



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Obsah

1	Účel a oblast platnosti dokumentu	2
2	Pojmy a zkratky	2
3	Kontakty a nabízené služby	2
4	Odpovědnosti a pravomoci	7
5	Postup (popis činností)	8
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	12
5.2	Preanalytické procesy v laboratoři	13
5.2.1	Příjem vzorků	13
5.2.2	Kritéria pro přijetí (odmítnutí) primárních vzorků	14
5.2.3	Manipulace a skladování vzorků před analýzou	15
5.3	Prováděná vyšetření a doby odezvy	16
5.4	Výsledky vyšetření	20
5.4.1	Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání výsledků	20
5.4.2	Opravy vydaných výsledkových zpráv	20
5.5	Řízení kvality	20
5.5.1	Vnitřní kontrola kvality	20
5.5.2	Externí kontrola kvality (EHK)	20
5.5.3	Stížnosti	21
6	Související dokumenty	21
7	Přílohy	22
8	Záznam o změnách v dokumentu	22
9	Záznam o revizi dokumentu	22

Zpracovatel:

MUDr. Romana Mihalová
Ing. Jitka Štekrová
Bc. Lenka Malinová

Garant:

Ing. Bohumila Janošíková, Ph.D.

Účinnost dokumentu od:

25. 9. 2023

První vydání dne:

1. 1. 2011

Schválil:

prim. MUDr. Romana Mihalová

Dne:

25. 9. 2023



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.

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, stáže pregraduální i postgraduální, specializační vzdělávání lékařů v oboru Lékařská genetika a VŠ nelékařů v oboru Klinická genetika. Školská část zajišťuje v rámci pregraduálního vzdělávání výuku předmětů Biologie a genetika a 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 – 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

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



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 3 z 22 | verze 10

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Vedení ÚBLG

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

Tel.: + 420 22496 8180

E-mail: ondrej.seda@vfn.cz, ondrej.seda@lf1.cuni.cz

Sekretariát 1. LF UK: Bc. Ivana Karbusová

Tel.: + 420 22496 8141

E-mail: ivana.karbusova@lf1.cuni.cz

Sekretariát VFN: Eva Horníková

Tel.: + 420 22496 8141

E-mail: eva.hornikova@vfn.cz

Zdravotnický zástupce přednosta, primář ambulantní části: MUDr. Antonín Šípek, Ph.D.

Tel.: + 420 22496 8142, + 420 22496 7171

E-mail: antonin.sipek@vfn.cz

Primářka laboratorní části: MUDr. Romana Mihalová

Tel.: + 420 22496 8160

E-mail: romana.mihalova@vfn.cz

Manažer kvality: Ing. Bohumila Janošíková, Ph.D.

Tel.: + 420 22496 8164

E-mail: bohumila.janosikova@vfn.cz

Vedoucí laborantka: Bc. Lenka Malinová

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: lenka.malinova@vfn.cz

Úseky:

CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ

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

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

Vedoucí laboratoře: RNDr. Hana Kučerová, Ph.D.

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: hana.kucerova4@vfn.cz

Zástupce vedoucí laboratoře: MUDr. Romana Mihalová

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: romana.mihalova@vfn.cz

Úseková laborantka: Bc. Lenka Malinová

Tel.: + 420 22496 8165

E-mail: lenka.malinova@vfn.cz



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 4 z 22 | verze 10

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Důležité kontakty a telefony:

Informace o příjmu vzorků v laboratoři: + 420 22496 8165

Informace o průběhu vyšetření:

RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165, hana.kucerova4@vfn.cz

MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165, romana.mihalova@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 mikrolečňní syndromy
- microarray (aCGH) prenatální
- microarray (aCGH) postnatální

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**

RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165

MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165

- **Molekulární cytogenetika (array, FISH)**

MUDr. Romana Mihalová, + 420 22496 8165

RNDr. Hana Kučerová, Ph.D., +420 22496 8165

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, IČP 02004 545

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

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



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 5 z 22 | verze 10

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Vedoucí laboratoře: Ing. Bohumila Janošíková, Ph.D.

Tel.: + 420 22496 8164

E-mail: bohumila.janosikova@vfn.cz

Zástupce vedoucí laboratoře: Ing. Jitka Štekrová

Tel.: + 420 22496 8162

E-mail: jitka.stekrova@vfn.cz

Úseková laborantka: Martina Řezníčková

Tel.: + 420 22496 8152

E-mail: 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

Ing. Jitka Štekrová, + 420 22496 8162, + 420 22496 8152, jitka.stekrova@vfn.cz

Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D., + 420 22496 8198, ivan.hrdlicka@vfn.cz

Ing. Aleš Hořínek, + 420 22496 8155, + 420 22496 8152, ales.horinek@vfn.cz

RNDr. Kateřina Hirschfeldová, Ph.D., + 420 22496 8157, katerina.hirschfeldova@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 <https://laboratore.vfn.cz/vysetreni/result.php>

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

- aneuploidií chromozomu metodou QF-PCR
- maternální kontaminace metodou QF-PCR
- zygoty dvojčat
- průkazu pohlaví
- neinvazivní vyšetření Rh faktoru plodu z mateřské krve
- neinvazivní vyšetření pohlaví plodu z mateřské krve
- identifikace osob – průkaz maternity/paternity
- Huntingtonovy choroby
- spinální svalové atrofie
- myotonické dystrofie typu I
- cystické fibrózy a CFTRpatí
- syndromu fragilního X (FRAXA) – s průkazem délky alel do cca 120 repetícií CGG
- delecí AZF na chromozomu Y
- hereditární poruchy sluchu (genu *GJB2*)
- mikrolečních syndromů spojených s mentální retardací metodou MLPA
- Beckwith-Wiedemann syndromu / Russell-Silver syndromu
- Prader-Willi / Angelman syndromu
- defektu genu *SHOX* – dyschondrosteózy
- izolovaného malého vzrůstu

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

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



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- RASopatií
- vrozené hypotyreózy
- hypopituitarismu
- gonadální dysgeneze
- familiární dysalbuminemické hyperthyroxinemie (FDAH)
- deficitu citlivosti/transportu/metabolismu tyreoidních hormonů
- trichorhinofalangeálního syndromu (gen *TRPS1*)
- primárního hyperaldosteronismu
- AD polycystózy ledvin
- AR polycystózy ledvin
- Alportova syndromu
- renálních tubulopatií (Bartterův a Gitelmanův syndrom)
- nefrotického syndromu
- atypického hemolyticko-uremického syndromu
- familiární hypercholesterolémie
- feochromocytomu / paragangliomu
- parkinsonismu a dystonií
- Alzheimerovy choroby
- amyotrofické laterální sklerózy
- frontotemporální demence
- Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndromu
- klinického exomu – vzácná nebo heterogenní onemocnění

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

- **Hereditární nefropatie (Polycystická choroba ledvin AD i AR, Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom, Alportův syndrom, nefrotický syndrom, atypický hemolyticko-uremický syndrom)**
Ing. Jitka Štekrová, + 420 22496 8162, + 420 22496 8152
Ing. Bohumila Janošiková, Ph.D. + 420 22496 8164, + 420 22496 8152
- **Dyschondrosteóza, idiopatický malý vzrůst, rezistence na tyreoidální hormony, familiární dysalbuminemická hypertyroxinemie (FDAH), gonadální dysgeneze, hypopituitarismus, vrozené hypotyreózy, trichorhinofalangeální syndrom (gen *TRPS1*), mikroleční syndromy spojené s mentální retardací, feochromocytom/ paragangliom, neurologická onemocnění (Alzheimerova choroba, amyotrofická laterální skleróza, parkinsonismus a dystonie, frontotemporální demence), vzácná a heterogenní onemocnění (klinický exom)**
RNDr. Kateřina Hirschfeldová, Ph.D., + 420 22496 8157, + 420 22496 8152
- **Hungtingtonova choroba, myotonická dystrofie 1. typu, cystická fibróza a CFTRpatie, spinální muskulární atrofie, mikrolece chromozomu Y, syndrom fragilního X (FRAXA)**
Mgr. Ivan Hrdlička, Ph.D., + 420 22496 8189, + 420 22496 8152
- **Průkaz pohlaví, zygozita 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**



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 22 | verze 10

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

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

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: 120 00 Praha 2, Ke Karlovu 455/2, Dětský areál Karlov (DAK), budova E1b, druhé patro

nákladové středisko pracoviště, IČP pro styk s pojišťovnou:

NS 880 10, IČP 02004 187

Primář: MUDr. Antonín Šípek, Ph.D.

Tel.: + 420 22496 8142, + 420 22496 7171

E-mail: antonin.sipek@vfn.cz

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

Tel.: + 420 22496 7173

E-mail: alica.baxova@vfn.cz

Sestry (objednávání pacientů):

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

Onkologická klinika – ambulance onkogenetická

Umístění pracoviště: Fakultní poliklinika – Karlovo nám. 554/32, 120 00 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 tkáň),
- 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 cm³) 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 ng/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, tkáně 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

Před odběrem biologického materiálu pro vyšetření prováděná v Laboratoři molekulární diagnostiky není nutná žádná zvláštní příprava pacienta. Izolaci DNA a provedení požadovaného vyšetření však může ovlivnit nebo úplně znemožnit hemolýza nebo koagulace vzorku krve.

Hemolýzu způsobuje:

- znečištění jehly nebo pokožky stopami dezinfekčního prostředku
- použití příliš úzké jehly, kterou se pak krev násilně nasává
- prudké třepání krve ve zkumavce (k tomu dochází i při nešetrném transportu krve brzy po odběru)
- použití nesprávné koncentrace protisrážlivého činidla

Koagulaci způsobuje:

- použití nevhodné odběrové zkumavky bez protisrážlivého činidla
- protražený odběr
- nesprávné a nedostatečné promíchání s protisrážlivým činidlem v odběrové zkumavce

Materiál	Množství /poznámky	Doporučené uchování po odběru	Transport*
Periferní krev			
pro izolaci DNA	min 1 ml, optimálně 3-7ml, zkumavka s EDTA (fialové víčko)	do 48 h 4-8°C déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota
neinvasivní diagnostika plodu z krve matky	min 10 ml, zkumavka s EDTA (fialové víčko)	dodat v den odběru do 14:00, uchovávat při 4-8°C	Pokojová teplota
	min 10 ml, zkumavka STRECK (určená na izolaci cell-free DNA)	dodat v den odběru do 14:00, uchovávat při pokojové teplotě	Pokojová teplota
Pupečnicková krev			
Pupečnicková krev	min 1 ml, zkumavka s EDTA (fialové víčko)	do 48 h 4-8°C déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Amniocyty			
plodová voda	min 2 ml, příjem pouze přes Cytogenetickou laboratoř v den odběru	do 2 h pokojová teplota	Pokojová teplota
kultivované	sklizené z 1 lahvičky, ve fyziologickém roztoku/suché	do 2 h pokojová teplota déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota
Choriové klky			
nativní	cca 5mg, příjem pouze přes Cytogenetickou laboratoř v den odběru	do 2 h pokojová teplota	Pokojová teplota
kultivované	sklizené z 1 lahvičky, ve fyziologickém roztoku/suché	do 2 h pokojová teplota déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota
Bukální stěr¹			
bukální stěr	odběrová štětka opětovně vložená do obalu a uzavřená (přelepením, sešíváčkou)	do 48 h 4-8°C déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota
Tkáně			
pro izolaci DNA	uvést typ tkáně, ve fyziologickém roztoku / nasucho ve sterilní zkumavce	dodat v den odběru a uchovávat při 4-8°C déle zamrazit (-18°C)	Pokojová teplota
Izolovaná DNA			
izolovaná DNA	Množství dle požadovaných vyšetření (cca 250ng/analýzu), uvést typ primárního vzorku	pokojová teplota/4-8°C	Pokojová teplota

* při transportu při pokojové teplotě nesmějí vzorky zmrznout nebo se přehřát, k transportu doporučujeme použití termoobalu; zamrazené vzorky by neměly během transportu rozmraznout, doporučujeme transportovat na suchém ledu

¹ Bukální stěr – odběr není vhodné provádět bezprostředně po jídle, před odběrem je vhodné vypláchnout ústa čistou vodou.

Odebraný biologický materiál je třeba transportovat v dobře uzavřené odběrové zkumavce nebo jiné sterilní nádobce (zkumavka, eppendorfka, lékovka), chráněné před mechanickým poškozením a kontaminací. Odběrové nádobky/sety s odebranými biologickými vzorky je nutné vložit do igelitového sáčku společně s řádně vyplněnou žádankou (a informovaným souhlasem) pro každého pacienta zvlášť.

Laboratoř nenes odpovědnost za odběr a transport vzorků do laboratoře. Indikující strana svým podpisem na žádance stvrzuje, že vzorek byl odebrán a transportován dle pokynů této Laboratorní příručky.



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Dodatečná vyšetření

Dodatečná vyšetření lze domluvit telefonicky (pokud je dostatek materiálu), ale následně musí být dodána příslušná řádně vyplněná žádanka.

5.1.3 Žádanky 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 žádankách výrazným označením (nejlépe červeně) „STATIM“.

Za správnost vyplnění žádanky zodpovídá lékař indikující vyšetření. Lékař svým podpisem potvrzuje správnost údajů na žádance. Veškeré údaje musí být vyplněny čitelně.

Formuláře žádanek 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 žádanek a formulářů:

Žádanka – cytogenetické vyšetření

Žádanka – molekulárně genetické vyšetření – MOL

Žádanka – molekulárně genetické vyšetření – NGS

Informovaný souhlas s genetickým laboratorním vyšetřením

Klinický dotazník (pro vyšetření microarray a klinického exomu)

Indikační omezení

Některá vyšetření jsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění pouze s indikačními omezeními (<https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/vykazovani-a-uh rady/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-v-odbornosti-816-laborator-lekarske-genetiky>) – konkrétně viz kapitola 5.3. Na žádankách je na tato omezení upozornění v sekci „poznámky“ a pomocí indexů (např. * Vyšetření může indikovat pouze lékař s odborností 208).

Lze použít také jiný typ žádanky, 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)

Identifikace žadatele:

- jméno lékaře, razítko, podpis
- IČP a odbornost odesílajícího lékaře



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

- *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*
- *druh primárního vzorku, u tkáně i místo původu*

Doporučení k žádankám o vyšetření:

Při suspekci na dědičnou formu choroby je doporučena konzultace klinického genetika. Také presymptomatické laboratorní vyšetření by měl indikovat klinický genetik na základě genetické konzultace. Genetické konzultace jsou poskytovány (po objednání) na ambulanci ÚBLG VFN a 1. LF UK, Ke Karlovu 455/2, 120 00 PRAHA 2, tel.: 224 967 171, 224 967 175 nebo v ambulanci Onkologické kliniky na Fakultní poliklinice VFN, Karlovo nám. 554/32, 120 00 Praha 2, Tel.: 22496 6473.

Odběry biologického 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.

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 žadance. 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 žadance 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 nebo přijdou v obálce/balíčku poštou. K analýzám jsou přijímány vzorky s náležitě vyplněnou žádankou (a informovaným souhlasem pacienta), které nenesou zjevné známky nedodržení pravidel pro odběr a transport vzorků. Pověřený pracovník přejímající vzorek materiálu zkontroluje správnost a shodu údajů na žadance a materiálu. Údaje ze žádanky zapíše do knihy pacientů/klientů pod jednoznačné číslo a do



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

informačního systému Medea. 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 indikací rychlá prenatalní diagnostika.

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 Příjem a zpracování vzorků s indikací vyšetření microarray.

CYTOGENETICKÁ LABORATOŘ

Periferní krev

- Vzorky jsou přijímány každý pracovní den, od 7 do 15 hod
- V případě nestandardního odběru (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. 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)
- 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).



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Pokud lze dohledat či jednoznačně opravit chybný či nedostatečný záznam v žádance, je možno po dohodě s indikujícím lékařem materiál přijmout. V takovém případě pověřený pracovník přijímající vzorek udělá poznámku o opravě/doplnění na žádanku a 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 (pokud je znám), 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 Příjem a zpracování vzorků s indikací vyšetření microarray.
- 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 Příjem a zpracování vzorků s indikací rychlá prenatální diagnostika.
- V případě indikace prenatálního vyšetření microarray je část materiálu odebrána a předána laboratoři molekulární diagnostiky – postup dle PP-UBLG-01-006 Příjem a zpracování vzorků s indikací vyšetření microarray.
- 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 max. 48 hod. Při nadbytku materiálu (většina případů) je zbytek vzorku zamražen (-20 °C) pro případné další zpracování.
- Plodová voda je po dodání do laboratoře centrifugována, aby se izolovaly amniocyty a ty jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Kultivované amniocyty jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Choriové klky (nativní i kultivované) jsou ihned zpracovány nebo zamraženy (-20 °C).
- Tkáň na izolaci DNA je po dodání tentýž den zpracována nebo skladována zamražená (-20 příp. -70 °C).
- Stěry z bukalní sliznice jsou uchovávány v mrazáku (-20 °C).
- Izolovaná DNA ze všech výše uvedených materiálů je uchovávána v chladničce (4 °C) nebo (přednostně) v mrazáku (-20 °C).



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

5.3 PROVÁDĚNÁ VYŠETŘENÍ A DOBY ODEZVY

Kompletní seznam prováděných vyšetření s uvedením vyšetřovaných genů/mutací, diagnostických metod 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

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

¹⁾ povolení SÚKL

²⁾ EHK – GenQA

^{A*)} akreditováno dle ISO 15 189

LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKY

Izolace nukleových kyselin	DNA – <i>odezva do 3 pracovních dnů</i>
Rychlá prenatalní diagnostika – aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y ^{4) A*}	QF-PCR – <i>odezva do 2. pracovního dne</i> Indikační omezení – odbornost 208
Vyloučení maternální kontaminace	QF-PCR – <i>odezva do 2. pracovního dne</i>

**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA**

Zygozita dvojčat	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce
Průkaz pohlaví	fragmentační analýza – odezva do 1 týdne
Neinvazivní stanovení Rh faktoru plodu z mateřské krve (RhD)	real-time PCR – odezva do 3 týdnů
Neinvazivní stanovení pohlaví plodu z mateřské krve	real-time PCR – odezva do 3 týdnů
Identifikace osob – průkaz paternity / maternity ⁵⁾	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce
Hungtingtonova choroba (HD) ^{2) A*}	fragmentační analýza – odezva do 1 měsíce
Myotonická dystrofie 1. typu (MD1)	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Spinální muskulární atrofie (SMA) ^{1) 3)}	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Delece v AZF na Y chromozomu ^{4) A*}	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců
Cystická fibróza (CF), resp. CFTRpatie ^{1) 4) A*}	reverzní hybridizace, NGS – odezva do 2 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Syndrom fragilního X (FRAXA) – průkaz alel do 120 repetit CGG	fragmentační analýza – odezva do 2 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Hereditární porucha sluchu (GJB2 gen)	mutační analýza (Sanger, NGS) - odezva do 2 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Mikrodeleční syndromy spojené s mentální retardací	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců
Becwith-Wiedemann / Russell-Silver syndrom	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců
Prader-Willi / Angelman syndrom	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců

**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA**

Dyschondrosteóza / idiopatický malý vzrůst A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Dyschondrosteóza – defekt genu SHOX 2)	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců mutační analýza (Sanger sekvenace) – odezva do 6 měsíců
RASopatie A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Vrozená hypothyreóza A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Gonadální dysgeneze A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Hypopituitarismus A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Familiární dysalbuminemická hyperthyroxinemie (FDAH) A*) – defekt genu ALB	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Rezistence na tyreoidální hormony A*) – defekt genu THRB	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Trichorhinofalangeální syndrom A*) (gen TRPS1 ; delece 8q24)	metoda MLPA – odezva do 3 měsíců mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Primární hyperaldosteronismus A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
AD polycystóza ledvin (ADPKD) 2) A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
AR polycystóza ledvin (ARPKD) 2) A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Alportův syndrom A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Renální tubulopatie (Bartterův a Gitelmanův syndrom) A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208
Nefrotický syndrom A*)	mutační analýza (NGS) – odezva do 6 měsíců Indikační omezení – odbornost 208

**LABORATORNÍ PŘÍRUČKA**

Atypický hemolyticko-uremický syndrom ^{A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 6 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Familiární hypercholesterolemie ^{3) A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 6 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Feochromocytom / Paragangliom	mutační analýza (Sanger) – <i>odezva do 2 měsíců</i>
Parkinsonismus a dystonie ^{3) A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Alzheimerova choroba ^{A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Amyotrofická laterální skleróza ^{A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Frontotemporální demence ^{A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrom ^{A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Klinický exom – vzácná nebo heterogenní onemocnění ^{3) A*)}	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Vyšetření genu nebo skupiny genů dostupných v rámci zavedených NGS panelů	mutační analýza (NGS) – <i>odezva do 12 měsíců</i> Indikační omezení – odbornost 208
Cílené vyšetření známé genetické varianty	<i>odezva do 2 měsíců (už vyšetřované varianty)</i> <i>odezva do 3 měsíců (s navrhováním primerů)</i> Indikační omezení u prediktivních vyšetření – odbornost 208
STATIMOVÁ VYŠETŘENÍ <i>odezva do 1 týdne nebo po předchozí domluvě</i> <i>pro mutační analýzu dle individuální domluvy</i>	

1) povolení SÚKL

2) EHK – EMQN

3) mezilaboratorní porovnávání výsledků

4) národní MKK

5) mezinárodní MKK

A*) akreditováno dle ISO 15 189



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

5.4 VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

5.4.1 Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání výsledků

Všechny výsledkové zprávy jsou v elektronické podobě uloženy v NIS Medea, výsledky prenatalní diagnostiky také v NIS Astraia. Výsledky v NIS Medea potvrzuje a uvolňuje atestovaný odborný pracovník a v papírové formě jsou pak odeslány indikujícímu lékaři. Lékařům ambulance ÚBLG jsou výsledky také k dispozici v elektronické formě v NIS Medea.

Evidence odeslaných výsledků uvnitř i mimo VFN probíhá podle RD-VFN-16 Spisový řád prostřednictvím osoby k tomu určené.

Ve výjimečných případech (statim, patologický nález u prenatalní diagnostiky) může být výsledek sdělen indikujícímu lékaři také telefonicky a to atestovaným odborným pracovníkem.

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. V NIS Medea je k chybnému výsledkovému listu doplněn dodatek, kde je uvedeno, že se jedná o opravenou výsledkovou zprávu. Dodatek je vytištěn a odeslán jako nový výsledkový list (automaticky se vytiskne včetně původní výsledkové zprávy). Původní výsledkové listy jsou uchovány v laboratorním informačním systému i ve složce pacienta. O přepracování výsledkového listu je v laboratoři veden Záznam o řízení neshod (F-UBLG-01-004).

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 pracovníkům ÚBLG k dispozici v elektronické podobě na intranetu VFN.

5.5.1 Vnitřní kontrola kvality

Vnitřní kontrola kvality je prováděna zejména:

- dodržováním RD-UBLG-05 Metrologický řád ÚBLG a používáním validovaných přístrojů, podléhajících pravidelným kontrolám a kalibracím dle Metrologického řádu ÚBLG
- kontrolou expirace a správným skladováním (dle doporučení výrobce) veškerých reagensů 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, NGS)

5.5.2 Externí kontrola kvality (EHK)



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Externí kontrola kvality (EHK) je prováděna:

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.

- u cytogenetických vyšetření mezinárodní kontrolou GenQA (Genomics Quality Assessment)
- u některých vyšetření (Huntingtonova choroba, AD polycystická choroba ledvin, malý vzrůst, technické provedení NGS vyšetření) mezinárodní kontrolou organizací EMQN (European Molecular Genetics Quality Network)
- u vybraných vyšetření (cystická fibróza, mikrolece Y-chromozomu, aneuploidie chromozomů metodou QF PCR) zavedenou národní mezilaboratorní kontrolou
- u některých vyšetření (hypercholesterolemie, panelové NGS vyšetřování) na základě mezilaboratorního porovnání výsledků s jinou akreditovanou laboratoří

5.5.3 Stížnosti

Při vyřizování stížností se postupuje v souladu se směrnicí SM-VFN-25 Vyřizování stížností.

Každá stížnost je odpovědně řešena a jsou přijata 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
RD-VFN-16	Spisový řád
SM-VFN-25	Vyřizování stížností



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

7 Přílohy

Příloha 1 – Přehled vyšetření s uplatněním flexibilního rozsahu akreditace

8 Záznam o změnách v dokumentu

Datum změny	Kapitola / strana č.	Popis změny	Změnu provedl
30.6.2022	Verze 9	Verze 9 plně nahrazuje verze předchozí. Změny nejsou barevně označeny, příručka byla kompletně přepracována.	B. Janošíková
25.9.2023	Verze 10	Verze 10 nahrazuje předchozí verze. Aktualizace kontaktních údajů, seznamu prováděných vyšetření a doby odezvy.	R. Mihalová, B. Janošíková

9 Záznam o revizi dokumentu

Datum revize	Jméno/podpis