

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Laboratoře Oddělení lékařské genetiky

	Zpracoval:	Garant:	Schválil:
Organizační celek	Laboratoře OLG FN Brno	Laboratoře OLG FN Brno	Laboratoře OLG FN Brno
Funkce	Manažer kvality laboratoří OLG FN	Zástupce vedoucí laboratoří	Vedoucí pracoviště
Jméno	RNDr. Iveta Valášková, Ph.D.	Doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc.	MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Číslo verze: 1

Datum schválení: 1. 11. 2013

Číslo revize: 8

Datum schválení / platí od: 3. 3. 2017/ 8. 3. 2017

Počet stran výtisku: 51

Počet příloh: 3

Vazba na akreditační standardy: ČSN EN ISO 15189 : 2013

Umístění podepsaného výtisku: 4.23 (u manažera kvality)

Rozdělovník: elektronická verze

<http://www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479>

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	2 (celkem 51)

OBSAH

1	Úvod	6
2	Základní informace o pracovišti	6
2.1	Základní informace o Oddělení lékařské genetiky FN Brno	7
2.2	Vedení Oddělení lékařské genetiky FN Brno a kontakty	7
2.3	Umístění pracoviště, provozní doba a příjem vzorků:	8
2.3.1	Ambulance a laboratoře Oddělení lékařské genetiky FN Brno	8
3	Ambulance a lékaři	10
3.1	Spektrum genetických vyšetření a nabízených služeb:	11
4	Laboratoře Oddělení lékařské genetiky FN Brno – základní informace	12
5	Laboratoř klinické cytogenetiky - prenatální diagnostika	12
5.1	Základní informace	12
5.2	Nabízené služby	13
5.3	Příjem vzorků	13
5.4	Výsledky vyšetření, kontrola kvality	13
6	Laboratoř klinické cytogenetiky - postnatální diagnostika	14
6.1	Základní informace	14
6.2	Nabízené služby	15
6.3	Příjem vzorků	15
6.4	Výsledky vyšetření, kontrola kvality	15
7	Integrovaná laboratoř molekulární cytogenetiky	16
7.1	Základní informace	16
7.2	Nabízené služby:	17
7.3	Příjem vzorků	20
7.4	Výsledky vyšetření, kontrola kvality	21
8	Laboratoř molekulární diagnostiky	21
8.1	Základní informace	22
8.2	Nabízené služby	23
8.2.1	Seznam vyšetření:	23
8.3	Příjem vzorků	26
8.4	Výsledky vyšetření, kontrola kvality	26
9	Manuál pro odběry primárních vzorků	27
9.1	Požadavkové listy (žádanky)	27

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	3 (celkem 51)

9.2	Informovaný souhlas / nesouhlas pacienta	27
9.3	Požadavky na urgentní vyšetření	28
9.4	Odběrový systém	28
9.5	Příprava pacienta k odběru	28
9.6	Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku	29
9.7	Návody pro odběry primárního vzorku	29
9.8	Druh a množství primárního vzorku potřebného pro vyšetření	30
9.9	Nezbytné operace se vzorkem, stabilita	32
9.10	Informace k bezpečnosti při práci se vzorky	33
9.11	Transport a příjem biologického materiálu	34
9.11.1	Identifikace vzorku	34
9.11.2	Kritéria přijetí vzorků	35
9.11.3	Kritéria odmítnutí dodaných vzorků	35
9.11.4	Řešení neshod při příjmu vzorků	35
10	Ústní a dodatečné požadavky na vyšetření	36
11	Vydávání výsledků	36
11.1	Hodnocení výsledků	36
11.2	Formy vydávání výsledků	38
11.3	Termíny vyhotovení vyšetření	40
11.4	Konzultační činnost laboratoře	42
12	Vyřizování stížností	42
13	Webové stránky laboratoře	43
14	Seznam změn	43
15	Seznam revizí	47
16	Přílohy	47

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	4 (celkem 51)

Zkratky

AMC	Plodová voda
ARO	anesteziologicko resuscitační oddělení
array-CGH	Komparativní genomová hybridizace na DNA mikročipu
CAPL	<i>Cytogenetická analýza periferních lymfocytů</i>
CEQA	Cytogenetic European Quality Assessment
CF	Cystická fibróza
cDNA	Komplementární DNA
cff DNA	volná fetální DNA v krvi matky
CGH a HR-CGH	Komparativní genomová hybridizace, CGH s vysokým rozlišením
CVS	Choriové klky
ČIA	Český institut pro akreditaci o.p.s.
ČSN	Česká státní norma
DAPI	4',6-diamidino-2-fenylindol
DGGE	Denaturační gradientová elektroforéza (Denaturing Gradient Gel Electrophoresis)
DNA	Kyselina deoxyribonukleová
EDTA	kyselina ethylendiamintetraoctová
EMQN	European Molecular Genetics Quality Network
EN	Evropská norma
EQA	Externí hodnocení kvality
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace
FN	Fakultní nemocnice
GPK	Gynekologicko porodnická klinika
HGMD	Human Gene Mutation Databáze
HGVS	Human Genome Variation Society
HRM	Analýza teploty tání s vysokým rozlišením (High Resolution Melting Analysis)
IČP	Identifikační číslo lékaře
INRG	The International Neuroblastoma Risk Group
IS	Informovaný souhlas
ISCN	systém mezinárodní cytogenetické nomenklatury člověka
JOP VŠ	Jiný odborný pracovník vysokoškolského vzdělání
LP	Laboratorní příručka

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	5 (celkem 51)

LPP	Léčebně preventivní péče
MK	Manažer kvality
MLPA	Amplifikace sondy závislá na jejím spojení
MU	Masarykova univerzita
MZ ČR	Ministerstvo zdravotnictví ČR
NIS AMIS	Nemocniční informační systém
NLZP	Nelékařský zdravotnický pracovník
OKB	Oddělení klinické biochemie
OLG	Oddělení lékařské genetiky
ORL	Otolaryngologie
PAGE	Polyakrylamidový gel
PCR	Polymerázová řetězová reakce
PDM	Pracoviště dětské medicíny
PK	Příručka kvality
PMDV	Pracoviště medicíny dospělého věku
PRM	Pracoviště reprodukční medicíny
QF PCR	Kvantitativní fluorescenční PCR
RNA	Ribonukleová kyselina
SKY	Spektrální karyotypování
SLP	Správná laboratorní praxe
SOP	Standardní operační postup
SŘK	Systém řízení kvality
SSCP	Jednořetězcový konformační polymorfismus (Single Strand Conformation Polymorphism)
ÚEB	Ústav experimentální biologie
ÚHKT	Ústav hematologie a krevní transfúze
UZ	Ultrazvuk
VCA	Vrozené chromozomové aberace
ZCA	Získané chromozomové aberace

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	6 (celkem 51)

1 Úvod

Laboratorní příručka Laboratoří Oddělení lékařské genetiky FN Brno (OLG FN) je určena lékařům, sestrám, zdravotnickým pracovníkům a pacientům. Tato příručka informuje o vyšetřeních a vyšetřovacích postupech prováděných na jednotlivých úsecích Laboratoří Oddělení lékařské genetiky FN Brno a podává i další informace, které se týkají provozu ambulance a jednotlivých laboratoří, žádanek na vyšetření, odběru vzorků, příjmu vzorků, zacházení se vzorky, transportu vzorků a vydávání výsledků vyšetření.

Přílohou laboratorní příručky jsou schválené informované souhlasy/nesouhlasy, žádanky/indikace.

Obsah laboratorní příručky byl sestaven v souladu s mezinárodní normou ČSN EN ISO 15189: 2013 „Zdravotnické laboratoře“ - zvláštní požadavky na kvalitu a způsobilost.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace OLG FN Brno a je jednou za rok revidována a v případě potřeby aktualizována. O případných změnách Laboratorní příručky jsou žadatelé laboratorních služeb informováni písemně (emailem) a oznámením na intranetu FN Brno.

Laboratorní příručka je dostupná pro žadatele laboratorních služeb na internetových stránkách OLG FN Brno (<http://www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479>) a na intranetu FN Brno.

2 Základní informace o pracovišti

OLG FN Brno má charakter diagnostického, výukového a výzkumného pracoviště, které poskytuje komplexní genetické poradenství a provádí specializovaná cytogenetická, molekulárně cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření pro pacienty z oblasti jižní Moravy i dalších částí republiky.

Oddělení je jedním z největších pracovišť svého druhu v České republice. Má vysoce kvalifikovaný tým lékařů a specialistů a pacientům nabízí nejmodernější techniky genetického vyšetření. Laboratoře Oddělení lékařské Pracoviště provádí prenatální i postnatální diagnostiku vrozených chromozomových aberací, vrozených vývojových vad a monogenně podmíněných onemocnění. Z onkologických onemocnění se zaměřuje především na molekulárně cytogenetická vyšetření pacientů s některými typy hematologických malignit a na molekulárně genetická vyšetření u dětských solidních tumorů.

OLG FN Brno je pracoviště s rozsáhlou pedagogickou, výzkumnou a zdravotnickou činností. Část školskou a výzkumnou reprezentuje spolupráce s Biologickým ústavem Lékařské fakulty Masarykovy university Brno, Katedrou ošetrovatelství a porodní asistence Masarykovy university Brno, Katedrou zdravotních laborantů Masarykovy university Brno a s Oddělením genetiky a molekulární biologie Ústavu experimentální biologie Přírodovědecké fakulty Masarykovy university Brno.

Část zdravotnická sestává z oddělení klinické genetiky (část ambulantní) a z jednotlivých laboratoří:

- Laboratoř klinické cytogenetiky
- Integrovaná laboratoř molekulární cytogenetiky
- Laboratoř molekulární diagnostiky

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	7 (celkem 51)

Způsobilost OLG FN Brno se opírá o: Statut Fakultní nemocnice Brno – Zřizovací listiny Fakultní nemocnice Brno ze dne 5. prosince 1997 pod. č.j. KM 61258 ve znění Zřizovací listiny vydané ministrem zdravotnictví dne 10. května 2007 pod č.j. MZDR 294212007.

OLG FN Brno získalo v roce 2006 Certifikát Akreditace MZ ČR k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu v oboru „Lékařská genetiká“ (Rozhodnutí MZ ČR o udělení akreditace k uskutečňování praktické části specializačního vzdělávacího programu Lékařská genetiká ze dne 2.8.2006.

OLG FN Brno je vlastníkem certifikátu **ISO 9001:2000 ze dne 28.4.2010**, který je platný pro následující rozsah činností a služeb: provádění veškerých rutinních a speciálních cytogenetických, molekulárně cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření, vývoj a zavádění progresivních metod lékařské genetiky, provádění konzultační činnosti, efektivní stanovení diagnózy genetických onemocnění, jejich prevence v rodinách a v populaci, poskytování pre- a postgraduálního vzdělávání v oboru spolu s výzkumem v oblasti klinické genetiky a laboratorních metod.

Laboratoře OLG FN Brno získaly v roce 2012 osvědčení o akreditaci dle mezinárodní normy **ČSN EN ISO 15189** „Zdravotnické laboratoře – Zvláštní požadavky na kvalitu a způsobilost“ vydané Českým institutem pro akreditaci (ČIA). Předmět akreditace je vyšetření v oblasti molekulární genetiky a cytogenetiky cytogenetickými, molekulárně cytogenetickými a molekulárně biologickými metodami.

2.1 Základní informace o Oddělení lékařské genetiky FN Brno

Adresa:

Oddělení lékařské genetiky FN Brno – Pracoviště dětské medicíny

Černopolní 9, 613 00 Brno

Dětská nemocnice – budova G, 3. a 4. nadzemní podlaží

Zkratka názvu pracoviště, používaná i pro identifikaci pracoviště:

OLG FN Brno

Nákladová střediska:

Vedení pracoviště: 5440

Ambulance: 6824

Laboratoře: 5441

Novorozenecký screening CF: 5442

IČP pro styk s pojišťovnou:

72100655

72100656

2.2 Vedení Oddělení lékařské genetiky FN Brno a kontakty

Primář: prim. MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	8 (celkem 51)

Tel. +420 53223 4296,

E-mail: gaillyova.renata@fnbrno.cz

Zástupce primáře: MUDr. Jana Šoukalová

Tel.: +420532234249

E-mail: soukalova.jana@fnbrno.cz

Sekretariát: Mgr. et Bc. Lucie Kejnovská

Tel.: +420532234298

E-mail: kejnovska.lucie@fnbrno.cz

Vedoucí Laboratoří OLG: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D.

Tel: +420532234715

E-mail: valaskova.iveta@fnbrno.cz

Zástupce vedoucího Laboratoří OLG: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc.

Tel: +420532234745

E-mail: kugl@sci.muni.cz

Vedoucí laborant: Bc. Renata Spěšná

Tel.:+420532234572, 4716

E-mail: spesna.renata@fnbrno.cz

Manažer kvality: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D.

Tel.: +420532234715

E-mail: valaskova.iveta@fnbrno.cz

Umístění pracoviště, provozní doba a příjem vzorků:

2.2.1 Ambulance a genetické laboratoře

OLG FN Brno – Dětská nemocnice (PDM), Černopolní 9, 613 00, Brno, budova G. 3. a 4. nadzemní podlaží

Ambulance OLG FN Brno – Dětská nemocnice

Dětská nemocnice, Černopolní 9, 613 00 Brno, budova G, 3. nadzemní podlaží

Provozní a ordinační doba pracoviště:

	Provozní doba	Ordinační doba
Pondělí	6:30-15:30	7:30-12:00, konzultace 13:00-15:00
Úterý	6:30-17:00	7:30-12:00, 13:00-16:30

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	9 (celkem 51)

Středa	6:30-15:30	7:30-12:00, konzultace 13:00-15:00
Čtvrtek	6:30-17:00	7:30-12:00 , 13:00-16:30
Pátek	6:30-15:30	7:30-12:00 , konzultace 13:00-15:00

Objednání termínu na telefonním čísle 532234489 nebo 532234490.

Na pracovišti v Dětské nemocnici provádíme celé spektrum klinicko-genetických vyšetření.

Detašované ambulance na Gynekologicko – porodnické klinice FN Brno

Genetická ambulance na Gynekologicko-porodnické klinice FN Brno Obilní trh

GPK FN Brno, pracoviště reprodukční medicíny, Obilní trh 11, 602 00 Brno

Provozní doba pracoviště:

Pondělí	15:00 - 17:00
Středa	15:00 - 17:00

Objednání termínu na telefonním čísle 53223 8266.

V genetické ambulanci na GPK FN Brno Obilní trh probíhá specializované genetické poradenství pro páry s poruchou reprodukce, které jsou sledovány v Centru asistované reprodukce FN Brno.

Příjem vzorků

Ambulance OLG FN Brno, Dětská nemocnice - centrální příjem vzorků:

budova G, 3. nadzemní podlaží

Pracovní dny: pondělí až pátek

Pracovní doba: 6:30 – 15,30h

Pracovníci zodpovědní za příjem vzorků na OLG:

Alena Hruběšová , Iva Rumlová, Bc. Zdena Veselá, Miluše Musilová

(+420 532234489,-4490)

Laboratoře OLG FN Brno:

Laboratoř klinické cytogenetiky – prenatální diagnostika:

FN Brno PDM, budova G, 4. podlaží

Příjem vzorků:

Pracovní dny: Pondělí až pátek

Pracovní doba: 6:30 – 15,30h

Laboratoř klinické cytogenetiky – postnatální diagnostika:

FN Brno PDM, budova G, 4. podlaží

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	10 (celkem 51)

Příjem vzorků:

Pracovní dny:

Pondělí až pátek – odběrové dny se liší dle požadovaného vyšetření, viz. kap. 6.2

Pracovní doba: 6:30 – 15,30h

Integrovaná laboratoř molekulární cytogenetiky:

FN Brno PDM, budova G, 3. podlaží

Příjem vzorků:

Pracovní dny: Pondělí až pátek

Pracovní doba: 6:30 – 15,30h

Laboratoř molekulární diagnostiky:

FN Brno PDM, budova G, 3. podlaží

Příjem vzorků:

Pracovní dny: Pondělí až pátek

Pracovní doba: 6:30 – 15,30h

Příjem primárních vzorků je v průběhu celé provozní doby laboratoře, jinak dle domluvy.

3 Ambulance a lékaři

Ambulance Oddělení lékařské genetiky zajišťuje svým personálním obsazením genetické poradenství pro pacienty celé Jižní Moravy a u vybraných diagnóz i poradenství pro pacienty celé ČR i okolních států.

Pacienti jsou objednávání telefonicky nebo písemně (viz níže).

Těhotné ženy objednávané na nejbližší možný termín, který je vhodné konzultovat vzhledem k možné návaznosti na další vyšetření.

K vyšetření je vhodné písemné doporučení odesílajícího lékaře.

Objednávání pacientů na ambulanci OLG FN Brno

- na telefonním čísle 532234489 nebo 532234490
- pomocí webového formuláře na adrese: <http://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/oddeleni-lekarske-genetiky/objednani-pacienta-na-oddeleni-lekarske-genetiky-fn-brno/t4378>
- písemně na adresu:

Oddělení lékařské genetiky FN Brno- pracoviště Dětská nemocnice Černopolská 9, 613 00 Brno

Lékaři OLG FM Brno

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D.
 Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc.
 Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD

Verze 1
 Revize 8
 Počet kopií: 1

Platnost od:
 8. 3. 2017

Zařazení v dokumentech
 Laboratoří OLG FN Brno

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	11 (celkem 51)

Prim. MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.	tel. 532 234 296, gaillyova.renata@fnbrno.cz
MUDr. Zdeněk Kalina, CSc.	tel. 532 234 711, kalina.zdenek@fnbrno.cz
MUDr. Šárka Prášilová	tel. 532 234 710, prasilova.sarka@fnbrno.cz
MUDr. Jana Šoukalová	tel. 532 234 249, soukalova.jana@fnbrno.cz
MUDr. Rastislav Beharka	tel. 532 234 236, beharka.rastislav@fnbrno.cz
MUDr. Jitka Němečková	tel. 532 234 712, nemeckova.jitka@fnbrno.cz

3.1 Spektrum genetických vyšetření a nabízených služeb:

Oddělení lékařské genetiky přijímá:

I. Pacienty, u kterých nebo v jejichž rodině:

- se vyskytlo dědičné onemocnění nebo vrozená vývojová vada
- jeden či oba partneři, či jiný příbuzný trpí dědičným onemocněním nebo jiným chronickým – pravděpodobně dědičným - onemocněním
- se narodilo dítě s psychickým, fyzickým nebo kombinovaným postižením
- se vyskytly dva a více spontánních potratů
- probíhá nebo je plánována léčba neplodnosti (více než 1 rok se nedaří otěhotnět)
- jeden nebo oba partneři byli vystaveni mutagenním vlivům (ionizační záření, chemikálie, drogy)
- jeden nebo oba partneři byli léčeni pro maligní nádorové onemocnění nebo se nádorové onemocnění v rodině vyskytuje opakovaně nebo u mladých osob
- se vyskytl nebo je plánován příbuzenský sňatek

II. Pacientky – těhotné ženy:

- ve věku nad 37- 38 let (nebo věk partnera je nad 45 let)
- u kterých výsledky ultrazvukového či biochemického screeningu v I. a/ nebo II. trimestru jsou abnormální
- které byly během gravidity vystaveny ionizačnímu záření, užívaly léky s potenciálním mutagenním či teratogenním účinkem nebo prodělaly akutní onemocnění
- u kterých nebo v jejichž rodině se vyskytují stavy uvedené v bodě I

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	12 (celkem 51)

4 Laboratoře OLG FN Brno – základní informace

Laboratoře OLG FN Brno poskytují široké spektrum speciálních cytogenetických, molekulárně cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření. Kromě diagnostické činnosti se pracovníci laboratoří aktivně podílejí na pregraduální i postgraduální výuce studentů Lékařské a Přírodovědecké fakulty MU v Brně, včetně vedení bakalářských a diplomových prací a na vědecko-výzkumné činnosti oddělení v rámci vlastních odborných projektů nebo participací na grantových aktivitách a výzkumných záměrech dalších pracovišť MU v Brně.

5 Laboratoř klinické cytogenetiky - prenatální diagnostika

5.1 Základní informace

Adresa: OLG FN Brno, Černopolská 9, budova G, 4. poschodí

Vedoucí laboratoře: RNDr. Iveta Valášková

Tel: +420532234715

E-mail: valaskova.iveta@fnbrno.cz

Zástupce vedoucího pro laboratoř klinické cytogenetiky: RNDr. Eva Makaturová

Tel: +420532234573

E-mail: makaturova.eva@fnbrno.cz

Zaměření laboratoře

Laboratoř se zabývá vyšetřením karyotypu z amniocytů (buňky obsažené v plodové vodě), choriových klků, placenty, kožních fibroblastů a ostatního materiálu z potracených plodů. Nabízí kultivace fibroblastů pro účely vyšetření poruch metabolismu a pro DNA diagnostiku.

Stanovení karyotypu z amniocytů a z buněk choriových klků (případně placenty) jsou vyšetření, která se provádějí v prenatálním období vývoje plodu. Materiál se získává invazivními metodami amniocentézou a choriovou biopsií.

Stanovení karyotypu plodu z kožních fibroblastů a ostatního materiálu z potracených plodů se provádí u spontánních potratů a potratů indukovaných při patologickém nález. Výchozím materiálem pro cytogenetické vyšetření potraceného plodu je vzorek kůže bez podkoží o velikosti asi 1x1 cm nebo podobné množství jiné tkáně.

Buňky z odebraných vzorků jsou kultivovány v médiu. Po dosažení vhodného nárůstu je dělení buněk zastaveno kolchicinem a následuje zpracování kultury. Buňky jsou sklizeny, převedeny do hypotonického prostředí a fixovány. Ze získané suspenze jsou připraveny preparáty. Preparáty se inkubují v roztoku trypsinu a barví barvivem Giemsa-Romanovski. Výsledkem jsou příčné světlé a tmavé pruhy na chromozomech, tzv. G pruhy. Napruhované mitózy jsou snímány digitální kamerou a analyzovány ve světelném mikroskopu s použitím karyotypovacího počítačového systému Lucia/Karyo.

Používané metody

Akreditované metody

Vyšetření vrozených chromosomových aberací barvicími metodami [Prenatální vyšetření karyotypu, Postnatální vyšetření karyotypu]

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	13 (celkem 51)

Kód: SOPV C1

Konzultace: RNDr. Eva Makaturová, tel. +420532234573

Neakreditované metody

Kultivace fibroblastů pro vyšetření poruch metabolismu a pro DNA diagnostiku

Konzultace: RNDr. Eva Makaturová, tel. +420532234573

5.2 Nabízené služby

- vyšetření karyotypu z amniocytů, choriových klků, placenty, materiálu z potratů
- kultivace fibroblastů pro vyšetření poruch metabolismu a pro DNA diagnostiku

5.3 Příjem vzorků

- plodová voda – asi 20 ml plodové vody (množství by mělo odpovídat týdnu gravidity) do sterilní plastové stříkačky, stříkačku uzavřít sterilní jehlou
odběrové dny: po - pá
- choriové klky a placenta – 20 mg (asi 20ks fragmentů) do sterilní zkumavky s transportním médiem, odběrová souprava musí být vypláchnuta heparinem
odběrové dny: po - čt, nelze odebrat před volným dnem
- fetální tkáň - 1x1 cm kůže bez podkoží nebo podobné množství jiné tkáně do sterilní zkumavky s 10ml transportního média nebo fyziologického roztoku
odběrové dny: po - pá
- fetální krev – 3ml krve do heparinu
odběrové dny: po, út, čt, pá
- biopsie – 2x10mm kůže bez podkoží do sterilní zkumavky s 10ml transportního média nebo fyziologického roztoku

Podrobné informace o druhu a množství primárního vzorku potřebného pro vyšetření viz kap. 9.8.

5.4 Výsledky vyšetření, kontrola kvality

Analýzu karyotypu provádějí VŠ pracovníci s ukončeným specializačním vzděláváním (atestací). Nálezy jsou popisovány podle mezinárodní cytogenetické nomenklatury ISCN 2013.

Externí a interní kontrola kvality

Spolehlivost metody a správnost výsledku cytogenetického vyšetření je ověřována pomocí interní a externí kontroly kvality v souladu s doporučením Evropské Cytogenetické Asociace (General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics, 2012).

Od roku 2010 je laboratoř je zařazena do mezinárodního systému kontroly kvality cytogenetických laboratoří v rámci CEQA. V roce 2010 a 2014 proběhlo mezinárodní hodnocení kvality vyšetření karyotypu z plodové vody.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	14 (celkem 51)

Kontrola kvality prenatalního vyšetření karyotypu je prováděna též prostřednictvím mezilaboratorní kontroly kvality zajištěné akreditovaným cytogenetickým pracovištěm (Cytogenetická laboratoř Brno, s. r. o.)

Pravidelně je sledována expirace labochemikálií a zajišťována údržba a servis přístrojů.

6 Laboratoř klinické cytogenetiky - postnatální diagnostika

6.1 Základní informace

Adresa: OLG FN Brno, Černopolní 9, budova G, 4. poschodí

Vedoucí laboratoře: RNDr. Iveta Valášková

Tel: +420532234715

E-mail: valaskova.iveta@fnbrno.cz

Zástupce vedoucího pro laboratoř klinické cytogenetiky: RNDr. Eva Makaturová

Tel: +420532234573

E-mail: makaturova.eva@fnbrno.cz

Zaměření laboratoře:

Laboratoř klinické cytogenetiky – postnatální diagnostika, je součástí Laboratoří OLG FN Brno.

Zabývá se:

- I. stanovením vrozených chromozomových aberací (VCA) u pacientů
 - novorozenců s podezřením na syndrom podmíněný vrozenou chromozomovou aberací - vrozené změny počtu a struktury chromozomů (Downův syndrom, Edwardsův syndrom aj., mikroleční syndromy)
 - novorozenců s mnohočetnými vývojovými vadami zahrnujícími více systémů
 - předčasně narozených dětí, které vykazují somatické odchylky
 - neprospívajících kojenců se somatickými odchylkami (dysmorfie obličeje, změny svalového tonu)
 - pacientů s psychomotorickou retardací
 - pacientů s anomálií vnitřního a zevního genitálu, poruchou pohlavního vývoje
 - dysfertilních párů (sterilita - partneři před IVF, partneři s opakovanými spontánními aborty, mrtvě rozené děti)
 - dárců gamet
- II. cytogenetickým monitorováním vlivu mutagenů - detekcí získaných chromozomových aberací (ZCA)
 - sledování vlivu životního, rizikového pracovního prostředí a užívání léků (cytostatika, imunosupresiva) na výskyt získaných chromozomových aberací, které mohou ovlivnit zdraví a reprodukci pacienta

Používané metody

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	15 (celkem 51)

Akreditované metody

Vyšetření vrozených chromosomových aberací barvicími metodami [Prenatální vyšetření karyotypu, Postnatální vyšetření karyotypu]

Kód: SOPV C1

Konzultace: MVDr. Marcela Vilémová, tel. +420532234491

Vyšetření získaných chromosomových aberací prostřednictvím cytogenetické analýzy periferních lymfocytů za použití metody konvenčního barvení [ZCA, CAPL]

Kód: SOPV C2

Konzultace: MVDr. Marcela Vilémová, tel. +420532234491

6.2 Nabízené služby

- stanovení karyotypu z lymfocytů periferní krve, vyšetření vrozených chromozomových aberací (VCA)
- vyšetření získaných chromozomových aberací (ZCA)

6.3 Příjem vzorků

Vrozené chromozomové aberace (VCA)

materiál: 3 ml krve do 0,4 ml heparinu – sterilně, odběr není vhodný při současné antibiotické a cytostatické léčbě

odběrové dny: pondělí, úterý, čtvrtek, pátek

Získané chromozomové aberace (ZCA)

materiál: 2 – 3 ml žilní krve do 0,4 ml heparinu – sterilně

odběrové dny: pondělí, úterý, středa

Podrobné informace o druhu a množství primárního vzorku potřebného pro vyšetření viz kap. 9.8.

6.4 Výsledky vyšetření, kontrola kvality

Analýzu karyotypu provádějí VŠ pracovníci. Nálezky jsou popisovány podle mezinárodní cytogenetické nomenklatury ISCN 2016.

Externí a interní kontrola kvality

Spolehlivost metody a správnost výsledku cytogenetického vyšetření je ověřována pomocí interní a externí kontroly kvality v souladu s doporučením Evropské Cytogenetické Asociace (General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics, 2012).

Od roku 2009 je laboratoř je zařazena do mezinárodního systému kontroly kvality cytogenetických laboratoří CEQA. V roce 2009 a 2013 proběhlo mezinárodní hodnocení kvality vyšetření karyotypu z periferní krve.

Kontrola kvality postnatálního vyšetření karyotypu je prováděna prostřednictvím mezilaboratorní kontroly kvality zajištěné akreditovaným cytogenetickým pracovištěm (Cytogenetická laboratoř Brno, s. r. o.)

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	16 (celkem 51)

Interní kontrola kvality je zajišťována hodnocením každého karyotypu dvěma VŠ pracovníky. Pravidelně je sledována expirace labochemikálií a zajišťována údržba a servis přístrojů.

7 Integrovaná laboratoř molekulární cytogenetiky

7.1 Základní informace

Adresa: OLG FN Brno, Černopolní 9, budova G, 3. poschodí

Vedoucí laboratoře: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc.

Tel: +420532234745

E-mail: kugl@sci.muni.cz

Zástupce vedoucího laboratoře: Mgr. Hana Filková

Tel: +420532234713

E-mail: filkova.hana@fnbrno.cz

Zaměření laboratoře

Integrovaná laboratoř molekulární cytogenetiky je specializovanou laboratoří s diagnostickou, výzkumnou a výukovou činností, která zahrnuje cytogenetické laboratoře Přírodovědecké fakulty MU (Oddělení genetiky a molekulární biologie ÚEB) a Fakultní nemocnice v Brně (Oddělení lékařské genetiky).

Nosným tématem činnosti těchto laboratořích jsou cytogenetická vyšetření a výzkum nestability genomu člověka na úrovni strukturních i početních změn chromozomů pomocí molekulárně cytogenetických metod. V laboratořích se koná pravidelná teoretická i praktická výuka cytogenetiky studentů Přírodovědecké a Lékařské fakulty MU v Brně v rámci akreditovaných bakalářských, magisterských a doktorských programů.

Výzkumné aktivity laboratoře jsou zaměřeny na studium chromozomových aberací pomocí technik metafázní a interfázní fluorescenční hybridizace in situ (FISH), komparativní genomové hybridizace (CGH), spektrálního karyotypování (SKY), techniky MLPA a technologií array-CGH.

Používané molekulárně cytogenetické metody

Akreditované metody

Vyšetření chromozomových aberací z biologického materiálu metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

Kód: SOPV MC1

Konzultace: Mgr. H. Filková, tel.: +420532234713

Vyšetření chromozomových aberací z biologického materiálu metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových mikročipech (array-CGH)

Kód: SOPV MC2

Konzultace: Mgr. J. Smetana, PhD., tel.: +420532234745

Neakreditované metody

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	17 (celkem 51)

Vyšetření chromozomových abnormalit technikou spektrálního karyotypování (SKY)

Konzultace: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc., tel.: +420532234745

MLPA - Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

Konzultace: Mgr. Hana Filková, tel.: +420532234745

7.2 Nabízené služby:

Kompletní přehled poskytovaných vyšetření Integrované laboratoře molekulární cytogenetiky je uveden na internetových stránkách <http://www.cba.muni.cz/cytogenlab/>.

Prenatální cytogenetika

Molekulárně cytogenetické vyšetření je prováděno ve spolupráci s gynekologickými pracovišti a je zaměřeno na rychlé odhalování početních chromozomových změn u embryí či plodů s podezřením na geneticky podmíněné onemocnění. Vyšetření provádíme na buňkách získaných z plodové vody, z fetální krve či z jiného materiálu odebraném z plodu.

Typy vyšetření:

FISH

- trizomie chromozomů 13, 18, 21
- vyšetření sestavy a počtu gonozomů (XX, XY)
- detekce mikrolečných syndromů
- analýza markerových chromozomů
- analýza translokací (pomocí celochromozomových sond či spektrálního karyotypování)
- celogenomový screening zisků a ztrát sekvencí DNA metodami ~~CGH, HR-CGH a~~ array-CGH

Postnatální cytogenetika

Vyšetření je prováděno na buňkách periferní krve či prostřednictvím izolované DNA a je zaměřeno na detekci strukturních i početních chromozomových aberací neodhalitelných konvenční cytogenetickou analýzou u pacientů s podezřením na geneticky podmíněné onemocnění a u dysfertilních párů.

Typy vyšetření:

- detekce mikrolečných syndromů metodou FISH

FISH	
Mikrolečné syndromy	Chromozomová oblast
DiGeorge	22q11
Prader-Willi/Angelman	15q12
Williams-Beurenův	7q11.23
Slavotínkův	1p36

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	18 (celkem 51)

Phelan-McDermid	22q13
Miller-Dieker	17p13.3
Langer-Giedion	8q23/8q24

- detekce mikrolečních syndromů a subtelomerových přestaveb metodou MLPA

Detekce mikrolečních syndromů	
MLPA (kity P245-A2 a P297-B1)	
Mikroleční syndromy	Chromozomová oblast
Slavotinek	1p36
Wolf-Hirschhorn	4p16.3
Cri du Chat	5p15
Sotos	5q35.3
Williams-Beurenův	7q11.23
Langer-Giedion	8q24.12
DiGeorge	22q11
DiGeorge region 2	10p15.1
Phelan-McDermid	22q13
Smith-Magenis	17p11.2
Miller-Dieker	17p13.3
Rubinstein-Taybi	16p13.3
Prader-Willi/Angelman	15q12
Wagrův syndrom	11p13
NF1 mikrolece	17q11.2
mikroleční syndrom	2p16
mikroleční syndrom	3q29
mikroleční syndrom	9q22.3
mikroleční syndrom	15q24
mikroleční syndrom	17q21
mikroduplikační syndrom	MECP2 / Xq28
TAR syndrom	1q21
mikroleční syndrom	1q21.1
mikroleční syndrom	12p11.23
mikroleční syndrom	15q13
mikroleční syndrom	15q24.1
mikroleční syndrom	16p11.2/16p12.1
mikroleční syndrom	17q12

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	19 (celkem 51)

mikrodeleční syndrom	18q21.2
mikrodeleční syndrom	20p12.2

- vyšetření translokací a přestaveb subtelomerických oblastí chromozomů metodou FISH

tel - FISH	
1q	1p
2q	2p
3q	3p
4q	4p
5q	5p
6q	6p
7q	7p
8q	8p
9q	9p
10q	10p
11q	11p
12q	12p
13q	"13p"
14q	"14p"
15q	"15p"
16q	16p
17q	17p
18q	18p
19q	19p
20q	20p
21q	"21p"
22q	"22p"
X/Yq	X/Yp

- analýza markerových chromozomů postnatálně
- analýza translokací a komplexních chromozomových přestaveb postnatálně (pomocí celochromozomových sond či spektrálního karyotypování)
- vyšetření mozaiek
- celogenomový screening zisků a ztrát sekvencí DNA metodami ~~HR-CGH~~ a array-CGH
- vyšetření chromozomových odchylek u pacientů s idiopatickou mentální retardací a vrozenými vývojovými vadami metodami FISH, MLPA a array-CGH

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	20 (celkem 51)

- celogenomové vyšetření pomocí metody array-CGH

Nádorová cytogenetika

Vyšetření je prováděno pro výzkumné účely ve spolupráci s onkologickými pracovišti a je zaměřeno na detekci prognosticky významných specifických chromozomových změn u některých hematologických maligních onemocnění a u solidních nádorů. Vyšetření provádíme z nátěrů kostní dřeně, z kultivovaných či separovaných buněk kostní dřeně, z otisků nádorů, z tkání nádorů včetně kultivovaných nádorů. Provádíme:

- cílené FISH vyšetření chromozomových abnormalit pomocí specifických DNA sond
- celogenomové vyšetření pomocí metody array-CGH

Hematologické malignity		
Onemocnění	Chromozomová odchylka	Postižené geny/DNA sondy
Mnohočetný myelom (Vyšetření je prováděno ve spolupráci s Babákovou výzkumnou skupinou ÚPFL MU v Brně)	gain(1)(q21), del(1)(p36)	CKS1B, SRD
	del(13)(q14)	RB1
	přestavba 14q32	IgH
	t(11;14)	IGH/CCND1
	t(4;14)	IGH/FGFR3
	t(14;16)	IGH/MAF
	hyperdiploidie/nonhyperdiploidie	CEP 5, CEP 9, CEP 15

Solidní nádory		
Onemocnění	Chromozomová odchylka	Postižené geny/DNA sondy
Cervix uteri	3q26/8q24	HPV+/hTERT/MYC

7.3 Příjem vzorků

kostní dřeň (1 ml) v transportním médiu (5 ml PBS + 0,5 ml heparinu)

periferní krev (3 ml) v heparinu

tkáň tumoru (otisk na 5 podložních mikroskopických sklech),

trepanobiopsie + kostní dřeň (nátěr na 5 podložních mikroskopických sklech),

plodová voda (8 - 10 ml)

Podrobné informace o druhu a množství primárního vzorku potřebného pro vyšetření viz kap. 9.8.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	21 (celkem 51)

7.4 Výsledky vyšetření, kontrola kvality

Analýzu chromozomových odchylek pomocí molekulárně cytogenetických metod provádějí VŠ pracovníci. Abnormální nálezy jsou popisovány podle mezinárodní cytogenetické nomenklatury ISCN 2013, rizika zachycených aberací a jejich klinický dopad jsou posuzovány na základě literatury, aktuálních internetových údajů a pokynů a doporučení Evropské Cytogenetické Asociace (General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics).

Pro analýzu nedělicích se interfázních buněk je používána hodnota „cut-off value“ (tj. hraniční hodnota), podle které jsou nálezy klasifikovány jako pozitivní, respektive negativní pro používané typy DNA sond a vyšetřované typy buněk. Laboratoř používá hodnotu „cut-off value“ doporučenou výrobcem pro jednotlivé šarže a druhy DNA sond a klinicky validovanou prostřednictvím kontrolních hybridizací provedených laboratoří. U vyšetřovaných pacientů je za pozitivní považován nález, který se rovná nebo převyšuje tuto hodnotu udávanou v procentech z celkového počtu analyzovaných buněk.

Interpretaci výsledků provádí VŠ pracovník s ukončeným specializačním vzděláváním (atestací) a zprávu o výsledku poskytuje ošetřujícímu lékaři s případným komentářem.

Externí a interní kontrola kvality

Spolehlivost metody a správnost výsledku molekulárně cytogenetických vyšetření je ověřována pomocí interní a externí kontroly kvality v souladu s doporučením Evropské Cytogenetické Asociace (General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics, 2012).

Laboratoř se zúčastňuje 1x ročně mezilaboratorní kontroly vyšetření se smluvní referenční laboratoří v České republice.

Od roku 2010 je laboratoř zařazena do mezinárodního systému kontroly kvality cytogenetických laboratoří CEQA – Cytogenetic European Quality Assessment, který je součástí EurogenTest Network of Excellence. V roce 2010 a 2013 proběhlo mezinárodní hodnocení kvality FISH vyšetření, v roce 2011 a 2015 byla provedena kontrola kvality vyšetření array-CGH.

Externí kontrola kvality vyšetření CGH je prováděna 1 x ročně prostřednictvím mezilaboratorní kontroly zajištěné referenčním cytogenetickým pracovištěm v České republice.

Vnitřní kontrola kvality v cytogenetické laboratoři je zavedena průběžně, pravidelně se testují chemikálie používané při FISH, provádí se dvojí čtení preparátů a pravidelně se vyhodnocuje kvalita získaných výsledků podle diagnóz pacientů.

Pravidelně je sledována expirace labochemikálií a zajišťována údržba a servis přístrojů.

8 Laboratoř molekulární diagnostiky

Adresa: OLG FN Brno, Černopolní 9, budova G, 3. poschodí

Vedoucí laboratoře: RNDr. Iveta Valášková

Tel: +420532234715

E-mail: valaskova.iveta@fnbrno.cz

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	22 (celkem 51)

8.1 Základní informace

Laboratoř molekulární diagnostiky provádí vysoce specializovanou molekulárně genetickou diagnostiku u nemocných s dědičnými chorobami a v jejich rodinách s využitím širokého spektra metod molekulární genetiky.

Laboratoř dále zajišťuje izolaci lidské genomové DNA z krve, tkání, nebo buněk po kultivaci a její dlouhodobé uchování v DNA bance OLG. Provádí DNA analýzu vybraných genů, u nichž přesně identifikuje patologické změny genetického materiálu a určuje původ chorob na molekulární úrovni. Provádí vysoce specializovaná molekulárně genetická vyšetření maligních onemocnění kvalitativní a kvantitativní analýzou diagnosticky a prognosticky významných molekulárních onkologických markerů

Laboratoř molekulární diagnostiky je zapojena do národní a mezinárodní mezilaboratorní kontroly kvality a pracuje podle evropských standardů. Pracovníci laboratoře se účastní řešení výzkumných úkolů a záměrů. V rámci výzkumných projektů jsou zaváděny nové molekulárně genetické metody, analýza nových genů, získávány poznatky umožňující přesnější interpretaci molekulárně genetických analýz v souladu s aktuálními poznatky molekulární biologie a genetiky. Laboratoř sleduje rychlý vývoj molekulárně genetických vyšetřovacích metod a v týmové spolupráci je uvádí do praxe.

Laboratoř molekulární diagnostiky také plní důležitou úlohu ve vzdělávání a výuce studentů svojí spoluprací s Přírodovědeckou a Lékařskou fakultou MU. Důležitá je také rozsáhlá interdisciplinární spolupráce s množstvím dalších oborů jako jsou například kardiologie, gynekologie, reprodukční medicína, neurologie, patologie, chirurgie, ARO, ORL, plastická chirurgie, neonatologie, biochemie, onkologie, hematologie, oční klinika, gastroenterologie nebo kožní ambulance.

Používané molekulárně genetické metody:

- Izolace DNA – vysolovací metoda, izolace pomocí kitu a s využitím izolátoru MagnaPure Roche
- Izolace RNA a zpětný přepis do cDNA
- Polymerázová řetězová reakce (PCR)
- Real-time PCR
- High Resolution Melting Analysis (HRM)
- Denaturační gradientová elektroforéza (Denaturing Gradient Gel Electrophoresis - DGGE)
- Jednořetězcový konformační polymorfismus (Single Strand Conformation Polymorphism - SSCP)
- Sekvenování
- Fragmentační analýza
- MLPA - Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
- Hybridizace pomocí INNO-LiPA
- Kvantitativní fluorescenční PCR (QF PCR)

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	23 (celkem 51)

- Direct QF-PCR
- Vazebná analýza
- Metylační analýza

8.2 Nabízené služby

8.2.1 Seznam vyšetření:

Monogenně dědičné choroby:

Vznik monogenně dědičných chorob je podmíněn mutací jediného genu. Tato onemocnění mohou být recesivní (například cystická fibróza) nebo dominantní (neurofibromatóza I). V Laboratoři molekulární diagnostiky jsou takto postižení pacienti vyšetřováni s využitím široké palety doplňujících se metod.

Akreditované metody

Označeny *)

Konzultace: RNDr. Iveta Valášková

tel.: +420532234715

Cystická fibróza gen CFTR	F508del, G542X, G551D, R553X, CFTRdele2,3(21kb), N1303K		
	F508del, G542X, G551D, R553X, CFTRdele2,3(21kb),N1303K, R117H		
	*) 50 mutací – kit ELUCIGENE		
	scoring mutace.....		
	scanning kódující oblasti		
	IVS8polyT-TG		
	vyhledávání velkých delecí pomocí MLPA analýzy		
	vazebná analýza		
Neurofibromatóza typu 1 gen NF1	scanning kódující oblasti na úrovni DNA a RNA		
	vyhledávání velkých delecí pomocí MLPA analýzy		
	vazebná analýza		
Neurofibromatóza typu 2 gen NF2	scanning kódující oblasti na úrovni DNA		
	vyhledávání velkých delecí pomocí MLPA analýzy		
Rhabdoid predispoziční syndrom, gen INI 1	mutační scanning na úrovni DNA		
Duchennova svalová dystrofie,	*) vyhledávání velkých delecí pomocí MLPA		
Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	24 (celkem 51)

gen dystrofin	analýzy
	vazebná analýza
Hemofilie A gen pro faktor VIII	scoring mutace i1, i21 scanning kódující oblasti vazebná analýza
Delece azoospermatického faktoru AZF	*) delece AZF a, b, c – kit Devyser AZF
Určení pohlaví SRY, amelogenin	*) PCR a následná kontrola na PAGE
Myotonická dystrofie typu 1 gen MD1	detekce expanze (CTG) _n pomocí metody Triplet Primed PCR
Hluchota gen GJB2	mutační scanning na úrovni DNA
Chronická pankreatitida	
gen CFTR	viz cystická fibróza
gen SPINK1	N34S,L14P,P55S,53C>T scanning kódující oblasti
gen PRSS1	R122H,K23R,N29I scanning kódující oblasti
Syndrom dlouhého QT intervalu	
gen KCNQ1	mutační DNA analýza
gen KCNH2	mutační DNA analýza
gen KCNE1	mutační DNA analýza
Cytochrom P450 gen CYP2D6	mutační screening na úrovni DNA real-time PCR pro alely 3* 4* 6* 7* a 8*
	agarová elektroforéza pro detekci genových duplikací, velkých delecí a inverzí
Maligní hypertermie gen RYR1	mutační screening RYR1 genu na úrovni DNA
	mutační screening RYR1 na úrovni RNA
	real time PCR exonů 17, 39, 40, 44 genu RYR1
gen CACNA1S	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM) exonu 11 genu CACNA1S
Deficit MCAD	detekce nejčastější mutace A985G
Lerri-Weil dyschondrosteóza gen SHOX	MLPA
	mutační scanning na úrovni DNA
Metylace promotoru-06-metylguanin- DNA-metyltransferázy gen MGMT	metylační sekvenování
Katecholaminergní polymorfni ventrikulární tachykardie gen RYR2	mutační screening na úrovni DNA
Celiakie	vyšetření HLA znaků asociovaných s celiakií pomocí SSP-PCR
Hereditární hemoragická teleangiektázie gen ACVRL1, ENG	mutační screening na úrovni DNA

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	25 (celkem 51)

Spinální svalová atrofie gen SMN1, SMN2	MLPA
Fragilní X gen FMR1	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)
Crohnova choroba gen NOD2/ CARD15	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)
Achondroplázie gen FGFR3	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)
Interleukin 28B gen IL28B	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)
Nijmegen breakage syndrom gen NBN c.657del5	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)
Deficience lipoproteinové lipázy gen LPL	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM) MLPA mutační screening na úrovni DNA
BDNF (brain-derived neurotrophic factor) Val66Met (rs6265)	analýza křivek tání s vysokým rozlišením (HRM)

Onkologická vyšetření:

Při vzniku nádorového onemocnění jsou rozhodující mutace, které postihují geny účastnící se řízení růstu a proliferace buněk („gatekeepers“), případně geny, jejichž úkol spočívá v udržení neporušenosti genomu („caretakers“). Náchylnost k nádorovému onemocnění může být dále ovlivněna mutacemi v genech zodpovědných za metabolické přeměny karcinogenů, se kterými se organismus neustále setkává. Dále jsou analyzovány nádorové markery, které jsou přítomny v organismu v důsledku vzniku a vývoje maligního procesu. Jejich analýza je důležitá pro posuzování rozsahu a hlavně další dynamiky v rámci sledování efektu terapie nebo návratu choroby.

Retinoblastom gen RB1	*) mutační scanning na úrovni DNA i RNA
	*) MLPA
	analýza metylace promotorové oblasti
Analýza exprese onkologických markerů TH, PHOX2b, PGP9.5, TrkA, TrkB, TrkC, cMyc, p73, MAGE, GAGE, VEGF	Kvantitativní Real-time PCR
Synoviální sarkom SYT/SSX 1,2	detekce exprese fuzního genu SYT/SSX 1,2
p53	mutační DNA analýza

Detekce aneuploidií chromozomů

Aneuploidie znamená odchylku od normálního počtu chromozomů, kterých je u člověka 46. Stanovení správného počtu chromozomů má velký význam při vyšetřeních plodů v průběhu

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	26 (celkem 51)

těhotenství, kdy odchylky mohou znamenat postižení vyvíjejícího se plodu nebo časně spontánní potraty.

Klasickou genetickou metodou uplatňující se v prenatalní diagnostice je stanovení karyotypu plodu pomocí G-pruhování z kultivovaného materiálu plodu, které trvá přibližně 14 dní. Kultivace se však všech případech nemusí povést a doba k tomu potřebná zvyšuje úzkost matky z očekávání výsledků vyšetření.

Novější metodou je kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce (QF PCR). Využívá stejný materiál jako klasické cytogenetické metody, ale je podstatně rychlejší. Při použití této techniky je výsledek do 24 až 48 hodin. Metoda se však zabývá pouze nejčastějšími aneuploidii tzn. aneuploidie chromozomu 13, 18, 21, X a Y a u spontánních abortů je schopna dále analyzovat chromozomy 15, 16 a 22.

Naše laboratoř vytvořila spojením přístupů direct PCR (nevyžaduje izolaci DNA), fast PCR a QF-PCR novou testovací sadu, která umožňuje určení aneuploidie chromozomu 21 do tří hodin.

Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X, Y	*) QF-PCR Devyser Complete
Aneuploidie chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	*) QF-PCR Devyser Extend

Neinvazivní vyšetření plodu z volné fetální DNA v krvi matky

Volná fetální DNA je rozptýlená v plazmě matky a její koncentrace se postupně zvyšuje (I. trimestr do 3 % , III. trimestr až 6 %) a po porodu rychle mizí z cirkulace (po císařském řezu za 4 – 30 min., po vaginálním porodu za 10 – 100 hodin).

Provádíme neinvazivní vyšetření plodu z volné fetální DNA (cffDNA) pomocí QF PCR (HRM LC480)

- stanovení pohlaví plodu (gen SRY)
- stanovení RhD
- Achondroplázie, gen FGFR3

8.3 Příjem vzorků

Podrobné informace o druhu a množství primárního vzorku potřebného pro jednotlivá vyšetření viz kap. 9.8.

8.4 Výsledky vyšetření, kontrola kvality

Hodnocení vyšetření u monogenně podmíněných chorob, onkologických markerů a detekci aneuploidii provádějí VŠ pracovníci s ukončeným specializačním vzděláním (atestací). Abnormální nálezy u monogenně podmíněných chorob jsou popisovány podle mezinárodní databáze mutací HGMD (Human Gene Mutation Database) v souladu s pravidly HGVS (Human Genome Variation Society) a Abnormální nálezy při hodnocení aneuploidii jsou popisovány podle mezinárodní cytogenetické nomenklatury ISCN 2009.

Analýza molekulárních onkologických markerů a hodnocení výsledku analýzy je prováděno dle doporučení INRG (The International Neuroblastoma Risk Group) z roku 2009.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	27 (celkem 51)

V laboratoři jsou uplatňovány zásady správné laboratorní praxe včetně systému vnitřní kontroly kvality.

Laboratoř molekulární diagnostiky se pravidelně účastní cyklů externí kontroly kvality, které v ČR organizuje ÚHKT Praha. Laboratoř je dále zapojena do mezinárodního systému kontroly kvality The European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) Scheme for Microdeletions of the Y chromosome a External Quality Assessment Scheme for Cystic Fibrosis. Pro všechny v laboratoři používané metodické postupy je každoročně prováděna mezilaboratorní kontrola.

Pravidelně je sledována expirace labochemikálií a zajišťována údržba a servis přístrojů.

9 Manuál pro odběry primárních vzorků

9.1 Požadavkové listy (žádanky)

Žádanky k laboratorním vyšetřením

Do laboratoří je přijímán materiál doprovázený žádankou (odpovídající druhu požadovaného vyšetření).

Pro vyšetření v laboratořích OLG FN Brno jsou používány následující žádanky a formuláře:

- Žádanka o cytogenetické / molekulárně cytogenetické vyšetření z periferní / pupečnickové krve
- Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření (a k izolaci DNA nebo RNA)
- Průvodní list k prenatálnímu vyšetření
- Průvodka pro cytogenetické vyšetření – získané chromosomové aberace

Vzory žádanek jsou uvedeny v Příloze 1.

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření je dostupná na webových stránkách: <http://www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479>

Cytogenetická vyšetření indikuje vždy lékař OLG - lze je požadovat i na jiném typu žádanky.

Při použití jiného typu žádanky (např. "Poukaz na vyšetření/ošetření") je nutné uvést naše pracoviště – OLG FN Brno (případně celou adresu u externího žadatele) a je potřebné uvést veškeré požadované údaje.

9.2 Informovaný souhlas / nesouhlas pacienta

Všechna genetická vyšetření se provádí pouze s informovaným souhlasem pacienta/zákonného zástupce. Výjimku tvoří vyšetření v rámci novorozeneckého screeningu cystické fibrózy, který se řídí dle Věstníku ministerstva zdravotnictví 6/2009 str. 7 – 14, čl. 1, bod 3 a 4. *Výjimku tvoří i cytogenetická analýza periferních lymfocytů (CAPL) při skupinovém hodnocení v rámci preventivních prohlídek u osob exponovaných mutagenům v zaměstnání.*

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	28 (celkem 51)

Informovaným souhlasem/nesouhlasem projevuje pacient vůli přijmout nebo nepřijmout navrhovaný diagnostický výkon (postup) na základě informace poskytnuté lékařem, zaznamenaný předepsanou formou.

Jsou používány následující formuláře:

- souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením
- nesouhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením (negativní revers)

Vzory formulářů jsou uvedeny v Příloze 2 a jsou dostupné na webových stránkách: <http://www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479>

Informovaný souhlas pacientů, kteří jsou konzultováni v ambulanci OLG, je uložen v kartě pacienta v ambulanci OLG.

Informovaný souhlas pacientů odebíraných na KDO je uložen v kartě pacienta na KDO a na požádání může být předložen

Informovaný souhlas pacientů, jejichž vyšetření je požadováno externím pracovištěm (mimo OLG) je uložen spolu s žádankou a výsledkem vyšetření v laboratoři OLG. Pokud není informovaný souhlas spolu s žádankou dodán, laboratoř provede vyšetření, ale výsledky neuvolní, dokud požadující lékař nebo osoba odpovědná za odběr primárního vzorku neposkytne informovaný souhlas pacienta nebo jeho kopii.

9.3 Požadavky na urgentní vyšetření

Pod pojmem urgentní vyšetření zahrnujeme vyšetření „STATIM“.

Požadavky na akutní vyšetření musí být na žádance výrazně ručně doplněné označením STATIM.

9.4 Odběrový systém

K odběrům používáme uzavřený systém SARSTEDT Monovette. U velmi malých dětí nebo u pacientů, kde nelze tento systém použít, lze použít otevřený systém.

- cytogenetické vyšetření – odběr materiálu do heparinu
- DNA/RNA analýza – odběr materiálu do EDTA
- RNA analýza – odběr materiálu pro dlouhodobý transport do PAXGene zkumavky

9.5 Příprava pacienta k odběru

Většinu odběrů pro genetická vyšetření lze provádět ambulantně. Před vyšetřením není potřeba žádná speciální příprava pacienta, odběry není nutné provádět nalačno.

Pro cytogenetická vyšetření není vhodný odběr v době, kdy pacient užívá některé léky (antibiotika, cytostatika) - v nutných případech je o této skutečnosti potřeba laboratoř informovat a specifikovat léky užívané pacientem.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	29 (celkem 51)

9.6 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

Základním požadavkovým listem je vlastní žádanka.

Základními (povinnými) identifikačními údaji na žádance jsou:

- Jméno a příjmení pacienta
- Pohlaví
- Datum narození
- Adresa
- Zdravotní pojišťovna
- Identifikace objednatele, obvykle v podobě razítka (jméno lékaře, název zařízení, IČP), název a číselný kód oddělení
- Základní diagnóza pacienta
- Datum a hodina odběru, identifikace odebírajícího

Na žádance se v předtištěných kolonkách jednoznačně označují požadovaná vyšetření.

Základní identifikace na zkumavce:

- základem identifikace na zkumavce s odběrem je přinejmenším příjmení, číslo pojištěnce a datum odběru.

Identifikace cizího státního příslušníka:

- objednavatel uvede nacionálle pacienta, datum narození, náhradní číslo pojištěnce přidělené v centrální evidenci a číslo pojišťovny.

Postup při odmítnutí vzorku - viz dokument LP 9.11

Postup při nesprávné identifikaci - viz dokument LP 9.11

9.7 Návod pro odběry primárního vzorku

Periferní krev pro cytogenetické vyšetření a DNA/RNA analýzu - krev je odebírána z periferní žíly, za sterilních podmínek

Cytogenetické vyšetření – odběr krve do heparinu

DNA/RNA analýzy - odběr krve do EDTA

Invazivní vyšetření pro prenatalní diagnostiku (odběr plodové vody, fetální krve, choriové tkáně, tkáně z potratů)

Vlastní odběry provádí odborně proškolený lékař na GPK FN Brno, nebo po domluvě na jiném specializovaném gynekologickém pracovišti v Brně, odebraný materiál je transportován do prenatalní cytogenetické laboratoře OLG.

Bukální stěr - odběr slizničního stěru z dutiny ústní

Odběr provádí zkušená sestra OLG, která vytře pacientovi sliznici dutiny ústní výtěrkou a vloží do označené zkumavky.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	30 (celkem 51)

Odběr kožní biopsie pro kultivaci fibroblastů

Odběry provádí po domluvě lékař kožní nebo chirurgické ambulance PDM FN Brno. Fragment tkáně je vložen za přísně sterilních podmínek do zkumavky s 10 ml transportního media. Po odběru je zkumavka řádně označena a odeslána ihned do cytogenetické laboratoře OLG.

Odběr mozkomíšního moku (likvoru)

Odběr mozkomíšního moku provádí vždy lékař.

Po odběru je třeba likvor neprodleně doručit do laboratoře.

Otisky/nátěry

Otisk tumoru provádí patolog PDM FN Brno.

Nátěr kostní dřeně a trepanobiopsie provádí zákroková sestra z oddělení hematologie.

PAXGene zkumavky pro RNA analýzu

Speciální odběrové zkumavky pro stabilizaci RNA během transportu

9.8 Druh a množství primárního vzorku potřebného pro vyšetření

Doporučení

Odběry je nutné provádět vždy za sterilních podmínek, do sterilních jednorázových nádobek.

U krve a kostní dřeně vždy s přídavkem vhodného antikoagulantia (heparin - cytogenetická vyšetření, EDTA – molekulární diagnostika).

- periferní krev**

cytogenetické vyšetření

zkumavky s heparinem

minimální odebrané množství 3 ml krve

molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA/RNA)

zkumavky s EDTA

množství 4 - 5 ml periferní krve

RNA analýza – uchovávat ihned po odběru i během transportu při teplotě +2 až + 8°C

zkumavky PAXGene – odběr 3 ml krve přímo do stabilizačního roztoku – speciální zkumavky určené pro 5 denní stabilizaci vzorku

- periferní krev pro izolaci volné fetální DNA**

molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA/RNA)

zkumavky s EDTA

množství 9 ml periferní krve

transport vzorku do laboratoře **do 3 hod** po odběru

- plodová voda**

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	31 (celkem 51)

kultivace na karyotyp, FISH, molekulárně genetické vyšetření

injekční stříkačka (25ml)

množství plodové vody: 20 ml plodové vody.

- **choriové klky**

kultivace na karyotyp, FISH

zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem

množství tkáně: alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů)

- **fetální krev (pupečnicková krev)**

kultivace na karyotyp, FISH - zkumavky s Lithium Heparinem 10ml,

molekulárně genetické vyšetření - zkumavky s EDTA

množství odebrané pupečnickové krve: 1–3 ml

- **tkáň z potratů a kožní biopsie pro kultivaci fibroblastů**

cytogenetické vyšetření

zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku

- **tkáň (operační výkony)**

molekulárně genetické vyšetření (analýza DNA/RNA)

ihned po odběru zmrazit v tekutém dusíku a zmrazené transportovat na OLG

množství odebrané tkáně: fragment tkáně 5 mm.

- **nátěry/otisky**

molekulárně cytogenetické metody (FISH)

tkáň tumoru (otisk na 5 podložních mikroskopických skel)

trepanobiopsie a kostní dřev – nátěr na 5 podložních mikroskopických skel

- **kostní dřev**

molekulárně genetické vyšetření (DNA/RNA analýza)

zkumavky s EDTA

množství: 1–3 ml

RNA analýza – uchovávat ihned po odběru a během transportu při teplotě +2 až + 8°C

- **likvor**

molekulárně genetické vyšetření

množství: 1–3 ml

RNA analýza – uchovávat ihned po odběru a během transportu při teplotě +2 až + 8°C

- **suché krevní skvrny**

Guthrieho kartičky (FTA karty)

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	32 (celkem 51)

4 krevní skvrny

- **bukální stěry**

sterilní zkumavka s kartáčkem či výtěrka

9.9 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Skladování vzorků před a do doby vyšetření

Vzorky přijaté laboratoří se skladují do doby vyšetření během pracovního dne (do 24 hod ke zpracování) tak, aby se zabránilo znehodnocení, rozlití, kontaminaci, přímému vlivu slunečního záření a tepla, a to nejčastěji v lednici při teplotě $+2^{\circ}\text{C}$ až $+8^{\circ}\text{C}$.

Vzorky určené k RNA analýze je nutné udržovat ihned po odběru i během transportu při teplotě $+2^{\circ}\text{C}$ až $+8^{\circ}\text{C}$, tkáň z operačních výkonů ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku a zamrazené dopravit do laboratoře.

Skladování vzorků po vyšetření za účelem možnosti doplnění nebo opakování analýz a kontroly identifikace vzorku

Vzorky přijaté laboratoří se skladují do doby vyšetření po dobu nad 24 hodin ve tmě, v lednici ($+2^{\circ}\text{C}$ až $+8^{\circ}\text{C}$) nebo pokud to vzorek dovolí v mrazicím boxu (pod -18°C) (v originálních odběrových zkumavkách).

Materiál může být použit pro dodatečná vyšetření či opakovanou kultivaci:

Primární vzorky

Periferní krev - po dobu zpracování (cca 7 dní)

Plodová voda - po dobu zpracování (cca 14 dní)

Materiál z potratu (cca 4 dny)

Otisky/nátěry – v mrazicím boxu při teplotě -18°C

Sekundární vzorky

Izolovaná DNA je uchovávána v mrazáku při teplotě pod -20°C a archivovaná při -70°C se souhlasem pacienta/zákonného zástupce, neomezeně.

Suspenze kultivovaných lymfocytů se při požadavku lékaře uchovává v mrazáku při teplotě pod -18°C po dobu minimálně 5 let.

Suspenze kultivovaných amniocytů (1ml) se uchovává v mrazicím boxu při teplotě pod -18°C neomezeně.

Uchovávání preparátů

Cytogenetické preparáty - skladovat při pokojové teplotě ve tmě minimálně 5 let

FISH preparáty - skladovat v lednici při 2°C až $+8^{\circ}\text{C}$ minimálně do odevzdání výsledkové zprávy, dlouhodobé skladování není možné kvůli vyhasínající fluorescenci DNA sond a DAPI

Stabilita vzorků

Vzorek	maximální čas stability vzorku	podmínky uskladnění
--------	--------------------------------	---------------------

Venózní krev pro	7 dní	$+2^{\circ}\text{C}$ až $+8^{\circ}\text{C}$
------------------	-------	--

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	33 (celkem 51)

krátkodobou kultivaci

Venózní krev s EDTA pro molekulárně genetické vyšetření	7 dní nebo 1 měsíc po 72 hod. zamražení	+2°C až +8°C
Plodová voda	24 hodin	+2°C až +8°C
Choriové klky	24 hodin	+2°C až +8°C
Kultivované buňky	24 hodin	+2°C až +8°C
Tkáně pro dlouhodobé kultivace	72 hodin	+2°C až +8°C
Izolovaná DNA	neomezeně	+2°C až +8°C nebo pod -16°C
Buňky bukalních sliznic	4 dny	+2°C až +8°C
Guthrieho kartičky	neomezeně	teplota místnosti, sucho

9.10 Informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č.440/2000 Sb., kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče.

Postupy, zásady a odpovědnosti zaručující bezpečnou práci zaměstnanců OLG stanovuje směrnice "Bezpečnost práce a požární řád OLG FN Brno".

Laboratoře OLG FN Brno jsou pracovišti rizikovými, kde hrozí nebezpečí:

- profesionální infekce
- výbuchu při manipulaci s tlakovými nádobami
- popálení, poleptání, pořezání, píchnutí jehlou

Na základě směrnice byly stanoveny zásady pro bezpečnost práce s biologickým materiálem:

Každý vzorek biologického materiálu je považován za potenciálně infekční.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	34 (celkem 51)

Při práci v laboratoři musí mít pracovník ochranný oděv, při manipulaci s biologickým materiálem také gumové rukavice, při manipulaci s kyselinami, louhy, tekutým dusíkem gumovou zástěru a brýle. Po skončení práce si musí vždy umýt a dezinfikovat ruce.

Pracovní plochy se dezinfikují pravidelně nebo kdykoliv při kontaminaci, při pipetování se používají automatické dávkovače nebo automatické pipety, při použití skleněných pipet vždy jen s ochranným nástavcem.

Žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem - toto je důvod k odmítnutí vzorku.

Je třeba zamezit možnému kontaktu pacientů i veřejnosti s biologickým materiálem po odběru.

Svoz vzorků je zajišťován v uzavřených transportních nádobách tak, aby během transportu nedošlo k jeho rozlití nebo jinému znehodnocení, nedošlo ke kontaminaci osob nebo dopravních prostředků použitých k přepravě.

Pro minimalizaci rizika je nutno dodržovat tyto hlavní zásady:

- udržování pořádku a čistoty na pracovišti
- dodržování bezpečnostních předpisů, pokynů a opatření
- dodržování předepsaných pracovních postupů

Pracoviště OLG a všechny spolupracující subjekty jsou povinny tyto pokyny aplikovat v plném rozsahu.

9.11 Transport a příjem biologického materiálu

Zkumavky s biologickým materiálem jsou zasílány na ambulanci OLG – PDM (Dětská nemocnice), pavilon G, 3. patro – co nejdříve po odběru, nejlépe tentýž den (u RNA vyšetření nutné !). V případě, že materiál nelze přepravit ihned po odběru, je nutné zajistit jeho správné uložení (+2 až +8°C, tkáň – zamrazení). Materiál pro prenatální cytogenetické vyšetření (plodová voda) je třeba transportovat při pokojové teplotě. Uchovávat při +2 až +8°C.

S materiálem se nesmí během přepravy prudce manipulovat, aby nedošlo k jeho poškození nebo kontaminaci, je přepravován ve vhodných boxech a stojanech či nádobách. Veškeré vzorky přebírá osobně pracovník pověřený příjmem materiálu (zdravotní sestra, nebo laborant příslušné laboratoře). Materiál nelze posílat potrubní poštou FN Brno.

Materiál je přijímán pouze s řádně vyplněnou žádankou k vyšetření, nepoškozený.

Všechny vzorky biologického materiálu jsou považovány za potenciálně infekční a je nutné s nimi podle toho nakládat.

9.11.1 Identifikace vzorku

Nezbytnou identifikací biologického materiálu je jméno a příjmení pacienta a číslo pojištěnce, jinak je materiál odmítnut.

Pokud je neshoda identifikace biologického materiálu se žádankou, materiál je přijat a uchován tak aby nedošlo k jeho znehodnocení, telefonicky se neshoda dořeší s odesílajícím pracovištěm.

Identifikace vzorku novorozence

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	35 (celkem 51)

V rámci novorozeneckého skreeningu vyzvedne pracovník molekulárně genetické laboratoře na OKB PDM FN Brno proti podpisu Guthrieho kartičku se suchou kapkou krve novorozence.

Na Guthrieho kartičce jsou uvedeny tyto údaje

- jméno a příjmení
- číslo pojištěnce – pokud je již přiděleno
- datum narození
- datum odběru
- bydliště
- odesílající novorozenecké pracoviště

Po získání platného čísla pojištěnce jsou výsledky uloženy pod platné číslo pojištěnce a do AMISu jsou zapsány dodatečně.

9.11.2 Kritéria přijetí vzorků

Ke zpracování lze přijmout jen vzorky:

- řádně označené s řádně vyplněnou žádankou a informovaným souhlasem
- viditelně nepoškozené a v čistých odběrových nádobkách
- odebrané do vhodného odběrového média
- dodané v dostatečném množství pro provedení vyšetření

9.11.3 Kritéria odmítnutí dodaných vzorků

Vzorek nelze přijmout k vyšetření je-li:

- neoznačený vzorek
- chybná identifikace vzorku (k žadance byl dodán vzorek jiného pacienta, tj. nesouhlasí údaje uvedené na štítku vzorku s žádankou)
- množství odebraného materiálu je nedostatečné
- je použit nesprávný odběrový systém (vzorek je odebrán do nesprávného média)
- je zjištěno poškození vzorku nesprávným transportem

9.11.4 Řešení neshod při příjmu vzorků

Při kontrole dodaných vzorků a žádanek se za závazné vždy považují údaje uvedené na štítku vzorku. Při nedostatečné identifikaci pacienta na žadance (chybné číslo pojištěnce, aj. nesrovnalosti na žadance, nebo chybí informovaný souhlas) se dodaný biologický materiál uskladní v lednici nebo mrazícím boxu a neprodleně se kontaktuje odesílající lékař a je s ním sjednána adekvátní náprava. Telefonicky se ověří správnost uvedených údajů a pracovník řešící neshodu provede opravu chybného údaje i s podpisem a datem, kdo opravu na žadance provedl. Je-li chybně uvedeno na žadance jméno pacienta, je odesílající oddělení nebo lékař telefonicky upozorněn odpovědnou osobou příjmu vzorků a je vyžádána nová žádanka, př. informovaný souhlas.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	36 (celkem 51)

Jedná-li se o chybnou identifikaci vzorku (k žádance byl dodán vzorek jiného pacienta, tj. nesouhlasí údaje uvedené na štítku vzorku s žádankou) či označení vzorku na štítku úplně chybí, žádanka nebo odběrová nádoba se vzorkem je znečištěna biologickým materiálem, byl použit nesprávný odběrový systém (vzorek je odebrán do nesprávného média) nebo je zjištěno poškození vzorku nesprávným transportem je vzorek vždy odmítnut. O této skutečnosti je na příjmu vzorků OLG veden záznam o neshodě. Pracovník příjmu vzorků sám nebo cestou lékaře OLG neprodleně telefonicky oznámí odesílajícímu oddělení nebo lékaři tuto skutečnost a zároveň vyžádá nový odběr.

Vznikne-li nejistota ohledně identifikace primárního vzorku a jedná-li se o nenahraditelný nebo kritický primární vzorek, laboratoř přistoupí k jeho zpracování, ale výsledky neuvolní, dokud požadující lékař nebo osoba odpovědná za odběr primárního vzorku nepřevzme odpovědnost za identifikaci a přijetí vzorku nebo za poskytnutí správné informace. V takovém případě zodpovědná osoba stvrdí převzetí zodpovědnosti podpisem na žádance .

10 Ústní a dodatečné požadavky na vyšetření

Pokud je potřeba doplnit některé vyšetření z již dříve dodaného primárního vzorku, je možné uplatnit požadavek na dodatečné vyšetření *pro které je nutná nová žádanka. Ta je přidána k původní žádance. Provedení dodatečného vyšetření lze dohodnout ústně nebo telefonicky. Ústní požadavek na vyšetření přijímá laboratoř pouze od lékaře, nikoliv od pacientů. Vždy je však následně nutné doplnění písemné žádanky o doplňující vyšetření. Dodatečný ústní požadavek na vyšetření může být zapsán do originální žádanky s jasným označením, že se jedná o dodatečné vyšetření po telefonické domluvě, nebo je nová žádanka přidána k původní žádance.*

Možnost doplnění vyšetření závisí na dostatečném množství vzorku pro provedení dodatečné analýzy a na stabilitě vzorku. Kontrolu dostatečného množství vzorku provede pracovník přijímající dodatečný požadavek na vyšetření. Po uplynutí doby stability vzorku je nutné vyžádat nový odběr.

11 Vydávání výsledků

11.1 Hodnocení výsledků

Výsledky vyšetření jsou v Laboratořích OLG FN Brno zapisovány pověřenými pracovníky do laboratorního informačního systému GENETIKA a NIS AMIS, ze kterého jsou výsledky také vydávány. Výsledky vyšetření jsou uváděny v číselném nebo slovním vyjádření, mohou být doplněny komentářem popř. doporučením k výsledkům.

Cytogenetické/molekulárně cytogenetické laboratoře vydávají výsledkovou zprávu - protokoly o výsledku jednotlivých vyšetření doplněné obrazovou dokumentací nálezů. Výsledek prenatalního cytogenetického vyšetření (početní hodnocení) může lékař sdělit pacientce telefonicky ještě před vydáním výsledkového protokolu.

Laboratoř molekulární diagnostiky vydává výsledkovou zprávu. Za technické provedení a komentář výsledků genetického testování je zodpovědný vedoucí laboratoře.

Za interpretaci výsledků pacientovi je zodpovědný výhradně lékař.

Výsledková zpráva z LIS/NIS AMIS obsahuje:

1) Identifikaci zdravotnického zařízení a laboratoře

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	37 (celkem 51)

- 2) Druh primárního vzorku, pokud je tato informace pro interpretaci významná
- 3) Datum a čas přijetí vzorku laboratoří
- 4) Datum odběru jen v případě, pokud je jiné než datum příjmu
- 5) Identifikaci pacienta (jméno, příjmení, datum narození, číslo pojištěnce, pohlaví, zdravotní pojišťovnu)
- 6) Identifikaci odesílajícího (IČP, odbornost)
- 7) Diagnózu pacienta
- 8) Název vyšetření, výsledek, jednotky, referenční interval, hodnocení
- 9) Identifikaci pracovníka uvolňujícího výsledek
- 10) Údaj o tom, kdy byl výsledek vytištěn, datum, hodina
- 11) Slovní komentář, příp. doporučení

Za hotovou oficiální Výsledkovou zprávu se považuje elektronická, případně tištěná forma výsledku zkontrolovaná oprávněným pracovníkem a uvolněna kvalifikovaným vysokoškolským pracovníkem.

Výsledková zpráva v akreditovaném režimu obsahuje veškeré náležitosti požadované normou
ČSN EN ISO 15 189: 2013

Uvolňování výsledků

Vytištěné výsledkové zprávy jsou distribuovány k jednotlivým ošetřujícím lékařům OLG a uloženy v dokumentaci pacientů na příjmu OLG. V případě vyšetření požadovaných externím lékařem jsou výsledky rozesílány v obálkách označených razítkem OLG a jejich kopie jsou uloženy spolu se žádankou a informovaným souhlasem v Laboratoři OLG.

Opravy výsledků

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

V případě, že laboratoř zjistí chybně vydaný nález, komunikuje s žadatelem vždy vedoucí Laboratoří OLG. Žadateli o vyšetření (ošetřujícímu lékaři) je dodán nový výsledkový list se správnými výsledky.

Lze provádět opravu:

- identifikační části
- výsledkové části

Oprava identifikační části

Opravou identifikační části pacienta se rozumí oprava čísla pojištěnce, změna pojišťovny a změna nebo významná oprava příjmení pacienta po odeslání výsledků. Oprava identifikace (*čísla pojištěnce*, příjmení pacienta) je provedena přepsáním původního zadání v databázi a vytisknutím nové výsledkové zprávy se správnými údaji.

Oprava pojišťovny se provádí po odmítnutí vyúčtování původně uvedenou zdravotní pojišťovnou.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	38 (celkem 51)

Oprava výsledkové části

Doplňuje nebo upřesňuje původní komentář.

Chyba ve výsledkové části výsledkové zprávy po odeslání je řešena laboratoří jako neshoda.

O chybném výsledku musí být vždy informován zadávající lékař. Je okamžitě domluven systém nápravy např. opakovaná analýza, opravit chybný výsledek. Odpovědnost za nápravu má pouze vedoucí laboratoří. Tato změna musí být vždy evidovaná a dohledatelná.

11.2 Formy vydávání výsledků

Laboratoře OLG využívají tři způsoby vydávání výsledků a to:

- tisk laboratorních výsledků (běžný je jeho kumulativní tisk) a jejich distribuce
- zasílání nálezů elektronicky - zabezpečenou formou, prostřednictvím elektronické pošty Lotus Notes FN Brno
- hlášení telefonem

Způsoby tisku

- ukončené a úplné výsledkové zprávy
- předběžná výsledková zpráva - výsledky některých analýz ještě chybějí, jedná se o předběžný tisk. Vždy je výsledek zaslán znovu po zkompletování všech analýz.
- tisk výsledkových zpráv z archivu - stejný formát jako u konečných výsledkových zpráv

Je-li výsledek pozitivní, je pacient pozván na ambulanci OLG, kde mu lékař vždy osobně výsledky sdělí, vysvětlí a doporučí případná další dovyšetření, či další řešení.

Při interpretaci výsledků je důležité brát v úvahu doporučení odborných společností a platnou legislativu (například dobu pro ukončení těhotenství).

Laboratoře OLG FN Brno využívají jako způsob vydávání výsledků tisk výsledkových listů ke konkrétním vyšetřením ve formátu Microsoft Word. Výsledky cytogenetických vyšetření jsou zaznamenávány do formuláře „Žádanka + výsledkový list“. Výsledky musí být uvedeny čitelně a bez přepisů. Tištěné výsledky jsou vloženy do laboratorního informačního systému, doplněny závěrečným doporučením lékaře-genetika, závěrečná zpráva je vytištěna a 1 vyhotovení s doporučením lékaře genetika zůstává včetně výsledkového listu laboratoře v dokumentaci pacienta, 1 vyhotovení zprávy doplněné o klinickou interpretaci lékaře genetika je zasíláno na vědomí pacienta a 1 vyhotovení zprávy je zasláno ošetřujícímu lékaři.

Výsledky laboratorních vyšetření (např. Laboratorní protokoly, Výsledkové listy, Závěrečné zprávy) se vydávají v písemné formě. Tyto výsledky jsou distribuovány na příslušná pracoviště a příslušným lékařům prostřednictvím donáškové a svozové služby, nebo poštou.

Telefonicky se výsledky sdělují indikujícímu lékaři pouze vysoce patologické a statimové výsledky, v případě nebezpečí z prodlení nebo při řešení určitého problému, a to v případě, že nevzniká pochybnost o totožnosti osoby, které je výsledek sdělován. Výsledek sděluje jen odborný pracovník, který vyhotovuje nebo uvolňuje Výsledkovou zprávu (popřípadě Výsledkový list).

Laboratorní pracovník provede zápis o telefonickém sdělení výsledku (v laboratorní dokumentaci pacienta nebo ve formuláři pro telefonické sdělování výsledků).

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	39 (celkem 51)

Zápis obsahuje: datum a čas sdělení, jméno sdělující osoby, jméno přijímající osoby (pracoviště), identifikace pacienta (jméno, příjmení a číslo pojištění nebo laboratorní identifikační číslo)

Laboratorní pracovník si vždy vyžádá opakování sdělovaného výsledku příjemcem jako kontrolu správnosti předaných informací.

Ústně jsou výsledky sdělovány lékaři pacientům na ambulanci v průběhu genetické konzultace. Při závěrečné genetické konzultaci dostává pacient komplexní zprávu o výsledku genetického vyšetření.

Výdej výsledku pacientovi ambulance OLG

Výdej výsledků pacientovi (zákonnému zástupci) je možný osobně po ověření totožnosti, výsledek je v tištěné podobě. Výsledky lze po domluvě s pacientem (zákonným zástupcem) zasílat poštou (ne doporučeně). Výsledek je vytištěn, vložen do obálky, zalepen, označen razítkem přes lepení a zaslán pacientovi. Výsledek by měl být interpretován v průběhu genetické konzultace.

Výsledky vyšetření jsou předávány v písemné formě indikujícímu lékaři.

Výdej výsledku rodinnému příslušníkovi nebo další osobě je možný jen v takovém případě, jestliže je dotyčná osoba uvedena v Informovaném souhlasu vyšetřovaného.

Nezdravotnickým pracovníkům se výsledky nesdělují!

Třetím osobám lze výsledek sdělit pouze s informovaným souhlasem pacienta nebo zákonného zástupce.

Smluvní laboratoře

Pokud laboratoř žádá druhý posudek vyšetření ve smluvních laboratořích, je zdokumentován postup pro výběr a hodnocení smluvní laboratoře, která poskytuje výsledky vyšetření, jakož i jejich interpretaci. Vedení Laboratoře OLG je odpovědné za volbu a sledování jakosti smluvních laboratoří a konzultantů a zajišťuje, aby smluvní laboratoř nebo konzultant byla kompetentní k provádění požadovaných vyšetření.

Je zajištěno, že

- Požadavky, včetně postupů předcházejících i následujících po vyšetření, jsou odpovídajícím způsobem definovány, dokumentovány a chápány
- Smluvní laboratoř vyhovuje požadavkům a nedochází k žádným střetům zájmu
- Výběr postupů je vhodný
- Jsou jednoznačně určeny příslušné odpovědnosti za interpretaci výsledků vyšetření

Laboratoře OLG FN Brno vedou soupis všech odeslaných vzorků. Kopie laboratorní zprávy ze smluvní laboratoře je uložena v záznamech pacienta.

Systém kontroly kvality v laboratoři

V rámci systému řízení kvality (SŘK) jsou v laboratoři uplatňovány zásady správné laboratorní praxe (SLP) včetně systému vnitřní kontroly kvality.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	40 (celkem 51)

Laboratoře OLG se účastní externích - mezilaboratorních kontrol kvality v rámci konkrétních vyšetřovacích metodik (viz. jednotlivé SOP k akreditovaným metodikám).

11.3 Termíny vyhotovení vyšetření

Časový interval od přijetí vzorku laboratoří k datu vydání výsledkové zprávy je označován za dobu odezvy vzorku. Tato je závislá na konkrétním pracovním postupu, jeho časové náročnosti a rutinním zavedení v laboratoři. Vzorky jsou průběžně zpracovávány dle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratoře. Vzorky označené STATIM jsou zpracovávány přednostně. Konkrétní termíny vyhotovení rutinních genetických vyšetření jsou uvedeny v Tabulce termínů vyhotovení vyšetření v Laboratorní příručce. Při požadavku na vyšetření, které není uvedeno v tabulce termínů poskytovaných vyšetření a není tak rutinním diagnostickým vyšetřením, je nutné kontaktovat laboratoř a domluvit se na možnosti provedení vyšetření a dostupnosti výsledku vyšetření. Při vzniku překážek bránících dodržet termín vyhotovení: indikující lékař bude informován laboratoří telefonicky nebo písemně o prodloužení a jeho příčinách před vypršením termínu.

Laboratoře OLG FN Brno

Přehled jednotlivých vyšetření a termín dodání výsledku

Typ vyšetření	Zodpovědná osoba	Doba vyšetření	
		Standard	Statim
cystická fibróza 50 mutací	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 - 8 týdnů	1 týden
cystická fibróza sekvenace	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	3 měsíce	1 měsíc
cystická fibróza scoring 6/7 mutací	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	6 týdnů	2 týdny
NF1	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	5 roků	6 měsíců
NF2	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 rok	1 měsíc
DMD MLPA	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	8 týdnů	2 týdny
DMD sekvenace	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	8 měsíců	3 měsíce
AZF	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 - 3 měsíce	1 týden
Hemofilie A	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 měsíc	2 týdny
MD I	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 měsíc	1 týden
SRY	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 týden	2 dny
chronická pankreatitida (scoring CFTR, SPINK 1, PRSS1)	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 měsíce	1 měsíc
Chronická pankreatitida (scanning SPINK1, PRSS1, PRSS2, MLPA)	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	6 měsíců	1 měsíc
LQT syndrom	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 roky	2 měsíce
CYP2D6	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 měsíce	
maligní hypertermie (RYR1)	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	3 měsíce	1 měsíc
Hluchota (GJB2)	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 měsíc	2 týdny
deficit MCAD	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 měsíc	1 týden
SHOX gen	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	8 – 10 týdnů	4 týdny
RYR 2	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 rok	1 měsíc

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	41 (celkem 51)

onko- markery	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 týdny	3 dny
synovial sarkom	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 týdny	3 dny
p53	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	6 týdnů	
AmnioQF PCR	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	24 – 48 hodin	12 hodin
QF PCR z fetální tkáně	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 - 2 měsíce	
Rb1	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	3 měsíce	2 měsíce
celiakie	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	7 týdnů	3 dny
Spinální svalová atrofie	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 měsíce	2 týdny
Fragilní X	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1 měsíc	5 dní
Crohnova choroba	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 – 6 týdnů	
Achondroplázie	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	2 týdny	3 dny
Interleukin IL28B	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 týdny	
INI1	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	6 týdnů	
Hereditární hemoragická teleangiektázie	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 měsíce	6 týdnů
Nijmegen breakage syndrom	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 týdny	3 dny
Deficience lipoproteinové lipázy	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	1měsíc	2 týdny
BDNF (brain-derived neurotrophic factor)	RNDr. Iveta Valášková, PhD.	4 týdny	
Vyšetření karyotypu z amniocytů - AMC	RNDr. Eva Makaturová	3 týdny	3 týdny
Vyšetření karyotypu/základních trizomií(QF PCR) z choriových klků - CVS	RNDr. Eva Makaturová	21 dnů	1-2dny
Vyšetření karyotypu z fetální tkáně	RNDr. Eva Makaturová	3 týdny	3 týdny
Vyšetření karyotypu z fetální krve	RNDr. Eva Makaturová	1 týden	1 týden
Vyšetření vrozených chromozomových aberací z periferní krve - VCA	RNDr. Eva Makaturová	1 - 2 měsíce	7 – 14 dní
Vyšetření získaných chromozomových aberací z periferní krve - ZCA	RNDr. Eva Makaturová	1 – 2 měsíce	7 – 14 dní
cytogenetická analýza periferních lymfocytů (CAPL)	RNDr. Eva Makaturová	90 dní	
Vyšetření chromozomových aberací metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	Mgr. Hana Filková	2 týdny	2 dny
Vyšetření chromozomových aberací metodou array-CGH	Mgr. Hana Filková	1 rok	1 měsíc od doručení DNA
Vyšetření chromozomových aberací metodou MLPA	Mgr. Hana Filková	8 týdnů	1 týden od doručení
Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD		Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017
		Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno	

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	42 (celkem 51)

			DNA
--	--	--	-----

V případě závažných a těžce interpretovatelných výsledků je nutno použít další vyšetření složitými metodickými postupy. V takovém případě se doba vyšetření může výrazně prodloužit.

11.4 Konzultační činnost laboratoře

Lékařům a žadatelům o genetická vyšetření jsou poskytovány konzultace a návody v odborné oblasti související s laboratorními vyšetřeními. Kontakty jsou uvedeny v kapitole 2 Laboratorní příručky.

12 Vyřizování stížností

Cílem vedení OLG FN Brno, Laboratoří OLG FN Brno resp. FN Brno, je spokojenost zákazníka a jiných stran, proto se snaží všechny stížnosti řešit objektivně bez zbytečného odkladu. Postup pro vyřizování stížností upravuje Organizační řád.

Stížnosti podané na OLG se mohou týkat: průběhu provádění laboratorních analýz, výsledků laboratorních analýz, interpretace, srozumitelnosti a vysvětlení výsledků laboratorních analýz, doba odezvy výsledků, způsobu jednání pracovníků laboratoře (komunikace atd.), nedodržení ujednání mezi zákazníkem a laboratoří vyplývajících z uzavřené smlouvy (žádanka) o provedení laboratorních analýz.

Způsob podání stížnosti:

- písemně (dopisem, faxem, e-mailem)
- ústně (telefonicky, při osobním jednání)

Přednostně jsou uplatňovány stížnosti písemnou formou u vedoucího Laboratoří OLG/manažera kvality, primáře OLG nebo přímo na sekretariátu ředitele či na odboru vnitřního auditu a kontroly FN Brno.

Pokud stěžovatel tlumočí stížnost ústně a odmítne požadavek na písemné zaslání stížnosti, je nutné stížnost se stěžovatelem neprodleně projednat a vyhotovit záznam z jednání.

Stížnost může přijmout kterýkoliv pracovník Laboratoří OLG.

Stížnosti se snažíme vyřešit bezodkladně a pokud to není možné, tak nejpozději do 30/60 dnů ode dne jejich přijetí. Lhůtu 60 dnů lze v odůvodněných případech překročit se souhlasem ředitele nemocnice nebo vedoucího odboru vnitřního auditu a kontroly. O důvodech musí být podána informace stěžovateli. Každá stížnost je prošetřena, jsou analyzovány příčiny a hledána řešení vyhovující zájmům klienta.

Stížnosti se evidují do Knihy stížností, kam se zapisuje datum příjmu stížnosti, popis stížnosti, identifikace stěžovatele, příjemce stížnosti, způsob řešení stížnosti a datum vyřešení stížnosti.

Stížnost lékaře, pacienta a ostatních účastníků je podnětem pro zlepšení práce na Genetickém pracovišti a zabýváme se prošetřením každé uplatněné stížnosti.

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	43 (celkem 51)

13 Webové stránky laboratoře

Kompletní přehled nabízených služeb *Laboratoří OLG* FN Brno je uveden na internetových stránkách FN Brno (<http://www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479>, na webových stránkách Laboratoře molekulární diagnostiky (<http://www.molekulara.cz/co-vysetrujeme/>) a na webu Integrované laboratoře molekulární cytogenetiky (<http://www.cba.muni.cz/cytogenlab/>).

14 Seznam změn

Číslo změny	číslo kap.	popis změny	datum	schválil
1. revize 1	2.3.1	Genetická ambulance na Gynekologicko-porodnické klinice FN Brno Bohunice - Provozní doba pracoviště	1.11.2013	Valášková
2. revize 1	2	akreditace dle mezinárodní normy ČSN EN ISO 15189	1.11.2013	Valášková
3. revize 1	7.1	Změněny osoby pro konzultaci vyšetření	1.11.2013	Kuglík
4. revize 1	2	Spojení cytogenetických laboratoří do jednoho celku - Laboratoře klinické cytogenetiky	1.11.2013	Valášková
5. revize 1	7.4	Nová mezinárodní cytogenetická nomenklatura ISCN 2013	1.11.2013	Kuglík
6. revize 1	8.2.1	Doplňen seznam vyšetření o celiakii a hereditární hemoragická teleangiektázie	1.11.2013	Valášková
7. revize 1	11.3	Doplňeny termíny vyhotovení vyšetření celiakie a hereditární hemoragická teleangiektázie	1.11.2013	Valášková
8. revize 2	11.3	Změny doby odezvy, doplněna nová vyšetření	1.11.2014	Valášková
9. revize 2	8.2.1	Doplněna nová vyšetření	1.11.2014	Valášková
10. revize 3	11.3.	Změna doby odezvy, doplněna nová vyšetření	10.9.2015	Ošťádalová
11. revize 3	1	Doplněna nová norma	10.9.2015	Valášková
12 revize 3	2.3.1	Odstraněna Genetická ambulance na Gynekologicko-porodnické klinice FN Brno Bohunice	10. 9. 2015	Valášková

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	44 (celkem 51)

13 revize 3	3	Doplněno pomocí webového formuláře na adrese: http://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/oddeleni-lekarske-genetiky/objednani-pacienta-na-oddeleni-lekarske-genetiky-fn-brno/t4378	10.9.2015	Valášková
14 revize 3	5.1	Změněny akreditované metody	10.9.2015	Valášková
15 revize 3	5.4	Doplněn rok nového vydání mezinárodní cytogenetické nomenklatury poslední kontrola kvality	10.9.2015	Valášková
16 revize 3	6.1	Změněny akreditované metody	10.9.2015	Valášková
17 revize 3	6.4	Doplněna poslední kontrola kvality	10.9.2015	Valášková
18 revize 3	7.1	Změněny akreditované metody Odstraněno Array-CGH - komparativní genomová hybridizace na oligonukleotidových DNA čípech Konzultace: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc., tel.: +420532234745 .	10.9.2015	Valášková
19 revize 3	7.2	Vloženo pro výzkumné účely Odstraněno CGH,	10.9.2015	Valášková
20 revize 3	7.4	Doplněna poslední kontrola kvality	10.9.2015	Valášková
21 revize 3	8.2.1	Změněno k dispozici tentýž nebo následující pracovní den na za 24 až 48 hodin	10.9.2015	Valášková
22 revize 3	8.2	Vložena nová vyšetření	10.9.2015	Valášková
23 revize 3	9.6	Vloženo datum narození pohlaví	10.9.2015	Valášková
24 revize 3	11.2	Vloženo Smluvní laboratoře	10.9.2015	Valášková

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	45 (celkem 51)

25 revize 3	Úvodní strana	Doplněna nová norma Změna úložiště dokumenty	10.9.2015	Valášková
26 revize 3	Úvodní strana	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
27 revize 4	obsah	2.3.1, změna názvu laboratoře OLG FN Brno	5.10.2015	Valášková
26 revize 4	obsah	4 změna názvu Laboratoře OLG FN Brno	5.10.2015	Valášková
29 revize 4	obsah	5 změna názvu Laboratoř klinické cytogenetiky	5.10.2015	Valášková
30 revize 4	obsah	6 změna názvu Laboratoř klinické cytogenetiky	5.10.2015	Valášková
31 revize 4	1	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
32 revize 4	v celém rozsahu 2	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
33 revize 4	2.3.1.	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
34 revize 4	4	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
35 revize 4	5	Změna názvu Laboratoř klinické cytogenetiky	5.10.2015	Valášková
36 revize 4	6	Změna názvu Laboratoř klinické cytogenetiky	5.10.2015	Valášková
37 revize 4	6.1	Změna zástupce vedoucího laboratoře	5.10.2015	Valášková
38 revize 4	6.1	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
39 revize 4	9.7	Vloženo slovo vyšetření	5.10.2015	Valášková
40 revize 4	10	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
41 revize 4	11.1	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
42 revize 4	12	Změna názvu doplněn Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
43 revize 4	13	Změna názvu Laboratoře Oddělení lékařské genetiky	5.10.2015	Valášková
44 revize 4	2.3.1	Změna zdravotní sestry	5.10.2015	Valášková

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	46 (celkem 51)

45 revize 5	5.1	Modifikace názvu akreditovaných metod	7.10.2015	Valášková
46 revize 5	6.1	Modifikace názvu akreditovaných metod	7.10.2015	Valášková
47 revize 5	8.2.1	Doplnění vyšetření	7.10.2015	Valášková
48 revize 5	9.1	Doplněna žádanka	7.10.2015	Valášková
49 revize 5	11.1	Upřesnění identifikace pacienta	7.10.2015	Valášková
50 revize 5	11.1	Aktualizace normy	7.10.2015	Valášková
51 revize 5	5.3	Změna názvu biologického materiálu	7.10.2015	Valášková
52 revize 5	11.1	Změna v postupu Oprava výsledku	7.10.2015	Valášková
53 revize 5	11.1	Změna v identifikaci pacienta	7.10.2015	Valášková
54 revize 6	11.3	Změněna a doplněny doby odezvy	30.9.2016	Valášková
56 revize 6	2.2, 3, 5.1, 6.1, 7.1, 8	Změna e-mailových adres	30.9.2016	Valášková
57 revize 6	8.2.1	Aktualizován seznam vyšetření	30.9.2016	Valášková
58 revize 7	2.2	Aktualizován seznam pracovníků	5. 1. 2017	Valášková
59 revize 8	6.4.	Aktualizace ISCN 2016	3. 3. 2017	Kuglík
60 revize 8	7.2.	Zrušeno vyšetření metodami CGH, HR-CGH	3. 3. 2017	Kuglík
61 revize 8	7.2.	Aktualizován seznam vyšetření	3. 3. 2017	Kuglík
62 revize 8	7.2	celogenomové vyšetření pomocí metody array-CGH	3. 3. 2017	Kuglík
63 revize 8	10	Nutnost nové žádanky při dodatečném požadavku	3. 3. 2017	Valášková
64 revize 8	9.2	Vyjimka informovaného souhlasu CAPL	3. 3. 2017	Valášková

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	47 (celkem 51)

15 Seznam revizí

Datum revize	závěr revize	datum příští revize	schválil
1.11. 2013 revize 1	provedeny změny	1.11.2014	Valášková
1.11.2014 revize 2	provedeny změny	1.11.2015	Valášková
10.9.2015 revize 3	provedeny změny	1.9.2016	Valášková
5.10.2015 revize 4	provedeny změny	30.9.2016	Valášková
7.10.2015 revize 5	provedeny změny	30.9.2016	Valášková
30.9.2016 revize 6	provedeny změny	30.9.2017	Valášková
5.1.2017 revize 7	provedeny změny	5.1.2018	Valášková
3. 3. 2017 revize 8	provedeny změny	3. 3. 2018	Kuglík

16 Přílohy

- Příloha 1 Žádanky (indikace) k vyšetření
- 1.1 vzor 2-067-16-5 Žádanka o cytogenetické/molekulárně cytogenetické vyšetření z periferní/pupečníkové krve
 - 1.2 vzor 2-305-15-2 Žádanka k prenatalnímu vyšetření
 - 1.3 vzor 2-231-15-4 Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření
 - 1.4 vzor 2-294-15-1 Průvodka pro cytogenetické vyšetření
- Příloha 2 Vzory informovaných souhlasů/nesouhlasů pacienta
- 2.1 vzor 4-288-15-2 Informovaný souhlas s genetickým vyšetřením
 - 2.2 vzor Laboratoře OLG Nesouhlas
- Příloha 3 Vzory výsledkových zpráv
- 3.1 vzor výsledkové zprávy array-CGH
 - 3.2 vzor výsledkové zprávy FISH
 - 3.3 vzor anonymní SOP V M1_AZF2
 - 3.4 vzor_anonymní_SOP V M2_CFNS
 - 3.5 vzor_anonymní_SOP V M3_QFPCR1

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	48 (celkem 51)

- 3.6 vzor_anonymní_SOP V M4_DMD
- 3.7 vzor_anonymní_SOP V M6_SRY
- 3.8 vzor_anonymní_SOP V M3_QFPCR3
- 3.9 vzor_anonymní_SOP V M2_CFs
- 3.10 vzor_anonymní_SOP V M3_QFPCR2
- 3.11 vzor_anonymní_SOP V M5_RB
- 3.12 vzor Žádanka o cytogenetické/ molekulárně cytogenetické vyšetření z periferní/ pupečnickové krve
- 3.13 vzor CAPL výsledková zpráva
- 3.14 vzor cytogenetická zpráva Lucia prenatal vyplněná
- 3.15 vzor cytogenetická zpráva Lucia postnatal vyplněná

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	49 (celkem 51)

ZÁZNAM O SEZNÁMENÍ

Potvrzuji svým podpisem, že jsem byl/a s dokumentem seznámen/a a porozuměl/a jsem.

Datum:	Jméno a příjmení (hůlkově):	Podpis:	Změna 1. datum- podpis:	Změna 2. datum- podpis:	Změna 3. datum- podpis:
	MUDr. Beharka Rastislav				
	Mgr. Bittnerová Alexandra				
	Mgr. Filková Hana				
	Prim.MUDr.Gaillyová Renata, Ph.D.				
	Mgr. Hanáková Marta				
	Jarošová Leona				
	MUDr. Kalina Zdeněk, CSc.				
	Mgr., Bc. Kejnovská Lucie				
	Ing. Bc. Kluková Hana				
	Králová Monika, DiS.				
	Krmelová Pavla				
	Doc. RNDr. Kuglík Petr,CSc				
	RNDr. Makaturová Eva				

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík,CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
---	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	50 (celkem 51)

	Mgr. Matuchová Dita				
	Molišová Dagmar				
	Mgr. Nečasová Jana				
	MUDr. Němečková Jitka				
	MVDr. Nikolová Petra				
	Mgr. Ošťádalová Edita				
	MUDr. Prášilová Šárka				
	Příhodová Andrea				
	Bc. Řezáčová Martina				
	Řičánková Martina				
	Sedláčková Zdeňka				
	Bc.Selingerová Ráchel Michaela				
	Bc. Spěšná Renata				
	Mgr. Synková Iva				
	MUDr. Šoukalová Jana				
	Švestková Zuzana				
	RNDr. Valášková Iveta, Ph.D.				
	Mgr. Vaňásková Martina				
	Ing. Večerková Pavlína				

Zpracoval: RNDr. Iveta Valášková, Ph.D. Garant: doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc. Schválil: MUDr. Renata Gaillyová, PhD	Verze 1 Revize 8 Počet kopií: 1	Platnost od: 8. 3. 2017	Zařazení v dokumentech Laboratoří OLG FN Brno
--	---------------------------------------	----------------------------	--

Název dokumentu:	Strana dokumentu:
LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	51 (celkem 51)

	MVDr. Vilémová Marcela				
	Bc. Vlčková Markéta				
	Mgr. Wayhelová Markéta				