



# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

## Obsah

<b>1</b>	<b>Účel a oblast platnosti dokumentu .....</b>	<b>2</b>
<b>2</b>	<b>Pojmy a zkratky .....</b>	<b>2</b>
<b>3</b>	<b>Kontakty a nabízené služby .....</b>	<b>3</b>
<b>4</b>	<b>Odpovědnosti a pravomoci .....</b>	<b>7</b>
<b>5</b>	<b>Postup (popis činností) .....</b>	<b>8</b>
5.1	Požadavky na primární vzorky .....	8
5.1.1	Cytogenetická laboratoř .....	8
5.1.2	Laboratoř molekulární diagnostiky .....	10
5.1.3	Žádanky a označování primárních vzorků .....	11
5.2	Preanalytické procesy v laboratoři .....	12
5.2.1	Příjem vzorků .....	12
5.2.2	Kritéria pro přijetí (odmítnutí) primárních vzorků .....	13
5.2.3	Manipulace a skladování vzorků před analýzou .....	14
5.3	Prováděná vyšetření a doby odezvy .....	15
5.4	Výsledky vyšetření .....	18
5.4.1	Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání výsledků .....	18
5.4.2	Opravy vydaných výsledkových zpráv .....	19
5.5	Řízení kvality .....	19
5.5.1	Vnitřní kontrola kvality .....	19
5.5.2	Externí kontrola kvality (EHK) .....	19
5.5.3	Stížnosti .....	20
<b>6</b>	<b>Související dokumenty .....</b>	<b>20</b>
<b>7</b>	<b>Přílohy .....</b>	<b>20</b>
<b>8</b>	<b>Záznam o změnách v dokumentu .....</b>	<b>21</b>
<b>9</b>	<b>Záznam o revizi dokumentu .....</b>	<b>21</b>

**Zpracovatel:**

MUDr. Romana Mihalová  
Ing. Jitka Štekrová  
MUDr. Petra Kleiblová, Ph.D.

**Garant:**

Mgr. Jana Jandová

**Účinnost dokumentu od:**

24.5.2021

**První vydání dne:**

1.1.2011

**Schválil:**

prim. Ing. Karolína Pešková

**Dne:**

21.5.2021



# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

## 1 Účel a oblast platnosti dokumentu

Laboratorní příručka obsahuje kompletní informace o prováděných laboratorních činnostech a o nabídce služeb Zdravotnických laboratoří Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK (Cytogenetická laboratoř, Laboratoř molekulární diagnostiky), jejichž činnost je řízena Příručkou kvality. Poskytuje základní informace o požadavcích na biologický materiál posílaný k vyšetření, o zacházení s materiálem před vyšetřením, o vyšetřovacích postupech a o uvádění výsledků. V dokumentu jsou definovány postupy pro řízení kvality.

Laboratorní příručka je závazná pro všechny pracovníky Zdravotnických laboratoří ÚBLG.

Historický kontext a postavení zdravotnických laboratoří v systému zdravotní péče Všeobecné fakultní nemocnice v Praze:

Oddělení lékařské genetiky VFN včetně zdravotnických laboratoří se stalo součástí Ústavu biologie a lékařské genetiky dne 1. 1. 1998 na základě společného rozhodnutí tehdejších statutárních zástupců 1. LF UK (děkan doc. MUDr. Petr Hach, CSc.) a VFN (ředitel MUDr. Martina Holcát).

Ústav biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK (ÚBLG) se skládá ze zdravotnické a školské části. Zdravotnická část zajišťuje cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření, konzultační a konziliární služby v oboru klinická genetika pro pracoviště VFN, lékařské fakulty a ostatní zdravotnická zařízení. Školská část zajišťuje v rámci pregraduálního vzdělávání výuku předmětů Biologie a genetika, Klinická genetika a podílí se na všech formách postgraduálního vzdělávání v oboru. Kromě pedagogické činnosti se ÚBLG zabývá i vědecko-výzkumnou činností.

## 2 Pojmy a zkratky

1. LF UK	1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
DNA	Deoxyribonucleic acid
EHK	Externí hodnocení kvality
EMQN	European Molecular Genetics Quality Network
GenQA	Genomics Quality Assessment
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace
MKK	Mezilaboratorní kontrola kvality
NIS	Nemocniční informační systém (NIS Astraia, Medea, OpenLIMS – druhy informačních systémů)
PP	Pracovní postup
RNA	Ribonucleic acid
SD	Správce řízené dokumentace
SOP	Standardní operační postup
SÚKL	Státní ústav pro kontrolu léčiv
ÚBLG	Ústav biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | [www.vfn.cz](http://www.vfn.cz), <http://intranet.vfn.cz>

**Ústav biologie a lékařské genetiky** | Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2

Směrnice | SM-UBLG-02 | strana 3 z 21 | verze 8

# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

### 3 Kontakty a nabízené služby

#### **Ústav biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK (dále jen ÚBLG)**

128 00 Praha 2 Albertov 2048/4

**Zkratka názvu pracoviště, nákladová střediska pracoviště, IČP pro styk s pojišťovnou:**

ÚBLG, NS 880, IČP 02004

#### **Vedení ÚBLG**

**Přednosta ústavu: prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D.**

Tel.: + 420 22496 8180

E-mail: [ondrej.seda@lf1.cuni.cz](mailto:ondrej.seda@lf1.cuni.cz)

**Sekretariát LF:** Bc. Ivana Karbusová

Tel.: + 420 22496 8141

E-mail: [ivana.karbusova@lf1.cuni.cz](mailto:ivana.karbusova@lf1.cuni.cz)

**Sekretariát VFN:** Eva Horníková

Tel.: + 420 22496 8141

E-mail: [eva.hornikova@vfn.cz](mailto:eva.hornikova@vfn.cz)

**Zdravotnický zástupce přednosta, primář ambulantní části: MUDr. Jaroslav Kotlas**

Tel.: + 420 22496 8144, + 420 22496 7172,

E-mail: [jaroslav.kotlas@vfn.cz](mailto:jaroslav.kotlas@vfn.cz)

**Primářka laboratorní části: Ing. Karolína Pešková**

Tel.: + 420 22496 7225

E-mail: [karolina.peskova@vfn.cz](mailto:karolina.peskova@vfn.cz)

**Manažer kvality: Mgr. Jana Jandová**

Tel.: + 420 22496 7271

E-mail: [jana.jandova2@vfn.cz](mailto:jana.jandova2@vfn.cz)

**Vrchní laborantka: Bc. Lenka Malinová**

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: [lenka.malinova@vfn.cz](mailto:lenka.malinova@vfn.cz)

#### **Úseky:**

#### **CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ**

**Umístění pracoviště:** 128 00 Praha 2, Albertov 4 – Purkyňův ústav – zvýšené přízemí vlevo

**Nákladové středisko pracoviště, IČP pro styk s pojišťovnou:** NS 880 50, IČP 02004 545

**Vedoucí laboratoře: MUDr. Romana Mihalová**

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: [romana.mihalova@vfn.cz](mailto:romana.mihalova@vfn.cz)

---

**Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.**

Po vytištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

**Zástupce vedoucí laboratoře: RNDr. Hana Kučerová, Ph. D**

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: [hana.kucerova4@vfn.cz](mailto:hana.kucerova4@vfn.cz)

**Úseková laborantka: Bc. Lenka Malinová**

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: [lenka.malinova@vfn.cz](mailto:lenka.malinova@vfn.cz)

### Důležité kontakty a telefony:

**Informace o příjmu vzorků v laboratoři:** + 420 22496 8165

**Informace o průběhu vyšetření:**

MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165, [romana.mihalova@vfn.cz](mailto:romana.mihalova@vfn.cz)

RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165, [hana.kucerova4@vfn.cz](mailto:hana.kucerova4@vfn.cz)

### Spektrum nabízených služeb

Přehled poskytovaných vyšetření Cytogenetické laboratoře je detailně uveden v odstavci 5.3 tohoto dokumentu. Nabídku vyšetření je možno nalézt také na internetových stránkách VFN na adrese: <https://laboratore.vfn.cz/vysetreni/result.php>

V laboratoři se provádějí následující **rutinní cytogenetická vyšetření**:

- krátkodobá i dlouhodobá kultivace buněk
- karyotypu z periferní krve
- karyotypu z fetální krve
- karyotypu z plodové vody
- karyotypu z choriových klků
- karyotypu z tkáně potratu
- získaných chromozomových aberací (ZCHA)
- FISH na mozaicismus gonosomů
- FISH na mikrolečnické syndromy
- microarray (aCGH)

**Konzultační činnost** vztahující se k průběhu vyšetření a základní interpretaci výsledků poskytují odborní pracovníci Cytogenetické laboratoře:

- **Prenatální diagnostika**  
RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165  
MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165
- **Postnatální diagnostika**  
MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165  
RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165
- **Molekulární cytogenetika (array, FISH)**  
MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165  
RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

### **LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKY**

**Umístění pracoviště:** 128 00 Praha 2, Albertov 2048/4 – Purkyňův ústav – zvýšené přízemí vlevo

**Nákladové středisko pracoviště, IČP pro styk s pojišťovnou:**

NS 880 51, NS880 52, IČP 02004 545

**Vedoucí laboratoře: Ing. Bohumila Janošíková, PhD**

Tel.: + 420 22496 8164

E-mail: [bohumila.janosikova@vfn.cz](mailto:bohumila.janosikova@vfn.cz)

**Zástupce vedoucí laboratoře: Ing. Jitka Štekrová**

Tel.: + 420 22496 8162

E-mail: [jitka.stekrova@vfn.cz](mailto:jitka.stekrova@vfn.cz)

**Úseková laborantka: Martina Řezníčková**

Tel.: + 420 22496 8152

E-mail: [martina.reznickova@vfn.cz](mailto:martina.reznickova@vfn.cz)

### **Důležité kontakty a telefony:**

**Informace o příjmu vzorků v laboratoři:** + 420 22496 8152

**Informace o průběhu vyšetření:**

Ing. Bohumila Janošíková, Ph.D. + 420 22496 8164, + 420 22496 8152, [bohumila.janosikova@vfn.cz](mailto:bohumila.janosikova@vfn.cz)

Ing. Jitka Štekrová, + 420 22496 8162, + 420 22496 8152, [jitka.stekrova@vfn.cz](mailto:jitka.stekrova@vfn.cz)

Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D., + 420 22496 8198, [ivan.hrdlicka@vfn.cz](mailto:ivan.hrdlicka@vfn.cz)

Ing. Aleš Hořínek, + 420 22496 8155, + 420 22496 8152, [ales.horinek@vfn.cz](mailto:ales.horinek@vfn.cz)

MUDr. Petra Kleiblová, Ph.D., + 420 22496 5745, [petra.kleiblova@vfn.cz](mailto:petra.kleiblova@vfn.cz)

### **Spektrum nabízených služeb**

Přehled poskytovaných vyšetření Laboratoře molekulární diagnostiky je detailně uveden v odstavci 5.3 tohoto dokumentu. Nabídku vyšetření je možno nalézt také na [internetových stránkách VFN na adrese: https://laboratore.vfn.cz/vysetreni/result.php](https://laboratore.vfn.cz/vysetreni/result.php)

V laboratoři se provádějí následující **rutinní molekulárně genetická vyšetření:**

- hereditární karcinom prsu a ovaria
- adenomatózní polypóza tlustého střeva
- hereditární nepolypozní karcinom tlustého střeva – Lynchův syndrom
- další dědičné nádorové syndromy (dědičné nádory žaludku, pankreatu, ledvin, vzácné nádorové syndromy)
- recesivní syndromy dětského věku spojené s vysokým rizikem nádorových onemocnění
- feochromocytomu / paragangliomu
- Gitelmanova syndromu
- Bartterova syndromu
- AD polycystóza ledvin
- AR polycystóza ledvin
- Alportův syndrom



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- Atypický hemolyticko-uremický syndrom
- Nefrotický syndrom
- Huntingtonovy choroby
- spinální svalové atrofie
- myotonické dystrofie typu I
- cystické fibrózy a CFTRpatí
- delecí AZF na chromozomu Y
- aneuploidii chromozomu metodou QF PCR
- vyloučení maternální kontaminace metodou QF-PCR
- neinvazivní vyšetření Rh faktoru plodu z mateřské krve
- neinvazivní vyšetření pohlaví plodu z mateřské krve
- zygoty dvojčat
- průkazu pohlaví
- identifikace osob – průkaz maternity/paternity
- primárního hyperaldosteronismu
- dyschondrosteózy / malý vzrůst
- mikrodelečních syndromů spojených s mentální retardací
- syndrom fragilního X (FRAXA) - vyloučení expanze CGG u mužů
- familiární dysalbuminemické hyperthyroxinemie (FDAH)
- trichorhinofalangeální syndrom (TRPS1)
- familiární hypercholesterolémie

**Konzultační činnost** vztahující se k průběhu vyšetření a základní interpretaci výsledků poskytují odborní pracovníci Laboratoře molekulární diagnostiky:

- **Polycystická choroba ledvin dospělých, Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom, Alportův syndrom, nefrotický syndrom, atypický hemolyticko-uremický syndrom, feochromocytom/paragangliom, dyschondrosteóza, idiopatický malý vzrůst, mikrodeleční syndromy spojené s mentální retardací, familiární dysalbuminemická hyperthyroxinemie (FDAH), trichorhinofalangeální syndrom (TRPS1).**

Ing. Jitka Štekrová, + 420 22496 8162, + 420 22496 8152

Ing. Bohumila Janošiková, Ph.D. + 420 22496 8164, + 420 22496 8152

- **Hereditární karcinom prsu a ovaria, familiární adenomatózní polypóza, polypóza asociovaná s MUTYH, Lynchův syndrom, další hereditární nádorové syndromy.**

MUDr. Petra Kleiblová, Ph.D., + 420 22496 5745

- **Huntingtonova choroba, myotonická dystrofie 1. typu, cystická fibróza a CFTRpatie, spinální muskulární atrofie, mikrodelece chromozomu Y, syndrom fragilního X (FRAXA) - vyloučení expanze CGG u mužů.**

Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D., + 420 22496 8189, + 420 22496 8152

- **Průkaz pohlaví, zygotita dvojčat, identifikace osob – průkaz paternity / maternity, neinvazivní stanovení Rh faktoru plodu z mateřské krve (RhD), neinvazivní stanovení pohlaví plodu z mateřské krve, aneuploidie chromozomů metodou QF-PCR, familiární hypercholesterolémie.**

Ing. Aleš Hořínek, + 420 22496 8155, + 420 22496 8152



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Ústav biologie a lékařské genetiky | Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2

Směrnice | SM-UBLG-02 | strana 7 z 21 | verze 8

# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

V případě požadavků na vyšetření prováděná v rámci **výzkumných projektů** nebo nově zavedené diagnostiky poskytnou bližší informace vedoucí jednotlivých laboratoří.

### Oddělení lékařské genetiky

**Umístění pracoviště:** 128 00 Praha 2, Ke Karlovu 2, Dětský areál Karlov (DAK), budova E1b, druhé patro

### nákladové středisko pracoviště, IČP pro styk s pojišťovnou:

NS 880 10, IČP 02004 187

#### **Primář: MUDr. Jaroslav Kotlas**

Tel.: + 420 22496 8144, + 420 22496 7172,

E-mail: [jaroslav.kotlas@vfn.cz](mailto:jaroslav.kotlas@vfn.cz)

#### **Zástupce primáře: doc. MUDr. Alice Baxová, CSc.**

Tel.: + 420 22496 7173

E-mail: [alica.baxova@vfn.cz](mailto:alica.baxova@vfn.cz)

#### **Sestry (objednávání pacientů):**

Tel.: + 420 22496 7171, + 420 22496 7175

### **Onkologická klinika – ambulance onkogenetická**

**Umístění pracoviště:** Fakultní poliklinika – Karlovo nám. 32, 128 08 Praha 2

Tel.: + 420 22496 6473

### **Spektrum nabízených služeb a konzultační činnost**

Oddělení lékařské genetiky (OLG) poskytuje genetické poradenství v celém rozsahu oboru lékařská genetika.

V rámci probíhajících výzkumných programů a na základě úzké spolupráce s dalšími obory ve VFN se OLG při konzultační činnosti specializuje na pacienty a rodiny:

- s nádorovými onemocněními (kolorekta, prsu a chromafinní tkáně),
- se syndromologickou problematikou dětí i dospělých,
- s kostními dysplaziemi,
- s nefrologickými onemocněními (AD polycystická choroba ledvin, AR polycystická choroba ledvin, Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom, Alportův syndrom, nefrotický syndrom, atypický hemolyticko-uremický syndrom),
- s Huntigtonovou chorobou,
- s poruchami reprodukce.
- s těhotenstvím se zvýšeným rizikem postižení plodu (prenatální diagnostika).

## **4 Odpovědnosti a pravomoci**

Primářka laboratorní části odpovídá zejména za:

- řízení Laboratoře molekulární diagnostiky a Cytogenetické laboratoře.
- plnění všech akreditačních kritérií a plnění politiky kvality podle normy ČSN EN ISO15189

---

**Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.**

Po vytištění slouží pouze pro informativní účely – nepodléhá pravidlům řízení dokumentace.



# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Vedoucí jednotlivých laboratoří odpovídají zejména za:

- chod příslušné laboratoře
- správné provádění diagnostických vyšetření
- výsledky laboratorních vyšetření

Mají pravomoc:

- uvolňovat a podepisovat výsledky příslušné laboratoře
- poskytovat odborné interpretace k výsledkům v rámci příslušné laboratoře.

Odborní pracovníci v laboratorních metodách s atestací odpovídají za:

- správné provádění diagnostických vyšetření;
- výsledky jimi uvolněných laboratorních vyšetření

Mají pravomoc:

- uvolňovat a podepisovat výsledky
- poskytovat odborné interpretace k výsledkům

## 5 Postup (popis činností)

### 5.1 POŽADAVKY NA PRIMÁRNÍ VZORKY

#### 5.1.1 Cytogenetická laboratoř

##### Periferní krev

- odběr není nutné provádět nalačno
- odběr do heparinizované podtlakové zkumavky nebo heparinizované stříkačky, krev ihned několika pohyby promíchat
- vzorek nutno dodat do cytogenetické laboratoře nejlépe v den odběru, v nezbytných případech nejpozději do 48 hodin
- odebraný vzorek krve lze uchovat při pokojové teplotě maximálně 3 hodiny, poté nutno uchovávat v lednici (2–8 °C), v žádném případě nesmí zmrznout!
- zkumavky nebo stříkačky s odebranými vzorky s dobře zajištěným víčkem vložte do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každého pacienta zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu použijte termoobal
- optimální množství 2–5 ml venózní krve, malé děti minimálně 1 ml (méně než 1 ml venózní krve – riziko neúspěšné kultivace)
- užití některých látek (např. antibiotika nebo imunosupresiva) před odběrem může nepříznivě ovlivnit úspěšnost kultivace.

##### Plodová voda

- odběr cca 20 ml do 2 odběrových zkumavek (sterilní, min. 10 ml každá)





## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- zkumavky s odebranými vzorky s dobře zajištěným víčkem vložte do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každou pacientku zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu použijte termoobal
- vzorek je nutné doručit do cytogenetické laboratoře co nejdříve po odběru, maximálně do konce téhož pracovního dne
- odebraný vzorek lze uchovat při pokojové teplotě maximálně 2 hodiny, v lednici (2–8 °C) maximálně 6 hodin, vzorek však nesmí zmraznout!

### Fetální krev

- odběr 1–2 ml krve do heparinizované stříkačky (příp. zkumavky), krev ihned několika pohyby promíchat
- stříkačky s odebranými vzorky vložte do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každou pacientku zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu použijte termoobal
- vzorek je nutné doručit do cytogenetické laboratoře v den odběru
- odebraný vzorek lze uchovat při pokojové teplotě maximálně 3 hodiny, po delší dobu nutno uchovávat v lednici (2–8 °C), vzorek však nesmí zmraznout!

### Choriové klky

- odběr cca 20 mg tkáně choriových klků, pokud možno z různých oblastí choria
- odběr do sterilní heparinizované zkumavky s fyziologickým roztokem
- zkumavku se vzorkem ihned po odběru protřepat (prevence tvorby nežádoucích koagul)
- zkumavky s odebranými vzorky s dobře zajištěným víčkem vložte do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každou pacientku zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu použijte termoobal
- vzorek je nutné doručit do cytogenetické laboratoře co nejdříve po odběru, maximálně do konce téhož pracovního dne
- odebraný vzorek lze uchovat při pokojové teplotě maximálně 2 hodiny, v lednici (2–8 °C) maximálně 6 hodin, vzorek však nesmí zmraznout!

### Tkáň potraceného plodu

- odběr malé části tkáně (cca 0,5–1 cm<sup>3</sup>) co nejsterilnějším způsobem do sterilní nádoby nebo zkumavky s fyziologickým roztokem
- zkumavky nebo nádoby s odebranými vzorky s dobře zajištěným víčkem vložte do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každou pacientku zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu použijte termoobal
- vzorek je nutné doručit do cytogenetické laboratoře co nejdříve po odběru, v nezbytných případech maximálně do 48 hodin
- odebraný vzorek lze uchovat při pokojové teplotě maximálně 2 hodiny, později nutno uchovávat v lednici (2–8 °C), vzorek však nesmí zmraznout!

### DNA

- již izolovaná DNA – pro aCGH; min. 25 µl při koncentraci 50 g/µl
- k transportu je nutné vzorky zajistit před mechanickým poškozením

### Dodatečná vyšetření

Dodatečná vyšetření lze domluvit telefonicky, ale následně musí být dodána příslušná řádně vyplněná žádanka.



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- Periferní a fetální krev  
Dodatečná vyšetření je možné požadovat do 72 hod. po odběru, tj. po dobu kultivace vzorku. V případě dostatečného množství materiálu je možné dodatečné vyšetření provést z opakované kultivace, avšak výsledek může být negativně ovlivněn dlouhodobým skladováním materiálu. Při zpracování lze také uschovat buněčnou suspenzi pro dodatečná vyšetření metodou FISH. Tento požadavek však musí být uveden na žádance.
- Plodová voda, choriové klky, tkáň potracených plodů  
Dodatečná vyšetření lze požadovat po dobu kultivace vzorku (cca do 2 týdnů), po zpracování materiálu již dodatečná vyšetření nejsou možná.

### 5.1.2 Laboratoř molekulární diagnostiky

#### Krev

- periferní či fetální krev odebraná do zkumavky s protisrážlivým činidlem EDTA, minimální množství krve na izolaci DNA je 1 ml pro „jednoduché“ vyšetření, 5 ml pro rozsáhlou mutační analýzu a 10 ml pro neinvazivní vyšetření pohlaví plodu či RhD faktoru z mateřské krve
- odebraný vzorek krve pro izolaci DNA lze před dodáním do laboratoře uchovávat po krátkou dobu (maximálně 48 hodin) v lednici (2–8 °C), nebo dlouhodobě v zamraženém stavu (-20 °C) – v takovém případě by vzorek neměl při transportu do laboratoře rozmrznout
- neinvazivní stanovení Rh faktoru (RhD) a pohlaví plodu z mateřské krve je nutno dodat do laboratoře odebraný vzorek krve pro izolaci DNA z plazmy pro ten samý den odběru do 14 hod. Krev je nezbytné před transportem do laboratoře uchovávat v lednici (2–8 °C)
- periferní krev odebraná do zkumavek se speciálním protisrážlivým činidlem určených pro izolaci RNA (po domluvě dodá laboratoř)
- odebraný vzorek krve pro izolaci RNA lze před dodáním do laboratoře uchovávat po krátkou dobu (maximálně 48 hodin) při laboratorní teplotě
- zkumavky s odebranými vzorky je nutné vložit do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každého pacienta zvlášť
- krevní skvrny (speciální odběrové sety) vzorky je nutné vložit do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každého pacienta zvlášť
- pro zajištění optimálních podmínek při transportu je nezbytné použít termoobal

#### Tkáň

- tkáň čerstvá na izolaci DNA – nejlépe ve fyziologickém roztoku dodat v den odběru do laboratoře, nebo uchovávat v zamraženém stavu (-20 °C)
- plodová voda v objemu 3 ml nebo kultivované amniocyty (buňky z plod. vody)
- choriové klky ve fyziologickém roztoku nebo kultivované choriové klky v kultivačním médiu
- tkáň v parafinových bločcích – bez speciálních požadavků
- pro izolaci RNA čerstvá tkáň ve sterilní dobře uzavřené zkumavce se speciálním médiem (dodá laboratoř), odebraný vzorek tkáň lze před dodáním do laboratoře uchovávat po krátkou dobu (maximálně 48 hodin) při laboratorní teplotě, nebo delší dobu hluboce zmrazenou (-20 °C) ve sterilní dobře uzavřené zkumavce



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- vzorky je nutné vložit do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou pro každého pacienta zvlášť, pro zajištění optimálních podmínek při transportu je nezbytné použít termoobal

### DNA a RNA

- již izolovaná DNA – množství v závislosti na počtu vyšetření
- již izolovaná RNA – hluboce zmražená (-70 °C) a po dohodě s laboratoří
- k transportu je nutné vzorky zajistit před mechanickým poškozením

### Bukální stěry

- stěry z bukální sliznice (speciální odběrové sety) je nutno před dodáním do laboratoře uzavřít (přelepením, spojením sešivačkou). Sety je nutné dodat do laboratoře ten samý den odběru do 14 hod a do té doby uchovávat v lednici (2–8 °C). V případě, že to není možné, lze stěry do doby transportu dlouhodobě uchovávat hluboce zmrazené (-20 °C). Odběry není vhodné provádět bezprostředně po jídle

### Dodatečná vyšetření

Dodatečná vyšetření lze domluvit telefonicky, ale následně musí být dodána příslušná řádně vyplněná žádanka.

### 5.1.3 Žadanky a označování primárních vzorků

Každý vzorek musí být řádně označen a musí být dodán s řádně vyplněnou žádankou a informovaným souhlasem pacienta (pokud nezůstává uložen u indikujícího lékaře z ÚBLG VFN Praha).

Urgentní (STATIM) provedení vyšetření lze žádat na standardních žadankách výrazným označením (nejlépe červeně) „STATIM“.

Formuláře žadanek k cytogenetickému nebo molekulárně genetickému vyšetření, informovaného souhlasu pacienta a dotazníky k některým vyšetřením jsou ke stažení na internetových stránkách ÚBLG VFN na internetové adrese: <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/>

**Pro genetická vyšetření jsou k dispozici následující typy žadanek a formulářů:**

**Žádanka – cytogenetické vyšetření**

**Žádanka – molekulárně genetické vyšetření**

**Informovaný souhlas s genetickým laboratorním vyšetřením**

**Klinický dotazník** (pro vyšetření microarray)

Lze použít také jiný typ žadanky, pokud bude obsahovat všechny níže uvedené údaje.

#### **Identifikace pacienta:**

- jméno a příjmení pacienta
- číslo pojištěnce/rodné číslo, příp. datum narození (nevyplývá-li z r. č.)
- pohlaví pacienta
- bydliště pacienta
- kód zdravotní pojišťovny, event. informaci o způsobu úhrady (faktura)



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

### Identifikace žadatele:

- jméno lékaře, razítko, podpis
- IČP a odbornost odesílajícího lékaře
- adresa u žadatele mimo VFN
- nákladové středisko oddělení u vyšetření pro VFN
- telefonní kontakt na žadatele

### Specifikace vyšetření:

- název požadovaného druhu vyšetření a číselný kód diagnózy
- klinické aspekty choroby pacienta
- požadavek na rychlost provedení – výrazné označení statimového vyšetření,
- datum a čas odběru neb
- druh primárního vzorku, u tkáně i místo původu

### Doporučení k žádankám o vyšetření:

Při suspekci na dědičnou formu choroby je doporučena konzultace klinického genetika.

Genetické konzultace jsou poskytovány (po objednání) na ambulanci ÚBLG VFN a 1. LF UK, Ke Karlovu 2, 128 08 PRAHA 2, tel.: 224 967 171, 224 967 175 nebo v ambulanci Onkologické kliniky na Fakultní poliklinice VFN, Karlovo nám. 32, 128 08 Praha 2, Tel.: 22496 6473

Odběry materiálu se provádějí na ambulanci ÚBLG, příp. na specializovaných pracovištích VFN. V případě odběru v místě bydliště je vzorek spolu se žádankou a standardizovanými formuláři zasílán na adresu laboratoře. Presymptomatické laboratorní vyšetření by měl indikovat klinický genetik.

V případě, že žádanka došla do laboratoře nemá všechny náležitosti, postupuje se dle bodu 5.2.2 *Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vzorků*.

### Označování primárních vzorků

Každý primární vzorek musí být čitelně označen nezbytnými údaji shodnými s údaji na žádance. Nezbytné údaje pro identifikaci vzorku:

- příjmení a jméno pacienta
- číslo pojištěnce (rodné číslo)
- u vzorků z prenatálních odběrů odesílaných pod jménem a RČ matky je nutné označit vzorek jako PLOD

Za označení primárního vzorku a žádanky (indikaci) odpovídá žadatel – indikující lékař. Kontrolu údajů na žádance a vzorku provádí pověřený pracovník přejímající vzorek v laboratoři.

## 5.2 PREANALYTICKÉ PROCESY V LABORATOŘI

### 5.2.1 Příjem vzorků

Vzorky do laboratoře mohou být dopraveny sanitářem z vlastního či jiného pracoviště, případně jinou náležitě poučenou osobou. Pověřený pracovník přejímající vzorek materiálu zkontroluje správnost a shodu údajů na



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

žádance a materiálu. Údaje ze žádanky zapíše do knihy pacientů/klientů pod jednoznačné číslo a do informačního systému Medea a/nebo LIS OpenLIMS. Při další manipulaci se vzorkem je vždy zpracováván vzorek označen přiděleným číslem, případně jménem.

Příjem a zpracování vzorků s požadavkem rychlé prenatalní diagnostiky je podrobně popsán v příslušném pracovním postupu (PP-UBLG-01-001).

Příjem a zpracování vzorků s požadavkem na vyšetření microarray spolu s izolací DNA v Laboratoři molekulární diagnostiky je podrobně popsán v příslušném pracovním postupu (PP-UBLG-01-006).

### CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ

#### Periferní krev

- Standardní odběrové dny: PONDĚLÍ, ÚTERÝ, PÁTEK
- Krev musí být do laboratoře dodána nejpozději do 12:00 hod. Mimo dané hodiny je příjem vzorku možný po předchozí telefonické domluvě – tel. 224 968 165, od 7 do 15 hod.
- V případě nestandardního odběru (odběr mimo určené dny, nevhodný protisrážlivý přípravek, nevhodné podmínky transportu apod.) se zvyšuje riziko neúspěšné kultivace.

#### Plodová voda, fetální krev, choriové klky, tkáň potraceného plodu

- Vzorky jsou přijímány každý pracovní den, od 7 do 14 hod., od 12 hodin však pouze po předchozí telefonické domluvě!

#### DNA (izolovaná)

- Vzorky jsou přijímány každý pracovní den, od 7 do 15 hod

### LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKY

#### Veškerý biologický materiál

- PONDĚLÍ–ČTVRTEK 7-15 hod.
- PÁTEK 7-14 hod.
- Mimo dané hodiny je příjem vzorku možný po předchozí telefonické domluvě.

#### Vzorky pro rychlou prenatalní DNA diagnostiku

je třeba předat do laboratoře molekulární diagnostiky do 14 hod., aby byly výsledky k dispozici následující pracovní den do 12 hod.

Pokud bude vyšetřovaný materiál předán později, bude zpracován v co nejkratší době, avšak laboratoř již nemůže zaručit dodržení výše uvedené lhůty dodání výsledku.

Uvedené termíny vyšetření mohou být překročeny u problematických vzorků, při amplifikaci dodatečných lokusů v případech pozitivních nálezů, či u nejednoznačných výsledků.

#### 5.2.2 Kritéria pro přijetí (odmítnutí) primárních vzorků

K vyšetření je vzorek přijat, pokud:

- splňuje požadavky na primární vzorek (viz kapitoly 5.1.1 a 5.1.2)



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- je řádně označen (viz kapitola 5.1.3), shodně identifikován se žádankou a viditelně nepoškozen či nekontaminován
- žádanka obsahuje všechny povinné údaje (viz kapitola 5.1.3).

Pokud lze dohledat či jednoznačně opravit chybný či nedostatečný záznam v žádance, je možno po dohodě s indikujícím lékařem materiál přijmout. V takovém případě se však provede zápis do formuláře Záznam o problémových situacích (F-UBLG-50-19, F-UBLG-51-23).

Vzorek je odmítnut, pokud nesplňuje výše uvedené požadavky, nebo pokud je požadováno vyšetření, které zdravotnické laboratoře ÚBLG neprovádějí.

O odmítnutí přijetí vzorku je informován indikující lékař, způsob nápravy je s ním telefonicky projednán a provede se zápis do formuláře Záznam o problémových situacích (F-UBLG-50-19, F-UBLG-51-23).

### 5.2.3 Manipulace a skladování vzorků před analýzou

#### CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ

- Krev na vyšetření karyotypu nebo FISH (periferní nebo fetální) – ihned po dodání zpracována nebo skladována do doby zpracování po nezbytně dlouhou dobu (2–3 dny) v lednici. Vzorek nesmí zmraznout. Pro kultivaci je použito cca 0,5 ml, zbytek vzorku (ve většině případů) je uchován v lednici pro případné opakované nebo dodatečné zpracování obvykle několik dní.
- Krev na vyšetření microarray je po dodání tentýž den předána do Laboratoře molekulární diagnostiky k izolaci DNA – postup dle **PP-UBLG-01-006**.
- Vzorky pro prenatální vyšetření karyotypu – plodová voda, choriové klky a tkáň potracených plodů – pokud možno ihned po dodání jsou zpracovány a je zahájena jejich kultivace.
- V případě indikace rychlé prenatální diagnostiky je část materiálu odebrána a předána laboratoři molekulární diagnostiky – postup dle **PP-UBLG-01-001**.
- V případě indikace prenatálního vyšetření microarray je část materiálu odebrána a předána laboratoři molekulární diagnostiky – postup dle **PP-UBLG-01-006**
- DNA ze všech výše uvedených materiálů je uchovávána v mrazáku (-20 °C).

#### LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKY

- Čerstvá krev na izolaci DNA je po dodání tentýž den zpracována nebo skladována v chladničce po dobu 72 hod. Při nadbytku materiálu (většina případů) je zbytek vzorku zamražen (-20 °C) pro případné další zpracování.
- Tkáň na izolaci DNA je po dodání tentýž den zpracována nebo skladována zamražená (-20 příp. -70 °C).
- Amniocyty jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Plodová voda je po dodání do laboratoře centrifugována, aby se izolovaly amniocyty a ty jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Choriové klky jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Krev na izolaci RNA je ponechána nejprve několik hodin (4 až 72) při laboratorní teplotě a následně zpracována, nebo do zpracování skladována v chladničce (4 °C), při dlouhodobém uskladnění zamražená (-20 příp. -70 °C).



# LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- Krevní skvrny jsou uchovávány při laboratorní teplotě.
- Stěry z bukalní sliznice jsou uchovávány v mrazáku (-20 °C).
- Tkáň v parafinových bločcích je uchovávána v chladničce.
- Izolovaná DNA ze všech výše uvedených materiálů je uchovávána v chladničce (4 °C) nebo (přednostně) v mrazáku (-20 °C).
- Izolovaná RNA je uchovávána hluboce zmražená (-70 °C).

## 5.3 PROVÁDĚNÁ VYŠETŘENÍ A DOBY ODEZVY

Kompletní seznam prováděných vyšetření s uvedením vyšetřovaných genů/mutací, diagnostických metod, odkazy na SOP/PP a s dobami odezvy je k dispozici na internetových stránkách VFN, viz

<https://laboratore.vfn.cz/vysetreni/pracoviste.php?ustav=4>

V Laboratoři molekulární diagnostiky je uplatňován flexibilní rozsah akreditace.

**Vyšetření s uplatněním flexibility jsou uvedena v příloze č. 1 Laboratorní příručky.**

### CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ

<b>Karyotyp z plodové vody</b> <sup>2) A*</sup>	<i>odezva do 3 týdnů</i>
<b>Karyotyp z choriových klků</b> <sup>2) A*</sup>	<i>odezva do 4 týdnů</i>
<b>Karyotyp z tkáně potracených plodů</b> <sup>A*</sup>	<i>odezva do 4 týdnů</i>
<b>Karyotyp z periferní krve</b> <sup>1) 2) A*</sup>	<i>odezva do 6 týdnů</i> <i>STATIM = odezva do 10 dnů</i>
<b>Karyotyp z fetální krve</b> <sup>2) A*</sup>	<i>odezva do 10 dnů</i>
<b>Stanovení získaných chromozomových aberací – ZCHA</b>	<i>odezva do 4 týdnů</i>
<b>FISH – detekce mikrolečních syndromů</b>	<i>odezva do 14 dnů (navazuje na kultivaci a přípravu cytogenetického preparátu)</i>
<b>FISH – vyšetření počtu gonosomů</b>	<i>odezva do 14 dnů (navazuje na kultivaci a přípravu cytogenetického preparátu)</i>
<b>Microarray – postnatální</b>	<i>odezva do 8 týdnů</i>
<b>Microarray – prenatalní</b>	<i>odezva do 4 týdnů</i>

<sup>1)</sup> povolení SÚKL

<sup>2)</sup> EHK – GenQA

<sup>A\*)</sup> akreditováno dle ISO 15 189

**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA****LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKY**

<b>Izolace nukleových kyselin</b>	DNA – odezva do 3 pracovních dnů; RNA – odezva do 2 týdnů
<b>Hereditární karcinom prsu a ovaria</b> <sup>2, A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 6 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Adenomatózní polypóza tlustého střeva (FAP)</b> <sup>2, A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 6 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Hereditární nepolypózní karcinom tlustého střeva (Lynchův syndrom)</b> <sup>A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 6 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>další dědičné nádorové syndromy (dědičné nádory žaludku, pankreatu, ledvin, vzácné nádorové syndromy)</b> <sup>A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 6 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>recesivní syndromy dětského věku spojené s vysokým rizikem nádorových onemocnění</b> <sup>A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 6 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Feochromcytom / Paragangliom</b>	mutační analýza vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Gitelmanův syndrom (GS)</b> <sup>A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Bartterův syndrom (BS)</b> <sup>A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>AD polycystóza ledvin (ADPKD)</b> <sup>2, A*</sup>	vazebná analýza – odezva do 6 měsíců mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>AR polycystóza ledvin (ARPKD)</b> <sup>2, A*</sup>	mutační analýza, MLPA vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců



**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA**

<b>Alportův syndrom</b> <sup>A*)</sup>	mutační analýza vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Atypický hemolyticko-uremický syndrom</b> <sup>A*)</sup>	mutační analýza vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Nefrotický syndrom</b> <sup>A*)</sup>	mutační analýza vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Hungtingtonova choroba (HD)</b> <sup>2,A*)</sup>	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce
<b>Spinální muskulární atrofie (SMA)</b> <sup>3)</sup>	PCR a RFLP – odezva do 2 měsíců
<b>Myotonická dystrofie 1. typu (MD1)</b>	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců
<b>Cystická fibróza (CF), resp. CFTRpatie</b> <sup>3,4,A*)</sup>	reverzní hybridizace – odezva do 2 měsíců
<b>Delece v AZF na Y chromozomu</b> <sup>4,A*)</sup>	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců
<b>Syndrom fragilního X (FRAXA) - vyloučení expanze CGG u mužů.</b>	PCR a ELFO – odezva do 2 měsíců
<b>Rychlá prenatální diagnostika – aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y</b> <sup>4,A*)</sup>	QF-PCR – odezva do 2. pracovního dne
<b>Vyloučení maternální kontaminace</b>	QF-PCR – odezva do 2. pracovního dne
<b>Neinvazivní stanovení Rh faktoru plodu z mateřské krve (RhD)</b>	real-time PCR – odezva do 3 týdnů
<b>Neinvazivní stanovení pohlaví plodu z mateřské krve</b>	real-time PCR – odezva do 3 týdnů
<b>Zygozita dvojčat</b>	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce

**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA**

<b>Průkaz pohlaví <sup>4)</sup></b>	fragmentační analýza – odezva do 3 týdnů
<b>Identifikace osob – průkaz paternity / maternity <sup>5)</sup></b>	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce
<b>Familiární hypercholesterolemie <sup>A*)</sup></b>	mutační analýza vyšetření probanda – odezva do 12 měsíců cílené vyšetření v rodině s identifikovanou mutací – odezva do 2 měsíců
<b>Primární hyperaldosteronismus</b>	MLPA, PCR a ELFO – odezva do 3 měsíců
<b>Dyschondrosteóza / idiopatický malý vzrůst <sup>4)</sup></b>	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců mutační analýza – odezva do 12 měsíců
<b>Mikrodeleční syndromy spojené s mentální retardací</b>	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců
<b>Trichorhinofalangeální syndrom (gen TRPS1; delece 8q24)</b>	MLPA a mutační analýza – odezva do 6 měsíců
<b>Familiární dysalbuminemická hyperthyroxinemie (FDAH)</b>	mutační analýza – odezva do 3 měsíců
<b>STATIMOVÁ VYŠETŘENÍ</b> – odezva do 1 týdne, případně dohodou; pro vyšetření dědičné nádorové dispozice odezva do 3 měsíců (případně kratší termín dle individuální domluvy)	

<sup>2)</sup> EMQN

<sup>3)</sup> povolení SÚKL

<sup>4)</sup> národní MKK

<sup>5)</sup> mezinárodní MKK

<sup>A\*)</sup> akreditováno dle ISO 15 189

## 5.4 VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

### 5.4.1 Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání výsledků

Všechny výsledkové zprávy v elektronické podobě jsou k nahlédnutí lékařům ambulance ÚBLG v NIS Medea a LIS OpenLIMS. Do databáze NIS Medea a LIS OpenLIMS mají dále přístup pracovníci ÚBLG, kteří k tomu jsou pověřeni primářkou Zdravotnických laboratoří ÚBLG. Lékařům Gynekologicko-porodnické kliniky VFN a 1. LF UK jsou k dispozici stručné výsledky rychlé prenatální diagnostiky v NIS Astraia.

Výsledky všech genetických vyšetření se v tištěné podobě odesílají na adresu indikujícího lékaře. Výsledky potvrzuje a uvolňuje odborný pracovník s atestací.



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

V případě statimového vyšetření může být výsledek oznámen indikujícím lékařem také telefonicky. Elektronická evidence veškerých odeslaných výsledků (doporučených zásilek) mimo VFN probíhá podle RD-VFN-16 Spisový a skartační řád – Spisový řád prostřednictvím osoby k tomu určené.

### 5.4.2 Opravy vydaných výsledkových zpráv

Pokud byla zjištěna chyba v odeslaném výsledkovém listu, je nutno chybný výsledek opravit. Žadatel o vyšetření je informován o chybném výsledku a požádán o vrácení původní nesprávné verze výsledkového listu. Je vytištěn nový výsledkový list, na kterém je zřetelně uvedeno, že se jedná o opravený výtisk. Původní výsledkové listy jsou uchovány v laboratorním informačním systému nebo ve složce pacienta. O přepracování výsledkového listu je v laboratoři veden Záznam o řízení neshod a nápravném opatření.

## 5.5 ŘÍZENÍ KVALITY

Zdravotnické laboratoře ÚBLG jsou akreditovány podle normy ČSN EN ISO 15189. Systém řízení kvality je popsán v Příručce kvality. Příručka kvality je pro pracovníkům ÚBLG k dispozici v elektronické podobě na intranetu VFN.

### 5.5.1 Vnitřní kontrola kvality

**Vnitřní kontrola kvality je prováděna zejména:**

- dodržováním metrologického řádu ÚBLG (RD-UBLG-05) a používáním validovaných přístrojů, podléhajících pravidelným kontrolám a kalibracím dle Metrologického řádu ÚBLG
- kontrolou expirace a správným skladováním (dle doporučení výrobce) veškerých reagentů a pomůcek
- verifikací, validací a dodržováním SOP a PP
- zavedením pozitivních a negativních kontrol (kde je to možné), včetně kontrol kontaminace
- ověřováním výsledků vyšetření dvojím odečtem, případně dalším typem vyšetření (např. FISH, microarrays)

### 5.5.2 Externí kontrola kvality (EHK)

**Externí kontrola kvality (EHK) je prováděna:**

- u vybraných vyšetření (cystická fibróza, mikrolece Y-chromozomu, aneuploidie chromozomů metodou QF PCR) zavedenou mezilaboratorní kontrolou
- u vyšetření SHOX genu na základě písemné dohody s OLG FN Brno
- u Huntingtonovy choroby, hereditárního karcinomu prsu, adenomatózní polypózy tlustého střeva a AD polycystické choroby ledvin (gen PKD1) mezinárodní organizací EMQN
- u cytogenetických vyšetření mezinárodní kontrolou GenQA (Genomics Quality Assessment)



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Externí kontroly kvality pro akreditovaná vyšetření probíhají dle rozhodnutí odborného garanta vyšetření, nejlépe jednou ročně, minimálně však jednou za akreditační období. U ostatních vyšetření dle možností a aktuální situace.

### 5.5.3 Stížnosti

Při vyřizování stížností se postupuje v souladu se směrnicí SM-VFN-25 Šetření stížností (podání). Každá stížnost je odpovědně řešena a jsou přijatá nápravná opatření, která mají zabránit případnému opakování podobné stížnosti.

Způsob podání stížností a připomínek:

- písemně (dopis, e-mail),
- ústně (telefonicky nebo osobně).

V případě **oprávněné** stížnosti je snahou Zdravotnických laboratoří ÚBLG dosáhnout toho, aby:

- byla co nejrychleji posouzena,
- byla co nejdříve vyřešena přijetím nápravného opatření nebo vysvětlením klientovi případnou omluvou,
- se přijetím preventivních opatření předešlo podání stížnosti ze stejného důvodu

Termíny pro vyřízení stížností

Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 kalendářních dnů. V tomto termínu oznámí odpovědný pracovník žadateli výsledek šetření. V případě, že nelze v tomto termínu stížnost dořešit, informuje stěžovatele o dosavadním postupu (např. znalecký posudek).

## 6 Související dokumenty

PK-UBLG-01	Příručka kvality
RD-UBLG-05	Metrologický řád
PP-UBLG-01-001	Příjem a zpracování vzorků s indikací rychlá prenatální diagnostika
PP-UBLG-01-006	Příjem a zpracování vzorků s indikací vyšetření microarray

## 7 Přílohy

Příloha 1 – Přehled vyšetření s uplatněním flexibilního rozsahu akreditace



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

### 8 Záznam o změnách v dokumentu

Datum změny	Kapitola / strana č.	Popis změny	Změnu provedl
19.5.2021	Verze 8	Vydána nová verze, aktualizace v souvislosti s provedenou revizí dokumentu. Změny oproti minulé verzi jsou barevně označeny.	J. Jandová

### 9 Záznam o revizi dokumentu

Datum revize	Jméno/podpis
8.10.2012	vytvořena verze 2 Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D.
19.6.2013	vytvořena verze 3 MUDr. Mihalová
19.12.2016	vytvořena verze 4 Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D.
1.3.2018	vytvořena verze 5 Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D.
26.4.2019	vytvořena verze 6 Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D.
30.12.2019	vytvořena verze 7 Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D.