



| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 1 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |


LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

GENLABS s.r.o.


| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 2 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Obsah

| | |
|--|----|
| A. Úvod..... | 4 |
| B. Informace o laboratoři..... | 4 |
| B.1 Základní informace..... | 5 |
| B.2 Provozní doba laboratoře..... | 5 |
| B.3 Legislativa..... | 5 |
| B.4 Zaměření laboratoře a etický kodex..... | 5 |
| B.5 Organizace laboratoře..... | 5 |
| B.6 Seznam nabízených vyšetření..... | 6 |
| C. Manuál pro odběry primárních vzorků..... | 7 |
| C.1 Základní informace..... | 7 |
| C.2 Příprava klienta před vyšetřením..... | 7 |
| C.3 Odběrový systém primárních vzorků..... | 7 |
| C.4 Druhy primárních vzorků..... | 8 |
| C.5 Požadavky na urgentní vyšetření..... | 9 |
| C.6 Ústní požadavky na vyšetření..... | 9 |
| C.7 Množství vzorku..... | 9 |
| D. Preanalytické procesy v laboratoři..... | 10 |
| D.1 Preanalytická fáze vyšetření..... | 10 |
| D.2 Příjem vzorků..... | 10 |
| D.3 Minimální požadavky pro příjem primárního vzorku..... | 10 |
| D.3.1 Definice primárního vzorku..... | 10 |
| D.3.2 Vzorová žádanka..... | 11 |
| D.3.3 Informovaný souhlas klienta s molekulárně-genetickým vyšetřením..... | 11 |
| D.4 Identifikace primárního vzorku a požadovaná dokumentace pro přijetí vzorku...11 | |
| D.5 Kritéria pro odmítnutí primárního vzorku..... | 11 |
| E. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří..... | 12 |
| E.1 Hlášení výsledků v kritických intervalech..... | 12 |
| E.2 Informace o formách vydávání výsledků..... | 12 |
| E.3 Typy nálezů..... | 13 |
| E.4 Doplnující vyšetření..... | 13 |
| E.5 Opravy výsledků a nálezů..... | 13 |
| E.6 Konzultační činnost laboratoře..... | 13 |
| E.7 Systém kontroly kvality v laboratoři..... | 13 |
| E.8 Řešení stížností..... | 14 |
| E.9 Důvody ke stížnostem | 14 |
| F. Množina laboratorních vyšetření poskytovaných laboratoří včetně popisu položek..... | 14 |
| F.1 Izolace nukleových kyselin (DNA a RNA)..... | 14 |

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 3 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

| | |
|--|----|
| F.2 Hemokoagulace a krevní srážlivost..... | 14 |
| F.3 Dědičně podmíněná onemocnění..... | 18 |
| F.4 Dědičně podmíněná metabolická onemocnění..... | 20 |
| F.5 Onkogenetika..... | 22 |
| F.6 Autoimunitní choroby spojené s HLA systémem..... | 23 |
| F.7 Infekční onemocnění | 25 |
| F.8 Farmakogenomika..... | 25 |
| G. Pokyny a instrukce..... | 29 |
| G.1 Základní informace pro manipulaci se vzorkem mimo laboratoř..... | 29 |
| G.2 Transport vzorku..... | 29 |
| G.3 Příjem vzorku..... | 29 |
| G.4 Primárně infekční vzorky..... | 30 |
| G.5 Doba odezvy, intervaly pro zpracování vzorku..... | 30 |
| G.6 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky..... | 30 |
| G.7 Kritéria pro odmítnutí primárního vzorku..... | 31 |
| G.8 Náprava pro přijetí primárně zamítnutého vzorku..... | 31 |
| G.9 Vyšetření externími laboratořemi..... | 31 |
| H. Seznam příloh..... | 31 |

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 4 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

A. Úvod


Laboratorní příručka vznikla za účelem informovat zejména zdravotnické pracovníky, ale i klienty a lékaře o průběhu laboratorního vyšetření během jeho preanalytické i analytické fáze, o požadavcích laboratoře na příjem vzorku a také o nabízeném spektru genetických testů.

Vyšetření nabízíme také samoplátcům. Ceník jednotlivých vyšetření je uveden na webových stránkách společnosti. Správná interpretace výsledků je zajištěna odborným garantem s atestací z klinické genetiky paní MUDr. M. Kloubovou a vedoucí laboratoře Mgr. D. Bystřickou, Ph.D. Pro molekulárně - genetickou laboratoř GENLABS s.r.o. je prioritou spokojenost klienta i smluvních partnerů. Chceme provádět pouze vyšetření, která mají v dané situaci skutečně smysl a šetří náklady laboratoře, zdravotních pojišťoven i klientů.

B. Informace o laboratoři

B.1 Základní informace

| | |
|------------------------|--|
| Název organizace: | GENLABS s.r.o. |
| Sídlo firmy: | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 |
| Jednatelé společnosti: | Mgr. Dagmar Bystřická, Ph.D. |
| IČO: | 01853805 |
| DIČ: | CZ01853805 |
| Sídlo laboratoře: | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 |
| Pracovníci | |
| Odborný garant: | MUDr. Makéta Kloubová |
| Vedoucí laboratoře: | Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. |
| Laborantka: | Bc. Stanislava Škopková |
| Kontakt | genlabsro@gmail.com |
| Telefon: | +420 603 286 725, +420 720 952 826 +420 383 579 172, +420 383 579 173 |
| E-mail: | dagmar.bystricka@genlabs.cz |
| Webové stránky: | www.genlabs.cz |

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 5 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

B.2 Provozní doba laboratoře

| | |
|---------------------------|--|
| Provozní doba: | Pondělí – pátek 9:00 - 15:00 |
| Příjem vzorků: | Pondělí – pátek 9:00 – 13:00 |
| Adresa pro příjem vzorků: | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 |

Pozn.: Na základě telefonické dohody, lze vzorky přijmou i mimo provozní dobu laboratoře.

B.3 Legislativa

Genetická laboratoř GENLABS je provozována v souladu s platnými zákonnými předpisy. Provozní řád laboratoře byl schválen Krajskou hygienickou stanicí Jihočeského kraje dne 22. 10. 2013. Oprávnění k poskytování zdravotních služeb získala laboratoř od Krajského úřadu Jihočeského kraje dne 1.1. 2020. Obor a forma zdravotní péče je lékařská genetika – ambulantní péče, laboratorní pracoviště. Laboratoř usiluje o získání Osvědčení o akreditaci dle normy ČSN EN ISO 15189 ed. 2.

B.4 Zaměření laboratoře a etický kodex


Genetická laboratoř je zaměřená na poskytování molekulárně-genetických vyšetření. Laboratoř se zároveň zabývá výzkumnou a školící činností.

Laboratoř se řídí etickým kodexem, který je uveden v příloze C normy ČSN EN ISO 15189:2013.

Spektrum nabízených genetických laboratorních vyšetření je pravidelně aktualizováno vzhledem k poptávce klientů, odborníků-lékařů a nejnovějším poznatkům molekulární biologie. Metodický přístup volíme tak, aby šetřil náklady laboratoře a přitom poskytl kvalitní výsledky. Genetické laboratorní vyšetření obecně doplňuje a zpřesňuje diagnózu onemocnění a přináší také pozitiva z hlediska preventivní medicíny. Snažíme se provádět pouze kvalitně a smysluplně provedené genetické testy odpovídající potřebám klienta.

B.5 Organizace laboratoře

Genetická laboratoř GENLABS s.r.o. je lokalizována v provozovně Jihočeského vědeckotechnického parku a.s., na adrese Lipová 1789/9 v Českých Budějovicích. Jedná se o samostatné pracoviště. Lokalizace laboratoře je uvedena na informační tabuli budovy JVTP a.s. ve vstupní hale. Další označení v rámci budovy je dobře zajištěno na informačních cedulích v každém patře budovy. Laboratoř se skládá ze dvou místností, rozloha každé místnosti je 20,71 m². K laboratoři náleží denní místnost – kuchyňka, šatna a samostatné WC.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 6 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Přístrojové vybavení laboratoře plně odpovídá spektru nabízených vyšetření. Soupis přístrojového vybavení laboratoře je uveden v příloze 3. Speciální laboratorní vyšetření, která nemohou být provedena v laboratoři dokonce, jsou prováděna ve spolupráci s externími laboratoři.

B.6 Seznam nabízených vyšetření

HEMOKOAGULACE – KREVŇÍ SRÁŽLIVOST

- Trombotest/Leidenská mutace/mutace Protrombinu/mutace MTHFR 677 a 1298
- Rozšířený trombotest
- Kardiovaskulárním onemocnění - predispozice
- Ateroskleróza - predispozice
- Alzheimerova choroba - predispozice

DĚDIČNĚ PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

- Dědičně podmíněná ztráta sluchu
- Diagnostika mikrodeleci Y
- Detekce mutací způsobujících Gaucherovu nemoc
- Detekce mutací genu způsobujícího kogenitální adrenální hyperplazii (CAH)
- Detekce mutací způsobujících β -talasemii
- Detekce mutací způsobujících α -talasemii

DĚDIČNĚ PODMÍNĚNÁ METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ


- Detekce nejfrekventovanějších mutací pro Cystickou fibrózu
- Predispozice k hemochromatóze – základní test
- Predispozice k hemochromatóze - rozšířený test
- Detekce mutací genu způsobujícího Wilsonovu chorobu
- Stanovení laktóзовé intolerance
- Stanovení fruktóзовé intolerance i laktóзовé intolerance

ONKOGENETIKA

- Dědičné predispozice pro nádor prsu
- Dědičné predispozice pro nádor tlustého střeva
- Dědičné predispozice pro syndrom familiárního výskytu maligního melanomu

AUTOIMUNITNÍ CHOROBY SPOJENÉ S HLA SYSTÉMEM

- Stanovení vybraných alel HLA II. třídy asociovaných s rozvojem celiakální sprue
- Stanovení přítomnosti antigenu HLA B27 asociovaného s nespecifickými zánětlivými chorobami – Bechtěrevova nemoc (ankylozující spondylitida).
- Predispozice k narkolepsii
- Detekce polymorfismu destičkových antigenů HPA
- DNA typizace cytokinů

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 7 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

INFEKČNÍ ONEMOCNĚNÍ

- Detekce kožních papilomavirů (HPV)
- Detekce papilomavirů v urogenitálním traktu

FARMAKOGENOMIKA

- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky rakoviny prsu
- Dědičně podmíněná odpověď organismu při chemoterapii
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu leukémie, autoimunitních chorob a po orgánové transplantaci
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu warfarinem
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu antidepresivy a analgetiky
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu antidepresivy, analgetiky, HIV
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky
- Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu karcinomu plic

C. Manuál pro odběry primárních vzorků

C.1 Základní informace


Všechny specifické pokyny týkající se správného odběru a zacházení s primárními vzorky jsou dokumentovány a implementovány vedením laboratoře a odpovědnými pracovníky. Jejich dostupnost je zajištěna pro všechny ostatní pracovníky odpovědné za odběry primárních vzorků. Laboratorní příručka, laboratorní žádanka a Informovaný souhlas s molekulárně-genetickým vyšetřením jsou veřejně dostupné na webových stránkách GENLABS – www.GENLABS.cz.

C.2 Příprava klienta před vyšetřením

Materiál pro molekulárně - genetické vyšetření nevyžaduje speciální přípravu klienta před odběrem vzorku.

C.3 Odběrový systém primárních vzorků

GENLABS s.r.o. nemá žádné vlastní odběrové místnosti. Pro odběry venózní krve využívá nejčastěji Odběrové místnosti lokalizované na poliklinice Medipont. Odběrová místnost vlastní osvědčení o akreditaci dle normy ISO 15189. Pro stěry z bukální sliznice poskytne laboratoř klientovi speciální odběrovou soupravu pro bukální stěr. Bukální stěry si provádí klient samoplátce sám dle příslušných pokynů a na místě dle svého vlastního uvážení. Bukální stěr je považován za primární vzorek a musí tedy splňovat všechny požadavky pro příjem primárního vzorku. Požadavky na kvalitu primárních vzorků jsou uvedeny v kapitole C.3. Zásadní pro správný odběr primárního vzorku jsou podmínky zabraňující jakékoli kontaminaci vzorku, tzn. odběr za sterilních podmínek a použití sterilních odběrových nádobek.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 8 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

C.4 Druhy primárních vzorků

Všechny níže uvedené typy primárních vzorků musí být řádně označeny minimálně dvěma identifikačními znaky.

a) Periferní krev


Periferní krev je standardně odebírána ze žíly v loketní jamce do sterilní zkumavky s K₃EDTA jako protisrážlivým agents (uzavřený odběrový systém Vacuette, zajišťující zachování optimálního poměru antikoagulantů a ostatních aditiv k periferní krvi). Po odběru se zkumavka protřepe, zabrání se tak vzniku sraženiny. Minimální požadovaný objem primárního vzorku je 1 ml periferní krve pro děti i dospělé. Periferní krev nesmí být sražená. Odebraný vzorek klient odevzdá v nejkratším možném čase s řádně vyplněnou žádankou a informovaným souhlasem s molekulárně-genetickým vyšetřením do laboratoře. Respektuje přitom provozní dobu a příjem vzorků do laboratoře. Periferní krev je do laboratoře doručena vždy v den odběru. Pokud to není možné, je periferní krev uchovávána při ledničkové teplotě do doby jejího předání do laboratoře, periferní krev nesmí být starší než 1 týden. Pokud bude z periferní krve izolována RNA a vzorek není ošetřen některým ze stabilizačních agens používaných pro stabilizaci RNA, musí být od doby odběru do doby zpracování vzorku zajištěna ledničková transportní teplota (+4 - +8 °C), jak pro jeho uchování, tak pro jeho přepravu. Takový vzorek musí být do laboratoře dopraven v co nejkratším čase a po příchodu do laboratoře ihned zpracován. Stabilita vzorku pro izolaci DNA je 1 týden, pro izolaci RNA 24 hodin, v obou případech je nutné uchování při ledničkové teplotě.

b) Bukální stěr

Bukální stěr se provádí pomocí speciální sterilní vatové tyčinky uložené ve sterilní zkumavce. Klient si nejprve vypláchne ústa obyčejnou vodou (ne ústní vodou) a provede dle potřeby bukální stěr pomocí jedné nebo více vatových tyčinek ze zadní strany dutiny ústní. Stěr je nutné provádět silným tlakem min. po dobu 1 minuty. Vatovou tyčinku vloží klient do originální sterilní zkumavky, kterou řádně uzavře. Hlavičky vatového tampónu se klient ani nikdo jiný nedotýká prsty, došlo by ke kontaminaci vzorku. Takový vzorek je odevzdán s řádně vyplněnou žádankou a informovaným souhlasem s molekulárně-genetickým vyšetřením do laboratoře. Je nutné respektovat provozní dobu a příjem vzorků do laboratoře. Bukální stěr nesmí být starší než 48 hodin.

c) Kostní dřev

Kostní dřev je standardně odebírána lékařem - specialistou z hrudní kosti nebo plochých kostí do sterilní zkumavky s K₃EDTA a PBS v množství 2 -4 ml. Podmínky jejího transportu do laboratoře jsou vždy předem domluveny s vedením laboratoře. Stabilita vzorku pro izolaci DNA je 1 týden, pro izolaci RNA 24 hodin.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 9 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

d) Izolovaná DNA

Izolovaná DNA je sama o sobě poměrně stabilní. Za její kvalitu odpovídá laboratoř, která ji získala z primárního vzorku. K izolované DNA je nutné doložit vyplněnou žádanku, kopii informovaného souhlasu s molekulárně-genetickým vyšetřením, dokumentaci o způsobu a datu izolace, o koncentraci a čistotě izolované DNA.

e) Izolovaná RNA

Izolovaná RNA je poměrně nestabilní molekula, proto pro její přechovávání i transport je nutné zajistit velmi nízké teploty pod bodem mrazu (nejlépe -20°C). Za její kvalitu odpovídá laboratoř, která ji získala z primárního vzorku. K izolované RNA je nutné doložit vyplněnou žádanku, kopii informovaného souhlasu s molekulárně-genetickým vyšetřením, způsob a datum izolace, koncentraci a čistotu izolované RNA.

f) Ostatní tkáně

Ostatní tkáně jsou odebírány za sterilních podmínek do sterilních nádobek s řádnou identifikací klienta. Tyto nádoby obsahují vhodný např. fyziologický, fixační nebo stabilizační roztok pro danou tkáň nebo jsou to tkáně fixovány v parafínových bločcích nebo formou otiskových preparátů. Jejich velikost není primárně stanovena. Kultivované buňky buněčných nebo tkáňových kultur jsou vždy ve sterilním médiu.

C.5 Požadavky na urgentní vyšetření


Urgentní vyšetření musí být označeno na doprovodné žádance jako STATIM. Na základě tohoto označení je vzorek přednostně zpracováván a jeho zpracování je zahájeno v co nejkratším termínu od přijetí vzorku do laboratoře.

C.6 Ústní požadavky na vyšetření

Jsou akceptovány pouze po konzultaci s vedoucím pracovníkem laboratoře. Dodatečná vyšetření jsou prováděna dle časových a technických možností laboratoře po konzultaci s indikujícím lékařem nebo přímo klientem. Omezením pro dodatečná vyšetření může být stabilita nebo dostatečné množství materiálu pro další analýzu. Dodatečný požadavek je doplněn vedoucím pracovníkem na původní žádanku a takový zápis je stvrzen datem a podpisem odpovědného pracovníka tzn. vedoucího laboratoře.

C.7 Množství vzorku

Pro většinu molekulárně – genetických vyšetření jsou dostačující 1-2 ml periferní nesražené krve. V ostatních případech je nutná domluva s pracovištěm odebírajícím biologický materiál. V případě tkání není velikost nijak definována.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 10 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

D. Preanalytické procesy v laboratoři

Postupy a operace, které předcházejí vlastnímu laboratornímu vyšetření vzorku, tvoří preanalytickou fázi vyšetření.

D.1 Preanalytická fáze vyšetření

Klient přichází na základě doporučení nebo indikace ambulantního specialisty (onkolog, alergolog, imunolog, klinický genetik, gynekolog atd.). V případě osobního zájmu o genetické vyšetření (klient je samoplátce) je klientovi doporučena odborná konzultace s lékařem s atestací z klinické genetiky před i po provedení laboratorního testu.

Každý klient je nejprve řádně informován o povaze a důsledku genetického vyšetření a je povinen před odebráním testovaného materiálu (periferní krev, bukalní stěr atd.) a provedením vlastního genetického laboratorního testu podepsat informovaný souhlas s genetickým laboratorním vyšetřením a s dalším nakládáním tohoto testovaného materiálu viz příloha 2.

Žadatelé samoplátci, kteří využijí Odběrového centra na poliklinice Medipont předávají vzorky osobně pracovníkovi laboratoře. V ostatních případech je systém příjmu vzorku do laboratoře vždy konzultován s vedoucím laboratoře.

D.2 Příjem vzorků

Vzorky se přijímají během pracovní doby průběžně a zpracovávají vzhledem k pořadí příjmu do laboratoře.


Do laboratoře je přijat pouze řádně odebraný a označený vzorek v doprovodu se správně vyplněnou laboratorní žádankou (příloha 1) a informovaným souhlasem s molekulárně-genetickým vyšetřením (příloha 2).

Základem pro všechna molekulárně-genetická laboratorní vyšetření je izolovaná nukleová kyselina (DNA nebo RNA). Izolace z primárního vzorku je provedena vždy dle standardního operačního protokolu.

D.3 Minimální požadavky pro příjem primárního vzorku

D.3.1 Definice primárního vzorku

Každá zkumavka či nádobka obsahující primární vzorek musí být dobře uzavřena a označena minimálně čitelným jménem a příjmením klienta a identifikačním číslem klienta a datem odběru. Pokud se nejedná o samoplátce, je nutné také číslo pojišťovny a pojištění.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 11 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

D.3.2 Vzorová žádanka

Vzorová žádanka je součástí laboratorní příručky uvedena jako příloha 1.

Žádanka musí obsahovat následující údaje:

- jméno klienta, identifikační číslo klienta, zdravotní pojišťovnu klienta (pokud není samoplátce), identifikační číslo pojištěnce;
- pohlaví klienta, pokud není jednoznačně rozpoznatelné;
- indikující lékař vyplní jméno, odbornost, razítko pracoviště a kontaktní telefon;
- přesnou specifikaci materiálu pro genetickou analýzu včetně upřesnění tkáňového původu a jeho lokalizace;
- označené požadované vyšetření v seznamu nabízených genetických laboratorních testů;
- může obsahovat předpokládanou diagnózu a klinickou indikaci k vyšetření;
- datum odběru, čas odběru, identifikace pracovníka, který odběr provedl.

D.3.3 Informovaný souhlas klienta s genetickým vyšetřením

Informovaný souhlas klienta s genetickým vyšetřením je vypracován v souladu se směrnicí pro správnou laboratorní praxi viz doporučení SLG (Společnost lékařské genetiky).

Informovaný souhlas je součástí laboratorní příručky uveden jako příloha 2.

Informovaný souhlas musí být řádně vyplněn, obsahuje:


- jméno klienta, u nezletilých osob také jméno zákonného zástupce;
- identifikační číslo klienta;
- označený typ požadovaného genetického vyšetření;
- vyjádření k dalšímu nakládání s odebraným materiálem;
- datum a podpis klienta.

D.4 Identifikace primárního vzorku a požadovaná dokumentace pro přijetí vzorku

Laboratoř přijímá jednoznačně identifikovatelný primární vzorek klienta, pouze v doprovodu s řádně vyplněnou žádankou a informovaným souhlasem s molekulárně genetickým vyšetřením. Nesplnění těchto požadavků je důvodem k odmítnutí vzorku.

D.5 Kritéria pro odmítnutí primárního vzorku

Kritéria pro odmítnutí primárního vzorku jsou uvedena v kapitole G.7.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 12 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

E. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

E.1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Zdravotnický pracovník oprávněný k vydávání výsledků dané metody může hlásit výsledek vyšetření v těchto případech:

- výsledek vyžaduje neodkladné oznámení;
- je nutný komentář k výsledkům laboratorního vyšetření (v neodkladných případech).

Předběžné výsledky lze nahlásit ještě před vydáním finálního výsledku vyšetření. Hlášení výsledku je v laboratoři dokumentováno na výsledkovém listu.


E.2 Informace o formách vydávání výsledků

Výsledky (výsledkové listy) jsou v laboratoři ukládány v elektronické i v papírové podobě. Každý klient má svou papírovou i elektronickou složku vždy označenou laboratorním identifikačním číslem klienta (LIČ). V této složce jsou shromážděny získané informace o pacientovi, informace o použitých metodách a výsledek vyšetření spolu s interpretací. Výsledek s interpretací je vždy vytištěn a po podpisu zodpovědnou osobou, odeslán na zadavatelské pracoviště nebo předán přímo klientovi – samoplátcí s doporučením odborné konzultace s lékařským genetikem. Vlastní výsledkový list obsahuje vysoce privátní informace, o výsledku genetického vyšetření nelze informovat třetí osobu bez písemného souhlasu vyšetřovaného klienta. Pro převzetí výsledkového listu se klient nebo jeho zákonný zástupce prokazuje průkazem totožnosti (občanský průkaz, cestovní pas). Datum vydání výsledkového listu je evidován v příjmové knize. Na vyžádání lékaře indikujícího genetické vyšetření je kopie výsledku odeslána v zalepené obálce také přímo jemu, klient je o tom vždy informován.

Za výsledek genetického testování je odpovědný vedoucí laboratoře, který výsledky kontroluje a podepisuje.

Výsledkový list obsahuje:

- základní identifikaci laboratoře;
- základní identifikaci klienta;
- v případě existence zadavatelského pracoviště také identifikaci požadujícího lékaře;
- název vyšetření;
- druh primárního vzorku, datum přijetí vzorku do laboratoře;
- metodu izolace nukleové kyseliny;
- výčet všech metod použitých k analýze;
- vlastní výsledek;
- interpretaci výsledku pokud je to vhodné;
- datum zpracování výsledkového listu;

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 13 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

- identifikaci pracovníků zodpovědných za správné provedení vyšetření a správnost výsledků;
- podpis vedoucího laboratoře nebo jeho zástupce uvolňujícího výsledek.

Genetická laboratoř GENLABS s.r.o. neumožňuje klinickým lékařům ani klientům vyhledávání nálezů pomocí internetu.

E.3 Typy nálezů

Laboratorní genetické vyšetření zachytí přítomnost/nepřítomnost sledované změny v lidském genomu nebo v případě expresních analýz, pozitivní nebo negativní expresní profil pro sledovaný gen. Výsledek má kvalitativní charakter a je tedy pozitivní nebo negativní pro sledovanou změnu. Zápis patologického nálezu je proveden na základě dostupné mezinárodně uznávané nomenklatury.

E.4 Doplnující vyšetření

Každý klient se v informovaném souhlasu s genetickým vyšetřením vyjádří, zda chce zbývající biologický materiál (většinou vzorek DNA) v laboratoři uložit např. pro dodatečná vyšetření nebo pro jeho anonymní využití ve výzkumných projektech. Zbytky nesražené periferní krve jsou v laboratoři skladovány po dobu min. 1 roku při teplotě -20 °C. Vzorky DNA jsou archivovány po dobu 5-ti let při teplotě -20 °C. V případě vysloveného nesouhlasu se skladováním biologického materiálu klienta v jakékoli podobě, je takový vzorek likvidován prostřednictvím smluvní firmy, zabývající se likvidací nebezpečných odpadů kategorie N.

E.5 Opravy výsledků a nálezů


Pokud je nutné provést opravu výsledku, je nutné informovat ošetřujícího lékaře či klienta v co nejkratším časovém intervalu. Oprava musí být zaznamenána na původním výsledkovém listu, v knize neshod, u opravených údajů uvedeno také datum a jméno osoby, která opravu provedla, dále musí být v knize neshod zaznamenán důvod pro opravu. O každé opravě je informován vedoucí laboratoře, který vydá opravný výsledkový list. Pro ověření nejasného nálezu nebo při nedostatku výchozího materiálu je, pokud je to ovšem možné, vyžádán a zpracován nový odběr biologického materiálu.

E.6 Konzultační činnost laboratoře

Konzultační činnost probíhá prostřednictvím webových stránek laboratoře. Laboratoř dbá na správnou informovanost klienta ohledně genetických laboratorních testů a jejich výsledků. Vždy je klientovi nabídnuta možnost soukromé konzultace před i po provedení genetického laboratorního testu s lékařským genetikem.

E.7 Systém kontroly kvality v laboratoři

Laboratoř dodržuje zásady správné laboratorní praxe včetně systému vnitřní kontroly kvality. V rámci kontroly kvality se laboratoř účastní cyklů externí kontroly kvality, které pořádá Ústav hematologie a

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 14 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

krevní transfúze Praha. V případě potřeby si vyžádá zkušební vzorky od spřátelené konkurenční laboratoře.

E.8 Řešení stížností

Stížnosti ze strany klientů-samoplátců nebo indikujících lékařů řeší vedoucí laboratoře nebo jeho zástupce. Stížnosti jsou přijímány zásadně v písemné podobě a musí obsahovat srozumitelný důvod stížnosti. Všechny stížnosti jsou dokumentovány v formě Protokolu o stížnosti nebo reklamaci a jsou zaznamenány do knihy neshod.

E.9 Důvody ke stížnostem

Důvodem ke stížnosti může být:

- nedodržení termínu pro provedení genetického laboratorního vyšetření;
- způsob jednání zaměstnanců laboratoře s klientem, lékařem;
- způsob provedení laboratorního vyšetření;
- nejasný výsledek genetického laboratorního vyšetření nebo odlišný rozsah laboratorního vyšetření od původního požadavku.

Všechny stížnosti jsou evidovány v knize neshod. Po jejich pečlivém prověření laboratoř podnikne všechny kroky k jejich okamžité nápravě.

Genetický laboratorní test podléhá pravidlům reklamačního řádu.

F. Množina laboratorních vyšetření poskytovaných laboratoří včetně popisu položek

F.1 Izolace nukleových kyselin (DNA a RNA)

F.1.1 Název vyšetření: Izolace DNA (RNA).


Izolace nukleové kyseliny z biologického materiálu je nutná pro všechna nabízená genetická vyšetření. V případě potřeby je kvantita izolované DNA nebo RNA stanovena pomocí fluorometru a kvalita pomocí elektroforetické separace na agarózovém gelu. Izolovaná DNA i RNA je skladována při -20 °C. Izolovaná RNA je vzhledem ke své nestabilitě skladována max. 1 měsíc.

Izolace DNA nebo RNA je prováděna z nesražené periferní krve, ze stěru bukalní sliznice, kostní dřeně, různých typů tkání, kultivovaných buněk nebo tkáňových kultur, fixovaných vzorků.

F.2 Hemokoagulace a krevní srážlivost

F.2.1 Název vyšetření: Trombotest

Sledované mutace: V rámci trombotestu jsou vyšetřovány tyto mutace: mutace Faktor V Leiden (FV G1691A), mutace Faktor II Protrombin (FII20210A) a dva polymorfismy v genu pro MTHFR (C677T a A1298C). Jednotlivé mutace i polymorfismy mohou být vyšetřeny také odděleně.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 15 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.2 Název vyšetření: Leidenská mutace (mutace Faktor V Leiden)

Sledovaná mutace: gen pro koagulační faktor V - FV G1691A (R506Q)

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz C.3 a), izolovaná DNA viz C.3 d), stěr z bukální sliznice viz C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.3 Název vyšetření: Mutace Protrombinového genu (koagulační Faktor II)

Sledovaná mutace: gen pro koagulační faktor II (protrombin) – FII20210A

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz C.3 a), izolovaná DNA viz C.3 d), stěr z bukální sliznice viz C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.


Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.4 Název vyšetření: Polymorfismus v genu pro 5,10 – methylenetetrahydrofolát reduktázu (MTHFR C677T)

Sledovaná mutace: gen MTHFR polymorfismus C677T

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz C.3 a), izolovaná DNA viz C.3 d), stěr z bukální sliznice viz C.3 b)

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 16 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.5 Název vyšetření: Polymorfismus v genu pro 5,10 – methylenetetrahydrofolát reduktázu (MTHFRA1298C)

Sledovaná mutace: gen MTHFR polymorfismus A1298C

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.6 Název vyšetření: Rozšířený trombotest

Sledované mutace: Faktor V – Leiden(G1691A), Faktor V – R2 (H1299R), Faktor II- Protrombin (G20210A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, Faktor XIII (V34L), PAI-1 (4G/5G), EPCR (A4600G – A3, G4678C – A1).

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:


Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.7 Název vyšetření: Kardiovaskulární onemocnění - predispozice

Sledované mutace: Faktor V – Leiden(G1691A), Faktor V – R2 (H1299R), Faktor II- Protrombin (G20210A), β-fibrinogen (-455 G>A), PAI-1 (4G/5G), HPA1 a/b, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, Faktor XIII (V34L), EPCR (A4600G – A3, G4678C – A1), ACE Ins/Del, Apo B (R3500Q), Apo E E2/E3/E4.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 17 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.8 Název vyšetření: Atheroskleróza - predispozice

Sledované mutace: β -fibrinogen -455 G>A, PAI-1 4G/5G, HPA1 a/b, EPCR A4600G – A3, G4678C – A1, ACE Ins/Del, Apo B R3500Q, Apo E E2/E3/E4, eNOS -786 T>C, eNOS G894T, LTA C804A.

ACE, Apo B, Apo E

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.2.9 Název vyšetření: Alzheimerova choroba- predispozice

Sledované mutace: Apo E E2/E3/E4.

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d), stěr z bukální sliznice viz bod C.3 b)

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.


Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.3 Dědičně podmíněná onemocnění

F.3.1 Název vyšetření: Dědičně podmíněná ztráta sluchu

Sledované mutace: konexin 26 (mutace GBJ2)

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 18 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.3.2 Název vyšetření: Diagnostika mikroleceí Y

Sledované oblasti/geny: AZFa (Yq11.21 – sY84 a sY86), AZFb (Yq11.22 – sY127 a sY134), AZFc (Yq11.23 – sY254 a sY255), SRY, ZFX/ZFY

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Negativní = mikrolece chromozómu Y nebyla prokázána.

Pozitivní = mikrolece chromozómu Y byla prokázána v oblasti xxx.

F.3.3 Název vyšetření: Detekce mutací způsobujících Gaucherovu nemoc

Sledované mutace: gen GBA: 84GG [452 +G], IVS2+1 [484 G>A], N370S [1226 A>G], V394L [1297 G>T], L444P [1448 T>C], R496H [1604 G>A] a dvě rekombinantní alely [RecNci-I, RecTL]

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.3.4 Název vyšetření: Detekce mutací genu způsobujícího kogenitální adrenální hyperplazii (CAH)

Sledované mutace: 11 mutací v genu CYP21A2


Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 19 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.3.5 Název vyšetření: Detekce mutací způsobujících β -talasemii

Sledované mutace: globinový gen subjednotka β (β – globin), 47 různých mutací způsobujících β -talasemii, kit zohledňuje geografický region

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.3.6 Název vyšetření: Detekce mutací způsobujících α -talasemii

Sledované mutace: globinový gen, subjednotka α , 21 různých mutací způsobujících α –talasemii

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4 Dědičně podmíněná metabolická onemocnění

F.4.1 Název vyšetření: Detekce nejfrekventovanějších mutací pro Cystickou fibrózu

Sledovaný gen/mutace: 34 mutací a Poly T v CFTR genu zohledňující střeoevropský region

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:


Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4.2 Název vyšetření: Predispozice k hemochromatóze – základní test

Sledovaný gen/mutace: C282Y, H63D a S65C v HFE genu

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 20 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4.3 Predispozice k hemochromatóze - rozšířený test

Sledovaný gen/mutace: C282Y, H63D a S65C v HFE genu, gen pro transferin receptor 2 (TRF2), gen pro ferroportin (FPN1)

Biologický materiál: nesražená periferní krev, izolovaná DNA

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4.4 Název vyšetření: Detekce mutací genu způsobujícího Wilsonovu chorobu

Sledovaný gen/mutace: gen ATP7B (mutace H1069Q)

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4.5 Název vyšetření: Stanovení laktóзовé intolerance


Sledovaný gen/mutace: gen LTC (-13910C/T a -22018G/A)

Biologický materiál: bukalní stěr, nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 21 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Heterozygot = **pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.
 Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.4.6 Název vyšetření: Stanovení fruktóзовé intolerance i laktóзовé intolerance

Sledovaný gen/mutace: gen LTC (-13910C/T a -22018G/A)

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot = **pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.5 Onkogenetika

F.5.1 Dědičné predispozice pro nádor prsu

Sledovaný gen/mutace: mutační analýza genů BRCA1 a BRCA2

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 60 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot = **pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.5.2 Dědičné predispozice pro nádor tlustého střeva

Sledovaný gen/mutace: MLH1, PMS2, MSH2, MSH6

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 60 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.


Heterozygot = **pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.5.3 Název vyšetření: Dědičné predispozice pro syndrom familiárního výskytu maligního melanomu

Sledovaný gen/mutace: CDKN2A, CDK4

Použité metody: PCR, sekvenace

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 22 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 60 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.6 Autoimunitní choroby spojené s HLA systémem

F.6.1 Název vyšetření: Stanovení vybraných alel HLA II. třídy asociovaných s rozvojem celiakální spruce

Sledovaný gen/mutace: HLA alely II třídy DQ 2 (DQA1*05, DQB1*02), DQ 8 (DQA1*03, DQB1-03)

Specifická: DQB1*0201,*0202,*0301,*0302,DQA1*0201,*0301,*0501,*0505, DRB1*03,*04,*07,*11

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Negativní haplotyp.

Pozitivní haplotyp (DR3-DQ2 nebo DR3-DQ2/DR7-DQ2 nebo DR4/DQ8).

F.6.2 Název vyšetření: Stanovení přítomnosti antigenu HLA B27 - Bechtěrevova nemoc

Sledovaný gen/mutace: přítomnost antigenu HLA B27

Použité metody: komerční kit ViennaLab HLA B27, kat. č. 4-320, test spočívá v multiplex PCR a reverzní hybridizaci na stripu

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Negativní haplotyp HLA B-27.


Pozitivní haplotyp HLA B-27.

F.6.3 Název vyšetření: Predispozice k narkolepsii

Sledovaný gen/mutace: HLA genotyp DRB1-15:01 - DQB1-06:02

Specifická: DRB1*15, DRB5*, DQB1*0602, DQA1*01, neg. kontrola

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 23 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Negativní haplotyp.

Pozitivní haplotyp.

F.6.4 Název vyšetření: Detekce polymorfismu destičkových antigenů HPA

Sledovaný gen/mutace: HPA 1a, b, 2a, b, 3a, b, 4a, b, 5a, b, 6a, b, 15a, b.

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Stanovení HPA antigenů.

F.6.5 DNA typizace cytokinů

Sledovaný gen/mutace: IL-1alfa, IL-1beta, IL-1R, IL-1RA, IL-4Ralfa, IL-12, Gamma-IFN, TGF-beta, TNF-alfa, IL-2, IL-4, IL-6 a IL-10

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

DNA typizace.

F.7 Infekční onemocnění

F.7.1 Detekce kožních papilomavirů (HPV)

Sledovaný gen/mutace: genotypy B1 - 5, 8, 9, 12, 14, 15, 17, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 36, 37, 38, 47, 49, 75, 76, 80, 92, 93 a 96

Biologický materiál: kožní stěr

Doba odezvy: 30 dní


Referenční hodnoty:

Určení konkrétního genotypu.

F.7.2 Detekce papilomavirů v urogenitálním traktu

Sledovaný gen/mutace: HPV 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 68, 73 a 82.

Biologický materiál: stěr cervikální, nebo stěr močové trubice

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 24 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Doba odezvy: 30 dní

Referenční hodnoty:

Určení konkrétního genotypu.

F.8 Farmakogenomika

F.8.1 Název vyšetření: Fc Gama receptor – FCGR (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky rakoviny prsu)

Sledovaný gen/mutace: FCGR IIA H131R c.535 A>G, FCGR IIIA F158V c.818 A>C

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.2 Název vyšetření: Farmakogenomika 5-fluoro-uracilu (dědičně podmíněná odpověď organismu při chemoterapii)

Sledovaný gen/mutace: gen DPD, DPYD IVS4+1 G>A

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.3 Název vyšetření: Thiopurin metyltransferáza (Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu leukémie, autoimunitních chorob a po orgánové transplantaci)

Sledovaný gen/mutace: mutace v genu pro TPMT (thiopurin methyltransferáza), TMPT 238 G>C, TMPT 460 G>A a TMPT 719 A>G

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).


Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 25 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

F.8.4 Název vyšetření: Dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu warfarinem
 Sledované polymorfismy: VKORC1 -1639 G>A, CYP2C9 430 C>T a 1075 A>C

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.5 Název vyšetření: CYP2D6 (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu antidepresivy, analgetiky, atd).

Sledovaný gen/mutace: CYP2D6 1795 del T, CYP2D6 1934 G>A a CYP2D6 2637 del A

Biologický materiál: nesražená periferní krev viz bod C.3 a), izolovaná DNA viz bod C.3 d).

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.6 Název vyšetření: B-RAF mutace (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky)

Sledovaný gen/mutace: BRAF V600A c.1799T>C, V600D c.1799T_1800TG>AT, V600E c.1799T>A, V600E c.1799T_1800TG>AA, V600G c.1799T>G, V600K c.1798T_1799GT>AA, V600M c.1798G>A, V600R c.1798_1799GT>AG, K601E c.1801A>G

Biologický materiál: čerstvá tkáň, parafínové bločky

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:


Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.6 Název vyšetření: K-RAS mutace (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky)

Sledovaný gen/mutace: KRAS codon 12, 13 a 61

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 26 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

Biologický materiál: čerstvá tkáň, parafínové bločky

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.7 Název vyšetření: K-RAS i BRAF mutace (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu protinádorovými léky)

Sledovaný gen/mutace: KRAS kodon 12, 13 a 61, , BRAF V600E

Biologický materiál: čerstvá tkáň, parafínové bločky

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.

Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

F.8.8 Název vyšetření: EGFR mutace (dědičně podmíněná odpověď organismu na léčbu karcinomu plic nebo kolorektálního karcinomu)

Sledovaný gen/mutace: 16 mutací v EGFR genu (exon 18, exon 19, exon 20)

Biologický materiál: čerstvá tkáň, nátěry, parafínové bločky

Doba odezvy: 14 dní

Referenční hodnoty:

Nemutovaný homozygot (wild type)=**negativní**, tzn. bez mutace ve sledovaném genu.

Heterozygot =**pozitivní**, tzn. je přítomna pouze jedna mutace (z dvou možných) ve sledovaném genu.


Mutovaný homozygot = **pozitivní**, tzn. jsou přítomny obě mutace ve sledovaném genu.

G. Pokyny a instrukce

G.1 Základní informace pro manipulaci se vzorkem mimo laboratoř

Po odběru vzorku periferní krve, kostní dřeně je nutné zkumavku s EDTA řádně zavřít a několikrát promíchat.

Tyto vzorky se nikdy nemrazí a v případě, kdy hrozí jejich přehřátí, uchovávají se při teplotách +4 až +25 °C ve vhodné transportní nádobě (termoska, polystyrénová krabice s chladícími vložkami). V případě, kdy by došlo k přemrznutí nebo přehřátí vzorku, je nutné informovat laboratoř.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 27 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

G.2 Transport vzorku

Vzorky jsou transportovány do laboratoře nejlépe ihned po odběru. Pokud je zajištěno jejich správné skladování při ledničkové teplotě, je možné je transportovat do laboratoře i v následujících dvou dnech. Vždy záleží na typu materiálu. Pokud je transport vzorku do laboratoře logisticky složitější, je nutné se telefonicky domluvit s vedoucím pracovníkem na podmínkách a délce trvání transportu, tak aby zpracováním takového vzorku byly získány smysluplné výsledky.

Pokud je ze vzorku izolována RNA, je nutné takový vzorek (většinou periferní krev) doručit do laboratoře v co nejkratším časovém intervalu. Pro takový vzorek musí být zajištěn transport v chladícím boxu nebo jiném přepravním zařízení zajišťujícím nízké teploty (max. +2- +8 °C). Existují speciální odběrové soupravy se stabilizujícím roztokem pro RNA.

Během přepravy vzorků nesmí dojít k jejich mechanickému poškození ani poškození extrémními teplotami.

Žádný vzorek obsahující biologický materiál nesmí být vystaven např. UV-záření či jiným faktorům způsobujícím degradaci nukleových kyselin.


G.3 Příjem vzorku

Příjem primárních vzorků na veškerá vyšetření se provádí v genetické laboratoři GENLABS. Vzorky přijímá zdravotnický pracovník laboratoře. Již během příjmu primárního vzorku do laboratoře je provedena důkladná kontrola identifikačních údajů na odběrové nádobce a na průvodní dokumentaci (Žádanka, Informovaný souhlas s genetickým vyšetřením). V případě neshody, je nutné tuto neshodu řešit a dokumentovat popř. vzorek rovnou odmítnout. Primárnímu vzorku je přiděleno laboratorní identifikační číslo (LIČ). Vzorek je před dalším zpracováním uchováván dle potřeby v lednici nebo mrazícím boxu, čímž je zajištěna jeho stabilizace. LIČ je složeno z pořadového čísla vzorku v příslušném roce a z příslušného roku (např. 1/14 – první vzorek přijatý v roce 2014), toto číslo je zapsáno také na průvodní žádanku a informovaný souhlas s genetickým vyšetřením a také na vzorek. Identifikační údaje vzorku a klienta jsou zapsány do elektronické databáze laboratoře i do knihy příjmů v pořadí určeném LIČ. Žádanka a informovaný souhlas klienta jsou zařazeny do laboratorní kartotéky, která je řazena také dle LIČ.

Veškerá dokumentace a všechny osobní údaje klienta jsou dostupné pouze zaměstnancům laboratoře a jsou respektovány jako důvěrné. Tyto informace nejsou dostupné jiným osobám.

G.4 Primárně infekční vzorky

Vzorky klientů s již diagnostikovaným závažným infekčním onemocněním musí být viditelně označeny. Při příjmu vzorku do laboratoře je tato informace registrována přijímajícím pracovníkem, který upozorní ostatní pracovníky laboratoře.

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 28 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

G.5 Doba odezvy, intervaly pro zpracování vzorku

Odebraný vzorek je v laboratoři zpracován v pořadí, ve kterém je přijat do laboratoře a to v co nejkratším možném čase. Doba odezvy je individuální a liší dle náročnosti jednotlivých molekulárně-genetických vyšetření od 1 týdne do 2 měsíců. Pokud je vzorek označen jako statim, je přednostně zpracován a výsledek je předán v co nejkratším časovém intervalu.

G.6 Uskladnění vzorku

Zbytky nesražené periferní krve jsou v laboratoři archivovány minimálně po dobu 1 roku při specifických podmínkách (-20 °C). Vzorky DNA jsou archivovány po dobu 5-ti let při teplotě -20 °C. V případě vysloveného nesouhlasu se skladováním biologického materiálu klienta v jakékoli podobě, je takový vzorek likvidován prostřednictvím smluvní firmy, zabývající se likvidací nebezpečných odpadů kategorie N dle zákona o nebezpečných odpadech č.513/1991 Sb.

G.6 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky


Každý vzorek přijatý do laboratoře je považován za potenciálně infekční. Veškerá manipulace s primárním vzorkem probíhá v laminárním boxu a je prováděna zásadně v jednorázových ochranných rukavicích a příslušném laboratorním oblečení. Mechanicky poškozené zkumavky nebo nádoby s primárním vzorkem a stejně tak biologickým materiálem kontaminovaná průvodní dokumentace není laboratoří akceptována.

Během práce se vzorky jsou uplatňovány obecné zásady a strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem uvedené ve vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 306/2012 Sb., která upravuje podmínky pro předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a upravuje hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče.

G.7 Kritéria pro odmítnutí primárního vzorku

Vzorky, které neodpovídají požadavkům laboratoře svým obsahem, nebo nemají řádně vyplněnou průvodní dokumentaci, jsou laboratoří odmítnuty. Důvody k odmítnutí vzorku jsou tyto:

- nejasná identifikace vzorku – neoznačený nebo špatně označený, vzorek musí být označen
- minimálně dvěma identifikačními znaky;
- nepřítomnost identifikačního štítku na zkumavce mechanicky poškozené zkumavky;
- zkumavky potřísněné biologickým materiálem;
- rozkládající se biologický materiál, příliš starý primární vzorek;
- viditelně kontaminovaný biologický materiál;
- vysrážená krev, použité nevhodné protisrážlivé agents;
- chybějící žádanka, nebo přiložená žádanka s neúplnými nebo s nečitelnými údaji o klientovi;
- průvodní dokumentace (žádanka, informovaný souhlas) potřísněná biologickým materiálem;

| | | |
|---|--|--|
|  | GENLABS s.r.o. Lipová 1789/9 370 05 České Budějovice 2 | ŘÍZENÁ DOKUMENTACE LABORATORNÍ PŘÍRUČKA KÓD: LP_GL_001_C |
| | | Celkem stran: 29 Strana: 29 |
| | Genetická laboratoř Odbornost 816 | Zpracovala: Mgr. Dagmar Riegert Bystřická, Ph.D. Účinnost dokumentu: 1.1. 2020 Revize: 1/rok |

- chybějící informovaný souhlas s genetickým vyšetřením;
- nedodržení přepravních podmínek.

G.8 Náprava pro přijetí primárně zamítnutého vzorku

Náprava je možná od zdroje vzorku, pokud je identifikovatelný. Zahájení nápravy je spuštěno ihned po převzetí nebo odmítnutí takového vzorku. Vždy je informován vedoucí laboratoře, nebo jeho zástupce, který nápravu řeší. O příslušném provedení nápravy je veden záznam v knize neshod. Všechny změny související s identifikací vzorku jsou zdokumentovány a uvedeny v příslušné doprovodné dokumentaci i v knize neshod. U každé provedené změny je zapsán pracovník, který změnu provedl, datum a důvod provedení změny, odpovědná osoba se kterou změnu konzultoval a její kontakt. Pokud nelze vzorek zpracovat a je odmítnut, je požadován nový odběr vzorku.

G.9 Vyšetření externími laboratořemi

Pokud je část vyšetření prováděna na jiném pracovišti, do laboratorního deníku je zaznamenán typ odeslaného vzorku, množství vzorku, datum odeslání, místo určení důvod odeslání. Ke každému odeslanému vzorku je vytisknut průvodní list s informacemi o způsobu zpracování vzorku po jeho přijetí do laboratoře. Po zpracování vzorku v externí laboratoři vydá závěrečnou zprávu genetická laboratoř GENLABS s.r.o., která také ručí za výsledky externí laboratoře, které řádně zdokumentuje.

H. Seznam příloh

Příloha 1: Žádanka

Příloha 2: Informovaný Souhlas s genetickým vyšetřením

Příloha 3: Seznam přístrojů v laboratoři



ŽÁDANKA PRO GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

LIČ:

KLIENT

Jméno: Příjmení: Pohlaví: žena/muž

Číslo pojištěnce:

Informovaný souhlas pacienta:

Pojišťovna:

Samoplátce: ANO

Podpis:

Kontakt/adresa:

PRIMÁRNÍ VZOREK

periferní krev v EDTA*

bukalní stěr

jiné.....

***fialová vakueta, nesražená periferní krev**

Datum odběru:

Čas odběru:

LABORATORNÍ TESTY

HEMOKOAGULACE

- Trombotest/Leidenská mutace
- Trombotest/mutace Protrombinu
- Trombotest/MTHFR C667T
- Trombotest/MTHFR A1298C
- Rozšířený trombotest/ 8 mutací

POTRAVINOVÉ INTOLERANCE

- Laktózová intolerance
- Céliakie/stanovení vybraných alel HLA systému asociovaných s rozvojem celiakální sprue

PREDISPOZICE PRO CIVILIZAČNÍ CHOROBY

- Ateroskleróza
- Alzheimerova choroba
- Kardiovaskulární onemocnění

SPECIALIZOVANÁ VYŠETŘENÍ

- Dědičné predispozice pro melanom
- Bechtěrevova nemoc/ stanovení přítomnosti antigenu HLA B27

JINÁ VYŠETŘENÍ

- Gen Apo E samostatně
- Gen COMT
- Gen NQO1
- Gen NRF2

LABORATOŘ

Vzorek přijal:

Datum/čas:

Podpis:

JINÉ VYŠETŘENÍ:

Genlabs s.r.o.
Lipová 1789/9
370 05 České Budějovice 2



Souhlas s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno a příjmení vyšetřované/ho:.....

Rodné číslo:.....

Jméno a příjmení zákonného zástupce:.....

Vztah k vyšetřované osobě:.....

A. Účel genetického laboratorního vyšetření

- Ověření/potvrzení diagnózy nemoci a/nebo vývojové vady:.....
- Zjištění predispozice pro nemoc a/nebo vývojovou vadu:.....
- Zjištění přenašečství pro nemoc a/nebo vývojovou vadu:.....
- K optimalizaci léčby:.....

Alternativy navrhovaného genetického vyšetření (jejich vhodnost, přínos a rizika):

.....

B. PROHLÁŠENÍ VYŠETŘOVANÉ OSOBY

B. 1. Za výše uvedeným účelem souhlasím s odběrem dále uvedeného vzorku z mého těla a s provedením těchto vyšetření:

Cytogenetická vyšetření:

- Karyotyp (analýza chromosomů)
- Jiné.....

Molekulárně genetická vyšetření:

- Vyšetření pro chorobu:.....
- Jiné.....

Jiná vyšetření:

-

Ze vzorku:

- žilní krev sliny tkáň: kůže, sval
- Jiné.....

B. 2. Souhlas vyšetřované osoby/zákonného zástupce:

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto poradenství ke genetickému laboratornímu vyšetření za účelem jak uvedeno shora a že jsem poskytnuté informace porozuměl/a. Lékařem mi bylo sděleno a vysvětleno následující:

- Účel, povaha, předpokládaný přínos genetického laboratorního vyšetření
- Možný dopad výsledků genetického vyšetření na mé zdraví, na zdraví mých potomků (budoucích generací) a zdraví geneticky příbuzných osob
- Rizika neočekávaných nálezů, což jsou nálezy, které nejsou účelem genetického laboratorního vyšetření, přesto je analýza genetické informace zjistí. Neočekávané nálezy lze rozdělit na skupinu nálezů, které mohou mít pro pacienta a osoby s ním geneticky příbuzné závažný dopad (např. zvýšená náchylnost k nádorovým onemocněním nebo nepotvrzení otcovství). Druhou skupinou jsou nálezy, které se odlišují nálezů běžných, ale jejich konkrétní dopad na současný a/nebo budoucí zdravotní stav pacienta a geneticky příbuzné osoby nelze na základě současných znalostí stanovit.

Příloha 2

Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékaře zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na ty to mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

B. 3. Rozhodl/a jsem, že se vzorkem bude po ukončení testování naloženo takto:

Souhlas se skladováním

Pokud to bude možné a/nebo účelné, bude můj vzorek skladován pro další vyšetření provedená k mému prospěchu a prospěchu mých příbuzných. Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely než uvedeno v části A., budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován u poskytovatele zdravotních služeb uvedeného v záhlaví nebo v laboratoři spolupracujícího poskytovatele a to nejvýše po dobu 50 let.

- Jestliže bude vzorek mého biologického materiálu dále skladován, **souhlasím/nesouhlasím** s jeho využitím ke kontrole kvality DNA diagnostiky (vzorek je použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
- **Souhlasím/nesouhlasím*** s anonymním využitím skladovaného biologického materiálu v lékařském výzkumu dědičných onemocnění.
- **Souhlasím/nesouhlasím*** s tím, že mohu být znovu kontaktován/a, na adrese uvedené ve zdravotnické dokumentaci, za účelem souhlasu s využitím mého skladovaného biologického materiálu v konkrétním výzkumném projektu.

Nesouhlas se skladováním

Můj vzorek bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován max. po 15 měsících od data doručení do laboratoře s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a že zlikvidování vzorku může vést ke zhoršení dostupnosti diagnostiky u rodinných příslušníků. Dále jsem si vědom, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

B. 4. Dále si přeji následující:

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření : **byl(a) / nebyl(a) seznámen(a)***
- Abych s výsledky neočekávaných nálezů **byl(a)/nebyl(a) seznámen(a) ***
- Aby o **výsledcích vyšetření a/nebo neočekávaných nálezech*** byly informovány následující osoby:
.....
- **Souhlasím/ nesouhlasím*** s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, včetně fotodokumentace, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymní formě.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku z mého těla a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření s podmínkami uvedenými výše.
Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv písemně odvolat.

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce).....

V

Dne.....

Jméno lékaře:.....

Podpis:

* vybranou variantu označte

Příloha 3: Seznam přístrojů v laboratoři

| Identifikační označení | Název přístroje |
|------------------------|---|
| GL 01 | Kombinovaná chladnička pro laboratorní použití |
| GL 02 | FastGene® GelPic LED Box |
| GL 03 | Mupid®-One Electrophoresis System |
| GL 04 | Mupid™ LED Illuminator |
| GL 05 | Miniinkubátor |
| GL 06 | ESCO PCR Vertical Laminar Flow Cabinet |
| GL 07 | Centrifuga |
| GL 08 | Termostat |
| GL 09 | Mini centrifuga/vortex |
| GL 10 | Vodní lázeň |
| GL 11 | Magnetické míchadlo |
| GL 13 | Germicidní lampa |
| GL 14 | Váha |
| GL 15 | Teplotní cycler |
| GL 16 | Fluorometr |
| GL 17 | Finnpipette F1 0.2 – 2 µl/PRE PCR |
| GL 18 | Finnpipette F1 2 – 20 µl/PRE PCR |
| GL 19 | Finnpipette F1 20 – 200 µl/PRE PCR |
| GL 20 | Finnpipette F1 100 – 1000 µl/PRE PCR |
| GL 21 | Mikrovlná trouba |
| GL 22 | Skleněný teploměr tyčinkový 1 (M 26248) |
| GL 23 | Skleněný teploměr tyčinkový 1 (M 26257) |
| GL 24 | Teploměr indikační (digitální) 7247 |
| GL 27 | Pipet4U®Performance 0.5 -10 µl |
| GL 28 | Pipet4U®Performance 2 -20 µl/POST PCR |
| GL29 | Skleněný teploměr tyčinkový 1 (CSN258130) |
| GL30 | Centrifuga CRC-656 |
| GL 31 | Finnpipette F3 2 - 20 ul (GL 31)/PRE PCR |
| GL 32 | Finnpipette F3 20 - 200 ul (GL 32)/PRE PCR |
| GL 33 | Finnpipette F3 100 - 1000 ul (GL 20)/PRE PCR |
| GL 34 | Finnpipette F3 1 - 10 ml (GL 20)/PRE PCR |
| GL 35 | Digitální teploměr pro vnitřní/venkovní použití |
| GL 36 | Digitální teploměr pro vnitřní/venkovní použití |
| GL37 | Bezdrátový teploměr TFA |
| GL38 | Minicentrifuga i-Fuge M08 |
| GL39 | Chladnička Hisence |
| GL40 | MyGel™ Electrophoresis System |
| GL41 | Kombinovaná chladnička BOSCH |
| GL42 | Microspin 12, Biosan |
| GL 43 | Biohit Proline Pipette 0.1-2.5 ul (GL 43)/PRE PCR |
| GL 44 | Discovery Confort 0.5 - 10 ul (GL 44)/POST PCR |
| GL 45 | Discovery Confort 2 - 20 ul (GL 45)/POST PCR |
| GL 46 | Discovery Confort 20 - 200 ul (GL 46)/POST PCR |
| GL 47 | Discovery Confort 100 - 1000 ul (GL 47)/POST PCR |
| GL 48 | TFA Digital MAXMIN-Thermometer |