dobou skladování materiálu (zástupce vedoucího laboratoře rozhodne o možnosti provedení dodatečného vyšetření).

Opakované nebo dodatečné vyšetření z izolované DNA lze v případě, že nebyl vzorek DNA při analýze spotřebován. Při dodatečném vyšetření je nutný nový souhlas pacienta s vyšetřením DNA pouze pokud se jedná o novou diagnózu.

Pokud je potřeba opakovat vyšetření z důvodu podezření na nesprávnost výsledku, je vyšetření provedeno na náklady laboratoře.

E-5 Změny výsledků a nálezů

Opravy výsledkových listů pořízených laboratorním informačním systémem lze provádět pro:

- identifikační část
- výsledkovou část.


Oprava identifikační části

Opravou identifikace pacienta se rozumí oprava čísla pojištěnce, změna pojišťovny a změna nebo významná oprava příjmení a jména pacienta před vydáním výsledkového listu. Oprava identifikace (čísla pojištěnce nebo příjmení a jména) se provádí buď při zadávání požadavků nebo v rámci oprav databáze. Oprava pojišťovny se provádí po odmítnutí vyúčtování původně uvedenou zdravotní pojišťovnou).

Oprava výsledkové části

Opravou výsledkové části se rozumí oprava (změna údajů) číselné nebo textové informace výsledkové části již předaného výsledkového listu.

Pod pojem opravy nepatří doplnění (rozšíření) textové informace k výsledkům!

	<p style="text-align: center;">Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p style="text-align: center;">SMO-FTN 370-01-2011</p> <p>Strana 17 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

Opravu výsledků schvaluje vedoucí laboratoře nebo jím pověřený pracovník. Opravu provádí pověřený pracovník s příslušnými přístupovými právy. O každé změně výsledku se provede záznam:

- Nesprávný výsledek je nahrazen správným výsledkem a v komentáři k výsledkům je uvedeno: „Změna výsledku provedena dne DD.MM.RRRR. Původní výsledek (název vyšetření) byl (číselný nebo textový výsledek), opravený výsledek je (číselný nebo textový výsledek)“. Případně se uvede důvod změny.
- Pracovník provádějící změnu uvede své jméno.
- V indikovaných případech, kdy změna může mít vliv na péči o pacienta, se změna telefonicky ohlásí. Jestliže nebyl protokol dosud předán, ale původní výsledek byl již oznámen, je nahlášena indikujícímu lékaři změna a následuje předání protokolu opraveného.
- Původní protokol a protokol po opravě se archivuje u manažera kvality. Je proveden zápis do knihy **Záznamů vnitřních neshod**.

E-6 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku


Vzorky jsou zpracovávány průběžně podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře. Vzorky označené STATIM jsou zpracovávány přednostně. Doba požadovaného vyšetření od přijetí vzorku po vydání výsledkového listu (doba odezvy) se liší podle druhu vyšetření.

Cytogenetická laboratoř

- Chromozomální vyšetření periferní krve: 3 – 4 týdny (nemělo by přesáhnout 8 týdnů)
- Chromozomální vyšetření fetální krve: 1 – 2 týdny
- Chromozomální vyšetření plodové vody: 2 – 3 týdny (nemělo by přesáhnout 4 týdny)
- Chromozomální vyšetření choriových klků: 2 – 4 týdny
- Chromozomální vyšetření potrácené tkáně: 3 – 4 týdny
- Vyšetření biologického materiálu metodou FISH: 3 – 4 týdny

Molekulárně genetická laboratoř

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidí chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR: 1 – 3 pracovní dny
- Molekulárně genetické vyšetření mutací v genech pro FV-Leiden (G1691A), FII Protrombin (G22010A) a pro MTHFR (C677T, A1295C): 1 – 4 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí v azoospermické oblasti chromozomu Y (AZFa, AZFb, AZFc): 1 – 4 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření mutací v genu pro cystickou fibrózu: 1 – 4 týdny.

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 18 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

E-7 Konzultační činnost laboratoře

Informace v souvislosti s výsledky vyšetření podává indikujícím lékařům. VŠ odborný pracovník se specializovanou způsobilostí OLG. Kontaktní údaje jsou uvedeny v kapitole B-1.

E-8 Způsob řešení stížností

(viz *SMO-FTN-370-10-2011 Směrnice pro řízení neshod*)

Kromě drobných připomínek k práci laboratoře, které přijímá, okamžitě řeší a následně informuje svého nadřízeného kterýkoli pracovník laboratoře, je vyřizování stížností záležitostí vedoucího laboratoře nebo zástupce vedoucího laboratoře pro cytogenetickou (CG) či molekulárně genetickou (MG) laboratoř. Pracovníci se o vyřizování stížností navzájem informují. Výsledek a způsob řešení je evidován.

Stížnost je možné podat písemně (poštou, faxem, e-mailem) nebo ústně (telefonicky nebo při osobním jednání). Stížnost je možné podat do 3 pracovních dnů od obdržení sjednané služby (výsledků vyšetření).

Stížnost je oprávněn přijmout kterýkoli pracovník laboratoře, pokud není stížnost přímo určena nebo adresována vedení laboratoře.

Termín vyřízení reklamace je stanoven na 7 pracovních dnů. V tomto termínu obdrží zákazník písemnou nebo telefonickou informaci o řešení reklamace. Není-li možné reklamaci vyřešit ve stanoveném termínu, musí být o této skutečnosti informován zákazník a musí mu být oznámen konečný termín řešení.

Podrobné informace jsou uvedeny ve směrnici *SMO-FTN-370-10-2011 Směrnice pro řízení neshod* a *SMO-FTN-370-02-2011 Reklamační řád OLG* (k nahlédnutí v laboratoři).

E-9 Vydávání potřeb laboratoří

Laboratoř zajišťuje na požádání zkumavky pro odběr choriových klků a odběrové nádoby s médiem na tkáně potracených plodů a jiné solidní tkáně.

F – Formuláře OLG

1. Informovaný souhlas pacienta s vyšetřením
2. Negativní reverz

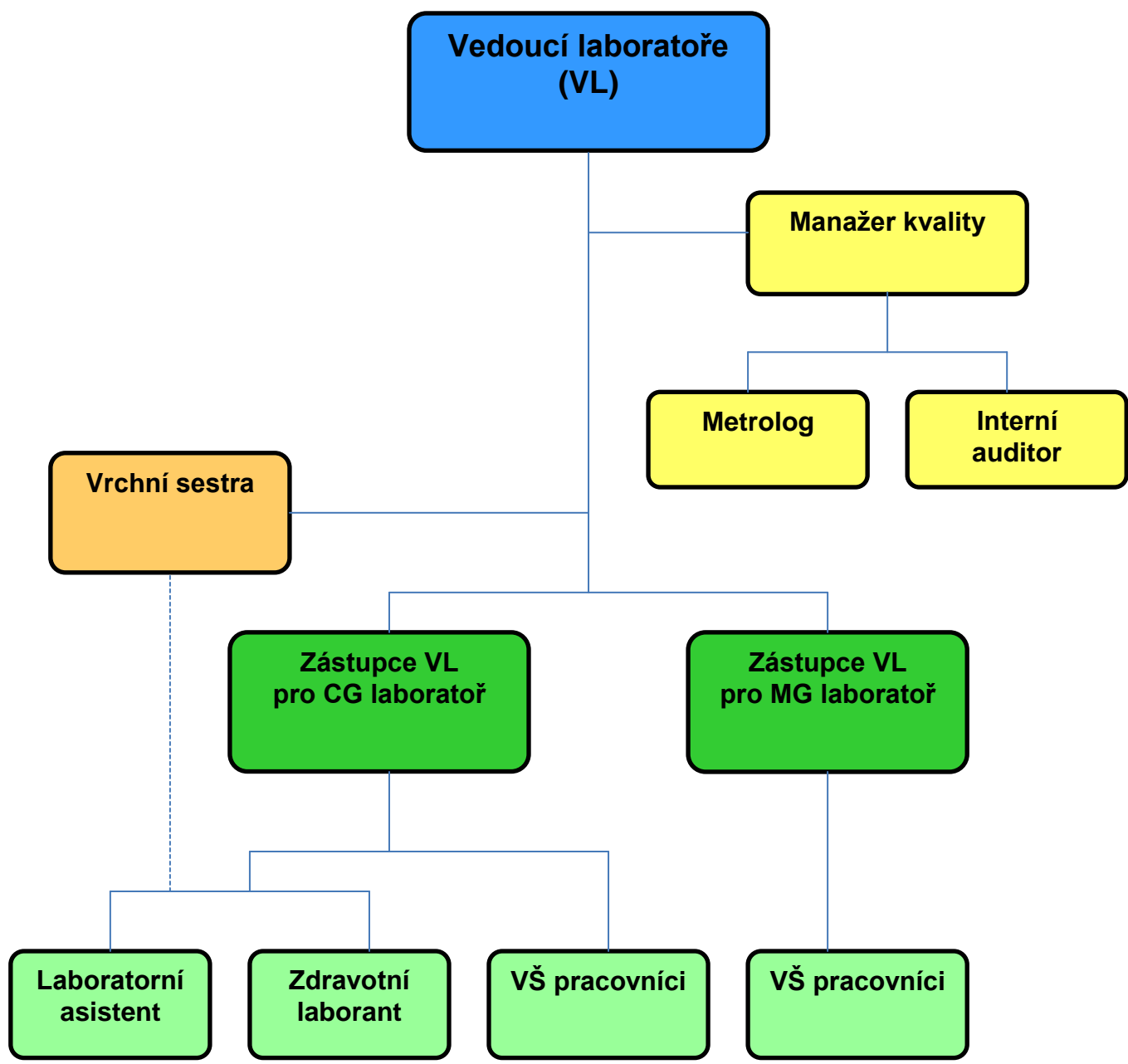
G – Přílohy

1. Organizační schéma laboratoře
2. Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovnám
3. Přehled prováděných vyšetření


	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 19 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

Příloha č. 1 SMO-FTN-370-01-2011 Laboratorní příručka Oddělení lékařské genetiky

Organizační schéma laboratoře Oddělení lékařské genetiky




----- vedoucí funkce v oblasti organizace, vzdělávání apod., po odborné stránce jsou zdravotní laborantky a laboratorní asistentky podřízeny zástupci vedoucího laboratoře pro cytogenetickou laboratoř

	<p>Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p>SMO-FTN 370-01-2011 Strana 20 z 22 Verze číslo: 2</p>
		<p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>


Příloha č. 2 SMO-FTN-370-01-2011 Laboratorní příručka Oddělení lékařské genetiky

Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovám

- 94 111 Zhodnocení výměn sesterských chromatid v periferní krvi
- 94 113 Separace mateřské a plodové tkáně pro choriové biopsie a příprava nádorové tkáně pro další vyšetření
- 94 115 In situ hybridizace lidské DNA se značenou sondou
- 94 117 Chromozomální vyšetření mikromanipulační izolací mitóz
- 94 119 Izolace a uchování lidské DNA (RNA)
- 94 121 Štěpení lidské DNA restričným enzymem a Southernův přenos
- 94 123 PCR analýza lidské DNA
- 94 125 Membránová hybridizace lidské DNA se značenou sondou
- 94 127 Elektroforéza nukleových kyselin v polyakrylamidu
- 94 129 Rutinní vyšetření chromozomů z periferní krve
- 94 131 Stanovení fragilního X z periferní krve
- 94 133 Vyšetření profazických chromozomů z krve s pruhováním
- 94 135 Zhodnocení získaných aberací v periferní krvi
- 94 137 Analýza pozdní replikace chromozomů z periferní krve
- 94 139 Rutinní vyšetření chromozomů z periferní krve s rutinním pruhováním – STATIM (extra postup)
- 94 141 Vyšetření chromozomů z krve bez PHA stimulace s rutinním pruhováním
- 94 143 Rutinní vyšetření chromozomů z kostní dřeně přímé s rutinním pruhováním
- 94 145 Rutinní vyšetření kostní dřeně přímé a s kultivací s rutinním pruhováním
- 94 147 Vyšetření prometafazických chromozomů z kostní dřeně
- 94 149 Vyšetření chromozomů z kostní dřeně přímé a s kultivací - STATIM
- 94 151 Vyšetření chromozomů z fetální krve (brát jako STATIMové)
- 94 153 Vyšetření chromozomů z plodové vody
- 94 155 Vyšetření chromozomů z plodové vody nebo z tkání dlouhodobě kultivovaných se stanovením fragilního X
- 94 157 Vyšetření prometafazických chromozomů z plodové vody, z tkání dlouhodobě kultivovaných nebo z tkání solidních tumorů
- 94 159 Vyšetření chromozomů z choriové tkáně přímo nebo po krátkodobé kultivaci
- 94 161 Vyšetření chromozomů z choriové tkáně dlouhodobě kultivované
- 94 163 Vyšetření chromozomů z tkání dlouhodobě kultivovaných
- 94 165 G pruhování chromozomů
- 94 167 Q pruhování chromozomů

	<p align="center">Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice</p>	<p align="center">SMO-FTN 370-01-2011</p>
		<p>Strana 21 z 22 Verze číslo: 2</p> <hr/> <p>Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:</p>

- 94 169 R pruhování chromozomů
- 94 171 Barvení organizátoru jadérka (NOR) stříbrem
- 94 173 C pruhování chromozomů
- 94 175 Hodnocení dalších mitóz
- 94 177 Vyšetření X chromatinu
- 94 179 Vyšetření Y chromatinu
- 94 181 Zhotovení karyotypu z jedné mitózy
- 94 183 Štěpení DNA restrikčními enzymy
- 94 185 Southern a Northern blotting
- 94 187 Značení klonovaných sond
- 94 189 Hybridizace DNA se zančenou sondou
- 94 191 Fotografie gelu
- 94 193 Elektroforéza nukleových kyselin
- 94 195 Syntéza cDNA reverzní transkripcí
- 94 197 Autoradiografie (lumigrafie) na RTG film
- 94 199 Amplifikace metodou PCR
- 94 211 Dlouhodobá kultivace buněk různých tkání z prenatální či postnatální fáze vývoje pro biochemické, molekulárně genetické či imunogenetické vyšetření
- 94 213 Zmrazení buněčných linií gamet a embryí a jejich kryokonzervace
- 94 215 Dot blotting DNA
- 97 111 Separace séra nebo plazmy

	Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč http://www.ftn.cz Odborná směrnice	SMO-FTN 370-01-2011 Strana 22 z 22 Verze číslo: 2
		Změna č.: Datum změny: Nahrazuje stranu č.:

Příloha č. 3 SMO-FTN-370-01-2011 Laboratorní příručka Oddělení lékařské genetiky

Přehled prováděných vyšetření na OLG FTNsP Praha 4 - Krč

SOP – cytogenetická laboratoř	
Vyšetření karyotypu z periferní a fetální krve	SOP 01
Vyšetření karyotypu z plodové vody	SOP 02
Vyšetření karyotypu z choriových klků a jiných solidních tkání	SOP 03
Vyšetření FISH	SOP 04
Vyšetření mFISH	SOP 05
Vyšetření získaných chromozomálních aberací z periferní krve	SOP 06
SOP – molekulárně genetická laboratoř	
Izolace DNA	SOP 11
Detekce nejčastějších aneuploidií	SOP 12
PCR analýza FMR 1 genu (oblast FRAX-A, FRAX-E)	SOP 13
PCR analýza SMA	SOP 14
Multiplex PCR analýza k detekci delecí v dystrofinovém genu na chromozomu Xp21	SOP 15
Metoda MLPA	SOP 16
Multiplex PCR analýza k detekci mikroleceí na chromozomu Y	SOP 17
Multiplex PCR analýza k detekci mutací na CFTR genu	SOP 18
PCR analýza s restričním štěpením k detekci Leidenské mutace G1691A v genu pro FV	SOP 19
PCR analýza s restričním štěpením k detekci mutace G20210A v genu pro protrombin	SOP 20
PCR analýza s restričním štěpením k detekci mutace A1298C a C677T v genu pro MTHFR	SOP 21