

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 1 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

## Klinická genetika – laboratoř molekulární genetiky

### Obsah

#### A – Úvod

#### B – Identifikace laboratoře

- B-1 Základní identifikace a důležité údaje
- B-2 Zaměření laboratoře
- B-3 Úroveň a stav akreditace pracoviště, flexibilní rozsah akreditace
- B-4 Organizace laboratoře, vnitřní členění, vybavení a obsazení
- B-5 Seznam nabízených služeb

#### C – Manuál pro odběry primárních vzorků

- C-1 Základní informace
- C-2 Požadavkové listy (žádanky)
- C-3 Požadavky na urgentní vyšetření
- C-4 Ústní požadavky na vyšetření
- C-5 Používaný odběrový systém
- C-6 Příprava pacienta před vyšetřením
- C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku
- C-8 Odběr vzorku
- C-9 Množství vzorku
- C-10 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita
- C-11 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky
- C-12 Informace k dopravě
- C-13 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

#### D – Preanalytické procesy v laboratoři

- D-1 Postup při příjmu vzorků a vedení dokumentace
- D-2 Kriteria pro odmítnutí vadných (kolizních) primární vzorků
- D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky
- D-4 Vyšetření smluvními laboratořemi

#### E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

- E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.
- E-2 Informace o formách vydávání výsledků
- E-3 Typy nálezů
- E-4 Vydávání výsledků přímo pacientům
- E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetik –laboratoř molekulární genetiky</b>	Strana: 2 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

- E-6 Změny výsledků a nálezů
- E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku
- E-8 Konzultační činnost laboratoře
- E-9 Konzultační vyšetření
- E-10 Způsob řešení stížností
- E-11 Vydávání potřeb laboratoří

## **F Přílohy**

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 3 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## A – Úvod

Tato laboratorní příručka klinické genetiky – laboratoř molekulární genetiky je určena všem žadatelům o laboratorní vyšetření a všem zdravotnickým pracovníkům. Ti zde naleznou základní informace o nabídce našich služeb. Příručka také obsahuje pokyny pro správný odběr materiálu, fixaci a pro další zacházení s odebraným materiálem, návody pro správné vyplnění zasílané zdravotnické dokumentace, informace o způsobu vydávání výsledků a seznam vyšetření prováděných v laboratoři klinické genetiky – laboratoř molekulární genetiky.

Obsah laboratorní příručky je v souladu s normou ČSN ISO 15189 - Zdravotnické laboratoře – Požadavky na kvalitu a způsobilost.

Aktuální verze laboratorní příručky v elektronické podobě je k dispozici na webových stránkách: [www.pathology.cz](http://www.pathology.cz).

CGB laboratoř a.s. je vnitřně členěna na:

- 1) **Laboratoř klinické patologie** – zahrnující histologickou, cytologickou a imunohistochemickou laboratoř;
- 2) **Laboratoř klinické genetiky** – zahrnující cytogenetickou laboratoř a laboratoř molekulární genetiky.

Soubor nabízených metod laboratorního vyšetření je vytvořen a inovován dle požadavků zákazníků (lékařů a zdravotnických zařízení) s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické patologie a klinické genetiky.

Úhradu provádějí zdravotní pojišťovny podle příslušnosti pacienta. Společnost má s jednotlivými zdravotními pojišťovnami uzavřeny „Smlouvy o poskytování a úhradě zdravotní péče“, z nichž vyplývají i vyšetření, která lze na pracovišti provádět.

Pro samoplátce je vytvořen ceník, který je dostupný na webových stránkách laboratoře.

Zákazníkům jsou poskytovány konzultace a návody v odborné oblasti související s prováděnými laboratorními vyšetřeními.

## B – Identifikace laboratoře

### B–1 Základní identifikace a důležité údaje

Název organizace: **CGB laboratoř a.s.**  
Sídlo firmy: Kořenského 10/1210, 703 00 Ostrava 3  
Vedoucí laboratoře: RNDr. Magdalena Uvírová, Ph.D.

Laboratoř: **Klinická genetika – Laboratoř molekulární genetiky**  
Odpovědná osoba: **Mgr. Jarmila Šimová, vedoucí oddělení molekulární genetiky**

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetik –laboratoř molekulární genetiky</b>	Strana: 4 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

Umístění laboratoře: Kořenského 6, 703 00 Ostrava-Vítkovice  
 Telefon 595 700 995  
 Fax 595 700 176  
 e-mail simova@pathology.cz

Provozní doba: 7:00 – 15:30  
 Příjem vzorků: Kořenského 6, 703 00 Ostrava-Vítkovice

Laboratoř: **Klinická genetik – Laboratoř molekulární genetiky**  
 Odpovědná osoba: Mgr. Jarmila Šimová, vedoucí oddělení molekulární genetiky  
 Mgr. Pavla Satková, PhD., vedoucí pracoviště č. 5  
 Umístění laboratoře: Opavská 962/39, 708 68 Ostrava-Poruba  
 Telefon 595 700 119  
 e-mail pavla.satkova@pathology.cz

Provozní doba: 7:00 – 15:30  
 Příjem vzorků: Kořenského 6, 703 00 Ostrava-Vítkovice

## B-2 Zaměření laboratoře

Laboratoř molekulární genetiky CGB laboratorně a.s. provádí specializovaná vyšetření vzorků nukleových kyselin získaných převážně izolací z periferní krve, kultivovaných buněk plodové vody, různých typů tkání a dále parafinových bločků a stěrů sliznic atd.

## B-3 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Laboratoř je držitelem Osvědčení o akreditaci dle normy ČSN EN ISO 15189:2013. V rámci zlepšení poskytovaných služeb nabízí laboratoř klinické genetiky – molekulární genetiky u některých vyšetření flexibilní rozsah akreditace (FRA). Aplikace flexibilního rozsahu akreditace zahrnuje rozšíření o předmět vyšetření (matrici) v rámci akreditovaných vyšetření za předpokladu, že princip měření zůstává zachován. Seznam vyšetření, u kterých je uplatňovaný flexibilní rozsah akreditace je přístupný na webových stránkách. Metoda s flexibilním rozsahem je na výsledkové zprávě označena zkratkou FRA. Garantem flexibility pro laboratoř molekulární genetiky je vedoucí laboratorně molekulární genetiky.

## B-4 Organizace laboratoře, vnitřní členění, vybavení a obsazení

CGB laboratoř a.s. má v souladu se svými kapacitními, přístrojovými a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorního vyšetření, který může realizovat a který je podložen smlouvami se zdravotními pojišťovnami.

CGB laboratoř a.s. je vnitřně členěna na **laboratoř klinické patologie**, provádějící bioptická a cytologická vyšetření a na **laboratoř klinické genetiky**, jejíž součástí je **laboratoř molekulární genetiky**.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetik –laboratoř molekulární genetiky</b>	Strana: 5 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

Prostorové a technické vybavení laboratoří splňuje veškerá kritéria pro nasmlouvané činnosti se ZP a je odsouhlaseno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví.

Personální obsazení je taktéž schváleno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví a zaměstnanci laboratoře splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

Zákazníkům je po dohodě umožněna prohlídka laboratorního zařízení a jsou poskytovány informace o organizaci provozu.

## **B-5 Seznam nabízených vyšetření**

- **Molekulárně genetické vyšetření vybraných sekvenčních variant genů asociovaných s rozvojem kardiovaskulárních onemocnění**
  - **FV Leiden**
  - **Prothrombin**
  - ***MTHFR***
  - ***PAI-I***
  - ***FXIII***
  - ***GPIIIa***
  - ***ACE***
  - ***Fibrinogen***
  - ***FV R2***
  - ***EPCR***
  - ***ApoE***
  - ***ApoB100***
- **Celiakální sprue (HLA-DQ2, DQ8)**
- **Chlamydia trachomatis**
- **Lidské papilomaviry (HPV)**
- **Mycoplasma genitalium**
- **Neisseria gonorrhoeae**
- **Ureaplasma parvum**
- **Crohnova choroba (*NOD2/CARD15* gen)**
- **Cystická fibróza (*CFTR* gen)**
- **Gilbertův syndrom**
- **Wilsonova choroba**

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 6 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

- **Detekce metylace promotoru *MGMT* genu**
- **Myeloproliferativní neoplázie – detekce mutací v exonu 12 a V617F v *JAK2* genu, *CALR* genu**
- **Detekce mutací v *EGFR* genu**
- **Detekce mutací v *BRAF* genu**
- **Detekce mutací v *IDH1/IDH2* genech**
- **Detekce somatických mutací *W515L* a *W515K* v *MPL* genu – myeloproliferativní neoplázie**
- **Fúzní gen *BCR-ABL***
- **Fúzní gen *FIP1L1-PDGFRα* (CEL/HES)**
- **Laktózová intolerance**
- **Hereditární fruktózová intolerance**
- **Hereditární Hemochromatóza (HHC)**
- **Astma – *ADRB2* (2 SNP)**
- ***SHOX* gen**
- **Detekce metylovaného septinu 9 (kolorektální karcinomu)**
- **Detekce mutací v *RAS* (*KRAS* a *NRAS*) genech u kolorektálního karcinomu**
- **Mikrodelece na Y chromozomu**
- **Smith – Lemli – Opitz syndrom (*DHCR7* gen)**
- **Spinální muskulární atrofie (SMA) – molekulárně genetická analýza počtu kopií genu *SMN1***
- **Stanovení pohlaví plodu z fetální DNA volně kolující v krvi matky**
- **Vyšetření mutací v *PDGFRA* genu u gastrointestinálních stromálních nádorů (GISTs)**
- **Vyšetření plodové vody a choriových klků na nejčastější aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X, Y – tzv. Amnio-PCR**
- **Vyšetření tkáně potratů (chromozomy 13,15,16,18,21,22,X,Y)**
- **Ankylozující spondylitida (HLA-B\*27)**
- **Hereditární karcinom prsu a ovarií – geny *BRCA1* a *BRCA2***
- **Hereditární nádorové syndromy – analýza vybraných genů\* pomocí masivně paralelního sekvenování**

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetik –laboratoř molekulární genetiky</b>	Strana: 7 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

\* *BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, TP53, MRE11A, RAD50, NBN, FAM175A, ATM, STK11, MEN1, PTEN, CDH1, MUTYH, BLM, XRCC2, MLH1, MSH6, PMS2, MSH2, APC a 3' UTR EPCAM*

- **Detekce cel genomových změn pomocí masivně paralelního sekvenování**
- **Kardiomyopatie**
- **Vrozená ztráta sluchu – GJB 2**
- **Parodontóza (IL-1, HLA DRB1\*04)**
- **Izolace vzorků nukleových kyselin (DNA, RNA) z různých biologických materiálů**

Podrobné informace k jednotlivým vyšetřením, včetně pokynu pro odběr a transport primárního materiálu pro analýzu, jsou dostupná na webových stránkách CGB laboratorně a.s. ([www.pathology.cz](http://www.pathology.cz)).

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

### **C-1 Základní informace**

Laboratoř molekulární genetiky CGB laboratorně a.s. provádí specializovaná vyšetření vzorků nukleových kyselin získaných izolací převážně z periferní krve, kultivovaných buněk (plodové vody), stěrů, různých typů tkání a nukleových kyselin zaslaných z jiných laboratoří.

Molekulárně genetické vyšetření je provedeno po indikaci klinickým genetikem a řádném genetickém poradenství, hematologem příp. jiným specialistou (onkolog, patolog). V případě problematického průběhu těhotenství nebo v případě *in vitro* fertilizace ve specializovaném centru indikuje genetické vyšetření mající vztah k fertilitě ošetřující gynekolog.

Vyšetřovaný musí být předem řádně informován o povaze a důsledku genetického vyšetření a musí podepsat informovaný souhlas s molekulárně genetickým vyšetřením.

Informovaný souhlas pacienta s molekulárně genetickým vyšetřením, resp. Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s molekulárně genetickým vyšetřením je dostupný na webových stránkách společnosti: [www.pathology.cz](http://www.pathology.cz).

Seznam nabízených služeb a indikace k vyšetření viz B-5

### **C-2 Požadavkové listy (žádanky)**

Do laboratorně jsou přijímány vzorky pouze s doprovodnou žádankou na molekulárně genetické vyšetření. Žádanky jsou ke stažení na webových stránkách laboratorně [www.pathology.cz](http://www.pathology.cz)

Žádanka musí povinně obsahovat následující údaje:

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 8 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

- jméno, datum narození, rodné číslo a zdravotní pojišťovnu pacienta
- lokalizace (bydliště) pacienta
- pohlaví pacienta v případě, že není dle jména jednoznačně rozpoznatelné
- jméno, odbornost a podpis lékaře indikujícího vyšetření
- razítko s adresou pracoviště a kontaktní telefon
- druh a případně tkáňový původ zaslaného vzorku
- počet odeslaných zkumavek
- typ požadovaného vyšetření
- diagnózu a klinickou indikaci k vyšetření
- datum a případně i čas odběru vzorku

Ke každému genetickému vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. Formuláře k informovanému souhlasu jsou k dispozici na webových stránkách [www.pathology.cz](http://www.pathology.cz). Za souhlas s vyšetřením zodpovídá genetik indikující vyšetření.

Kritéria pro odmítnutí primárních vzorků – viz D-2.

### **C-3 Požadavky na urgentní vyšetření**

Urgentní vyšetření musí být označeno jako STATIM na požadavkovém listě (žádance). Urgentní vzorek je označen jako STATIM při příjmu a vložení údajů do elektronické dokumentace a je přednostně zpracováván. Zpracování urgentního vzorku je zahájeno okamžitě v den příjmu vzorku do laboratoře. Viz E-7.

### **C-4 Ústní požadavky na vyšetření**

Nejsou akceptovány. Do laboratoře jsou přijímány pouze řádně označené vzorky s doprovodnou žádankou na molekulárně genetické vyšetření.

### **C-5 Používaný odběrový systém**

#### **1) Periferní krev**

Standardně se periferní krev odebírá z periferní žíly, a to v množství minimálně 5 ml do sterilní zkumavky s EDTA jako protisrážlivým agens. Doporučujeme použít komerční odběrové soupravy. V případě izolace RNA z výchozího materiálu (krev, kostní dřev) lze použít mimo uvedené i speciální odběrové soustavy obsahující roztok pro skladování a stabilizaci (ochranu) RNA. Pro detekci metylovaného septinu 9 lze alternativně použít odběrovou soupravu PAXGene Blood ccfDNA Tube. Pro stanovení mutací v genu *EGFR* z plazmy lze alternativně použít odběrovou soupravu od firmy STRECK – CELL-free DNA BCT CE.

Odběrové soupravy poskytuje žadatelům (lékařům indikujícím genetická vyšetření) na požádání CGB laboratoř a.s.



	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetik –laboratoř molekulární genetiky</b>	Strana: 9 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## 2) Kostní dřev

Standardně se odebírá z hrudní kosti nebo plochých kostí do sterilní zkumavky s EDTA a to v množství 1-4 ml.

## 3) Různé typy tkání

Vzorek tkáně je odebrán za sterilních podmínek do sterilní odběrové nádoby se sterilním fyziologickým roztokem, případně speciálním fixačním nebo stabilizačním činidlem (např.: FineFix, RNA later).

## 4) Cervikální stěr

Cervikální stěr se odebírá (pro účely genotypizace HR HPV16/18 a detekce ostatních HR HPV) do PCR Cell Collection Media (Roche) – podrobné informace o provádění cervikálního stěru pro účely detekce HPV DNA real-time PCR metodami – viz příloha 5. Odběrovou soupravu poskytuje žadatelům (lékařům indikujícím toto vyšetření) na požádání CGB laboratoř a.s.

## 5) Kultivované buňky buněčných nebo tkáňových kultur

Primární materiál: plodová voda, choriové klky nebo tkáň ze spontánního abortu je zpracováván v cytogenetické laboratoři – podrobné informace viz Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře.

## 6) Parafinový blok

S největším zastoupením nádorové tkáně a s přesným označením lokalizace nádoru v daném bločku.

## 7) DNA, cDNA zaslaná z jiné laboratoře

Vzorek DNA, cDNA v mikrozkuhavce musí být čitelně označen minimálně dvěma identifikačními symboly: jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta). Dále prosíme na doprovodném listu případně žadance uvést primární materiál, ze kterého byla izolace nukleové kyseliny provedena, metodu a datum izolace.

Spolu se vzorky musí být doručena žádanka, jasně specifikující požadovaný druh vyšetření a informovaný souhlas jedince s molekulárně genetickým vyšetřením – viz. C-2.

## C–6 Příprava pacienta před vyšetřením

Molekulárně genetické vyšetření (vyšetření DNA, RNA) nevyžaduje speciální přípravu pacienta před odběrem vzorku.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 10 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## **C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku**

Doprovodná žádanka ke vzorku musí být řádně vyplněna všemi požadovanými údaji – viz. C-2.

Je-li odebraných zkumavek se vzorkem více než 1, musí být na žádance uveden počet zaslaných zkumavek.

Všechny zkumavky se vzorky musí být dodány náležitě označeny alespoň 2 identifikačními symboly (jméno + rok narození nebo rodné číslo) a ve vyšetření umožňujícím stavu.

Ke vzorku plodové vody, choriových klků nebo tkáně spontánního abortu: podrobné informace viz. Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře

## **C-8 Odběr vzorku**

Odběr vzorků probíhá v ordinaci indikujícího lékaře nebo ve speciálních odběrových místnostech zadavatelského pracoviště.

CGB laboratoř a.s. nemá vlastní odběrové místnosti pro odběr vzorků periferní krve, tkání nebo plodové vody.

Viz. C-5; C-6; C-7

Ke vzorku plodové vody, choriových klků nebo tkáně spontánního abortu: podrobné informace viz. Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře

## **C-9 Množství vzorku**

Standardně se periferní krev, kostní dřeň odebírá v množství minimálně 2 až 5 ml do sterilní zkumavky s EDTA jako protisrážlivým agens. U malých dětí alespoň 0,5-2 ml do sterilní zkumavky s EDTA. Pro stanovení metylovaného septinu 9 je potřeba minimálně **2x 9 ml** krve s EDTA nebo **2x 10 ml** v odběrové soupravě PAXGene Blood ccfDNA Tube (**vždy 2 zkumavky**). Pro stanovení mutací v genu *EGFR* z plazmy je potřeba minimálně **9 ml** periferní krve s EDTA nebo **10 ml** periferní krve ve STRECK – CELL-free DNA BCT CE.

**Laboratoři jsou přijímány vzorky tkání různých velikostí (ideálně však o velikosti 3x3x3mm) ve sterilním fyziologickém roztoku, případně speciálním fixačním činidlem (např.: FineFix).**

K množství vzorku plodové vody, choriových klků nebo tkáně spontánního abortu: podrobné informace viz Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře

## **C-10 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita**

Po odběru vzorku periferní krve, kostní dřeň zkumavku s EDTA promíchat.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 11 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

Do transportu uchovávat vzorky v rozmezí teplot je +4 až +25 °C. Nemrazit!!!!  
Nepřehřívát!!!

Vzorky v PAXGene Blood ccfDNA Tube nebo STRECK – CELL-free DNA BCT CE je nutno do transportu i během něj uchovávat v rozmezí teplot +15 až +25 °C. Nemrazit, nechladiť a zabránit přehřátí!!!

Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí krve, aby nedošlo k lyzi lymfocytární složky krve. Přijatelné rozmezí teplot je +4 až +25 °C.

Vzorky odeslat do laboratoře v den odběru.

Odebraný vzorek krve je v laboratoři zpracován nejpozději do 72 hodin po odběru.

V případě izolace RNA z primárního vzorku se vzorek periferní krve uchovává při +2 až +8°C. V případě, že je vzorek periferní krve odebrán do sterilní zkumavky s EDTA, měly by být vzorky do laboratoře dopraveny co nejdříve po odběru - tedy ideálně do 3 hodin po odběru vzorku – vzorek je do transportu skladován při +2 až +8°C; v případě odběru do speciální odběrové soustavy obsahující roztok pro skladování a stabilizaci (ochranu) RNA je vzorek do transportu skladován v rozmezí teplot +4°C až +25°C (lépe však uchovávat při +2 až +8°C) a do laboratoře dopraven nejpozději do 1 dne po odběru a lze je převážet v rozmezí teplot +4°C až +25°C.

U vzorků tkání je nutné jejich uložení v dostatečném množství sterilního fyziologického roztoku, případně speciálního fixačního nebo stabilizačního činidla (např.: FineFix), zajišťujícího úplné překrytí odebraného primárního vzorku. Vzorky odeslat do laboratoře v den odběru. Přijatelné rozmezí teplot je +4 až +25 °C.

Cervikální stěr odebraný do PCR Cell Collection Media (Roche) lze skladovat při teplotě +2 až +30 °C. Vzorek je vhodné dopravit do laboratoře do 72 hodin po odběru.

Ke vzorku plodové vody, choriových klků nebo tkáně spontánního abortu: podrobné informace viz Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře

## **C-11 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky**

Se vzorky je nakládáno jako s potenciálně infekčním materiálem. Krev není v laboratoři kontrolována na přítomnost viru hepatitidy nebo HIV. Veškerá manipulace se vzorkem je prováděna pouze v jednorázových ochranných laboratorních rukavicích a v laboratorním oblečení.

Při všech manipulacích se vzorkem je třeba používat ochranné rukavice, neotevírat zkumavku mimo sterilní box a nevdechovat aerosol. Zkumavky nebo žádanky potřísněné krví, stejně jako mechanicky poškozené odběrové soupravy nebudou laboratoři akceptovány.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 12 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## C-12 Informace k dopravě

Vzorky krve musí být do laboratoře dopraveny nejpozději do 72 hodin po odběru a lze je převážet v rozmezí teplot +4 až +25°C.

Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí krve, aby nedošlo k lýze lymfocytární složky krve. Vhodná transportní nádoba je termoska – lze použít v případě nepříjemných klimatických podmínek.

V případě potřeby izolace RNA z primárního vzorku, který není odebrán do speciální odběrové soustavy obsahující roztok pro skladování a stabilizaci (ochranu) RNA, se krev, popř. kostní dřeň uchovává při +2 až +8 °C, nebo je chlazená ledem, popř. chladícími vložkami. Takovéto vzorky je nutné dopravit do laboratoře, co nejdříve po odběru – tedy ideálně do 3 hodin po odběru vzorku. Vhodná transportní nádoba je termoska obsahující chladící vložku.

Cervikální stěr odebraný do PCR Cell Collection Media (Roche) lze skladovat a převážet při teplotě +2 až +30 °C. Vzorek je vhodné dopravit do laboratoře do 72 hodin po odběru.

Vzorky musí být přepravovány tak, aby nedošlo k jejich mechanickému poškození, nejlépe ve speciálních boxech sloužících pouze pro transport vzorků. Pro bezpečný transport musí být vzorky uloženy odděleně od průvodní dokumentace.

Ke vzorku plodové vody, choriových klků nebo tkáně spontánního abortu: podrobné informace viz Laboratorní příručka cytogenetické laboratoře

## C-13 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

Svoz vzorků je zajištěn svozovými službami v pravidelných intervalech nebo vozidlem CGB společnosti ihned po telefonickém sdělení o odběru materiálu na tel. číslech +420 595 700 171 / 176, 595 700 995, 725 880 733 v pracovní době Po-Pá 7:00-15:30, v ostatní dny po domluvě.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 13 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## D – Preanalytické procesy v laboratoři

### D-1 Postup při příjmu vzorků a vedení dokumentace

Při příjmu do laboratoře je každému vzorku přiřazeno laboratorní číslo, je vyplněna elektronická dokumentace vedená v komerčním softwaru INTELLIPAT Studio a je proveden zápis vzorku do příslušného laboratorního deníku molekulární genetiky.

Laboratorní číslo vzorku sestává z pořadového vyšetřovacího čísla laboratoře molekulární genetiky programu INTELLIPAT v příslušném roce (př. 456/21). V případě, že laboratoř obdrží od jednoho pacienta více zkumavek, označí je pořadovým číslem z LIS a písmenem abecedy (první zkumavka A, druhá B atd.).

Laboratorní číslo vzorku je zároveň zapsáno na doprovodnou žádanku vzorku a na informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. V případě, že laboratoř obdrží od jednoho pacienta více zkumavek, zaznamená se tato skutečnost na žádanku. Po vyplnění elektronické dokumentace jsou žádanka a informovaný souhlas zařazeny do Knihy příjmu podle laboratorního čísla.

Údaje o pacientovi jsou uchovávány tak, aby nebyly dostupné jiným osobám než pracovníkům, kteří vyšetření provádějí. Elektronická dokumentace je pravidelně zálohována a přístup k ní mají pouze oprávnění pracovníci laboratoře pod heslem. Za ochranu dat a jejich zálohování odpovídá správce sítě.

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

Vzorky, které se buď svým obsahem nebo dokumentací odchylují od požadavků laboratoře, mohou být laboratoři odmítnuty. Důvodem k odmítnutí vzorků je:

- 1. Nejasná identifikace jednotlivých vzorků:**
  - nepřítomnost identifikačního štítku na zkumavkách
  - nečitelné označení zkumavek s odebraným materiálem
- 2. Materiál ve stavu znemožňujícím standardní zpracování:**
  - sražený nebo rozkládající se biologický materiál
  - nesterilně odebraný nebo viditelně kontaminovaný biologický materiál
  - použití nevhodného protisrážlivého agens nebo transportního roztoku (např. krev neodebraná do zkumavky s heparinem, materiál z potratu neodebraný do fyziologického roztoku)
- 3. Mechanicky poškozené odběrové zkumavky (nádobky) potřísněné krví nebo jiným biologickým materiálem**
- 4. Nepřiložená žádanka nebo žádanka s neúplnými údaji znemožňující**

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 14 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD.
		Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

**uplatnění úhrady za výkony souvisejícími s požadovaným vyšetřením.**

- 5. V případě nesprávné odbornosti indikujícího lékaře či diagnóza je mimo kritéria stanovená pojišťovny (viz Stratifikace odbornosti 816 z účinnosti od 1.10.2018)**

<https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/vykazovani-a-uh rady/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-v-odbornosti-816-laborator-lekarske-genetiky>

Náprava je vyžadována od zdroje vzorku a o příslušném jednání je veden záznam – formulář D-F-13, který je evidován v D-E-19. V případě bodu 1-3 je požadován nový odběr vzorku, v případě bodu 4 je požadována žádanka s patřičnými údaji. V případě bodu 5 je požadováno vyšetření dle podmínek stratifikace odbornosti 816.

### **D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky**

Všechny případné změny související s identifikací vzorku a údajů o pacientovi jsou náležitě zdokumentovány s jmenovitým vypsáním, kdo, kdy a proč změnu provedl. Dokumentace o dodatečných změnách je řazena k žádankám o vyšetření.

Pokud nelze jednotlivé vzorky nebo žádanky vzájemně odlišit a mohlo by dojít k záměně nebo promíchání vzorku, nelze takový materiál zpracovat. Laboratoř požádá indikujícího lékaře o nový odběr.

V případě odběru mimo stratifikaci je indikující lékař telefonicky nebo písemně informován o nemožnosti provést požadované vyšetření.

### **D-4 Vyšetření smluvními laboratořemi**

CGB laboratoř nezadáva vyšetření žádné smluvní laboratoři.

V případě, kdy je alikvotní vzorek DNA odeslán spolu se žádankou k dalším analýzám na jiné pracoviště, je do laboratorního deníku zaznamenáno množství odeslané DNA, datum odeslání a místo určení. Ke každé odeslané DNA je vytisknut doprovodný list s informacemi o způsobu izolace, případně koncentraci a čistotě DNA. Závěrečnou zprávu vydává pracoviště provádějící požadovanou DNA analýzu. CGB laboratoř a.s. v tomto případě ručí za identitu izolovaného vzorku DNA.

Dle požadavku zadavatele může být v případě specializovaného genetického vyšetření vzorek DNA odeslán na jiné pracoviště, kde je toto vyšetření prováděno. Nelze však hovořit o vztahu smluvních laboratoř. Tyto laboratoře nejsou vzájemně ve smluvním vztahu a každá ručí za svůj díl práce.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 15 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## **E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří**

### **E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech**

Na metody vyšetření nukleových kyselin prováděných v laboratoři se kritické intervaly nevztahují.

### **E-2 Informace o formách vydávání výsledků**

Výsledky jsou vloženy do programu INTELLIPAT, kde jsou zadány obdržené informace o pacientovi, informace o použitých metodách a výsledku a spolu s interpretací jsou vytištěny a po podpisu zodpovědnou osobou odeslány na zadavatelské pracoviště – klinickému lékaři.

Závěrečná zpráva obsahuje:

- identifikaci laboratoře (název, logo, sídlo a kontaktní adresa laboratoře)
- identifikaci pacienta (jméno, rodné číslo)
- identifikaci lékaře požadujícího vyšetření (IČZ, pracoviště)
- klinická indikace k vyšetření (diagnóza)
- druh primárního vzorku
- datum přijetí vzorku do laboratoře, čas u statimových vyšetření
- vlastní výsledek včetně stručné informace, jak byl získán
- interpretaci výsledku (popisná část a diagnostický závěr)
- výkonové kódy pro pojišťovnu
- datum vystavení závěrečné zprávy
- identifikace pracovníka zodpovědného za správnost výsledku
- informaci, zda byly při zpracování použity akreditované metody a jaké
- informaci, zda byl využitý flexibilní rozsah akreditace
- digitální podpis a razítko pracovníka, který výsledek uvolnil

Všechny výsledky jsou kontrolovány a zároveň podepsány dvěma nezávislými kvalifikovanými VŠ pracovníky laboratoře, včetně pracovníka, který zprávu vypracoval.

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři oprávněnému indikovat molekulárně genetické vyšetření.

Kopie výsledků konzultačních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné mě indikujícímu lékaři a originál se archivuje v laboratoři. Výsledky se zaznamenávají též do elektronického média.

CGB laboratoř umožňuje svým zákazníkům (klinickým lékařům) vyhledávání nálezů prostřednictvím internetu. Přístup k internetovému vyhledávání nálezů indikujícími klinickými lékaři je chráněn přístupovým kódem (přihlašovací jméno + heslo), který je



	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 16 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

specifikován v uzavřeném smluvním vztahu mezi CGB laboratoří a.s. a zadavatelským klinickým pracovištěm.

V případě telefonického dotazu pacienta na výsledek, je tento odkázán na svého ošetřujícího lékaře. Vyšetřované osoby nejsou telefonicky informovány o výsledku.

### **E-3 Typy nálezů**

Nález odpovídá pozitivnímu nebo negativnímu záchytu sledované změny v DNA sekvenci analyzovaného vzorku, nebo průkazu samotné DNA/RNA ve vzorku, případně odpovídá tomu, zda dochází/nedochází k expresi určitého genu. V interpretaci je udána pravděpodobnost falešně negativního nálezu.

Zápis patologických nálezů se řídí mezinárodní a obecně uznávanou nomenklaturou.

### **E-4 Vydávání výsledků přímo pacientům**

Výsledky nejsou předávány přímo pacientům.

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři oprávněnému indikovat genetické vyšetření.

Zprávu předá vyšetřované osobě tento lékař osobně s náležitým vysvětlením. V žádném případě nejsou pacienti informováni telefonicky bez možnosti ověření identity.

Výsledek genetické analýzy je privátní záležitostí a nelze o něm informovat třetí osobu bez písemného souhlasu vyšetřované osoby.

### **E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření**

Nebyl-li vzorek DNA od pacienta při analýze spotřebován a souhlasil-li s uložením vzorku DNA v CGB laboratoři (vyjádřeno na Informovaném souhlasu pacienta s molekulárně genetickým vyšetřením, resp. na Souhlasu vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s molekulárně genetickým vyšetřením), lze na podkladě žádanky provést dodatečné vyšetření nebo opakované vyšetření.

### **E-6 Změny výsledků a nálezů**

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

Pokud by došlo ke změně závěru po vydání závěrečné zprávy, bude indikující lékař na změnu okamžitě upozorněn telefonicky.

Veškeré výsledky jsou před vydáním kontrolovány dvěma pracovníky.



	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 17 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Schválil: Mgr. Jarmila Šimova RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Iveta Janáčková, DiS.	Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

Při diskrepanci mezi případnými duplicitními vzorky je nutný nový odběr materiálu k vyšetření.

## **E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku**

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

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

V urgentních případech, kdy je požadované vyšetření zadavatelem označeno jako *statim*, je vzorek přednostně zařazen ke zpracování a je analyzován v nejbližším možném termínu. Doba požadovaného vyšetření od příjmu *statimového* vzorku do vydání závěrečné zprávy pro nabízené diagnózy by neměla přesáhnout časový interval 5 dnů.

## **E-8 Konzultační činnost laboratoře**

CGB laboratoř a.s. pořádá školící přednáškové akce pro zadavatele služeb.

## **E-9 Konzultační vyšetření**

Kopie konzultačních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné formě indikujícímu lékaři a originál je archivován v laboratoři.

## **E-10 Způsob řešení stížností**

Na činnosti prováděné v organizaci CGB laboratoř a.s. mohou zákazníci i jiné strany podávat reklamace (stížnosti).

Stížnosti lze podávat na:

- Průběh provádění laboratorního vyšetření
- Rozsah prováděného laboratorního vyšetření
- Termín provedení laboratorního vyšetření
- Výsledky laboratorního vyšetření
- Způsob jednání pracovníků CGB laboratoř a.s.

Veškeré stížnosti se podávají ústní nebo písemnou formou vždy k rukám VLB (v době jeho nepřítomnosti k rukám jeho zástupce).

Reklamační řád (B-R-2) – viz příloha č. 1.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 18 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## E-11 Vydávání potřeb laboratoří

Zadavatelé vyšetření na požádání obdrží odběrové soupravy, instrukce o odběrovém materiálu, jeho skladování a transportu, formuláře požadavkového listu (žádanky) k vyšetření, Informovaný souhlasu pacienta s molekulárně genetickým vyšetřením, resp. Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s molekulárně genetickým vyšetřením.

	<b>Laboratorní příručka</b> <b>Klinická genetika –laboratoř molekulární</b> <b>genetiky</b>	Strana: 19 Celkem: 20
<b>Kód: C-P-3</b> Výtisk č.: Verze č.: 13	Vypracoval: Mgr. Jarmila Šimova Iveta Janáčková, DiS.	Schválil: RNDr. Magdalena Uvírová, PhD. Datum vydání: 30.9.2021 Platnost od: 1.10.2021

## F – Přílohy

Příloha č.1: Reklamační řád

### Příloha č. 1: Reklamační řád

- Úvodní informace

Na činnosti prováděné v organizaci CGB laboratoř a.s. mohou zákazníci i jiné strany podávat reklamace (stížnosti).

Stížnosti lze podávat na:

- Průběh provádění laboratorního vyšetření
- Rozsah prováděného laboratorního vyšetření
- Termín provedení laboratorního vyšetření
- Výsledky laboratorního vyšetření
- Způsob jednání pracovníků CGB laboratoř a.s.

Stížnosti lze podat ústní nebo písemnou formou vždy k rukám VL (v době jeho nepřítomnosti k rukám jeho zástupce).

**Za prošetření oprávněnosti stížnosti odpovídá VL, případně jím pověřený kompetentní pracovník, přičemž musí vždy provést:**

- Prošetření oprávněnosti stížnosti a činnosti, které k reklamaci vedly
- V případě neoprávněnosti stížnosti písemně zdůvodnit neoprávněnost požadavků stěžovatele
- V případě oprávněnosti stížnosti písemně navrhnout způsob řešení
- Zajistit schválení navrženého způsobu řešení vedoucím laboratoře a projednání se stěžovatelem
- Sledovat realizaci nápravných opatření, která byla laboratoří přijata

**Stížnosti jsou řešeny v následujících časových termínech:**

- Stížnosti na činnosti provedené laboratoří lze podat kdykoliv po obdržení výsledků laboratorního vyšetření
- Termín na vyřízení reklamace je stanoven na **15** pracovních dnů od přijetí reklamace. V tomto termínu oznámí vedoucí laboratoře zákazníkovi písemně výsledek řešení.
- V případě, že není možné reklamaci vyřešit v daných termínech, oznámí tuto skutečnost VL zákazníkovi s uvedením informace o probíhajícím postupu řešení a oznámí konečný termín vyřízení reklamace.

