



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Ke Karlovu 455/2, budova E4, 128 08 Praha 2; Tel: 224967748, Fax: 224967099, <http://mitolab.lf1.cuni.cz>

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 1 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LABORATOŘE PRO STUDIUM MITOCHONDRIÁLNÍCH PORUCH

Obsah

1	Účel a oblast platnosti dokumentu	3
2	Pojmy a zkratky	3
3	Informace o laboratoři	3
3.1	Základní informace o laboratoři	3
3.2	Odpovědnosti a pravomoci	4
3.3	Správná laboratorní praxe, management kvality a stav akreditace	4
3.4	Obecné zásady na ochranu osobních údajů	5
4	Postup (popis činností)	5
4.1	Požadavky pro provedení analýz	5
4.1.1	Žádanky (požadavkové listy)	5
4.1.2	Informovaný souhlas pacienta	5
4.1.3	Materiál pro vyšetření a postup pro odběr primárních vzorků	6
4.1.4	Označování vzorků odesílaných do laboratoře	9
4.2	Dodatečná vyšetření	9
4.3	Preanalytické procesy v laboratoři	10
4.3.1	Příjem vzorků a žádanek, urgentní vzorky	10
4.3.2	Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vzorků	10
4.3.3	Manipulace a skladování vzorků před analýzou	10
4.4	Postupy vyšetření	11
4.5	Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	11

Zpracovatel:

RNDr. Hana Hansíková, CSc.
Ing. Markéta Tesařová, Ph.D.
RNDr. Daniela Záhoráková, PhD.

Účinnost dokumentu od:

1.5.2026

Schválil:

RNDr. Hana Hansíková, CSc.

Garant:

Vedoucí laboratoře

První vydání dne:

1.6.2011

Dne:

28.4.2026

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 2 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

4.5.1	Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání	11
4.5.2	Dostupnost výsledků	11
4.5.3	Hlášení kritických hodnot	11
4.5.4	Opravy vydaných výsledkových zpráv	11
4.5.5	Uvolňování výsledků	11
4.6	Konzultační činnost laboratoře	11
4.7	Způsob řešení stížností	12
4.8	Řízení kvality	12
4.8.1	Odpovědnosti	12
4.8.2	Vnitřní kontrola kvality	12
4.8.3	Externí hodnocení kvality (EHK)	12
4.9	Přehled prováděných vyšetření	13
4.9.1	Přehled zpracovávaného biologického materiálu	13
4.9.2	Doba odezvy laboratoře	13
4.9.3	Prováděná diagnostická vyšetření – biochemický úsek	13
4.9.4	Prováděná diagnostická vyšetření – molekulárně genetický úsek	15
4.9.5	Indikační omezení	24
5	Vznikající dokumenty a údaje	25
6	Související dokumenty	25
7	Přílohy	25



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 3 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

1 Účel a oblast platnosti dokumentu

Laboratorní příručka obsahuje kompletní informace o nabídce služeb Laboratoře pro studium mitochondriálních poruch a prováděných laboratorních činnostech. Poskytuje základní informace o správném odběru biologického materiálu, o zacházení s materiálem před a po provedení vyšetření. V dokumentu jsou definovány postupy pro řízení kvality.

Laboratorní příručka je závazná pro všechny pracovníky Laboratoře pro studium mitochondriálních poruch, DL DPM KPDPM VFN a 1. LF UK.

2 Pojmy a zkratky

1. LF	1. lékařská fakulta
LPSMP	Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch
DL DPM	Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu
DPM/DMP	dědičné poruchy metabolismu/dědičné metabolické poruchy (názvy i zkratky jsou zaměnitelné)
EHK	Externí hodnocení kvality
IČP	Identifikační číslo pracoviště
KPDPM	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
MPS	masivně paralelní sekvenování
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

3 Informace o laboratoři

3.1 ZÁKLADNÍ INFORMACE O LABORATOŘI

Název:	Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Diagnostické laboratoře DPM Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK	
Adresa:	Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2	
Umístění:	areál E (KPDPM), budova E4, 2. patro	
Provozní doba:	pracovní dny 7:30-16:00	
web:	https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/ http://mitolab.lf1.cuni.cz	
Zaměření:	laboratorní vyšetření v klinické biochemii a molekulární genetice (biochemická genetika)	
Vedoucí laboratoře Vedoucí biochemického úseku	RNDr. Hana Hansíková, CSc. +420 22496 7748 hana.hanskova@lf1.cuni.cz ; hana.hanskova@vfn.cz	
Sekretariát	+420 22496 7749	

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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>

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 4 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Centrální příjem materiálu a objednávky vyšetření	+420 22496 7199
Vedoucí molekulárně genetického úseku	Ing. Markéta Tesařová, Ph.D. +420 22496 7748 Marketa.Tesarova@lf1.cuni.cz ; marketa.tesarova@vfn.cz
Lékařský garant odbornosti 816	prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc. jiri.zeman@vfn.cz
fax:	+420 22496 7099

Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch (LPSMP) je součástí Diagnostických laboratoří dědičných poruch metabolismu, Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy.

Jako součást zdravotnického zařízení (VFN) laboratoř zajišťuje diagnostiku mitochondriálních a jiných dědičných poruch na úrovni biochemické, enzymatické a molekulárně genetické. Zároveň se jako pracoviště 1. LF UK věnuje výzkumné činnosti a výuce pre- a postgraduálních studentů.

3.2 ODPOVĚDNOSTI A PRÁVOMOCI

Vedoucí laboratoře:

- odpovídá za dodržování Laboratorní příručky a systému managementu kvality
- odpovídá za odbornost provozu laboratoře a poskytovaných služeb
- odpovídá za administrativní dohled řízení programů kvality
- provádí průběžnou kontrolu provozu laboratoře

Pověřený pracovník biochemického úseku:

- odpovídá za uvolňování výsledků biochemických vyšetření
- odpovídá za interpretaci výsledků vyšetření

Pověřený pracovník molekulárně genetického úseku:

- odpovídá za uvolňování výsledků molekulárně genetických vyšetření
- odpovídá za interpretaci výsledků vyšetření

Všichni zaměstnanci oddělení:

- jsou povinni dodržovat postupy definované v Laboratorní příručce a další záležitosti vyplývající z ostatní dokumentace LPSMP, DL DPM a VFN.

3.3 SPRÁVNÁ LABORATORNÍ PRAXE, MANAGEMENT KVALITY A STAV AKREDITACE

Laboratoř má v souladu se svým přístrojovým vybavením a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorních vyšetření, která může realizovat. Zaměstnanci laboratoře splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti. Laboratoř uplatňuje zásady správné laboratorní praxe.

Laboratoř má zaveden systém vnitřní kontroly kvality a pravidelně se účastní systémů externího hodnocení kvality.

Laboratoř je akreditována Českým institutem pro akreditaci, dle normy ČSN EN ISO 15189. Aktuální osvědčení o akreditaci a seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace jsou uvedeny na stránkách KPDPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>). Spolu s VFN získala akreditaci SAK potvrzenou udělením certifikátu dle zákona č. 372/2011Sb a vyhlášky MZ č. 102/2012 Sb.

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

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



3.4 OBECNÉ ZÁSADY NA OCHRANU OSOBNÍCH ÚDAJŮ

Všichni pracovníci, kteří přicházejí do kontaktu s osobními údaji pacientů, jsou povinni dodržovat mlčenlivost a to i po skončení pracovního poměru, v souladu se směrnici SM-VFN-33 Ochrana osobních údajů, která vychází z platné legislativy.

4 Postup (popis činností)

4.1 POŽADAVKY PRO PROVEDENÍ ANALÝZ

Cílem této kapitoly je seznámení s obecnými požadavky pro provedení analýz včetně požadavků pro odběr a zacházení s primárními vzorky určenými k analýzám v LPSMP.

4.1.1 Žádanky (požadavkové listy)

Základními požadavkovými listy jsou řádně vyplněné žádanky o biochemické či molekulárně genetické vyšetření, které jsou dostupné na internetových stránkách KPDPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Požadavek na vyšetření lze poslat na jakémkoliv typu žádanky, pokud bude splňovat všechny formální náležitosti, tedy obsahovat:

- jednoznačnou identifikaci pacienta
 - číslo pojištěnce (u novorozenců datum narození)
 - jméno a příjmení pacienta
 - datum narození a pohlaví pacienta v případě, že tato data nejsou jednoznačně určena číslem pojištěnce
- kód pojišťovny
- identifikaci objednavatele vyšetření (může být uvedeno na razítku)
 - čitelně jméno lékaře
 - název zdravotnického zařízení či oddělení
 - IČP a odbornost lékaře (u žadatelů z VFN případně nákladové středisko oddělení)
 - kontakt na objednavatele (adresa, telefon, případně e-mail)
- podpis lékaře
- datum (a je-li to relevantní i čas) odběru primárního vzorku, identifikace pracovníka provádějícího odběr, datum odeslání vzorku do laboratoře
- požadovaná vyšetření k danému vzorku
- základní diagnózu pacienta (číselně)
- druh primárního vzorku či tkáňový původ vzorku (odeslaný materiál k vyšetření)

Bez výše uvedených údajů na žadance nelze vyšetření provést.

4.1.2 Informovaný souhlas pacienta

V případě molekulárně genetického vyšetření musí být se žádankou dodaný i řádně vyplněný a podepsaný Informovaný souhlas (podepisuje indikující lékař a pacient nebo jeho zákonný zástupce) nebo jeho kopie, jinak nelze vyšetření provést. Informovaný souhlas slouží mimo jiné jako doplňující informace pro laboratoř o nakládání se zbylým biologickým materiálem po skončení vyšetření.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 6 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Formulář Informovaného souhlasu je dostupný na internetových stránkách KPDPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

Informované souhlasy spojené s invazivními metodami odběru nejsou v kompetenci laboratoře, nicméně na internetových stránkách laboratoře jsou k dispozici pro výzkumné účely: *Informovaný souhlas s budoucím vyšetřením bioptických tkání s informačním listem* a *Informovaný souhlas s odběrem vzorků autoptických tkání s informačním listem* (<https://mitolab.lf1.cuni.cz/>, záložka „Žádanky a dokumenty ke stažení“).

4.1.3 Materiál pro vyšetření a postup pro odběr primárních vzorků

Laboratoř nedisponuje odběrovým centrem. Odběr primárních vzorků zajišťují indikující strany. Laboratoř nenese odpovědnost za odběr a transport vzorků do laboratoře. Indikující strana svým podpisem na žádance pro dané vyšetření stvrzuje, že vzorek byl odebrán a transportován dle pokynů této Laboratorní příručky. Instrukce pro odběr nestandardních, specifických vzorků jsou uvedeny také na webových stránkách laboratoře (<http://mitolab.lf1.cuni.cz/>, záložka „Vyšetření / Odběr a transport materiálu“).

Každá zkumavky či jiná odběrová nádoba musí být čitelně označena identifikačními údaji pacienta.

Materiál	Odběr	Transport	Poznámky
Srážlivá krev	2 ml žilní krve odebrat do zkumavky bez úpravy (např. BD Vacutainer® s červeným víčkem)	pokožová teplota	Nemrazit. <u>Pokud nelze doručit v den odběru:</u> stočit (viz část „Sérum“) a sérum zamrazit.
Sérum	2 ml žilní krve odebrat do zkumavky bez úpravy (viz část „Srážlivá krev“), stočit 10 min při 2000g, separovat sérum do čisté zkumavky (<u>zkumavku označit – sérum</u>)	pokožová teplota	Ihned doručit do laboratoře. <u>Při transportu nad 4h od odběru:</u> ihned zamrazit na -20°C a transportovat v termosce na ledu. U vyšetření 7-dehydrocholesterolu nutné sérum <u>chránit proti světlu</u> (např. zabalením zkumavky do alobalu).
Krev do EDTA	3-7 ml žilní krve odebrat do zkumavky s EDTA (např. BD Vacutainer® K3EDTA s fialovým víčkem)	pokožová teplota	Nemrazit. Je-li vzorek odebírán na <u>biochemické vyšetření</u> , je nutné vyšetření předem objednat a vzorek <u>doručit do laboratoře do 12:00</u> . Pro molekulárně genetická vyšetření je možné vzorek dodat kdykoliv během pracovní doby.
Krev do NaCitrátu	2 x 4,5 ml žilní krve odebrat do zkumavky s citrátem sodným (např. BD Vacutainer® Plus se světle modrým víčkem)	pokožová teplota	Nechladit, nemrazit. <u>Doručit do 1 hodiny od odběru.</u> Vyšetření je nutné předem objednat.
Krev do Li/Heparinu	5 ml žilní krve odebrat do zkumavky s heparinem lithným (např. BD Vacutainer® s lithium heparinem se zeleným víčkem)	pokožová teplota	Nechladit, nemrazit. <u>Pokud nelze doručit v den odběru:</u> stočit a plazmu zamrazit. Transportovat v termosce na ledu.
Plodová voda	minimálně 1 ml plodové vody ve sterilní zkumavce bez úpravy; (<u>zkumavku označit – plodová voda</u>)	0-8°C	Transport nejlépe v termosce na ledu. <u>Při transportu nad 4h od odběru:</u> ihned zamrazit na -20°C a transportovat v termosce na ledu.



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 7 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Materiál	Odběr	Transport	Poznámky
			Vzorek je nutné <u>chránit proti světlu</u> (např. zabalením zkumavky do alobalu).
Moč	30-50 ml ranní moči do čisté nádoby <u>Nepoužívat nádoby od léčiv!</u>	pokožová teplota	Nemrazit, nechladit. <u>Doručit do 4 hodin od odběru.</u> Pro biochemické vyšetření stanovení dolicholu stačí pouze 10 ml moči; vzorek lze zamrazit.
Bukální stěr	speciální stěrový tampon (např. Whatman's Sterile Omniswab) a čistá mikrozskumavka (vše může dodat laboratoř) <u>Podrobný postup</u> k odběru a transportu: kapitola 4.1.3.1 nebo http://mitolab.lf1.cuni.cz .	pokožová teplota	Doporučujeme nechat mikrozskumavku s odběrovým tamponem krátce otevřenou při pokojové teplotě, aby mírně oschla vlhkost ze slin. <u>Pokud není možné vzorek doručit do laboratoře krátce po odběru, je nutné jej skladovat při -20°C.</u>
Vlasové folikuly	vytrhnout 3-5 vlasů <u>včetně kořínku</u> , kořínek a část vlasu (cca 1,5 cm) umístit do čisté mikrozskumavky (může dodat laboratoř)	pokožová teplota	Nechladit, nemrazit.
Svalová biopsie	minimálně 150 mg (<u>zkumavku označit – typ svalu, datum</u>) <u>Podrobný postup</u> k odběru, primárnímu zpracování a transportu: kapitola 4.1.3.3 nebo http://mitolab.lf1.cuni.cz .	0-8°C	Transport na ledu. <u>Doručit do 1 hodiny po odběru.</u> Vyšetření je nutné předem objednat.
Kožní biopsie	<u>Podrobný postup</u> : kapitola 4.1.3.2 nebo http://mitolab.lf1.cuni.cz .	pokožová teplota	<u>Nesmí zmraznout!</u>
Kultivované fibroblasty	Počet kultivačních lahvíček dle konkrétního vyšetření. <u>Založení primární kultury kožních fibroblastů</u> je možné zajistit na pracovišti Tkáňových kultur, Diagnostických laboratoří DPM, KPDPM VFN a 1. LF UK.	pokožová teplota	Během transportu je nutné, aby byly <u>buňky neustále pokryty kultivačním médiem</u> (při transportu na delší vzdálenost doporučujeme kultivační lahvičky zcela naplnit médiem). Vyšetření je nutné předem objednat.
Autoptické tkáně	<u>Podrobný postup</u> k odběru, primárnímu zpracování a transportu: kapitola 4.1.3.4 nebo http://mitolab.lf1.cuni.cz .	-79°C	Transport na suchém ledu. Vyšetření je nutné předem objednat.
Choriové klky	Laboratoř přijímá vzorky choriových klků až po jejich <u>primárním zpracování na specializovaných pracovištích</u> (např. ÚBLG 1.LF UK a VFN nebo ÚBLG 2. LF UK a FN Motol a Homolka).	pokožová teplota	Transport v kultivačním médiu. Vyšetření je nutné předem objednat.
Izolovaná DNA	Poslat dostatečné množství DNA podle požadovaných vyšetření.	pokožová teplota	Přiložit informace o typu tkáně, ze které byla DNA izolovaná, její koncentraci a případně použité metodě izolace DNA.

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 8 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

<i>Materiál</i>	<i>Odběr</i>	<i>Transport</i>	<i>Poznámky</i>
Sperma	Vzorek ejakulátu (minimálně 1 ml) odebrat do čisté suché nádoby, nechat stát cca 30 min. při pokojové teplotě	pokojová teplota	<u>Pouze pro výzkumné účely.</u> Teplota transportu se musí dodržovat, aby nedošlo k teplotnímu šoku (transport vzorku v termosce chráněné proti chladu). <u>Doručit do dvou hodin od odběru.</u>

4.1.3.1 Odběr bukalního stěru

Pacient by cca 1 hod. před odběrem vzorku bukalního stěru neměl nic jíst (ani žvýkat žvýkačku), pít a provádět ústní hygienu. Pokud pacient jedl nebo pil je nezbytné, aby si před odběrem vypláchl ústa vodou. Pracovník, který provádí odběr, si připraví odběrový kartáček (např. Whatman's Sterile Omni Swab) a mikrozkušavku (1,5 ml), která je označena identifikačními údaji pacienta. Odběr je nutné provádět v rukavicích. Pracovník se dotýká odběrového kartáčku pouze na konci, který neobsahuje stěrový štěteček nebo tampon (podle výrobce). Stěrový štěteček vloží do úst pacienta, nechá mírně zvlhčit slinami a důkladně jím otírá (5-6x, cca 10 sec) bukalní sliznici dutiny ústní (vnitřní strany tváří) a záhyby mezi dásněmi. Je vhodné vyvíjet stěrovým štětečkem mírný tlak na povrch sliznice. Ihned po odběru se stěrový štěteček vloží do připravené mikrozkušavky a uvolní se z odběrové tyčinky (např. v případě Whatman's Sterile Omni Swab stlačením konce odběrové tyčinky, v případě Copan 4N6FLOQSwabs® odlomením části tyčinky se štětečkem o hranu zkumavky). Doporučujeme nechat mikrozkušavku s odběrovým tamponem krátce otevřenou při pokojové teplotě, aby mírně oschla vlhkost ze slin. Poté je zkumavka uzavřena a co nejdříve doručena do laboratoře při pokojové teplotě. V případě, že jsou vzorky určeny pro biochemická vyšetření, a není možné je doručit do laboratoře krátce po odběru, je nutné vzorky skladovat při -20°C.

4.1.3.2 Odběr kůže pro založení kultury fibroblastů

Odběr kůže se provádí sterilně (bez lokálního anestetika) z vhodného místa (obvykle vnitřní strana levé paže; u velmi malých dětí je možné odběr provést z místa nad řezem pro odběr svalu, pokud současně probíhá i svalová biopsie). Povrch se před odběrem desinfikuje pouze 70% ethanolem (2x 20ml) a nechá se odpařit. Poté se místo odběru opláchně *aqua pro injectione* (2x 20ml) a nechá uschnout. Optimální velikost odebrané tkáně pro napěstování dostatečného množství kožních fibroblastů je 5x3x1-2 mm zasahující do škáry (v pokožce fibroblasty nejsou). Odebraný preparát se přemístí do nádoby se sterilním médiem. Zkumavku se sterilně odebranou tkání dopravit s překrytým víčkem (aluminová fólie, sáček), aby se zabránilo vniknutí prachu. Je-li vzorek přepravován na větší vzdálenost, je nutné ho chránit vhodným obalem před mechanickým poškozením a poškozením vlivem extrémních teplot (nesmí zmraznout!).

4.1.3.3 Odběr svalové biopsie

Laboratoř dává přednost biopsii otevřenou metodou v celkové anestézii, preferované místo odběru: m. tibialis anterior. Na všechna vyšetření je třeba odebrat 150-200 mg tkáně (což jsou asi 2 kousky o rozměru 10x6x5mm). V případě, že je patrné, že svalovina je prorostlá nebo fibrózní, je třeba odebrat tkáně více. Odebraný sval položit na gázu zvlhčenou fyziologickým roztokem, aby nedošlo k vysychání tkáně. Vzorek pokud možno ihned pinzetou přemístit do suché plastové nádoby (zkumavka, mikrozkušavka) označené štítkem se jménem pacienta, číslem pojištění, datem odběru a typem tkáně. Zkumavku (mikrozkušavku) ihned umístit do termosky, která je naplněna ledem a termosku transportovat do laboratoře (transport by neměl trvat déle než 1 hodinu). V případě, že by transport materiálu trval déle než 1 hodinu, biopsii lze domluvit na Klinice



pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK s lékařem odpovědným za koordinaci svalových biopsií (kontakt lze získat v LPSMP).

4.1.3.4 Odběr tkání po úmrtí

Pitvu pacienta s podezřením na mitochondriální onemocnění je třeba provést do 2 hod. po úmrtí z důvodu odběru tkání pro biochemická a molekulárně genetická vyšetření.

Doporučujeme odebrat tyto tkáně:

- sval (m. tibialis anterior, m. deltoideus, bránice - v případě, že je patrné, že svalovina je prorostlá nebo fibrózní, je třeba odebrat tkáň více)
- srdce z apikální části
- játra
- mozek (frontální kůra a bazální ganglia)

Z každé tkáně je třeba odebrat minimálně 500 mg ve více kouscích (cca 3-5 kousků á 5x5x5 mm).

Odebrané kousky tkáně položit na gázu zvlhčenou fyziologickým roztokem, aby nedošlo k vysychání tkáně. Vzorek pokud možno ihned zamrazit v tekutém dusíku (tzn. samotný kousek tkáně hodit do termosky s tekutým dusíkem, cca po 1 min zbledá). Poté tkáň pinzetou umístit do suché plastové nádoby (zkumavka, mikrozukavka) označené štítkem se jménem pacienta, číslem pojištění, datem a hodinou odběru a typem tkáně. Zkumavku (mikrozukavku) ihned umístit do jiné termosky, která je naplněna suchým ledem a transportovat do laboratoře. Pokud by se transport neuskutečnil ihned po odběru, je třeba vzorek umístit do mrazáku -80°C. Důležité je, aby již jednou zmrazená tkáň při další manipulaci nerozmrzla.

V případě, že není k dispozici tekutý dusík, postupovat následovně:

Nejdříve si připravit mrazící směs: do termosky umístit několik větších kousků suchého ledu a ty zalít ethanolem/lihobenzenem (začne bublat a kouřit). Odebrané tkáň umístit do suché plastové nádoby (zkumavky, mikrozukavky, tabletovky) označené štítkem se jménem pacienta, číslem pojištění, datem a hodinou odběru a typem tkáně (štítek je nejlépe nadepisovat obyčejnou tužkou, lihové a inkoustové tužky se v chladicí směsi smažou). Nádobku s tkání vložit do mrazící směsi. Až tkáň zmrznou (cca 5 min), umístit nádobku do termosky naplněné suchým ledem. Ihned transportovat nebo do doby transportu umístit do mrazáku -80°C. V případě, že nelze zajistit pitvu do 2 hod. od úmrtí, je třeba odebrat do 2 hod. alespoň vzorek kůže na kultivaci fibroblastů (viz kapitola 4.1.3.2) a vzorky svalu a jater přímo na oddělení. Zamrazení vzorků je stejné (viz výše). Ráno v den transportu kontaktujte laboratoř na tel. čísle +420-224967748 nebo +420-224967749.

4.1.4 Označování vzorků odesílaných do laboratoře

Každý vzorek (resp. odběrová nádoba) musí být označen štítkem s uvedením minimálně:

- jméno a příjmení pacienta
- číslo pojištění (pokud je to možné), případně jiný kód (datum, rok narození apod.)
- pokud je to vhodné typ, původ materiálů (vzorky z biopsií, autopsií apod.)

V případě odběru vzorků jedinců stejného či snadno zaměnitelného jména je nutné dbát na jednoznačnost označení materiálu (uvádět vždy číslo pojištění či datum narození).

4.2 DODATEČNÁ VYŠETŘENÍ

Možnost dodatečných vyšetření je limitována vlastnostmi, množstvím a uchováváním zpracovávaného biologického materiálu.



Dodatečná vyšetření jsou možná po domluvě s vedoucím laboratoře nebo úseku a následném dodání žádanky k požadovanému dodatečnému vyšetření. V případě molekulárně genetických vyšetření i nového informovaného souhlasu, pokud je nově požadované vyšetření mimo rozsah původního informovaného souhlasu.

4.3 PREANALYTICKÉ PROCESY V LABORATOŘI

4.3.1 Příjem vzorků a žádanek, urgentní vzorky

Všechny vzorky přijímá služba na Centrálním příjmu vzorků, který se nachází v prostoru vstupu do laboratoře. Podrobné postupy týkající se příjmu a evidence žádanek a biologického materiálu jsou shrnuty v interním dokumentu Příjem a zpracování biologického materiálu na Centrálním příjmu vzorků (PP-KPDPM-DMP-M-1). Vzhledem k charakteru prováděných vyšetření laboratoř nepřijímá statimové vzorky.

4.3.2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vzorků

K analýzám jsou přijímány vzorky, které nenesou zjevné známky nedodržení pravidel pro odběr a transport, s náležitě vyplněnou žádankou a u molekulárně genetických analýz i informovaným souhlasem pacienta/zákonného zástupce.

Kritéria pro nepřijetí materiálu:

- neoprávněný požadavek, laboratoř neprovádí požadované vyšetření
- žádanka s biologickým materiálem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje (identifikace pacienta, zdravotní pojišťovny, odesílajícího lékaře) a není možné chybějící údaje doplnit
- nesrovnalosti mezi údaji na žádance (jméno, číslo pojištěnce) a označením vzorku
- vzorek není odebrán v souladu s požadavky pro odběr vzorku a tím je znemožněno vzorek zpracovat a analyzovat (nevhodná odběrová nádoba či médium, nevhodný typ vzorku apod.)
- vzorek je znehodnocen (rozlití, nevhodné zmražení či rozmražení)

Ve všech případech je žadatel (pokud je znám) o situaci informován.

Neshody při příjmu vzorků:

- neúplnost údajů na žádance či v informovaném souhlasu
- vzorek bez žádanky či informovaného souhlasu
- nedostatečné množství vzorku
- nevyhovující kvalita vzorku

U těchto neshod je vzorek do laboratoře přijat a je založeno chybové hlášení (dle PP-KPDPM-DMP-M-1). Pokud je to možné, jsou podniknuty okamžité kroky v komunikaci s objednavatelem vyšetření pro doplnění všech potřebných informací a náležitostí. Vzhledem k tomu, že každý biologický materiál je cenný a mnohdy nenahraditelný, je-li to možné, je vzorek primárně zpracován do podoby vhodné ke skladování. Analýzy a vydávání výsledků jsou ovšem možné až po odstranění nalezených neshod.

4.3.3 Manipulace a skladování vzorků před analýzou

Před přijetím do laboratoře:

Kritéria pro manipulaci, skladování a transport materiálu se mohou lišit v závislosti na požadovaném vyšetření. Doporučení jsou uvedena v kapitole 4.1.3.

Po přijetí vzorku do laboratoře:



Po přijetí vzorku do laboratoře je s ním zacházeno v souladu s vypracovanými postupy pro jednotlivé analýzy.

4.4 POSTUPY VYŠETŘENÍ

Seznam prováděných vyšetření včetně podrobnějších informací a doby odezvy je uveden v kapitole 4.9. Konkrétní analýzy probíhají dle standardních operačních postupů (SOP), které jsou pro daná vyšetření v laboratoři vypracovány.

4.5 VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ A KOMUNIKACE S LABORATOŘÍ

4.5.1 Formy výsledkových zpráv, způsob vydávání

Výsledky ve formě výsledkových zpráv jsou vydávány v souladu s požadavky VFN a to přes nemocniční informační systém (NIS) Medea. Zároveň jsou žadateli zasílány v tištěné formě (vnitřní poštou v rámci VFN, Českou poštou externím žadatelům). Výsledky jsou odesílány pouze lékařům, který vyšetření indikoval (je uvedený na žádance). Výsledky nejsou sdělovány telefonicky. Sdělování výsledků pacientům není dovoleno.

4.5.2 Dostupnost výsledků

Žadatelé s přístupem k NIS Medea mají biochemický výsledek přístupný kromě zaslané tištěné formy i on-line. Vzhledem k možnostem systému Medea a snaze zachovat etická hlediska sdělování molekulárně genetických vyšetření, nejsou výsledky těchto vyšetření on-line přístupny.

Na vyžádání může být žadateli opětovně zaslána kopie papírové formy výsledku.

4.5.3 Hlášení kritických hodnot

Vyšetření prováděné v LPSMP a výsledky z nich vyplývající nemají charakter kritických hodnot.

4.5.4 Opravy vydaných výsledkových zpráv

V případě, že je vydán nesprávný výsledek, kontaktuje pracovník pověřený vedoucím laboratoře objednavatele, který je seznámen s nastalou skutečností. Chybná výsledková zpráva je od objednavatele vyžádána a skartována. V NIS Medea je k existujícímu (chybnému) výsledku vystaven tzv. dodatek, který obsahuje opravenou výsledkovou zprávu se správným výsledkem. Na opravené výsledkové zprávě je zvýrazněn (nejčastěji velkými písmeny) platný, správný výsledek (při tisku zprávy z NIS Medea se současně s dodatkem tiskne i původní, opravovaná/chybná zpráva). Opravená výsledková zpráva je zaslána objednavateli a její kopie je archivována dle pravidel ukládání výsledků v laboratoři. Původní výsledkové listy jsou uchovány v elektronické podobě v NIS Medea a kopie výtisku ve složce pacienta. O přepracování výsledkového listu je v laboratoři veden Záznam o řízení neshod.

4.5.5 Uvolňování výsledků

Před vydáním jsou všechny výsledky kontrolovány a podepsány VŠ pracovníkem odpovědným za danou analýzu, pro molekulárně genetická vyšetření i lékařem – genetikem, kteří zároveň odpovídají za interpretaci vydávaných výsledků.

4.6 KONZULTAČNÍ ČINNOST LABORATOŘE

Lékařům a žadatelům o vyšetření jsou poskytovány odborné konzultace v oblasti související s nabízenými laboratorními vyšetřeními. Kontakty jsou uvedeny v kapitole 3.



4.7 ZPŮSOB ŘEŠENÍ STÍŽNOSTÍ

Stížnost lékaře, pacienta a ostatních relevantních osob je podnětem pro zlepšení práce na našem pracovišti a zabýváme se prošetřením každé uplatněné stížnosti. Při vyřizování stížností se postupuje v souladu se směrnici SM-VFN-25 Vyřizování stížností.

Stížnost lze podávat na:

- výsledky laboratorních vyšetření
- způsob jednání pracovníků
- nedodržení ujednání vyplývajících z uzavřené dohody o provedení vyšetření
- nedodržení dohodnuté lhůty o provedení vyšetření

Způsob podání stížnosti:

- písemně (poštou, faxem, e-mailem)
- ústně (telefonicky, při osobním jednání)

Termíny pro vyřízení stížností:

- Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 dnů. Vedoucí laboratoře nebo jím pověřený pracovník zákazníkovi telefonicky sdělí výsledek šetření.

4.8 ŘÍZENÍ KVALITY

4.8.1 Odpovědnosti

Za řízení kvality v laboratoři odpovídá vedoucí laboratoře.

Manažer kvality odpovídá za praktické provádění procesů spojených s řízením kvality. Úzce spolupracuje s interními auditory.

4.8.2 Vnitřní kontrola kvality

Vnitřní kontrola kvality probíhá na několika úrovních.

Kontrolu kvality v rámci celého procesu prověřuje interní auditor při pravidelných auditech.

Kontrola kvality na úrovni přístrojového vybavení je ověřována v souladu s doporučeními výrobců při pravidelných validacích a bezpečnostně technických kontrolách používaných přístrojů. Za kontrolu kvality na této úrovni odpovídá správce měřidel LPSMP.

Kontrola kvality na úrovni konkrétních metod je průběžně ověřována používáním kontrolních a slepých vzorků při jednotlivých stanoveních a prováděním validací a verifikací používaných stanovení a metod. Provádění těchto činností se řídí interními dokumenty LPSMP a DL DPM.

Za kontrolu kvality a vyhodnocování výstupů odpovídají vedoucí příslušných úseků, kterých se dané metody týkají.

4.8.3 Externí hodnocení kvality (EHK)

Onemocnění, která jsou v LPSMP vyšetřována patří v naprosté většině mezi vzácné poruchy, proto i prováděná vyšetření mohou být vysoce specifická. EHK je proto omezené, dané dostupností nabízených EHK. Pokud není dostupné EHK na konkrétní onemocnění, provádíme EHK na použitou metodu/techniku. Interní hodnocení kvality probíhá kontinuálně použitím kontrolních/referenčních vzorků.



Za zjišťování dostupnosti a následné provádění EHK odpovídají vedoucí příslušných úseků, kterých se dané metody týkají. Samotná účast v daném roce je schvalována primářem DL DPM.

Mezi pravidelné EHK, kterých se laboratoř účastní, patří např. hodnocení DNA sekvenování v rámci programu EMQN, detekce mutací v mtDNA v programu EMQN a skríníng kongenitálních poruch glykosylace (CDG) v programu ERNDIM.

4.9 PŘEHLED PROVÁDĚNÝCH VYŠETŘENÍ

Diagnostické laboratoře DPM mají přiznaný flexibilní rozsah akreditace pro všechny metody v rozsahu akreditace. Jejich aktuální přehled je uveden v příloze osvědčení o akreditaci nebo v Seznamu činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace na stránkách KPDPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>).

4.9.1 Přehled zpracovávaného biologického materiálu

LPSMP provádí specializovaná biochemická a molekulárně genetická vyšetření. Přesný požadavek na typ, odběr a kvalitu materiálů je specifikován v kapitole 4.1.3 a typ vyšetřovaného materiálu je uveden i u jednotlivých vyšetření.

4.9.2 Doba odezvy laboratoře

Standardní maximální doba odezvy (doba od příjmu materiálu po vydání výsledkové zprávy) pro prováděná diagnostická vyšetření je **12 týdnů**. Případné jiné doby odezvy jsou uvedeny u jednotlivých vyšetření.

Individuální úprava doby odezvy je možná po předchozí domluvě s vedoucím laboratoře a závisí na typu metody a vytíženosti laboratoře.

4.9.3 Prováděná diagnostická vyšetření – biochemický úsek

Název	Materiál
Biochemická vyšetření	
7-dehydrocholesterol (7-DCH)	2 ml srážlivé krve
	sérum
	1 ml plodové vody (<i>max. doba odezvy: 2 týdny</i>)
Dolicholy (Dol)	10 ml ranní moči
Koenzym Q ₁₀ (CoQ ₁₀) <i>pokračování na další straně</i>	2 ml krve v Li/heparinu
	7 ml krve do EDTA
	Močový sediment
	sval z biopsie
	Kultivované fibroblasty
	autoptické tkáně
Transferin (TRF) – izoelektrická fokusace (TRF IEF)	2 ml srážlivé krve
Apolipoprotein CIII (Apo CIII) – izoelektrická fokusace	sérum



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 14 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Název	Materiál
Enzymatická vyšetření – specifické aktivity enzymů ¹	
Komplexy dýchacího řetězce: - NADH:ubichinon reduktáza (komplex I, NQR) - Sukcinát:ubichinon reduktáza (komplex II, SQR) - Ubichinol:cytochrom c reduktáza (komplex III, QCCR) - NADH:cytochrom c reduktáza (komplex I+III, NCCR) - Sukcinát:cytochrom c reduktáza (komplex II+III, SCCR) - Cytochrom c oxidáza (komplex IV, COX) Citrátsyntáza (CS)	sval z biopsie
	autoptické tkáně
	2x 4,5 ml krve v citrátu sodném
	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA
ATPáza	sval z biopsie
Dihydrolipoamiddehydrogenáza (DLD, E3)	sval z biopsie
	autoptické tkáně
	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA
Fosfomannomutáza 2 (PMM2) Fosfomannoizomeráza (PMI) Fosfoglukomutáza 1 (PGM1)	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA
Fumaráthydratáza (FH)	sval z biopsie
	autoptické tkáně
	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA
Pyruvátdehydrogenáza (PDH)	7 ml krve do EDTA
	sval z biopsie
	autoptické tkáně
	kultivované fibroblasty
2-oxoglutarátdehydrogenáza (OGDH)	7 ml krve do EDTA
Thymidinfosforyláza (TP)	7 ml krve do EDTA
	kultivované fibroblasty
Další mitochondriální enzymy (např. dehydrogenázy větvených aminokyselin apod.)	7 ml krve do EDTA
	kultivované fibroblasty
Proteinové analýzy ¹	
Elektroforetická analýza množství a složení komplexů systému oxidační fosforylace	sval z biopsie
	autoptické tkáně

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 15 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Název	Materiál
	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA
Pyruvátdehydrogenáza (PDH)	sval z biopsie
Další vybrané proteiny	autoptické tkáně
	kultivované fibroblasty
	7 ml krve do EDTA

Vysvětlivky k tabulce:

¹ uvedená vyšetření se provádějí vždy po předchozí domluvě a objednání (tel. 224967199)

4.9.4 Prováděná diagnostická vyšetření – molekulárně genetický úsek

V tabulce jsou uvedena veškerá molekulárně genetická vyšetření dostupná v laboratoři. Protože některá vyšetření jsou indikována extrémně vzácně, nejsou z prostorných důvodů všechna uvedena na Žadance o molekulárně genetické vyšetření. V případě zájmu o takové vyšetření je možné doplnit název genu do položky *Jiné* na straně 2 žádanky.

Materiál: izolovaná DNA nebo 3-7 ml krve do EDTA, pokud není u daného vyšetření uvedeno jinak

Izolace nukleových kyselin	Poznámka
izolace DNA pro uchování či odeslání	3-7 ml krve do EDTA, bioptické tkáně, autoptické tkáně, kultivované fibroblasty; <i>max. doba odezvy: 2 týdny</i>
izolace RNA (lymfocytů) pro uchování či odeslání	<u>7 ml</u> krve do EDTA; <i>max. doba odezvy: 3 týdny</i>

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
Analýza mitochondriální DNA (mtDNA)				
panel genů 1	sekvenování celé mtDNA	maternální	--	materiál: 1, 2; MPS postup; indikační omezení: kapitola 4.9.5
--	ověření přítomnosti specifické mutace v mtDNA	maternální	--	materiál: 1, 2
více genů	syndrom LHON (Leberova hereditární optická neuropatie)	maternální	--	materiál: 1, 2; <i>max. doba odezvy: 5 týdnů</i> ; 3 prevalentní mutace: MT-ND1:m.3460G>A, MT-ND4:m.11778G>A, MT-ND6:m.14484T>C (další v rámci sekvenování celé mtDNA); mitochondriální optické neuropatie
více genů	syndrom MELAS	maternální	--	materiál: 1, 2;

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 16 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
	(mitochondriální encefalomyopatie, laktátová acidóza a iktu podobné příhody)			v rámci sekvenování celé mtDNA; indikační omezení: kapitola 4.9.5
více genů	syndrom MERRF (myoklonická epilepsie s potrhanými červenými vlákny)	maternální	--	materiál: 1, 2; v rámci sekvenování celé mtDNA; indikační omezení: kapitola 4.9.5
MT-ATP6	syndrom NARP (neurogení svalová slabost s ataxií a retinitis pigmentosa)	maternální	--	materiál: 1, 2; v rámci sekvenování celé mtDNA; indikační omezení: kapitola 4.9.5
MT-CO1	hluchota (maternálně dědená, nesyndromová)	maternální	*516030	materiál: 1, 2; max. doba odezvy: 5 týdnů; primárně vyšetřovaná varianta: m.7445A>G
MT-RNR1			*561000	materiál: 1, 2; max. doba odezvy: 5 týdnů; primárně vyšetřované varianty: m.1494C>T, m.1555A>G
MT-TS1			*590080	materiál: 1, 2; max. doba odezvy: 5 týdnů; primárně vyšetřované varianty: m.7472insC, m.7510T>C, m.7511T>C, m.7512T>C
--	delece v mtDNA	maternální	--	materiál: 1; max. doba odezvy: 5 týdnů
--	deplece mtDNA	maternální	--	materiál: 3; pouze pro výzkumné účely po domluvě

Analýza genů lokalizovaných na jaderné DNA

Deficit cytochrom c oxidázy (COX, komplex IV)

– geny jsou také součástí **panelu mitochondriální onemocnění**

COX10	deficit cytochrom c oxidázy, nukleární typ 3	AR	*602125	
COX15	deficit cytochrom c oxidázy, nukleární typ 6	AR	*603646	
SCO1	deficit cytochrom c oxidázy, nukleární typ 4	AR	*603644	
SCO2	deficit cytochrom c oxidázy, nukleární typ 2	AR	*604272	
SURF1	deficit cytochrom c oxidázy, nukleární typ 1	AR	*185620	

Deficit koenzymu Q10

– geny jsou také součástí **panelu mitochondriální onemocnění**

APTX	ataxie a okulomotorická apraxie typu 1	AR	*606350	
------	--	----	---------	--

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>

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 17 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
COQ2	primární deficit koenzymu Q10 typu 1 (Leighův syndrom s nefrotickým syndromem)	AR	*609825	
COQ6	primární deficit koenzymu Q10 typu 6 (familiární kortikorezistentní nefrotický syndrom se senzorineurální hluchotou)	AR	*614647	
COQ8A (dříve CABC1 nebo ADCK3)	primární deficit koenzymu Q10 typu 4 (autozomálně recesivní spinocerebellární ataxie typu 9)	AR	*606980	
COQ9	primární deficit koenzymu Q10 typu 5 (syndrom zahrnující encefalopatii, hypertrofickou kardiomyopatii a renální tubulární nemoc)	AR	*612837	
PDSS1	primární deficit koenzymu Q10 typu 2 (syndrom zahrnující hluchotu, encefaloneuropatii, obezitu a onemocnění chlopní)	AR	*607429	
Deficit produkce ATP – geny jsou také součástí panelu mitochondriální onemocnění				
ATPAF2	deficit ATP syntázy, nukleární typ 1	AR	*608918	
ATP5F1E (dříve ATP5E)	deficit ATP syntázy, nukleární typ 3	AR	*606153	
TMEM70	TMEM70-vázaná mitochondriální encefalo-kardiomyopatie (deficit ATP syntázy, nukleární typ 2)	AR	*612418	
SLC25A3	deficit mitochondriálního fosfátového přenašeče (syndrom zahrnující kardiomyopatii, hypotonii a laktátovou acidózu)	AR	*600370	
SLC25A4 (dříve ANT1)	syndrom deplece mtDNA (kardiomyopatická forma)	AD, AR	*103220	
	progresivní externí oftalmoplegie s delecemi v mtDNA (adPEO)	AD		



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 18 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
Deficit pyruvátdehydrogenázy (PDH) – geny jsou také součástí panelu mitochondriální onemocnění				
DLAT	deficit E2 podjednotky pyruvátdehydrogenázy	AR	*608770	
DLD	deficit dihydrolipoamiddehydrogenázy	AR	*238331	
PDHA1	deficit E1-alfa podjednotky pyruvátdehydrogenázy	XD	*300502	
PDHB	deficit E1-beta podjednotky pyruvátdehydrogenázy	AR	*179060	
PDHX	deficit E3-vazebného proteinu pyruvátdehydrogenázy	AR	*608769	
Další geny systému OXPHOS – geny jsou také součástí panelu mitochondriální onemocnění				
DARS2	syndrom LBSL (leukoencefalopatie s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinou laktátu)	AR	*610956	
DGUOK	syndrom deplece mtDNA (hepatocerebrální forma)	AR	*601465	
	progresivní externí oftalmoplegie s delecemi v mtDNA (arPEO)	AR		
DNAJC19	3-methylglutakonová acidurie typ V (dilatační kardiomyopatie s ataxií)	AR	*608977	
DNAJC30	autozomálně recesivní Leberova hereditární optická neuropatie (arLHON)	AR	*618202	max. doba odezvy: 5 týdnů; mitochondriální optické neuropatie
MPV17	syndrom deplece mtDNA (hepatocerebrální forma)	AR	*137960	
NDUFA1	deficit komplexu I	XR	*300078	
OPA1	optická atrofie typu 1	AD	*605290	mitochondriální optické neuropatie
	autozomálně dominantní optická atrofie plus	AD		mitochondriální optické neuropatie
	Behrův syndrom	AR		mitochondriální optické neuropatie
OPA3	optická atrofie typu 3 s kataraktou	AD	*606580	mitochondriální optické neuropatie
	3-methylglutakonová acidurie typu III	AR		mitochondriální optické neuropatie
POLG	Alpersův syndrom (syndrom deplece mtDNA)	AR	*174763	
	syndrom deplece mtDNA 4B (MNGIE typ)	AR		mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie (MNGIE)

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 19 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
POLG	progresivní externí oftalmoplegie (adPEO, arPEO)	AD, AR		
	syndrom recesivní mitochondriální ataxie	AR		
PUS1	syndrom MLASA (myopatie, laktátová acidurie, sideroblastická anémie)	AR	*608109	
RARS2	pontocerebelární hypoplázie typu 6	AR	*611524	
RRM2B	syndrom deplece mtDNA (MNGIE typ)	AR	*604712	mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie (MNGIE)
	syndrom deplece mtDNA (encefalomyopatická forma s renální tubulopatií)	AR		
	progresivní externí oftalmoplegie s delecemi v mtDNA (adPEO)	AD		
SDHA	deficit komplexu II (deficit sukcinát CoQ-reduktázy)	AR	*600857	
SUCLA2	syndrom deplece mtDNA (encefalomyopatická forma s/bez methylmalonové acidurie)	AR	*603921	
TK2	syndrom deplece mtDNA (myopatická forma)	AR	*188250	
	progresivní externí oftalmoplegie s delecemi v mtDNA (arPEO)	AR		
TFAZZIN (dříve TAZ)	Barthův syndrom (3-methylglutakonová acidurie typu II)	XR	*300394	
TYMP	syndrom deplece mtDNA (MNGIE typ)	AR	*131222	mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie (MNGIE)
TWNK (dříve C10orf2 nebo PEO1)	progresivní externí oftalmoplegie (adPEO)	AD	*606075	
	syndrom deplece mtDNA (hepatocerebrální forma, IOSCA)	AR		
	Perraultův syndrom	AR		
WARS2	WARS2-vázaný kombinovaný defekt oxidativní fosforylace	AR	*604733	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 20 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
YARS2	syndrom MLASA (myopatie, laktátová acidurie, sideroblastická anémie)	AR	*610957	
ACTH (adrenokortikotropinová) rezistence				
MC2R	deficit glukokortikoidů 1	AR	*607397	
MRAP	deficit glukokortikoidů 2	AR	*609196	
CDG syndromy (vrozené poruchy glykosylace)				
– geny (kromě TF) jsou také součástí panelu vrozené poruchy glykosylace				
ALG3	ALG3-CDG (dříve CDG-Id)	AR	*608750	
ALG6	ALG6-CDG (dříve CDG-Ic)	AR	*604566	materiál: 7 ml krve do EDTA; analýza RNA (cDNA)
ALG8	ALG8-CDG (dříve CDG-Ih)	AR	*608103	
COG7	COG7-CDG (dříve CDG-Ile)	AR	*606978	
DPM1	DPM1-CDG (dříve CDG-Ie)	AR	*603503	
EXT1	mnohočetné exostózy typu 1 (EXT1/EXT2-CDG)	AD	*608177	
EXT2	mnohočetné exostózy typu 2 (EXT1/EXT2-CDG)	AD	*608210	
MPDU1	MPDU1-CDG (dříve CDG-If)	AR	*604041	
MPI	MPI-CDG (dříve CDG-Ib)	AR	*154550	
NUS1	NUS1-CDG (CDG-Iaa)	AR	*610463	
PGM1	PGM1-CDG (dříve CDG-It)	AR	*171900	
PMM2	PMM2-CDG (dříve CDG-Ia)	AR	*601785	
RFT1	RFT1-CDG (dříve CDG-In)	AR	*611908	
TF	transferin, upřesnění dif. dg. u CDG syndromů	--	*190000	
Diabetes insipidus				
AQP2	diabetes insipidus, nefrogenní autozomální 2	AD, AR	*107777	
AVP	diabetes insipidus, neurohypofyzeální (primární centrální diabetes insipidus)	AD	*192340	
Glycinová encefalopatie (neketotická hyperglycinémie)				
AMT	glycinová encefalopatie 2	AR	*238310	max. doba odezvy: 4 týdny
GLDC	glycinová encefalopatie 1	AR	*238300	max. doba odezvy: 4 týdny
Hyperlipidémie				
APOA5	hyperlipoproteinémie typu V (familiární deficit apolipoproteinu A5)	AD	*606368	
GPD1	přechodná infantilní hypertriglyceridémie	AR	*138420	



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 21 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
GPIHBP1	hyperlipoproteinémie typu ID (familiární deficit GPIHBP1)	AR	*612757	
LPL	hyperlipoproteinémie typu I (familiární deficit lipoproteinové lipázy)	AR	*609708	
	familiární kombinovaná hyperlipidémie 3	AD		
Porfyrie				
ALAD	porfyrie způsobená deficitem ALA dehydratázy (Dossova porfyrie)	AR	*125270	
ALAS2	erythropoetická protoporfyrie (X-vázaná forma)	XD	*301300	
CPOX	hereditární koproporfyrie	AD	*612732	
	harderoporfyrie	AR		
FECH	erythropoetická protoporfyrie (autozomální forma)	AR	*612386	
HMBS	akutní intermitentní porfyrie	AD	*609806	
PPOX	variegátní porfyrie (porphyria variegata)	AD	*600923	
UROD	porphyria cutanea tarda (typ II, familiární forma)	AD	*613521	
	hepatoerythropoetická porfyrie	AR		
UROS	kongenitální erythropoetická porfyrie (Güntherova choroba)	AR	*606938	
HFE	porphyria cutanea tarda (genetický rizikový faktor s vlivem na manifestaci)	--	*613609	
Poruchy metabolismu bilirubinu				
ABCC2	Dubin-Johnsonův syndrom	AR	*601107	
UGT1A1	Gilbertův syndrom	AR	*191740	max. doba odezvy: 5 týdnů; primárně vyšetřovaná varianta: c.-41_-40dupTA v promotoru (lze rozšířit na celou kódující oblast)
	Crigler-Najjarův syndrom typu I a II	AR		max. doba odezvy: 4 týdny
	tranzientní familiární neonatální hyperbilirubinémie (Lucey-Driscollův syndrom)	AD, AR		max. doba odezvy: 4 týdny
Poruchy metabolismu glukózy a glykogenu				
GBE1	glykogenóza typ IV (deficit glykogen větvičího enzymu)	AR	*607839	materiál: 7 ml krve do EDTA; analýza RNA (cDNA)
	deficit GLUT1	AD, AR	*138140	

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 22 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
SLC2A1 (dříve GLUT1)	dystonie 9	AD		
SLC2A2 (dříve GLUT2)	Fanconi-Bickelův syndrom (glykogenóza typu XI, deficit GLUT2)	AR	*138160	
Poruchy metabolismu mědi				
ATP7A	Menkesova choroba	XR	*300011	max. doba odezvy: 4 týdny
	syndrom okcipitálního rohu	XR		
	X-vázaná distální spinální svalová atrofie typu 3	XR		
ATP7B	Wilsonova choroba	AR	*606882	indikační omezení: kapitola 4.9.5
Periodické horečky				
– geny jsou také součástí panelu autoinflamatorní onemocnění				
MEFV	familiární středomořská horečka	AD, AR	*608107	
	Sweetův syndrom (akutní febrilní neutrofilní dermatóza)	AD		
NLRP3	syndrom FCAS1 (familiární chladová kopřivka, CAPS1)	AD	*606416	
	Muckle-Wellsův syndrom (CAPS2)	AD		
	syndrom CINCA (chronický infantilní neurologický kutánní artikulární syndrom, CAPS3, NOMID)	AD		
TNFRSF1A	syndrom TRAPS (periodický syndrom asociovaný s receptorem pro TNF1)	AD	*191190	
Rettův syndrom a vybrané Rett-like fenotypy				
CDKL5	CDKL5-vázaná epileptická encefalopatie	XD	*300203	
FOXG1	FOXG1 syndrom (dříve Rettův syndrom, kongenitální varianta)	AD	*164874	
MECP2	Rettův syndrom	XD	*300005	
	těžká novorozenecká encefalopatie způsobená mutací MECP2	XR		
	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, psychózu a makroorchidismus	XR		
	MECP2 duplikační syndrom	XR		pouze MLPA analýza
Ostatní onemocnění (seřazeny abecedně dle genu)				
ALDOB	hereditární intolerance fruktózy	AR	*612724	

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 23 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
ALPL	hypofosfatázie, odontoypofosfatázie	AD, AR	*171760	
CTNS	cystinóza	AR	* 606272	
EGFR	neonatální zánětlivé onemocnění kůže a střev (neonatální nefrokutánní syndrom)	AR	*131550	max. doba odezvy: 3 týdny; vyšetření varianty NM_005228.5:c.1283G>A
FAH	tyrozinemie typu I	AR	*613871	
FH	fumarová acidurie	AR	*136850	
	hereditární leiomyomatóza (a renální nádor)	AD		
GALNS	mukopolysacharidóza IVA	AR	*612222	
GUSB	mukopolysacharidóza VII	AR	*611499	
HFE	hemochromatóza typu 1	AR	*613609	max. doba odezvy: 5 týdnů; primárně vyšetřované varianty: p.His65Asn, p.Ser65Cys, p.Cys282Tyr (lze rozšířit na celou kódující oblast) indikační omezení: kapitola 4.9.5
CHRNA	postsynaptické vrozené myastenické syndromy	AD, AR	*100725	
POR	POR-vázaný Antley-Bixlerův syndrom (Antley-Bixlerův syndrom s anomáliemi genitálu a poruchou steroidogeneze)	AR	*124015	
POR	vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	AR	*124015	
TH	autozomálně recesivní Segawův syndrom (deficit tyrosinhydroxylázy, autozomálně recesivní dopa- responzivní dystonie)	AR	*191290	
UFM1	hypomyelinační leukodystrofie 14 (hypomyelinizace s atrofií bazálních ganglií a mozečku)	AR	*610553	vyšetření varianty NM_001286704.1: c.-273_271delTCA (celá kódující oblast v rámci panelu leukodystrofie)
Diagnostické panely – jaderně kódované geny (MPS postup)				
panel genů 2	mitochondriální onemocnění	--	--	doba odezvy: 3-9 měsíců; indikační omezení: kapitola 4.9.5
panel genů 3	autoinflamatorní onemocnění	--	--	doba odezvy: 3-9 měsíců; indikační omezení: kapitola 4.9.5
panel genů 4	leukodystrofie	--	--	doba odezvy: 3-9 měsíců; indikační omezení: kapitola 4.9.5
panel genů 5	vrozené poruchy glykosylace	--	--	doba odezvy: 3-9 měsíců;

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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 24 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

Gen	Onemocnění	Dědičnost	OMIM gen	Poznámka
				indikační omezení: kapitola 4.9.5
WES (MPS postup)				
--	celý exom	--	--	pouze pro výzkumné účely po dohodě

Vysvětlivky k tabulce:

- 1 izolovaná DNA, 3-7 ml krve do EDTA, moč a/nebo bukalní stěr a/nebo vlasové folikuly, bioptické tkáně, autoptické tkáně, kultivované fibroblasty.
- 2 rozsah analýzy bodových mutací mtDNA v moči, bukalním stěru a vlasových folikulech závisí na výtěžku DNA, ne vždy je možné stanovit konkrétní mutace
- 3 3-7 ml krve do EDTA, bioptické tkáně, autoptické tkáně, kultivované fibroblasty

Panely genů 1 až 5:

Aktuální seznamy genů vyšetřovaných v rámci diagnostických panelů jsou uvedeny v **Seznamu činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace** na stránkách KPDPM (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>) a na stránkách Společnosti lékařské genetiky v Databázi pracovišť (<https://slg.cz/pracoviste/mg/39/>).

4.9.5 Indikační omezení

Některá nabízená vyšetření mají indikační omezení (<https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/vykazovani-a-uhrady/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-v-odbornosti-816-laborator-lekarske-genetiky>). Vyšetření s indikačním omezením jsou zvýrazněna na Žádance o molekulárně genetické vyšetření symbolem @.

Vyšetření genu *ATP7B* (Wilsonova choroba) může indikovat pouze žadatel s odborností 208. Jako hlavní diagnóza se na žádance uvádí MKN10 kód E83.0 (Poruchy metabolismu mědi) nebo Z82.7 (Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality v rodinné anamnéze).

Vyšetření genu *HFE* (Hereditární hemochromatóza) může indikovat pouze žadatel s odborností 101, 202 nebo 208. Jako hlavní diagnóza se na žádance uvádí MKN10 kód E83.1 (Poruchy metabolismu železa).

Vyšetření celých genů nebo panelů genů může indikovat pouze žadatel s odborností 208.

K nabízeným vyšetřením panelů genů se optimálně vztahují následující ORPHA (a MKN10) kódy:

Mitochondriální DNA

ORPHA: 254758 Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies (poruchy oxidativní fosforylace způsobené mutacemi mtDNA)
MKN-10: G71.3

Mitochondriální onemocnění

ORPHA: 2443 Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies (poruchy oxidativní fosforylace způsobené mutacemi v jaderné DNA)
MKN-10: E88.8

Autoinflamatorní onemocnění

Dokument zobrazený na intranetu VFN je řízen správcem dokumentace pracoviště.

Po vytištění 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

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Řád | RD-KPDPM-DMP-03 | strana 25 z 25 | verze 12

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA LPSMP

ORPHA: 93665 Autoinflammatory syndromes (autoinflamatorní syndromy)

MKN-10: R50.8, D89.8

Leukodystrofie

ORPHA: 68356 Leukodystrophy (leukodystrofie)

MKN-10: E75.2

Dědičné poruchy glykosylace

ORPHA: 137 Congenital disorders of glycosylation

MKN-10: E77.8

5 Vznikající dokumenty a údaje

Název	Uchovává	Doba uchování
Žádanka o molekulárně genetické vyšetření	LPSMP	
Žádanka o biochemické a enzymatické vyšetření	LPSMP	
Informovaný souhlas	LPSMP	

6 Související dokumenty

7 Přílohy
