
	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 25

Název:	LABORATORNÍ PŘÍRUČKA Autorizovaný výtisk
Platnost od:	9.11.2020
Platnost do:	odvolání
Nahrazuje:	SMO-370-01 verzi č. 15
Distribuce a uložení dokumentu:	<i>Platné jsou autorizovaný výtisk a elektronická verze u MK OLG a Elektronická verze na sdíleném uložišti. Autorizovaný výtisk: Lokální správce dokumentace</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
Zpracovatel:	Mgr. Jana Tajtlová, manažer kvality	11.9. 2020	
Garant:	RNDr. Renáta Kejkulová, zástupce manažera kvality	16.9. 2020	
Schválil:	MUDr. Martina Langová, Ph.D., primář OLG	2.11. 2020	


	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 25

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 sestřám, pro které naše laboratoř zajišťuje laboratorní vyšetření, i všem ostatním, kteří mají zájem o další informace.
 Laboratorní příručka je připravena v souladu s normou ISO 15189.
 Doufáme, že Vám naše příručka přinese všechny potřebné informace pro vzájemnou spolupráci.

MUDr. Martina Langová
Primář Oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 3 z 25

Obsah

A – Úvod	2
A-1 Předmluva.....	2
A-2 Obsah	3
A-3 Úvod.....	4
B – Informace o laboratoři	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.....	7
C-1 Základní informace	8
C-2 Žádanky	8
C-3 Požadavky na urgentní vyšetření	8
C-4 Ústní (telefonické) požadavky na vyšetření.....	8
C-5 Používaný odběrový systém	9
C-6 Příprava pacienta před vyšetřením	9
C-7 Identifikace pacienta na žadance 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
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 a jejich popis	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	17
E-8 Způsob řešení stížností	17
E-9 Vydávání potřeb laboratoří	18
F – Formuláře OLG	18
G – Přílohy.....	18


	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 4 z 25

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. V tištěné podobě je k dispozici u manažera kvality OLG.

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


	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 5 z 25

B – Informace o laboratoři

(viz SMO-370-04 Provozní řád OLG)

B-1 Identifikace laboratoře a důležité údaje

Kontaktní údaje	
Název organizace	Thomayerova nemocnice
Identifikační údaje	IČ: 00064190
Typ organizace	Státní příspěvková organizace
Statutární zástupce organizace	doc. MUDr. Zdeněk Beneš, CSc.
Adresa	Vídeňská 800, Praha 4 - Krč, 140 59
Název laboratoře	Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Identifikační údaje	IČP: 04005337
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
Primář OLG	Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D.
Kontakt	tel. 261083760 e-mail: martina.langova@ftn.cz
Vedoucí laboratoře	Mgr. Jana Tajtlová
Kontakt	tel. 261083619 e-mail: jana.tajtlova@ftn.cz
Odborný zástupce vedoucího laboratoře	RNDr. Iva Hazdrová
Kontakt	tel. 261083707 e-mail: iva.hazdrova@ftn.cz
Manažer kvality OLG	Mgr. Jana Tajtlová
Kontakt	tel. 261083619 e-mail: jana.tajtlova@ftn.cz
Provozní doba	Po – Pá 7:00 – 15:30

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 6 z 25

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

Laboratoř provádí:

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

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

Součástí Oddělení lékařské genetiky je také Středisko speciální zdravotní péče o osoby ozářené při 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 Auditů 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.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 7 z 25

Oddělení lékařské genetiky - laboratoř se **pravidelně účastí externího hodnocení kvality jednotlivých metod.**

Oddělení lékařské genetiky má Ministerstvem zdravotnictví ČR udělenou akreditaci k uskutečňování specializačního vzdělávacího programu II. typu v oboru „**Lékařská genetiká**“ s platností do 22. 2. 2023 a dále akreditaci k uskutečňování specializačního vzdělávacího programu v oboru „**Odborný pracovník v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků – Klinická genetiká**“ s platností do 31. 7. 2022.

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

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

Organizační struktura laboratoře (viz **příloha č. 1 Organizační schéma laboratoře, SMO-370-04 Provozní řád OLG a SMO-370-11 Směrnice o personálním zajištění**, kde je podrobněji popsáno organizační členění laboratoře).

B-6 Spektrum nabízených služeb

Laboratoř poskytuje


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

V laboratoři je též možné provést pouze **izolaci DNA** a zprostředkovat vyšetření 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 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.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 8 z 25

C-1 Základní informace

Klinické informace

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).

Odběr plodové vody (AMC) nebo choriových klků (CVS) se provádí při požadavku na prenatální chromozomové vyšetření nebo k vyloučení monogenních chorob plodu.

Vyšetření je indikováno především v případě pozitivního výsledku těhotenského screeningu, pozitivního ultrazvukového nálezu v těhotenství, v případě nosičství chromozomové aberace nebo monogenních chorob u rodičů. Vyšetření jsou invazivní, proto musí být uveden jasný důvod k jejich provedení.

C-2 Žádanky

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

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 laboratornímu vyšetření.


C-3 Požadavky na urgentní vyšetření

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

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

C-4 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).

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 9 z 25

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), **produkty koncepce** a jiné solidní tkáně 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 K₃EDTA)
- **bukání sliznice**
molekulárně genetické vyšetření – odběrová nádoba s 0,9% sterilním roztokem NaCl nebo s destilovanou vodou
- **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
- **produkty koncepce**
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.

C-6 Příprava pacienta před vyšetřením

Odběr periferní krve pro cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření a stěr bukální sliznice nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta. Odběr plodové vody, fetální krve, choriových klků, **produktů koncepce** a jiných solidních tkání se provádí na **gynekologickém** pracovišti.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 10 z 25

Laboratoř neprovádí odběry vzorků, pouze zpracovává dodané vzorky.

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

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

Vzorek musí být jednoznačně identifikován minimálně těmito údaji:

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

Žádanka musí obsahovat minimálně tyto povinné údaje:

- jednoznačná identifikace pacienta včetně data narození, pohlaví
- jednoznačná identifikace odesílajícího lékaře
- základní diagnóza podle MKN-10
- identifikace zdravotní pojišťovny
- druh primárního vzorku
- požadované laboratorní vyšetření
- označení statimového vyšetření zaškrtnutím „STATIM“
- 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.


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**).

Pro molekulárně genetické vyšetření je z tohoto objemu odlito minimálně **5 ml** plodové vody do sterilní zkumavky bez konzervačních **látek (pokud byl odběr proveden 16 týden) Pokud je odběr proveden 17 týden a výše jsou na molekulárně genetické vyšetření předány 2 zkumavky**

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 11 z 25

s plodovou vodou (přibližně 20 ml). Při odběru plodové vody je vyžadován paralelní odběr periferní krve či bukálního stěru matky plodu.

Odběr plodové vody se provádí nejčastěji mezi 16. a 20. týdnem gravidity.

Pokud jsou vzorky plodové vody kontaminované z čerstvého či dřívějšího krvácení, odebrané v malém množství nebo později než ve 20. týdnu těhotenství je třeba počítat s delší dobou kultivace, s vyšším rizikem neúspěšné kultivace (izolace), 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). 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 odběru choriových klků je vyžadován paralelní odběr periferní krve či bukálního stěru matky plodu.**

Odběr produktů koncepce a jiných solidních tkání

Odběr produktů koncepce provádí lékař gynekolog (popř. jiný lékař u ostatních solidních tkání). Sterilně odebraný vzorek tkáně je odebírán do sterilní, řádně označené odběrové nádoby s kultivačním médiem (na vyžádání v laboratoři) nebo 0,9% sterilním roztokem NaCl ke dlouhodobé kultivaci. Nejčastěji se odebírá stehenní nebo hýžděový sval o velikosti cca 5 x 5 mm. Molekulárně genetické vyšetření je prováděno z tkáně, která je dodána v nádobce s 0,9% sterilním roztokem NaCl. **Je vyžadován paralelní odběr periferní krve či bukálního stěru matky plodu.**

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 s destilovanou vodou.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 12 z 25

C-9 Množství vzorku

Doporučená množství odebíraného materiálu je uvedeno v následující tabulce:

Druh materiálu	Doporučené množství
Periferní krev pro CG vyšetření	min. 2 ml
Periferní krev pro CG vyšetření - novorozenci	min. 1 ml
Periferní krev pro MG vyšetření	min. 3 ml
Periferní krev pro MG vyšetření – novorozenci	min. 1 ml
Fetální krev pro CG vyšetření	min. 2 ml
Plodová voda	20 – 30 ml
Choriové klky	15 mg
Produkty koncepce a další solidní tkáň	5 x 5 mm
Bukální sliznice	nelze stanovit

C-10 Likvidace použitých odběrových materiálů

Veškerý materiál použitý při odběru primárních vzorků (buničité čtverce, rukavice) je považován za 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. příjmením a číslem pojištěnce nebo rokem narození) jsou odběrové nádoby dopraveny do laboratoře ke zpracování.


Vzorky odebrané mimo OLG jsou transportovány do laboratoře v co nejkratší době. Při transportu je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí vzorku, aby se zachovala životaschopnost buněk. Materiál je do laboratoře doprovázen řádně vyplněnou žádankou.

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

Cytogenetická vyšetření

Odebraný vzorek periferní krve musí být zpracován nejpozději do 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 na cytogenetické **vyšetření**, je po založení kultivace skladován v chladničce minimálně 4 dny při teplotě +4 až +9 °C.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 13 z 25

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 vyšetření

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

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

Izolovaná DNA pro v molekulárně genetické **vyšetření** a je skladována (se souhlasem pacienta) při teplotě +9 °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 a knihy izolaci pro PK Z-370-60** nebo **Laboratorní knihy a knihy izolaci pro AMC, CVS, TK Z-370-61**, k záznamu likvidovaného 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,
- 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 rozlívání, 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.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 14 z 25

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

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

C-14 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

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

D – Preanalytické procesy v laboratoři

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

D-1 Příjem 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 je minimálně příjmení pacienta a číslo pojištěnce (nebo datum narození), jinak je nutné materiál odmítnout. Pokud je nádoba s biologickým materiálem označena pouze příjmením pacienta, laboratoř ji může přijmout za předpokladu, že je jednoznačně připojena k žadance s kompletní identifikací pacienta (přilepením, v uzavřeném obalu apod.).

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


Vždy je zajištěna dohledatelnost veškerých informací souvisejících s příjmem vzorku.

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

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

Vzorek lze odmítnout, pokud:

- identifikace pacienta je nedostatečná, tzn. nelze zaručit shodu mezi primárním vzorkem a žádankou (chybějící či neshodná identifikace na odběrové nádobě nebo žadance,

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 15 z 25

záměna vzorků), přičemž jako dostatečná identifikace se rozumí minimálně přijetí pacienta a číslo pojištěnce nebo datum narození,

- žádanka nebo odběrová nádoba je znečištěna biologickým materiálem,
- je porušena celistvost odběrové nádoby.

Pokud kvalita přijatého primárního vzorku (nedostatečný objem, nevhodný transport či odběr) je nevyhovující a VŠ odborný pracovník přesto rozhodne o přijetí tohoto vzorku (z důvodu těžko dostupného materiálu), je tato skutečnost zapsána do ***Knihy neshod při příjmu vzorků (Z-370-09)*** a dále je 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 zapíše 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.

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). Výsledek uvolňuje VŠ odborný pracovník s atestací/specializovanou způsobilostí.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 16 z 25

Orgánům činným v trestním řízení je možné poskytnout výsledky pouze na základě písemné žádosti. V tomto případě se výsledky nebo nálezy poskytují v písemné formě prostřednictvím statutárního zástupce.

E-3 Vydávání výsledků přímo pacientům

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

E-4 Opakovaná a dodatečná vyšetření

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

Při dodatečném 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. 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.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 17 z 25

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. (viz **SMO-370-09 Směrnice pro vydávání výsledků**; viz Příloha č. 4 Doba odezvy)

E-7 Konzultační činnost laboratoře

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

E-8 Způsob řešení stížností


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

Kromě drobných připomínek k práci laboratoře, které přijímá, okamžitě řeší a následně informuje svého nadřízeného kterýkoli pracovník laboratoře, je vyřizování stížností záležitostí vedoucího laboratoře nebo zástupce vedoucího laboratoře. Pracovníci se o vyřizování stížností navzájem informují. Výsledek a způsob řešení je evidován.

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

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

Termín vyřízení je stanoven na 7 pracovních dnů. V tomto termínu obdrží zákazník písemnou nebo telefonickou informaci o řešení stížnosti/reklamace. Není-li možné reklamaci vyřešit ve stanoveném termínu, musí být o této skutečnosti informován zákazník a musí mu být oznámen konečný termín řešení. Podrobné informace jsou uvedeny ve směrnici **SMO-370-10 Směrnice pro řízení neshod**.

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 18 z 25

E-9 Vydávání potřeb laboratoří

Laboratoř zajišťuje na požádání zkumavky pro odběr choriových klků a odběrové nádoby s médiem na **produktů koncepce** a jiné solidní tkáně.

F – Formuláře OLG

1. Informovaný souhlas pacienta s vyšetřením
2. Negativní reverz

G – Přílohy


Počet příloh: 4

Příloha č. 1 – Organizační schéma laboratoře

Příloha č. 2 – Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovám

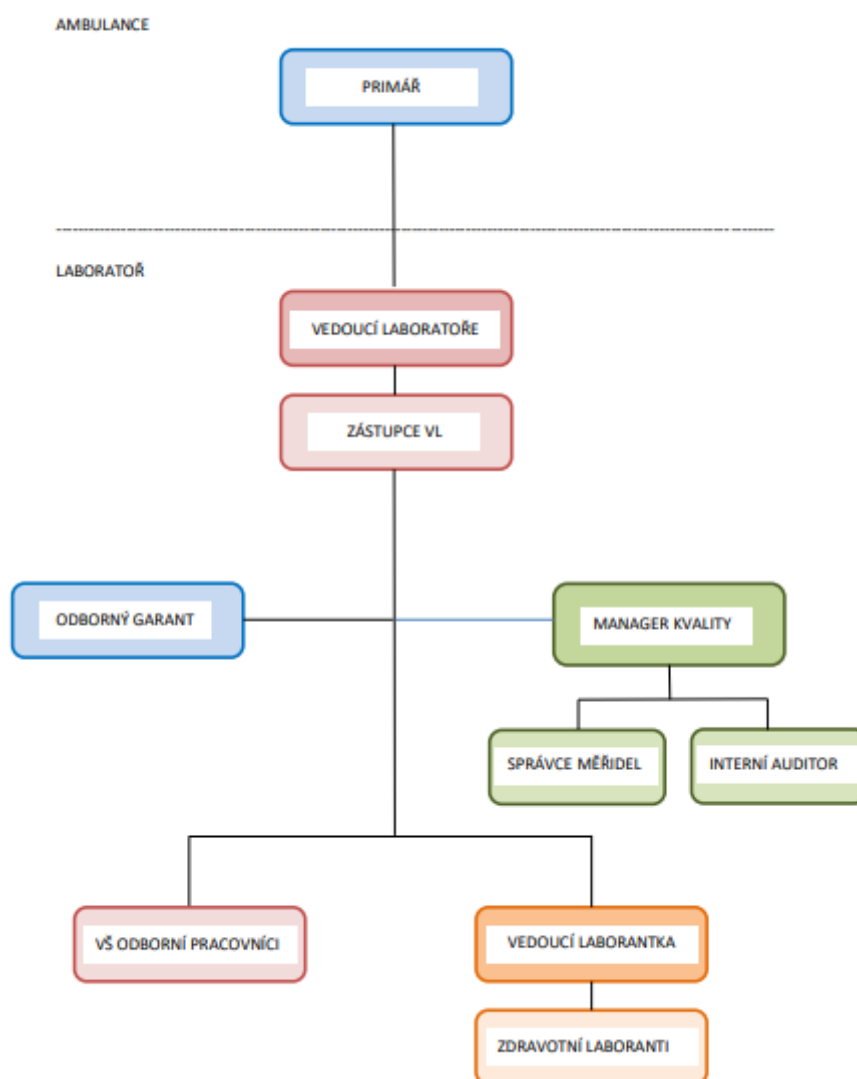
Příloha č. 3 – Přehled prováděných vyšetření


Příloha č. 4 – Přehled doby odezvy

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 19 z 25

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

Organizační schéma Oddělení lékařské genetiky - laboratoř




	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 20 z 25


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
- 94 121 Štěpení lidské DNA restrikcí enzymem a Southernův přenos
- 94 125 Membránová hybridizace lidské DNA se značenou sondou
- 94 127 Elektroforéza nukleových kyselin v polyakrylamidu
- 94 129 Rutinní vyšetření chromozomů z periferní krve
- 94 133 Vyšetření profazických chromozomů z krve s pruhováním
- 94 135 Zhodnocení získaných aberací v periferní krvi
- 94 139 Rutinní vyšetření chromozomů z periferní krve s rutinním pruhováním – STATIM (extra postup)
- 94 141 Vyšetření chromozomů z krve bez stimulace phytohaemagglutininem (PHA) 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
- 94 153 Vyšetření chromozomů z plodové vody
- 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
- 94 171 Barvení organizátoru jadérka (NOR) stříbrem
- 94 173 C pruhování chromozomů
- 94 175 Hodnocení dalších mitóz

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 21 z 25

- 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 značenou sondou
- 94 191 Fotografie gelu
- 94 193 Elektroforéza nukleových kyselin
- 94 195 Syntéza cDNA reverzní transkripcí
- 94 197 Autoradiografie (lumigrafie) na RTG film
- 94 211 Dlouhodobá kultivace buněk různých tkání z prenatalní či postnatalní 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
- 94 221 Přímá sekvenace DNA lidského germinálního genomu
- 94 225 Izolace a banking lidských nukleových kyselin (DNA, RNA) z velkého množství primárního vzorku s vysokým výtěžkem
- 94 227 In silico analýza dosud nepopsaných variant genomové DNA nebo cDNA lidského germinálního genomu
- 94 231 Analýza variant lidského germinálního genomu na biočipu
- 94 235 Izolace nukleových kyselin (DNA, RNA) z malého množství primárního vzorku a omezeným výtěžkem
- 94 237 Fragmentační analýza lidského germinálního genomu
- 94 331 Analýza lidského germinálního genomu metodou MLPA
- 94 335 Analýza lidského germinálního genomu metodou kvantitativní PCR v reálném čase (QR-PCR)
- 94 339 Stanovení známé genové varianty lidského germinálního genomu s nízkou a střední penetrancí s primárně intragenerační relevancí
- 94 341 Screening mutací jednoho amplikonu DNA lidského germinálního genomu
- 94 345 Cílené stanovení privátní mutace lidského germinálního genomu
- 94 351 Stanovení známé genové varianty lidského germinálního genomu
- 94 946 Def. Faktoru V (Leiden)
- 94 947 Faktor II 20210G>A
- 94 950 Cystická fibróza
- 94 951 Ankylozující spondylitida

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 22 z 25


- 94 952 Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)
- 94 960 Celiakální sprue
- 94 963 Laktózová intolerance
- 94 965 Thiopurin S-metyltransferáza
- 94 967 Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR
- 94 970 Spinální svalová atrofie
- 94 972 Sy. Fragilního X (FRAXA) – stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)
- 94 979 Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker
- 97 111 Separace séra nebo plazmy
- 94 981 Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)
- 94 982 Komplexní molekulární analýza 1 (NGS \geq 20 genů)
- 94 983 Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 2 -100 genů)
- 94 984 Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 100 genů)
- 94 994 Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 23 z 25

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


Přehled prováděných vyšetření Oddělení lékařské genetiky

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření
1.	Vyšetření karyotypu a získaných chromozomových aberací z periferní a fetální krve *	SOP-370-01
2.	Vyšetření karyotypu z plodové vody *	SOP-370-02
3.	Vyšetření karyotypu z choriových klků a jiných solidních tkání *	SOP-370-03
4.	Vyšetření FISH *	SOP-370-04
5.	Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH *	SOP-370-06
6.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů fragmentační analýzou *	SOP-370-12 ¹ SOP-370-23 ² SOP-370-24 ³ SOP-370-51 ⁴
7.	Molekulárně genetické vyšetření FMR1 genu fragmentační analýzou *	SOP-370-13
8.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů masivním paralelním sekvenováním (MPS) *	SOP-370-14
9.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou PCR analýzy s restričním štěpením *	SOP-370-19
10.	Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami alelově specifickou PCR s následnou elektroforézou *	SOP-370-25
11.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou reverzní hybridizace *	SOP-370-27
12.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů metodou MLPA *	SOP-370-28
13.	Stanovení známé genové varianty metodou PCR-RFLP (rs 37509020)	SOP-370-07
14.	Metoda MLPA	SOP-370-16
15.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním	SOP-370-52
16.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou real time PCR	SOP-370-10

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 24 z 25

Vysvětlivky:

- * Akreditované metody
- 1 Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidií a pohlavních chromozomů fragmentační analýzou SOP-370-12
- 2 Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších mutací *CFTR* genu fragmentační analýzou SOP-370-23
- 3 Molekulárně genetické vyšetření mikroleceí azoospermického faktoru (*AZFa,b,c*) na chromozomu Y fragmentační analýzou SOP-370-24
- 4 Molekulárně genetické vyšetření Gilbertova syndromu fragmentační analýzou SOP-370-51

	Odborná směrnice	SMO – 370 – 01 verze 16
	Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 25 z 25

Příloha č. 4 k SMO-370-01 – **Přehled doby odezvy** (interval od doby dodání do vydání výsledku)

Cytogenetická vyšetření

- Chromozomové vyšetření periferní krve (karyotyp, získané chromozomové aberace: do **8 týdnů (STATIM do 10 dnů)**)
- Chromozomové vyšetření fetální krve: do **2 týdnů**
- Chromozomové vyšetření plodové vody: do **3 týdnů**
- Chromozomové vyšetření choriových klků: do **4 týdnů**
- Chromozomové vyšetření **produktů koncepce a jiných** tkání: **do 4 týdnů**
- Vyšetření biologického materiálu metodou FISH: **do 4 týdnů** (v návaznosti na kultivaci a přípravu preparátu)

Molekulárně genetická vyšetření

- 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, **produktů koncepce a jiných** tkání: **1 – 2 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 mikrodeleci azoospermického faktoru (AZFa,b,c) na chromozomu Y metodou multiplex PCR a FA: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření mikrodelečních syndromů, SMA – spinální muskulární atrofie, DMA/BMD Duchennovy muskulární dystrofie metodou MLPA: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X: **1 – 4 týdny**
- Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií: **1 – 4 týdny**
- Stanovení HLA znaku B*27 asociovaného s Morbus Bechtěrev: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření laktóзовé intolerance metodou reverzní hybridizace: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření TPMT (thiopurin S-methyltransferáza) metodou reverzní hybridizace: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření Gilbertova syndromu: **1 – 4 týdny**
- Molekulárně genetické vyšetření TOLLIP genu: **1 - 4 týdny**
- Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH: **1 – 8 týdnů**
- Molekulárně genetické vyšetření X-vázaných mentálních retardací, mutací genů autistického spektra, Rettova syndromu, metodou MLPA: **2 – 10 týdnů**
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním: **3 – 6 měsíců**
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS: **3 – 6 měsíců**