



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Klinická genetiká – cytogenetická laboratoř



A – Úvod

B – Identifikace laboratoře

- B-1 Základní identifikace a důležité údaje
- B-2 Zaměření laboratoře
- B-3 Úroveň a stav akreditace pracoviště
- B-4 Organizace laboratoře, vnitřní členění, vybavení a obsazení
- B-5 Seznam nabízených služeb a základní indikace k vyšetření

C- Manuál pro odběry primárních vzorků

- C-1 Základní informace
- C-2 Požadavky na vstupní materiál a transport vzorku
- C-3 Požadavkové listy (žádanky)
- C-4 Požadavky na urgentní vyšetření
- C-5 Ústní požadavky na vyšetření
- C-6 Příprava pacienta před vyšetřením
- C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku
- C-8 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita
- C-9 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky
- C-10 Informace k dopravě
- C-11 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

D – Preanalytické procesy v laboratoři

- D-1 Postup při příjmu vzorků a vedení dokumentace
- D-2 Kriteria pro odmítnutí vadných (kolizních) primární vzorků
- D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

D-4 Vyšetření smluvními laboratořemi

E – vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

- E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.
- E-2 Informace o formách vydávání výsledků
- E-3 Typy nálezů
- E-4 Vydávání výsledků přímo pacientům
- E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření.
- E-6 Změny výsledků a nálezů
- E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku
- E-8 Konzultační činnost laboratoře
- E-9 Konzultační vyšetření
- E-10 Způsob řešení stížností
- E-11 Vydávání potřeb laboratoří

F Přílohy



A – ÚVOD



CGB laboratoř a.s. je vnitřně členěna na:

- 1) **Laboratoř klinické patologie** - zahrnující histologickou, cytologickou a imunohistochemickou činnost
- 2) **Laboratoř klinické genetiky** – zahrnující cytogenetickou laboratoř a laboratoř molekulární genetiky

Soubor nabízených metod laboratorního vyšetření je vytvořen a inovován dle požadavků zákazníků (lékařů a zdravotnických zařízení) s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické patologie a klinické genetiky.

Úhradu provádějí zdravotní pojišťovny podle příslušnosti pacienta. Společnost má s jednotlivými zdravotními pojišťovnami uzavřeny „Smlouvy o poskytování a úhradě zdravotní péče“, z nichž vyplývají i vyšetření, která lze na pracovišti provádět. Pro samoplátce je stanoven ceník. (viz příloha č. 5)

Zákazníkům jsou poskytovány konzultace a návody v odborné oblasti související s prováděnými laboratorními vyšetřeními.



B – IDENTIFIKACE LABORATOŘE



B-1 Základní identifikace a důležité údaje

Název organizace: **CGB laboratoř a.s.**
Sídlo firmy: Kořenského 10/1210, 703 00 Ostrava – Vítkovice
Vedoucí laboratoře: RNDr.Magdalena Uvírová

Laboratoř: **Laboratoř klinické genetiky**
Odpovědná osoba: RNDr.Magdalena Uvírová
Umístění laboratoře: Kořenského 10/1210, Ostrava 3
Telefon 595 700 160-179,990-999
Fax 595 700 176
e-mail pathology@pathology.cz

Provozní doba: 7:00 – 15:30
Příjem vzorků: Kořenského 10/1210, 703 00 Ostrava – Vítkovice

B- 2 Zaměření laboratoře

Laboratoř klinické genetiky – cytogenetická laboratoř CGB a.s. provádí specializovaná cytogenetická vyšetření na základě kultivace a zpracování primárního materiálu: plodové vody, periferní krve, kostní dřeně a materiálu ze spontánních potratů, dále solidních tumorů a lymfomů. Zabývá se určením karyotypu klasickými cytogenetickými metodami a fluorescenční in situ hybridizací.

B- 3 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Laboratoř je držitelem Osvědčení o akreditaci dle normy ČSN EN ISO 15189

B- 4 Organizace laboratoře, vnitřní členění, vybavení a obsazení

CGB laboratoř a.s. má v souladu se svými kapacitními, přístrojovými a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorního vyšetření, který může realizovat a který je podložen smlouvami se zdravotními pojišťovnami.

CGB laboratoř je vnitřně členěna na **laboratoř klinické patologie**, provádějící bioptická a cytologická vyšetření a na **laboratoř klinické genetiky**.

Prostorové a technické vybavení laboratoří splňuje veškerá kritéria pro nasmlouvané činnosti se ZP a je odsouhlaseno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví.

Personální obsazení je taktéž schváleno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví a zaměstnanci laboratoře splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

Zákazníkům je po dohodě umožněna prohlídka laboratorního zařízení a jsou poskytovány informace organizaci provozu.



B-5 Seznam nabízených služeb a základní indikace k vyšetření



Základní cytogenetické metody

- Kultivace a zpracování buněk plodové vody
- Kultivace a zpracování buněk kostní dřeně,
- Kultivace a zpracování buněk periferní krve
- Kultivace a zpracování materiálu ze spontánních potratů

Indikace pro celou skupinu: požadavek na vyhodnocení karyotypu nebo jiné speciální cytogenetické vyšetření vyžadující kultivaci buněk.

Pruhovací a jiné speciální metody zpracování

G-pruhování chromozomů

C-pruhování: speciální barvení konstitutivního heterochromatinu centromer

Vysokorozlišovací technika (HRT)

Barvení nukleárních organizátorů jádérka (satelitních oblastí) chromozomů - AgNOR

Indikace pro celou skupinu: požadavek na vyhodnocení karyotypu, provádění speciálních metod při podezření na patologii na základě standardního G-pruhování.

In situ hybridizace (ISH):

Typizace lidských papilomavirů

Indikace: Detekce přítomnosti DNA HPV

Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

v histologických tkáňových řezech:

Sledování recidivy nádoru močového měchýře užitím UroVysion kitu

Stanovení amplifikace genu Her-2/neu u nádoru prsu

Stanovení LPL genu v oblasti 8q22 a c-myc genu v oblasti 8q24 u nádoru prostaty

Stanovení translokace t(11;14) a t(14; 18) u lymfomů

Stanovení chromozomálních aberací u solidních nádorů

Indikace: pouze pro konkrétní typ nádorového onemocnění, má význam pro volbu terapie

Fluorescenční in situ hybridizace u kultivovaných buněk

Detekce 21. a 13. chromozómu

Detekce oblasti 22q11.2 - mikroleční syndrom DiGeorge-VCSF

Detekce oblasti Xp22.3 – gen STS

Detekce oblasti Yp11.3 – SRY gen

Detekce oblasti 7q11.23 – mikroleční syndrom Williamsův

Detekce oblasti 15q11-q13 - mikroleční syndrom Prader-Willi/Angelman

Indikace: Prenatální nebo postnatální diagnostika

Fluorescenční in situ hybridizace u nekultivovaných buněk plodové vody

Detekce 21. a 13. chromozómu

Detekce X, Y a 18 chromozómu

Indikace: Statimová prenatalní diagnostika

Fluorescenční in situ hybridizace u kultivovaných buněk kostní dřeně

CML: t(9;22),

+8

AML:t(15;17)

CLL:+12

del(13)(q14)

del(17)(p13.1)

11q23

ALL:t(9;22)

11q23

MDS:del(5)(q31)

del(5)(q33)

del (7)(q31)

Myeloproliferativní onemocnění:

del(20)(q12)

+8

+9

MM:Imunofluorescenční metodou del (13)(q14)

t(11;14)

del(17)(p13.1)

11q23

+15

14q32

1q21

NHL:t(11;14)

t(14;18)

t(8;14)

Indikace: hematologické malignity

Použité zkratky: CLL – chronická lymfocytární leukemie
CML - chronická myeloidní leukemie
ALL – akutní lymfocytární leukémie
MDS - myelodysplastický syndrom
ANLL - akutní nonlymfocytární leukémie

Preimplantační genetická diagnostika blastomery metodou FISH

Numerické odchylky chromozomů 21 a 13 (Aneu Vysion – fa Vysis)

Numerické odchylky chromozomů X, Y a 18 (Aneu Vysion – fa Vysis)

Numerické odchylky chromozomů 13,18,16,21,22 (Multi Vysion PB)

Poznámka: Blastomery lze vyšetřovat také v těchto kombinacích chromozomů:

- A. X,Y,13,18,21
- B. 13,18,16,21,22
- C. X,Y,13,16,18,21,22

Indikace: Statimová preimplantační diagnostika pro IVF centrum



C- Manuál pro odběry primárních vzorků



C-1 základní informace

Laboratoř klinické genetiky – cytogenetická laboratoř CGB společnosti a.s. provádí specializovaná cytogenetická vyšetření na základě kultivace a zpracování primárního materiálu: plodové vody, periferní krve, kostní dřeně, materiálu ze spontánních potratů a ze solidních nádorů, lymfomů. Zabývá se určením karyotypu klasickými cytogenetickými metodami, in situ hybridizací a fluorescenční in situ hybridizací.

Seznam nabízených služeb a indikace k vyšetření viz. B-5

C-2 Požadavky na vstupní materiál a transport vzorku

Plodová voda

Požadavky na primární vzorky

Odběr plodové vody provádí klinický lékař (gynekolog) punkcí přes stěnu břišní při kontrole ultrazvukem – odběry jsou na zadavatelských pracovištích načasovány standardně na úterý a středu, po předchozí domluvě možno však kterýkoliv den v týdnu. Odběr 2 x 15 ml plodové vody je sterilně rozdělen do dvou sterilních plastových zkumavek označených jménem pacientky a rodným číslem nebo alespoň datem narození. Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek

Sterilní plastová zkumavka s dobře těsnícím šroubovatelným víčkem. Plodová voda se odebírá bez přídavných látek.

Transport a skladování

Odebraný materiál se uchovává při pokojové teplotě. Vhodná transportní nádoba je termoska.

Transport do laboratoře je nutno zajistit co nejdříve, nejpozději do 24 hodin po odběru.

Periferní krev:

Požadavky na primární vzorky

Krev vyšetřované osoby je odebrána v odběrové místnosti klinického lékaře nebo v ordinaci lékaře indikujícího vyšetření. Odebírá se krev z periferní žíly a to v množství minimálně 1 ml do odběrové soupravy firmy SARSTEDT. Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek

Sterilní odběrová souprava firmy SARSTEDT, která se skládá ze sterilní jehly a uzavřené sterilní zkumavky o objemu 7,5 ml s **náplní Heparinu**. Zkumavka je opatřena štítkem, kam indikující pracoviště vypisuje jméno a datum narození nebo rodné číslo vyšetřovaného. Odběrovou soupravu poskytuje indikujícím lékařům CGB laboratoř.

Transport a skladování

Odebraná krev se uchovává při 4-8°C. Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí krve, aby se zachovaly živé buňky. Vhodná transportní nádoba je termoska.

Transport do laboratoře je nutno zajistit co nejdříve, nejpozději do 24 hodin po odběru.

Materiál ze spontánních potratů

Požadavky na primární vzorky

Materiál, představující měkké tkáně potraceného plodu, se odebírá okamžitě po spontánním abortu sterilně do fyziologického roztoku (NaCl) do sterilní nádoby. Minimální požadované množství odebrané tkáně potraceného plodu je cca 1 cm² přičemž kostní tkáň není vhodný kultivační materiál.

Ke každému materiálu se přikládá žádanka specifikující druh vyšetření a nezbytné údaje o matce potraceného plodu (viz. C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek

Sterilní plastová zkumavka nebo nádoba s dobře těsnícím víčkem s dostatečným množstvím fyziologického roztoku. Odebraná tkáň musí být ve fyziologickém roztoku ponořena.

Sterilní nádoba s materiálem musí být označena jménem pacientky a rodným číslem nebo alespoň datem narození.

Transport a skladování

Odebraný vzorek se do transportu uchovává v lednici při 4-8°C a musí být doručen do laboratoře nejpozději do 72 hodin od odběru. Transport vzorku do laboratoře je přijatelný v rozmezí teplot 4-25°C.

Kostní dřev

Požadavky na primární vzorky

Kostní dřev se odebírá do sterilní nádoby s transportním médiem Panserin (Výrobce: PAN, SRN), 2 ml média na odebrané množství kostní dřevě – cca 1 - 2ml, při

diagnóze mnohočetného myelomu 5 ml média na odebrané množství kostní dřeně, které by mělo činit až cca 5 ml.

Zadavatel vyšetření musí stanovit počet leukocytů v transportním médiu. Nevyšetřený počet leukocytů v transportním médiu je důvodem k odmítnutí zpracování vzorku.

Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek

Kostní dřeň se odebírá do sterilních lahvíček firmy Sarstedt, do kterých je v CGB laboratoři napipetováno sterilně transportní médium Panserin v množství 2 případně 5 ml, s přídavkem 2 kapek (černou jehlou s \varnothing 0,7 mm) heparinu (c=5000 m.j./UI na 1ml). Množství média Panserin a množství odebrané kostní dřeně by mělo být v poměru cca 1:1, případně média může být mírně více.

Takto připravené odběrové soupravy jsou doručeny na požádání z CGB laboratoře na indikující hematologické oddělení spolu s instrukcemi o skladování a expiraci.

Odběrové soupravy s médiem se skladují v mrazničce při -20°C , před odběrem se medium rozmrazí při pokojové teplotě.

Odběrová nádoba musí být popsána jménem a datem narození nebo rodným číslem vyšetřovaného.

Transport a skladování

Odebranou kostní dřeň v Panserin médiu se uchovává při laboratorní teplotě (cca $18-25^{\circ}\text{C}$). Vhodná transportní nádoba je termoska. Materiál je nutné dopravit do laboratoře co nejrychleji – nejpozději do 6 hodin po odběru při laboratorní teplotě.

Blastomery pro in vitro fertilizaci

Požadavky na primární vzorky

Primárním vzorkem je preparát s nafixovanými a přesně označenými blastomerami. Jedna blastomera je odebrána mikromanipulační jehlou z jednoho rýhujícího se vajíčka čtvrtý den po oplození ve specializovaném IVF centru. Na jednom podložním skle může být umístěno více blastomer z embryí jedné ženy. Každá řádně označena dle evidence embrya.

Požadavek na fixaci:

Smíchat 100 ml 0,01N HCl a 1 ml Tween-20 v kádince. Na požádání fixační roztok dodá CGB laboratoř.

Kápnout 1 kapku do kroužku vytvořeného vrypem diamantovým perem na podložním sklíčku. Na kapku nanést blastomeru a nechat lyzovat – proces kontrolovat pod mikroskopem. Po rozpadnutí blastomer nechat sklíčko zaschnout v horizontální poloze.

Místo s fixovanou blastomerou musí být na preparátě označeno kruhovým vrypem diamantovým perem. Skla nutno pečlivě popsat jménem a lokalizací jednotlivých blastomer.

Transport a skladování

Fixované preparáty jsou přepravovány ve speciálních krabicích na mikroskopická skla. Transport probíhá v co nejkratší době svozem CGB laboratoře – při teplotě $4-25^{\circ}\text{C}$. Na zavolání je vypraven řidič do IVF centra.

Moč (Sledování recidivy nádoru močového měchýře užitím UroVysion kitu)

Požadavky na primární vzorky:

Minimálně 33 ml moče je odebráno u lékaře požadujícího vyšetření – viz níže. Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz.C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek:

Odebraná moč je ihned po odběru smíchána v poměru 2 : 1 s roztokem CARBOWAX (komerční roztok = 2% Polyethylene Glykol v 50% ethanolu, Dodavatel: FLUKA), rozplněna do sterilních kontejnerů, 50 ml nebo 25 ml sterilních centrifugačních zkumavek se šroubovatelným dobře těsnícím víkem (typu NUNC nebo ekvivalentní). Roztok Carbowax v odběrových kontejnerech dodá na požádání indikujícímu lékaři CGB laboratoř.

Transport a skladování:

Odebranou moč v CARBOVAXU je nutné dopravit do laboratoře nejpozději do 6 hodin, do transportu je uchovávána při teplotě 4-8°C. Teplota při transportu nesmí přesáhnout 37°C.

Histologické preparáty s řezy z parafinového bloku pro FISH

Požadavky na primární vzorky:

Primárním vzorkem je parafinový bloček s fixovaným kouskem nádorové tkáně odpovídající indikace vyhodnocené patologem. Spolu se vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz.C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek:

Řádně označený parafinový bloček nevyžaduje speciální odběrovou nádobku nebo přídavné látky.

Transport a skladování:

Transport a skladování při běžné pokojové teplotě. Při teplotách nad 50°C může docházet k tání parafínu, pod tuto teplotu nevyžaduje speciální zacházení. Lze zaslat i poštou.

Poznámka: Čerstvé tkáně jsou přijímány ke zpracování na parafinový blok laboratoří klinické patologie CGB společnosti. – požadavky viz. Laboratorní příručka laboratoře klinické patologie

Materiál ze solidních nádorů

Požadavky na primární vzorky

Materiál, představující nádorovou tkáň, se odebírá peroperačně sterilně do fyziologického roztoku (NaCl) do sterilní nádoby. Ke každému materiálu se přikládá žádanka specifikující druh vyšetření a nezbytné údaje o pacientovi (viz. C-3)

Druh odběrové nádoby a přídavných látek

Sterilní plastová zkumavka nebo nádobka s dobře těsnícím víčkem s dostatečným množstvím fyziologického roztoku. Odebraná tkáň musí být ve fyziologickém roztoku ponořena.

Sterilní nádobka s materiálem musí být označena jménem pacienta a rodným číslem nebo alespoň datem narození.

Transport a skladování

Odebraný vzorek se do transportu uchovává v lednici při 4-8°C a musí být doručen do laboratoře nejpozději do 72 hodin od odběru. Transport vzorku do laboratoře je přijatelný v rozmezí teplot 4-25°C.

C- 3 Požadavkové listy (žádanky)

Do laboratoře jsou přijímány vzorky pouze s doprovodnou žádankou na cytogenetické vyšetření. Žádanka na cytogenetická vyšetření musí obsahovat následující údaje:

- jméno, rodné číslo a zdravotní pojišťovnu pacienta
- pohlaví pacienta v případě, že není dle jména jednoznačně rozpoznatelné
- jméno, odbornost a podpis lékaře indikujícího vyšetření, razítko s adresou pracoviště
- případně jméno lékaře provádějícího odběr (u odběru plodové vody a kostní dřeně)
- druh a případně tkáňový původ zaslání vzorku
- typ požadovaného vyšetření
- diagnózu a klinickou indikaci k vyšetření
- týden gravidity pacientky v případě prenatalní diagnostiky
- datum a případně čas odběru vzorku

K odběru plodové vody je vhodné uvést také osobní anamnézu pacientky. S vyšetřením plodové vody musí pacientka souhlasit. Za souhlas pacientky s odběrem zodpovídá genetik indikující vyšetření.

Kriteria pro odmítnutí primárních vzorků – viz. D-2

C- 4 Požadavky na urgentní vyšetření

Urgentní vyšetření musí být označeno jako STATIM na požadavkovém listě (žádance).

Odebraný materiál musí být v co nejkratším časovém intervalu doručen do laboratoře. V případě odběru kostní dřeně musí být zajištěn po odběru okamžitý odvoz vzorku do laboratoře – zahájení zpracování musí proběhnout do 2 hodin po odběru. Materiál odváží na zavolání vozidlo CGB.

Urgentní vzorek je označen jako STATIM při příjmu a vložení údajů do elektronické dokumentace a je přednostně zpracováván.

Zpracování urgentního vzorku je zahájeno okamžitě v den příjmu vzorku do laboratoře.

Viz E-7

C- 5 Ústní požadavky na vyšetření

Nejsou akceptovány.

Do laboratoře jsou přijímány pouze řádně označené vzorky s doprovodnou žádankou.

C- 6 Příprava pacienta před vyšetřením

Odběr materiálu před plánovaným cytogenetickým vyšetřením nevyžaduje speciální přípravu pacienta.

Odběr bioptických vzorků pro fixaci, přípravu parafinového bloku a následnou *in situ* hybridizaci – viz. Laboratorní příručka klinické patologie.

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

Doprovodná žádanka ke vzorku musí být řádně vyplněna všemi požadovanými údaji – viz. C-3.

Je-li odebraných zkumavek se vzorkem více než 1, musí být na žádance uveden počet zaslaných zkumavek.

Všechny zkumavky se vzorky musí být dodány náležitě označeny alespoň 2 identifikačními symboly (jméno + rok narození nebo rodné číslo) a ve vyšetření umožňujícím stavu.

C- 8 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Vzorky pro kultivaci *in vitro*, zaslat urychleně ke zpracování do laboratoře – zpracování musí být zahájeno nejpozději do 6 hodin v případě kostní dřeně, do 24 hodin pro vzorky plodové vody, krve a 72 hodin pro vzorky spontánních potratů. Životaschopnost buněk závisí na okolní teplotě. Teploty pod 4°C a nad 37°C urychlují odumírání a lýzi buněk. Podrobně viz. C-2

C- 9 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Se zkumavkami se vzorky je nakládáno jako s potenciálně infekčním materiálem. Biologický materiál není v laboratoři kontrolován na přítomnost viru hepatitidy nebo HIV. Veškerá manipulace se vzorkem je prováděna pouze v jednorázových ochranných laboratorních rukavicích a v laboratorním oblečení.

Při všech manipulacích se vzorkem je třeba používat ochranné rukavice, neotevírat zkumavku mimo digestoř nebo sterilní box a nevdechovat aerosol. Zkumavky nebo

žádanky potřísněné biologickým materiálem, stejně jako mechanicky poškozené odběrové soupravy nebudou laboratoři akceptovány.

C-10 Informace k dopravě

Odebrané vzorky musí být do laboratoře dopraveny co nejdříve po odběru a lze je převážet v rozmezí teplot +4 až +37°C. Je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí, aby se uchovala schopnost kultivace buněk a růstu *in vitro*. Vhodná transportní nádoba je termoska – lze použít v případě nepříjemných klimatických podmínek.

Vzorky musí být přepravovány tak, aby nedošlo k jejich mechanickému poškození, nejlépe ve speciálních boxech sloužících pouze pro transport vzorků.

Podrobnosti ke konkrétnímu primárnímu materiálu – viz C-2

C-11 Informace o zajišťovaném svozu vzorků

Svoz vzorků je zajištěn svozovými službami v pravidelných intervalech nebo vozidlem CGB společnosti ihned po telefonické informaci o odběru materiálu na telefonních číslech 595700160-161 v pracovní dny 7:00-15:30, v ostatní dny po domluvě.

D – Preanalytické procesy v laboratoři

D-1 Postup při příjmu vzorků a vedení Dokumentace

Při příjmu materiálu do laboratoře je zkontrolováno označení zkumavek a údajů na žádankách a vzorkům je přiděleno pořadové laboratorní číslo z číselné řady komerčního programu Intellipat. Je vyplněna elektronická dokumentace vedená v programu Intellipat a zároveň je proveden zápis vzorku do laboratorního deníku dle druhu vstupního materiálu. Přidělené pořadové laboratorní číslo vzorku je zapsáno na doprovodnou žádanku vzorku. Žádanky jsou vloženy do knihy příjmů.

Do laboratorního deníku, elektronické dokumentace a zároveň na žádanku k vyšetření je zapsán datum přijetí vzorku do laboratoře.

Správnost údajů vložených do elektronické dokumentace a do laboratorního deníku je překontrolována a žádanka zařazena do knihy příjmů podle druhu vstupního materiálu a podle laboratorního čísla.

Údaje o pacientovi jsou uchovávány tak, aby nebyly dostupné jiným osobám než pracovníkům, kteří vyšetření provádějí. Elektronická dokumentace je pravidelně zálohována a přístup k ní mají pouze oprávnění pracovníci laboratoře pod heslem. Za ochranu dat a jejich zálohování odpovídá správce sítě.

Po nezbytném zaevidování vzorků a ověření úplnosti a shody údajů na požadavkových listech a zkumavkách se vzorky je okamžitě zahájena kultivace vzorků a to minimálně ve 2 paralelních liniích pro vzorky plodové vody a materiál ze spontánních potratů.

D-2 Kriteria pro odmítnutí vadných (kolizních) primární vzorků

Vzorky, které se buď svým obsahem nebo dokumentací odchyľují od požadavků laboratoře, mohou být laboratoři odmítnuty. Důvodem k odmítnutí vzorků je:

- 1) Nejasná identifikace jednotlivých vzorků:
 - nepřítomnost identifikačního štítku na zkumavkách
 - nečitelné označení zkumavek s odebraným materiálem
- 2) Materiál ve stavu znemožňujícím standardní zpracování:
 - sražený nebo rozkládající se biologický materiál
 - nesterilně odebraný nebo viditelně kontaminovaný biologický materiál
 - použití nevhodného protisrážlivého agens nebo transportního roztoku (např. krev neodebraná do zkumavky s heparinem, materiál z potratu neodebraný do fyziologického roztoku)
- 3) Mechanicky poškozené odběrové zkumavky (nádobky) potřísněné krví nebo jiným biologickým materiálem
- 4) Nebyl stanoven počet leukocytů v transportním médiu po odběru kostní dřeně
- 5) Nepřiložená žádanka nebo žádanka s neúplnými údaji znemožňující uplatnění úhrady za výkony souvisejícími s požadovaným vyšetřením.

Náprava je vyžadována od zdroje vzorku a o příslušném jednání je veden záznam – formulář D-F-13, který je evidován v D-E-19.

D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Všechny případné změny související s identifikací vzorku a údajů o pacientovi jsou náležitě zdokumentovány s jmenovitým vypsáním, kdo, kdy a proč změnu provedl. Dokumentace o dodatečných změnách je řazena k žádankám o vyšetření.

Pokud nelze jednotlivé vzorky nebo žádanky vzájemně odlišit a mohlo by dojít k záměně nebo promíchání vzorku, nelze takovýto materiál zpracovat. Laboratoř požádá indikujícího lékaře o nový odběr.

D - 4 Vyšetření smluvními laboratořemi

CGB laboratoř nezadáva vyšetření žádné smluvní laboratoři.

E – Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

E – 1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Na cytogenetická vyšetření prováděné v laboratoři se kritické intervaly nevztahují. Aberantní karyotyp plodu při vyšetření plodové vody je hlášen okamžitě telefonicky indikujícímu lékaři a závěrečná zpráva je doručena rychlým svozem.

E-2 Informace o formách vydávání výsledků

Všechny výsledky jsou kontrolovány a zároveň podepsány kvalifikovaným VŠ pracovníkem laboratoře. Všechny zdrojové údaje (pracovní deníky, protokoly) rovněž obsahují podpisy všech osob, které se na zpracování podílely.

Závěrečná zpráva obsahuje: (viz příloha 2)

- identifikaci laboratoře (jméno a adresa),
- identifikaci pacienta (jméno, rodné číslo)
- identifikaci lékaře požadujícího vyšetření (IČZ, pracoviště)
- klinická indikace k vyšetření
- druh primárního vzorku a datum přijetí vzorku do laboratoře
- vlastní výsledek včetně stručné informace jakou metodou byl získán - SOP
- interpretaci výsledku
- datum závěrečné zprávy
- identifikace pracovníka zodpovědného za správnost výsledku

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření - lékaři oprávněnému indikovat genetické vyšetření.

Kopie výsledků konzultačních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné formě indikujícímu lékaři a originál se archivuje v laboratoři. Výsledky se zaznamenávají též do elektronického média.

CGB laboratoř umožňuje svým zákazníkům(klinickým lékařům) vyhledávání nálezů prostřednictvím internetu. Přístup k internetovému vyhledávání nálezů indikujícími klinickými lékaři je chráněn přístupovým kódem (přihlašovací jméno + heslo), který je specifikován v uzavřeném smluvním vztahu mezi CGB laboratoří a zadavatelským klinickým pracovištěm.

CGB laboratoř se zapojila do bezplatného projektu Všeobecné zdravotní pojišťovny - systému IZIP, který umožňuje zasílat výsledky vyšetření do elektronických zdravotních knížek těch pacientů, kteří si je u společnosti IZIP zřídili. Veškerá data obsažená v elektronických Zdravotních knížkách jsou chráněna v souladu se zákonem č. 101/200 Sb. a pod dohledem Úřadu pro ochranu osobních údajů a není možné do nich bez svolení pacienta nahlížet.

V případě telefonického dotazu pacienta na výsledek, je tento odkázán na svého ošetřujícího lékaře. Vyšetřované osoby nejsou telefonicky informovány o výsledku.

E-3 Typy nálezů

Nález odpovídá pozitivnímu nebo negativnímu záchytu chromozomové aberace nebo delece, translokace případně amplifikace sledované oblasti (genu) pro FISH metody.

Zápis patologických karyotypů se řídí ISCN (reference: Mitelman F (ed). ISCN 2005: An international system for human cytogenetic nomenclature. Basel, Switzerland: Karger, 2005.)

E- 4 Vydávání výsledků přímo pacientům

Výsledky nejsou předávány přímo pacientům.

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření - lékaři oprávněnému indikovat genetické vyšetření.

Zprávu předá vyšetřované osobě tento lékař osobně s náležitým vysvětlením. V žádném případě nejsou pacienti informováni telefonicky bez možnosti ověření identity.

Výsledek genetické analýzy je privátní záležitostí a nelze o něm informovat třetí osobu bez písemného souhlasu vyšetřované osoby.

E- 5 Opakovaná a dodatečná vyšetření

Nebyl-li vzorek při analýze spotřebován, lze na podkladě žádanky provést dodatečné nebo opakované vyšetření.

E- 6 Změny výsledků a nálezů

Ke změně výsledků by nemělo docházet. Pokud by k němu došlo je zaznamenán datum a jméno osoby, která změnu dodatečně provedla.

Pokud by došlo ke změně závěru po vydání závěrečné zprávy, bude indikující lékař na změnu okamžitě upozorněn telefonicky.

Pro vybrané druhy primárních vzorků (plodová voda) jsou založeny 2 paralelní kultivační linie. Tímto opatřením se minimalizuje pravděpodobnost selhání kultivace vzorku, ke kterému by mohlo dojít v důsledku kontaminace kultury, technických chyb během zpracování nebo jiným nepředpokládaným problémům. Cytogenetické vyhodnocení je vždy prováděno z obou paralelních vzorků.

Jestliže cytogenetik nemůže přímo určit, zda se jedná o patologii či pouze o variantu karyotypu, vyžádá si speciální barvení.

Kopie výsledků konzultačních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné formě indikujícímu lékaři a originál se archivuje v laboratoři.

E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

Vzorky jsou zpracovávány průběžně a podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře.

S výjimkou spontánních potratů, by doba požadovaného cytogenetického vyšetření, od příjmu vzorku do vydání závěrečné zprávy pro nabízená vyšetření při běžném provozu, neměla přesáhnout časový interval 4 týdnů. Celkový časový interval je nejvíce závislý na rychlosti růstu a celkové době kultivace buněk.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření buněk plodové vody je ve většině případů k dispozici během 3 týdnů. Nejpozději musí být vydána do 1 měsíce po odběru (v případě komplikované kultivace) nebo do 24. týdne gravidity pacientky.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření buněk kostní dřeně jsou zpracovány zpravidla do 3 týdnů od příjmu vzorku laboratoři.

Závěrečné zprávy pro nenádorovou cytogenetickou analýzu z krve jsou vypracovány zpravidla do 4 týdnů od příjmu vzorku laboratoři.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření fibroblastů (kultivovaných tkání ze spontánních potratů) je vypracována zpravidla do 6 týdnů od příjmu vzorku laboratoři (při špatném buněčném růstu v co nejkratší době po zpracování preparátu) .

Výsledek pro *statimové* cytogenetické vyšetření vyžadující kultivaci buněk je dostupný nejpozději do 10 pracovních dnů od příjmu vzorku laboratoři. Výsledky *statimového* vyšetření jsou sdělovány indikujícímu lékaři telefonicky okamžitě po vyhodnocení.

Výsledek pro *statimové* cytogenetické vyšetření metodou FISH z nekultivovaných amniocytů je dostupný do 24 hodin od příjmu materiálu.

Výsledek pro *statimové* cytogenetické vyšetření metodou FISH blastomer je závislá na požadovaném množství vyšetřovaných chromozomů a je dostupný do 24-48 hodin od příjmu materiálu.

Při *statimovém* vyšetření na histologických preparátech je FISH metoda včetně závěrečné zprávy ukončena nejpozději do 3 dnů po obdržení požadavku a parafinového bločku ke zpracování.

Většina závěrečných zpráv pro vyšetření histologických preparátů FISH metodou je vydána do 5, všechny nejpozději do 10 pracovních dnů po obdržení požadavku a parafinového bločku ke zpracování.

E- 8 Konzultační činnost laboratoře

