

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5



## LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

**Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol**  
**– Neurogenetická laboratoř**  
**ILP\_NGL\_01/2020-7**

**Určení:** všem pracovníkům a zákazníkům Neurogenetické laboratoře

|                          | <b>Zpracoval:</b>  | <b>Kontroloval:</b>                 | <b>Schválil:</b>                      |
|--------------------------|--|-------------------------------------|---------------------------------------|
| <b>Organizační celek</b> | Neurogenetická laboratoř   | Neurogenetická laboratoř            | Neurogenetická laboratoř              |
| <b>Funkce</b>            | VŠ pracovník   | Manažer kvality                     | Vedoucí laboratoře                    |
| <b>Jméno</b>             | Ing. Lucie Sedláčková,<br>Ph.D.<br>RNDr. Anna Uhrová<br>Mészárosová, Ph.D. | MUDr. Dana Šafka<br>Brožková, Ph.D. | doc. MUDr. Petra Laššuthová,<br>Ph.D. |

**Účinnost laboratorní příručky od:** 01. 09. 2020

**Účinnost této verze od:** 01. 03. 2024

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

**Verze:** 7

**Počet stran dokumentu:** 20

**Počet příloh:** 1

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

**Umístění podepsaného výtisku:** Manažer kvality

**Umístění dokumentu:** <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>

LotusLab



|                        |  |                      |
|------------------------|--|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |  |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 3 (celkem 20) |

## Přílohy:

Příloha č. 1 - Přehled poskytovaných vyšetření

### Seznam zkratk:

|                          |   |
|--------------------------|---|
| 2. LF UK                 | 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy                                    |
| CMT                      | Charcot-Marie-Tooth   |
| ČSN                      | Česká technická norma   |
| DNA                      | deoxyribonukleová kyselina  |
| EE                       | epileptická encefalopatie   |
| EHK                      | externí hodnocení kvality   |
| EMG                      | elektromyografické vyšetření  |
| EMQN                     | European Molecular Genetics Quality Network                               |
| FRA                      | flexibilní rozsah akreditace  |
| FN Motol                 | Fakultní nemocnice v Motole   |
| GDPR                     | Obecné nařízení o ochraně osobních údajů                                  |
| HMN                      | dědičná motorická neuropatie  |
| HMSN                     | hereditární motorické a senzitivní neuropatie                             |
| HNPP                     | hereditární neuropatie s tendencí k tlakovým parézám                      |
| HSN                      | dědičná senzitivní neuropatie   |
| IČP                      | identifikační číslo pracoviště  |
| IHK                      | interní hodnocení kvality   |
| K2EDTA                   | di-draselná sůl kyseliny etylen-diamin-tetraoctové                        |
| K3EDTA                   | tri-draselná sůl kyseliny etylen-diamin-tetraoctové                       |
| LF                       | lékařská fakulta  |
| LotusLab                 | interní databáze řízené dokumentace laboratoře                            |
| LP                       | laboratorní příručka  |
| MKN                      | Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů        |
| MLPA                     | metoda multiplexní amplifikace sond závislá na ligaci                     |
| Neurogenetická laboratoř | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř. |
| NGL                      | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř  |
| NSHL                     | dědičná nesyndromová hluchota   |
| PCR                      | polymerázová řetězová reakce (polymerase chain reaction)                  |
| PMD                      | Pelizaeus Merzbacherova choroba   |
| SOP                      | standartní operační postup  |
| ÚBLG                     | Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol                    |

|                        |   |                      |
|------------------------|---|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol –<br>Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |   |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |   |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7  | Strana 4 (celkem 20) |

## Obsah

|       |   |    |
|-------|---|----|
| 1     | Informace o laboratoři .....  | 7  |
| 1.1   | Identifikace laboratoře a důležité údaje .....  | 7  |
| 1.2   | Zaměření pracoviště .....   | 8  |
| 1.3   | Organizace laboratoře.....  | 8  |
| 1.4   | Zásady na ochranu osobních informací .....  | 8  |
| 1.5   | Spektrum nabízených služeb .....  | 9  |
| 2     | Informace o provedení objednávky vyšetření .....  | 10 |
| 2.1   | Žádanky k vyšetření .....   | 10 |
| 2.1.1 | Formuláře žádanky .....   | 10 |
| 2.1.2 | Povinné údaje uvedené v žádance .....   | 10 |
| 2.1.3 | Identifikační označení biologického materiálu: .....                                      | 11 |
| 2.1.4 | Urgentní vyšetření ve zrychleném režimu.....  | 11 |
| 2.1.5 | Ústní a dodatečné požadavky na vyšetření.....   | 11 |
| 2.1.6 | Informovaný souhlas pacienta.....   | 11 |
| 3     | Postup pro vzorky pocházející z ostatních pracovišť FN Motol .....                        | 12 |
| 4     | Preanalytická fáze.....   | 12 |
| 4.1   | Kritéria pro přijetí vzorku.....  | 12 |
| 4.2   | Kritéria pro odmítnutí vzorku.....  | 12 |
| 4.3   | Postup při chybné či neúplné identifikaci vzorku nebo při poškození dodaného vzorku ..... | 13 |
| 5     | Informace pro odběr biologického materiálu včetně minimálního množství .....              | 13 |
| 5.1   | Odběr biologického materiálu a typy přijímaných vzorků .....                              | 13 |
| 5.2   | Odběrové nádoby a minimální množství odebraného materiálu .....                           | 14 |
| 5.2.1 | Hlavní chyby při odběru periferní krve .....  | 14 |
| 5.2.2 | Hlavní chyby při odběru slin .....  | 15 |
| 5.2.3 | Hlavní chyby při odběru, skladování a transportu krve a slin .....                        | 15 |
| 5.3   | Transport a manipulace se vzorky .....  | 15 |
| 6     | Skladování vzorků a dodatečná vyšetření .....   | 16 |

|                        |   |                      |
|------------------------|---|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol –<br>Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |   |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |   |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7  | Strana 5 (celkem 20) |

|       |   |    |
|-------|---|----|
| 6.1   | Manipulace a skladování materiálu po vyšetření .....              | 16 |
| 6.2   | Dodatečná vyšetření a časový interval pro jejich požadování.....  | 17 |
| 6.3   | Opakování vyšetření stejného primárního vzorku.....               | 17 |
| 7     | Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří.....                  | 17 |
| 7.1   | Informace o formách vydávání výsledků .....                       | 17 |
| 7.2   | Změny výsledků a nálezů .....                                     | 18 |
| 7.3   | Intervaly od dodání biologického materiálu k vydání výsledků..... | 18 |
| 7.4   | Konzultační činnost laboratoře.....                               | 19 |
| 7.5   | Způsob řešení stížností .....                                     | 19 |
| 7.5.1 | Příjem stížností .....  | 19 |
| 7.5.2 | Vyřízení ústní stížnosti .....                                    | 19 |
| 7.5.3 | Vyřízení písemné stížnosti .....                                  | 20 |

|                        |  |                      |
|------------------------|--|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |  |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 6 (celkem 20) |

## Úvod

Tuto laboratorní příručku (LP) vydala Klinika dětské neurologie 2. lékařské fakulty a Fakultní nemocnice Motol – Neurogenetická laboratoř (dále jen laboratoř) za účelem zlepšení komunikace s uživateli laboratorních služeb. LP obsahuje základní informace o laboratoři, informuje o prováděných vyšetřeních a podává i další informace týkající se provozu, žádanek, odběru a příjmu vzorků, zacházení se vzorky, transportu vzorků, vydávání výsledků a o konzultačních činnostech laboratoře. LP je zpracována tak, aby plně vyhovovala normě ČSN EN ISO 15189:2013. Její aktuální verze je dostupná v LotusLab a na webových stránkách <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>. Tištěná verze je k dispozici u manažera kvality laboratoře. LP vyhovuje požadavkům odborné směrnice č. IOS\_1/2010 v platném znění, „Laboratorní služby a systém POCT ve FN Motol“. Laboratoř naplňuje povinnosti zakotvené v nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2016/679 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů (GDPR). Prohlášení o zpracování osobních údajů dle tohoto nařízení je dostupné na webových stránkách FN Motol (<https://www.fnmotol.cz>).

Laboratoř, respektive její vedení, odpovídá za provádění služeb zdravotnické laboratoře včetně odpovídajících interpretací a poradenských služeb. Tyto služby jsou prováděny v požadovaném rozsahu, kvalifikovaně a s definovanou nejistotou tak, aby byly prováděny operativně a ve shodě s platnými normami, vyhláškami, zákony a ve shodě s požadavky žadatele, kontrolních orgánů nebo organizací poskytujících jejich uznání. Laboratoř provádí výše zmíněné služby ve stálých prostorách se stálým laboratorním vybavením, kde jsou zajišťovány trvale vyhovující podmínky prostředí pro činnost zdravotnické laboratoře.

Laboratoř založil prof. MUDr. Pavel Seeman, Ph.D., který před více než 20 lety zavedl v ČR DNA diagnostiku pro pacienty s dědičnou neuropatií a dalšími neurogenetickými onemocněními. Samozřejmostí je dlouholetá spolupráce se zahraničními pracovišti v Německu, Rakousku, Nizozemí, Velké Británii a USA o čemž svědčí i mnoho společných publikací.

Laboratoř je součástí společných vyšetřovacích složek Fakultní nemocnice v Motole a 2. LF UK. Pracoviště poskytuje laboratorní služby pro FN Motol a další nemocnice v České Republice. Laboratoř má zaveden systém interního hodnocení kvality (IHK) a účastní se již téměř 20 let také systému externího hodnocení kvality (EHK) v rámci mezinárodního (evropského) systému kontroly kvality The European Molecular Genetics Quality Network (EMQN - <http://www.emqn.org>). Laboratoř se také řídí platnou legislativou a dostupnými doporučeními odborných společností. Zaměstnanci splňují svým vzděláním a zkušenostmi veškeré podmínky odborné způsobilosti. Kromě diagnostické a výzkumné činnosti se pracovníci laboratoře zabývají výukou studentů 2. LF UK, účastní se pregraduální a postgraduální výchovy lékařů. Pravidelně se aktivně zúčastňují odborných konferencí v České republice i zahraničí a publikují své výsledky v mezinárodních i tuzemských recenzovaných časopisech.

|                        |  |                      |
|------------------------|--|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |  |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 7 (celkem 20) |

## 1 Informace o laboratoři

### 1.1 Identifikace laboratoře a důležité údaje

|   |  |  |
|---|--|--|
| Název laboratoře:                                 | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř   |  |
| Odbornost:  | odbornost 816 – laboratoř lékařské genetiky  |  |
| Identifikační údaje:                              | IČO: 00064203, DIČ: CZ00064203   |  |
| Předmět činnosti:                                 | Provádění vyšetření biologického materiálu v oblasti genetiky  |  |
| Adresa:   | Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06, Praha 5   |  |
| Umístění:   | Budova č. 23 (Nová onkologie), 1. patro, dveře č. 367  |  |
| Telefon:  | +420 22443 6788 (vedoucí laboratoře)   |  |
| Webové stránky:                                   | <a href="https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/">https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/</a>  |  |
| E-mail:   | <a href="mailto:petra.lassuthova@fnmotol.cz">petra.lassuthova@fnmotol.cz</a><br><a href="mailto:anna.meszarosova@lfmotol.cuni.cz">anna.meszarosova@lfmotol.cuni.cz</a> |  |
| Vedoucí laboratoře:                               | doc. MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.   |  |
| Zástupce vedoucího laboratoře:                    | RNDr. Anna Uhrová Mészárosová, Ph.D.   |  |
| Odborný garant za analytickou interpretaci:       | RNDr. Anna Uhrová Mészárosová, Ph.D.,<br>Ing. Lucie Sedláčková, Ph.D.  |  |
| Odborný garant za klinickou interpretaci:         | doc. MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.<br>MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.   |  |
| Odborný garant za flexibilní rozsah akreditace:   | doc. MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.   |  |
| Zástupce garanta za flexibilní rozsah akreditace: | MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.   |  |
| Manažer kvality:                                  | MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.   |  |
| Zástupce manažera kvality:                        | doc. MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.   |  |

|                        |  |                      |
|------------------------|--|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |  |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 8 (celkem 20) |

## 1.2 Zaměření pracoviště

Laboratoř se zaměřuje nejen na diagnostiku, ale také na výzkum příčin dědičných neurologických onemocnění a také dědičných poruch sluchu. Mezi vyšetřovanými nemocemi dominují dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT). Dědičné neuropatie jsou nejčastější dědičná nervosvalová onemocnění. Projevují se zhoršující se svalovou slabostí a atrofiemi svalů, dříve na dolních a později většinou i na horních končetinách. Tvoří velice heterogenní skupinu onemocnění se všemi typy dědičnosti, kde se příznaky onemocnění mohou lišit mezi jednotlivými rodinami se stejným typem neuropatie, ale rozdíly mohou být i mezi postiženými členy jedné rodiny.

Mezi další nemoci, které se v laboratoři vyšetřují, patří epileptické encefalopatie (EE) neboli též závažné časné dětské epilepsie jsou extrémně heterogenní skupinou onemocnění, s časným nástupem epileptických záchvatů, obvykle farmakorezistentních, provázených vývojovou stagnací či regresem.

Provádějí se zde i vyšetření genetických příčin hereditární spastické paraparézy, dědičné poruchy sluchu (HL), Nijmegen breakage syndromu, CCFDN syndromu, Pelizaeus Merzbacherovy choroby. Bližší specifikace pro jednotlivá onemocnění jsou uvedené v příloze LP č. 1.

## 1.3 Organizace laboratoře

Příjem biologického materiálu probíhá v pracovní dny v provozní době laboratoře (nebo po domluvě) prostřednictvím běžné pošty nebo osobní donášky pověřeným zdravotnickým pracovníkem. Laboratoř neprovádí odběr primárních vzorků.

|                                  |             |              |
|----------------------------------|-------------|--------------|
| <u>Provozní doba laboratoře:</u> | Po – Pá     | 8:00 – 15:30 |
| <u>Příjem vzorků:</u>            | Po – Pá     | 8:00 – 15:30 |
| <u>Telefon do laboratoře:</u>    | 22 443 6788 |              |

## 1.4 Zásady na ochranu osobních informací

Laboratoř se zavazuje, že v souladu s ustanoveními zákona č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů, v platném znění, a ust. § 51 a násled. zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotnických službách, v platném znění, bude náležitě nakládat se všemi citlivými údaji, nepředávat tyto citlivé údaje třetím osobám a zachovávat bezvýhradně mlčenlivost o všech informacích týkajících se vyšetření a výsledků pacienta v rozsahu platných právních předpisů.

Laboratoř nakládá s osobními a citlivými údaji pacientů tak, aby nemohlo dojít k neoprávněnému přístupu k nim, k jejich změně nebo zneužití. Obecné zásady pro ochranu osobních údajů:



|                        |  |                      |
|------------------------|--|----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                      |
| Laboratorní příručka   |  |                      |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                      |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 9 (celkem 20) |

#### 1) Organizační opatření:

Osobní a citlivá data pacientů jsou vedena v listinné a elektronické formě. Obě formy záznamu jsou zabezpečeny uzamčením vstupu do laboratoře a řízením vstupu cizích osob. Zaměstnanci a další pracovníci laboratoře jsou seznámeni se závazkem o zachování mlčenlivosti týkající se důvěrných informací o pacientech, tento závazek je stvrzen podpisem zaměstnance na příslušném záznamu (viz *Popis náplně práce zaměstnance*). Externí zaměstnanci podepisují seznámení se závazkem o povinném zachování mlčenlivosti (viz *Knihá návštěv*). Pracovníci jsou prokazatelně seznámeni s vnitřními předpisy laboratoře, ve kterých jsou stanovena pravidla pro nakládání s osobními údaji.

#### 2) Technická opatření:

Technická opatření jsou stanovena na úrovni mechanického zabránění přístupu neoprávněných osob do míst, kde je uložena zdravotnická dokumentace. Jedná se o řízený vstup do laboratoře. Zdravotnická dokumentace uložená v počítačových databázích je chráněna omezeným přístupem jen pro vybrané pracovníky a po přihlášení uživatelským jménem a heslem v souladu se směrnicí *IOS\_3/2008-3\_Bezpečnostní politika informací*. Všechna opatření jsou v souladu s politikou řízení bezpečnosti ve FN Motol.

### 1.5 Spektrum nabízených služeb

Molekulárně genetické vyšetření je indikováno lékařem, ve většině případů klinickým genetikem (s odborností 208) po genetické konzultaci pacienta. Některá genetická vyšetření mohou být indikována i lékařem jiné odbornosti (např. 209 a 409) – specialistou. Izolace DNA je v laboratoři výchozí krok ke všem metodám molekulární genetiky. Vyšetření jsou prováděna pouze s informovaným souhlasem vyšetřovaného (případně jeho zákonného zástupce). Vyšetřovaný (případně jeho zákonný zástupce) musí být lékařem řádně poučen o charakteru, významu a důsledcích vyšetření a podepisuje Informovaný souhlas pacienta s genetickým laboratorním vyšetřením.

Přehled poskytovaných vyšetření s uvedením základních informací o vyšetření, indikačních kritérií a požadavků na vzorek je uveden v samostatné příloze LP č. 1 na webových stránkách <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>.

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 10 (celkem 20) |

## 2 Informace o provedení objednávky vyšetření

### 2.1 Žádanky k vyšetření

#### 2.1.1 Formuláře žádanky

Pro požadavky na vyšetření v Neurogenetické laboratoři doporučujeme použít formulář žádanky, který je ke stažení na veřejně přístupných stránkách <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>. Jako žádanku je možné použít i jiný typ žádanky, vždy ale musí žádanka obsahovat údaje uvedené dále.

#### 2.1.2 Povinné údaje uvedené v žádance

Žádanka k vyšetření musí být vyplněna čitelně a musí obsahovat **povinně** tyto údaje:

- Jméno a příjmení pacienta s jasným určením co je příjmení a co je jméno
- číslo pojištěnce (rodné číslo, u cizince datum narození nebo vygenerované náhradní číslo dle data narození)
- datum narození a pohlaví pacienta (pokud není zřejmé z rodného čísla)
- kód zdravotní pojišťovny, kde je pacient pojištěn v době odběru
- základní diagnózu pacienta dle MKN, důvod vyšetření a očekávaný přínos vyšetření
- jednoznačnou identifikaci žadatele: indikujícího lékaře a zdravotnické zařízení (razítko, které obsahuje jméno, odbornost, IČP lékaře), adresu pro zaslání zprávy, kontaktní údaje (telefon, event. email, fax)
- podpis žadatele
- požadovaná laboratorní vyšetření
- u dodání primárního vzorku (krev, sliny) datum a případně čas odběru
- druh dodaného vzorku
- u vzorku DNA typ primárního vzorku, datum a případně čas odběru primárního vzorku
- datum a čas příjmu vzorku (vyplní laboratoř)
- datum vystavení žádanky
- jasné označení statimového vyšetření – „STATIM“ – jen po předchozí domluvě

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 11 (celkem 20) |

### 2.1.3 Identifikační označení biologického materiálu:

Každý biologický materiál (vzorek) musí být označen štítkem obsahujícím **minimálně**:

1. Jméno a příjmení pacienta
2. Číslo pojištěnce (rodné číslo pacienta, případně datum/rok narození)

Za jednoznačné označení žádanky a materiálu odpovídá žadatel o vyšetření – indikující lékař. Vždy musí zajistit **nezaměnitelnost materiálu a dokumentace**. Kontrolu údajů na žádance a vzorku provádí pověřený pracovník přejímající vzorek v laboratoři.

### 2.1.4 Urgentní vyšetření ve zrychleném režimu

Laboratoř standardně neprovádí STATIM vyšetření. Pokud je u konkrétního pacienta nutné provést vyšetření ve zrychleném režimu, je třeba toto oznámit předem telefonicky na číslo 224 436 788 a skutečnost označit i v žádance (viz kolonka STATIM).

### 2.1.5 Ústní a dodatečné požadavky na vyšetření

Laboratoř může přijmout ústní (telefonický) požadavek na vyšetření v případě, že byl do laboratoře doručen materiál a žádanka daného pacienta, laboratoř má archivován dostatek materiálu a umožňuje-li to povaha požadovaného vyšetření (stabilita). Požadavek je přijímán od lékaře, nikoli od pacientů.

### 2.1.6 Informovaný souhlas pacienta

Před každým genetickým vyšetřením musí být pacient lékařem (žadatelem) seznámen s důvodem vyšetření a uvést očekávaný přínos vyšetření. Svým podpisem Informovaného souhlasu pacienta/zákonného zástupce pak stvrzuje, že souhlasí s odběrem a provedením indikovaného genetického vyšetření.

Formy odebrání informovaného souhlasu upravuje Organizační směrnice FN Motol *IOS\_10/2005-7\_Informovaný souhlas pacienta*. Informovaný souhlas laboratoře (*Informovaný souhlas pacienta s genetickým laboratorním vyšetřením*) splňuje požadavky této směrnice.

K odebrání informovaného souhlasu se používají pouze schválené informované souhlasy FN Motol, které jsou vedené v Katalogu informovaných souhlasů odboru Náměstka pro léčebné preventivní péči FN Motol na intranetu FN Motol. Formulář informovaného souhlasu je pro externí žadatele služeb též na webových stránkách laboratoře <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>. Příjem vzorku

Vzorky se žádankami určené ke genetickému vyšetření v laboratoři jsou předávány:

- osobně kterémukoliv pracovníkovi laboratoře v rámci FN Motol v provozní době laboratoře

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 12 (celkem 20) |

- svozem z jiných pracovišť do laboratoře kterémukoliv pracovníkovi laboratoře v provozní době laboratoře
- poštou na adresu laboratoře

Po převzetí vzorku pracovníkem laboratoře je zkontrolována správnost a úplnost údajů uvedených na vzorku a žádance a vizuálně zkontrolována nepoškozenost a čistota dodaného vzorku a žádanky.

### 3 Postup pro vzorky pocházející z ostatních pracovišť FN Motol

Pokud požaduje pracoviště FN Motol laboratorně genetické vyšetření v laboratoři, probíhá izolace DNA pro další vyšetření na pracovišti ÚBLG 2. LF UK a FN Motol. Takto izolovaná DNA je potom osobně, či svozem předána kterémukoliv pracovníkovi laboratoře.

## 4 Preanalytická fáze

### 4.1 Kritéria pro přijetí vzorku

Přijaty ke zpracování budou jen vzorky:

- odebrané do vhodného odběrového systému
- viditelně nepoškozené a odebrané do čisté odběrové nádoby
- vzorky dodané v dostatečném množství pro provedení vyšetření
- řádně označené vzorky, tzn. jednoznačně identifikovatelné, označené jménem, příjmením a číslem pojištěnce (rodné číslo, popřípadě datum narození pacienta), shodující se s údaji na žádance

### 4.2 Kritéria pro odmítnutí vzorku

Laboratoř může odmítnout přijmout:

- neoznačenou odběrovou nádobu s biologickým materiálem (chybí údaje na štítku vzorku)
- žádanku s biologickým materiálem, kde chybí nebo jsou nečitelné základní údaje
- žádanku, která obsahuje požadavek na vyšetření, které laboratoř neprovádí ani nezajišťuje
- žádanku nebo odběrovou nádobu znečištěnou biologickým materiálem
- odběrovou nádobu s biologickým materiálem, kde zjevně došlo k porušení
- biologický materiál bez žádanky

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 13 (celkem 20) |

Pracovník příjmu vzorků vždy informuje odesílající pracoviště o důvodu odmítnutí vzorku, a to bezprostředně po dodání vzorku a zjištění důvodu odmítnutí vzorku. Neshoda je zapsána do *Knihy neshod při příjmu vzorků*.

#### 4.3 Postup při chybné či neúplné identifikaci vzorku nebo při poškození dodaného vzorku

Při zjištění jakékoliv neshody na žádance nebo na vzorku s biologickým materiálem (chybné nebo neúplné jméno, příjmení, číslo pojištěnce pacienta) je neprodleně kontaktováno odesílající pracoviště a je s ním sjednána adekvátní náprava.

- Je-li uvedeno na žádance chybné číslo pojištěnce, pacienta nebo pojišťovna, telefonicky se ověří správnost uvedených údajů.
- Je-li na žádance chybně uvedeno jméno pacienta, je odesílající pracoviště telefonicky upozorněno a je vyžádána nová žádanka nebo je sjednána náprava.
- 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. Pracovník příjmu vzorků neprodleně telefonicky oznámí odesílajícímu pracovišti tuto skutečnost a zároveň vyžádá nový odběr.
- Při neúplné identifikaci pacienta (např. neúplné číslo pojištěnce nebo neúplné datum narození) na vzorku se materiál přijme a je telefonicky vyžádána doplňující informace.
- Při zjištění poškození dodaného vzorku nebo zjištění jiných skutečností v rozporu s pravidly laboratoře pro příjem vzorku, je vzorek i se žádankou vždy odmítnut.

Každá zjištěná neshoda je zapsána do *Knihy neshod při příjmu vzorků* s uvedením data, jména pracovníka, identifikace pacienta, důvodu zápisu a komu byla neshoda hlášena. Laboratoř nevrací neoznačené či jinak neshodné vzorky zpět na odebírající zdravotnické pracoviště.

## 5 Informace pro odběr biologického materiálu včetně minimálního množství

Tato kapitola popisuje požadavky a pokyn pro odběr zpracovávaných biologických materiálů, požadované odběrové nádoby, minimální množství odebíraného materiálu a požadavky na transport biologického materiálu.

### 5.1 Odběr biologického materiálu a typy přijímaných vzorků

Laboratoř sama nezajišťuje odběr biologického materiálu. K dalším analýzám jsou přijímány tyto typy vzorků:

- nesrážlivá krev odebraná do vhodné odběrové nádoby s EDTA

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 14 (celkem 20) |

- sliny odebrané do odběrové nádoby ORAGENE (DNA Genotek) (na vyžádání může poskytnout laboratoř)
- izolovaná DNA

## 5.2 Odběrové nádoby a minimální množství odebraného materiálu

Biologický materiál musí být do laboratoře dodán ve sterilních řádně označených nádobách nebo zkumavkách na jedno použití. Při odběru je vždy nutné zkumavky a odběrové nádoby řádně označit jménem a číslem pojištěnce (rodným číslem, případně datem narození pacienta).

Periferní nesrážlivou krev určenou k izolaci DNA a dalšímu vyšetření je nutné odebrat do odběrových zkumavek s obsahem protisrážlivého činidla K2EDTA nebo K3EDTA (obvykle fialové víčko, např. firma VACUETTE). Odběr periferní krve pro molekulárně genetické vyšetření prováděné v laboratoři nevyžaduje žádná specifika při odběru, krev nesmí být zmrazena. Dostatečné množství jsou 2 ml krve, minimální množství 400 µl. Ihned po odběru je nutno zkumavku promíchat opakovaným opatrným obracením.

Sliny určené k izolaci DNA a dalšímu vyšetření je nutné odebrat/nasbírat do odběrové nádoby ORAGENE. Návod pro odběr slin spolu s odběrovým kitem je zasílán na vyžádání indikujícím lékaři/pacientovi po telefonické domluvě na čísle 224436788, odběrová nádoba je zaslána na požádání obratem. Optimální je naplnit odběrovou nádobu celou, minimální množství je 1 ml.

Izolovaná DNA musí být dodána v bezpečně uzavřené plastové zkumavce, nejlépe se šroubovacím víčkem. Minimální množství dodané izolované DNA je 10 µl o koncentraci cca 100 ng/µl.

### 5.2.1 Hlavní chyby při odběru periferní krve

#### Chyby vedoucí k hemolýze vzorku

Hemolýza vadí při izolaci DNA a následné PCR.

Hemolýzu způsobuje:

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

#### Chyby vedoucí ke koagulaci vzorku

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 15 (celkem 20) |

Koagulace způsobuje znehodnocení vzorku biologického materiálu při veškerých vyšetřeních prováděných v genetické laboratoři.

Koagulaci způsobuje:

- použití nevhodné odběrové zkumavky (sérové) bez protisrážlivého činidla
- protrahovaný odběr
- nepromíchání nebo nesprávné promíchání s protisrážlivým činidlem v odběrové zkumavce

### 5.2.2 Hlavní chyby při odběru slin

Nedodržení postupu a doporučení výrobce pro použití odběrové nádoby ORAGENE a to zejména:

- 30 minut před odběrem se nesmí jíst, pít, kouřit, žvýkat žvýkačku
- nesprávné promíchání se stabilizační tekutinou
- nedodržení času odběru do 30 minut snižuje výtěžek a ovlivňuje kvalitu DNA

### 5.2.3 Hlavní chyby při odběru, skladování a transportu krve a slin

- Použití nevhodné odběrové zkumavky (sérové – srážlivé) a nádoby
- nesprávné protisrážlivé činidlo
- nepromíchání nebo nesprávné promíchání obsahu zkumavky po odběru
- nedostatečné označení zkumavky či nádoby s odebraným biologickým materiálem
- zkumavky po odběru jsou potřísněny krví
- zmražení krve nebo vystavení mrazu nebo nadměrnému teplu
- krev byla vystavena přímému slunečnímu světlu

## 5.3 Transport a manipulace se vzorky

- Odebranou periferní nesrážlivou krev v odběrové zkumavce lze uchovávat až 3 dny při teplotě 0 – 25 °C, optimální je však teplota 2 – 8 °C. Krev je možné uchovat při pokojové teplotě a zaslat poštou.
- Odebrané sliny k izolaci DNA v odběrové nádobě ORAGENE je možné skladovat při teplotě 0 – 25 °C a to i delší dobu – i měsíce. Odebrané sliny je možné zaslat poštou.

U vzorků periferní krve a slin zasílaných poštou je vhodné vyznačit datum odběru, stačí ale, pokud je datum a hodina odběru uvedena na žádance. Transport nebo zaslání vzorků periferní krve a odebraných slin je třeba zajistit neprodleně nejpozději však do tří dnů od odběru.

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 16 (celkem 20) |

- Izolovanou DNA je možné dodat osobně/svozem nebo zaslat poštou, vzorky mohou být uchovány při teplotě 0 – 25 °C. Vzorky izolované DNA mohou být již předtím zmrazeny.

Při zaslání poštou je třeba vzorky řádně zabezpečit proti mechanickému i jinému poškození a kontaminaci, tzn. pevně zavřít a vložit do ochranného pouzdra či obalu, a zaslat v bublinkové obálce, případně ještě zabalit do bublinkové fólie. Za zajištění transportu a vhodný způsob dodání odpovídá žadatel.

Při transportu je nutné chránit biologický materiál před extrémními teplotami a světlem. Pokud je dodaný biologický materiál vylitý nebo poškozená nádoba/zkumavka, laboratoř toto oznámí telefonicky žadateli a zažádá o nový odběr. Skutečnost je zanesena do *Knihy neshod při příjmu vzorků*.

## 6 Skladování vzorků a dodatečná vyšetření

Požadavky ke skladování vzorků laboratoří vycházejí vždy ze stability materiálu. Vzorky přijaté laboratoří se skladují do doby vyšetření nebo dalšího zpracování (v případě primárních vzorků) během pracovního dne (nebo přes víkend) tak, aby se zabránilo znehodnocení, rozliti, kontaminaci, přímému vlivu slunečního záření a tepla. Nejčastěji v chladničce při teplotě +2°C až +8°C.

### 6.1 Manipulace a skladování materiálu po vyšetření

Po předchozím souhlasu vyšetřované/ho jsou vzorky po vyšetření skladovány následujícím způsobem:

#### Primární vzorky

Periferní krev (aliquoty) – skladování po neomezenou dobu v mrazáku (-18°C až -22°C)

Sliny v odběrové nádobě Oragene – skladování po neomezenou dobu při laboratorní/pokojové teplotě

#### Sekundární vzorky

Izolovaná DNA - skladování po neomezenou dobu v mrazáku (-18°C až -22°C)

Nezpracované zbytky krve po odebrání aliquoty ke skladování jsou likvidovány jako nebezpečný odpad dle platné směrnice FN Motol *IOS\_23/2005\_Nakládání s odpady ve Fakultní nemocnici v Motole*. Úklid a případná dekontaminace místa potřísněného biologickým materiálem probíhá v souladu s §10 vyhlášky 306/2012 Sb. MZ.



|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 17 (celkem 20) |

## 6.2 Dodatečná vyšetření a časový interval pro jejich požadování

Dodatečná vyšetření jsou limitována vlastností, množstvím a uchováním zpracovávaného biologického materiálu. Kvalita případného dalšího nebo opakovaného vyšetření může být ovlivněna dobou a metodou skladování. Dodatečně požadovaná vyšetření lze provést z izolované DNA archivované v laboratoři (pokud byl dán předchozí souhlas vyšetřovaného/ho s jejím uchováním a s účelem vyšetření).

Pacienty vyšetřuje laboratoř dle klinické diagnózy a to postupem od nejčastěji se vyskytujících molekulárně genetických příčin nemocí po vzácnější a od toho se odvíjí i sled použitých vyšetřovacích metod. V případě nutnosti použití dalších vyšetřovacích metod k odhalení genetické příčiny zadané klinické diagnózy, laboratoř telefonicky informuje žadatele. Dodatečné vyšetření je zaznamenáno do původní žádanky s datem a podpisem pracovníka, který s žadatelem dohodl další vyšetřovací postup.

V případě změny účelu vyšetření nebo zásadní změny v rozsahu a zaměření vyšetření (jiná další diagnóza u pacienta) vyžaduje laboratoř novou žádanku i nový informovaný souhlas pacienta.

V případě, že pro konečné vydání výsledků je nutné dovyšetření příbuzných pacienta nebo případný nový odběr biologického materiálu, komunikuje s žadatelem o vyšetření vedoucí laboratoře, odborný garant laboratoře nebo jimi pověřený odborný pracovník.

## 6.3 Opakování vyšetření stejného primárního vzorku

Je-li potřeba opakovat vyšetření z důvodu podezření na nesprávně vydané výsledky, takové vyšetření provede laboratoř na vlastní náklady. V případě, že již primární či sekundární vzorek není k dispozici nebo je podezření na záměnu vzorků, komunikuje s žadatelem vedoucí laboratoře, odborný garant laboratoře nebo jimi pověřený odborný pracovník. O potřebě zopakovat vyšetření okamžitě informuje žadatele, tj. indikujícího lékaře.

## 7 Vydávání výsledků a komunikace s laboratořmi

### 7.1 Informace o formách vydávání výsledků

Laboratoř používá v současné době primárně vydávání výsledků v tištěné formě výsledkových listů přes laboratorní informační systém. Před vydáním jsou výsledky kontrolovány pracovníkem provádějícím příslušné vyšetření a zároveň odpovědnou osobou se specializovanou způsobilostí. Výsledkové listy jsou vytištěny a podepsané minimálně 2 pracovníky laboratoře odeslány poštou indikujícím lékařům a kopie výsledkového listu s podpisy je zařazena do laboratorní dokumentace pacienta. Sdělení a vysvětlení výsledků DNA vyšetření pacientovi provádí vždy

|                        |   |                       |
|------------------------|---|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol –<br>Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |   |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |   |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7  | Strana 18 (celkem 20) |

indikující lékař s odpovídající odborností. Při interpretaci výsledků je důležité brát v úvahu doporučení odborných společností a platnou legislativu.

Telefonicky se výsledky sdělují indikujícímu lékaři pouze v případě nebezpečí z prodlení nebo při řešení určitého problému, 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 si vždy vyžádá pro ověření opakování sdělovaného výsledku.

Pokud je požadavek na rychlé zaslání výsledku, je možné tak učinit emailem. Zasílá se elektronická zpráva ve formátu pdf, která je zaheslovaná (heslo je rodné číslo, popřípadě číslo pojištění pacienta bez lomítka).

O výsledcích vyšetření informuje pacienta výhradně lékař, který vyšetření indikoval.

## 7.2 Změny výsledků a nálezů

Všechny procesy jsou v laboratoři nastaveny tak, aby ke změně konečných výsledků nedocházelo. Pokud by k ní došlo, je zaznamenán datum a jméno osoby, která změnu dodatečně provedla. V případě, že laboratoř zjistí chybně vydaný nález, komunikuje s žadatelem vedoucí laboratoře popřípadě jeho zástupce. Žadateli o vyšetření (indikujícímu lékaři) je dodán nový výsledkový list s opravami.

Pokud je výsledek změněn, je žadatel informován o změně výsledků a nový výsledkový list je mu zaslán s novým datem a hodinou tisku a s informací o změně výsledku. Nový výsledkový list je mu zaslán s průvodním a omluvným dopisem se základními identifikačními údaji pacienta a důvodu vydávání nového revidovaného výsledkového listu. V novém výsledkovém listu musí být uvedeno „Oprava výsledku pacienta *jméno, příjmení*. Tato výsledková zpráva nahrazuje zprávu ze dne *DD.MM.RRRR*. prosíme o skartaci původního výsledku!“. Revidovaný výsledek je v elektronické i tištěné formě jednoznačně označen.

## 7.3 Intervaly od dodání biologického materiálu k vydání výsledků

Vzorky jsou průběžně zpracovávány podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře. Výjimku tvoří vzorky označené STATIM – ty jsou zpracovávány přednostně. Doba odezvy vzorků, tj. časový interval od dodání vzorku do laboratoře do doby uvolnění výsledku vyšetření, se pro jednotlivé diagnózy a zejména jednotlivá vyšetření liší dle rozsahu, náročnosti a povahy požadovaného vyšetření. Termíny vyhotovení vyšetření jsou dostupné v Příloze č.1 LP - Přehled poskytovaných vyšetření na webových stránkách <https://www.fnmotol.cz/neurogeneticka-laborator/>.

Nedodržení očekávaného času dodání výsledku

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 19 (celkem 20) |

V laboratoři se mohou vyskytnout neočekávané provozní problémy, např. porucha přístroje, havárie, onemocnění, výpadek elektrického proudu apod., kdy může dojít ke zpoždění uvolnění výsledku. O změně času dodání výsledků informuje laboratoř indikující lékaře, kterých se problém dotkne, a případně se domluví na přednostních vyšetřeních.

#### 7.4 Konzultační činnost laboratoře

Lékařům a žadatelům o vyšetření jsou poskytovány konzultace v odborné oblasti související s laboratorními vyšetřeními. Kontakty jsou uvedeny v kapitole 1.1 této LP.

#### 7.5 Způsob řešení stížností

Laboratoř přijímá veškeré připomínky, stížnosti či jiné zpětně vazebné informace, které mají vliv na činnost laboratoře. Stížnost lékaře, pacienta, event. dalších osob je podnětem pro zlepšení práce na genetickém pracovišti a zabýváme se prošetřením každé přijaté stížnosti. Veškerá opatření a aktivity v rámci kontroly kvality směřují k tomu, aby situace vedoucí ke vzniku stížnosti vůbec nevznikaly. Kromě drobných připomínek k práci laboratoře, které přijímá, okamžitě řeší a následně informuje svého nadřízeného kompetentní pracovník laboratoře, je vyřizování stížností věcí vedoucího laboratoře nebo jiného pověřeného pracovníka dle povahy či závažnosti stížnosti. Stížnosti související s poskytováním zdravotních služeb jsou řešeny v souladu se směrnicí FN Motol *IOS\_15/2009-3\_Vyřizování stížností souvisejících s poskytováním zdravotních služeb*.

##### 7.5.1 Příjem stížností

Každý pracovník je povinen převzít stížnost. Málo závažné stížnosti vyřeší na místě, je-li to v jeho kompetenci, a informuje vedoucího laboratoře (popřípadě jeho zástupce). Závažnější stížnosti předá k řešení vedoucímu laboratoře. Při zjevně neoprávněné stížnosti pracovník laboratoře předává stížnost k řešení vedení laboratoře.

##### 7.5.2 Vyřízení ústní stížnosti

Jde-li o drobnou připomínku k práci laboratoře a lze ji vyřešit okamžitě, učiní se tak. Tento typ stížnosti se nezaznamenává.

Závažnější stížnost, kterou lze vyřešit ihned, vyřeší pracovník, který stížnost přijal a ohlásí stížnost a její řešení vedení laboratoře, které stížnost a její řešení zaznamená do *Knihy stížností a připomínek*.

Není-li možné vyřešit stížnost okamžitě, sdělí se návrh řešení a způsob odpovědi.

|                        |  |                       |
|------------------------|--|-----------------------|
| FN Motol               | Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol – Neurogenetická laboratoř |                       |
| Laboratorní příručka   |  |                       |
| ILP_NGL_01/2020        |  |                       |
| Datum vydání: 1.9.2020 | Verze: 7   | Strana 20 (celkem 20) |

### 7.5.3 Vyřízení písemné stížnosti

Písemnou stížnost řeší vždy vedení laboratoře, stížnost se zaznamenává do *Knihy stížností a připomínek*. Je-li možné stížnost vyřídit ihned, je tak učiněno písemně.

Není-li možné stížnost vyřešit ihned, je navržen postup řešení. Stěžující si osobě je ihned písemně odesláno oznámení o registraci stížnosti se stručným vyjádřením o dalším postupu vyřizování stížnosti.

Zpracoval:

Ing. Lucie Sedláčková, Ph.D.

V Praze dne 29.6.2020

RNDr. Anna Uhrová Mészárosová, PhD.

Schválil:

V Praze dne 16.7.2020

RNDr. Anna Uhrová Mészárosová, PhD.