


Vypracoval: Ing. Renáta Chládová	Platnost od: 08.04.2025	Strana č.: 1/20
Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Nahrazuje: 07.02.2025	Výtisk č.: 1/1

Verze: 5
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: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025

Obsah

1. ÚČEL A OBLAST PLATNOSTI DOKUMENTU	4
2. PROFIL PRACOVISTĚ	4
3. SEZNAM PROVÁDĚNÝCH LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ	5
4. PRŮVODNÍ DOKUMENTACE.....	7
4.1 Žádanka, Informovaný souhlas.....	7
4.2 Dostupnost žádanek a informovaných souhlasů	8
5. INFORMACE PRO KLIENTY	8
6. POSTUPY PRO ODBĚR VZORKŮ.....	9
6.1. Odběrové nádobky.....	9
6.2 Odběr vzorku	9
6.2.1. Odběr periferní krve	9
6.2.2. Odběr fetální (pupečnickové) krve - kordocentéza.....	10
6.2.3. Odběr plodové vody - amniocentéza (AMC).....	10
6.2.4. Odběr choriové tkáně - choriocentéza (CVS)	10
6.2.5. Odběr tkáně potráceného plodu.....	11
6.2.6. Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní	11
6.2.7. Vyšetření blastomer embryí (Preimplantační genetická diagnostika (PGD) metodou FISH)	11
6.3. Označení vzorku	12
6.4 Odmítnutí vzorku.....	12
6.4.1 Kritéria pro odmítnutí vzorku	12
6.4.2 Postup při odmítnutí vzorku	13
7. POSTUP PRO PŘÍJEM VZORKŮ.....	13
8. KLINICKÉ INFORMACE.....	14
8.1 Periferní krve.....	14
8.2 Fetální krev	14
8.3 Plodová voda	14
8.4 Choriová tkáň.....	15
8.5 Tkáň potráceného plodu	15
8.6 Stěr ze sliznice dutiny ústní	15
8.7 Vyšetření blastomer embryí.....	15
9. ZPŮSOB TRANSPORTU, NAKLÁDÁNÍ SE VZORKY, SKLADOVÁNÍ,.....	16
LIKVIDACE	16
9.1 Transport vzorků	16
9.2 Nakládání se vzorky po příchodu do laboratoře	16

Vypracoval:	Ing. Renáta Chládová	Platnost od: 08.04.2025	Strana č.: 3/20
Schválil:	RNDr. Miroslava Krkavcová	Nahrazuje: 07.02.2025	Výtisk č.: 1/1

9.2.1 Periferní krev	16
9.2.2 Fetální krev	16
9.2.3 Plodová voda	16
9.2.4 Choriová tkáň	16
9.2.5 Tkáň potráceného plodu	16
9.2.6 Stěr ze sliznice dutiny ústní	17
9.2.7 Blastomery embryí	17
9.2.8 Izolovaná DNA	17
10. DODATEČNÁ A OPAKOVANÁ VYŠETŘENÍ	17
11. DOBA ODEZVY	17
12. VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ	18
12.1. Vydávání výsledků vyšetření	18
12.2. Obsah výsledkové zprávy	18
12.3. Změna, revize, kopie výsledkové zprávy	19
12.4. Sdělování výsledků vyšetření, sdělování kritických výsledků vyšetření	19
13. ZÁSADY OCHRANY OSOBNÍCH INFORMACÍ	19
14. HISTORIE VERZÍ	20

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 4/20 Výtisk č.: 1/1	

1. ÚČEL A OBLAST PLATNOSTI DOKUMENTU


Příručka pro odběr vzorků (dále jen Příručka) je vypracována se záměrem seznámit klienty, indikující pracoviště a lékaře s vyšetřeními, které pracoviště GENvia, s.r.o. nabízí a s náležitostmi, které plní při provádění těchto vyšetření. Příručka dále definuje požadavky na odběr vzorků, jejichž dodržení je nezbytné pro úspěšné provedení laboratorního vyšetření, tak 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 dostupná na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz a v tištěné formě v laboratoři GENvia, s.r.o.

2. PROFIL PRACOVIŠTĚ

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
Sídlo společnosti:	Karlovo náměstí 325/7, 128 00 Praha 2 - Nové Město
Adresa laboratoře:	Sýkovecká 276/54, 198 00 Praha 9 - Kyje
	<u>Provozní doba:</u> Po - Pá 07:00 - 17:00
Adresa ambulance Karlovo náměstí:	Karlovo náměstí 325/7, 128 00 Praha 2 - Nové Město
	<u>Vedoucí lékař:</u> MUDr. Kamila Světnicová
	<u>Provozní doba:</u> 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
	<u>Vedoucí lékař:</u> MUDr. Dagmar Rašková
	<u>Provozní doba:</u> Po 08:30 - 14:30 (MUDr. Martin Hynek) Čt 08:00 - 12:00 12:30 - 16:30 (MUDr. Dagmar Rašková)

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ	BR04
	Vypracoval: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025

Adresa ambulance Rajska zahrada:	Vajgarska 1141, 198 00 Praha 14 (v objektu polikliniky Bioregena)
	<u>Vedoucí lékař:</u> MUDr. Kamila Světnicová
	<u>Provozní doba:</u> Út 11:00 - 17:00 Pá 09:00 - 15:00
IČZ (laboratoř):	02 312 000
IČZ (ambulance):	02 376 000
Číslo bankovního účtu:	51-1053760227/0100
Web:	www.genvia.cz
Kontaktní telefony:	+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 Olšanská)
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 Olšanská:	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


Vyšetření karyotypu (z kultivovaných buněk periferní krve)

Submikroskopické delece chromosomu Y

Vyšetření genu pro cystickou fibrózu

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

Vyšetření syndromu fragilního X (syndrom Martin-Bell)

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 6/20 Výtisk č.: 1/1	

Vyšetření spinální muskulární atrofie
 Vyšetření trombofilních mutací
 Preimplantační genetické testování aneuploidií (PGT-A)

PRENATÁLNÍ VYŠETŘENÍ

Vyšetření plodové vody, fetální krve nebo choriových klků metodou amnioPCR
 Vyšetření potracených plodů metodou amnioPCR
 Vyšetření metodou arrayCGH (aCGH, Comparative Genomic Hybridisation)
 Vyšetření genu pro cystickou fibrózu
 Syndrom Smith-Lemli-Opitz (SLOS)
 Vyšetření spinální muskulární atrofie
 Vyšetření kostních dysplázií – achondroplázie, hypochondroplázie, thanatoforická dysplázie
 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

Vyšetření trombofilních mutací
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

ONKOLOGIE

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 spinální muskulární atrofie
 Vyšetření genů asociovaných s osteogenesis imperfecta
 Vyšetření kostních dysplázií – achondroplázie, hypochondroplázie, thanatoforická dysplázie
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

UROLOGIE, MUŽSKÁ NEPLODNOST

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

OSTATNÍ GENETICKÁ VYŠETŘENÍ

Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 7/20 Výtisk č.: 1/1

Vyšetření získaných chromosomových aberací (ZCA)
 Přímý průkaz dříve prokázané varianty (konfirmační, prediktivní vyšetření genů asociovaných s chorobami)

OSTATNÍ

Izolace DNA
 Izolace DNA a archivace vzorku po dobu 5 let

VYŠETŘENÍ SPORTOVNÍCH PREDISPOZIC
 VYŠETŘENÍ GENETICKÝCH PREDISPOZIC KE KARDIOVASKULÁRNÍM, METABOLICKÝM, NÁDOROVÝM, AUTOIMUNITNÍM, NEUROLOGICKÝM A DALŠÍM ZÁVAŽNÝM ONEMOCNĚNÍM
 GENkomp – test partnerské kompatibility GENvia
 NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TEST (NIPT)

Z výše uvedených vyšetření jsou následující tři [vyšetření cytogenetická nebo molekulárně cytogenetická](#):

- Vyšetření karyotypu
- Vyšetření získaných chromosomových aberací (ZCA)
- Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

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

4. PRŮVODNÍ DOKUMENTACE

4.1 Žádanka, Informovaný souhlas

Ke každému vyšetření, prováděnému v laboratoři GENvia, s.r.o., je indikujícím subjektem dodána řádně vyplněná průvodní dokumentace.


Jedná se minimálně o žádanku a informovaný souhlas s vyšetřením:

- **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 v plném rozsahu 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, které se vyšetření týkají, seznámen a s uvedeným postupem souhlasí (podrobně viz kapitola 6).

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 8/20 Výtisk č.: 1/1

Oba výše uvedené formuláře zasílá indikující lékař/subjekt do laboratoře spolu se vzorkem (v odděleném obalu).

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

4.2 Dostupnost žadanek a informovaných souhlasů

Dostupnost formulářů žadanek a informovaných 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:
 - a) Osobní údaje vyšetřované osoby pro její jednoznačnou identifikaci (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození, adresa, pojišťovna), datum odběru, kódové označení diagnózy.
 - b) Dodaný materiál.
 - c) Požadovaná vyšetření event. jasné označení vyšetření v režimu STATIM.
 - d) Identifikační údaje žadatele (indikujícího lékaře) tj. příjmení, jméno, IČZ, odbornost, razítko a podpis.
 - 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:
 - a) Osobní údaje vyšetřované osoby pro její jednoznačnou identifikace (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození).
 - b) Účel genetického laboratorního vyšetření.
 - c) Prohlášení lékaře o skutečnosti, že vyšetřované osobě vysvětlil účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika uvedených vyšetření (musí být uvedeno příjmení, jméno, datum a podpis indikujícího lékaře).
 - d) Prohlášení vyšetřované osoby a uvedení výčtu požadovaných vyšetření včetně druhu dodaného materiálu.
 - e) Výběr osoby, která bude informována o výsledku vyšetření.
 - 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.

5. INFORMACE PRO KLIENTY

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

Podávání podrobných informací o jednotlivých vyšetřeních včetně interpretace výsledků vyšetření je plně v kompetenci indikujícího lékaře.

Laboratoř poskytuje výsledky vyšetření a doplňující informace k vyšetření výhradně indikujícímu lékaři. Klientovi lze na jeho vlastní žádost poskytnout výsledky vyšetření v tištěné podobě po ověření jeho totožnosti (podrobněji viz kap. 13. SDĚLOVÁNÍ VÝSLEDKŮ VYŠETŘENÍ).

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 9/20 Výtisk č.: 1/1

6. POSTUPY PRO ODBĚR VZORKŮ

6.1. Odběrové nádoby

Vzorky se odebírají sterilně do sterilních nádobek na jedno použití.

- **K odběru periferní a fetální krve** se standardně používá sterilní uzavřený vakuový systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) se zkumavkami barevně rozlišenými dle obsahu přídatných látek. **Pro cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření je nutné použít zkumavku se zeleným uzávěrem** (obsahuje Na-Heparin, popř. Li-Heparin)*. **Pro molekulárně genetická vyšetření**, u kterých vždy 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 běžné injekční stříkačky, a to následujícím způsobem:

Do 5ml injekční stříkačky aspirujeme cca 0,3 ml heparinu a stříkačku jím propláchneme. Poté nasadíme jehlu a píst stlačíme nadoraz (heparin zůstane pouze v konusu stříkačky a v jehle, kterou se bude provádět odběr). Je nezbytné postupovat striktně dle tohoto návodu, protože takto lze nadávkovat optimální množství heparinu z hlediska zabránění sražení krve i následné úspěšné kultivace buněk. Kultivaci nepříznivě ovlivňuje nedostatek i přebytek heparinu. Při jeho nedostatku dochází ke sražení krve (na chromosomální vyšetření nelze použít sraženou krev), v přebytku však znemožňuje kultivaci. **Použití nesprávného množství heparinu je nejčastější příčinou neúspěšné kultivace!**

- **Plodová voda** se odebírá do sterilních zkumavek bez přídatných látek. Odebraná plodová voda se ihned po odběru rozdělí do 2-3 sterilních zkumavek z důvodu založení dvou nezávislých buněčných kultur.
- **Choriová tkáň** se odebírá do sterilní zkumavky bez přídatných látek, pouze s přidaným sterilním fyziologickým roztokem (cca 5-10 ml).
- **Tkáň potraceného plodu** se odebírá do sterilní zkumavky nebo sterilní lahvičky bez přídatných látek, pouze s přidaným sterilním fyziologickým roztokem (cca 5-10 ml nebo dle potřeby).
- **Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní** se provádí komerčně dodávanou stěrovou soupravou event. soupravou s certifikátem užití pro soudní účely. Přesný postup odběru je vždy uveden na obalu stěrové soupravy.

6.2 Odběr vzorku


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

Vzorek označený štítkem 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 transportují do laboratoře zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. Vzorky by měly být do laboratoře dopraveny ve lhůtě max. 2-3 dnů od provedení odběru.

6.2.1. Odběr periferní krve

Odběr periferní krve provádí odborně způsobilý zdravotnický pracovník v odběrové místnosti specializovaného pracoviště. Odběr je prováděn z žíly v loketní jamce. Paže se vhodně polohuje a místo vpichu dezinfikuje lihem (jiné dezinfekční prostředky by mohly zapříčinit neúspěch při kultivaci vzorku). Po stabilizaci žíly se provede vpich a následný odběr.

K odběru lze použít uzavřený vakuový systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) se zkumavkami barevně rozlišenými dle obsahu přídatných látek. Pro **cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření** je optimální množství odebrané periferní krve 2-5 ml, u malých dětí 1-2 ml. Krev se odebírá do zkumavky se **zeleným uzávěrem** (heparinovaná zkumavka, viz kap. 6.1). Pro **molekulárně**

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 10/20 Výtisk č.: 1/1

genetická vyšetření je optimální množství odebrané periferní krve cca 2 ml. Krev se odebírá do zkumavky s **fialovým uzávěrem** (zkumavka s EDTA, viz kap. 6.1). **Nelze odebírat pacientovi a zejména novorozenci periferní krev po transfúzi (výsledkem by byl profil dárce, nikoli pacienta).**

Předpokládanému objemu odebrané krve je nutné vždy uzpůsobit velikost odběrové zkumavky (množství heparinu ve zkumavce je výrobcem kalibrováno na objem krve, pro který je určena). Odběrovou zkumavku je nutné ihned po odběru lehce promíchat, aby došlo ke smísení krve s přídatnou složkou a eliminaci vzniku sraženiny. Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Zkumavky označené štítkem se ihned po odběru vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešlou do laboratoře nebo uloží do lednice při teplotě 2-8 °C (viz Pokyny pro dopravce BR08).

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

6.2.2. Odběr fetální (pupečnickové) krve - kordocentéza

Odběr fetální krve provádí lékař specialista na specializovaném pracovišti. Odběr je prováděn transabdominálně punkcí pupečnicku za kontinuální UZ kontroly.

K odběru lze použít uzavřený vakuový systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) se zkumavkami barevně rozlišenými dle obsahu přídatných látek. Pro **cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření** je optimální množství odebrané fetální krve 1-2 ml. Krev se odebírá do zkumavky se **zeleným uzávěrem** (heparinovaná zkumavka, viz kap. 6.1). Pro **molekulárně genetická vyšetření** je optimální množství odebrané fetální krve 0,5-1 ml. Krev se odebírá do zkumavky s **fialovým uzávěrem** (zkumavka s EDTA, viz kap. 6.1). Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Zkumavky označené štítkem se ihned po odběru vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešlou do laboratoře nebo uloží do lednice při teplotě 2-8 °C (viz Pokyny pro dopravce BR08).

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

Vyšetření fetální krve probíhá vždy v režimu STATIM.

6.2.3. Odběr plodové vody - amniocentéza (AMC)

Odběr plodové vody provádí lékař specialista na specializovaném pracovišti. Odběr je prováděn transabdominálně aspirací amniální tekutiny za kontinuální UZ kontroly.


K odběru lze použít sterilní systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) bez přídatných látek nebo jinou sterilní nádobku. Pro standardní budget cytogenetických, molekulárně cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření je v souhrnu třeba cca 15-20 ml plodové vody rozdělené ihned po odběru do 2-3 zkumavek. Rozdělení vzorku umožňuje založit 2 nezávislé kultury buněk. Odběrové zkumavky na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Zkumavky označené štítkem se ihned po odběru důkladně uzavřou, vloží do plastového obalu a spolu s průvodní dokumentací (v odděleném obalu) odešlou do laboratoře nebo uloží do lednice při teplotě 2-8 °C (viz Pokyny pro dopravce BR08).

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

6.2.4. Odběr choriové tkáně - choriocentéza (CVS)

Odběr choriové tkáně provádí lékař specialista na specializovaném pracovišti. Odběr je prováděn transabdominálně biopsií choria za kontinuální UZ kontroly.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 11/20 Výtisk č.: 1/1

K odběru lze použít sterilní systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) bez přídatných látek nebo jinou sterilní nádobku, doplněnou o sterilní fyziologický roztok (cca 5-10 ml). Pro standardní budget cytogenetických, molekulárně cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření je v souhrnu třeba cca 5-10 mg tkáně (hodnocení dle G. Simoniho). Odběrové zkumavky a fyziologický roztok na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Zkumavka označená štítkem se ihned po odběru důkladně uzavře, 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).

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

6.2.5. Odběr tkáně potráceného plodu

Odběr tkáně potráceného plodu provádí lékař specialista na specializovaném pracovišti. Odběr je prováděn za kontinuální UZ kontroly. Důvodem odběru je požadavek na objasnění příčiny těhotenské ztráty, která může být genetického původu.

K odběru lze použít sterilní systém Vacutainer® (zn. Becton Dickinson) bez přídatných látek nebo jinou sterilní nádobku, doplněnou o sterilní fyziologický roztok (cca 5-10 ml nebo dle potřeby). Pro standardní budget cytogenetických, molekulárně cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření je třeba tkáň o velikosti minimálně několika mm. Odběrové zkumavky a fyziologický roztok na vyžádání dodává genetická laboratoř.

Zkumavka označená štítkem se ihned po odběru důkladně uzavře, 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).

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

6.2.6. Odběr stěru ze sliznice dutiny ústní

Odběr stěru provádí odborně způsobilý zdravotnický pracovník v odběrové místnosti specializovaného pracoviště, u některých druhů vyšetření může být proveden i formou samoodběru. Jedná se o neinvazivní způsob odběru, který je prováděn stěrem buňkové sliznice dutiny ústní. Důvodem odběru je získání buněčného materiálu k následné izolaci DNA, která slouží k molekulárně genetickému vyšetření samotného klienta nebo pro porovnání DNA profilů (typicky matky a plodu při vyšetření plodové vody, choriové tkáně nebo potrácené tkáně (ověřuje se tak skutečnost, že vyšetřovaný vzorek obsahuje pouze buňky plodu a nedošlo k jeho kontaminaci mateřskou tkání)).


K odběru lze použít komerčně dodávané stěrové soupravy k tomu určené, event. komerčně dodávané stěrové soupravy s certifikátem užití pro soudní účely. Při manipulaci je třeba striktně dodržet pokyny výrobce pro provedení odběru, jeho skladování a transport.

Zkumavka označená štítkem se ihned po odběru důkladně uzavře, 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).

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

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

Výchozím produktem pro vyšetření blastomer embryí jsou buňky blastomer fixované na podložním skle.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 12/20 Výtisk č.: 1/1

Fixovaný materiál (podložní sklo) musí být řádně označen. Transport do laboratoře zajišťuje indukující zařízení (zpravidla IVF centrum, CAR). Součástí transportu je dodání průvodní dokumentace (v odděleném obalu), viz Pokyny pro dopravce BR08.

Vzorky se transportují do laboratoře zpravidla ve stejný den, kdy proběhla jejich příprava k transportu. Případné zdržení je nutné laboratoři neprodleně oznámit (viz Pokyny pro dopravce BR08).

6.3. Označení vzorku

Nezbytnou identifikaci biologického materiálu (vzorku) před jeho 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 klienta, laboratoř ji může přijmout pouze za předpokladu, že je jednoznačně připojena k žádance s kompletní identifikací klienta (sponou, přilepením, v uzavřeném samostatném obalu aj.). V případě, že se jedná o paralelní odběry (např. odběry u vícečetného těhotenství), je nezbytné vzorky dále odlišit vhodným způsobem (např. velkými písmeny A, B nebo čísly). Shodně je pak vzorek evidován i v laboratoři.

6.4 Odmítnutí vzorku

6.4.1 Kritéria pro odmítnutí vzorku

Odmítnout lze:


- Odběrovou nádobku/průvodní dokumentaci, na které chybí nebo jsou nečitelné nezbytné údaje o klientovi nebo vyšetřeních a nelze je doplnit ani po kontaktování indukujícího lékaře/subjektu a/nebo dokumentace obsahuje požadavek/požadavky na vyšetření, která laboratoř neprovádí*.
- Odběrovou nádobku/dokumentaci znečištěnou biologickým materiálem*.
- Odběrovou nádobku/dokumentaci, kde je způsob identifikace klienta/materiálu z hlediska nezaměnitelnosti nedostatečný (za dostatečnou identifikaci se považuje splnění všech požadavků na nezbytnou identifikaci klienta/materiálu)*.
- Odběrovou nádobku/dokumentaci, kde zjevně došlo k porušení doporučení pro preanalytickou část vyšetření*.
- Zcela neoznačenou odběrovou nádobku/nevyplněnou dokumentaci*.
- Odběrovou nádobku bez průvodní dokumentace (žádanky)*.
- Průvodní dokumentaci (žádanku) bez identifikace, podpisu, razítka žadatele (indikujícího lékaře)*.
- Odběrovou nádobku, která je porušená, rozbitá nebo jinak znehodnocená*.

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

Odběrové nádobky/dokumentace klientů, jejichž identifikační údaje nejsou vůbec k dispozici (neznámé osoby nebo osoby, u kterých jsou k dispozici pouze částečné informace) musí být indukujícím lékařem/subjektem jednoznačně označeny jiným/dostačujícím a nezaměnitelným způsobem. Indikující lékař/subjekt má v takovém případě povinnost o této skutečnosti předem informovat laboratoř.

Při jakékoli nedostatečné informaci o klientovi/odebraném materiálu (pokud je k dispozici údaj o indukujícím lékaři/subjektu a alespoň částečné údaje o klientovi) pracovníci laboratoře kontaktují indukujícího lékaře/subjekt a pokusí se doplnit chybějící data. Následně zahájí vyšetření vzorku a indukujícímu lékaři zašlou požadavek na dodání nové dokumentace s úplnou identifikací klienta.

Není-li k dispozici údaj o indukujícím lékaři/subjektu, pokusí se pracovníci laboratoře zajistit tyto údaje všemi dostupnými cestami. 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.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 13/20 Výtisk č.: 1/1

** Výjimku tvoří požadavek na vyšetření otcovství/příbuznosti, které se bez prokazatelné identifikace žadatele neprovádí. Doručенý 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.

6.4.2 Postup při odmítnutí vzorku

Postup laboratoře při odmítnutí vzorku:

- Vzorek není přijat do laboratoře*.
- Indikující lékař/subjekt (pokud je znám) je informován o odmítnutí vzorku.
- S indikujícím lékařem/subjektem je komunikován způsob řešení vzniklé situace (bez zbytečného odkladu).
- Tato skutečnost je laboratoři evidována (zápisem do Knihy neshod CK02).

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

7. POSTUP PRO PŘÍJEM VZORKŮ


Příjem vzorků probíhá v laboratoři na místě k tomu vyhrazeném. K evidenci příjmu slouží Kniha příjmu vzorků CK08 (v knize se eviduje odesílající lékař/pracoviště, datum a čas příjmu vzorku, podpis pracovníka, který vzorek přijal, event. druh přepravní služby).

Během příjmu pověřený pracovník ihned zkontroluje, zda je odběrová nádobka (zkumavka, lahvička aj.) neporušená, dostatečně a čitelně označená (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištěnce event. datum narození) a zda průvodní dokumentace obsahuje veškeré nezbytné údaje k realizaci požadovaných vyšetření. Po provedené kontrole je žádanka opatřena razítkem, kde přejímající pracovník zaznamená datum a čas příjmu vzorku a potvrdí převzetí svým podpisem. Vzorky a průvodní dokumentace se poté vloží do plastového boxu pro příjem vzorků a přemístí do laboratoře.

V laboratoři jsou odběrové nádobky označeny číslem dle příslušných laboratorních evidencí (deníky CD) a ihned zpracovány nebo vhodně skladovány. Přidělené číslo vzorku se automaticky přenáší na všechny z něho zakládané kultury.

Bezprostředně po příjmu je klient pod svým jménem, příjmením a RČ/číslem pojištěnce zaevidován do laboratorního databázového informačního systému (DIS). Záznamy jednotlivých klientů jsou v systému řazeny chronologicky a vedeny pod unikátním identifikačním (sumárním) číslem klienta, které je přiděleno elektronicky. Tento sumární záznam zastřešuje všechna jednotlivá vyšetření, která jsou u toho kterého klienta prováděna. Každé vyšetření disponuje vlastním pořadovým číslem, které je přiděleno elektronicky nebo koresponduje s příslušným záznamem v deníku CD, pokud je veden. V denících jsou záznamy o vyšetřeních rovněž řazeny chronologicky. U každého záznamu v CD je uvedeno jméno, příjmení a RČ/číslo pojištěnce, event. další relevantní údaje související s vyšetřením nebo vzorkem, které by mohly mít vliv na průběh nebo výsledek vyšetření (příměs krve ve vzorku, přítomnost sraženiny, nedostatečné nebo nadbytečné množství materiálu v odběrové nádobce, režim STATIM, opakovaná vyšetření, další prováděná vyšetření aj.).

Z průvodní dokumentace jsou do sumárního záznamu v DIS event. i do deníků CD přeneseny veškeré nezbytné údaje o klientovi i vzorku. Přiděleným sumárním číslem označí pracovník laboratoře všechny listy průvodní dokumentace, která je následně oskenována, skeny elektronicky přiřazeny k sumárnímu záznamu klienta v DIS a dokumenty zařazeny do listinných pořadačů. V rámci jednoho sumárního záznamu lze založit libovolný počet vyšetření, a to kdykoli v průběhu kalendářního roku po založení záznamu. V DIS lze nahlížet do průvodní dokumentace event. ji tisknout, vytvářet a tisknout formuláře k vyšetřením (desky pacienta), pracovní protokoly a další dokumenty související s vyšetřením. Každý dokument obsahuje údaje nezbytné k jednoznačné identifikaci záznamu. Po provedení vyšetření je výsledek vyšetření zaznamenán do DIS a záznam zkontrolován. Následně je vygenerován výsledek

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 14/20 Výtisk č.: 1/1

vyšetření včetně event. příloh, výsledek uvolněn, opatřen elektronickým podpisem a odeslán (elektronickou cestou) indikujícím lékaři.

Přenos údajů z průvodní dokumentace do DIS i následné záznamy v DIS jsou na základě elektronické stopy dohledatelné a identifikovatelné a podléhají několika stupňové kontrole.

8. KLINICKÉ INFORMACE

Klinické informace k jednotlivým druhům vyšetřovaného materiálu:

8.1 Periferní krve

Důvodem odběru periferní krve je požadavek na **cytogenetické**, **molekulárně cytogenetické** nebo **molekulárně genetické** vyšetření jedince, obvykle v kombinaci obou typů vyšetření.

Odběr následuje po konzultaci klienta s klinickým genetikem.

Výsledek **cytogenetického** či **molekulárně cytogenetického** vyšetření je zpravidla k dispozici do 17-28 dnů, v případě režimu STATIM do 7 dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných lymfocytů periferní krve).

Výsledek vyšetření většiny **molekulárně genetických** vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření **molekulárně genetických** vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

8.2 Fetální krev

Důvodem odběru fetální krve je požadavek na **cytogenetické**, **molekulárně cytogenetické** nebo **molekulárně genetické** vyšetření plodu.

Odběr následuje po konzultaci těhotné klientky s klinickým genetikem. Jedná se o invazivní zákrok, který je spojen s rizikem komplikací v cca 0,8-1 % případů. Odběr se provádí obvykle až po 18. týdnu těhotenství. Při plánování odběru je třeba počítat s dobou odezvy jednotlivých vyšetření a také brát v úvahu fakt, že ukončení těhotenství z genetických důvodů je dle platné legislativy ČR povoleno (až na výjimky) do konce 24. týdne těhotenství.

Výsledek **cytogenetického** či **molekulárně cytogenetického** vyšetření je zpravidla k dispozici do 7 dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných lymfocytů fetální krve v režimu STATIM).


Výsledek vyšetření většiny **molekulárně genetických** vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření **molekulárně genetických** vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

8.3 Plodová voda

Důvodem odběru plodové vody je požadavek na **molekulárně genetické** vyšetření plodu, v odůvodněných případech pak rovněž na **cytogenetické** či **molekulárně cytogenetické** vyšetření.

Odběr následuje po konzultaci těhotné 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 mezi 16. a 20. týdnem těhotenství. Při plánování odběru je třeba počítat s dobou odezvy jednotlivých vyšetření a také brát v úvahu fakt, že ukončení těhotenství z genetických důvodů je dle platné legislativy ČR povoleno (až na výjimky) do konce 24. týdne těhotenství.

Výsledek vyšetření většiny **molekulárně genetických** vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 15/20 Výtisk č.: 1/1

molekulárně genetických vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

Výsledek cytogenetického či molekulárně cytogenetického vyšetření je zpravidla k dispozici do 17-28 dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných amniocytů plodové vody).

8.4 Choriová tkáň

Důvodem odběru choriové tkáně je požadavek na molekulárně genetické vyšetření plodu, v odůvodněných případech pak rovněž na cytogenetické či molekulárně cytogenetické vyšetření.

Odběr následuje po konzultaci těhotné 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 mezi 12. a 15. týdnem těhotenství. Při plánování odběru je třeba počítat s dobou odezvy jednotlivých vyšetření a také brát v úvahu fakt, že ukončení těhotenství z genetických důvodů je dle platné legislativy ČR povoleno (až na výjimky) do konce 24. týdne těhotenství.

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření molekulárně genetických vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

Výsledek cytogenetického či molekulárně cytogenetického vyšetření je zpravidla k dispozici do 17-28 dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných buněk choriové tkáně).

8.5 Tkáň potráceného plodu

Důvodem odběru tkáně potráceného plodu je požadavek na molekulárně genetické vyšetření potráceného plodu, v odůvodněných případech pak rovněž na cytogenetické či molekulárně cytogenetické vyšetření.

Odběr je proveden při zákroku. Vyšetření indikuje lékař - gynekolog provádějící zákrok, příp. klinický genetik.

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů, výsledek vyšetření metodou amnioPCR zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny)*. Výsledek vyšetření molekulárně genetických vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

Výsledek cytogenetického či molekulárně cytogenetického vyšetření je zpravidla k dispozici do 21-28 dnů (vyšetření je prováděno z kultivovaných buněk potrácené tkáně).

8.6 Stěr ze sliznice dutiny ústní


Důvodem odběru stěru ze sliznice dutiny ústní je požadavek na molekulárně genetické vyšetření jedince.

Odběr následuje po konzultaci klienta s klinickým genetikem, u některých druhů vyšetření může být proveden i formou samoodběru. Jedná se o neinvazivní zákrok.

Výsledek vyšetření většiny molekulárně genetických vyšetření je zpravidla k dispozici do 7-28 dnů. Výsledek vyšetření molekulárně genetických vyšetření, která jsou prováděna metodou NGS, je zpravidla k dispozici do 3 měsíců příp. na dotaz.

8.7 Vyšetření blastomer embryí

Důvodem vyšetření blastomer embryí (Preimplantační genetická diagnostika (PGD) molekulárně cytogenetickou metodou FISH) je požadavek na genetické vyšetření buněk embrya před jeho transferem do dělohy.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 16/20 Výtisk č.: 1/1

Buňky blastomer jsou dodávány fixované na podložním skle.

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

* Diagnostika metodou amnioPCR umožňuje zejména u prenatalních vzorků (fetální krev, plodová voda, choriová tkáň) rychlou detekci nejčastějších aneuploidií chromosomů 13, 18, 21, X a Y. Výsledky vyšetření jsou k dispozici zpravidla do 48 hod. (2 prac. dny) od příjmu vzorku do laboratoře. Rozšířená verze této metody, která detekuje aneuploidie chromosomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y, se využívá jako metoda první volby při vyšetření vzorků potrácené tkáně (důvodem je obecně vyšší riziko neúspěšné kultivace při konzervativního způsobu vyšetření materiálu tohoto druhu, způsobené jeho horší růstovou schopností a náchylností ke kontaminacím).

9. ZPŮSOB TRANSPORTU, NAKLÁDÁNÍ SE VZORKY, SKLADOVÁNÍ, LIKVIDACE

9.1 Transport vzorků

Po odběru se vzorky transportují do laboratoře tak, aby nedošlo k jejich poškození či znehodnocení vnějšími vlivy, nebo aby nesprávným transportem nedošlo k ohrožení fyzických osob. Spolu se vzorky je transportována i průvodní dokumentace (v odděleném obalu).

Vzorky se do laboratoře transportují zpravidla ve stejný den, kdy proběhl jejich odběr. 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 krátkodobého uskladnění a transportu nesmí být biologický materiál vystaven extrémním podmínkám (nesmí zmraznout ani být vystaven přímému slunečnímu záření). Podrobněji viz Pokyny pro dopravce BR08.

9.2 Nakládání se vzorky po příchodu do laboratoře

9.2.1 Periferní krev

Ze vzorku periferní krve se odebere potřebné množství pro založení kultivace (zelená zkumavka) a pro izolaci DNA (fialová zkumavka). Zbytek krve ve zkumavce 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.

9.2.2 Fetální krev

Ze vzorku fetální krve se odebere potřebné množství pro založení kultivace (zelená zkumavka) a pro izolaci DNA (fialová zkumavka). Zbytek krve ve zkumavce 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.

9.2.3 Plodová voda


Ze vzorku plodové vody se odebere potřebné množství pro založení kultivace a pro izolaci DNA. Zbývá část vzorku v původní odběrové zkumavce (cca 1 ml) se uloží do mrazícího boxu (-30 až -15 °C) pro případné další použití nebo zpětnou identifikaci vzorku, a to až do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

9.2.4 Choriová tkáň

Ze vzorku choriové tkáně se odebere potřebné množství pro založení kultivace a pro izolaci DNA. Malá část vzorku v původní odběrové zkumavce se uloží do mrazícího boxu (-30 až -15 °C) pro případné další použití nebo zpětnou identifikaci vzorku, a to až do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

9.2.5 Tkáň potráceného plodu

Ze vzorku tkáně potráceného plodu se odebere potřebné množství pro založení kultivace a pro izolaci DNA. Část vzorku v původní odběrové zkumavce se uloží do mrazícího boxu (-30 až -15 °C) pro

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 17/20 Výtisk č.: 1/1

případné další použití nebo zpětnou identifikaci vzorku, a to až do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

9.2.6 Stěr ze sliznice dutiny ústní

Vzorek stěru se beze zbytku použije na izolaci DNA. Nádobka se poté uloží do mrazicího boxu (-30 až -15 °C) pro případnou zpětnou identifikaci vzorku, a to až do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

9.2.7 Blastomery embryí

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

9.2.8 Izolovaná DNA

Vzorek izolované DNA se použije na indikovaná vyšetření. Zbytek vzorku v původní mikrozkuhavce se uloží do mrazicího boxu (-30 až -15 °C) pro případné další použití nebo zpětnou identifikaci vzorku, a to až do stanovené doby likvidace vzorku (viz Interní směrnice pro archivaci BS11). Vzorek se následně likviduje jako nebezpečný odpad.

Veškerá manipulace s biologickým materiálem (primární vzorky, buněčné kultury, vzorky genetického materiálu - DNA) i dokumentací se řídí ustanovením § 6 vyhlášky MZD č.440/2000Sb a pokyny Interní směrnice pro archivaci BS11.

10. DODATEČNÁ A OPAKOVANÁ VYŠETŘENÍ


Dodatečná vyšetření jsou vyšetření indikovaná dodatečně (tj. po příjmu vzorku do laboratoře), tzn. 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, a to z hlediska množných omezení, která mohou nastat. Limitující je množství i kvalita dostupného materiálu. 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, opakovaného odběru. Pro indikovaná 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 (na cytogenetickém úseku viz Evidence dodaných vzorků - krve CD03, na molekulárně genetickém úseku viz Opakovaná vyšetření CK24). Případné nedodržení doby odezvy (doba, která uplyne od příjmu vzorku do laboratoře do vydání výsledku vyšetření) je komunikováno s indikujícím lékařem.

11. DOBA ODEZVY

Doba odezvy (doba, která uplyne od příjmu vzorku do laboratoře do vydání výsledku vyšetření) se u jednotlivých vyšetření liší v závislosti na druhu zpracovávaného materiálu, časové náročnosti vyšetření, náročnosti analýzy, příp. režimu STATIM.

Při stanovování a zpětném hodnocení doby odezvy je postupováno s ohledem na skutečnost, že vyšetření jsou prováděna z materiálu biologické povahy, který může vykazovat individuální odchylky v množství, kvalitě či růstové schopnosti. V běžné praxi proto může dojít 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.

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 18/20 Výtisk č.: 1/1	

Rozptyl doby odezvy u **cytogenetických a molekulárně cytogenetických vyšetření je zpravidla 7 až 28 dnů**, u **molekulárně genetických vyšetření zpravidla 48 hod. (2 prac. dny) až 3 měsíce**. Podrobnější informace jsou uvedeny v kap. 8. KLINICKÉ INFORMACE, v dokumentu Plán indikátorů kvality BP04 a rovněž na webových stránkách pracoviště www.genvia.cz.

12. VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

12.1. Vydávání výsledků vyšetření

Výsledky vyšetření jsou vydávány elektronicky, formou výsledkových zpráv. Laboratoř vydává výsledky vyšetření v úplné podobě, tj. včetně event. příloh. Přílohy jsou nedílnou součástí výsledku vyšetření a samostatně nelze jedno ani druhé interpretovat!

Výdej předběžných výsledků vyšetření laboratoř neprovádí.

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

Za správnost, srozumitelnost a formální úplnost výsledků vyšetření a rovněž za skutečnost, že jsou výsledky vyšetření vydávány pouze kompetentním osobám/subjektům odpovídají všichni pracovníci laboratoře.

Výsledek vyšetření lze vydat:

1) v elektronické podobě

Všechny výsledky vyšetření jsou primárně vydány v elektronické formě prostřednictvím DIS. Po uvolnění výsledku vyšetření oprávněnou osobou je zpráva opatřena elektronickým podpisem a odeslána na e-Portál indikujícího lékaře.

V elektronické podobě mohou být výsledky vyšetření rovněž předány přímo klientovi nebo osobě, kterou klient k převzetí oprávní. Dokumenty lze zaslat elektronicky po předchozí domluvě a po obdržení úředně ověřené žádosti klienta nebo osoby, kterou klient k žádosti oprávní (úředně ověřenou plnou mocí opravňující k převzetí dokumentů) a úředně ověřených dokladech totožnosti (občanský průkaz, cestovní pas) v elektronické či písemné formě.

2) v tištěné podobě


V tištěné formě jsou výsledky vyšetření distribuovány pouze v případě, že indikující lékař nemá zřízen přístup na e-Portál a výsledky vyšetření tak nemůže získat v elektronické podobě. Dokumenty jsou v takovém případě zasílány indikujícímu lékaři doporučeně poštou na adresu pracoviště.

V tištěné podobě mohou být výsledky vyšetření rovněž předány přímo klientovi nebo osobě, kterou klient k převzetí oprávní. Dokumenty lze předat osobně na adrese laboratoře GENvia, s.r.o. po předchozí domluvě a po ověření totožnosti klienta/oprávněné osoby (občanský průkaz, cestovní pas), příp. po předložení úředně ověřené plné moci opravňující k převzetí dokumentů.

12.2. Obsah výsledkové zprávy

Výsledková zpráva obsahuje:

- logo pracoviště, identifikační údaje pracoviště event. akreditační značky;
- název vyšetření (pokud je ve výsledkové zprávě uvedena za názvem vyšetření hvězdička (*) a v komentáři k vyšetření formulace "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);

	Organizační řád		BR04
	PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		
Vypracoval: Schválil:	Ing. Renáta Chládová RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 19/20 Výtisk č.: 1/1

- osobní údaje klienta (příjmení, jméno, RČ nebo číslo pojištění event. datum narození, adresa aj.);
- indikace (příjmení, jméno indikujícího lékaře, kódové označení diagnózy, datum odběru primárního vzorku (čas odběru není uváděn, protože se nejedná o údaj relevantní k druhu péče, která je klientovi poskytována; pokud je údaj 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, datum uvolnění;
- datum přijetí vzorku do laboratoře;
- datum tisku výsledku vyšetření (tj. datum odeslání výsledku vyšetření na e-Portál);
- záznam o elektronickém ověření a podpisu;
- identifikační číslo formuláře v systému řízené dokumentace, číslo strany aj.

12.3. Změna, revize, kopie výsledkové zprávy

V případě nutnosti **změny/revize výsledku vyšetření** event. přílohy k výsledku vyšetření je vydán nový výsledek vyšetření event. příloha k výsledku vyšetření a tento dokument je viditelně označen nápisem ZMĚNA nebo REVIZE. V dokumentu musí být provedená změna jednoznačně identifikovatelná a jasně popsána. O vydání změny/revize výsledku vyšetření event. přílohy k výsledku vyšetření je vždy informován indikující lékař. Důvodem je fakt, že dokument již mohly být použity jako podklad pro klinickou konzultaci nebo rozhodnutí, a indikující lékař musí zvážit dopad změn na péči o pacienta.

Původní i změněná/revidovaná verze dokumentu zůstává elektronicky dostupná.

Výdej **kopie výsledku vyšetření** event. přílohy k výsledku vyšetření je možný pouze se souhlasem indikujícího lékaře. Dokument je v takovém případě viditelně označen nápisem KOPIE.

12.4. Sdělování výsledků vyšetření, sdělování kritických výsledků vyšetření


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

Telefonicky/e-mailem (e-Portál) lze sdělovat výsledek vyšetření pouze indikujícímu lékaři po ověření jeho kompetence.

V případě **kritického výsledku vyšetření** (výsledku vyšetření s patologickým nálezem) je, nad rámec běžného elektronického vydání výsledku vyšetření, o této skutečnosti informován indikující lékař telefonickou cestou nebo e-mailem, a to neprodleně po vydání takového výsledku vyšetření. Při komunikaci jsou využívány zavedené postupy pro ověření totožnosti uživatele (sdělení přiděleného ID, sdělení hesla laboratoře). Uživatelům s přístupem na e-Portál je sdělena informace o dostupnosti patologického výsledku vyšetření na e-Portálu, příp. doplňující komentář k nálezu. Uživatelům bez přístupu na e-Portál je avizováno zaslání tištěné verze patologického výsledku vyšetření doporučeně poštou (prostřednictvím České pošty, a.s.) na adresu pracoviště uživatele, která je uvedena v Žádance o vyšetření. V případě neúspěšného kontaktování je proces dle potřeby opakován. Dokladem o informování uživatele/pokusech informovat uživatele je záznam na tištěných deskách k danému vyšetření. Záznam obsahuje identifikaci pracovníka, který kontakt uskutečnil (ID, podpis) a datum event. čas oznámení.

13. ZÁSADY OCHRANY OSOBNÍCH INFORMACÍ

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

	Organizační řád PŘÍRUČKA PRO ODBĚR VZORKŮ		BR04
	Vypracoval: Ing. Renáta Chládová Schválil: RNDr. Miroslava Krkavcová	Platnost od: 08.04.2025 Nahrazuje: 07.02.2025	Strana č.: 20/20 Výtisk č.: 1/1

V průběhu celého procesu nakládání se vzorky a dokumentací je ochrana osobních údajů klienta zabezpečena tak, aby nedošlo k jejich zneužití.

Striktně jsou dodržovány následující pravidla ochrany důvěrných informací:

- 1) Nakládání se vzorky a dokumentací probíhá v zajištěných prostorech laboratoře a řídí se tímto organizačním řádem BR04 a Interní směrnici pro archivaci BS11.
- 2) Prostory laboratoře nejsou cizím osobám volně přístupné. Do laboratoře je zajištěn řízený vstup.
- 3) Všichni pracovníci laboratoře se podpisem pracovní smlouvy zavazují k zachování mlčenlivosti.
- 4) Externí pracovníci, kteří zajišťují pro laboratoř služby v prostorech laboratoře i mimo ně, jsou rovněž vázáni k zachování mlčenlivosti.
- 5) Návštěvníci, kteří přicházejí do laboratoře, se v prostorech laboratoře pohybují vždy za doprovodu pověřeného pracovníka.
- 6) Elektronická data klientů jsou shromažďována v interním laboratorním databázovém informačním systému (DIS), který je zabezpečen před neoprávněným vstupem, změnami nebo zničením. Počítačové systémy s databází klientů jsou umístěny v zajištěných prostorech laboratoře a přístupné pouze vymezenému počtu pracovníků, kteří mají do zařízení řízený vstup (unikátní jméno a heslo).
- 7) Data uložená v DIS jsou v pravidelných intervalech ukládána na server laboratoře. Denně probíhá automatická záloha dat z PC na server laboratoře a záloha dat uložených na serveru z primárního (HDD1) na sekundární (HDD2) disk. Jednou týdně probíhá kompletní záloha dat na externí datové úložiště (NAS).
- 8) Informační tok z/do laboratoře probíhá přes zabezpečený kanál e-Portál GENvia.
- 9) Kontrolu dodržování těchto postupů provádí v pravidelných intervalech manažer kvality v rámci interních auditů a vedení společnosti při přezkoumání SM.

Laboratoř se zavazuje, že v souladu s ustanovením 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, nebude předávat tyto citlivé údaje třetím osobám a bude bezvýhradně zachovávat mlčenlivost o všech informacích týkajících se vyšetření a výsledků vyšetření pacienta v rozsahu platných právních předpisů.

Při shromažďování a zpracování osobních údajů se laboratoř zavazuje, že bude dodržovat 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 (GDPR).

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
4	07.02.2025	Celková revize, doplnění
5	08.04.2025	Vyřazení dotčených vyšetření dle aktuálně platného OA