
	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 24

<b>Název:</b>	<b>LABORATORNÍ PŘÍRUČKA</b>
<b>Platnost od:</b>	11.5.2017
<b>Platnost do:</b>	odvolání
<b>Nahrazuje:</b>	SMO-370-01 verzi č. 10
<b>Distribuce a uložení dokumentu:</b>	<i>Platné jsou autorizované výtisky a elektronická verze na portálu oddělení. Autorizovaný výtisk č. 1: Lokální správce dokumentace Autorizovaný výtisk č. 2: Oddělení lékařské genetiky - laboratoř</i>

**Revize:**

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

	Jméno a příjmení, funkce	Datum	Podpis
<b>Autor:</b>	Ing. Hana Šulcová, manažer kvality OLG	5.5.2017	
<b>Garant:</b>	MUDr. Martina Langová, Ph.D., primář OLG	11.5.2017	
<b>Schválil:</b>	MUDr. Martina Langová, Ph.D., primář OLG	11.5.2017	

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 24

## A – Úvod


### A-1 Předmluva

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

Laboratorní příručka je připravena v souladu s normou ISO 15189.


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

MUDr. Martina Langová  
*Primář Oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice*

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Víděňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 3 z 24

## A-2 Obsah

<b>A Úvod</b> .....	<b>2</b>
A-1 Předmluva .....	2
A-2 Obsah.....	3
A-3 Úvod .....	4
<b>B Informace o laboratoři</b> .....	<b>5</b>
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
<b>C Manuál pro odběry primárních vzorků</b> .....	<b>7</b>
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 .....	14
C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků.....	14
<b>D Preanalytické procesy v laboratoři</b> .....	<b>14</b>
D-1 Příjem žadanek a vzorků .....	14
D-2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků .....	15
D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky .....	15
<b>E Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří</b> .....	<b>15</b>
E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.....	15
E-2 Informace o formách vydávání výsledků, typech nálezů a laboratorních zpráv .....	16
E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům .....	16
E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření .....	16
E-5 Změny výsledků a nálezů .....	17
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 .....	19
<b>F Formuláře OLG</b> .....	<b>19</b>
<b>G Přílohy</b> .....	<b>19</b>


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 4 z 24

### 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 TN (*viz návody a příručky/laboratoře*) a na internetu [www.ftn.cz](http://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.

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 5 z 24

## B – Informace o laboratoři


(viz *SMO-370-04 Provozní řád OLG*)

### B-1 Identifikace laboratoře a důležité údaje

<b>Kontaktní údaje</b>	
<b>Název organizace</b>	Thomayerova nemocnice
<b>Identifikační údaje</b>	IČ: 00064190
<b>Typ organizace</b>	Státní příspěvková organizace
<b>Statutární zástupce organizace</b>	doc. MUDr. Zdeněk Beneš, CSc.
<b>Adresa</b>	Vídeňská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
<hr/>	
<b>Název laboratoře</b>	<b>Oddělení lékařské genetiky - laboratoř</b>
<b>Identifikační údaje</b>	IČP: 04005337
<b>Adresa</b>	Vídeňská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
<b>Umístění</b>	Pavilon U (suterén)
<b>Předmět činnosti</b>	Laboratorní vyšetření v klinické genetice
<b>Okruh působnosti laboratoře</b>	pro akutní a neakutní lůžkovou péči pro ambulantní zařízení
<b>Vedoucí laboratoře</b>	Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D.
<b>Kontakt</b>	tel. 261083760 e-mail: martina.langova@ftn.cz
<b>Odborný zástupce vedoucího laboratoře pro CG laboratoř</b>	Ing. Hana Šulcová
<b>Kontakt</b>	tel. 261083865 e-mail: hana.sulcova@ftn.cz
<b>Odborný zástupce vedoucího laboratoře pro MG laboratoř</b>	Mgr. Jana Tajtlová
<b>Kontakt</b>	tel. 261083619 e-mail: jana.tajtlova@ftn.cz
<b>Manažer kvality OLG</b>	Ing. Hana Šulcová
<b>Kontakt</b>	tel.: 261083865 e-mail: hana.sulcova@ftn.cz
<b>Provozní doba</b>	Po – Pá 7:00 – 15:30

© Tento dokument je vlastnictvím Thomayerovy nemocnice a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu ©

**Pořízené kopie jsou pouze informativní!**

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 6 z 24

## B-2 Základní informace o laboratoři

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

Oddělení lékařské genetiky je tvořeno ambulancí a laboratoří.

Ambulance poskytuje genetické konzultace jedincům a rodinám s podezřením na genetickou poruchu (vrozené chromozomové vady, monogenní a multifaktoriální choroby 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. Ambulance zajišťuje odběry pro Oddělení lékařské genetiky - laboratoř. Tyto odběry provádí ambulantní sestra nebo lékař.

Laboratoř je vnitřně členěna na dvě části:

- Cytogenetická (CG) laboratoř provádí prenatální a postnatální vyšetření karyotypů klasickými cytogenetickými metodami a fluorescenční in situ hybridizací.
- Molekulárně genetická (MG) laboratoř provádí izolaci DNA z periferní krve, amniových buněk, choriových klků, stěru bukalní sliznice, tkáně potratu a buněk solidních tkání a následnou diagnostiku dědičných onemocnění, případně rychlou prenatální diagnostiku chromozomálních vad.

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 TN patří detašované pracoviště v Nemocnici Na Bulovce.

## B-3 Zaměření laboratoře

Oddělení lékařské genetiky - laboratoř provádí vyšetření cytogenetická a molekulárně genetická pro potřeby Thomayerovy nemocnice 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 laboratoří a splňuje základní technické a personální požadavky pro vstup do tohoto registru.

Laboratoř získala dne 8.12.2011 Osvědčení o splnění podmínek Auditu I NASKL.

Oddělení lékařské genetiky - laboratoř je akreditována Českým institutem pro akreditaci o. p. s. (ČIA) na základě posouzení splnění akreditačních požadavků daných normou ČSN EN ISO 15189.

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

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 7 z 24

Oddělení lékařské genetiky - laboratoř se pravidelně a úspěšně zúčastňuje v cyklech EHK.

Oddělení lékařské genetiky má udělenou akreditaci v oboru specializačního vzdělávání „Lékařská genetiká“, vydaného Ministerstvem zdravotnictví ČR ze dne 20.1.2016 na dobu 7 let.

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

Laboratoř je rozdělena na část cytogenetickou a molekulárně genetickou (viz **příloha č. 1 Organizační schéma laboratoře**). V čele lékařů a odborných pracovníků v laboratorních metodách je odborný lékařský garant.

Ostatní nelékařské zdravotnické pracovníky (NZZ) vede po organizační stránce vrchní sestra, která je podřízena přímo primární OLG, a metodicky je vedena hlavní sestrou TN. Po odborné stránce jsou NZZ i odborní pracovníci v laboratorních metodách podřízeni zástupcům vedoucího laboratoře pro cytogenetickou laboratoř a molekulárně genetickou laboratoř.

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 poskytuje

- specializovaná cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření z primárních materiálů (periferní a fetální krev, plodová voda, choriové klky, stěr bukalní sliznice, 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 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 TN (viz *intranet: pracoviště zdravotnická/laboratoře/přehled laboratorních vyšetření*).

## **C – Manuál pro odběry primárních vzorků**

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

V této části Laboratorní příručky jsou uvedeny požadavky a pokyny pro odběr zpracovávaných biologických materiálů (doporučené odběrové nádoby, minimální odebrané množství, požadavky na transport, popř. zvláštní načasování odběru).

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 8 z 24

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 chromozomové vyšetření buněk plodu (tzv. amniocytů) nebo k vyloučení monogenních chorob plodu. Vyšetření je invazivní, proto musí být uveden jasný důvod k provedení amniocentézy.

Chromozomové 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 chromozomové aberace jedním z rodičů. Vyšetření je invazivní.

## C-2 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.

Každý vzorek doručený do laboratoře musí být doprovázen žádankou.


Pro genetické vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta (viz *intranet: kvalita/informované souhlasy/Oddělení lékařské genetiky*). 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 po zpracování zhodnocen přednostně.

Všechna cytogenetická vyšetření plodové vody a choriových klků, vyšetření karyotypu z fetální krve a molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidií chromozomů z plodové vody a choriových klků jsou povahy STATIM (není nutné označovat na žádance). Ostatní STATIM vyšetření (karyotyp z periferní krve, vyšetření získaných chromozomových aberací z periferní krve, ostatní molekulárně genetické vyšetření) je nutné na žádance označit. Výsledky těchto vyšetření jsou uvolňovány a sdělovány indikujícímu lékaři ihned po zhodnocení.



	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Víděňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 9 z 24

#### **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 původní žádanky nebo je vyžádána nová žádanka.

#### **C-5 Používaný odběrový systém**


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

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), tkáň potracených plodů a jiné solidní tkáň a buňky z bukální sliznice do nádob s médiem nebo 0,9% sterilním roztokem NaCl.

Doporučené odběrové systémy:

- **plodová voda**  
odběr do 2 – 3 sterilních zkumavek bez konzervačních látek
- **periferní a fetální krev**  
*cytogenetické (chromozomové) 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 K<sub>3</sub>EDTA)
- **bukání sliznice**  
*molekulárně genetické vyšetření* – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl
- **choriové klky**  
*cytogenetické vyšetření* – zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem (náplň Na-heparin)  
*molekulárně genetické vyšetření* – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl a paralelní odběr periferní krve nebo bukální sliznice matky plodu
- **tkáň potracených plodů**  
*cytogenetické vyšetření* – sterilní odběrová nádoba s kultivačním médiem (na požádání v laboratoři) nebo s 0,9% sterilním roztokem NaCl  
*molekulárně genetické vyšetření* – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl a paralelní odběr periferní krve nebo bukální sliznice matky plodu.

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

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 10 z 24

### **C-6 Příprava pacienta před vyšetřením**

Odběr periferní krve pro cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření a stěr bukalní sliznice nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta. Odběr plodové vody, fetální krve, choriových klků, 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 musí obsahovat minimálně tyto povinné údaje:

- jednoznačná identifikace pacienta včetně data narození, pohlaví
- jednoznačná identifikace odesílajícího lékaře
- základní diagnóza podle MKN-10
- identifikace zdravotní pojišťovny
- druh primárního vzorku
- požadované laboratorní vyšetření
- označení statimového vyšetření zaškrtnutím „STATIM“
- klinicky relevantní informace o pacientovi a daném požadavku pro účely provedení laboratorního vyšetření a interpretace výsledků
- datum odběru primárního vzorku

**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). Pracovník, který přijímá primární vzorek, provede kontrolu shodnosti údajů na vzorku a žádance, zapíše do žádanky datum a čas příjmu vzorku do laboratoře a přidělí vzorku laboratorní číslo (kód).

### **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.

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 11 z 24

pouze 5 % celkového množství plodové vody, které je rozděleno do 2 – 3 sterilních, řádně označených zkumavek (viz kap. C-7).

Pro molekulárně genetické vyšetření je z tohoto objemu odlito minimálně 1,5 ml plodové vody do sterilní zkumavky bez konzervačních látek. Při odběru plodové vody je vyžadován paralelní odběr periferní krve či bukalního stěru matky plodu.

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 přerušeni 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 (K<sub>3</sub>EDTA).

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 v nádobce s 0,9% sterilním roztokem NaCl.

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 či bukalní stěr matky plodu z důvodu vyloučení kontaminace odebraného materiálu mateřskou tkání.

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Víděňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 12 z 24

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

Molekulárně genetické vyšetření je prováděno z tkáně, která je dodána v nádobce s 0,9% sterilním roztokem NaCl. V případě vyšetření QF PCR je nutné odebrat i periferní krev či bukální stěr matky plodu z důvodu vyloučení kontaminace odebraného materiálu mateřskou tkání.

### **Odběr bukální sliznice**

Bukální sliznice se odebírá z dutiny ústní pomocí sterilní štětičky. Je nutné ústa vytřít velmi poctivě, ale není třeba tlačit. Ústa musí být před odběrem vypláchnuta a je vhodné alespoň hodinu před odběrem nic nejíst (není to však nutná podmínka). Tento odběr je vhodný jen pro molekulárně genetické vyšetření; štětička s bukální sliznicí se uchovává ve sterilní zkumavce s 0,9% sterilním roztokem NaCl nebo PBS.

### **C-9 Množství vzorku**

Doporučená množství odebíraného materiálu je uvedeno v následující tabulce:

<b>Druh materiálu</b>	<b>Doporučené množství</b>
Periferní krev pro CG vyšetření	min. 2 ml (min. 1 ml u novorozenců)
Periferní krev pro MG vyšetření	min. 3 ml (min. 1 ml u novorozenců)
Periferní krev pro externí MG vyšetření	min. 2,5 ml
Fetální krev pro CG vyšetření	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
Bukální sliznice	nelze stanovit


### **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 **Nakládání s odpady a úklid v TN (SM-TN-55)**, která má celonemocniční působnost. Za likvidaci odpovídá pracovník odebírající materiál.

Plná krev, nevyužitá tkáň nebo choriové klky jsou odkládány do sběrných nádob a likvidovány jako potencionálně infekční materiál. Plodová voda, choriové klky a bukální sliznice jsou zpracovány beze zbytku.

### **C-11 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita**

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

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 13 z 24

Vzorky odebrané mimo OLG jsou transportovány do laboratoře v co nejkratší době. Při transportu je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovala životaschopnost buněk. Materiál je do laboratoře doprovázen řádně vyplněnou žádankou. V průběhu zpracování je materiál uchovávaný podle podmínek uvedených v jednotlivých standardních operačních postupech pro vyšetření. S materiálem je zacházeno v souladu s bezpečností práce a ochrany zdraví pracovníka.

#### *Cytogenetická laboratoř*

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 až +9 °C.

Vzorek periferní či fetální krve, který je zpracováván v cytogenetické laboratoři, je po založení kultivace skladován v chladničce minimálně 4 dny při teplotě +4 až +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*

Odebraný vzorek periferní krve musí být zpracován nejpozději do 14 dnů po odběru, v případě plodové vody, choriových klků, jiných solidních tkání a vzorku bukální sliznice do 3 dnů.

Do zpracování je periferní krev a vzorek bukální sliznice uchována v **chladničce** (+2 °C až +9 °C), a zkoncentrované amniocyty z plodové vody, choriové klky a tkáň v **mrazáku** (-16 °C až -26 °C).

Izolovaná DNA je v molekulárně genetické laboratoři po vyšetření skladována (se souhlasem pacienta) při teplotě +10 °C až -28 °C.

Pokud pacient žádá likvidaci DNA po vyšetření (uvedeno na souhlasu s vyšetřením a na žádance), DNA se anonymizuje a poté se likviduje jako biologický odpad.

Záznam o likvidaci (datum, podpis) je proveden do **Laboratorní knihy DNA (Z-370-07)** k záznamu o příjmu vzorku.


### **C-12 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky**

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve **Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 306/2012 Sb.**, kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče, dále v **RD-TN-07 Řád BOZP** a v interních odborných směrnících OLG.

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

- každý vzorek krve je nutné považovat za potencionálně infekční,
- žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem – toto je důvodem k odmítnutí vzorku,



	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 14 z 24

- 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, pořísnění 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 až +9 °C.

Vzorek musí být šetrně (nebezpečí mechanického poškození) dopraven do laboratoře. Dále je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku z důvodu zachování schopnosti kultivace a růstu buněk in vitro, tj. udržet teplotu vzorku během transportu v rozmezí +4 °C až +25 °C. Při transportu do laboratoře je vhodné používat 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-370-08 Směrnice pro příjem a skladování vzorků**)

### **D-1 Příjem žádanek a vzorků**

Každý materiál, který je přijímán do laboratoře, musí být jednoznačně označen a doprovázen řádně vyplněnou žádankou se shodnými údaji. Nezbytnou identifikací biologického materiálu před přidělením laboratorního čísla (kódu) je minimálně příjmení pacienta a číslo pojištěnce (nebo rok 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.).

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 15 z 24

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 žádanky**.

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

Vzorek lze odmítnout, pokud:

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

Pokud kvalita přijatého primárního vzorku (nedostatečný objem, nevhodný transport či odběr) je nevyhovující a VŠ odborný pracovník přesto rozhodne o přijetí tohoto vzorku (z důvodu těžko dostupného materiálu), je tato skutečnost uvedena na výsledkovém listu.

## 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 zapisuje do **Knihy neshod při příjmu vzorků (Z-370-09)**.

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


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

## E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

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

### E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Na cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření se kritické intervaly nevztahují.

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 16 z 24

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

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

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

Výsledky (výsledkové listy) jsou sdělovány a předávány (v tištěné podobě) indikujícímu lékaři (žadatel 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 odborný pracovník s atestací/specializovanou způsobilostí.

## **E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům**

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

Pacientům laboratoř výsledky nevydává.

## **E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření**

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


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 kultivovaných 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 (VŠ odborný pracovník s atestací/specializovanou způsobilostí 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.



	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vítěňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 17 z 24

## 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. Opravu identifikační části při zadávání požadavků je oprávněn provádět každý zdravotnický pracovník laboratoře, opravy v databázi provádí pověřený pracovník s přístupovými právy v LIS a informuje o dané opravě vedoucího pracovníka.

### **Oprava výsledkové části**

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

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

V případě chybně vydaného výsledkového listu laboratoří komunikuje s žadatelem vedoucí laboratoře nebo jeho zástupce. Žadateli o vyšetření je dodán nový výsledkový list se správnými výsledky a komentářem, kde je uvedeno, že se jedná o opravený výsledkový list.

O každé změně výsledku se provede záznam do knihy **Z-370-10 Záznamy o vnitřních neshodách**. V záznamu musí být vyznačeno datum a jméno osoby, která změnu provedla.

V indikovaných případech, kdy změna může mít vliv na péči o pacienta, se změna telefonicky ohlásí. Jestliže nebyl protokol dosud předán, ale původní výsledek byl již oznámen, je nahlášena indikujícímu lékaři změna a následuje předání protokolu opraveného.


## E-6 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

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

Doba požadovaného vyšetření od přijetí vzorku po vydání výsledkového listu (doba odezvy) se liší podle druhu vyšetření.

### **Cytogenetická laboratoř**

- Chromozomové vyšetření periferní krve: 3 – 4 týdny (nemělo by přesáhnout 8 týdnů)
- Chromozomové vyšetření fetální krve: 1 – 2 týdny
- Chromozomové vyšetření plodové vody: 2 – 3 týdny (nemělo by přesáhnout 4 týdny)
- Chromozomové vyšetření choriových klků: 2 – 4 týdny

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Víteňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 18 z 24

- Chromozomové vyšetření potrácené tkáně: 3 – 4 týdny
- Vyšetření biologického materiálu metodou FISH: 3 – 4 týdny

### **Molekulárně genetická laboratoř**

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií souboru chromozomů 13, 18, 21, X a Y, nebo souboru chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y metodou QF PCR a FA u plodových vod, choriových klků: 1 – 3 pracovní dny
- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií souboru chromozomů 13, 18, 21, X a Y, nebo souboru chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y metodou QF PCR a FA u periferní krve, bukalní sliznice, tkáně potrácených plodů: 1 – 2 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření UPD (uniparentální dizomie) na 15. chromozomu metodou QF PCR a FA: 1 – 3 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření CFTR genu metodou FA: 1 – 4 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací v genech pro FV-Leiden (G1691A), FII Protrombin (G22010A) a pro MTHFR (C677T, A1295C): metodou RFLP: 1 – 4 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí v azoospermické oblasti chromozomu Y (lokusy AZFa, AZFb, AZFc): metodou multiplex PCR a FA: 1 – 4 týdny
- Molekulárně genetické vyšetření mikrodelečních syndromů, X-vázaných mentálních retardací, mutací genů autistického spektra, SMA – spinální muskulární atrofie, Rettova syndromu, DMA/BMD Duchenneovy muskulární dystrofie metodou MLPA: 2 – 10 týdnů
- Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X: 2 – 10 týdnů
- **Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií: 2 týdny**

V případě více vyšetření u jednoho pacienta se interval celkového vyšetření adekvátně prodlužuje.

### **E-7 Konzultační činnost laboratoře**


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

### **E-8 Způsob řešení stížností**

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

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

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

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 19 z 24

Stížnost/reklamací je oprávněn přijmout kterýkoli pracovník laboratoře, pokud není stížnost přímo určena nebo adresována vedení laboratoře. Ihned po zápisu předá k řešení vedoucímu laboratoře, popř. jeho zástupci.

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

Podrobné informace jsou uvedeny ve směrnici **SMO-370-10 Směrnice pro řízení neshod.**

### **E-9 Vydávání potřeb laboratoří**

Laboratoř 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**

Počet příloh: 3

Příloha č. 1 – Organizační schéma laboratoře

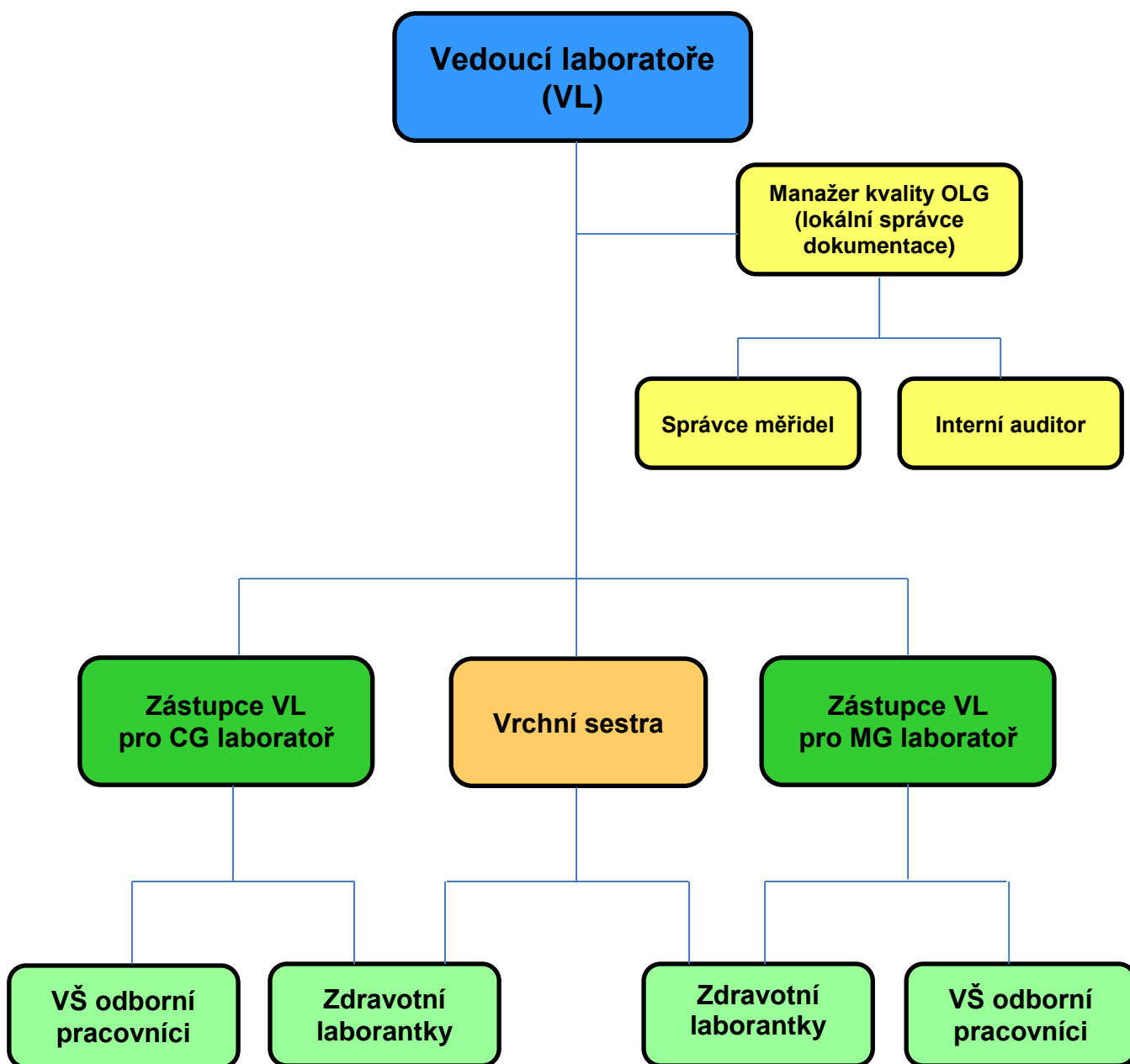
Příloha č. 2 – Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovám

Příloha č. 3 – Přehled prováděných vyšetření


	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 20 z 24

Příloha č. 1 k SMO-370-01 – Organizační schéma laboratoře

### Organizační schéma Oddělení lékařské genetiky - laboratoř




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

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 21 z 24


*Příloha č. 2 k SMO-370-01 – Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovnám*

### **Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovnám**

- 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 Chromozomové vyšetření mikromanipulační izolací mitóz
- 94 119 Izolace a uchovávání lidské DNA (RNA)
- 94 121 Štěpení lidské DNA restričním 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
- 94 169 R pruhování chromozomů

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 22 z 24


- 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 restričními enzymy
- 94 185 Southern a Northern blotting
- 94 187 Značení klonovaných sond
- 94 189 Hybridizace DNA se značenou 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
- 94 973 Vyšetření dvou trombofilních mutací společně
- 94 976 Vyšetření BRCA1 a 2 - komplet
- 94 977 Vyšetření cystické fibrózy (CFTR 35/50)
- 97 111 Separace séra nebo plazmy

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 23 z 24

Příloha č. 3 k SMO-370-01 – Přehled prováděných vyšetření

**Přehled prováděných vyšetření Oddělení lékařské genetiky - laboratoř  
TN Praha 4 - Krč**

<b>SOP – cytogenetická laboratoř</b>	
Vyšetření karyotypu a získaných chromozomových aberací z periferní a fetální krve*	SOP-370-01
Vyšetření karyotypu z plodové vody*	SOP-370-02
Vyšetření karyotypu z choriových klků a jiných solidních tkání*	SOP-370-03
Vyšetření FISH*	SOP-370-04
Vyšetření mFISH	SOP-370-05
<b>SOP – molekulárně genetická laboratoř</b>	
Izolace DNA	SOP-370-11
Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidií a pohlavních chromozomů <b>fragmentační analýzou*</b>	SOP-370-12
<b>Molekulárně genetické vyšetření FMR1 genu fragmentační analýzou*</b>	SOP-370-13
Metoda MLPA	SOP-370-16
<b>Molekulárně genetické</b> vyšetření mikrodelecií azoospermického faktoru (AZFa,b,c) na chromozomu Y metodou multiplex PCR*	SOP-370-17
<b>Molekulárně genetické</b> vyšetření mutace faktoru V Leiden G1691A metodou PCR analýzy s restriční štěpením*	SOP-370-19
<b>Molekulárně genetické</b> vyšetření mutace protrombinu G20210A v genu pro koagulační faktor II metodou PCR analýzy s restriční štěpením*	SOP-370-20
<b>Molekulárně genetické</b> vyšetření mutace MTHFR A1298C a C677T v genu pro methylenetetrahydrofolát reduktázu metodou PCR analýzy s restriční štěpením*	SOP-370-21
<b>Molekulárně genetické vyšetření</b> uniparentální dizomie chromozomu 15 (UPD - 15)	SOP-370-22
Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších mutací CFTR genu fragmentační analýzou*	SOP-370-23

	<b>Odborná směrnice</b>	<b>SMO – 370 – 01</b> verze 11
	Thomayerova nemocnice <b>Oddělení lékařské genetiky</b> Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 24 z 24

Molekulárně genetické vyšetření mikroleleci azoospermického faktoru (AZFa,b,c) na chromozomu Y fragmentační analýzou*	SOP-370-24
Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií	SOP-370-25

\* akreditované metody