

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5



FN MOTOL

## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

### Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

č. ILP\_UBLG\_01/2016

	<b>Zpracoval:</b>	<b>Garant:</b>	<b>Schválil:</b>
<b>Organizační celek</b>	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
<b>Funkce</b>	Manažer kvality	Přednosta	Přednosta
<b>Jméno</b>	RNDr. Alexandra Štambergová, CSc.	Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.	Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.

**Účinnost laboratorní příručky od:** 25. 9. 2006

**Účinnost této verze od:** 1. 7. 2017

**Doba platnosti:** bez omezení, revize 1x ročně

**Verze:** 09

**Počet stran výtisku:** 28

**Počet příloh:** 1

**Vazba na akreditační standardy:** ČSN EN ISO 15189:2013

**Umístění podepsaného výtisku:** Správce řízené dokumentace (MK)

**Rozdělovník:** Manažer kvality  
Elektronická verze <http://www.fnmotol.cz/ublg/>

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 2 (celkem 28)

## Obsah

1. Úvod.....	4
2. Informace o pracovišti.....	5
2.1. Ústav biologie a lékařské genetiky.....	6
2.2. Oddělení lékařské molekulární genetiky.....	9
2.3. Oddělení lékařské cytogenetiky .....	9
2.4. Centrum reprodukční genetiky.....	10
2.5. Oddělení klinické genetiky.....	10
3. Manuál pro odběr primárních vzorků.....	12
3.1. Žádanky (indikace) na vyšetření a k provedení terapeutických postupů souvisejících s metodami IVF .....	12
3.2. Informovaný souhlas/nesouhlas pacienta.....	13
3.3. Informace a návody předávané pacientům.....	13
3.4. Příprava pacienta před vyšetřením .....	14
3.5. Požadavky na vyšetření urgentních vzorků.....	15
3.6. Ústní (telefonické) dodatečné požadavky na vyšetření.....	15
3.7. Identifikační označení primárního vzorku .....	16
3.8. Používaný odběrový systém.....	16
3.9. Bezpečnostní aspekty při práci se vzorky .....	17
3.10. Nezbytné operace se vzorkem, stabilita .....	18
3.11. Informace k dopravě vzorků .....	20
3.11.1. Transport vzorků z ambulancí a lůžkových oddělení FN Motol.....	20
3.11.2. Transport vzorků z externích pracovišť případně jiného externího prostředí .....	21
3.12. Skladování vyšetřovaných vzorků a dodatečné analýzy .....	21
3.12.1. Skladování vzorků do doby vyšetření .....	21
3.12.2. Skladování za účelem možnosti doplnění nebo opakování analýz a kontroly identifikace vzorku .....	21
4. Příjem primárních vzorků a žádanek – preanalytická fáze .....	22
4.1. Kritéria pro přijetí vzorků .....	23
4.2. Kritéria k odmítnutí vzorků.....	23
4.3. Postup při chybné nebo neúplné identifikaci pacienta na žadance .....	24
4.4. Postup při chybné identifikaci vzorku.....	24
5. Vydávání výsledků .....	24
5.1. Formy vydávaných výsledků .....	24
5.2. Vydávání výsledků pacientům .....	25
5.3. Termíny vyhotovení vyšetření .....	25
6. Vyřizování stížností.....	25
7. Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů.....	26
8. Seznam změn.....	27
9. Seznam revizí .....	27

## Přílohy:

Příloha 1      Kritéria příjmu vzorků a žádanek

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 3 (celkem 28)

## Zkratky

ÚBLG	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
2. LF UK	Univerzita Karlova v Praze, 2. lékařská fakulta
FN Motol	Fakultní nemocnice v Motole
ČIA	Český institut pro akreditaci, o.p.s.
ČSN EN ISO 15189:2013	Mezinárodní norma "Zdravotnické laboratoře – požadavky na kvalitu a způsobilost"
ČSN	Česká státní norma
EN	Evropská norma
ČLS JEP	Česká lékařská společnost J. E. Purkyně
ÚHKT	Ústav hematologie a krevní transfuze
GP	Gynekologicko porodnická klinika
LP	Laboratorní příručka
LPP	Léčebně preventivní péče
MK	Manažer kvality
SORĀK	Samostatné oddělení řízení kvality
PK	Příručka kvality
UNIS	Univerzální nemocniční informační systém
DNA	Kyselina deoxyribonukleová
CF	Cystická fibróza
IVD	<i>In Vitro</i> Diagnostika
PCR	Polymerázová řetězová reakce
EQA	Externí hodnocení kvality
SOP	Standardní operační postup
JVŠ	Nelékař s VŠ vzděláním
SŠ	Pracovník se SŠ vzděláním
SZP	Střední zdravotnický personál
NZP	Nižší zdravotnický personál
OOPP	Osobní ochranné předměty a pomůcky
AMC	Amniocentéza
PV	Plodová voda
CVS	Choriové klky
array CGH	Komparativní genomová hybridizace na čipu
MLPA	Metoda multiplexní amplifikace prob závislá na ligaci
IS	Informovaný souhlas
HB3	Označení budovy FN Motol, ve které se nachází kryosklad

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 4 (celkem 28)

## 1. Úvod

Laboratorní příručka informuje o vyšetřeních a terapeutických postupech prováděných v Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol a podává i další informace týkající se provozu jednotlivých laboratoří, žádanek, odběru vzorků, příjmu vzorků, zacházení se vzorky, transportu vzorků a vydávání výsledků.

Laboratoře ÚBLG, Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, jsou od roku 2008 akreditovány Českým institutem pro akreditaci, o.p.s. (ČIA) na základě posouzení splnění akreditačních kritérií daných normou ČSN EN ISO 15189 (zdravotnická laboratoř číslo 8058). Rozsah udělené akreditace je na vyšetřovací metody molekulární genetiky, cytogenetiky, laboratorní andrologie pro IVF a odběr primárních vzorků.

Obsah Laboratorní příručky byl sestaven v souladu s mezinárodní normou ČSN EN ISO 15189:2013 „Zdravotnické laboratoře – Požadavky na kvalitu a způsobilost“.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace Laboratoří ÚBLG a je pravidelně revidována a v případě potřeby aktualizována. O případných změnách Laboratorní příručky jsou žadatelé laboratorních služeb informováni písemně (emailem) a oznámením na intranetu FN Motol.

Laboratorní příručka je dostupná pro žadatele laboratorních služeb na internetových stránkách ÚBLG (<http://www.fnmotol.cz/ublg/>) a na intranetu FN Motol a ÚBLG.

Laboratorní příručka vyhovuje požadavkům odborné směrnice č. IOS\_1/2010 v platném znění, „*Laboratorní služby a systém POCT ve FN Motol*“.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 5 (celkem 28)

## 2. Informace o pracovišti

ÚBLG má charakter klinicko-diagnostického, univerzitního a výzkumného pracoviště. Hlavním cílem je diagnostika a studium dědičných onemocnění, včetně nádorových, na genové a chromozomální úrovni v období prenatálním i postnatálním.

ÚBLG je školsko-zdravotnickým pracovištěm. Část školskou reprezentuje Oddělení biologie a lékařské genetiky. Část zdravotnická sestává z Oddělení klinické genetiky (část ambulantní) a z jednotlivých laboratoří: Oddělení lékařské molekulární genetiky, Oddělení lékařské cytogenetiky a Centra reprodukční genetiky.

Způsobilost ÚBLG se opírá o:

Statut Fakultní nemocnice v Motole ze dne 20. 7. 2012 a Zřizovací listiny Fakultní nemocnice v Motole ze dne 29. 5. 2012 (č.j. MZDR 17 266-IV/2012).

Akreditaci Laboratoří ÚBLG (Český institut pro akreditaci, o.p.s.) - splnění požadavků mezinárodní normy ČSN EN ISO 15189:2013 „Zdravotnické laboratoře – požadavky na kvalitu a způsobilost“.

Akreditaci SAK FN Motol (Spojená akreditační komise, o.p.s.) - splnění požadavků všech minimálních hodnotících standardů řízení kvality a bezpečí v souladu s ustanovením §105 zákona č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování a s vyhláškou č. 102/2012 Sb. o hodnocení kvality a bezpečí lůžkové zdravotní péče.

Rozhodnutí SÚKL o povolení činnosti tkáňového zařízení a diagnostických laboratoří na základě kontroly provedené na pracovišti Centra reprodukční genetiky, Oddělení lékařské molekulární genetiky a Oddělení lékařské cytogenetiky v rozsahu oprávnění podle zákona č. 296/2008 Sb., o zajištění jakosti a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka a o změně souvisejících zákonů (zákon o lidských tkáních a buňkách)

Akreditaci MZ ČR k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu v oboru „Lékařská genetiká“. (Rozhodnutí MZ ČR o prodloužení akreditace k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu Lékařská genetiká ze dne 27. 1. 2016 č.j.MZDR73703/2015-2/VLP.)

Akreditaci MZ ČR k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu v oboru „Klinická genetiká“. (Rozhodnutí MZ ČR o udělení akreditace k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu Klinická genetiká ze dne 4. 10. 2013, č.j.37267/2013/.)

Akreditaci MZ ČR k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu v oboru „Klinická genetiká“ (pro zdravotní laboranty). (Rozhodnutí MZ ČR ze dne 17. 3. 2017 č.j. MZDR 72558/2016-3/ONP.)

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 6 (celkem 28)

## 2.1. Ústav biologie a lékařské genetiky

**Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol (dále jen ÚBLG),**  
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol.

### **Analytická nákladová střediska:**

Oddělení lékařské molekulární genetiky  
 Oddělení lékařské cytogenetiky  
 Centrum reprodukční genetiky  
 Oddělení klinické genetiky

**Nákladové středisko pracoviště:** NS 3182

**IČP pro styk s pojišťovnou:** IČP 05002139, 05002141

### **Vedení a kontakty:**

**Přednosta ústavu:** Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA

Tel.: +420 22443 3500-01

E-mail: [milan.macek.jr@lfmotol.cuni.cz](mailto:milan.macek.jr@lfmotol.cuni.cz)

**Zdravotnický zástupce přednosta:** MUDr. Markéta Havlovicová

Tel.: +420 22443 3552

E-mail: [marketa.havlovicova@lfmotol.cuni.cz](mailto:marketa.havlovicova@lfmotol.cuni.cz)

**Školský zástupce přednosta:** Prof. Ing. Zdeněk Sedláček, DrSc.

Tel: +420 22443 5995

E-mail: [zdenek.sedlacek@lfmotol.cuni.cz](mailto:zdenek.sedlacek@lfmotol.cuni.cz)

**Sekretariát:** Ing. Ivana Funková, MBA (FN Motol)

Tel.: +420 22443 3500, 3501

E-mail: [ivana.funkova@fnmotol.cz](mailto:ivana.funkova@fnmotol.cz)

Alena Dimitriou (2. LF UK)

Tel.: +420 22443 5902

E-mail: [alena.dimitriou@lfmotol.cuni.cz](mailto:alena.dimitriou@lfmotol.cuni.cz)

**Vrchní sestra:** Mgr. Hana Strouhalová

Tel: +420 22443 3505

E-mail: [hana.strouhalova@fnmotol.cz](mailto:hana.strouhalova@fnmotol.cz)

**Manažer kvality:** RNDr. Alexandra Štambergová, CSc.

Tel.: +420 22443 3539

E-mail: [alexandra.stambergova@fnmotol.cz](mailto:alexandra.stambergova@fnmotol.cz)

### **Umístění pracoviště:**

**Přednosta, sekretariát a pracovny lékařů:** ubytovna sester, 3. patro

**Manažer kvality:** budova 3, uzel G, 4. patro

**Laboratoře Oddělení lékařské molekulární genetiky a Oddělení lékařské cytogenetiky:**  
budova 3, uzel G, 4. patro

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 7 (celkem 28)

**Oddělení klinické genetiky a Centrum reprodukční genetiky:**

budova 1, uzel D, 3. patro

**Provoz kryoprezervace a banka materiálů v kapalném dusíku: HB3**

**Centrální příjem vzorků:**

Pracovní dny: Po – Pá

budova 3, uzel G, 4. patro (+420 22443 3581),

**Potrubní pošta:** +420 22443 3581

**Příjem vzorků pro genetická vyšetření**

Pracovní doba: 7:30 – 14.30h

**Příjem vzorků pro prenatální screening vrozených vývojových vad  
(biochemický screening):**

Pracovní doba: 7:30 – 15.15h

**Příjem vzorků (ejakulátu) Centra reprodukční genetiky:**

Pracovní dny: Po – Pá

budova 1, uzel D, 3. patro, dveře č. 01-30071 Příjem pacientů Centra reprodukční genetiky

**Potrubní pošta:** +420 22443 3547

Pracovní doba: 7:00 – 14:30h

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 8 (celkem 28)

## Režim centrální izolace DNA a vydávání vzorků DNA v Laboratořích ÚBLG

1. Izolace a předání DNA do laboratoře k dalšímu zpracování, je prováděna u rutinních vzorků do 5 pracovních dnů, u vzorků „statim“ z lékařské indikace do 24 hodin.

Vzorky plodové vody indikované pouze pro vyšetření aneuploidií chromozomů metodou QF PCR se izoluje ihned po dodání do laboratoře.

Při pochybnostech o povaze vzorku rozhoduje vedoucí laboratoře.

2. Izolovaná DNA je vydávána k vyšetření odpovědným pracovníkům Laboratoří ÚBLG průběžně takto: vzorky „statim“ z lékařské indikace ihned po izolaci, ostatní rutinní vzorky nejpozději do druhého pracovního dne po izolaci.

3. Žádosti o vydání vzorku DNA z banky na pracoviště mimo Laboratoře ÚBLG jsou přijímány pouze v písemné formě s použitím vyplněné Žádanky k laboratornímu genetickému vyšetření (ke stažení na webu ÚBLG) odeslané na Centrální příjem vzorků.

4. Vzorky DNA pro poradnu ÚBLG, Oddělení lékařské cytogenetiky a spolupracující pracoviště se zapisují do příslušného sešitu a jsou vydávány určeným pracovníkům oproti podpisu.

Vzorky DNA indikované a vyžádané jiným zdravotnickým zařízením (např. ÚPMD, VFN aj.) se zasílají v protinárazové obálce poštou na uvedenou adresu. Odesílání vzorků DNA zajišťují pracovníci Izolace DNA po obdržení kompletní dokumentace.

5. Vzorky DNA k předání nebo odeslání na pracoviště mimo Laboratoře ÚBLG jsou vyřízeny dle časových možností laboratoře, nejpozději do 10 pracovních dnů.

Vzorky DNA pro výzkumné účely ÚBLG vydávané hromadně v počtu  $\geq 10$  jsou připraveny podle provozních možností do 14 pracovních dnů od podání žádosti.



FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 9 (celkem 28)

## 2.2. Oddělení lékařské molekulární genetiky

### Základní informace

**Vedoucí oddělení:** MUDr. Anna Křepelová, CSc.

Tel.: +420 22443 3576

[anna.krepelova@fnmotol.cz](mailto:anna.krepelova@fnmotol.cz)

**Úsekový laborant:** Ludmila Apltová

Tel.: +420 22443 3571

**E-mail:** [ludmila.apltova@fnmotol.cz](mailto:ludmila.apltova@fnmotol.cz)

### Provozní doba:

Pracovní dny: Po - Pá

Pracovní doba: 7:00 – 16:30 h

### Spektrum nabízených služeb

Přehled poskytovaných vyšetření s uvedením základních informací o vyšetření, indikačních kritérií a požadavků na vzorek je uveden na internetových stránkách ÚBLG (<http://www.fnmotol.cz/ublg/>).

## 2.3. Oddělení lékařské cytogenetiky

### Základní informace

**Vedoucí oddělení:** RNDr. Drahuše Novotná

Tel.: + 420 22443 3562

**E-mail:** [drahuse.novotna@fnmotol.cz](mailto:drahuse.novotna@fnmotol.cz)

**Úsekový laborant:** Milena Palánová

Tel.: +420 22443 3569

**E-mail:** [milena.palanova@fnmotol.cz](mailto:milena.palanova@fnmotol.cz)

### Provozní doba:

Pracovní dny: Po - Pá

Pracovní doba: 6:00 – 16:30 h

### Spektrum nabízených služeb

Přehled poskytovaných vyšetření s uvedením základních informací o vyšetření, indikačních kritérií a požadavků na vzorek je uveden na internetových stránkách ÚBLG (<http://www.fnmotol.cz/ublg/>).

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 10 (celkem 28)

## 2.4. Centrum reprodukční genetiky

### Základní informace

**Vedoucí pracoviště:** MUDr. Marina Zámečnicková  
Tel.: + 420 22443 3531, + 420 22443 3525  
E-mail: [marina.zamecnikova@fnmotol.cz](mailto:marina.zamecnikova@fnmotol.cz)

**Úsekový laborant:** Milena Palánová  
Tel: +420 22443 3569  
E-mail: [milena.palanova@fnmotol.cz](mailto:milena.palanova@fnmotol.cz),

#### Provozní doba:

Pracovní dny: Po - Pá  
Pracovní doba: 7:00 – 16:30 h

**www stránky:** <http://www.fnmotol.cz/car/>

### Spektrum nabízených služeb

Přehled poskytovaných vyšetření s uvedením základních informací o vyšetření, indikačních kritérií a požadavků na vzorek je uveden na internetových stránkách ÚBLG (<http://www.fnmotol.cz/ublg/>).

## 2.5. Oddělení klinické genetiky

### Základní informace

**Vedoucí oddělení:** MUDr. Markéta Havlovicová  
Tel: + 420 22443 3552  
E-mail: [marketa.havlovicova@lfmotol.cuni.cz](mailto:marketa.havlovicova@lfmotol.cuni.cz),

**Staniční sestra:** Alena Valentová  
Tel.:+420 22443 3567  
E-mail: [alena.valentova@fnmotol.cz](mailto:alena.valentova@fnmotol.cz)

### Spektrum nabízených služeb

Pracoviště přijímá:

- pacienti, v jejichž rodině
  - se vyskytlo dědičné onemocnění nebo vrozená vývojová vada,
  - jeden či oba partneři či jiný příbuzný trpí dědičným onemocněním nebo jiným chronickým onemocněním se zvažovanou genetickou etiologií,

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 11 (celkem 28)

- se narodilo postižené dítě,
  - se vyskytly dva a více spontánních potratů nebo sterilita,
  - jeden nebo oba partneři byli vystaveni mutagenním vlivům (ionizační záření, chemikálie, drogy),
  - jeden nebo oba partneři byli léčeni pro malignitu,
  - se vyskytl nebo plánuje příbuzenský sňatek.
- pacientky – těhotné ženy,
- jejichž věk je nad 35 let nebo věk partnera nad 45 let,
  - jejichž výsledky ultrazvukového či biochemického screeningu I. a II. trimestru jsou abnormální,
  - které byly během gravidity vystaveny ionizačnímu záření, užívaly léky s potenciálním mutagenním či teratogenním účinkem nebo prodělaly akutní onemocnění.
- infertilní páry plánující IVF

#### **Informace o možnostech genetického vyšetření poskytují následující pracovníci:**

##### **prenatální a postnatální vyšetření:**

MUDr. M. Havlovicová +420 22443 3552, marketa.havlovicova@lfmotol.cuni.cz

MUDr. M. Malíková +420 22443 3550, marcela.malikova@fnmotol.cz

MUDr. R. Pourová, Ph.D. +420 22443 3536, radka.pourova@fnmotol.cz

MUDr. P. Tesner +420 22443 3530, pavel.tesner@fnmotol.cz

MUDr. M. Vlčková, Ph.D. +420 22443 3544, marketa.vlckova@fnmotol.cz

MUDr. E. Vyhnálková, Ph.D. +420 22443 3538, emilie.vyhnalkova@fnmotol.cz

MUDr. A. Holubová, +420 22443 3548, andrea.holubova@fnmotol.cz

MUDr. M. Schwarz, +420 22443 3526, martin.schwarz@fnmotol.cz

MUDr. M. Turnovec, +420 22443 3535, marek.turnovec@fnmotol.cz

MUDr. M. Balašáková, +420 22443 3528, miroslava.balacakova@fnmotol.cz

MUDr. V. Zoubková, +420 22443 3574, veronika.zoubkova@fnmotol.cz

Veškeré výsledky specializovaných genetických vyšetření jsou sdělovány pacientům během genetických konzultací, při závěrečné genetické konzultaci dostává pacient komplexní zprávu o výsledku genetického vyšetření.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 12 (celkem 28)

### 3. Manuál pro odběr primárních vzorků

#### 3.1. Žádanky (indikace) na vyšetření a k provedení terapeutických postupů souvisejících s metodami IVF

Používány jsou následující typy žádanek:

- **Indikace k prenatálnímu genetickému vyšetření (AMC, CVS, kordocentéza)**
- **Žádanka k laboratornímu genetickému vyšetření**  
Příloha k získaným aberacím spontánním
- **Žádanka o prenatální screening vrozených vývojových vad s anamnestickým dotazníkem a klinickým dotazníkem pro stanovení rizika preeklampsie (při požadavku vyšetření PIGF)**
- **Indikace k léčbě metodami asistované reprodukce**

**Žádanky jsou ke stažení na webových stránkách ÚBLG.**

V případě použití jiného typu žádanky je nutné uvést adresu našeho pracoviště - ÚBLG a veškeré požadované údaje (viz níže).

**Žádanka k vyšetření musí být vyplněna čitelně, zpravidla počítačem, a musí povinně obsahovat minimálně následující údaje:**

- jednoznačnou identifikaci pacienta (číslo pojištěnce, příjmení, jméno), datum narození a pohlaví pacienta, adresu (ulice, město, PSČ), kód zdravotní pojišťovny, kde je pacient pojištěn v době odběru
- jednoznačnou identifikaci žadatele (jméno nebo jiný jednoznačný identifikátor klinického pracovníka nebo jiné osoby legálně oprávněné požadovat vyšetření nebo používat lékařské informace určené pro zprávu), adresu pro zaslání zprávy, kontaktní údaje (telefon, event. email, fax)
- kód klinické diagnózy dle MKN opravňující k indikaci laboratorního vyšetření
- odpovídající klinické údaje o pacientovi
- požadovaná laboratorní vyšetření
- druh primárního vzorku, případně i tkáňový původ vzorku
- datum, případně též čas odběru primárního vzorku
- jasné označení statimového vyšetření - „STATIM“
- datum vystavení žádanky
- datum a čas příjmu vzorku (vyplní laboratoř)

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 13 (celkem 28)

V případě, že nelze uvést kompletní identifikaci pacienta (pokud se jedná o neznámou osobu nebo osoby, u nichž jsou informace k dispozici jen v částečném rozsahu), odesílající oddělení je povinno laboratoř o této skutečnosti písemně informovat a musí zajistit nezaměnitelnost biologického materiálu a žádanky.

Ústní požadavky na laboratorní vyšetření viz 3.6.

### 3.2. Informovaný souhlas/nesouhlas pacienta

Pacient je informován o plánovaném diagnostickém nebo léčebném postupu formou informovaného souhlasu (IS). Informovaným souhlasem/nesouhlasem projevuje pacient vůli přijmout nebo nepřijmout navrhovaný léčebný nebo diagnostický výkon (postup) na základě informace poskytnuté lékařem, zaznamenané předepsanou formou.

Způsob odebrání informovaného souhlasu, provádění vyšetřovacích a léčebných výkonů bez souhlasu pacienta a formy odebrání informovaného souhlasu upravuje Organizační směrnice FN Motol *Informovaný souhlas pacientů*. Informované souhlasy/nesouhlasy splňují požadavky této směrnice.

K odebrání informovaného souhlasu/nesouhlasu se v ÚBLG používají pouze schválené informované souhlasy FN Motol, které jsou vedené v **Katalogu informovaných souhlasů Právního odboru FN Motol na intranetu FN Motol**.

Pro externí žadatele služeb jsou informované souhlasy dostupné na webových stránkách ÚBLG.

### 3.3. Informace a návody předávané pacientům

Na internetových stránkách ÚBLG ve složce dokumenty ke stažení/dokumenty pro pacienty je uveden odkaz na následující dokumenty:

- Informace pro pacienta/pacientku o genetickém testování
- Genetické testování pro zdravotní účely
- Informace pro pacientku o invazivním prenatálním genetickém vyšetření
- Informace o cystické fibróze
- Informační leták „Syndrom Li-Fraumeni a podobné dědičné predispozice“
- Co je to amniocentéza?
- Informace o provádění amniocentézy
  
- Poučení pacienta před odběrem spermatu
- Odběr spermatu

K použití jsou také **tištěné informace pro pacienty a jejich rodiny, které jsou k dispozici v ambulancích u ošetřujících lékařů:**

- Autismus – letáček
- Syndrom Prader-Willi, rady pro rodiče, děti a blízké okolí, doc. MUDr. J. Zapletalová, Ph.D.
- Možnosti prevence dědičných chorob a vad, doc. MUDr. M. Macek, CSc.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 14 (celkem 28)

- Turnerův syndrom, kluby dívek a žen s Turnerovým syndromem a jejich rodičů
- Klub rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem (Association of Parents and Friends of Children with Down Syndrome) – letáček
- Co by měly ženy vědět o prevenci karcinomu prsu? (Masarykův onkologický ústav)

### 3.4. Příprava pacienta před vyšetřením

#### Označení primárního vzorku

Biologický materiál se odebírá do předem označených nádobek (dále viz 3.7).

Odběry pro genetická vyšetření se provádějí ambulantně. Odběry není potřeba provádět nalačno, jídlo ani pití neovlivňuje výsledky vyšetření. Odběry krve a fibroblastů (kožní biopsie) upravuje SOP *Postup pro odběr primárních vzorků*. Odběry ejakulátu upravuje SOP *Postup pro odběr primárních vzorků ejakulátu*.

#### Odběr krve (viz SOP *Postup pro odběr primárních vzorků*)

Odběr se provádí za dodržení přísné sterility s použitím ochranných rukavic. Před odběrem se místo vpichu dezinfikuje prostředkem dle platného *Dezinfekčního programu ÚBLG*. Odběr krve se provádí většinou uzavřeným způsobem, u dětí a dospělých; tam, kde nelze takto krev odebrat, používáme otevřený způsob. U uzavřeného způsobu nasadíme sterilní jehlu na držák odběrové jehly (klobouček), provedeme vpich a nasadíme zkumavku předem označenou identifikačním štítkem pacienta. Podtlakem se zkumavka automaticky naplní. Převrácením zkumavky krev řádně promícháme, aby se smísila s médiem a nesrazila se. Jehlu s kloboučkem vhodíme do kontejneru na infekční biologický odpad. U otevřeného způsobu otevřeme uzávěr zkumavky a nakapeme příslušné množství krve dle typu zkumavky. Uzavřeme uzávěr a ihned převrácením zkumavky krev řádně promícháme, aby se smísila s médiem a nesrazila se. Odběr provádíme do zkumavek předem označených identifikačním štítkem pacienta. Použitou jehlu vhodíme do kontejneru na infekční biologický odpad. Na místo vpichu přitlačíme sterilní tampon, abychom zabránili krvácení, a zalepíme náplastí. Řádně označené zkumavky s odebranou krví spolu s vyplněnou žádankou odesíláme přes Centrální příjem vzorků genetiky do laboratoře nebo před transportem krátce skladujeme nejlépe (z provozních důvodů) v chladničce (+2 až +8°C) umístěné v odběrové místnosti (viz 3.10.).

#### Odběr kožní biopsie pro kultivaci fibroblastů (viz SOP *Postup pro odběr primárních vzorků*).

Kožní biopsie se provádí za dodržení přísné sterility s použitím sterilních latexových rukavic. Místo kožní biopsie předem dezinfikujeme lihovou dezinfekcí. Sterilními nůžkami v oblasti vnitřní strany paže odstříhneme malý kousek povrchové vrstvy kůže (bez tkáně podkoží) vyšetřovaného pacienta, sterilní pinzetou fragment tkáně vložíme za přísně sterilních podmínek do kultivační plastové lahvičky. Tato lahvička je předem označena štítkem s identifikačními údaji pacienta. Po odběru lahvičku spolu s vyplněnou indikací odesíláme do laboratoře nebo před transportem krátce skladujeme nejlépe v chladničce umístěné v odběrové místnosti. Aby se zabránilo možnému krvácení, místo po kožní biopsii se stáhne sterilním proužkem Steristrip a zalepí sterilní náplastí Curapor. Pacientovi je doporučeno 3 dny nenamáčet místo odběru. Vzorky kožní biopsie jsou před transportem do laboratoře uchovávány (z provozních důvodů) v chladničce při teplotě +2 až +8°C.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 15 (celkem 28)

### **Odběr ejakulátu (viz SOP *Postup pro odběr primárních vzorků ejakulátu*)**

Před odběrem je nezbytné, aby byla dodržena sexuální abstinence (doba od poslední ejakulace by měla být v rozmezí 3 – 5 dnů). Pacient je poučen o způsobu odběru ejakulátu (viz 3.3. Poučení pacienta před odběrem spermatu).

Odběr se provádí na pracovišti (Centrum reprodukční genetiky) v místnosti k tomu určené (Odběrová místnost) a do označené silnostěnné 60 ml nádoby se širokým hrdlem (nádobku vydává sestra Oddělení klinické genetiky nebo pracovník CRG). Před odběrem je nezbytné omýt ruce a pohlavní orgány pH neutrálním mýdlem bez příměsí a důkladně opláchnout.

**Invazivní prenatalní genetické vyšetření** (odběr plodové vody, fetální krve a choriovové tkáně, tkáně z potratů) se provádí na GP klinice FN Motol, ve výjimečných případech po domluvě na jiné GP klinice v Praze, a odebraný materiál je ihned transportován přes centrální příjem vzorků do cytogenetické laboratoře.

## **3.5. Požadavky na vyšetření urgentních vzorků**

Urgentní (STATIM) provedení vyšetření lze požadovat na standardních žádankách, na kterých se zvolí urgentní vyšetření (zaškrtačací políčko "statim"), současně se na žádance uvede výrazným (nejlépe červeným) nápisem „**STATIM**“. Žádanka pro STATIM vyšetření musí obsahovat stejné povinné údaje, jaké jsou u standardního požadavku (viz 3.1.). STATIM vyšetření se provádí pouze v odůvodněných případech a pouze u vyšetření, která to svou povahou umožňují. Informace o dostupnosti STATIM vyšetření jsou uvedeny u jednotlivých vyšetření v *Kartách vyšetření* (viz internet ÚBLG/ *Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů*). Po kontrole je možné výsledky nahlásit indikujícímu lékaři telefonicky (dle povahy vyšetření). Po telefonickém nahlášení je výsledek v tištěné formě předán žadateli standardní cestou pro předávání tištěných výsledků. Postup pro ústní poskytnutí výsledku viz 5.1.

## **3.6. Ústní (telefonické) dodatečné požadavky na vyšetření**

V případě potřeby doplnění některého vyšetření z již dříve dodaného vzorku je možno uplatnit požadavek na dodatečné vyšetření. Možnost doplnění vyšetření je závislá na dostatečném množství vzorku pro provedení dodatečné analýzy a na stabilitě vzorku (viz tab.1). Kontrolu dostatečného množství vzorku provede pracovník přijímající dodatečný požadavek na vyšetření. Po uplynutí doby stability vzorku je nutné vyžádat nový odběr. Provedení dodatečného vyšetření lze dohodnout ústně, telefonicky. Ústní požadavek na vyšetření přijímá laboratoř pouze od lékaře, nikoliv od pacientů. V každém případě je nutno vždy následně dodat patřičně vyplněnou žádanku na vyšetření. Pracovník, který přijal dodatečný ústní požadavek na vyšetření, dopíše požadavek do originální žádanky s jasným označením, že se jedná o dodatečné vyšetření po telefonické domluvě. Nová žádanka je přidána k původní žádance.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 16 (celkem 28)

### 3.7. Identifikační označení primárního vzorku

Identifikační údaje uvedené na primárním vzorku se musí shodovat s údaji na žádance. Vzorek musí být jednoznačně identifikován nejméně následujícími údaji:

- jméno a příjmení vyšetřované osoby,
- číslo pojištěnce (rodné číslo), resp. datum a rok narození pacienta,
- u vzorku pro prenatální vyšetření i tkáňový původ vzorku.

Tam, kde je to možné na štítek vzorku uvést datum odběru.

Za vyplnění žádanky a označení primárního vzorku odpovídá žadatel o vyšetření (indikující lékař). Kontrolu shodnosti údajů na vzorku a žádance provádí pracovník přijímající primární vzorek (např. na Centrálním příjmu vzorků).

### 3.8. Používaný odběrový systém

Vhodný odběrový systém a množství požadovaného primárního vzorku jsou uvedeny u jednotlivých vyšetření v *Kartách vyšetření* (viz internet ÚBLG/*Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů*).

Biologický materiál se odebírá do předem označených odběrových zkumavek/nádob na jedno použití.

#### Periferní krev

- **cytogenetické vyšetření**  
zkumavky s heparinem  
minimální požadované množství 2 ml krve
- **molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA)**  
zkumavky s **EDTA K3**  
děti 1-2 ml, adolescenti a dospělí optimálně 5 ml periferní krve
- **molekulárně genetické vyšetření (analýza RNA)**  
zkumavky **PAXgene**  
minimální požadované množství - 2,5 ml periferní krve
- **prenatální biochemický screening vrozených vývojových vad plodu**  
zkumavky Vacuette BEZ antikoagulačních přísad (červenočerný uzávěr)  
minimální požadované množství - 4 ml periferní krve.

#### Fetální krev (pupečnicková krev)

(kultivace na karyotyp, FISH, molekulárně genetické vyšetření)

- zkumavky s Lithium Heparinem (cytogenetika) 1 - 2 ml,  
s EDTA K3 (MG, array CGH)  
množství požadované pupečnickové krve: 1 – 3 ml.



FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 17 (celkem 28)

### Suché krevní skvrny

- Guthrieho kartičky (filtrační papír)  
1 krevní skvrna

### Plodová voda

(kultivace na karyotyp, FISH, molekulárně genetické vyšetření, pro vyšetření metabolických vad)

- kultivační plastové lahvičky 25 cm<sup>2</sup> nebo 10ml zkumavky pro podtlakové nasávání za přísně sterilních podmínek.
- množství plodové vody: **2 x 10 ml plodové vody, pro DNA a array CGH diagnostiku z nativního materiálu 3 x 10 ml plodové vody**

### Choriové klky

(kultivace na karyotyp, FISH, molekulárně genetické vyšetření, pro vyšetření metabolických vad)

- kultivační plastové lahvičky 25 cm<sup>2</sup> s 10 ml transportního média MEM s přidáním 3 kapek heparinu (**pro přímá molekulárně genetická vyšetření nativního materiálu heparin nelze přidat!**)
- odběr minimálně 20 mg choria

### Tkáň potratů a kožní biopsie pro kultivaci fibroblastů cytogenetické vyšetření

- kultivační plastové lahvičky 25 cm<sup>2</sup> s 10 ml transportního média MEM s přidáním 3 kapek heparinu
- **molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA)**
- kultivační plastové lahvičky 25 cm<sup>2</sup> s 10 ml transportního média MEM (BEZ heparinu)
- množství odebrané tkáně: fragment tkáně minimálně 2x5 mm.

### Ejakulát

- silnostěnné odběrové nádoby se širokým hrdlem o objemu 60 ml.

## 3.9. Bezpečnostní aspekty při práci se vzorky

Obecné zásady bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 306/2012 Sb., kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče.

Na základě této vyhlášky a dalších souvisejících směrnic FN Motol byly stanoveny tyto zásady pro bezpečnost práce s biologickým materiálem:

- každý vzorek je nutno považovat za potenciálně infekční;
- odběry biologického materiálu se provádějí pouze v odběrové místnosti;

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 18 (celkem 28)

- k odběru krve se používají pouze jednorázové sterilní pomůcky a čisté jednorázové rukavice, a to vždy jen pro jednu odebíranou fyzickou osobu;
- k odběru kožní biopsie se používají sterilní nůžky a sterilní pinzety, které se po použití dekontaminují a následně sterilizují (viz Provozní pokyny *Provozního řádu ÚBLG*);
- použité jehly a jednorázové skalpely se odhazují do pevných uzavíratelných a označených spalitelných obalů;
- biologický materiál je odebírán do standardizovaných zkumavek (uzavřený odběrový systém) a ukládán do omyvatelných přepravních nádobek;
- po odběru se biologický materiál neprodleně transportuje v omyvatelných přepravních nádobkách přes centrální příjem vzorků do laboratoře tak, aby nedošlo k jeho znehodnocení fyzikálními vlivy a k ohrožení osob, nebo (nelze-li transportovat ihned) je skladován v chladicím zařízení, které je pro něj v odběrové místnosti vyčleněno;
- biologický materiál musí být zajištěn tak, aby během transportu nedošlo ke kontaminaci žádanky (indikace) a personálu biologickým materiálem;
- žádanky ani vnější strana zkumavky nesmějí být kontaminovány biologickým materiálem, toto je důvodem k odmítnutí vzorku;
- je nutné vyvarovat se přímého kontaktu s potenciálně infekčním materiálem, používat osobní ochranné pomůcky (viz Organizační směrnice *Zajištění hygienické a protiepidemické péče*, ve znění pozdějších revizí);
- je třeba pečlivě mýt a dezinfikovat ruce, postupovat dle Organizační směrnice *Zajištění hygienické a protiepidemické péče*, ve znění pozdějších revizí;
- v laboratorních prostorách je úplný zákaz jídla a pití;
- v případě potřísnění místa biologickým materiálem provedeme dekontaminaci: kontaminované místo se posype sorpčním prostředkem dle Dezinfekčního Programu ÚBLG, a po expozici dané výrobcem se odstraní biologický materiál jednorázovou utěrkou, mulem či buničinou a vše se vhodí do červeného pytle a následně do infekčního odpadu. Vydezinfikovaná plocha se poté opláchne vodou, nebo případně detergentem. Celý tento postup se provádí za použití OOPP – jednorázové rukavice, pracovní oděv;
- při kontaminaci rukou zdravotnického pracovníka biologickým materiálem nejprve provedeme dezinfekci potřísněného místa dezinfekčním prostředkem s virucidním účinkem a až poté provedeme mechanické mytí rukou s následnou dezinfekcí.

### 3.10. Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Po odběru vzorku je vždy nutné zkontrolovat bezpečné uzavření zkumavky, aby nemohlo dojít k úniku biologického materiálu, promíchat vzorek (obzvláště u krevních vzorků s antikoagulancii).

Do doby transportu se vzorky ukládají tak, aby nedošlo k jejich poškození a zároveň aby nedošlo ke vzájemné kontaminaci mezi vzorkem a okolím. Nesmí být uloženy v teple (výjimku tvoří ejakulát – musí být transportován při teplotě co nejbližší normální tělesné teplotě viz *Poučení pacienta před odběrem spermatu*) a na přímém slunečním světle.

Laboratoř musí nutně dodržet maximální čas udržení stability vzorků pro použití při vyšetřeních, a to i u těch vyšetření, která jsou požadována dodatečně (tab.1).

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 19 (celkem 28)

Tab. 1 Stabilita vzorků

<b>Materiál</b>	<b>Stabilita vzorku</b>	<b>Podmínky uskladnění vzorku v laboratoři</b>
Periferní krev pro vyšetření z DNA	1 týden (krev s EDTA)	+2°C až +8°C
	Zamražená 1 měsíc: do 72 hodin po odběru zamrazit pod -15°C, do laboratoře transportovat ve zmraženém stavu	pod -15°C
Periferní krev pro vyšetření z RNA	nejméně 2 hod., nejvíce 72 hod. (2,5 ml krve do PAXgene zkumavky)	+15°C až +25°C
	5 dní	+2°C až +8°C
	minimálně 50 měsíců	-20°C až -70°C
Plodová voda	24 hodin	+2°C až +8°C
Choriové klky	24 hodin	+2°C až +8°C
Kultivované buňky	24 hodin	+2°C až +8°C
Guthrieho kartičky	neomezeně	+15°C až +26°C, sucho
Izolovaná DNA	neomezeně	+2°C až +8°C nebo pod -15°C
Tkáně	24 hodin nebo zamrazené	+2°C až +8°C pod -15°C
Nativní ejakulát	1 hodina	37°C (či alespoň teplota místnosti)
Kryokonzervované gamety, zygoty, embrya	neomezeně	-196°C v tekutém dusíku
Buňky (polární tělíška, blastomery) fixované na podložním sklíčku	12 hodin	+15°C až +26°C

<b>Materiál určený pro kultivaci</b>	<b>Stabilita vzorku</b>	<b>Podmínky uskladnění vzorku v laboratoři</b>
Periferní krev pro krátkodobou kultivaci	24 hodin	+2°C až +8°C
Plodová voda pro dlouhodobou kultivaci	24 hodin	+2°C až +8°C
Choriové klky pro dlouhodobou kultivaci	24 hodin	+2°C až +8°C
Kultivované buňky pro kryoprezervaci	3 hodiny	+2°C až +8°C
Tkáně pro dlouhodobé kultivace	72 hodin	+2°C až +8°C

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 20 (celkem 28)

Analyt pro biochemický screening v graviditě	Odebíraný materiál*	Stabilita séra +20°C až +25°C	Stabilita séra +4°C až +8°C	Stabilita séra Při -20°C	Podmínky uskladnění plné krve/séra v laboratoři
Volný βhCG	Krev	6 hodin	1 den	1 rok	+2°C až +8°C
AFP	Krev	12 hodin	7 dní	1 rok	+2°C až +8°C
PAPP-A	Krev	12 hodin	3 dni	1 rok	+2°C až +8°C
PIGF	Krev	12 hodin	1 den	1 rok	+2°C až +8°C
Volný estriol, uE3	Krev	6 hodin	1 den	1 rok	+2°C až +8°C

\* Plnou krev je nutné doručit do laboratoře co nejdříve po odběru k separaci séra. Nejpozději týž pracovní den do 15.15h.

### 3.11. Informace k dopravě vzorků

#### 3.11.1. Transport vzorků z ambulancí a lůžkových oddělení FN Motol

Zkumavky s biologickým materiálem jsou zasílány do laboratoře přes Centrální příjem vzorků **co nejdříve** po odběru (**nejlépe do 3 hodin po odběru**), **nejpozději týž pracovní den**. Ve výjimečných případech lze přijmout plnou krev ke genetickému vyšetření další den po odběru, pokud byla skladována na oddělení přes noc v chladničce. Pokud je vzorek transportován do laboratoře neprodleně po odběru, postačuje pro transport většinou teplota místnosti, není-li uvedeno jinak (např. vzorek ejakulátu – transport při 37°C).

Odebraný biologický materiál je přenášen tak, aby nedošlo k jeho poškození nebo kontaminaci, ve vhodných boxech a stojanech či nádobách. Veškeré vzorky je nutno předat na Centrální příjem vzorků osobně pracovníkovi pověřenému příjmem materiálu, nebo poslat potrubní poštou (viz 2 „Základní informace“). Zkumavky ani žádanky posílané potrubní poštou se nesmějí balit do žádných obalů (igelitové sáčky, obálky, apod.). Přepřavovaný biologický materiál je nutné zasunout do molitanu tak, aby se v přepravním pouzdře nepohyboval. Je zakázáno zasílat vzorky volně v pouzdře bez vložení do molitanu.

Potrubní poštou je zakázáno posílat prenatální a postmortální odběry (nemožnost náhrady vzorku, poškození).

Transport vzorků z ambulancí a lůžkových oddělení nemocnice zajišťují sanitáři Centrální žurnální služby (viz Organizační směrnice *Laboratorní služby a systém POCT ve FN Motol*). Transport biologického materiálu žurnální službou se řídí následujícími pravidly:

- veškerý biologický materiál je uložen do průhledného igelitového sáčku, žádanky jsou uloženy separátně mimo sáček s materiálem tak, aby nedošlo ke znečištění
- odesílající zdravotnický pracovník je povinen zabezpečit sáček proti vypadnutí zkumavek a řádně označit sáček názvem příslušné laboratoře, kam je biologický materiál odeslán
- odběrové zkumavky s tekutým biologickým materiálem musí být pečlivě uzavřeny, aby se zabránilo vylití materiálu a kontaminaci.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 21 (celkem 28)

### **3.11.2. Transport vzorků z externích pracovišť případně jiného externího prostředí**

Odebraný biologický materiál je možné dodat svozovou službou, kurýrem nebo poštou (podle příslušných předpisů), v případě ejakulátu výhradně pacientem osobně za podmínek stanovených pro odběr ejakulátu mimo Centrum reprodukční genetiky.

Dokumentaci (žádanky) je doporučeno uložit zvlášť do igelitových desek.

Plodová voda, choriová tkáň a krev musí být přepravovány v termostabilních přepravech. Při extrémních vnějších teplotách je nutné zajistit transport vzorku v boxech zamezujících znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložka v létě, vytemperování boxu na teplotu místnosti v zimě).

### **3.12. Skladování vyšetřovaných vzorků a dodatečné analýzy**

Požadavky ke skladování vzorků laboratoří vycházejí vždy ze stability materiálu (viz tab. 1). Způsob skladování vzorků je popsán v SOP souvisejících s vyšetřením či OP souvisejících s terapeutickými postupy.

#### **3.12.1. Skladování vzorků do doby vyšetření**

Vzorky přijaté laboratoří se skladují do doby vyšetření během pracovního dne (do 24 hod ke zpracování) tak, aby se zabránilo znehodnocení, rozlití, kontaminaci, přímému vlivu slunečního záření a tepla. Nejčastěji v chladničce při teplotě +2°C až +8°C, v případě ejakulátu při 37°C.

V případě odběru krve pro izolaci RNA je vzorek ponechán 2 hodiny po odběru v teplotě místnosti, poté je uložen v mrazicím boxu při teplotě -20°C až -70°C.

Vzorky plné krve pro prenatální biochemický screening jsou po doručení na Centrální příjem vzorků předány ihned do laboratoře k separaci séra. Stabilita séra viz tab.1.

Vzorky přijaté laboratoří se skladují do doby vyšetření po dobu nad 24 hodin nejlépe v chladničce (+2°C až +8°C) nebo - pokud to vzorek dovolí - v mrazicím boxu (pod -15°C), v originálních odběrových zkumavkách. Při uchovávání vzorků dbáme na stabilitu vzorků (viz tab.1). Vzorek ejakulátu je pro dlouhodobé skladování nutné kryoprezervovat (zmrazení a uchování v tekutém dusíku při -196°C).

#### **3.12.2. Skladování za účelem možnosti doplnění nebo opakování analýz a kontroly identifikace vzorku**

Přijaté vzorky se tam, kde je to možné, pro účely kontroly identifikace vzorku, možnosti doplnění nebo opakování vyšetření nebo opakování izolace DNA, skladují po dobu vycházející z času maximální doby stability (viz tab.1) v chladničce ve vhodném obalu tak, aby bylo zabráněno kontaminaci nebo odpařování vzorku.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 22 (celkem 28)

#### 4. Příjem primárních vzorků a žádank – preanalytická fáze

Příjem, distribuci, odpovědnosti a pravomoci pracovníků při příjmu biologického materiálu popisuje interní směrnice laboratoře *Příjem biologického materiálu*.

Veškeré primární vzorky s žádankami ke genetickému vyšetření a k prenatálnímu biochemickému vyšetření se předávají na určené místo - Centrální příjem vzorků - a to osobně pracovníkovi pověřenému příjmem materiálu, nebo se posílají poštou či svozovou službou.

Vzorky ejakulátu se předávají do Příjmu pacientů Centra reprodukční genetiky (budova 1, 3.p., uzel D).

Podložní sklíčka s fixovanými blastomery jsou předávána pouze na základě telefonické domluvy s VŠ pracovníky Centra reprodukční genetiky. Požadavek na statimové vyšetření musí být jasně vyznačen a zdůvodněn (viz kapitola 3.5.).

Po převzetí biologického materiálu pracovník příjmu vzorků provede kontrolu vhodnosti odběrového systému vzhledem k požadovanému vyšetření, kontrolu správnosti identifikace, množství materiálu a vizuální kontrolu nepoškozenosti a čistoty odběrové nádoby (dále viz 4.1. – 4.4.). Při kontrole dodaných vzorků a žádank se **za závazné vždy považují údaje uvedené na štítku vzorku.**

Na Centrálním příjmu vzorků je přidělen vzorku kód, který je zapsán (červeně) anebo vytištěn na štítek s čárovým kódem a nalepen na žádanku. Vzorek je následně zaevidován do UNISu a do Genetické databáze (viz interní směrnice laboratoře *Příjem biologického materiálu*).

Na CRG je vzorek zaevidován v *Knize příjmu vzorků*.

Pracovník příjmu vzorků uvede na žádanku své jméno (parafa nebo iniciály), datum a čas přijetí vzorku a žádanky. Tím stvrzuje, že žádanka je přijata k vyřízení.

Případné neshody na Centrálním příjmu vzorků jsou zaznamenávány do UNISu a na CRG do formuláře BF\_NESHODY\_ZADANKY\_CPV\_UBLG.

Zaevidované vzorky jsou pracovníkem příjmu vzorků předány do laboratoří.

Laboratoř zkontroluje, zda žádanka i označení vzorku odpovídá požadavkům této laboratorní příručky.

Knihy příjmu vzorků laboratoře, tam kde je zavedena, obsahuje minimálně následující údaje:

- jméno pacienta a další nezbytné identifikátory
- materiál
- datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis pracovníka, který přijal vzorek.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 23 (celkem 28)

#### 4.1. Kritéria pro přijetí vzorků

Přijaty ke zpracování budou jen vzorky:

- odebrané do vhodného odběrového systému,
- viditelně nepoškozené,
- čisté odběrové nádoby či žádanky,
- řádně označené (viz 3.7),
- dodané v dostatečném množství pro provedení vyšetření (požadavky *Karty vyšetření* viz 3.8).

Při kontrole vzorků a žádanek se **za závazné vždy považují údaje uvedené na štítku vzorku.**

Vznikne-li nejistota ohledně identifikace vzorku nebo pacienta, stability vzorku, nedostatečného objemu vzorku a jedná-li se o nenahraditelný nebo kritický vzorek, vedoucí laboratoře zhodnotí, zda může přistoupit k jeho zpracování. Kontaktuje indikujícího lékaře a informuje ho o zjištěné neshodě. Na žádance laboratoř uvede jméno osoby, která přebírá odpovědnost za vyšetření nevyhovujícího vzorku (např. vedoucí laboratoře, indikující lékař. Pokud se laboratoř rozhodne vzorek zpracovat, v *Závěrečné zprávě* se uvede podstata problému a případné upozornění, že je nutné výsledek interpretovat s opatrností.

#### 4.2. Kritéria k odmítnutí vzorků

Laboratoř může odmítnout přijmout:

- **neoznačenou nádobu s biologickým materiálem** (chybí údaje na štítku vzorku)
- žádanku s biologickým materiálem, kde chybí nebo jsou nečitelné základní údaje, které není možné doplnit na základě dotazu, nebo žádanku, která obsahuje požadavek na vyšetření, které laboratoř neprovádí ani nezajišťuje
- žádanku nebo odběrovou nádobu znečištěnou biologickým materiálem
- nádobu s biologickým materiálem, kde není způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný
- nádobu s biologickým materiálem, kde zjevně došlo k porušení doporučení o preanalytické fázi (transport vzorku, nevhodné médium, množství odebraného materiálu atd.)
- biologický materiál bez žádanky

Pracovník příjmu vzorků vždy informuje odesílající pracoviště o důvodu odmítnutí vzorku v laboratoři, a to bezprostředně po dodání vzorku a zjištění důvodu odmítnutí vzorku.

Vznikne-li nejistota ohledně identifikace vzorku nebo pacienta, stability vzorku, nedostatečného objemu vzorku a jedná-li se o nenahraditelný nebo kritický vzorek, laboratoř zhodnotí (vedoucí laboratoře), zda může přistoupit k jeho zpracování (viz 4.1)

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 24 (celkem 28)

### 4.3. Postup při chybné nebo neúplné identifikaci pacienta na žádance

Při nedostatečné identifikaci pacienta na žádance se neprodleně kontaktuje odesílající pracoviště a je s ním sjednána adekvátní náprava.

Je-li na žádance uvedeno **chybné rodné číslo nebo pojišťovna**, telefonicky se ověří správnost uvedených údajů a pracovník řešící neshodu provede opravu chybného údaje i s datem a podpisem toho, kdo opravu na žádance provedl.

Je-li na žádance **chybně** uvedeno **jméno pacienta**, je odesílající pracoviště telefonicky upozorněno odpovědnou osobou příjmu vzorků a je vyžádána nová žádanka. Při nedostatečné identifikaci pacienta na žádance se materiál v laboratoři přijme a je telefonicky vyžádána kompletní žádanka nebo doplňující informace.

### 4.4. Postup při chybné identifikaci vzorku

**Pokud je zjištěno, že se jedná o chybnou identifikaci vzorku** (k žádance byl dodán vzorek jiného pacienta, tj. nesouhlasí údaje uvedené na štítku vzorku s žádankou), či **označení vzorku na štítku úplně chybí**, je **vzorek vždy odmítnut**. O této skutečnosti je na příjmu vzorků veden záznam o neshodě. Pracovník příjmu vzorků neprodleně telefonicky oznámí odesílajícímu pracovišti tuto skutečnost a zároveň vyžádá nový odběr.

Při neúplné identifikaci pacienta (např. neúplné rodné číslo nebo neúplné datum narození) na vzorku se materiál v laboratoři přijme a je telefonicky vyžádána doplňující informace. O této skutečnosti je na příjmu vzorků veden záznam o neshodě.

## 5. Vydávání výsledků

### 5.1. Formy vydávaných výsledků

Výsledky laboratorních vyšetření (např. Závěrečné zprávy, případně Výsledkové listy) se vždy vydávají v písemné formě. Tyto výsledky jsou distribuovány na příslušná pracoviště prostřednictvím donáškové a svozové služby nebo poštou.

Telefonicky se výsledky sdělují pouze v případě nebezpečí z prodlení nebo při řešení určitého problému indikujícímu lékaři, a to v případě, že nevzniká pochybnost o totožnosti osoby, které je výsledek sdělován. Výsledek sděluje jen odborný pracovník, který schvaluje výsledky vyšetření, nebo vedoucí laboratoře. **Laboratorní pracovník** otiskne razítko telefonické hlášení výsledků a provede zápis o telefonickém sdělení výsledku v laboratorní dokumentaci pacienta.

Zápis obsahuje:

Komu (byl výsledek sdělen - jméno přijímající osoby),

Kdo (výsledek sdělil - jméno sdělující osoby),

Datum (čas sdělení),

Laboratorní pracovník si vždy vyžádá opakování sdělovaného výsledku.



FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 25 (celkem 28)

Ústně jsou výsledky sdělovány pacientům na ambulanci v průběhu genetické konzultace. Při závěrečné genetické konzultaci dostává pacient komplexní zprávu o výsledku genetického vyšetření.

## 5.2. Vydávání výsledků pacientům

Pacient je o výsledku vyšetřování informován dopisem či ústně v průběhu genetické konzultace na ambulanci.

Výsledky vyšetření ejakulátu jsou standardně také zaslány pacientovi poštou. V případě osobního vyzvednutí provede pracovník CRG kontrolu totožnosti a provede o ní záznam do dokumentace.

## 5.3. Termíny vyhotovení vyšetření

Laboratoř má stanovené termíny (doba odezvy vzorku laboratoře) vyhotovení rutinních genetických vyšetření uvedených v *Kartách vyšetření*, které jsou dostupné v *Přehledu poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů* na internetu UBLG .

Doba odezvy vzorků představuje časový interval od dodání primárního vzorku nebo žádanky (v případě, kdy je DNA již uložena v laboratoři pro další vyšetření) laboratoři k datu uvolnění výsledku vyšetření.

Dodržování doby odezvy vzorků je průběžně hodnoceno na schůzkách pracoviště a 1x za rok vyhodnoceno na Přezkoumání systému managementu.

Pro určité diagnózy se v případě potřeby lze dotázat laboratoře na možnost provedení statimového vyšetření (viz 3.5).

Při požadavku vyšetření, které není uvedeno v *Přehledu poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů* a není tak rutinním diagnostickým vyšetřením, je nutné kontaktovat laboratoř a domluvit se na možnosti provedení vyšetření a dostupnosti výsledku vyšetření. Při vzniku překážek bránících dodržet termín vyhotovení je indikující lékař informován pracovníkem zodpovědným za provádění vyšetření telefonicky nebo písemně o prodlžení a jeho příčinách před vypršením termínu.

## 6. Vyřizování stížností

Při vyřizování stížností je postupováno dle Organizační směrnice FN Motol *Vyřizování stížností souvisejících s poskytováním služeb*.

Stížnost přijímá sekretariát ředitele FN a Samostatné oddělení nemocničního ombudsmana a stížností. Kterýkoliv zaměstnanec FN, který převzal stížnost od stěžovatele, je povinen ji bezodkladně předat sekretariátu ředitele FN nebo Samostatnému oddělení nemocničního ombudsmana a stížností. Stěžovatelé mohou předkládat stížnosti písemně, elektronicky, osobně a telefonicky. Při osobním a telefonickém podání stížnosti je třeba tvrzené skutečnosti doplnit v písemné formě. S šetřením je započato až po písemném doplnění podání.

Mimo pracovní dobu útvarů přijímajících stížnost lze uplatnit právo podat stížnost formou emailu.

FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 26 (celkem 28)

Stížnosti jsou vyřizovány na základě řádného prošetření. Směrnice FN Motol dále popisuje postup vyřizování stížností – stížnost šetří Samostatné oddělení nemocničního ombudsmana a stížností ve spolupráci s nadřízeným pracovníka, proti kterému stížnost směřuje, nebo ve spolupráci s vedoucím pracoviště, kterého se předmět stížnosti týká.

Stížnosti se vyřizují do 30 dnů ode dne obdržení stížnosti, tato lhůta může být v odůvodněných případech prodloužena o dalších 30 dnů. S výsledkem šetření stížnosti seznámí stěžovatele zaměstnanec Samostatného oddělení nemocničního ombudsmana a stížností. Zpravidla je stížnost vyřízena písemně.

V případě oprávněné stížnosti rozhoduje o nápravných opatřeních zaměstnanec nadřízený pracovníkovi, proti němuž stížnost směřuje, nebo vedoucí pracoviště, kterého se předmět stížnosti týká. Přijatá nápravná opatření mají za cíl dále zvyšovat kvalitu a bezpečí poskytovaných zdravotních služeb.

Evidenci o podání stížností a způsobu jejich vyřízení vede Samostatné oddělení nemocničního ombudsmana a stížností.

Okruh stížností uplatňovaných stěžovatelem se může týkat:

- průběhu provádění laboratorních analýz
- výsledků laboratorních analýz
- interpretace a vysvětlení výsledků laboratorních analýz
- srozumitelnosti výsledků laboratorních analýz
- dosažitelnosti výsledků laboratorních analýz
- včasnosti/rychlosti zpracování výsledků
- způsobu jednání pracovníků laboratoře (komunikace atd.)
- nedodržení ujednání mezi žadatelem laboratorních služeb a laboratoří vyplývajících z uzavřené smlouvy (žádanka) o provedení laboratorních analýz

## 7. Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů

*Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů* je dostupný na internetu ÚBLG. Z tohoto seznamu, kliknutím na požadované vyšetření, získá žadatel základní informace o vyšetření, indikační kritéria, informace o typu a množství odebíraného materiálu, typu odběrového systému, příjmu vzorků, termínech vyhotovení (*Karty vyšetření*).



FN Motol	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol	
Název dokumentu: Laboratorní příručka		
Označení dokumentu: ILP_UBLG_01/2016		
Datum vydání: 1. 7. 2017	Verze: 09	Strana 28 (celkem 28)

Zpracoval:  
V Praze dne 1. 7. 2017

RNDr. A. Štambergová, CSc.

jméno, podpis

Přezkoumal:  
V Praze dne 1. 7. 2017

RNDr. A. Štambergová, CSc.

jméno, podpis

Schválil:  
V Praze dne 1. 7. 2017

Prof. MUDr. M. Macek Jr., DrSc.

jméno, podpis