

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Pracoviště: Laboratoř lékařské genetiky
Štefánikova 12 a 8
602 00, Brno
Telefon: 549 523 251
e-mail: LLG@sanatoriumhelios.cz
www.sanatoriumhelios.cz



SANATORIUM HELIOS®

Laboratorní příručka LLG

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 1 (CELKEM 23)	



OBSAH

1. Úvod.....	3
1.1 Úvodní slovo	3
1.2 Seznam použitých zkratk	4
2. Informace o laboratoři.....	5
2.1 Identifikace laboratoře a důležité údaje (kontakty)	5
2.2 Základní informace o laboratoři a stav akreditace pracoviště	5
2.3 Zaměření laboratoře, úroveň.....	6
2.4 Organizace laboratoře	7
2.5 Spektrum nabízených služeb laboratoře	8
3. Manuál pro odběry primárních vzorků.....	9
3.1 Základní informace	9
3.2 Žádanka na laboratorní vyšetření	9
3.3 Používaný odběrový systém	10
3.4 Příprava pacienta před vyšetřením, odběr vzorku	10
3.5 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku	13
3.6 Množství vzorku	14
3.7 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita	14
3.8 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky.....	14
3.9 Informace k dopravě vzorků a k zajištění svozu vzorků.....	14
4. Preanalytické procesy v laboratoři.....	15
4.1 Příjem žádanek a biologických vzorků	15
4.2 Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí nestandardních primárních vzorků	16
4.3 Vyšetřování smluvními laboratořemi.....	17
4.4 Seznam vlivů ovlivňujících laboratorní vyšetření.....	17
4.5 Obecné zásady laboratoře na ochranu osobních informací	17
5. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří.....	17
5.1 Hlášení výsledků v kritických intervalech.....	17
5.2 vydávání výsledků, typy nálezů a laboratorních zpráv	17
5.3 Změny výsledků a nálezů	18
5.4 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku	18
5.5 Způsob řešení stížností	19
5.6 Konzultační činnost laboratoře	19
5.7 Skladování vyšetřených vzorků	20
6. Seznam laboratorních vyšetření včetně popisu.....	20
6.1 Stanovení karyotypu	20
6.2 Stanovení hodnoty získaných chromozomálních aberací (ZCHA)	21
6.3 FISH vyšetření	21
6.4 PGD – PCR - vyšetření monogenních chorob	22
6.5 PGS/PGD – aCGH Komparativní genomová hybridizace	22
7. Pokyny pro spolupracující LÉKAŘE.....	22
8. Pokyny pro pacienty.....	22
9. Další informace.....	23
10. Přílohy.....	23

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 2 (CELKEM 23)	



1. ÚVOD

1.1 ÚVODNÍ SLOVO

SANATORIUM Helios je nestátní gynekologické lůžkové zařízení, které se nachází v centru Brna. Bylo založeno v roce 1994. Přínosem pro pacienty je individuální přístup, bližší kontakt s pacientem a zkrácení doby hospitalizace na minimum. Součástí SANATORIA Helios je operační sál a lůžková část. S výjimkou porodů nabízí SANATORIUM Helios komplexní gynekologickou péči. Vedle běžných gynekologických ambulancí a provádění gynekologických operací poskytuje specializovanou péči v oblastech:

- *diagnostika a léčba poruch plodnosti*
- *genetická poradna*
- *Laboratoř lékařské genetiky (včetně preimplantační genetické diagnostiky a screeningu)*
- *prenatální diagnostika*
- *ultrazvuková diagnostika 3D*
- *poradna rizikového těhotenství*
- *onemocnění děložního čípku - onkologické prevence - konsiliární kolposkopie*
- *miniinvazivní chirurgie - laparoskopie a hysteroskopie*

Péči zajišťují zkušení lékaři erudovaní v nejmodernějších postupech. Zaměstnanci lůžkového zařízení, ambulancí a laboratoří splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

V roce 2002 SANATORIUM Helios získalo **licenční smlouvu s australskou firmou Genea** (dříve Sydney IVF), která je v celosvětovém měřítku leaderem v oblasti IVF, genetiky a preimplantační genetické diagnostiky (PGD).

Od roku 2004 je SANATORIUM Helios držitelem **certifikace SN ISO 9001:2000**. ISO poskytuje systematickou specifikaci pro zlepšování provozního výkonu, slouží jako model pro zajištění jakosti a kontroly a řízení těchto procesů.

V prosinci 2009 byl SANATORIUM Helios udělen **certifikát ČSN ISO 27001:2006** týkající se systému managementu informační bezpečnosti (ISMS) pro poskytování zdravotnických služeb v oblasti diagnostické, léčebné a ošetrovatelské péče.

Laboratoř lékařské genetiky (LLG) je součástí SANATORIA Helios již od roku 2008. Více o zaměření laboratoře viz kapitoly 2.3 a 2.5.

12.4.2012 obdržela LLG certifikaci **NASKL I.**, kterou následně nahradila akreditací **dle normy ČSN EN ISO 15189:2007**, kterou získala dne **16.5.2013**. V roce 2015 pak akreditací dle novelizované normy **ČSN EN ISO 15189:2013**.

Akreditované jsou všechny metody využívané pro preimplantační genetickou diagnostikou a screening a dále pak metody pro cytogenetické a molekulárně cytogenetické vyšetření periferní krve.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis Mgr. Silvie Dudová	STRANA 3 (CELKEM 23)	

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Pracoviště: Laboratoř lékařské genetiky
Štefánikova 12 a 8
602 00, Brno
Telefon: 549 523 251
e-mail: LLG@sanatoriumhelios.cz
www.sanatoriumhelios.cz



1.2 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

SH	SANATORIUM Helios
LLG	Laboratoř lékařské genetiky
PGD	preimplantační genetická diagnostika
PGS	preimplantační genetický screening
IVF	in vitro fertilizace
AR	asistovaná reprodukce
CAR	centrum asistované reprodukce
FISH	fluorescenční in situ hybridizace
PCR	polymerázová řetězová reakce
aCGH	array komparativní genomová hybridizace
WGA	celogenomová amplifikace
ZCHA	získané chromozomální aberace
BM	biologický materiál
VL	vedoucí laboratoře

Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 4 (CELKEM 23)



2. INFORMACE O LABORATOŘI

2.1 IDENTIFIKACE LABORATOŘE A DŮLEŽITÉ ÚDAJE (KONTAKTY)

PRACOVISTĚ:	LABORATOŘ LÉKAŘSKÉ GENETIKY	
Adresa:	Pracoviště 1: Laboratoř PGS/PGD Štefánikova 81/8 ⁰¹ , Ponava, 602 00 Brno Pracoviště 2: Laboratoř cytogenetiky, Štefánikova 81/8, Ponava, 602 00 Brno	http://www.sanatoriumhelios.cz
Zřizovatel:	SANATORIUM Helios spol. s r.o.	
IČ:	489 11 577	
DIČ:	CZ 489 11 577	
Jednatel společnosti	MUDr. Pavel Texl	Tel.: 549 523 211 texl@sanatoriumhelios.cz
Klinický genetik	MUDr. Ditta Leznarová	Tel.: 549 523 211 leznarova@sanatoriumhelios.cz
Vedoucí LLG	RNDr. Katuše Gřegoričková	Tel.: 549 523 269, gregoricikova@sanatoriumhelios.cz
Manažer kvality LLG	Mgr. Silvie Dudová	Tel.: 549 523 251 dudova@sanatoriumhelios.cz

Tabulka 1: Identifikace laboratoře a kontakty

2.2 ZÁKLADNÍ INFORMACE O LABORATOŘI A STAV AKREDITACE PRACOVISTĚ

LLG zahájila svůj provoz v lednu 2008.

V roce 2004 SANATORIUM Helios získalo certifikaci ISO 9001:2000. ISO poskytuje systematickou specifikaci pro zlepšování provozního výkonu, slouží jako model pro zajištění jakosti a kontroly a řízení těchto procesů.

25.5.2010 byla Laboratoř lékařské genetiky začleněna do certifikace ISO 9001:2000, jehož držitelem je SANATORIUM Helios již od roku 2004.

V 12.4.2012 obdržela LLG certifikaci NASKL I., s ukončenou platností ke dni 12.4.2014.

Dne 16.5.2013 získala Laboratoř lékařské genetiky Osvědčení o akreditaci dle normy ČSN EN ISO 15189:2007. V roce 2015 pak akreditaci dle novelizované normy ČSN EN ISO 15189:2013.

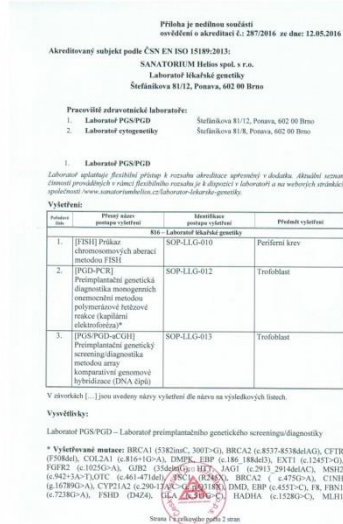
Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze.změny	10.01
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	26.6.2017/1.7.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis RNDr. Katuše Gřegoričková	

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Pracoviště: Laboratoř lékařské genetiky
Štefánikova 12 a 8
602 00, Brno
Telefon: 549 523 251
e-mail: LLG@sanatoriumhelios.cz
www.sanatoriumhelios.cz



SANATORIUM HELIOS®

Akreditované jsou všechny metody využívané pro preimplantační genetickou diagnostikou a screening a dále pak metody pro cytogenetické a molekulárně cytogenetické vyšetření periferní krve.



2.3 ZAMĚŘENÍ LABORATOŘE, ÚROVEŇ

LLG nabízí genetická vyšetření metodami cytogenetickými, molekulárně cytogenetickými i molekulárně biologickými v rámci postnatálního vyšetření a preimplantační genetické diagnostiky (PGD) a preimplantačního genetického screeningu (PGS).

- Zabývá se základní cytogenetickou analýzou:

- vrozených chromozomových aberací - stanovením karyotypu za použití klasických metod zpracování vzorků periferní krve - kultivace buněk *in vitro* s jejich následnou chromozomovou analýzou a
- cytogenetickou analýzou získaných chromozomových aberací.

- V rámci PGS/PGD nabízí pro asistovanou reprodukci (AR) vyšetření embryí před jejich zavedením do dělohy. Materiálem jsou buňky trofoblastu.

PGS/PGD využívá především array komparativní genomovou hybridizaci (aCGH) k odhalení aneuploidii chromozomů, případně strukturních chromozomálních aberací u embryí. Vyšetřování monogenních chorob probíhá pomocí polymerázové řetězové reakce (PCR).

Pracoviště laboratoří jsou technicky a personálně vybavena v souladu s legislativou platnou pro provádění všech nabízených laboratorních vyšetření.

Ve smluvních laboratořích lze pak zajistit rozšířená vyšetření pomocí metod FISH, mFISH, mBAND, SKY a aCGH v postnatálních vzorcích.

Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze/změny	10.00
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	

STRANA 6 (CELKEM 23)



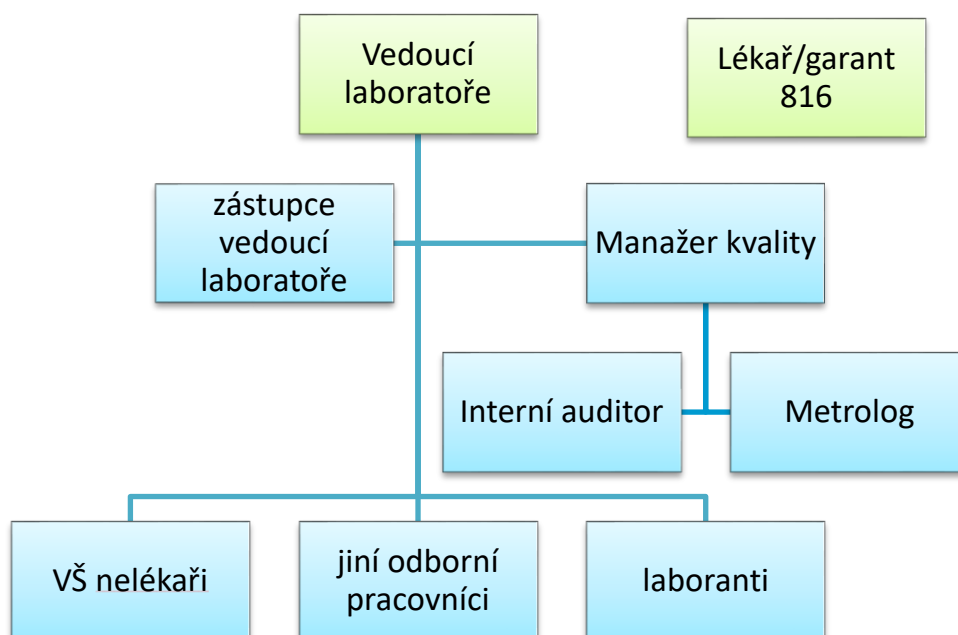
2.4 ORGANIZACE LABORATOŘE

Laboratoř lékařské genetiky je součástí společnosti SANATORIUM Helios spol. s r.o. Činnost laboratoře řídí vedoucí laboratoře, který je v rámci mateřské organizace podřízen řediteli SH. Obě pracoviště Laboratoře lékařské genetiky, pracoviště 1 – PGS/PGD a pracoviště 2 – cytogenetika, jsou umístěny v budově na adrese Štefánikova 8.⁰¹ Provozní doba laboratoře viz Tab. 2.

	Provozní doba laboratoře	Příjem vzorků
Pondělí - pátek [±]	7:00 – 15:30 ⁰¹	7:00 - 15:00 ⁰¹

Tabulka 2: Provozní doba laboratoře

Schéma laboratoře



Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze.změny	10.01
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	26.6.2017/1.7.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová jméno, podpis 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová jméno, podpis	Schválil:	RNDr. Katuše Gřegorčíková jméno, podpis	STRANA 7 (CELKEM 23)



2.5 SPEKTRUM NABÍZENÝCH SLUŽEB LABORATOŘE

2.5.1 Seznam laboratorních vyšetření

- Stanovení karyotypu z periferní krve u dětí i dospělých (zejména u párů s poruchami reprodukce a dárců gamet) klasickou cytogenetickou analýzou
- Stanovení hodnoty získaných chromozomových aberací z periferní krve
- FISH vyšetření (numerické aberace)
- PGD – PCR – vyšetření monogenních chorob
- PGS/PGD – aCGH – mikročipová komparativní genomová hybridizace

2.5.2 Seznam primárních materiálů (vzorků)

- periferní krev
- kapilární krev
- buňky trofoblastu

2.5.3 Indikace k vyšetření

Stanovení karyotypu z periferní krve:

- páry s poruchami reprodukce (sterilita, infertilita)
- páry s výskytem potvrzené nebo suspektní chromozomální aberace u nich samotných nebo u rodinného příslušníka
- abnormální fenotyp pacienta
- dárce gamet (oocytů, spermií)

Stanovení hodnoty ZCHA z periferní krve:

- pacienti vystavení škodlivinám v životním prostředí (profesní riziko) plánující těhotenství
- pacienti po léčbě cytostatiky nebo po transplantaci plánující těhotenství
- pacienti, u kterých byla při stanovení karyotypu z periferní krve nalezena zvýšená hodnota zlomů na chromozomech a plánují těhotenství nebo darování gamet

PGD vyšetření metodou PCR

- potvrzený výskyt monogenní choroby u jednoho z páru
- potvrzený výskyt monogenní choroby u přímého rodinného příslušníka

PGS/PGD metodou aCGH

- opakovaně neúspěšné IVF
- spontánní aborty v historii pacienta
- věk pacientky, pacienta
- nález strukturní chromozomální aberace při předchozím cytogenetickém vyšetření páru
- nález početní chromozomální aberace
- přenašečství strukturní chromozomální aberace (balancované reciproké či Robertsonovské translokace, závažné inverze)
- zvýšený podíl získaných chromozomálních aberací
- závažný andrologický faktor (spermie získané chirurgickým zákrokem, fragmentace DNA spermií, oligoasthenoteratospermie apod.)

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 8 (CELKEM 23)	



- porod nebo potrat dítěte (plodu) s chromozomální aberací
- chemoterapie nebo radioterapie jednoho či obou partnerů

3. MANUÁL PRO ODBĚRY PRIMÁRNÍCH VZORKŮ

3.1 ZÁKLADNÍ INFORMACE

V laboratoři lze vyšetřit tyto primární vzorky:

- periferní krev
- kapilární krev
- buňky trofoblastu

Základním požadavkem je bezpečná a jednoznačná identifikace pacienta na nádobě s biologickým materiálem a specifikace požadovaného vyšetření na žádance.

Vzorky se odebírají vždy do předem označené nádoby, viz ZÁSADY SPRÁVNÉHO ODBĚRU PRIMÁRNÍHO VZORKU, odstavec 3.4.

3.2 ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Poukaz na vyšetření / ošetření musí být řádně vyplněn a musí obsahovat následující informace:

- jméno, příjmení, rodné číslo (u cizinců číslo pojistky), datum narození, pojišťovna pacienta (pokud ze jména pacienta jednoznačně nevyplývá pohlaví pacienta, musí být uvedeno)
- jméno, odbornost, IČZ a podpis indikujícího lékaře
- razítko s kontaktem na indikujícího lékaře
- druh, případně tkáňový původ zaslaného vzorku
- datum a čas odběru vzorku, podpis osoby, která odběr provedla
- diagnózu a klinickou indikaci k vyšetření
- druh požadovaného vyšetření
- požadavek urgentního vyšetření musí být na žádance označen „STATIM“

Vzorky opatřené takto kompletně vyplněnými žádankami mohou být bez prodlení zařazeny ke zpracování v laboratoři.

Vzorky jsou přijímány pouze s vyplněnou žádankou. Viz body 4.1, 4.2 a 4.3, dále také viz směrnice S-LLG-004 Příjem standardního biologického materiálu a S-LLG-005 Příjem nestandardního biologického materiálu.

Všechny žádanky jsou po provedení vyšetření uloženy na *pracovišti 2 - cytogenetice* 40 let a na *pracovišti 1 – PGS/PGD* 10 let.

Ústní požadavky na vyšetření nelze akceptovat.

Všechny požadavky na dodatečná / opakovaná vyšetření musí být doložena novou žádankou se všemi údaji dle bodu 3.2. viz Tab. 3.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 9 (CELKEM 23)	



Přípustný je dodatečný ústní požadavek lékaře na přednostní zhodnocení již přijatého vzorku, který nebyl na žádance označen jako „STATIM“.

Periferní krev je možno skladovat nejdéle sedm dnů od odběru, po této době krev hemolyzuje a není z ní již možno stanovit karyotyp. **Dodatečné vyšetření z primárního vzorku lze tedy požadovat do pěti dnů od odběru.** V případě PGS/PGD vyšetření jsou vzorky zpracovány v den odběru, případně zamrazeny a uchovány pro pozdější analýzu při -20°C. Zamražené vzorky jsou zpracovány nejpozději do 1 měsíce. Dodatečná vyšetření lze konzultovat po domluvě s VL.

Karyotyp z periferní krve	2 měsíce
ZCHA	2 měsíce
FISH	2 měsíce
PGD – PCR	-
PGS/PGD – aCGH	12 měsíců

Tabulka 3: Intervaly, ve kterých lze žádat dodatečné vyšetření.

3.3 POUŽÍVANÝ ODBĚROVÝ SYSTÉM

K odběru krve je třeba použít uzavřený odběrový systém – viz níže. V SANATORIU Helios je t. č. používán odběrový systém firmy SARSTEDT, stříkačka Monovette 109 viz Tab. 4.

Název odběru		Katalogové číslo	Velikost stříkačky
karyotyp	Li - Heparin	04.1936	4,9 ml
PGD-PCR	EDTA	04.1931	4,9 ml
FTA® Micro Card	-	WB 120210	pouze jehla

Tabulka 4: Používané odběrové systémy

3.4 PŘÍPRAVA PACIENTA PŘED VYŠETŘENÍM, ODBĚR VZORKU

3.4.1 Příprava pacienta

- dieta – není požadováno, žádné omezení
- léky, vitamíny – není žádné omezení
- v případě akutního onemocnění – konzultace s lékařem

3.4.2 Informované souhlasy

Pro každý typ vyšetření existuje konkrétní typ souhlasu, který je k dispozici na požádání u klinického genetika. Pro pracovníky SANATORIA Helios jsou informované souhlasy přístupny na portále SANATORIA Helios v oddíle Dokumenty QMS.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze/změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 10 (CELKEM 23)	



K PGS/PGD vyšetření je vždy požadován písemný souhlas příp. nesouhlas s vyšetřením embryí od obou partnerů, který je odevzdán a podepsán při příjmu pacientky k odběru oocytů. Obsahuje identifikační údaje obou partnerů, důvod testování, informace o úskalích vyšetření atd.

- *Souhlas s genetickým vyšetřením*
- *Nesouhlas s genetickým vyšetřením*
- *Souhlas s transferem embrya s chromozomální aberací*
- *Informovaný souhlas pro PCR work up*

3.4.3 Odběrová místnost

Odběry periferní krve a kapilární odběry provádí kvalifikovaný zdravotnický personál SANATORIA Helios v místnosti pro tyto účely určené. Pracovník odebírající primární vzorek svým podpisem na žádance potvrzuje, že primární vzorek byl odebrán v souladu s požadavky uvedenými v Laboratorní příručce.

Odběrová místnost pro odběry krve se nachází v 2.NP SANATORIA Helios a je vybavena polohovacími odběrovými křesly s nastavitelnou polohou područek, opěradla zad, hlavy a nohou. Nezbytným vybavením je kontejner na odkládání použitých jehel a stříkaček z dostatečně pevného materiálu opatřený víčkem a příslušně označený.

3.4.4 Odběr periferní krve

Pro odběry periferní krve se používají soupravy firmy SARSTEDT o objemu 2,5-5 ml (viz bod 3.3) s náplní lithium/heparin (cytogenetická vyšetření) nebo EDTA (PGD-PCR), ihned po odběru jemně promíchat!

Vzorky krve určené k vyšetření v laboratoři SANATORIA Helios, musí být bezprostředně po odběru uloženy do chladničky. Pracovník laboratoře lékařské genetiky si je na výzvu pracovníka provádějícího odběr vyzvedne.

3.4.5 Odběry kapilární krve

Pro odběry kapilární krve se používají jednorázové sterilní odběrové pomůcky. Lehce se napíchne lůžko prstu a vzniklá kapka krve se nechá vsáknout do příslušného okénka FTA kartičky (viz bod 3.3). Ta se nechá na vzduchu zaschnout. Pracovník laboratoře lékařské genetiky si je na výzvu pracovníka provádějícího odběr vyzvedne.

3.4.6 Odběry periferní a kapilární krve mimo zařízení

Transport vzorků, odebraných mimo SANATORIUM Helios, zajišťuje po domluvě svoz SANATORIA Helios vlastními vozy a proškolenými pracovníky za dodržení zásad manipulace s BM.

Objednání je možné na tel. čísle 549 523 226 každý pracovní den v době od 7-15.30 hod.

K odběru periferní krve je nutné použít jednorázovou sterilní odběrovou soupravu o objemu 2,5-5 ml s náplní lithium/heparin (příp. EDTA), ihned po odběru nutno promíchat, nedezinfikovat místo vpichu jódem. Odběry periferní krve a FTA se musí řídit ZÁSADAMI SPRÁVNÉHO ODBĚRU PRIMÁRNÍHO VZORKU – PERIFERNÍ KREV (bod 3. 4).

Ihned po odběru musí být vzorky uloženy do chladničky, kde jsou uschovány až do jejich vyzvednutí dopravcem SANATORIA Helios.

Ke svozu periferní krve se používá transportní nádoba. Za dodržování správné teploty při transportu BM je zodpovědný pracovník, který provádí svoz.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis Mgr. Silvie Dudová	STRANA 11 (CELKEM 23)	



Externí žadatel musí provést odběr tak, aby byly splněny podmínky kapitol 3.1 až 3.9.

Transportní box je pravidelně desinfikován dle aktuálního Desinfekčního řádu SANATORIA Helios – zodpovídá laboratoř.

Žádanky žadatelů jsou skladovány a transportovány odděleně od BM tak, aby byl zamezen přístup neoprávněných osob k jejich obsahu a nedošlo k jejich kontaminaci BM.

ZÁSADY SPRÁVNÉHO ODBĚRU PRIMÁRNÍHO VZORKU – PERIFERNÍ KREV

1. Seznámení pacienta s postupem odběru.
2. Pacient se usadí do odběrového křesla, před odběrem by měl být 15 min v klidu.
3. Výběr vhodné injekční stříkačky a velikosti jehly podle požadavků na vyšetření a podle stáří pacienta. Vizuální kontrola stavu jehly, injekční stříkačky a odběrových nádobek.
4. Proveďte se kontrolní pozitivní identifikace a označení odběrových nádob štítkem s identifikačními údaji pacienta (otázka na jeho jméno a datum narození – musí být stejné jako na žádance).
5. Označení odběrových nádob štítkem s identifikačními údaji pacienta – viz 3.6.
6. Zajištění vhodné polohy paže k odběru. Odběr krve se provádí v poloze vsedě nebo vleže, paže se volně svěsí dolů nebo položí na opěradlo odběrového křesla.
7. Posouzení kvality žilního systému v loketní jamce: málo zřetelné žíly je možno zvýraznit velmi šetrnou masáží paže od zápěstí k lokti. Nešetrná masáž i palpce ruky může způsobit změny některých komponent.
8. Pacient může být vyzván k sevření pěsti. Opakované „pumpování“ paží je nevhodné. Jsou-li žíly dobře viditelné nebo hmatné, je lépe škrtidlo nepoužít.
9. Desinfekce místa vpichu desinfekčním prostředkem na bázi lihu – nedesinfikovat místo vpichu jódem!!! Desinfekci aplikujeme pomocí čtverečku z buničité vaty nebo postříkem z rozprašovače přímo na paži. Desinfekční činidlo se musí nechat zaschnout. Po zaschnutí je další palpce místa vpichu nepřípustná.
10. Pracovník provádějící odběr nasadí jehlu na odběrovou stříkačku, palcem ve vzdálenosti 2 až 5 cm pod pístem odběru stabilizuje polohu žíly. Proveďte venepunkci. Tahem za píst dojde k nabrání krve.
11. Při odběru více zkumavek se naplněná zkumavka vyjme a nasadí se na zavedenou jehlu další. První se plní zkumavka srážlivou krví. Zkumavky s protisrážlivými činidly je nutné odebrat krev po značku na zkumavce, aby nedošlo ke zkreslení nebo ke sražení vzorku. Ihned po odběru se musí jemně promíchat s nabrahou krví, ne třepat.
12. Jakmile začne krev vtékat do odběrové zkumavky, uvolní se škrtidlo. Po odběru je místo vpichu překryto čtverečkem buničité vaty. Na čtvereček se jemně zatlačí a jehla je pomalým tahem odstraněna ze žíly.
13. Ošetření místa vpichu je provedeno náplastí, kterou je doporučeno ponechat na místě vpichu nejméně 15 minut, a paži po odběru nezatěžovat a fyzicky nenamáhat.
14. Pacientovi je doporučeno tisknout na místo vpichu tamponem nejméně 2 minuty.
15. Po odběru krve je pacientovi doporučen 15 min. klid v čekárně.
16. Vždy je nutno zaznamenat na žádanku mimo jiné čas odběru (hodina, minuta), parařou a razítkem (jmenovkou) odebírajícího. Bez těchto údajů nebude vyšetření provedeno. Pořadavky na vyplnění žádanky jsou shrnuty v bodě 3.2.
17. Použitý odběrový materiál je uložen do kontejneru na použité injekční stříkačky a jehly.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 12 (CELKEM 23)	



ZÁSADY SPRÁVNÉHO ODBĚRU PRIMÁRNÍHO VZORKU – KAPILÁRNÍ KREV

1. Pacient se usadí do odběrového křesla, před odběrem by měl být 15 min v klidu.
2. Výběr vhodné velikosti injekční jehly. Vizuální kontrola stavu jehly.
3. Proveďte se kontrolní pozitivní identifikace a označení FTA kartičky identifikačními údaji pacienta.
4. Označení FTA kartičky identifikačními údaji pacienta – viz 3.5.
5. Zajištění vhodné polohy paže k odběru. Odběr krve se provádí v poloze vsedě nebo vleže, paže se volně svěsí dolů nebo položí na opěradlo odběrového křesla.
6. Desinfekce místa vpichu (polštářku prstu) desinfekčním prostředkem na bázi lihu – nedisinfikovat místo vpichu jódem!!! Desinfekci aplikujeme pomocí čtverečku z buničité vaty nebo postříkem z rozprašovače přímo na paži. Desinfekční činidlo se musí nechat zaschnout. Po zaschnutí je další palpaci místa vpichu nepřipustná.
7. Pracovník lehce bodne do lůžka prstu a ponechá krev vytvořit kapičku.
8. Prst přiložíme k FTA kartičce a kapičku krve necháme vsáknout do místa na FTA kartičce označeného kolečkem. Krevní skvrnku necháme zaschnout volně na vzduchu. **NEURÝCHLUJEME SCHNUTÍ FOUKÁNÍM!**
9. Ošetření místa vpichu je provedeno náplastí, kterou je doporučeno ponechat na místě vpichu nejméně 15 minut.
10. Vždy je nutno zaznamenat na žádanku mj. parafox a razítkem (jmenovkou) odebrajícího. Bez těchto údajů nebude vyšetření provedeno. Požadavky na vyplnění žádanky jsou shrnuty v bodě 3.2.
11. Použitý odběrový materiál je uložen do kontejneru na použité injekční stříkačky a jehly.

3.4.7 Odběry trofoblastu embryí v SANATORIUM Helios:

Jedná se o odběr materiálu z embryí vykultivovaných v rámci IVF léčby. Biopsie je možno provádět 5., případně 6. den kultivace. Odběry provádí vysoce specializovaný embryolog v embryologické laboratoři (2.NP SANATORIA Helios, Štefánikova 12).

Pomocí mikroskopu s mikromanipulátorem a laseru je odebráno asi 5 buněk trofoblastu z embrya ve stádiu hatchující blastocysty.

Odebrané buňky jsou pro vyšetření PGS metodou aCGH⁰¹ přeneseny do 1xPBS a uchovány při -20°C do předání na pracoviště 1 Laboratoř PGS/PGD, u metody PGD/PCR jsou promyty v 1xPBS a přeneseny do 2ul alkalického pufru a uchovány při -20°C do předání na pracoviště 1 Laboratoř PGS/PGD⁰¹.

3.4.8 Odběry blastomer a buněk trofoblastu mimo zařízení:

Odběr materiálu pro PGS/PGD vyš. odebraný mimo SANATORIUM je možný jen ve výjimečných případech po zaškolení personálu provádějící odběr a manipulaci s biologickým materiálem. Materiál je po odběru zamražen, do doby přepravy uchován v mrazicím boxu (při asi -20°C) a přepravován v termonádobě při zachování teploty v rozmezí -20 až 0°C. Materiál musí být dopraven do LLG do 30 dnů od odběru materiálu.

3.5 IDENTIFIKACE PACIENTA NA ŽÁDANCE A OZNAČENÍ VZORKU

Žádanka musí obsahovat údaje popsané v bodě 3.2 této příručky.

Označení vzorku na nádobě s biologickým materiálem – štítek obsahující minimální povinné údaje: jméno, příjmení a rodné číslo pacienta nebo datum narození nebo rok narození. Odběr vzorku se provádí výhradně do předem označených nádob!

Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze/změny	10.01
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	26.6.2017/1.7.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil: RNDr. Katuše Gregorčíková	STRANA 13 (CELKEM 23)	



3.6 MNOŽSTVÍ VZORKU

Periferní krev

Odebírá se žilní krev pacienta z paže, 1-4 ml do jednorázové sterilní odběrové nádoby o objemu 2,5-5 ml s náplní Lithia/heparinu nebo EDTA, ihned po odběru promíchat otáčením nádoby o 180°C. Pro každé vyšetření je třeba minimální množství krve 1 ml.

Trofoblast

Odběry buněk trofoblastu – cca 5 buněk trofoblastu z embrya ve stadiu hatchující blastocysty, minimální požadované množství jsou asi 3 buňky.

Kapilární krev

Minimální požadované množství primárního vzorku je velikost krevní skvrny o průměru 5 mm. Více o odběrech viz 3.4.

3.7 NEZBYTNÉ OPERACE SE VZORKEM, STABILITA

Periferní krev může být skladována nejdéle *sedm* dnů od odběru v lednici, za teploty 2-10°C (krev nesmí zmraznout!), po této době krev hemolyzuje a není z ní již možno stanovit karyotyp.

V případě PGS/PGD vyšetření musí být vzorky doručeny do laboratoře do 60 min, nebo je možno vzorek po odběru zamrazit a do doby přepravy uchovat v mrazicím boxu (při asi -20°C). Materiál musí být dopraven do LLG do 30 dnů od odběru materiálu.

3.8 ZÁKLADNÍ INFORMACE K BEZPEČNOSTI PŘI PRÁCI SE VZORKY

S každým vzorkem BM je zacházeno jako s potenciálně infekčním. Více informací viz kapitola 9 (Likvidace biologického materiálu).

3.9 INFORMACE K DOPRAVĚ VZORKŮ A K ZAJIŠTĚNÍ SVOZU VZORKŮ

Krevní vzorky

a) odebrané v SANATORIUM Helios – pracovník, který provedl odběr, si v laboratoři vyžádá vyzvednutí vzorku (telefonicky či osobně), zajistí uložení vzorku do chladničky.

Pracovník laboratoře po převzetí vzorků v odběrové místnosti zkontroluje jméno, příjmení, rodné číslo na žádance a vzorku a jejich shodu.

K transportu periferní krve se používá plastová transportní termonádoba. Žádanky k vyšetření jsou přepravovány současně v samostatném obalu. Nádobu je pravidelně desinfikována.

b) odebrané mimo SANATORIUM Helios – spolupracující klinické pracoviště si v laboratoři vyžádá svoz vzorku (telefonicky na č. 549 523 226 nebo e-mailem slamova@sanatoriumhelios.cz, vrchní sestra Jarmila Slámová), do doby vyzvednutí vzorku dopravcem SANATORIA Helios vzorek uloží do chladničky při 2 - 10°C.

Ke svozu periferní krve se používá transportní nádoba. Nádobu je pravidelně desinfikována. Žádanky žadatelů jsou skladovány odděleně od BM, tak aby byl zamezen přístup neoprávněných osob k jejich obsahu a jejich kontaminace BM.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze/změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis Mgr. Silvie Dudová	STRANA 14 (CELKEM 23)	



Kontakt pro domluvu svozu vzorků při odběru mimo zařízení:

tel. č.: +420 549 523 226

e-mail: slamova@sanatoriumhelios.cz

Laboratoř nezodpovídá za dodržení podmínek transportu při dopravě vzorků externím dopravcem. Pracovník provádějící svoz od externích žadatelů musí vždy vyčkat na fyzické převzetí BM od pracovníka LLG.

Pracovník laboratoře před dopravcem zkontroluje správnost údajů na žádankách a stav BM. Je nezbytné zajistit svoz biologického materiálu resp. předání na příjmový úsek laboratoře od externích lékařů tak, aby byly dodrženy všechny podmínky uvedené v LP.

Vzorky pro PGS/PGD vyšetření

Vzorky pro PGS/PGD vyšetření jsou přeneseny do 1xPBS a uchovány při -20°C do doby předání. Předávající potvrdí předání na žádance.

V případě odběru mimo SANATORIUM Helios je vzorek přenesen do stripů s 5 ul extrakčního pufru (DNA amplifikační kit BlueGnome kat. č. PR-40-415101-00) nebo Rubicon Genomics kat. č. R30050, do doby přepravy uchován v mrazicím boxu (při asi -20°C) nebo jsou přeneseny do 1xPBS a uchovány při -20°C do předání na *pracoviště 1 PGS/PGD Laboratoře*.

Přepravu materiálu zajišťuje SANATORIUM Helios. K transportu je použit termobox. Termobox je pravidelně desinfikován.

4. PREANALYTICKÉ PROCESY V LABORATOŘI

4.1 PŘÍJEM ŽÁDANEK A BIOLOGICKÝCH VZORKŮ

Viz body 3.1 až 3.9.

- 1) Pracovník SANATORIA Helios (dopravce) předá biologický materiál se žádankami pracovníkovi laboratoře, který provádí příjem biologického materiálu a vyčká jeho převzetí.
- 2) Pracovník pověřený příjmem biologického materiálu provádí při převzetí kontrolu úplnosti vyplnění údajů na žádance a vzorku.
- 3) Pokud žádanka i vzorek splňují všechny formální požadavky dle bodů 3. 2 (žádanka) a 3.6 (vzorek), zaeviduje přijatý vzorek do „Knih příjmů“ a označí vzorky i žádanku pořadovými čísly.
- 4) V „Knize příjmu“ se zaznamenávají tyto údaje: datum a čas přijetí v laboratoři, datum a čas odběru vzorku, pořadové číslo vzorku, jméno a příjmení pacienta, rodné číslo, pojišťovna a další informace dle typu vzorku.

Všechny odchylky od požadavků na vzorky a žádanky, viz bod. 3.2 (žádanka) a 3.6 (vzorek), jsou považovány za nestandardní vzorky / žádanky a za jejich posouzení z hlediska možnosti dalšího zpracování je odpovědný pracovník laboratoře provádějící příjem materiálu – viz kapitola 4.2. a dle směrnice „Příjem nestandardního biologického materiálu“ (S-LLG-005).

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.01
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	26.6.2017/1.7.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis RNDr. Katuše Gřegoričková	STRANA 15 (CELKEM 23)	



4.2 KRITÉRIA PRO PŘIJETÍ NEBO ODMÍTNUTÍ NESTANDARDNÍCH PRIMÁRNÍCH VZORKŮ

Za nestandardní vzorky jsou považovány všechny vzorky, které se svými vlastnostmi či náležitostmi odchylojí od požadavků uvedených v těchto bodech:

3.2 žádanka, 3.5 označení vzorku, 3.3 odběrové nádoby (odběrový systém) a 3.6 množství vzorku

Důvody pro odmítnutí přijetí vzorku do laboratoře

- vzorky v neoznačených zkumavkách, s nečitelným popisem na zkumavce
- vzorky bez žádanky
- vzorky, u nichž se ani na výzvu ze strany laboratoře nepodařilo zajistit stoprocentní identifikaci pacienta, tedy shodu údajů na nádobě s materiálem a žádankou
- vzorky se sraženou krví, viditelně kontaminované
- vzorky periferní krve odebrané do zkumavky s jiným protisrážlivým roztokem, než heparin nebo EDTA
- zkumavka se vzorkem potřísněná biologickým materiálem nebo mechanicky poškozená
- krevní vzorky skladované nebo transportované mimo požadované rozmezí teplot, vzorky skladované déle než 5 dnů od odběru
- pokud žadatelem není smluvně zajištěný klinický genetik

Odmítnuté vzorky jsou evidovány v „Knize nestandardních příjmů“.

Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Neshodu zjištěnou při příjmu žádanky se vzorkem, tedy výskyt nestandardního vzorku či žádanky (chybějící nebo evidentně špatné údaje, rozdíly vedlejších údajů na žádance a vzorku, nejasný požadavek na vyšetření – netýká se zásadních údajů typu rodné číslo nebo příjmení) řeší pracovník provádějící příjem materiálu okamžitě při příjmu dle zásad při příjmu vzorků – směrnic S-LLG-004 a S-LLG-005.

Postup při doplňování neúplně nebo chybně vyplněné žádanky

Údaje na neúplně nebo chybně vyplněné žádance, která ale umožňuje jednoznačnou identifikaci vzorku a pacienta, lze *po telefonickém ověření chybějícího údaje* doplnit dodatečně. Doplnění údajů provádí pracovník přijímající biologický materiál ihned po nalezení nedostatku telefonicky u vyšetření požadujícího lékaře. Zjištěné údaje doplní do žádanky, není-li to možné, vyžádá si žádanku novou. Údaje opravené nebo upravené na originální žádance pracovníkem/pracovnicí laboratoře musí být jasně označeny datem a podpisem pracovníka, který změnu provedl.

Postup při zjištění nestandardního vzorku (nádoby s materiálem)

V případě, že jsou nestandardní primární vzorky přijaty a zpracovány, musí být ve výsledkovém listu popsána povaha problému či odchylky od normy (popis stavu přijatého vzorku a případný vliv tohoto stavu na výsledek vyšetření).

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze/změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis Mgr. Silvie Dudová	STRANA 16 (CELKEM 23)	



Drobné nedostatky v označení vzorku (překlepy, nesprávně uvedené jméno, ale souhlasící rodné číslo) jsou řešeny s indikujícím lékařem, o projednání je veden záznam na žádance s uvedením odpovědného pracovníka laboratoře a také v knize nestandardních příjmů.

4.3 VYŠETŘOVÁNÍ SMLUVNÍMI LABORATOŘEMI

Laboratoř lékařské genetiky SANATORIA Helios využívá služeb smluvních laboratoří.

Smluvní akreditovaná laboratoř (nejčastěji OLG PDM FN Brno, SPADIA LAB Nový Jičín, Cytogenetická laboratoř Brno, Genea Sydney, Superior ART Bangkok) je vybírána v závislosti na typu požadovaného doplňujícího vyšetření. Vzorky odeslané do spolupracujících laboratoří jsou evidovány v „**Knize odeslaných vzorků**“ a jsou vždy doprovázeny žádankou nebo objednávkou s informacemi o typu vzorku a požadovaném vyšetření. Dále je třeba přiložit kopii příslušného informovaného souhlasu.

4.4 SEZNAM VLIVŮ OVLIVŇUJÍCÍCH LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

V případě metody Stanovení karyotypu z periferní krve je jasnou kontraindikací k úspěšné kultivaci lymfocytů užívání antibiotik, látek potlačujících imunitní reakce a jiná léčiva ovlivňující lymfocyty všeobecně.

4.5 OBECNÉ ZÁSADY LABORATOŘE NA OCHRANU OSOBNÍCH INFORMACÍ

Ochrana osobních údajů je v laboratoři jednou ze základních povinností jednak v rámci komunikace, jednak při nakládání s písemnými záznamy. Pro zachování stabilní úrovně vydalo vedení společnosti interní směrnice S-SH-006 Řízení informačního systému a S-SH-010 Bezpečnost informací. Všichni zaměstnanci společnosti SANATORIUM Helios podepsali smlouvu o utajení. Obsah těchto směrnic a smlouvy vychází ze Zákona č. 133/200 Sb., o evidenci obyvatel a rodných čísel; Zákona č. 101/2001 Sb., o ochraně osobních údajů; Zákona č. 89/2012 Sb., občanský zákoník.

5. VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ A KOMUNIKACE S LABORATOŘÍ

5.1 HLÁŠENÍ VÝSLEDKŮ V KRITICKÝCH INTERVALECH

LLG neprovádí vyšetření, pro která lze stanovit kritické intervaly výsledků.

5.2 VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ, TYPY NÁLEZŮ A LABORATORNÍCH ZPRÁV

Všechna vyšetření provedená Laboratoří lékařské genetiky SANATORIA Helios jsou uzavřena výsledkovým listem. Tento se liší dle provedených vyšetření.

Výsledkový list LLG obsahuje:

- Identifikaci laboratoře (jméno a adresa)
- Identifikační údaje pacienta (jméno, rodné číslo, pojišťovna)
- Identifikační údaje žadatele (IČZ, pracoviště)

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 17 (CELKEM 23)	



- Označení vyšetření
- Datum a čas odběru primárního vzorku
- Datum a čas přijetí žádanky a vzorku do laboratoře
- Datum uvolnění zprávy
- Typ primárního vzorku
- Výsledky vyšetření
- Interpretace výsledků
- Poznámky k metodě (informace o kvalitě vzorku)
- Podpis pracovníka, který výsledek hodnotil a podpis pracovníka, který výsledek schválil

Závěrečné zprávy, popř. předběžné zprávy, jsou vždy vydávány v tištěné podobě, podepsané oprávněným VŠ pracovníkem, který provádí finální kontrolu správnosti výsledků a je tímto za správnost výstupu odpovědný. Každý tištěný výsledek, kromě podpisu, obsahuje razítko laboratoře nebo kontrolujícího vedoucího pracovníka – VŠ s atestací v oboru.

Výsledky spolu se zápisem průběhu analýzy jsou uchovávány v písemné podobě ve spisovně laboratoře a zároveň v elektronické podobě.

Údaje o pacientovi jsou přístupné pouze pracovníkům laboratoře, kteří vyšetření provádějí. Elektronická databáze je pravidelně zálohována a přístup k ní mají pouze oprávnění pracovníci laboratoře pod heslem. Za ochranu dat a jejich zálohování odpovídá správce sítě, viz směrnice S-SH-006 Řízení informačního systému.

Zprávy jsou laboratořmi předávány pouze žadateli, tedy lékaři oprávněnému požadovat genetické vyšetření.

Výsledky jsou žadatelům vydány v tištěné formě, také jsou zapisovány do interní databáze pacientů SANATORIA Helios SmartMEDIX. Lékařům pracujícím mimo SANATORIUM Helios jsou výsledky zasílány poštou doporučeným dopisem nebo doručovány svozovou službou SANATORIA Helios (osobní předání).

Sdělování výsledků telefonicky se neprovádí. Výsledky nejsou předávány přímo pacientovi.

Tištěná verze je rovněž předána lékařem pacientce jako součást souhrnné zprávy o léčebném IVF cyklu.

Na vyžádání lékaře laboratoř nabízí poradenství v oblasti vysvětlení výsledků a závěrů vyšetření.

5.3 ZMĚNY VÝSLEDKŮ A NÁLEZŮ

Pokud dojde k nalezení chyby v již vydaném výsledku, vedoucí laboratoře oznámí tuto skutečnost ihned indikujícímu lékaři a provede vydání nového opraveného výsledku. Dále se provede oprava výsledku ve všech databázích a spisovnách, ve kterých výsledky LLG uchovává. Původní formulace výsledku je součástí archivovaného opraveného nálezu.

5.4 INTERVALY OD DODÁNÍ VZORKU K VYDÁNÍ VÝSLEDKU

Přijaté vzorky jsou vyhodnocovány v pořadí, ve kterém byly doručeny do laboratoře.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 18 (CELKEM 23)	



Vzorky označené **STATIM** se zpracovávají a hodnotí přednostně, výsledek vyšetření je lékaři sdělen neprodleně po dokončení vyšetření, ve lhůtě do **10 pracovních dnů**, (v případě **FISH** do **5 pracovních dnů**). Pokud nález vyžaduje další laboratorní vyšetření pacienta jinou metodou, je v tomto termínu možno vydat dílčí výsledek, lékař je informován a rozhodne o dalším průběhu vyšetření viz Tab. 5.

Při nálezu patologického karyotypu je v některých případech nutné doplnit klasickou cytogenetickou analýzu laboratorním vyšetřením pomocí jiné metody, buď v SANATORIU Helios, nebo v jiné smluvní laboratoři.

Karyotyp z periferní krve	8 týdnů	STATIM do 10 pracovních dnů
ZCHA	8 týdnů	STATIM do 10 pracovních dnů
FISH	Do 10 pracovních dnů	STATIM do 5 pracovních dnů
PGD – PCR	Do 10 pracovních dnů	-
PGS/PGD – aCGH	Do 20 pracovních dnů	-

Tabulka 5: Intervaly od dodání vzorků k vydání výsledků

5.5 ZPŮSOB ŘEŠENÍ STÍŽNOSTÍ

Případné připomínky či stížnosti na činnost laboratoře je možno podat písemně na **adresu SANATORIA Helios**, elektronicky na adrese **LLG@sanatoriumhelios.cz**, telefonicky na tel.: **549 523 251**, nebo **osobně**.

Formulář pro podání stížnosti LLG je k dispozici na internetovém odkazu

<http://www.sanatoriumhelios.cz/laborator-lekarske-genetiky>.

Všechny stížnosti řeší vedoucí laboratoře a informuje ředitele SANATORIA Helios. Stížnosti lze podávat z jakéhokoliv důvodu, zejména na:

- *Průběh a rozsah provedeného laboratorního vyšetření*
- *Termín vydání výsledku*
- *Výsledky laboratorního vyšetření*
- *Způsob jednání pracovníků SANATORIA Helios*
- *Jiné důvody*

Stížnost je vyřízena co nejdříve, nejpozději do 30 dnů. Výsledek sdělí vedoucí laboratoře písemně osobě, která stížnost uplatnila.

Oprávněné stížnosti budou podnětem pro zkvalitnění další práce v naší laboratoři.

5.6 KONZULTAČNÍ ČINNOST LABORATOŘE

LLG v současné době neposkytuje laboratorní konzultace.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.01
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	26.6.2017/1.7.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	RNDr. Katuše Gřegoričková	STRANA 19 (CELKEM 23)	



5.7 SKLADOVÁNÍ VYŠETŘENÝCH VZORKŮ

Z důvodu možného kultivačního neúspěchu a potřeby opakování kultivace se vzorek periferní krve na pracovišti 2 v Laboratoři cytogenetiky uchovává následujících 7 dnů po odběru.

Periferní krev se uchovává v chladničce při teplotě 2-10°C. Po uplynutí této doby jsou vzorky likvidovány, viz kapitola 9 - Likvidace biologického odpadu a Provozní protiepidemický řád (PPŘ).

Mikroskopická skla pro FISH vyšetření jsou uchovávána v chladničce při teplotě 2-10°C po dobu 1 roku.

Primární vzorky pro PGS/PGD vyšetření nadále skladovány nejsou, protože jsou kompletně použity pro analýzu.

Pro případ potřeby provést opakování vyšetření nebo dodatečných vyšetření je uchováván vzorek zpracovaný - suspenze lymfocytů po dobu 2 měsíců a izolovaná, amplifikovaná DNA po dobu 1 roku a DNA rodinných příslušníků po dobu 5 let od vydání závěrečné zprávy. Ve výjimečných případech (DNA zemřelých, DNA potracených plodů) po dobu neomezenou. *Amplifikovaná DNA pacientů, kteří nesouhlasili s uchováváním genetického materiálu, je likvidována ihned po ukončení vyšetření.*

6. SEZNAM LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ VČETNĚ POPISU

Přehled prováděných vyšetření a příslušné standardní operační postupy (SOP) viz Tab.6.

Stanovení karyotypu z periferní krve	SOP-LLG-001
Stanovení hodnoty ZCHA (získaných chromozomálních aberací) z periferní krve	SOP-LLG-002
Doplňující barvicí techniky (C-pruhy, NOR-barvení)	SOP-LLG-003
Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	SOP-LLG-010
Preimplantační genetická diagnostika metodou PCR (PGD – PCR)	SOP-LLG-012 FRA
Preimplantační genetický screening/genetická diagnostika metodou aCGH (PGS/PGD – aCGH)	SOP-LLG-013

Tabulka 6: Seznam laboratorních vyšetření

6.1 STANOVENÍ KARYOTYPU

Princip metody

Při klasické cytogenetické analýze hodnotíme pomocí mikroskopu počet a strukturu chromozomů získaných z T-lymfocytů pacienta. Periferní krev pacienta nejdříve 72-92 hodin kultivujeme v kultivačním médiu, následně připravíme suspenzi vhodnou ke kapání na mikroskopická skla. Preparáty barvíme pomocí G-barvení (SOP-LLG-001), případně doplňujícími barvicími technikami (SOP-LLG-003), v indikovaných případech provedeme FISH (SOP-LLG-010). Cytogenetická analýza probíhá v souladu s mezinárodními doporučeními E.C.A. a hodnocení dle nomenklatury ISCN, hodnotí se 10 mitóz.

Název	Laboratorní příručka LLG		Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka		Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017		Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 20 (CELKEM 23)



Pokud je při nálezu patologického karyotypu třeba upřesnit nalezenou chromozomální aberaci, jsme schopni zajistit vyšetření CGH, SKY, aCGH, MLPA, MFISH nebo mBAND ve smluvních laboratořích.

Požadavky na primární vzorek

Odebírá se žilní krev, 1-4 ml do jednorázové sterilní odběrové soupravy o objemu 2,5-4 ml s náplní Lithium/heparin, ihned po odběru lehce promíchat, **nesmí se třepat!**

Skladování odebrané krve

Zkumavka s krví se uchovává v ledničce při teplotě 2-10°C (nesmí zmraznout!). Odebranou krev je možno skladovat za těchto podmínek až pět dní, nejpozději do pěti dnů je třeba ji dopravit do laboratoře.

Transport vzorku do laboratoře

Transport provádí zaměstnanci laboratoře, svoz z jiných zařízení zajišťuje pověřený a proškolený zaměstnanec SANATORIA Helios firemním vozidlem. Vzorky musí být přepravovány v transportní nádobě při teplotě 2-10°C (vhodná je termoska) a ihned po doručení uloženy v ledničce při teplotě 2-10°C. Vzorek je přijat v laboratoři pouze s řádně vyplněnou žádankou, neoznačené vzorky nebo vzorky bez žádanek nemohou být přijaty.

6.2 STANOVENÍ HODNOTY ZÍSKANÝCH CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ (ZCHA)

Princip metody

Při stanovení hodnoty získaných chromozomálních aberací sledujeme pomocí mikroskopu počet aberantních buněk v periferní krvi pacienta. Postup přípravy mikroskopických preparátů je obdobný, jako u stanovení karyotypu z periferní krve, pouze doba kultivace periferní krve je v tomto případě 48 hodin a k hodnocení se používají nepruhované preparáty (SOP-LLG-002). Hodnotíme 100 mitóz.

Požadavky na primární vzorek

Požadavky jsou stejné jako u vzorků periferní krve pro stanovení karyotypu. Pokud je odebrané množství krve dostatečné - alespoň 2ml, lze stanovení ZCHA a karyotypu provést z téhož vzorku periferní krve.

6.3 FISH VYŠETŘENÍ

Princip metody

Fluorescenční *in situ* hybridizace je molekulárně cytogenetická metoda založena na hybridizaci fluorescenčně značené DNA sondy na cílové místo analyzované DNA na principu komplementarity.

Používá se především k doplnění a upřesnění nálezů cytogenetického vyšetření.

Laboratoř používá komerční centromerické DNA sondy (SOP-LLG-010).

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze/změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 21 (CELKEM 23)	



6.4 PGD – PCR - VYŠETŘENÍ MONOGENNÍCH CHOROB

Princip metody

PGD-PCR je určeno k vyšetření embryí partnerů podstupujících IVF, v jejichž rodině bylo diagnostikováno konkrétní monogenní onemocnění (děděné autozomálně dominantně, recesivně nebo vázané na pohlaví).

Principem metody je kombinace přímé analýzy vlastního místa genové alterace a segreganční nepřímé DNA diagnostiky na základě vyšetření polymorfních mikrosatelitních markerů předem charakterizovaných v rodině nosiče genové alterace. Laboratorně se využívá PCR technika s komerčně dostupnými primery, fragmentační analýza a sekvence (SOP-LLG-012).

6.5 PGS/PGD – ACGH KOMPARATIVNÍ GENOMOVÁ HYBRIDIZACE

Princip metody

aCGH je metoda založená na dvoubarevné fluorescenční *in situ* hybridizaci, kdy rozdílné genomy (testovaný a kontrolní) jsou po izolaci DNA označeny různými fluorochromy, hybridizovány na DNA mikročipu a pak hodnoceny. Software kvantifikuje změny v testovaném genomu na základě porovnání fluorescenčních intenzit.

Tato metoda umožňuje identifikovat změny (zisky a ztráty genetického materiálu) v celém genomu testovaných embryí získaných v rámci IVF cyklu, jsou analyzovány všechny chromozomy v jednom kroku (SOP-LLG-013).

7. POKYNY PRO SPOLUPRACUJÍCÍ LÉKAŘE

Informace o odběrech – viz oddíl 3

Informace o vydávání výsledků v oddíle 5

Kontakty viz oddíl 2.1

LLG má své vlastní žádanky, které na požádání dodáme, lze však použít i běžný Poukaz na vyšetření/ošetření typ K, pokud bude doplněn požadovanými informacemi definovanými v bodu 3.2.

Laboratoř nabízí aplikaci flexibilního rozsahu akreditace pro metodu PGD-PCR.

8. POKYNY PRO PACIENTY

Informované souhlasy před genetickým vyšetřením – viz oddíl 3.4.

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	jméno, podpis a datum zpracování Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	jméno, podpis Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	jméno, podpis Mgr. Silvie Dudová	STRANA 22 (CELKEM 23)	



9. DALŠÍ INFORMACE

Likvidace biologického materiálu - Nebezpečný odpad

Veškerý odpad se ihned třídí v místě vzniku a separuje do vhodných přepravních obalů. Nebezpečný odpad se ukládá do barevných přepravních obalů, drobný odpad, včetně jednorázových jehel, se ukládá do pevnostenných, uzavíratelných a spalitelných obalů bez další manipulace.

Tyto obaly jsou označeny na viditelném místě štítky s katalogovým číslem, názvem shromažďovaného odpadu, označením původce, jménem zodpovědné osoby za obsluhu a údržbu shromažďovaného odpadu a datem vzniku. Odpad je denně odnášen z pracoviště pracovníky úklidu do vyčleněné místnosti, která slouží pro shromáždění nebezpečného odpadu.

Tato místnost je uzamčená a zabezpečená před volným přístupem veřejnosti. V této místnosti je chladicí box, který splňuje požadavek dodržení teploty v rozmezí mezi +3 až +8 °C, (teplota se denně sleduje a eviduje). Horní otevírání chladicího boxu zajišťuje bezpečnější ukládání infekčního odpadu. Chladicí boxy jsou opatřené zámkem.

Odvoz je zajištěn od 1. 4. 2010 smluvní firmou TEPAS s.r.o. Družstevní 221, Adamov, v intervalu 1x týdně. Firma má pro odvoz a nakládání s nebezpečnými odpady všechna legislativou vyžadovaná povolení

10. PŘÍLOHY

- Příloha č. 1 Seznam kódů schválený VZP
Příloha č. 2 Formulář pro podání stížnosti LLG

Název	Laboratorní příručka LLG			Číslo verze.změny	10.00
Typ dokumentu	příručka			Datum schválení / platí od:	23.2.2017/1.3.2017
Autor:	Mgr. Silvie Dudová 23.2.2017			Kód dokumentu:	A-LLG-002
Přezkoumal:	Mgr. Lenka Vrzalová	Schválil:	Mgr. Silvie Dudová	STRANA 23 (CELKEM 23)	