
	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021 Strana č.: 1/19 Výtisk č.: 1/1


Verze: 3
Revizní cyklus: 1 rok
Počet výtisků: 1
Kopie č.:
Distribuce výtisků: 1. 1.1 Laboratoř 1 (Agenda)

GENvia, s.r.o.
PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 2/19 Výtisk č.: 1/1

OBSAH

1. ÚČEL A OBLAST PLATNOSTI DOKUMENTU	3
2. PROFIL PRACOVÍŠTĚ	3
3. SEZNAM PROVÁDĚNÝCH LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ	4
4. PRŮVODNÍ DOKUMENTACE	6
5. INFORMACE A NÁVODY PRO KLIENTY	7
5. POSTUPY PRO ODBĚR VZORKŮ	7
5.1. Odběrové nádoby	7
5.2. Označení vzorku	7
5.3 Vlastní odběr vzorku	7
5.3.1. Odběr periferní krve	8
5.3.2. Odběr fetální (pupečnickové) krve - kordocentéza	8
5.3.3. Odběr plodové vody - amniocentéza (AMC)	8
5.3.4. Odběr choriové tkáně - choriocentéza (CVS).....	9
5.3.5. Odběr tkáně potraceného plodu	9
5.3.6. Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní	10
5.3.7. Odběr vzorku na vyšetření přítomnosti SARS-CoV-2	10
5.3.8. Vyšetření blastomer embryí (Preimplantační genetická diagnostika (PGD) metodou FISH)	11
6. DOSTUPNOST ŽÁDANEK A SOUHLASŮ	11
6.1. Kritéria pro odmítnutí vzorku	12
6.2. Postup při odmítnutí vzorku	12
7. POSTUP PRO PŘÍJEM VZORKU	13
8. KLINICKÉ INFORMACE	13
9. ZPŮSOB TRANSPORTU, SKLADOVÁNÍ, LIKVIDACE VZORKU	15
10. DODATEČNÁ A OPAKOVANÁ VYŠETŘENÍ	16
11. DOBA ODEZVY	16
12. ZÁSADY OCHRANY OSOBNÍCH INFORMACÍ	16
13. SDĚLOVÁNÍ VÝSLEDKŮ VYŠETŘENÍ	17
13.1. Vydávání výsledků vyšetření	17
13.2. Obsah výsledkové zprávy	18
13.3. Změna výsledkové zprávy	18
13.4. Hlášení kritických výsledků vyšetření	18
14. HISTORIE VERZÍ	19

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021	Strana č.: 3/19 Výtisk č.: 1/1

1. ÚČEL A OBLAST PLATNOSTI DOKUMENTU


Příručka pro odběr vzorků (dále jen Příručka) byla vypracována se záměrem seznámit klienty, indikující pracoviště a lékaře s vyšetřeními, které pracoviště GENvia, s.r.o. nabízí, dále s náležitostmi, které pracoviště plní při provádění těchto vyšetření a také s požadavky na odběr vzorků, jejichž dodržení je nezbytné pro úspěšné provedení laboratorního vyšetření. Cílem je zajistit, aby výsledek vyšetření nebyl nesprávně provedeným odběrem negativně ovlivněn či dokonce znemožněn.

Příručka je součástí řízené dokumentace pracoviště GENvia, s.r.o. V plném rozsahu je příručka volně dostupná na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz a v tištěné formě v laboratoři GENvia, s.r.o.

2. PROFIL PRACOVISTĚ

Společnost GENvia, s.r.o. je akreditované nestátní zdravotnické zařízení poskytující genetické poradenství a laboratorní genetická vyšetření.

Název společnosti:	GENvia, s.r.o.
Ředitel společnosti:	RNDr. Miroslava Krkavcová
Technický ředitel společnosti:	Ing. Martin Krkavec
Vedoucí laboratoře:	Ing. Renáta Chládová
Zástupce vedoucího laboratoře:	RNDr. Miroslava Krkavcová
Manažer kvality:	Mgr. Lenka Letošníková
IČ subjektu:	273 91 728
Registrační adresa:	Karlovo náměstí 325/7, 128 00 Praha 2 - Nové Město
Adresa laboratoře:	Sýkovecká 276/54, 198 00 Praha 9 - Kyje
	Provozní doba: Po - Pá 07:00 - 17:00
Adresa ambulance Karlovo náměstí:	Karlovo náměstí 325/7, 128 00 Praha 2 - Nové Město
	Vedoucí lékař: MUDr. Kamila Světnicová
	Provozní doba: Po 08:00 - 12:00 12:30 - 14:30 Út 08:00 - 10:00 St 08:00 - 12:00 12:30 - 16:30 Čt 08:00 - 12:00 12:30 - 16:30
Adresa ambulance Olšanská:	Olšanská 2666/7, 130 00 Praha 3 - Žižkov
	Provozní doba: Po 08:30 - 14:30

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		BR04
	Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021

	Čt 08:00 - 12:00 12:30 - 16:30
Adresa ambulance Rajska zahrada:	Vajgarska 1141, 198 00 Praha 14 (v objektu polikliniky Bioregena)
	Provozní doba: Út, Pá 11:00 - 17:00
IČZ (laboratoř):	02 312 000
IČZ (ambulance):	02 376 000
Číslo účtu:	51-1053760227/0100
Web:	www.genvia.cz
Kontaktní telefon:	+420 721 669 444 (ředitel společnosti) +420 773 669 442 (laboratoř) +420 266 315 592 (laboratoř) +420 777 669 470 (ambulance Karlovo náměstí, ambulance Rajska zahrada) +420 222 162 301 (ambulance Karlovo náměstí) +420 724 225 892 (ambulance Olšanska)
E-mail vedení společnosti:	info@genvia.cz
E-mail vedoucí laboratoře:	vedouci@genvia.cz
E-mail laboratoř:	laborator@genvia.cz
E-mail manažer kvality laboratoře:	kvalita@genvia.cz
E-mail ambulance Karlovo náměstí:	ambulance@genvia.cz
E-mail ambulance Olšanska:	olsanska@genvia.cz
E-mail ambulance Rajska zahrada:	ambulance@genvia.cz
E-mail finanční účtárna:	faktury@genvia.cz
e-Portál GENvia	www.genvia.cz

3. SEZNAM PROVÁDĚNÝCH LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ

Genetická laboratoř GENvia, s.r.o. aktuálně nabízí tato vyšetření:

PÁRY S PORUCHOU PLODNOSTI, DÁRCI GAMET

Submikroskopické delece chromosomu Y

Vyšetření genu pro cystickou fibrózu

Vyšetření mutací v genu *GJB2* (nesyndromická vrozená hluchota)


Vyšetření genu *STRC* (DFNB16, DFNB22; nesyndromová vrozená hluchota)

Vyšetření syndromu fragilního X (syndrom Martin-Bell)

Vyšetření spinální muskulární atrofie

Vyšetření trombofilních mutací

Vyšetření karyotypu (z kultivovaných lymfocytů periferní krve)

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 5/19 Výtisk č.: 1/1

Preimplantační genetické testování aneuploidií (PGT-A)

PRENATÁLNÍ VYŠETŘENÍ

Vyšetření plodové vody, fetální krve nebo choriových klků metodou amnioPCR
 Vyšetření genu pro cystickou fibrózu
 Syndrom Smith-Lemli-Opitz (SLOS)
 Vyšetření spinální muskulární atrofie
 Vyšetření genu *FGFR3* (achondroplázie, hypochondroplázie a thanatoforická dysplázie)
 Vyšetření potracených plodů metodou amnioPCR
 Vyšetření metodou arrayCGH (aCGH, Comparative Genomic Hybridisation)
 Vyšetření karyotypu (z plodové vody, choriové tkáně, fetální krve, potracené tkáně)

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÉ TESTOVÁNÍ ANEUPLOIDIÍ (PGT-A)

Preimplantační genetické testování aneuploidií (PGT-A)

VYŠETŘENÍ OTCOVSTVÍ/PŘÍBUZNOSTI

Paternitní expertiza

INTERNÍ A DALŠÍ ONEMOCNĚNÍ

Celiakie
 Laktózová intolerance
 Fruktózová intolerance
 Alfa-1-antitrypsin – dědičný emfyzém, chronická obstrukční plicní nemoc, jaterní cirhóza
 Apolipoprotein B100 – familiární hypercholesterolemie
 Apolipoprotein E – Alzheimerova choroba, hypercholesterolemie, hyperlipoproteinémie
 Hyperbilirubinémie – Gilbertův syndrom
 Vyšetření trombofilních mutací
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

ONKOLOGIE

Vyšetření panelu 43 genů asociovaných s hereditárními nádorovými onemocněními
 Vyšetření dědičných nádorových predispozic (design ROCHE-CZECANCA)
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

OFTALMOLOGIE

Vyšetření genu *RPE65*
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

NEMOCI POHYBOVÉHO APARÁTU


Vyšetření genů *COL1A1* a *COL1A2* – osteogenesis imperfecta
 Bechtěrevova choroba a axiální spondylartritida
 Vyšetření spinální muskulární atrofie
 Vyšetření genu *FGFR3* (achondroplázie, hypochondroplázie a thanatoforická dysplázie)
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

UROLOGIE, MUŽSKÁ NEPLODNOST

AR panel – vrozené poruchy determinace pohlaví, včetně syndromu necitlivosti k androgenům a kryptorchismu
 Mikrodelece chromosomu Y
 Vyšetření genu pro cystickou fibrózu
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

OSTATNÍ GENETICKÁ VYŠETŘENÍ

Syndrom Smith-Lemli-Opitz (SLOS)
 Vyšetření karyotypu (z plodové vody, choriové tkáně, fetální krve, potracené tkáně a z kultivovaných lymfocytů periferní krve)

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021	Strana č.: 6/19 Výtisk č.: 1/1

Vyšetření získaných chromosomových aberací (ZCA)
 Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)
 Vyšetření metodou arrayCGH (aCGH, Comparative Genomic Hybridisation)
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

OSTATNÍ

Izolace DNA

VYŠETŘENÍ ONEMOCNĚNÍ COVID-19

VYŠETŘENÍ SPORTOVNÍCH PREDISPOZIC

GENkomp – test partnerské kompatibility GENvia

VYŠETŘENÍ GENETICKÝCH PREDISPOZIC KE KARDIOVASKULÁRNÍM, METABOLICKÝM, NÁDOROVÝM, AUTOIMUNITNÍM, NEUROLOGICKÝM A DALŠÍM ZÁVAŽNÝM ONEMOCNĚNÍM

Z výše uvedených vyšetření jsou následující tři **vyšetření cytogenetická nebo molekulárně cytogenetická**:

- Vyšetření karyotypu (z kultivovaných buněk periferní krve, fetální krve, plodové vody, choriové tkáně a potracené tkáně)
- Vyšetření získaných chromosomových aberací (ZCA) z kultivovaných buněk periferní krve
- Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

Zbýlá vyšetření náleží do početné skupiny **molekulárně genetických vyšetření**, při kterých vždy dochází k izolaci genetického materiálu (DNA, RNA).

4. PRŮVODNÍ DOKUMENTACE

Ke každému vyšetření, prováděnému v laboratoři GENvia, s.r.o., je indikujícím subjektem dodána řádně vyplněná průvodní dokumentace. Jedná se o tyto dva dokumenty:

- **Žádanka o vyšetření BF33, resp. Žádanka a informovaný souhlas na vyšetření příbuznosti osob BF41, resp. Žádanka o PGD/PGS metodou FISH BF90, resp. Žádanka o vyšetření BF193.**

V žádance musí být vždy vyplněny identifikační údaje klienta (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, adresa, pojišťovna aj.) a zaškrtnuta požadovaná vyšetření. Na žádance musí být uvedeno jméno a příjmení indikujícího lékaře, platné IČZ a odbornost. Žádanka musí být opatřena razítkem pracoviště indikujícího lékaře a jeho podpisem (podrobně viz kapitola 6). Svým podpisem indikující lékař zároveň stvrzuje, že od klienta obdržel podepsaný informovaný souhlas s provedením uvedených vyšetření (indikující lékař má povinnost disponovat informovaným souhlasem klienta).


- **Souhlas vyšetřovaného (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením BF70, resp. Informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickou analýzou BF197**

Lékař je povinen plně informovat klienta o všech okolnostech týkajících se požadovaných vyšetření a seznámit ho se všemi riziky z toho plynoucími. Souhlas musí být opatřen podpisem indikujícího lékaře i klienta event. jeho zákonného zástupce. Klient svým podpisem stvrzuje, že byl se všemi skutečnostmi seznámen a s uvedenými vyšetřeními souhlasí (podrobně viz kapitola 6).

Oba výše uvedené formuláře zasílá indikující lékař do laboratoře spolu se vzorkem, v oddělených obalech.

Bez dodání Žadanky nelze vyšetření provést, resp. nelze vydat výsledek vyšetření!

Průvodním dokumentem na vyšetření onemocnění Covid-19 je elektronická žádanka, event. **Žádanka s informovaným souhlasem k vyšetření SARS-CoV-2 BF189.**

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 7/19 Výtisk č.: 1/1

5. INFORMACE A NÁVODY PRO KLIENTY

Základní informace o pracovišti GENvia, s.r.o. jsou dostupné na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz. Základní informace o druzích a rozsahu prováděných vyšetření jsou dostupné rovněž na webových stránkách pracoviště.

Podrobné informace o jednotlivých vyšetřeních včetně interpretace výsledků vyšetření jsou plně v kompetenci indikujícího lékaře.

Laboratoř poskytuje výsledky vyšetření a doplňující informace k vyšetření výhradně indikujícímu lékaři. Klientovi lze na jeho vlastní žádost předat výsledky vyšetření v tištěné podobě po ověření jeho totožnosti.

5. POSTUPY PRO ODBĚR VZORKŮ

5.1. Odběrové nádoby

Vzorky se odebírají sterilně do sterilních nádobek na jedno použití.

- **K odběru periferní a fetální krve** se nejčastěji používá sterilní uzavřený vakuový systém Vacutainer (firma Becton Dickinson) s barevně rozlišenými zkumavkami dle obsahu přídatných látek. Pro cytogenetická event. molekulárně cytogenetická vyšetření je nutné použít zkumavku se **zeleným uzávěrem** (obsahuje Na-Heparin, popř. Li-Heparin)*. Pro molekulárně genetická vyšetření, u kterých dochází k izolaci DNA, je nutné použít zkumavku s **fialovým uzávěrem** (obsahuje EDTA).

* Zcela výjimečně, nejsou-li k dispozici heparinované podtlakové zkumavky, lze použít k odběru krve pro cytogenetická event. molekulárně cytogenetická vyšetření stříkačky neheparinované dle následujícího návodu:

Do 5ml injekční stříkačky aspirujeme cca 0,3 ml heparinu a stříkačku jím propláchneme. Po nasazení jehly stlačíme píst nadoraz (heparin zůstane pouze v konusu stříkačky a jehle, kterou se bude provádět odběr). Je nezbytné postupovat striktně dle tohoto návodu, protože následnou kultivaci buněk krve nepříznivě ovlivňuje jak nedostatek heparinu tak i jeho nadbytek (heparin zabraňuje srážení krve, v přebytku však znemožňuje kultivaci buněk). Na chromosomální vyšetření nelze použít sraženou krev. Použití nesprávného množství heparinu je nejčastější příčinou neúspěšné kultivace.

- **Plodová voda a choriová tkáň** se odebírají do sterilních zkumavek. Odebraná plodová voda se ihned po odběru rozdělí do dvou sterilních zkumavek z důvodu následné kultivace dvou nezávislých kultur.
- **Tkáň potraceného plodu** se odebírá do sterilní zkumavky nebo sterilní lahvičky.
- **Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní** k získání vzorku DNA se provádí komerčně dodávanou stěrovou soupravou event. soupravou s certifikátem užití pro soudní účely. Přesný postup odběru je uveden na stěrové soupravě.
- **Odběr na vyšetření onemocnění Covid-19** se provádí komerčně dodávanými odběrovými sadami, různými pro různé druhy odebíraných vzorků. Přesný postup odběru je uveden na odběrové sadě.


5.2. Označení vzorku

Nezbytnou identifikaci biologického materiálu (vzorku) před přijetím do laboratoře zajišťuje štítek se jménem a příjmením klienta, jeho RČ nebo číslem pojištěnce event. datem narození.

Pokud je nádobka s biologickým materiálem označena pouze příjmením a jménem pacienta, laboratoř ji může přijmout pouze za předpokladu, že je jednoznačně připojena k žadance s kompletní identifikací klienta (sponou, přilepením, v uzavřeném samostatném obalu aj.). V případě, že se jedná o paralelní odběry (např. odběr plodové vody u vícečetného těhotenství), je nezbytné vzorky rozlišit vhodným označením (např. velkým písmenem nebo číslem). Shodně je pak vzorek evidován i v laboratoři.

5.3 Vlastní odběr vzorku

Před samotným odběrem primárního vzorku ověří odebírající pracovník (odběrová sestra, lékař) totožnost klienta, kterému je vzorek odebírán. Klient je dotázán na příjmení, jméno, datum narození a další údaje, kterými je ověřeno zda splnil požadavky na vyšetření (např. stav nalačno, vynechání medikace (čas posledního užití nebo vysazení léku), odběr vzorku v určeném intervalu, čase, za specifických podmínek aj.).

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021 Strana č.: 8/19 Výtisk č.: 1/1

Označený vzorek se ihned po odběru vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešle do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr, nebo následující den po odběru.

5.3.1. Odběr periferní krve

K odběru periferní krve se nejčastěji používá uzavřený vakuový systém Vacutainer (firma Becton Dickinson) s barevně rozlišenými zkumavkami dle obsahu přídatných látek. Pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření je nutné použít zkumavku se **zeleným uzávěrem** (obsahuje Na-Heparin, popř. Li-Heparin). Pro izolaci DNA (molekulárně genetická vyšetření) je nutné použít zkumavku s **fialovým uzávěrem** (obsahuje EDTA).

Odběr se provádí ze žíly v loketní jamce. Paže se volně položí na opěradlo odběrového křesla, dezinfikuje se místo vpichu lihem (jiné dezinfekční prostředky by mohly zapříčinit neúspěch při kultivaci) a po stabilizaci polohy paže a žíly se jehlou s nasazeným nástavcem provede vpich. Poté se do nástavce nasadí odběrová zkumavka. Po odběru se místo vpichu zakryje čtvercem z buničiny, místo se opatrně stlačí, jehla se pomalu vytáhne a čtverec buničiny se přelepí náplastí. Pacient si několik minut (cca 2-5 min.) stlačuje místo vpichu a po cca 30 min. si náplast odstraní.

Pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření je optimální množství odebrané venózní krve 2-5 ml, u malých dětí 1-2 ml. Odběrovou zkumavku s krví je nutné ihned po odběru opatrně promíchat, aby nedošlo ke sražení odebraného vzorku. Pro molekulárně genetická vyšetření, kdy je nutné ze vzorku izolovat DNA, je optimální množství odebrané venózní krve cca 2 ml.

Označená odběrová zkumavka se vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešle do laboratoře nebo uloží do lednice při teplotě 2-8 °C (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorek v zelené zkumavce, určený pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření, je možné skladovat pouze v lednici, **ne v mrazícím boxu!**

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr, nebo následující den po odběru. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 3 dnů od provedení odběru.

Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

5.3.2. Odběr fetální (pupečnickové) krve - kordocentéza

Pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření je třeba 1-2 ml fetální krve odebrané do zkumavky se **zeleným uzávěrem** (heparinizovaná zkumavka, viz kap. 5.1).

Pro molekulárně genetická vyšetření je třeba 0,5-1 ml fetální krve odebrané do zkumavky s **fialovým uzávěrem** (zkumavka s EDTA, viz kap. 5.1).

Místo vpichu se nejprve dezinfikuje lihem (jiné dezinfekční prostředky by mohly zapříčinit neúspěch při kultivaci). Odběr fetální krve je zákrok, který se provádí pouze na vysoce specializovaných pracovištích, v odběrovém sálku, odborně proškoleným personálem a pod kontrolou ultrazvukem, aby nedošlo k poškození plodu. Zkumavku s krví je nutné ihned po odběru opatrně promíchat, aby nedošlo ke sražení odebraného vzorku. Vždy se jedná o STATIM vyšetření.


Označená odběrová zkumavka se vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešle do laboratoře nebo uloží do lednice při teplotě 2-8 °C (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorek v zelené zkumavce, určený pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření, je možné skladovat pouze v lednici, **ne v mrazícím boxu!**

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 3 dnů od provedení odběru.

Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

5.3.3. Odběr plodové vody - amniocentéza (AMC)

Vlastní odběr plodové vody se provádí na specializovaných pracovištích, v odběrovém sálku, odborně proškoleným personálem a pod kontrolou ultrazvukem, aby nedošlo k poškození plodu.

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021 Strana č.: 9/19 Výtisk č.: 1/1

Pro cytogenetická, molekulárně cytogenetická i molekulárně genetická vyšetření z amniocytů (tj. buněk plodové vody) je třeba cca 15-20 ml plodové vody rozdělené ihned po odběru do 2-3 zkumavek. Rozdělení vzorku umožňuje založit 2 nezávislé kultivace kultur, ze kterých získáme po vyhodnocení 2 nezávislé výsledky vyšetření, ze kterých je následně vydán výsledek konečný.

Místo vpichu se nejprve dezinfikuje vhodným dezinfekčním přípravkem. Tenkou jehlou (cca 0,5 mm v průměru) se nejprve aspiruje cca 1 ml plodové vody, která se znehodnotí (nebude použita na vyšetření). Tím se zajistí, že ve vzorku nebude přítomna mateřská tkáň, která by po event. proliferaci mohla zkreslit výsledek chromosomálního vyšetření plodu. Poté se odebere cca 15-20 ml plodové vody, která se rozdělí do 2-3 zkumavek.

Označené zkumavky se ihned po odběru důkladně uzavrou, vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) v co nejkratší době doručí do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky lze krátkodobě skladovat v lednici při teplotě 2-8 °C.

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 2 dnů od provedení odběru.

Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

5.3.4. Odběr choriové tkáně - choriocentéza (CVS)

Vlastní odběr choriové tkáně se provádí na specializovaných pracovištích, v odběrovém sálku, odborně proškoleným personálem a pod kontrolou ultrazvukem, aby nedošlo k poškození plodu.

Pro cytogenetická, molekulárně cytogenetická i molekulárně genetická vyšetření z choriové tkáně je třeba cca 5-10 mg tkáně (hodnocení dle Simoniho).

Místo vpichu se nejprve dezinfikuje vhodným dezinfekčním přípravkem. Tenkou jehlou (cca 0,5 mm v průměru) se provede vpich a následná aspirace tkáně. Odběr se provádí do speciálních odběrových zkumavek typu Vacutainer (zkumavky zajišťuje odběrové pracoviště) nebo se odebrané části choriové tkáně vloží do zkumavky se sterilním fyziologickým roztokem.

Označená zkumavka se ihned po odběru důkladně uzavře, vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) v co nejkratší době doručí do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky lze krátkodobě skladovat v lednici při teplotě 2-8 °C.

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 2 dnů od provedení odběru.

Odběrové zkumavky a fyziologický roztok na vyžádání dodává genetická laboratoř.

5.3.5. Odběr tkáně potraceného plodu

Důvodem odběru vzorku tkáně potraceného plodu je požadavek na možné objasnění příčiny těhotenské ztráty genetického původu.


Vlastní odběr tkáně se provádí na specializovaných pracovištích, v odběrovém sálku, odborně proškoleným personálem a pod kontrolou ultrazvukem.

K vyšetření je třeba dodat části tkáně minimálně o velikosti několika mm, které se vloží do odběrové zkumavky s 5-10 ml sterilního fyziologického roztoku.

Označená zkumavka se ihned po odběru důkladně uzavře, vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) v co nejkratší době doručí do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky lze krátkodobě skladovat v lednici při teplotě 2-8 °C.

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 2 dnů od provedení odběru.

Odběrové zkumavky a fyziologický roztok na vyžádání dodává genetická laboratoř.

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04	
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021	Strana č.: 10/19 Výtisk č.: 1/1

5.3.6. Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní

Důvodem odběru stěru ze sliznice dutiny ústní je získání buněčného materiálu klienta neinvazivním způsobem. DNA izolovaná ze stěru slouží k samotnému molekulárně genetickému vyšetření klienta (typicky např. při vyšetření otcovství/příbuznosti) nebo pro porovnání DNA profilů matky a plodu při vyšetření plodové vody, choriové tkáně nebo potrácené tkáně. V případě vyšetření plodové vody, choriové tkáně nebo potrácené tkáně se takto potvrzuje skutečnost, že vyšetřovaný vzorek obsahuje pouze buňky plodu a nedošlo k jeho kontaminaci mateřskou tkání.

Stěr se provádí komerčně dodávanou stěrovou soupravou, event. soupravou s certifikátem užití pro soudní účely. Při odběru je třeba striktně dodržet pokyny výrobce pro provedení odběru, jeho skladování a transport.

Označené zkumavky se ihned po odběru důkladně uzavřou, vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) v co nejkratší době doručí do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky lze krátkodobě skladovat v lednici při teplotě 2-8 °C.

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr, nebo následující den po odběru. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 3 dnů od provedení odběru.

5.3.7. Odběr vzorku na vyšetření přítomnosti SARS-CoV-2

Laboratoř neprovádí odběr vzorků na vyšetření onemocnění Covid-19!

Důvodem odběru vzorku je získání genetického materiálu (RNA) na vyšetření přítomnosti viru SARS-CoV-2 metodou RT PCR. Deklarovaná citlivost metodiky RT PCR pro průkaz přítomnosti viru SARS-CoV-2 je 50 kopií viru ve vzorku. Nezbytnou podmínkou pro dosažení požadované citlivosti testu je zejména správně provedený odběr.


Materiál lze získat několika způsoby:

- nasofaryngeální stěr
- orofaryngeální stěr
- nosní stěr
- vzorek slin
- sputum
- vzorek získaný kloktáním
- tracheální aspirát
- BAL (bronchoalveolární laváž)

Doporučeným postupem, jak získat dostatek kvalitního materiálu k vyšetření je nasofaryngeální stěr. Stěr se provádí ze zadní části nosohltanu pomocí sterilní stěrové tyčinky se štětičkou, viz **Postup výtěru z nosohltanu (BF190)**. Tyčinka se jemně zasune cca 5 cm hluboko do jedné, event. obou nosních dírek a krouživými pohyby se provede stěr. Poté se tyčinka vloží do zkumavky s transportním médiem, zalomí, zkumavka se pečlivě uzavře, označí příjmením, jménem RČ nebo číslem pojištěnce event. datem narození a vloží do uzavíratelného plastového obalu. Vzorek je poté spolu s průvodní dokumentací, kterou je **elektronická žádanka** event. **Žádanka s informovaným souhlasem k vyšetření SARS-CoV-2 BF189**, uložen do termostabilního pevného boxu a transportován do laboratoře (viz Pokyny pro dopravce BR08). Doba od odebrání vzorku do jeho přijetí laboratoří nesmí přesáhnout 24 hod. Vzorky lze transportovat při pokojové teplotě.

Odběr vzorku na vyšetření přítomnosti SARS-CoV-2 musí být proveden proškoleným zdravotnickým pracovníkem, pokud udělenou výjimkou Ministerstva zdravotnictví ČR není povoleno jinak. Komerčně dostupné odběrové sady pro různé druhy odběru vzorků jsou výrobcem vždy dodávány včetně návodu na jeho správné provedení, který musí být striktně dodržěn. Odběrové sady na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Manipulace s odběrovou soupravou musí být prováděna za sterilních podmínek. Vzorek je transportován do laboratoře v bezpečném trojitém obalu (zkumavka, plastový obal, přepravní box), který je viditelně označen nápisem Covid-19 (UN3373). Ke každému vzorku je nutno přiložit (odděleně od infekčního materiálu) vyplněnou **elektronickou žádanku** event. **Žádanku s informovaným souhlasem k vyšetření SARS-CoV-2 BF189**. Laboratoř zpracovává vzorky metodou RT PCR a výsledek vyšetření dodává do 48 hod. od přijetí vzorku do laboratoře. Výsledek vyšetření, event. navázané dokumenty (certifikát o výsledku vyšetření aj.), jsou klientovi zasílány zabezpečenou elektronickou formou.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021	Strana č.: 11/19 Výtisk č.: 1/1

Odběry vzorků jsou prováděny v odběrových centrech, na odběrových místech event. v nemocničních i ambulantních zařízeních na základě schvalovacího procesu Ministerstva zdravotnictví ČR (MZČR) a řídí se platným Provozním řádem daného zařízení.

Nakládání se vzorky se řídí doporučenou metodikou ve virologické diagnostice a aktuálními metodickými pokyny, které jsou dostupné na webových stránkách Státního zdravotního ústavu (SZÚ) www.szu.cz. Do zpracování vzorků laboratoří je třeba nakládat se vzorky jako s vysoce infekčním materiálem, používat doporučené osobní ochranné pomůcky a dodržovat zvýšená hygienická opatření (www.szu.cz, www.koronavirus.mzcr.cz).

Nakládání s elektronickou žádankou, vydanými výsledky vyšetření a navázanými dokumenty, jakož i další požadované administrativní a procesní úkony se řídí aktuálně platnými nařízeními a opatřeními vlády a MZČR. Aktuální znění nařízení, opatření a metodik je dostupné na internetových stránkách www.koronavirus.mzcr.cz.

5.3.8. Vyšetření blastomer embryí (Preimplantační genetická diagnostika (PGD) metodou FISH)

V případě blastomer embryí, v rámci vyšetření PGD, jsou výchozím produktem pro vyšetření buňky blastomer fixované na podložním skle.

Označený fixovaný materiál (podložní sklo) dodává a připravuje k transportu do laboratoře indikující zařízení. Součástí dodaného materiálu je průvodní dokumentace uložená v odděleném obalu (viz Pokyny pro dopravce BR08).

Materiál je třeba doručit do laboratoře co nejrychleji, případné zdržení je nutné laboratoři neprodleně oznámit (viz Pokyny pro dopravce BR08). Vzorky se do laboratoře transportují ve stejný den, kdy proběhla jejich příprava k transportu.

6. DOSTUPNOST ŽÁDANEK A SOUHLASŮ

Dostupnost formulářů žádank a souhlasů:


- Formuláře jsou dostupné na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz, v sekci „Ke stažení“
- Formuláře jsou dostupné na e-Portálu GENvia, po přihlášení jménem a heslem přihlašované osoby
- Formuláře lze na vyžádání dodat v tištěné podobě

1) Žádanka o vyšetření BF33, resp. Žádanka a informovaný souhlas na vyšetření příbuznosti osob BF41, resp. Žádanka o PGD/PGS metodou FISH BF90, resp. Žádanka o vyšetření BF193 musí obsahovat tyto údaje:

- Osobní údaje vyšetřované osoby** pro jednoznačnou identifikace klienta (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, adresa, pojišťovna), datum odběru, kódové označení diagnózy
- Dodaný materiál**
- Požadovaná vyšetření** event. jasné označení vyšetření v režimu STATIM
- Identifikační údaje žadatele (odesílajícího lékaře)** tj. příjmení, jméno, IČZ, odbornost, razítko a podpis indikujícího lékaře

2) Souhlas vyšetřovaného (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením BF70, resp. Informovaný souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickou analýzou BF197 musí obsahovat tyto údaje:

- Osobní údaje vyšetřované/ho** pro jednoznačnou identifikace klienta (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození)
- Účel genetického laboratorního vyšetření**
- Prohlášení lékaře** o skutečnosti, že klientovi vysvětlil účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika uvedených vyšetření (musí být uvedeno příjmení, jméno, datum a podpis indikujícího lékaře)
- Prohlášení vyšetřované osoby** a uvedení výčtu požadovaných vyšetření včetně druhu dodaného materiálu
- Výběr osoby, která bude informována o výsledku vyšetření**

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval:	Ing. Renáta Chládková	Platnost od: 05.10.2022	Strana č.: 12/19
Schválil:	RNDr. Miroslava Krkavcová	Nahrazuje: 01.05.2021	Výtisk č.: 1/1

- f) **Výběr postupu pro nakládání se vzorkem po ukončení testování**
- g) **GDPR**
- h) **Podpis vyšetřované osoby** event. zákonného zástupce, datum a RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození

Žádanka s informovaným souhlasem k vyšetření SARS-CoV-2 BF189 svým obsahem koresponduje s obsahem elektronické žádanky. Požadavky na elektronickou dokumentaci specifikují aktuálně platná nařízení a opatření vlády a MZČR. Aktuální znění nařízení, opatření a metodik je dostupné na internetových stránkách www.koronavirus.mzcr.cz.

6.1. Kritéria pro odmítnutí vzorku

Odmítnout lze:

- Biologický materiál s žádankou o vyšetření, na které chybí nebo jsou nečitelné nezbytné údaje o klientovi nebo vyšetřeních a nelze je doplnit ani po kontaktování indikujícího lékaře a/nebo žádanka obsahuje požadavek (požadavky) na vyšetření, která laboratoř neprovádí*
- Žádanku nebo odběrovou nádobku znečištěnou biologickým materiálem*
- Odběrovou nádobku s biologickým materiálem, kde je způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti nedostatečný (za dostatečnou identifikaci materiálu se považuje splnění všech požadavků na nezbytnou identifikaci vzorku)*
- Nádobku s biologickým materiálem, kde zjevně došlo k porušení doporučení pro preanalytickou část vyšetření*
- Neoznačenou nádobku s biologickým materiálem*
- Vzorek bez žádanky*
- Žádanku bez podpisu a razítka žadatele (indikujícího lékaře)*
- Porušenou, rozbitou nebo jinak znehodnocenou nádobku s biologickým materiálem*

* **Netýká se vzácného a jedinečného vzorku, jehož odběr nelze event. zopakovat (fetální krev, plodová voda, choriová tkáň, tkáň potráceného plodu).**

Výjimku tvoří klienti, u nichž nejsou kompletní data vůbec k dispozici (neznámé osoby nebo osoby, u nichž jsou k dispozici pouze částečné informace). Odesílající pracoviště má v takovém případě povinnost o této skutečnosti předem informovat laboratoř a zajistit nezaměnitelnost biologického materiálu a dokumentace jiným způsobem.

Při nedostatečné identifikaci klienta na žadance (pokud je k dispozici údaj o odesílajícím pracovišti a alespoň částečné údaje o klientovi) pracovníci laboratoře kontaktují indikujícího lékaře a pokusí se doplnit chybějící data. Následně zahájí vyšetření vzorku a indikujícímu lékaři odešlou požadavek na dodání nové žádanky s úplnou identifikací klienta.


Není-li k dispozici údaj o odesílajícím pracovišti a identifikace klienta je nedostatečná, pokusí se laboratoř zjistit indikující zařízení a lékaře. Nepodaří-li se dohledat původ vzorku a jeho identifikace je i nadále nedostatečná, je záležitost označena jako neshodná a laboratoř provede pouze základní vyšetření vzorku*. O dané skutečnosti je proveden zápis do Knihy neshod CK02.

* **Výjimku tvoří požadavek na vyšetření otcovství/příbuznosti, které se bez prokazatelné identifikace žadatele neprovádí. Doručený vzorek je uložen v laboratoři po dobu jednoho týdne, poté se zlikviduje. O likvidaci je proveden záznam, o skutečnosti je proveden zápis do Knihy neshod CK02.**

6.2. Postup při odmítnutí vzorku

Postup laboratoře při odmítnutí vzorku:

- Vzorek není přijat do laboratoře*
- Indikující pracoviště je informováno o odmítnutí vzorku
- S indikujícím pracovištěm je komunikován způsob řešení vzniklé situace (ihned po zjištění této skutečnosti)
- Tato skutečnost je laboratoř evidována (zápisem do Knihy neshod CK02)

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021 Strana č.: 13/19 Výtisk č.: 1/1

* **Netýká se vzácného a jedinečného vzorku, jehož odběr nelze event. zopakovat (fetální krev, plodová voda, choriová tkáň, tkáň potraceného plodu).**

7. POSTUP PRO PŘÍJEM VZORKU

Příjem vzorku probíhá v laboratoři na místě k tomu vyhrazeném. K evidenci slouží Evidence vzorků předaných dopravci do laboratoře CK08 (eviduje se odesílající pracoviště, datum a čas příjmu vzorku do laboratoře, event. druh přepravní služby a podpis pracovníka, který vzorek přijal). Vzorky se bezprostředně po příjmu dezinfikují a umísťují do boxů pro příjem vzorků, poté se odnášejí do laboratoře.

Při příjmu vzorku do laboratoře pověřený pracovník ihned zkontroluje, zda je odběrová nádobka (zkumavka, lahvička aj.) dostatečně a čitelně označena (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození) a zda připojená žádanka obsahuje veškeré nezbytné údaje k provedení požadovaného vyšetření. Po provedené kontrole je žádanka opatřena razítkem, kde přejímající pracovník zaznamená datum a čas příjmu vzorku a potvrdí převzetí svým podpisem. Poté je dokumentace zaevidována do laboratorního databázového informačního systému (DIS) pod příslušným identifikačním (sumárním) číslem. V systému DIS jsou následně u klienta založena všechna požadovaná vyšetření, každé s vlastním pořadovým číslem dle druhu vyšetření. U některých druhů vyšetření jsou paralelně vedeny rovněž listinné evidence vyšetření (deníky CD). V denících jsou záznamy řazeny chronologicky, pod stejnými pořadovými čísly jako v DIS. U každého záznamu v CD je uvedeno příjmení a jméno pacienta, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, režim STATIM, příp. jiná požadovaná vyšetření a další údaje o vzorku, které by mohly mít vliv na výsledek vyšetření (příměs krve ve vzorku, přítomnost sraženiny, nedostatečné nebo nadbytečné množství materiálu v odběrové nádobce aj.).

Veškeré potřebné údaje z průvodní dokumentace jsou přeneseny do sumárního záznamu klienta v laboratorním databázovém informačního systému (DIS) event. do listinných evidencí (deníky CD). Přiděleným identifikačním (sumárním) číslem jsou zároveň opatřeny všechny listy průvodní dokumentace. Dodaná dokumentace je následně skenována a skeny elektronicky přiřazeny k sumárnímu záznamu klienta v DIS, kde jsou trvale k dispozici. Pod sumárním záznamem klienta v DIS lze založit libovolný počet vyšetření s automaticky přiřazenými pořadovými čísly těchto vyšetření. Z DIS lze tisknout formuláře k jednotlivým vyšetřením (desky pacienta), pracovní protokoly k vyšetřením a další dokumenty včetně průvodní dokumentace a výsledků vyšetření. Každý doklad obsahuje příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, pořadové číslo vyšetření, datum odběru vzorku, jméno indikujícího lékaře, kód diagnózy aj.

Informace související s příjmem vzorku do laboratoře, evidované záznamy a průvodní dokumenty jsou tak snadno dohledatelné, trvale dostupné a podléhají několika stupňové kontrole.

8. KLINICKÉ INFORMACE

Klinické informace k prováděným odběrům:

- **Důvodem odběru periferní krve** je požadavek na chromosomální vyšetření (vyšetření karyotypu) jedince, popř. na molekulárně genetické vyšetření jedince.


Odběr provádí zdravotnický pracovník po konzultaci klienta s klinickým genetikem. Nelze odebírat pacientovi a zejména novorozenci periferní krev po infúzi nebo transfúzi (výsledkem by byl karyotyp dárce, nikoli pacienta).

Výsledek vyšetření karyotypu je zpravidla k dispozici do 25-30 pracovních dnů, v případě režimu STATIM do 7 pracovních dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných lymfocytů periferní krve).

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření molekulárně genetických vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla 3 měsíce příp. na dotaz.

- **Důvodem odběru fetální krve** je požadavek na chromosomální vyšetření (vyšetření karyotypu) buněk plodu, popř. na molekulárně genetické vyšetření plodu.

Odběr provádí lékař specialista po konzultaci klientky s klinickým genetikem. Jedná se o invazivní zákrok, který je spojen s rizikem komplikací v cca 0,8-1 % případů. Odběr se provádí nejčastěji mezi 16.-21. týdnem těhotenství,

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 14/19 Výtisk č.: 1/1

Ize ho však provést již od 14. týdne těhotenství. Při odběru je třeba brát v úvahu, že přerušení těhotenství z důvodu poškození plodu je až na výjimky povoleno do konce 24. týdne těhotenství.

Výsledek vyšetření karyotypu je zpravidla k dispozici do 7 pracovních dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných lymfocytů fetální krve v režimu STATIM). Při odběru je proto třeba počítat s dostatečnou časovou rezervou vzhledem k nutnosti kultivace vzorku.

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*.

- **Důvodem odběru plodové vody** je požadavek na chromosomální vyšetření (vyšetření karyotypu) buněk plodu, popř. na molekulárně genetické vyšetření plodu.

Odběr provádí lékař specialista po konzultaci klientky s klinickým genetikem. Jedná se o invazivní zákrok, který je spojen s rizikem komplikací v cca 0,5-1 % případů. Odběr se provádí obvykle od 18. týdne těhotenství. Při odběru je třeba brát v úvahu, že přerušení těhotenství z důvodu poškození plodu je až na výjimky povoleno do konce 24. týdne těhotenství.

Výsledek vyšetření karyotypu je zpravidla k dispozici do 15-20 pracovních dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných amniocytů plodové vody). Při odběru je proto třeba počítat s dostatečnou časovou rezervou vzhledem k nutnosti kultivace vzorku.

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*.

- **Důvodem odběru choriové tkáně** je požadavek na chromosomální vyšetření (vyšetření karyotypu) buněk plodu, popř. na molekulárně genetické vyšetření plodu.

Odběr provádí lékař specialista po konzultaci klientky s klinickým genetikem. Jedná se o invazivní zákrok, který je spojen s rizikem komplikací v cca 0,5-1 % případů. Odběr se provádí nejčastěji mezi 11.-15. týdnem těhotenství.

Výsledek vyšetření karyotypu je zpravidla k dispozici do 15-20 pracovních dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných buněk choriové tkáně).

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*.

- **Důvodem odběru tkáně potráceného plodu** je požadavek na chromosomální vyšetření (vyšetření karyotypu) buněk potráceného plodu, popř. na molekulárně genetické vyšetření potráceného plodu.

Odběr provádí lékař specialista při zákroku. Indikaci k vyšetření potrácené tkáně provádí gynekolog, příp. klinický genetik.

Výsledek vyšetření karyotypu je zpravidla k dispozici do 15-20 pracovních dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných buněk potrácené tkáně).

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*.

- **Důvodem odběru stěru ze sliznice ústní** je požadavek na molekulárně genetické vyšetření jedince. Odběr provádí zdravotnický pracovník nebo jedinec formou samoodběru. Buněčný materiál se získává neinvazivním způsobem.


Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 5-20 pracovních dnů.

- **Důvodem odběru stěru na vyšetření přítomnosti SARS-CoV-2** je požadavek na molekulárně genetické vyšetření onemocnění Covid-19 u jedince. Odběr provádí zdravotnický pracovník. Buněčný materiál se získává neinvazivním způsobem.

Výsledek vyšetření je zpravidla k dispozici do 48 hod.

- **Důvodem vyšetření blastomer embryí (Preimplantační genetická diagnostika (PGD) metodou FISH)** je požadavek na genetické vyšetření buněk embrya před jeho přenosem do dělohy. Buňky blastomer embryí jsou dodávány fixované na podložním skle.

Výsledek vyšetření je zpravidla k dispozici do 7 pracovních dnů (vyšetření je prováděno v režimu STATIM).

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 15/19 Výtisk č.: 1/1

* **Diagnostika metodou amnioPCR** umožňuje zejména u prenatálních vzorků rychlou detekci nejčastějších aneuploidií chromosomů 13, 18, 21, X a Y (fetální krev, plodová voda, choriová tkáň). Výsledky vyšetření jsou k dispozici zpravidla do 48 hod. od odběru vzorku. Rozšířená verze metody amnioPCR (detekce aneuploidií chromosomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y) se přednostně využívá při vyšetření vzorků potrácené tkáně, kde je zároveň metodou první volby u tohoto typu tkáně (důvodem je zvýšené riziko neúspěšné kultivace při konzervativním způsobu vyšetřování tj. vyšetření karyotypu).

9. ZPŮSOB TRANSPORTU, SKLADOVÁNÍ, LIKVIDACE VZORKU

Transport vzorků:

Po odběru vzorku se biologický materiál transportuje do laboratoře tak, aby nedošlo k jeho poškození či znehodnocení vnějšími vlivy, nebo aby nesprávným transportem nedošlo k ohrožení fyzických osob. Spolu se vzorky je transportována také průvodní dokumentace (v odděleném obalu).

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr, nebo následující den po odběru. Není-li to z provozních důvodů možné, vzorky lze krátkodobě skladovat v lednici při teplotě 2-8 °C. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 2-3 dnů od provedení odběru. Během transportu biologický materiál nesmí být vystaven extrémním podmínkám (vzorek nesmí zmrznout ani být vystaven přímému slunečnímu záření). Podrobněji viz kap. 5.3 Vlastní odběr vzorku a Pokyny pro dopravce BR08.

Druhy transportovaných vzorků a nakládání s nimi po příchodu do laboratoře:

Ze vzorku periferní krve se odebere potřebné množství pro založení kultivace (zelená zkumavka, vyšetření karyotypu) a izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření (fialová zkumavka). Zbytek vzorku se uloží do lednice (2-8 °C) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Ze vzorku fetální krve se odebere potřebné množství pro založení kultivace (zelená zkumavka, vyšetření karyotypu) a izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření (fialová zkumavka). Zbytek vzorku se uloží do lednice (2-8 °C) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.


Ze vzorku plodové vody se odebere potřebné množství pro založení kultivace a izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření. Zbývá část vzorku (cca 1 ml) se uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní odběrové zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Ze vzorku choriové tkáně se odebere potřebné množství pro založení kultivace a izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření. Malá část vzorku se uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní odběrové zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Ze vzorku tkáně potráceného plodu se odebere potřebné množství pro založení kultivace a izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření. Část vzorku se uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní odběrové zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Vzorek stěru ze sliznice ústní se beze zbytku použije na izolaci DNA pro indikovaná molekulárně genetická vyšetření. Nádobka se poté uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní odběrové zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Vzorek stěru na vyšetření přítomnosti SARS-CoV-2 se použije na izolaci RNA pro požadované vyšetření. Zbytek vzorku se uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 16/19 Výtisk č.: 1/1

stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Blastomery embryí, fixované na podložním skle, se použijí na požadované vyšetření. Po analýze se podložní sklo uloží do lednice (2-8 °C) do stanovené doby likvidace (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Materiál se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Vzorek izolované DNA se zpracuje na indikovaná vyšetření. Zbytek vzorku se uloží do mrazáku (-30 až -15 °C) v původní zkumavce (pro případnou zpětnou identifikaci vzorku) do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Nakládání s primárními vzorky, vzorky genetického materiálu (DNA, RNA) a dokumentací upravuje Interní směrnice pro archivaci BS11.

Veškerá manipulace s biologickým materiálem probíhá dle ustanovení § 6 vyhlášky MZD č.440/2000Sb.

10. DODATEČNÁ A OPAKOVANÁ VYŠETŘENÍ

Dodatečná vyšetření jsou vyšetření indikovaná po příjmu vzorku do laboratoře, tj. v průběhu analytické nebo postanalytické fáze. Požadavek indikujícího lékaře na dodatečná vyšetření je třeba oznámit laboratoři bez zbytečné prodlevy. Zároveň je nutné konzultovat s pracovníky laboratoře počet a rozsah dodatečných vyšetření event. omezení, v rámci kterých je možné vyšetření provést. Limitující je množství i kvalita dostupného materiálu event. stav archivace/likvidace vzorku. V případě, že byl vzorek již zlikvidován nebo je jeho množství nedostatečné či kvalita nízká, lze po dohodě s indikujícím lékařem provést požadovaná vyšetření z nového odběru. Pro dodatečná vyšetření musí být indikujícím lékařem vystavena žádanka a informovaný souhlas.

Je-li nutné **opakovat vyšetření** z důvodu technické závady, analytické chyby nebo nedostatečné kvality zpracování, provede laboratoř tato vyšetření na vlastní náklady a bez zbytečného odkladu. O opakovaných vyšetřeních vede laboratoř interní záznamy. Případné prodloužení doby odezvy (doba, která uplyne od příjmu vzorku do vydání výsledku vyšetření) je komunikováno s indikujícím lékařem.

11. DOBA ODEZVY

Doba odezvy (doba, která uplyne od příjmu vzorku do laboratoře po vydání výsledku vyšetření) se u jednotlivých vyšetření liší v závislosti na druhu zpracovávaného primárního vzorku, druhu vyšetření či režimu STATIM.


Při stanovování a hodnocení doby odezvy je postupováno s ohledem na skutečnost, že jsou vyšetření prováděna z materiálu biologického charakteru, který může vykazovat individuální odchylky v množství, kvalitě či růstové schopnosti. Přesto může v ojedinělých případech docházet k překročení doby odezvy, zcela vyloučit nelze ani neúspěšné analýzy či neúspěšné kultivace. Každý takový případ je posuzován a hodnocen individuálně, příp. konzultován s indikujícím lékařem.

Doba odezvy u cytogenetických a molekulárně cytogenetických vyšetření je zpravidla 5 až 30 pracovních dnů, u molekulárně genetických vyšetření zpravidla 48 hod. (2 prac. dny) až 3 měsíce dle druhu a náročnosti vyšetření (viz kap. 8. KLINICKÉ INFORMACE a interní dokument Plán indikátorů kvality BP04). Podobnější informace jsou rovněž dostupné na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz.

12. ZÁSADY OCHRANY OSOBNÍCH INFORMACÍ

V průběhu celého procesu nakládání se vzorky je ochrana osobních údajů klienta zabezpečena tak, aby údaje nebyly přístupné nepovolaným osobám.

Laboratoř disponuje vlastním laboratorním databázovým informačním systémem (DIS), ve kterém se shromažďují dokumenty i veškerá data týkající se konkrétního klienta (průvodní dokumentace, klinická data, údaje k jednotlivým vyšetřením, údaje o pracovnících laboratoře, kteří se na vyšetřeních podíleli, výsledkové zprávy aj.). DIS je

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
		Strana č.: 17/19 Výtisk č.: 1/1

elektronicky zabezpečen před neoprávněným přístupem a před neoprávněnými změnami nebo zničením nepovolanými osobami.

V laboratoři je nakládáno se všemi daty klientů jako s důvěrnými.

Striktně jsou dodržovány následující zásady a pravidla ochrany osobních informací:

- Nakládání se vzorky a dokumentací probíhá v zajištěných prostorech laboratoře a řídí se tímto organizačním řádem BR04 a Interní směrnici pro archivaci BS11.
- Prostory laboratoře nejsou cizím osobám volně přístupné (řízený vstup do laboratoře).
- Všichni pracovníci laboratoře se podpisem pracovní smlouvy zavazují k zachování mlčenlivosti
- Externí pracovníci, kteří zajišťují služby pro laboratoř v prostorech laboratoře i mimo ně, se rovněž zavazují k zachování mlčenlivosti
- Počítače s databází klientů jsou umístěny v zajištěných prostorech laboratoře. Přístup k záznamům v databázi je omezen na určené osoby, které mají řízený vstup do databáze na základě přístupového jména a hesla.
- Data uložená v DIS se pravidelně ukládají na server laboratoře. Denně probíhá automatická záloha dat z počítačů na server laboratoře a záloha dat uložených na serveru z primárního (HDD1) na sekundární disk (HDD2). Jednou týdně probíhá kompletní záloha dat na externí datové úložiště (NAS).
- Informační tok z/do laboratoře probíhá přes zabezpečený kanál e-Portál GENvia.
- Kontrolu dodržování těchto postupů provádí v pravidelných intervalech manažer kvality v rámci interních auditů kvality a vedení společnosti při přezkoumání SMK.

Laboratoř se zavazuje, že v souladu s ustanoveními zákona č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů, v platném znění, a ust. § 51 a násl. zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotnických službách, v platném znění, bude odborně nakládat se všemi citlivými údaji, nepředávat tyto citlivé údaje třetím osobám a zachovávat bezvýhradně mlčenlivost o všech informacích týkajících se vyšetření a výsledků vyšetření pacienta v rozsahu platných právních předpisů. Při shromažďování a zpracování osobních údajů bude dodrženo Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) č. 2016/679 ze dne 27.04.2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů.

13. SDĚLOVÁNÍ VÝSLEDKŮ VYŠETŘENÍ

13.1. Vydávání výsledků vyšetření

Výsledky vyšetření laboratoř vydává v úplné podobě, tj. včetně event. příloh, a ve stanovených intervalech doby odezvy (viz kap. 11. DOBA ODEZVY). Výsledky vyšetření mají formu výsledkových zpráv.


Způsoby vydávání výsledků vyšetření:

1) V elektronické podobě

- **Všechny výsledky vyšetření jsou primárně vydávány v elektronické formě** prostřednictvím DIS (po uvolnění výsledku vyšetření oprávněnou osobou je zpráva opatřena elektronickým podpisem a odeslána na e-Portál GENvia indikujícímu lékaři).
- Výdej výsledků vyšetření na onemocnění Covid-19 je navíc rozšířen o elektronický přenos na úložiště www.vysledkytestu.cz (kde jsou výsledky vyšetření po zadání individuálních přihlašovacích údajů dostupné klientovi) a do systému ISIN (Informační Systém Infekčních Nemocí).

2) V tištěné podobě

- **Výsledky vyšetření jsou zasílány indikujícímu lékaři doporučeně poštou pouze v případě, kdy výsledky nelze zaslat elektronickou formou** (indikující lékař nemá přístup na e-Portál GENvia) .
- Výsledky vyšetření jsou zaslány oprávněné osobě doporučeně poštou (po obdržení žádosti (v elektronické či písemné formě) o vydání výsledků vyšetření, s ověřením totožnosti oprávněné osoby).
- Výsledky vyšetření jsou předány oprávněné osobě po předchozí domluvě osobně, po ověřením totožnosti oprávněné osoby (občanský průkaz, cestovní pas).

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládková RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021 Strana č.: 18/19 Výtisk č.: 1/1

Interpretovat výsledek vyšetření je oprávněn, v souladu s platnou legislativou, výhradně indikující lékař.

Výdej kopií výsledků vyšetření je možný pouze se souhlasem indikujícího lékaře. Výsledky vyšetření jsou v takovém případě opatřeny nápisem KOPIE.

Výdej předběžných výsledků vyšetření laboratoř neprovádí.

Telefonické sdělování výsledků vyšetření je vzhledem k povaze prováděných vyšetření možné pouze indikujícímu lékaři, po ověření jeho kompetence.

Za správnost, srozumitelnost a formální úplnost výsledků vyšetření a rovněž za skutečnost, že jsou výsledky vyšetření vydávány pouze indikujícím lékařům a oprávněným osobám, odpovídají všichni pracovníci laboratoře.

Výsledky vyšetření jsou po jejich vydání dostupné v DIS, archivovány jsou v elektronické podobě v DIS a na serveru laboratoře. Archivace výsledků vyšetření probíhá v souladu s platnými legislativními předpisy a Interní směrnici pro archivaci BS11.

13.2. Obsah výsledkové zprávy

Výsledková zpráva obsahuje:

- **Logo pracoviště, identifikační údaje pracoviště, akreditační značky**
- **Název vyšetření** (pokud je ve výsledkové zprávě uvedena za názvem vyšetření hvězdička (*) a v komentáři k vyšetření věta "Rozšíření v rámci uplatněné flexibility", znamená to, že vyšetření bylo provedeno v rámci flexibilního rozsahu akreditace)
- **Druh primárního vzorku** a odkaz na zvolený postup vyšetření (**SOP**)
- **Osobní údaje klienta** (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, adresa aj.)
- **Indikace** (příjmení, jméno indikujícího lékaře, kódové označení diagnózy, datum odběru primárního vzorku) Čas odběru není uváděn, nejedná se o údaj podstatný pro péči o klienta (pokud je dostupný, je uveden na žádance o vyšetření)
- **Údaje o provedeném vyšetření** (evidenční číslo vyšetření event. další identifikační čísla, která se vztahují k vyšetření, stručný popis vyšetření aj.)
- **Výsledek vyšetření** (výsledek vyšetření event. doplňující informace k výsledku vyšetření)
- **Komentář** (komentář k výsledku vyšetření event. informace nezbytné pro interpretaci výsledku vyšetření)
- **Identifikace osoby, která výsledek vyšetření uvolnila** a datum uvolnění
- **Datum přijetí vzorku do laboratoře**
- **Datum tisku výsledku vyšetření** (tj. datum odeslání výsledku vyšetření na e-Portál GENvia)
- **Záznam o elektronickém ověření a podpisu**
- **Identifikační číslo formuláře** v systému řízené dokumentace, číslo strany aj.

13.3. Změna výsledkové zprávy


V případě nutnosti změny výsledku vyšetření je vydán nový výsledek vyšetření event. příloha k výsledku vyšetření, kde je změna jasně popsána a zpráva jednoznačně identifikována jako přepracovaná. O změně výsledku vyšetření je informován indikující lékař.

Výsledky vyšetření, které již byly použity pro klinické konzultace nebo rozhodnutí a byly následně změněny, musí být ponechány k dispozici v původním znění. Následné zprávy musí být jednoznačně identifikovány jako přepracované.

Záznamy o změnách jsou dostupné v DIS.

13.4. Hlášení kritických výsledků vyšetření

V případě kritického výsledku vyšetření (patologického nálezu) je indikující lékař neprodleně informován o kritickém výsledku vyšetření. Laboratoř upřednostňuje upozornění indikujícího lékaře telefonickou cestou nebo e-mailem. Při komunikaci jsou využívány postupy zajišťující ověření totožnosti uživatele (sdělení přiděleného ID, sdělení hesla laboratoře), bez kterých nejsou informace sděleny. Uživatelům s přístupem na e-Portál je sdělena dostupnost právě uvolněného patologického výsledku vyšetření na e-Portálu. Uživatelům bez přístupu na e-Portál je sdělena informace o nadcházejícím odeslání tištěné verze uvolněného patologického výsledku vyšetření doporučeně

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 05.10.2022 Nahrazuje: 01.05.2021
Strana č.: 19/19 Výtisk č.: 1/1		

poštou (prostřednictvím České pošty, a.s.) na adresu uživatele, která je uvedena v Žádance o vyšetření. V případě neúspěšného kontaktování je proces opakován, dokud není lékař zastížen.

Na tištěné desky k vyšetření je proveden záznam o kontaktování indukujícího lékaře, obsahující identifikaci pracovníka, který kontakt uskutečnil, datum, jeho ID a podpis.

14. HISTORIE VERZÍ

Verze	Datum platnosti	Stručný popis změn
1	01.05.2021	Celková revize
2	05.10.2022	Celková revize, doplnění
3	05.09.2023	Celková revize, doplnění