

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5



FN MOTOL

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

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

č. ILP_UBLG_01/2016

	Zpracoval:	Garant:	Schválil:
Organizační celek	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol	ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
Funkce	Manažer kvality	Přednosta	Přednosta
Jméno	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.	Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc., MHA	Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc., MHA

Účinnost laboratorní příručky od: 25. 9. 2006

Účinnost této verze od: [24. 1. 2022](#)

Doba platnosti: bez omezení, revize 1x ročně

Verze: [12](#)

Počet stran výtisku: 27

Počet příloh: 1

Vazba na akreditační standardy: ČSN EN ISO 15189:2013

Umístění podepsaného výtisku: Správce řízené dokumentace (MK)

Rozdělovník: [dle Deníku řízené dokumentace](#)

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 2 (celkem 27)

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.....	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.....	15
3.8	Identifikační označení sekundárního vzorku.....	16
3.9	Používaný odběrový systém.....	16
3.10	Bezpečnostní aspekty při práci se vzorky.....	17
3.11	Nezbytné operace se vzorkem, stabilita.....	18
3.12	Informace k dopravě vzorků.....	19
3.12.1	Transport vzorků v rámci FN Motol.....	19
3.12.2	Transport vzorků z externích pracovišť případně jiného externího prostředí..	20
3.13	Skladování vyšetřovaných vzorků a dodatečné analýzy.....	20
3.13.1	Skladování vzorků do doby vyšetření.....	20
3.13.2	Skladování za účelem možnosti doplnění nebo opakování analýz a kontroly identifikace vzorku.....	21
4	Příjem primárních vzorků a žadanek – preanalytická fáze.....	21
4.1	Kritéria pro přijetí vzorků.....	22
4.2	Kritéria k odmítnutí vzorků.....	22
4.3	Postup při chybné nebo neúplné identifikaci pacienta na žadance.....	23
4.4	Postup při chybné identifikaci vzorku.....	23
5	Vydávání výsledků.....	23
5.1	Formy vydávaných výsledků.....	23
5.2	Vydávání výsledků pacientům.....	24
5.3	Termíny vyhotovení vyšetření.....	24
6	Vyřizování stížností.....	24
7	Přehled poskytovaných vyšetření a terapeutických postupů.....	25
8	Seznam změn.....	26
9	Seznam revizí.....	26

Přílohy:

Příloha 1 Kritéria příjmu vzorků a žadanek

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 3 (celkem 27)

Zkratky

AMC	Amniocentéza, odběr plodové vody
array CGH	Komparativní genomová hybridizace na čipu
CVS	Odběr choriových klků
ČIA	Český institut pro akreditaci, o.p.s.
ČLS JEP	Česká lékařská společnost J. E. Purkyně
ČSN	Česká státní norma
ČSN EN ISO 15189:2013	Mezinárodní norma „Zdravotnické laboratoře – požadavky na kvalitu a způsobilost“
DNA	Kyselina deoxyribonukleová
EHK, EQA	Externí hodnocení kvality
EN	Evropská norma
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace
FN Motol	Fakultní nemocnice v Motole
GDPR	Nařízení o ochraně osobních údajů (General Data Protection Regulation)
GP	Gynekologicko porodnická klinika
HB3	Označení budovy FN Motol, ve které se nachází kryosklad
IS	Informovaný souhlas
IVD	<i>In Vitro</i> Diagnostika
IVF	In vitro fertilizace
LP	Laboratorní příručka
LPP	Léčebně preventivní péče
MK	Manažer kvality
MZ ČR	Ministerstvo zdravotnictví České republiky
OOPP	Osobní ochranné předměty a pomůcky
PCR	Polymerázová řetězová reakce
PK	Příručka kvality
POCT	Point-of-care testing, testování v místě péče o pacienta
PV	Plodová voda
SAK	Spojená akreditační komise, o.p.s.
SOP	Standardní operační postup
UNIS	Univerzální nemocniční informační systém
ÚBLG	Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
2. LF UK	Univerzita Karlova v Praze, 2. lékařská fakulta

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 4 (celkem 27)

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 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 a laboratorní andrologie pro IVF.

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 oznámením na intranetu FN Motol a [webových stránkách ÚBLG](#).

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

Laboratorní příručka vyhovuje požadavkům odborné směrnice č. IOS_1/2010 „*Laboratorní služby a systém POCT ve FN Motol*“, v platném znění.

Laboratoře ÚBLG naplňují 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 (www.fnmotol.cz).

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 5 (celkem 27)

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. Část zdravotnická sestává z Oddělení klinické genetiky (část ambulantní) a z jednotlivých laboratoří: Oddělení lékařské molekulární genetiky, Oddělení lékařské cytogenetiky a Centra reprodukční genetiky.

Způsobilst ÚBLG se opírá o:

- Statut Fakultní nemocnice v Motole, který nabyt účinnosti 11. 5. 2017 a Zřizovací listiny Fakultní nemocnice v Motole ze dne 27. 7. 2016 (č.j. MZDR 47050/2016-1/OPŘ).
- Akreditaci Laboratoří ÚBLG (ČIA) - 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).
- Akreditace MZ ČR k uskutečňování vlastního specializovaného výcviku konkrétně určeného vzdělávacího programu uveřejněného ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví, částka 2, únor 2019 v oboru „Lékařská genetiká“ ze dne 17. srpna 2020 č.j.: MZDR 8529/2019-2/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 18. 10. 2018, č.j. MZDR26510/2018-7/ONP/).
- Akreditaci MZ ČR k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu v oboru „Zdravotní laborant - Klinická genetiká“. (Rozhodnutí MZ ČR ze dne 15. 10 2021 č.j. MZDR 29067/2021-5ONP).

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 6 (celkem 27)

2.1 Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol (dále jen ÚBLG),
V úvalu 84/1, 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 3501
E-mail: milan.macek.jr@fnmotol.cz

Zdravotnický zástupce přednosta:

MUDr. Markéta Havlovicová
Tel.: +420 22443 3552
E-mail: marketa.havlovicova@fnmotol.cz

Školský zástupce přednosta:

Prof. Ing. Zdeněk Sedláček, DrSc.
Tel.: +420 257 296 153
E-mail: zdenek.sedlacek@lfmotol.cuni.cz

Sekretariát:

Ing. Ivana Funková, MBA (FN Motol)
Tel.: +420 22443 3500, 3501
E-mail: ivana.funkova@fnmotol.cz
Alena Dimitriou (2. LF UK)
Tel.: +420 22443 5902
E-mail: alena.dimitriou@lfmotol.cuni.cz

Vrchní sestra:

Mgr. Hana Strouhalová
Tel.: +420 22443 3505
E-mail: hana.strouhalova@fnmotol.cz

Manažer kvality:

RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
Tel.: +420 22443 3539
E-mail: tereza.stribna@fnmotol.cz

Finanční referent:

Ing. Ivana Funková, MBA
Tel.: +420 22443 3501
E-mail: ivana.funkova@fnmotol.cz

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 7 (celkem 27)

Umístění pracoviště:

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

Manažer kvality: budova 2, uzel G, 4. patro

Laboratoře Oddělení lékařské molekulární genetiky a Oddělení lékařské cytogenetiky:
budova 2, uzel G, 4. patro

Oddělení klinické genetiky a Centrum reprodukční genetiky:

budova 1, uzel D, 3. patro, budova 2, uzel G, 4. patro, budova dětské nemocnice, uzel A, 10. patro.

Provoz kryoprezervace a banka materiálů v kapalném dusíku: HB3

Centrální příjem vzorků:

Pracovní dny: Po – Pá

budova 2, uzel G, 4. patro (+420 22443 3581)

Potrubní pošta: 3581

Příjem vzorků pro genetická vyšetření

Pracovní doba: 7:30 – 14.30 h

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

Pracovní doba: 7:30 – 15.15 h

Příjem vzorků (ejakulátu) Centra reprodukční genetiky:

Pracovní dny: Po – Pá

budova 1, uzel D, 3. patro, Příjem pacientů, odběr biologického materiálu

Potrubní pošta: 3547

Pracovní doba: 7:00 – 14:30 h

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 8 (celkem 27)

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 izolují 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. Vzorky DNA jsou vydávány (odesílány) na pracoviště mimo Laboratoře ÚBLG pouze ošetřujícímu lékaři na základě žádanky dodané v písemné formě (ke stažení na webu ÚBLG) na Centrální příjem vzorků. Odesílání vzorků DNA zajišťují pracovníci Izolace DNA. Předání/převzetí vzorků DNA zaznamenají do deníku *Evidence odeslaných alikvótů* (uložen na izolaci DNA).
4. Vzorky DNA k předání nebo odeslání na pracoviště mimo Laboratoře ÚBLG jsou vyřízeny dle časových možností laboratoře, nejpozději do 10 pracovních dnů. Vzorky „statim“ z lékařské indikace nejpozději druhý den.
5. Vzorky DNA pro výzkumné účely ÚBLG vydávané hromadně v počtu ≥ 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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 9 (celkem 27)

2.2 Oddělení lékařské molekulární genetiky

Základní informace

Vedoucí oddělení: MUDr. Anna Křepelová, CSc.
Tel.: +420 22443 3576
E-mail: anna.krepelova@fnmotol.cz

Úsekový laborant: Ludmila Apltová
Tel.: +420 22443 3571
E-mail: 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 webových stránkách ÚBLG (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

Úsekový laborant: Milena Palánová
Tel.: +420 22443 3569
E-mail: 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 webových stránkách ÚBLG (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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 10 (celkem 27)

2.4 Centrum reprodukční genetiky

Základní informace

Vedoucí pracoviště: RNDr. Petra Paulasová, Ph.D.
 Tel.: +420 22443 3531, +420 22443 3579
 E-mail: petra.paulasova@fnmotol.cz

Úsekový laborant: Milena Palánová
 Tel: +420 22443 3569
 E-mail: milena.palanova@fnmotol.cz

Provozní doba:

Pracovní dny: Po - Pá
 Pracovní doba: 7:00 – 15:30 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 webových 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@fnmotol.cz

Staniční sestra: Alena Valentová
 Tel.: +420 22443 3567
 E-mail: 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,
 - se narodilo postižené dítě,
 - se vyskytly dva a více spontánních potratů nebo sterilita,
 - jeden nebo oba partneři byli vystaveni mutagenním vlivům (ionizační záření, chemikálie, léky, drogy),
 - jeden nebo oba partneři byli léčeni pro malignitu,
 - se vyskytl nebo plánuje příbuzenský sňatek.

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 11 (celkem 27)

- 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@fnmotol.cz

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

MUDr. P. Tesner, Ph.D., +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. Turnovec, +420 22443 3535, marek.turnovec@fnmotol.cz

MUDr. M. Balaščaková, Ph.D., +420 22443 3528, miroslava.balascakova@fnmotol.cz

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

MUDr. D. Thomasová, Ph.D., +420 22443 5992, dana.thomasova@fnmotol.cz

MUDr. L. Ryba, +420 22443 3524, lukas.ryba@fnmotol.cz

MUDr. N. Ptáčnicková, +420 22443 3585, natalie.ptacnikova@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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 12 (celkem 27)

3 Manuál pro odběr primárních vzorků

3.1 Žádanky

Používány jsou následující typy žádanek:

- **Indikace k prenatálnímu genetickému vyšetření** (AMC, CVS, kordocentéza)
- **Žádanka k laboratornímu genetickému vyšetření**
- **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**
- **Žádanka k vyšetření spermogramu**

Žádanky jsou ke stažení na webových stránkách ÚBLG. Je třeba používat aktuální verzi. 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 (Orpha kód) opravňující k indikaci laboratorního vyšetření
- odpovídající klinické údaje o pacientovi - diagnóza, důvod vyšetření
- požadovaná laboratorní vyšetření
- druh primárního vzorku, případně i tkáňový původ vzorku
- datum, případně též čas odběru primárního vzorku
- jméno a podpis osoby odebírající primární vzorek
- jasné označení statimového vyšetření - „STATIM“. **Medicínský důvod pro statimové vyšetření.**
- datum vystavení žádanky
- alespoň třígenerační rodokmen, je nedílnou součástí genetického vyšetření

Dále je třeba:

- u vyšetření pro cystickou fibrózu uvést etnikum vyšetřovaných
- u prenatálních vyšetření uvést týden gravidity, datum a čas odběru vzorku, identifikaci daného vzorku (je-li žena vyšetřována opakovaně, např. více gravidit), biometrii plodu, UZ nález a další relevantní údaje o plodu a rodičích v rozsahu nezbytném pro interpretaci výsledků.
- u vyšetření plodu uvést, zda jde o běžící graviditu či vyšetření po ukončení gravidity.

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 13 (celkem 27)

- u diagnostických testů uvést fenotyp probanda, výsledky laboratorních vyšetření, histopatologický nález, výsledky zobrazovacích metod a dalších relevantních vyšetření.
- u vyšetření segregace varianty nejasného významu v rodině s cílem upřesnit patogenní charakter varianty uvést fenotyp a příbuzenský vztah vyšetřovaných osob
- u prediktivních testů/ stanovení přenašečství/ stanovení heterozygoty uvést: že se jedná o tato vyšetření, fenotyp vyšetřovaného, jednoznačnou identifikaci příbuzného nosiče genotypu a mutaci, která se bude cíleně vyšetřovat. Ideálně doložit kopii zprávy a v případě původního vyšetření provedeného na jiném pracovišti, než ÚBLG FN Motol, zaslat současně kontrolní pozitivní vzorek DNA.

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 pacienta*. 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** (intranet - *Formuláře – Formuláře LPP – Katalog informovaných souhlasů*).

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

3.3 Informace a návody předávané pacientům

Na webových stránkách ÚBLG ve složce Dokumenty ke stažení - [Informace pro pacienty k prováděným úkonům](#) je uveden odkaz na následující dokumenty:

- Co je to amniocentéza?
- Informace o provádění amniocentézy
- Genetické testování pro zdravotní účely
- Informace o cystické fibróze
- Informace pro pacienta/pacientku o genetickém testování
- Informace pro pacientku o invazivním prenatalním genetickém vyšetření
- Informační leták (Syndrom Li-Fraumeni a podobné dědičné predispozice k různým typům nádorů)
- Neinvazivní prenatalní testování
- Odběr spermatu

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 14 (celkem 27)

- Poučení pacienta před odběrem spermatu

Na oddělení klinické genetiky jsou k dispozici tištěné informace pro pacienty a jejich rodiny, které byly vydané konsorciem Eurogentest. Tyto informace jsou dostupné i na webových stránkách Eurogentestu (<http://www.eurogentest.org/index.php?id=241>).

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 řádu FN Motol*. Odběr krve se provádí většinou uzavřeným způsobem, u dětí a dospělých; tam, kde nelze takto krev odebrat, se použije 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) (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. Vzorky kožní biopsie jsou před transportem do laboratoře uchovávány (z provozních důvodů) v chladničce při teplotě +2 až +8 °C. Aby se zabránilo možnému krvácení, místo po kožní biopsii se stáhne sterilním proužkem Steristrip a zalepí sterilní náplastí. Pacientovi je doporučeno 3 dny nenamáčet místo odběru.

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 15 (celkem 27)

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 2 – 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 60ml 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 prenatální genetické vyšetření

Odběr plodové vody, fetální krve a choriové tkáně, nebo tkáně z potratů se provádí na GP FN Motol, ve výjimečných případech po domluvě na jiném GP pracovišti, 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 webové stránky 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 ošetřujícího 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.

3.7 Identifikační označení primárního vzorku

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

- jméno a příjmení vyšetřované osoby,
- číslo pojištěnce (rodné číslo), resp. datum a rok narození pacienta,

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 16 (celkem 27)

- u vzorku pro prenatální vyšetření i tkáňový původ vzorku.
- u jiných než krevních vzorků i tkáňový původ vzorku (CVS, buňky, kožní nebo jiná biopsie, atd.)

3.8 Identifikační označení sekundárního vzorku

V některých případech je do laboratoře zasílán sekundární vzorek (buňky po kultivaci, případně již izolovaná DNA z různých buněk a tkání). Požadavky na identifikační označení sekundárního vzorku jsou shodné s požadavky na primární vzorek.

V relevantních případech se uvede také informace, zda jde o nativní materiál, nebo materiál po kultivaci.

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

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

3.9 Používaný odběrový systém

Vhodný odběrový systém a množství požadovaného primárního vzorku jsou uvedeny u jednotlivých vyšetření v *Kartách vyšetření* (viz webové stránky 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 K₃EDTA

minimální požadované množství - děti 1-2 ml, adolescenti a dospělí optimálně 5 ml periferní krev

molekulárně genetické vyšetření (analýza RNA)

zkumavky PAXgene

minimální požadované množství - 2,5 ml periferní krve

prenatální biochemický screening vrozených vývojových vad plodu

zkumavky Vacurette 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 K₃EDTA (MG, array CGH)

minimální požadované množství: 1 – 3 ml pupečnickové krve.

Suché krevní skvrny

Guthrieho kartičky (filtrační papír)

minimální požadované množství - 1 krevní skvrna

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 17 (celkem 27)

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

kultivační plastové lahvičky 25 cm² nebo 10ml zkumavky pro podtlakové nasávání za přísně sterilních podmínek.

minimální požadované množství: **2 x 10 ml plodové vody**

pro DNA a arrayCGH 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 cm² s 10 ml transportního média MEM s přidáním 3 kapek heparinu (**pro přímá molekulárně genetická vyšetření nativního materiálu heparin nelze přidat!**)

minimální požadované množství - 20 mg choria

Tkáň potratů a kožní biopsie pro kultivaci fibroblastů

cytogenetické vyšetření

kultivační plastové lahvičky 25 cm² s 10 ml transportního média MEM s přidáním 3 kapek heparinu

molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA)

kultivační plastové lahvičky 25 cm² s 10 ml transportního média MEM (BEZ heparinu)

minimální požadované množství: fragment tkáně 2x5 mm.

Ejakulát

silnostěnné odběrové nádoby se širokým hrdlem o objemu 60 ml.

3.10 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 místě k tomu určeném;
- 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 pracoviště 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

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 18 (celkem 27)

skladován v chladničce při teplotě vycházející ze stability biologického materiálu (viz 3.11);

- 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*);
- je třeba pečlivě mýt a dezinfikovat ruce, postupovat dle Organizační směrnice *Zajištění hygienické a protiepidemické péče*;
- v laboratorních prostorách je úplný zákaz jídla a pití;
- v případě potřísnění místa biologickým materiálem provedeme okamžitou dekontaminaci potřísněného místa pokrytím jednorázovým savým materiálem navlhčeným dezinfekčním prostředkem v koncentraci a expoziční době zajišťující virucidní účinek, případně zasypaním absorpčními granulemi s virucidním účinkem. Personál pracuje v rukavicích zajišťujících ochranu proti danému riziku. Následně se dekontaminované místo vydezinfikuje běžným způsobem ve smyslu rutinního úklidu.

Při uvedeném postupu je nutno používat OOPP – jednorázové rukavice, pracovní oděv. Při potřísnění pracovního oděvu biologickým materiálem vložíme pracovní oděv do pytle s použitým prádlem. Závěrem provedeme hygienickou dezinfekci rukou.

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

Tab. 1 Stabilita vzorků

Materiál	Stabilita vzorku	Podmínky uskladnění vzorku v laboratoři
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

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 19 (celkem 27)

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 neomezeně	+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

Materiál určený pro kultivaci	Stabilita vzorku	Podmínky uskladnění vzorku v laboratoři
Periferní krev pro krátkodobou kultivaci	24 hodin – lze použít i později, ale klesá pravděpodobnost získání výsledku	+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

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 15:15 h.

3.12 Informace k dopravě vzorků

3.12.1 Transport vzorků v rámci 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

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 20 (celkem 27)

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. Přepřavovaný biologický materiál je nutné utěsnit molitanem, nebo vložit do kapsy z bublinkové folie tak, aby se v přepravním pouzdře materiál nepohyboval. Je zakázáno zasílat vzorky volně v pouzdře bez vložení do molitanu nebo bublinkové fólie. Separátně se současně s materiálem zasílají žádanky na laboratorní vyšetření. Potrubní poštou je zakázáno posílat prenatální a postmortální odběry (nemožnost náhrady vzorku, poškození). Transport vzorků v rámci FN Motol 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.

3.12.2 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 (chladičí vložka v létě, vytemperování boxu na teplotu místnosti v zimě).

3.13 Skladování vyšetřovaných vzorků a dodatečné analýzy

Požadavky ke skladování vzorků laboratoří vycházejí vždy ze stability materiálu (viz 3.11, Tab. 1).

Způsob skladování vzorků je popsán v SOP souvisejících s vyšetřením či OP souvisejících s terapeutickými postupy.

3.13.1 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, rozliti, kontaminaci, přímému vlivu

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 21 (celkem 27)

slunečního záření a tepla. Nejčastěji v chladničce při teplotě +2 °C až +8 °C, v případě ejakulátu při 37 °C (případně krátkodobě při teplotě místnosti).

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 3.11, 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 3.11, Tab.1). Vzorek ejakulátu je pro dlouhodobé skladování nutné kryoprezervovat (zmrazení a uchování v tekutém dusíku při -196 °C).

3.13.2 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 3.11, Tab. 1) v chladničce ve vhodném obalu tak, aby bylo zabráněno kontaminaci nebo odpařování vzorku.

4 Příjem primárních vzorků a žádanek – 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 sestře na Příjem pacientů Centra reprodukční genetiky (budova 1, 3. p., uzel D).

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 Kap. 4). Při kontrole dodaných vzorků a žádanek 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 *Evidence neshod* (BF_NESHODY_UBLG).

Zaevidované vzorky jsou pracovníkem příjmu vzorků předány do laboratoří.

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

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 22 (celkem 27)

Kniha 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.

4.1 Kritéria pro přijetí vzorků

Přijaty ke zpracování budou jen vzorky:

- odebrané do vhodného odběrového systému,
- viditelně nepoškozené,
- čisté odběrové nádoby i žádanky,
- řádně označené (viz 3.7, 3.8),
- dodané v dostatečném množství pro provedení vyšetření (požadavky *Karty vyšetření* viz 3.9).

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 žadance 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, a to bezprostředně po dodání vzorku a zjištění důvodu odmítnutí vzorku.

Laboratoře ÚBLG nesmí přijmout a zpracovávat donesené primární vzorky biologického materiálu, u nichž není jasný původ a dodržení podmínek skladování a transportu (např. pupečnicková krev odebraná u domácího porodu, krev, moč, tkáň apod.).

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 23 (celkem 27)

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).

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 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 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 pouze indikujícímu lékaři v písemné formě. Tyto výsledky jsou distribuovány na příslušná pracoviště prostřednictvím donáškové a svozové služby nebo poštou.

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.

Pracovník, který poskytl telefonicky výsledek vyšetření, otiskne razítko telefonické hlášení výsledků a provede zápis o telefonickém sdělení výsledku v laboratorní dokumentaci pacienta, např. na žádanku.

Zápis obsahuje:

Komu byl výsledek sdělen (jméno přijímající osoby),

Kdo výsledek sdělil (jméno sdělující osoby),

Datum a čas sdělení.

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 24 (celkem 27)

Sdělování výsledků vyšetření emailem je možné pouze ve výjimečných případech a to formou zaheslovaného souboru (pomocí komprimačního nástroje, např. IZArc) přiloženého do elektronické pošty. Heslo je sděleno druhé straně jinou cestou než tímto emailem.

5.2 Vydávání výsledků pacientům

Pacient je o výsledku vyšetřování informován ústně v průběhu genetické konzultace na ambulanci a obdrží Závěrečnou zprávu vyšetření.

Indikující lékař může ve výjimečných případech podat telefonicky informaci o výsledku vyšetření pacientovi a to v případě, že nevzniká pochybnost o totožnosti osoby, které je výsledek sdělován. Pracovník, který poskytl telefonicky výsledek vyšetření, provede zápis o telefonickém sdělení výsledku do UNISu.

Zápis obsahuje:

Komu byl výsledek sdělen (jméno přijímající osoby),

Kdo výsledek sdělil (jméno sdělující osoby),

Datum a čas sdělení.

Výsledky vyšetření ejakulátu jsou standardně zasílány doporučeným dopisem pacientovi. 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 webových stránkách ÚBLG.

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 pracovníky uvolňujícími zprávy vyšetření 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 prodloužení a jeho příčinách před vypršením termínu.

6 Vyřizování stížností

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

Stížnost přijímá sekretariát ředitele FN Motol a Samostatné oddělení nemocničního ombudsmana a stížností. Kterýkoliv zaměstnanec FN Motol, který převzal stížnost od stěžovatele, je povinen ji bezodkladně předat sekretariátu ředitele FN Motol nebo Samostatnému oddělení nemocničního ombudsmana a stížností. Stěžovatelé mohou

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 25 (celkem 27)

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.

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 webových stránkách 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 a 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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 26 (celkem 27)

8 Seznam změn

číslo změny	číslo kap.	popis změny	datum	schválil
1	2.1, 2.4, 2.5	Změny personálního obsazení.	24. 1. 2022	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
2	3.1	Doplnění požadavků na žádanky.	24. 1. 2022	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
3	3.8	Identifikační označení sekundárního vzorku.	24. 1. 2022	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
4	Celý dokument	Drobné úpravy v celém dokumentu.	24. 1. 2022	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
5	2	Aktualizace rozhodnutí MZČR	26. 1. 2023	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
6	2.5	Doplnění kontaktů nové lékařky	8. 6. 2023	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.

9 Seznam revizí

datum revize	závěr revize	datum příští revize	schválil
24. 1. 2022	Vydána nová verze.	24. 1. 2023	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
26. 1. 2023	Změna kap. 2	26. 1. 2024	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.
8. 6. 2023	Změna v kap. 2.5	8. 6. 2024	RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.

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: 24. 1. 2022	Verze: 12	Strana 27 (celkem 27)

Zpracoval:

V Praze dne 24. 1. 2022

RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.

Mgr. Hana Strouhalová

MUDr. Anna Křepelová, CSc.

Přezkoumal:

V Praze dne 24. 1. 2022

RNDr. Tereza Stříbná, Ph.D.

Schválil:

V Praze dne 24. 1. 2022

Prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc.