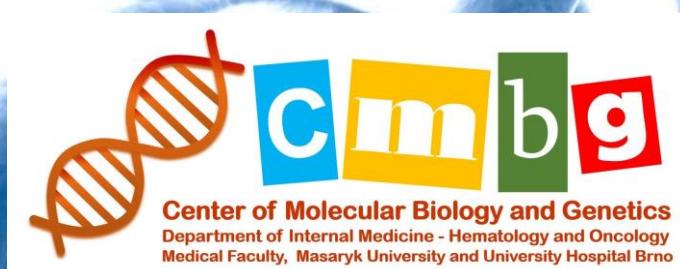


LABORATORNÍ PŘÍRUČKA



podklady ke spolupráci mezi
komplementem a klinickými pracovišti

A. Úvod

1. Předmluva

Vážené kolegyně, vážení kolegové, vážení zákazníci

předkládáme Vám nabídku našich služeb, které poskytujeme v oblasti laboratorní medicíny.

Tato příručka, připravená v souladu s normou ČSN EN ISO 15189:2013, je jedním z prostředků pro komunikaci mezi lékaři a laboratoří a v neposlední řadě je prezentací naší práce. Obsahuje požadavky pro provedení správného odběru vzorků, manipulaci s nimi a skladování tak, aby nebyl negativně ovlivněn výsledek laboratorních vyšetření. Dále zde najdete seznam vyšetření, které naše laboratoř provádí a v neposlední řadě i požadavky kladené na vzorek, které je nutno splnit.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a žadatelům o vyšetření je dostupná na našich webových stránkách www.cmbgt.cz.

Doufáme, že Vám naše příručka přinese nejen potřebné informace, ale také inspiraci.

Prof. RNDr. Šárka Pospíšilová, PhD.

B. Informace o laboratoři

2. Identifikace laboratoře, základní údaje

Název organizace: Fakultní nemocnice Brno

Název laboratoře: Centrum molekulární biologie a genetiky

Zařazení pracoviště v rámci FN Brno: Interní hematologická a onkologická klinika

Identifikační údaje:

IČO: 65269705, DIČ: CZ65269705

IČP: 72100632 a 72100657 (Laboratoř molekulární biologie), 72100086 (Laboratoř průtokové cytometrie)

Bankovní spojení: 71234621/0100

Adresa: Fakultní nemocnice Brno, pracoviště Dětská nemocnice, Centrum molekulární biologie a genetiky, Černopolní 9, Brno 613 00

Provozní doba laboratoře: Po – Pá : 6:00 – 18:00 (mimo svátky)

Příjem vzorků: Po – Pá : 6:00 – 15:00 (mimo svátky)

Kontakty:

Sekretariát:

Mgr. Světla Kuhrová

☎/fax: 532234623

✉: Kuhrova.Svetla@fnbrno.cz

BcA. Pavla Levínská

☎/fax: 532234623

✉: Levinska.Pavla@fnbrno.cz

Vedoucí laboratoře:

Prof. RNDr. Šárka Pospíšilová, PhD.

☎: 532234622

✉: Pospisilova.Sarka@fnbrno.cz

Vedoucí sekce nádorové genomiky a lymfoprolif. onemocnění:

Mgr. Jana Kotašková, PhD.

☎: 532234396

✉: Kotaskova.Jana@fnbrno.cz

Vedoucí myeloid. malignit a solid. tumorů:

Ing. Ivana Ježíšková, Ph.D.

☎: 532234647

✉: Jeziskova.Ivana@fnbrno.cz

Vedoucí sekce oportunních infekcí:

Doc. Mgr. Martina Lengerová, PhD.

☎: 532234629

✉: Lengerova.Martina@fnbrno.cz

Vedoucí sekce vrozených genetických onemocnění:

Doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.

☎: 532234625

✉: Fajkusova.Lenka@fnbrno.cz

Vedoucí sekce cytogenomiky:

Prof. RNDr. Mgr. M. Jarošová, CSc.

☎: 532234232

✉: Jarosova.Marie@fnbrno.cz

Vedoucí sekce průtokové cytometrie:

Mgr. Marek Borský

☎: 532234830, 532234963

✉: Borsky.Marek@fnbrno.cz

Vedoucí sekce genetického screeningu neonkologické hematologie:

Mgr. Lukáš Tichý, Ph.D.

☎: 532234626

✉: Tichy.Lukas@fnbrno.cz

3. Zaměření laboratoře

Pracoviště se zabývá molekulárně biologickou diagnostikou v oblasti hematoonkologie, solidních nádorů, dědičných onemocnění a identifikace patogenů, dále cytometrickou a cytogenetickou diagnostikou v oblasti hematologie a hematoonkologie stejně tak aplikovaným výzkumem v oblasti humánní medicíny.

Řada z poskytovaných vyšetření je unikátní v rámci republiky, některá v rámci středoevropského regionu. Pro řadu vyšetření funguje Centrum molekulární biologie a genetiky (dále jen CMBG) jako referenční laboratoř pro ČR.

4. Úroveň a stav akreditace pracoviště

Centrum molekulární biologie a genetiky je subjektem akreditovaným dle ČSN EN ISO 15 189:2013.

Úroveň práce a kvalita vyšetřovacích metod je sledována externí kontrolou kvality a systémem operačního řízení vnitřní kontroly kvality. V současné době jsme zapojeni do následujících systémů externí kontroly kvality: EMQN (The European Molecular Genetics Quality Network, <http://www.emqn.org/emqn/Home>), UK NEQAS (United Kingdom National External Quality Assessment Service) for molecular genetics (www.ukneqas-molgen.org.uk) a UK NEQAS for Leucocyte Immunophenotyping (www.ukneqasli.co.uk), QCMD (Quality Control for Molecular Diagnostics) a SEKK (www.sekk.cz) a mezilaboratorní porovnání (organizované ÚHKT a Biopatickou laboratoří s.r.o. v Plzni) v nichž námi dosahovaná kvalita stanovení má velmi dobrou úroveň.

V oblasti vyšetřování prediktivních znaků u solidních nádorů CMBG získalo statut referenční laboratoře prediktivní onkologie.

5. Organizace laboratoře, její vnitřní členění, vybavení a obsazení

Centrum molekulární biologie a genetiky (dále jen CMBG) je situováno v areálu Dětské nemocnice v budově pavilonu L a ve 3 a 4. patře v budově pavilonu G.

Budova pavilonu L má dvě nadzemní podlaží a suterén. V prvním nadzemním podlaží jsou umístěny laboratoře sekce průtokové cytometrie a laboratorní a kancelářské prostory dalších sekcí. V 2. nadzemním podlaží jsou laboratoře, kanceláře a sekretariát CMBG. CMBG nedisponuje vlastní odběrovou místo. Místo pro příjem vzorků je umístěna v přízemí budovy pavilonu L. Výjimečně lze vzorek přjmout v 4. nadzemním podlaží budovy G (Sekce nádorové cytogenetiky). Suterén sdílí CMBG s oddělením patologie.

Laboratoře v budově pavilonu G sdílí část prostor s Ústavem lékařské genetiky a genomiky.

Laboratoře CMBG jsou prostorově a technicky vybaveny tak, aby bylo možno provádět všechna nabízená vyšetření (včetně práce s radioaktivními materiály).

6. Spektrum nabízených služeb

Laboratoř CMBG poskytuje tyto služby:

- ⊕ Základní, specializovanou a superspecializovanou molekulárně biologickou diagnostiku v oblasti solidních nádorů, hematoonkologie, onkocytogenetiky, dědičných onemocnění a identifikace patogenů.

- Cytometrickou a cytogenetickou diagnostikou v oblasti hematologie a hematoonkologie.
- Konzultační činnost v oblasti prováděných diagnostik.
- Seminární, přednáškovou, výukovou a publikační činnost.
- Výzkum ve všech oblastech prováděných diagnostik.
- Z pozice referenční laboratoře pro řadu vyšetření zajišťujeme mezikontrolu kvality.

Vyšetření cizích státních příslušníků

Vyšetření se provádí na základě požadavku ordinujícího lékaře. Pro vyplnění žádanky a odběr materiálu platí standardní pravidla. Je třeba uvést, zda se jedná o EU pojistěnce nebo cizince ze zemí mimo EU. Pokud se jedná o EU pojistěnce, je spolu s žádankou třeba dodat i vyplněný formulář S2 (nahrazuje předchozí formulář E 112). CMBG fakturuje provedená vyšetření prostřednictvím Oddělení účtáren a informací předepisujícímu lékaři nebo přímo pacientovi. Ceny za stanovení vycházejí z bodové hodnoty daného výkonu a aktuální ceny bodu.

Vyšetření samoplátců

Vyšetření se provádí na základě požadavku ordinujícího lékaře, žádanka musí být jasně označena „Samoplátce“. CMBG fakturuje provedená vyšetření ošetřujícímu lékaři nebo přímo pacientovi prostřednictvím Oddělení účtáren a informací. Ceny za stanovení vycházejí z bodové hodnoty daného výkonu a aktuální ceny bodu.

Podrobnosti k jednotlivým vyšetřením jsou uvedeny v kapitole F.

Nabídka vyšetřovacích metod se upravuje dle požadavků klinických oborů a poznatků vyplývajících z úrovně vědeckého poznání.

7. Ochrana osobních údajů

Při nakládání s citlivými osobními údaji, vč. biologického materiálu, postupujeme v souladu s požadavky zákona o ochraně osobních údajů (zákon č. 101/2000 Sb., ve znění pozdějších předpisů), zákona o zdravotních službách (zákon č. 372/2011 Sb., ve znění pozdějších předpisů) a Nařízení Evropského Parlamentu a Rady (EU) 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů – GDPR.

Správcem osobních údajů je Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno. Fakultní nemocnice Brno jmenovala pověřence pro ochranu osobních údajů. Kontaktní údaje tohoto pověřence: Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, e-mail: poverenec-gdpr@fnbrno.cz.

V případě, že se budete domnívat, že zpracování osobních údajů probíhá v rozporu s právními předpisy, máte právo podat stížnost dozorovému orgánu (Úřad na ochranu osobních údajů). Kontaktní údaje dozorového úřadu: Úřad pro ochranu osobních údajů, Pplk. Sochora 27, 170 00 Praha 7, elektronická podatelna: posta@uoou.cz.

C. Manuál pro odběry primárních vzorků

1. Základní informace

Centrum molekulární biologie a genetiky (CMBG) jako laboratorní pracoviště nedisponuje odběrovým místem pro žádný typ analyzovaného materiálu. Konkrétní postupy odběru jsou tedy v plné kompetenci požadujících zařízení. Tato pracoviště jsou pouze povinna přihlédnout k specifikám, která odběr zejména některých speciálních materiálů vyžadují.

Laboratorní příručka CMBG je k dispozici na našich webových stránkách (www.cmbgt.cz). Spektrum nabízených vyšetření je uveden v kapitole F laboratorní příručky.

2. Požadavkové listy (žádanky), informované souhlasы pacienta

Aktuální verze žádanek a informovaných souhlasů pacienta jsou k dispozici na internetových stránkách Centra molekulární biologie a genetiky (www.cmbgt.cz).

Zadavatel je povinen na žádance přesně specifikovat druh jím požadovaného vyšetření. V případě nutnosti může vyplnit časovou naléhavost vyšetření. Tato pak musí být vyplňena vždy jedná-li se o vyšetření urgentní.

Dále jsou povinnými údaji na žádance:

- + Identifikační údaje pacienta: jméno a příjmení pacienta, číslo pojištěnce, event. rodné (v případě cizích státních příslušníků identifikační) číslo a kód pacientovy diagnózy dle MKN10 (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů). U cizích státních příslušníků, nebo pacientů u nichž nelze z čísla pojištěnce spolehlivě určit datum narození, uvádí se tento údaj na žádanku do kolonky Klinická data, Poznámka, Doplňující informace nebo Klinické informace.
- + Identifikace zdravotní pojišťovny.
- + Název subjektu, oddělení, kontaktní adresa, telefonický kontakt a IČP požadujícího pracoviště. Dále jméno lékaře (popř. jiné osoby oprávněné požadovat vyšetření), razítka pracoviště a podpis lékaře (popř. jiné osoby oprávněné požadovat vyšetření).
- + Informace týkající se odebraného biologického materiálu: datum a čas odběru (tam, kde je to žádoucí), typ odebraného biologického materiálu a anatomickou specifikaci místa odběru, je-li to vhodné.
- + Účel vyšetření
- + Pokud je to opodstatněné tak i doplňkové informace: tj. další upřesňující údaje (např. aktuální léčba, klinický stav), optimálně uváděné v kolonce pro klinická data.

Odběrové nádobky s biologickým materiélem musí být rovněž označeny:

- + Identifikačními údaji pacienta: jméno a příjmení pacienta, číslo pojištěnce (rodné číslo), případně rok narození pacienta.
- + Informací o materiálu: typ materiálu a datum odběru.

Odebraný biologický materiál je po transportu přejímán pracovníky laboratoře CMBG, kde proběhne vizuální kontrola kvality vzorku a dále prověření shody mezi vzorkem a přiloženou žádankou.

Postup laboratoře při nesprávné identifikaci biologického materiálu

Při nedostatečné identifikaci pacienta z hlediska nezaměnitelnosti biologického materiálu **se analýza neprovádí**. Odesílající subjekt obdrží informaci o odmítnutí nesprávně identifikovaného biologického materiálu.

Pokud je takovýto vzorek dodán a jedná se o **nенahraditelný vzorek**, laboratoř tento vzorek vyšetří, ale výsledek bude uvolněn pouze tehdy, když požadující lékař (pracoviště) převeze plnou odpovědnost za identifikaci dodaného vzorku. Pracovník příjmu uvede na žádance tuto okolnost, která je pak přenesena do výsledkové zprávy.

Všechny případné změny související s identifikací vzorku a údajů o pacientovi jsou náležitě dokumentovány se jmenovitým vypsáním kdo, kdy a proč změnu provedl. Dokumentace o dodatečných změnách je řazena k žádankám o vyšetření nebo jsou tyto údaje zaznamenány přímo na žádanku.

Postup laboratoře při nesprávně nebo neúplně vyplněné žádance (s výjimkou údajů z předchozí kap.)

Pokud je k dispozici údaj o odesírajícím lékaři a základní identifikace nemocného, laboratoř doplní chybějící údaje po telefonické domluvě. Záznam o doplnění údajů bude proveden přímo na žádanku a bude obsahovat minimálně údaje o datu a času doplnění, kontaktující a kontaktované osobě. Pokud laboratoř zasílá neúplnou žádanku k doplnění zpět na odesírající pracoviště, odpovědný pracovník původní nekompletní žádanku okopíruje a kopie se ponechá do doby, než bude zpět doručena žádanka kompletní. Laboratoř se snaží, aby vzorek pacienta s neúplně nebo nesprávně vyplněnou žádankou mohl být zpracován.

Pokud je k dispozici základní identifikace nemocného, ale nejsou k dispozici identifikační údaje požadujícího lékaře/pracoviště, laboratoř tento vzorek zpracuje do stádia, kdy je možné bezpečné a stabilní skladování vzorku pro případnou analýzu a vyčká, zda nebude některým z požadujících pracovišť vznesen dotaz na výsledky vyšetření. Pokud bude takovýto dotaz vznesen, je požadující pracoviště (lékař) povinen zaslát novou žádanku se všemi potřebnými údaji. V okamžiku kdy bude tato žádanka v laboratoři k dispozici, laboratoř analýzu dokončí.

Pokud by výše zmíněný dotaz nebyl vznesen ve lhůtě 3 kalendářních měsíců od data doručení vzorku do laboratoře, bude vzorek zlikvidován a původní žádanka trvale archivována.

Pokud by charakter vzorku neumožňoval jeho stabilní skladování po tuto lhůtu, nebo pokud se bude jednat o vzorek nenahraditelný, laboratoř vyšetření provede a žádanku spolu s výsledkem vyšetření archivuje do doby, než bude vznesen dotaz na výsledek.

Není-li k dispozici údaj o odesírajícím lékaři a základní identifikace nemocného, materiál se neanalyzuje, žádanka se trvale archivuje.

CMBG akceptuje informované souhlasy jiných pracovišť. Jejich kopii je však nutno vždy dodat spolu s žádankou pro dané vyšetření (s výjimkou laboratoře průtokové cytometrie). Oficiální informované souhlasy našeho pracoviště jsou k dispozici na našich webových stránkách www.cmbgt.cz.

3. Požadavky na urgentní vyšetření

V případě, že lékař či žadatel o vyšetření požaduje urgentní vyšetření biologického materiálu, využije stejně žádanky jako pro ostatní běžná vyšetření a zřetelně je označí červeným textem **STATIM** nebo se na žádance zaškrte příslušné políčko, je-li k dispozici (pro účely laboratoří CMBG je toto označení ekvivalentní s označením URGENTNÍ VZOREK) (viz také kap. C-2 laboratorní příručky). Materiál s takto označenou žádankou bude **přednostně** zpracován.

Pověřený pracovník příjmu biologického materiálu přednostně provede kontrolu a identifikaci vzorku a žádanky tak, aby mohl být vzorek přednostně zpracován, zapíše datum a čas převzetí, zanesete údaje o vzorku do informačního systému a provede kroky nezbytné k tomu, aby následná analýza mohla proběhnout v nejkratším možném čase.

4. Ústní požadavky na vyšetření

Telefonické požadavky na opakování či dodatečná vyšetření lze dodatečně provést ze vzorků již do laboratoře dodaných při dodržení následujících pravidel:

- ⊕ Dodatečná vyšetření lze telefonicky přiobjednat. Tam, kde je to žádoucí je však třeba zaslat informovaný souhlas pacienta s tímto dodatečným vyšetřením.
- ⊕ Dodatečná vyšetření lze u některých diagnostik provádět s určitým omezením, které je dánou druhem nukleové kyseliny, která byla z dodaného materiálu vyizolována pro

potřeby předchozí diagnostiky (viz kapitola F - Abecední seznam laboratorních vyšetření).

5. Používaný odběrový systém

Laboratoř CMBG nedisponuje odběrovou místností. Materiál pro vyšetření (tj. izolaci nukleových kyselin a jejich následnou analýzu) je odebíráno v příslušných ambulancích, specializovaných odběrových centrech nebo na lůžkových odděleních požadujících pracoviště. Odběrový systém je plně v kompetenci požadujícího pracoviště. Požadující pracoviště také přebírá plnou odpovědnost za nevhodně zvolený odběrový systém pro daný typ vyšetření. Vzhledem k velkému spektru a specifičnosti řady zpracovávaných materiálů je požadující pracoviště povinno zvolit takový odběrový systém, který dokáže v pořádku uchovat příslušnou nukleovou kyselinu až do doby jejího zpracování laboratoří. Nároky kladené na materiál, jeho odběr a přepravu jsou uvedeny vždy u konkrétního vyšetření v kapitole F této příručky.

Laboratoř může vyšetřit i již na jiných kooperujících pracovištích (např. FN Motol, ÚHKT, FN Olomouc, atd.) připravené buněčné lyzáty nebo izoláty nukleových kyselin. V takovýchto případech však CMBG neručí za preanalytickou fázi vyšetření.

6. Příprava pacienta před vyšetřením

Většina vzorků zpracovávaných laboratoří neklade na přípravu pacienta žádné nároky. Některé speciální vzorky jsou odebírány na lůžkových odděleních požadujících pracoviště, kde se o přípravu pacienta před odběrem odborně postará obsluhující personál a ošetřující lékař. Pokud materiál vyžaduje speciální přípravu pacienta před odběrem, je toto dostatečně zdůrazněno v části F laboratorní příručky u konkrétních stanovení.

Poučení pacienta o přípravě k odběru biologického materiálu a rozhodnutí o možném vysazení terapie provádí ošetřující lékař nebo zdravotní sestra.

7. Odběr vzorku, typ a množství vzorku

V této kapitole je uveden abecední seznam biologických vzorků, které laboratoř CMBG zpracovává. Pod typem materiálu je vždy uvedeno, které z pracovních sekcí z daného materiálu provádí některá ze svých vyšetření. Následný text je věnován krátkému popisu materiálu, odběru a jeho množství. Pokud některé z pracovních sekcí mají speciální požadavky pro tento typ materiálu, jsou tyto požadavky uvedeny pod popisnou částí.

Pro část biologických materiálů je na odběrových nádobkách zřetelně vyznačeno optimální odebírané množství. Podstatné nedodržení odebíraného objemu, způsobené například vadnou technikou odběru, či technickou závadou materiálu může být důvodem k neprovedení vyšetření.

Amniocentéza

<u>Sekce:</u>	Vrozených genetických chorob
	Screeningu genetických onemocnění
	Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Jedná se o transabdominální průnik punkční jehly do amniální dutiny za současné ultrazvukové kontroly. Minimální odebrané množství potřebné pro vyšetření je 10 ml, optimum je 15-20 ml. Kultivace materiálu se pohybuje mezi 10 – 20 dnů podle množství a typu amniocytů, které jsou následně použity k izolaci DNA.

Transabdominální amniocentéza je prováděna po 15. týdnu gravidity, nejčastěji v období mezi 16.-18. týdnem. Za fyziologického stavu jde o slabě nažloutlou řídkou tekutinu. Patologické stavy plodové vody jsou signalizovány změnou barvy (červená – poranění placenty, tmavě hnědá – starší krvácení nebo odumření plodu, zelená – intrauterinní dechová tiseň).

Biopsie choria

Sekce: Vrozených genetických chorob
Screeningu genetických onemocnění
Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Pod ultrazvukovou kontrolou se zavádí odběrová jehla transabdominálně nebo trans cervikálně do choriové plotny a pod tlakem se nasává shluk klků (chorionic villus sampling – CVS). Odebrané choriové klky jsou vloženy do mikrozkumavky a do izolace DNA skladovány v chladícím zařízení při teplotě 4 – 9 °C.

CVS je možné provádět od ukončeného 10. týdne gravidity. DNA analýza z CVS se vyznačuje rizikem falešné pozitivity výsledku, jelikož při odběru choriových klků dochází často ke kontaminaci mateřskou krví. Případnou kontaminaci je do určité míry možné potlačit kultivací choriových klků.

Bronchoalveolární laváž (BAL)

Sekce: Oportunních infekcí

Odběr BAL je indikován u pacientů s plicním postižením s možností infekční etiologie. Objem odebíraného materiálu by měl být 5 - 10 ml z promíchané lavážní tekutiny. Materiál by měl být následně uložen a transportován při teplotě 4°C.

Sekce: Průtokové cytometrie

Materiál je při pokojové teplotě nestabilní! BAL frakce II v objemu 10 ml a více ihned transportovat do laboratoře nebo nutno skladovat při 4 – 8°C a odeslat do 4 hod. Současně s BAL je třeba dodat vzorek periferní krve v EDTA (3ml) odebraný tentýž den.

Bukální stér

Sekce: Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Sekce myeloidních malignit a solidních tumorů

Screeningu genetických onemocnění

Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Bukální stér je využíván pro neinvazivní odběr genetického materiálu pro testování patologických variant v DNA pacientů event. v případech, kde je potřeba nenádorová tkáň onkologických pacientů pro potvrzení/vyvrácení germinálního původu konkrétních nalezených mutací. Stér se provádí z bukovní sliznice pacienta tak, aby nedošlo ke kontaminaci krví pacienta. Stérka se posléze vloží do sterilní zkumavky a transportuje se při pokojové teplotě ještě týž den do laboratoře.

DNA

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů

Oportunních infekcí

Vrozených genetických onemocnění

Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Screeningu genetických onemocnění

Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Ke genetickému vyšetření je vhodné dodat DNA rozpuštěnou např. v TE pufru (roztok chránící DNA před degradací) v takovém poměru, aby konečné množství DNA ve vzorku bylo minimálně 5000 ng. DNA vyizolovaná z různých materiálů je skladována krátkodobě (dny) při 4°C a dlouhodobě (týdny – měsíce) při -20°C. V případě zaslání vyizolované DNA CMBG neručí za preanalytickou fázi.

Kostní dřeň

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů

Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Průtokové cytometrie
Cytogenomiky
Screeningu genetických onemocnění

Odběr materiálu je prováděn z hrudní kosti nebo plochých kostí. Doporučován je odběr 2-4 ml kostní dřeně do zkumavky s protisrážlivým činidlem EDTA. **Pro vyšetření průtokovou cytometrií nesmí být vzorek kostní dřeně starší 24h.**

Pro cytogenetické účely je **nutné provést odběr do heparinu!!!**

Likvor (mozkomíšní mok)

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů
Oportunních infekcí
Průtokové cytometrie
Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Likvor je nejčastěji získáván tzv. lumbální punkcí, tj. napíchnutím páteřního kanálu v bederní oblasti pacienta. Optimální je odběr 1-3 ml tekutiny do sterilní zkumavky bez aditiv.

Moč

Sekce: Oportunních infekcí
Vyšetření moči je indikováno u pacientů po alogenní transplantaci při makroskopické hematurii či dysuriích jinak nevysvětlitelných. Požadovaný odběr materiálu je 5 ml moči do sterilní zkumavky.

Nasofaryngeální stér

Sekce: Oportunních infekcí
Je indikován pouze u vyšetření respiračních virů. Stér se provádí sterilním tampónem ze zadní stěny nosohltanu tak, aby bylo setřeno co nejvíce epitelálních buněk. Je nutné se vyhnout mandlím. Tampon vložíme do sterilní zkumavky s virologickým médiem. Druhým tamponem vytřeme obě nosní dírky a vložíme do téže zkumavky. Tento materiál se pak co nejrychleji transportujeme do laboratoře. Transportujeme v chladícím boxu při teplotě 4°C.

Nasofaryngeální stér – Covid-19

Sekce: Oportunních infekcí
Odběr klinického materiálu z horních cest dýchacích vhodný pro diagnostiku COVID-19 za použití metody přímého průkazu Pro odběr materiálu z horních cest dýchacích je při dostupnosti vhodné odběrové soupravy zásadní provést správně výtěr z nosohltanu (přístupný přes nosní dutinu), kde se nachází epitel s řasinkovými buňkami. Jako doplňující materiál k výtěru z nosohltanu lze přidat výtěr ze střední části hltanu (přístupný přes ústní dutinu), kde lze předpokládat přítomnost virových partikulí díky proudění vydechovaného vzduchu. Oba odebrané výtěry lze zanořit do společné zkumavky s tekutým virovým transportním médiem. Materiál je do doby zpracování nutné uchovávat při chladničkové teplotě. Nicméně v případě nedostatečného množství odběrového materiálu lze akceptovat: a) správně provedený výtěr z nosohltanu (přístupný přes nosní dutinu), nebo b) správně provedený výtěr z orofaryngu (na lačno). Případně kombinaci obou výtěrů za použití jedné odběrové štětičky. Odběr provedený nestandardním postupem může ovlivnit výsledek vyšetření.
Transportujeme v chladícím boxu při teplotě 4°C.

Periferní krev

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů
Oportunních infekcí
Vrozených genetických onemocnění
Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění
Průtokové cytometrie

Cytogenomická
Screeningu genetických onemocnění
Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Odběr periferní krve je prováděn z periferní žíly, nejlépe uzavřeným odběrovým systémem do sterilní náběrové zkumavky (sterilita nutná z hlediska absence RNáz při izolaci RNA). Doporučován je odběr do 10 ml zkumavek obsahujících protisrážlivé činidlo (standardně EDTA, event. citrát, pro **molekulárně genetická vyšetření a pro vyšetření průtokovou cytometrií** je **heparin nežádoucí**, pro **vyšetření cytogenetická je heparin vyžadován**).

Pupečníková (fetální) krev

Sekce: Screeningu genetických onemocnění
Sekce neonkologické hematologie a aterosklerózy

Kordocentéza (CC, punkce pupečníku) je invazivní metoda využívaná v rámci prenatální diagnostiky. Vyšetření lze provádět obecně od 18. gestačního týdne. Punkce pupečníku a odběr fetální krve z pupečníkové vény se provádí speciální jehlou pod ultrazvukovou kontrolou. Získané krevní elementy (lymfocyty plodu) lze užít pro molekulárně genetické a cytogenetické vyšetření. Pro molekulárně genetické vyšetření je fetální krev odebrána do zkumavky s EDTA, množství odebrané pupečníkové krve je 1–3 ml. Pro kultivaie na karyotyp a vyšetření FISH je 10ml fetální krve odebráno do zkumavky s Lithium Heparinem.

Periferní krev pro izolaci volné fetální DNA

Sekce: Screeningu genetických onemocnění

Pro molekulárně genetické vyšetření je periferní krev matky odebrána do zkumavky s EDTA, množství odebrané pupečníkové krve je 9ml. Transport vzorku do laboratoře do 3 hod po odběru.

Separované PBSC

Sekce: Průtokové cytometrie
Myeloidních malignit a solidních tumorů
Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Sekce průtokové cytometrie: Analýza CD34⁺ buněk z PBSC je stěžejním vyšetřením pro hodnocení kvality transplantátu i indikací jeho odběru technikou leukaferézy. PBSC odebrané do zkumavky s EDTA nebo citrátem.

Sekce myeloidních malignit a solidních tumorů: Hodnocení přítomnosti/absence nádorových buněk v transplantátu v případě autologní transplantace PBSC po indikaci lékařem.

Sputum

Sekce: Oportunních infekcí

Odběr sputa je indikován u imunokompromitovaných pacientů s plicním postižením s možností infekční etiologie při kontraindikaci provedení BAL. Objem odebíraného materiálu by měl být 200 µl až 2 ml.

Stér

Sekce: Oportunních infekcí

Indikací k odběru tohoto materiálu je orofaryngeální mukositida, slizniční afekty dutiny ústní, opar na rtu či slizniční defekty genitální oblasti. Odběr se provádí štětičkou krouživým

pohybem z afekce tak, aby se střelo co nejvíce epiteliálních buněk. Poté se štětička vkládá do sterilní zkumavky s fyziologickým roztokem, tak aby došlo k úplnému ponoření.

Suché krevní skvrny

Sekce: Screeningu genetických onemocnění

K odběru krve pro účely řádného i opakovaného novorozenecného screeningu slouží speciální screeningové karty Guthrieho kartičky (FTA karty). V České republice jsou laboratorní vyšetření optimalizovány pro použití karet typu Whatmann 903 se 4 krevními skvrnami - Ø1 cm.

Kruhy vyznačené na testovací kartičce musí být plně prosáknuty (viditelně z přední a zadní strany kartičky). Před transportem nechat uschnout při pokojové teplotě (nesmí schnout nad zdrojem tepla).

Tkán fixovaná

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů

Oportunních infekcí

Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Jedná se o vzorek odebraný pro histologická vyšetření nebo vzorek získaný při autopsii. Nejčastěji se jedná o tkán fixovanou formaldehydem a zalitou v parafínu (FFPE).

Sekce oportunních infekcí: vyšetření je indikováno zejména pro objasnění etiologie infekčního procesu ve tkáni, nejčastěji původce invazivní mykotické infekce. Vhodným vzorkem pro molekulárně biologické vyšetření je několik řezů (minimálně 3) z parafinového bločku, který obsahuje vzorek postižené tkáně. Řezy je nutné vložit na sucho do sterilní mikrozkumavky a zaslat na pracoviště. Materiál nemá speciální požadavky na transportní podmínky.

Tkán nativní (biopsie)

Sekce: Myeloidních malignit a solidních tumorů

Oportunních infekcí

Vrozených genetických onemocnění

Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Průtokové cytometrie

Screeningu genetických onemocnění

Vzorek tkáně je odebírána za sterilních podmínek do sterilní odběrové nádobky (s fyziologickým roztokem, nasucho, do RNA lateru, případně speciálním fixačním činidlem).

Sekce oportunních infekcí: vyšetření je indikováno u imunokompromitovaných pacientů s ložiskovým procesem (plíce, játra, slezina,...). Část odebrané tkáně je nutné vložit nasucho do sterilní zkumavky.

Sekce vrozených genetických onemocnění: vzorek tkáně (10-50 mg) je odebírána za sterilních podmínek do sterilní odběrové nádobky s roztokem RNAlater® (QIAGEN). Po odběru je vzorek uložen při teplotě 4°C po dobu 24 hodin a následně se uchovává při teplotě -20°C do izolace RNA.

Sekce myeloidních malignit a solidních tumorů: vzorek tkáně je odebírána za sterilních podmínek a prudce zamražen vložením do tekutého dusíku (šokové zamražení), po odběru je vzorek transportován v prostředí suchého ledu nebo v tekutém dusíku a následně uchováván při teplotě minimálně -70°C do izolace RNA. Případně je možné vzorek tkáně odebírat za sterilních podmínek do sterilní odběrové nádobky s roztokem RNAlater® (QIAGEN). Po odběru je vzorek uložen při teplotě 4°C po dobu 24 hodin a následně se uchovává při teplotě -20°C do izolace RNA.

Sekce screeningu genetických onemocnění: vzorek tkáně je odebírána za sterilních podmínek do sterilní odběrové nádobky s roztokem RNAlater® (QIAGEN) nebo ihned po odběru zmražen v tekutém dusíku, množství odebrané tkáně: fragment tkáně 5 mm.

Sekce Průtokové cytometrie:

Vzorek tkáně je odebíráno do odběrové nádobky s fyziologickým roztokem. Ihned transportovat nebo uchovávat při 4 – 8°C max. 4 hodiny.

Výpotek

Sekce: Průtoková cytometrie

Nádorové genomiky a lymfoproliferativních onemocnění

Oportunních infekcí

Odběr do zkumavky v objemu min. 0,2 ml. Zaslat co nejdříve do laboratoře. Stabilita max. 6 hodin.

Sekce oportunních infekcí: Odběr do zkumavky v objemu min. 0,5 - 2 ml. Transportujeme v chladícím boxu při teplotě 4°C.

8. Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Potřebné informace jsou uvedeny v předchozí kapitole u jednotlivých typů materiálu. Pokud některé z prováděných vyšetření vyžaduje speciální operace s primárním materiélem nebo pokud by se jednalo o případy, kdy by mohla být ohrožena stabilita vzorku, je toto dostatečně zdůrazněno v kapitole F laboratorní příručky u konkrétních vyšetření.

9. Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Každý vzorek biologického materiálu je považován za potenciálně infekční, proto je nutné zamezit možnému kontaktu pacientů i veřejnosti s biologickým materiélem 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. Vzorky by měly být umístěny ve stojánu nebo zabezpečeny v přepravním kontejneru. V případě rozlití je třeba se řídit platnými zásadami dezinfekce a dekontaminace. Potřísňení vnější strany zkumavky nebo žádanky biologickým materiélem může být důvodem odmítnutí příjmu vzorku do laboratoře.

10. Informace k dopravě vzorků

Transport biologických vzorků do laboratoře by měl být uskutečněn co možná nejdříve po odběru, tj. s minimální časovou prodlevou. Transport materiálu do laboratoře zajišťuje zadavatel a tento za něj také zodpovídá.

V případě, kdy doba od náběru materiálu do předání laboratoři CMBG nepřesáhne 3 hodiny, není ve většině případů nutno materiál transportovat za zvláštních podmínek (specificky v kapitole F laboratorní příručky). Pouze je nutno dbát na to, aby vzorek biologického materiálu nebyl vystaven zahřátí (sluncem, držením v ruce, apod.) nebo mrazu v zimních měsících. Je-li doba od náběru po předání delší než 3 hodiny, je optimální vzorek transportovat při 4°C (v nádobách k tomu určených).

Laboratoř CMBG přijímá i vzorky biologického materiálu došlé poštou. Vzhledem k tomu, že během takového typu přepravy není ani laboratoř ani požadující pracoviště schopno zaručit bezchybnou preanalytickou fázi, zříká se laboratoř předem zodpovědnosti za kvalitu došlého materiálu. U hodnocení výsledků vyšetření získaných z takového materiálu je třeba brát v úvahu nestandardní transport do laboratoře. Veškerou zodpovědnost za tyto komplikace přebírá požadující pracoviště. U vzorků došlých poštou bude tato skutečnost zaznamenána na žádance spolu s datem a podpisem osoby, která vzorky přebralala.

11. *Informace o zajišťovaném svozu vzorků*

CMBG svoz vzorků nezajišťuje.

D. Preanalytické procesy v laboratoři

1. Příjem žádanek a vzorků

Biologický materiál je do laboratoře CMBG přijímán pouze v pracovních dnech v časovém rozmezí mezi 8 a 15 hod. Kdykoliv po této době v pracovní dny a dále ve dnech pracovního klidu je pro příjem a zpracování materiálu nutná předchozí telefonická domluva. Ze strany zadavatele musí být komunikujícím vždy lékař (týká se také urgentních vyšetření, např. vyšetření fúzního genu PML::RARA).

CMBG nedisponuje odběrovým pracovištěm, veškerý biologický materiál je do CMBG transportován buď vnitronemocniční dopravou nebo prostřednictvím svazu sanitními vozy z pracovišť mimo FN Brno. Místnost pro příjem vzorků je umístěna v přízemí budovy pavilonu L. Výjimečně lze vzorek přjmout v 4. nadzemním podlaží budovy G.

Každá z pracovních sekcí disponuje vlastní žádankou. Aktuální verze žádanek jsou k dispozici na internetových stránkách CMBG (<http://www.cmbgt.cz>).

Laborantka na příjmu provede:

- ⊕ Přířazení krve nebo jiného biologického materiálu k žádance dle povinných identifikačních znaků - jméno a příjmení pacienta, číslo pojištěnce (případně rok narození), materiál a datum odběru.
- ⊕ Kontrolu žádanky
 - Identifikace pacienta
 - ✓ příjmení, jméno pacienta (pojištěnce)
 - ✓ číslo pojištěnce
 - ✓ zdravotní pojišťovna pacienta
 - ✓ základní diagnóza
 - Identifikace odesílajícího subjektu
 - ✓ jméno lékaře, IČP
 - ✓ odbornost
 - ✓ razítka a podpis lékaře
 - ✓ telefon nebo jiný kontakt pro případné dotazy či sdělení urgentního výsledku
 - Identifikace materiálu
 - ✓ typ materiálu
 - ✓ datum odběru vzorku
 - ✓ urgentnost dodání (urgentní, STATIM, atd.)
 - ✓ požadovaná vyšetření
- ⊕ Kontrolu správnosti dodané krve nebo ostatního biologického materiálu
 - ✓ neporušenost obalu
 - ✓ správnost odběru - množství, protisrážlivé činidlo, druh zkumavky

Po kontrole přijatého materiálu a žádanky jsou identifikační údaje pacienta ze žádanky zadány do laboratorního informačního systému.

2. Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků

Kritéria pro přijetí primárních vzorků

Nezbytnou identifikaci biologického materiálu tvoří příjmení pacienta a číslo pojištěnce (rodné číslo), jinak je nutné materiál odmítnout (viz dále). Pokud je nádoba s biologickým materiálem označena pouze jménem pacienta a chybí další povinné identifikační údaje, může ji laboratoř přjmout za předpokladu, že je jednoznačně připojena k žádance s kompletní identifikací pacienta (přilepením, v uzavřeném obalu a podobně).

Kritéria pro odmítnutí primárních vzorků

- ⊕ Žádanku s biologickým materiélem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje pacienta (číslo pojištěnce, příjmení) - pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Nádobu s biologickým materiélem, kde není způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný - pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Neoznačenou nádobu s biologickým materiélem – laboratoř takovýto vzorek přijme pouze v případě, že se jedná o nenahraditelný vzorek. Za takovýto vzorek musí převzít písemně odpovědnost požadující lékař. Pokud tak neučiní, nebude uvolněn výsledek (viz část D3)
- ⊕ Biologický materiál bez žádanky – pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Žádanku nebo odběrovou nádobu znečištěnou biologickým materiélem - pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Nádobu s biologickým materiélem, kde zjevně došlo k porušení doporučení o preanalytické fázi - pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Vzorek materiálu došly poštou, u nějž je porušena obálka (obal) takovým způsobem, že mohlo dojít k nekontrolovatelné manipulaci se vzorkem - pokud se nejedná o nenahraditelný vzorek (viz část D3)
- ⊕ Vyšetření ambulantního pacienta s razítkem lůžkového oddělení (odbornost H nebo I)
- ⊕ Vyšetření hospitalizovaného pacienta s kódem ambulantního pracoviště

3. Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky**Postup laboratoře při nesprávné identifikaci biologického materiálu**

Při nedostatečné identifikaci pacienta z hlediska nezaměnitelnosti biologického materiálu **se analýza neprovádí**. Odesílající subjekt obdrží informaci o odmítnutí nesprávně identifikovaného biologického materiálu. O odmítnutí analýzy se provede záznam do Sešitu drobných neshod.

Pokud je takovýto vzorek dodán a jedná se o **nenahraditelný vzorek**, laboratoř tento vzorek vyšetří, ale výsledek bude uvolněn pouze tehdy, když požadující lékař (pracoviště) převeze plnou odpovědnost za identifikaci dodaného vzorku. Pracovník příjmu uvede na žádance tuto okolnost, která je pak přenesena do výsledkové zprávy.

Všechny případné změny související s identifikací vzorku a údajů o pacientovi jsou náležitě dokumentovány se jmenovitým vypsáním kdo, kdy a proč změnu provedl. Dokumentace o dodatečných změnách je řazena k žádankám o vyšetření nebo jsou tyto údaje zaznamenány přímo na žádanku.

Postup laboratoře při nesprávné nebo neúplné identifikaci na žádance (s výjimkou údajů z předchozího textu)

Pokud je k dispozici údaj o odesílajícím lékaři a základní identifikace nemocného, laboratoř doplní chybějící údaje po telefonické domluvě. Záznam o doplnění údajů bude proveden přímo na žádanku a bude obsahovat minimálně údaje o datu a času doplnění, kontaktující a kontaktované osobě. Pokud laboratoř zasílá neúplnou žádanku k doplnění zpět na odesílající pracoviště, odpovědný pracovník původní nekompletní žádanku kopíruje a kopie se ponechá do doby, než bude zpět doručena žádanka kompletní. Laboratoř se snaží, aby vzorek pacienta s neúplně nebo nesprávně vyplňenou žádankou mohl být zpracován.

Pokud je k dispozici základní identifikace nemocného, ale nejsou k dispozici identifikační údaje požadujícího lékaře/pracoviště, laboratoř tento vzorek zpracuje do stádia, kdy je možné bezpečné a stabilní skladování vzorku pro případnou analýzu a vyčká, zda nebude některým z požadujících pracovišť vznesen dotaz na výsledky vyšetření. Pokud bude takovýto dotaz vznesen, je požadující pracoviště (lékař) povinen zaslat novou žádanku se

všemi potřebnými údaji. V okamžiku kdy bude tato žádanka v laboratoři k dispozici, laboratoř analýzu dokončí.

Pokud by výše zmíněný dotaz nebyl vznesen ve lhůtě 3 kalendářních měsíců od data doručení vzorku do laboratoře, bude vzorek zlikvidován a původní žádanka trvale archivována.

Pokud by charakter vzorku neumožňoval jeho stabilní skladování po tuto lhůtu, nebo pokud se bude jednat o vzorek nenahraditelný, laboratoř vyšetření provede a žádanku spolu s výsledkem vyšetření archivuje do doby, než bude vznesen dotaz na výsledek.

Není-li k dispozici údaj o odesírajícím lékaři a základní identifikace nemocného, materiál se neanalyzuje, žádanka se trvale archivuje.

4. Vyšetřování smluvními laboratořemi

Laboratoř CMBG využívá při překročení vlastních kapacit NGS sekvenátoru služeb Centrální laboratoře Genomika, CEITEC MU (akreditovaný subjekt M8307).

E. Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

1. Hlášení výsledků v kritických intervalech

V případě pozitivního nálezu u urgentního vyšetření se výsledky nahlásí telefonicky ošetřujícímu lékaři. V rámci FN Brno se mohou výsledky hlásit též prostřednictvím interní elektronické pošty. Do komentáře k příslušné žádance se zaznamená komu a kdy byl výsledek ohlášen. Výsledky hlásí pracovník provádějící analýzu. Následně je výsledek odeslán také v písemné podobě standardní cestou.

Výrazně patologické výsledky a stanovení počtu CD34+ buněk pro účely transplantace se neprodleně telefonují požadujícímu pracovišti (oddělení, klinice) bez ohledu na to, zda se jedná o urgentní nebo rutinní vyšetření. V rámci FN Brno se mohou výsledky v kritických intervalech hlásit též prostřednictvím interní elektronické pošty.

2. Informace o formách vydávání výsledků

Výsledky vyšetření se vydávají vždy v tištěné podobě. V některých případech je možné i telefonické sdělení výsledku či zaslání výsledkové zprávy v elektronické podobě – v takovýchto případech však vždy následuje vydání výsledku v tištěné podobě.

Tištěné výsledky

Zapsání výsledků vyšetření probíhá přes laboratorní systém. Před vydáním jsou kompletní výsledkové listy v informačním systému kontrolovány, odsouhlaseny, uvolněny a autorizovány pověřenou kvalifikovanou osobou.

V případě některých vyšetření je výsledkový list doplněn komentářem v programu MS Word.

Tištěné výsledkové listy obsahují:

- ⊕ jasnou a nezaměnitelnou identifikaci vyšetření
- ⊕ jednoznačnou identifikaci pacienta (jméno, příjmení, číslo pojištěnce)
- ⊕ diagnózu pacienta
- ⊕ identifikaci laboratoře, která výsledek vydala
- ⊕ identifikaci žadatele (jméno, adresa, IČZ)
- ⊕ datum a čas odběru primárního vzorku (je-li k dispozici)
- ⊕ datum přijetí vzorku laboratoři
- ⊕ datum a čas vydání nálezu
- ⊕ druh biologického materiálu
- ⊕ výsledek vyšetření
- ⊕ v případě potřeby textovou interpretaci výsledků
- ⊕ případné komentáře (např. ke kvalitě vzorku)
- ⊕ identifikace osoby, která autorizovala uvolnění nálezu

Tištěné výsledkové listy jsou rozeslány k žadatelům buď interní poštou (pro pracoviště v rámci FN Brno) nebo přes centrální podatelnu Českou poštou na určené adresy.

Telefonické výsledky

Telefonicky se hlásí výsledky urgentních vyšetření a výrazně patologické výsledky. Telefonicky se výsledky zásadně nesdílejí pacientům, ani jasně neidentifikovaným zdravotnickým pracovníkům. Současně následuje vydání a odeslání výsledku také v písemné podobě.

Elektronické hlášení

Výsledkové listy jsou v některých případech na vyžádání ošetřujícího lékaře zaslány nejprve prostřednictvím e-mailu přes aplikaci MS OutLook a teprve následně i v tištěné podobě.

Pokud jsou výsledkové listy zasílány v rámci NIS FN Brno, nebo pokud jsou zasílány do NIS jiných zdravotnických zařízení, zajišťují jejich kódování tyto NISy. V případě zasílání výsledkových listů na emaily umístěné na komerčních serverech, jsou příslušné soubory kryty předem domluveným heslem.

3. Typy nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis

- ⊕ **Předběžná výsledková zpráva** – U některých vyšetření, kde celková analýza zahrnuje více kroků a jsou známy relevantní dílčí výsledky, lze vydávat předběžné výsledky. Takovýto výsledek je na výsledkovém listu uveden textem „Předběžný výsledek“. V poznámce nebo v textu je uvedeno, kdy nebo za jakých podmínek bude sdělen konečný výsledek vyšetření. Žadateli je vždy zaslána konečná výsledková zpráva, kde jsou uvedena všechna požadovaná vyšetření s výsledky.
- ⊕ **Konečná výsledková zpráva** - jedná se o výsledkovou zprávu zaslанou žadateli se všemi požadovanými vyšetřeními.
- ⊕ **Kumulativní výsledková zpráva** - U řady vyšetření jsou vydávány kumulativní výsledky. Na výsledkových listech jsou takovéto výsledky uvedeny v části určené pro výsledek vyšetření. Ve výjimečných případech je ve výsledkové části uveden pouze hlavní výsledek a v komentáři k vyšetření jsou uvedeny další doplňující výsledky
- ⊕ **Výsledková zpráva s komentářem** – jedná se o výsledkovou zprávu s uvedením odborného stanoviska k výsledku vyšetření v komentáři výsledkové zprávy.

4. Vydávání výsledků přímo pacientům

Pacientům se výsledkové zprávy předávají na základě vyplněné žádosti (formulář FN Brno 4-152 Žádost o nahlédnutí do zdravotnické dokumentace / o pořízení výpisů, opisů nebo kopí zdravotnické dokumentace). Vždy je však informován požadující lékař.

5. Opakování a dodatečná vyšetření

Podmínky pro provedení dodatečných vyšetření jsou diskutovány v kapitole C – 4.

V případě opakovaných vyšetření je nutno dodat novou žádanku. Opakování vyšetření lze provést pouze v případě, že původní vzorek nebyl spotřebován během předchozí analýzy.

6. Změny výsledků a nálezů

Opravu výsledkových listů pořízených laboratorním informačním systémem LIS lze provádět pro:

- ⊕ identifikační část
- ⊕ výsledkovou část

Oprava identifikační části

Opravou identifikační části se rozumí oprava čísla pojištěnce, změna pojišťovny a změna nebo významná oprava příjmení a jména pacientů před odesláním výsledkového listu. Oprava se také týká všech změn příjmení (vdané ženy apod.). Oprava identifikace (čísla pojištěnce nebo příjmení a jména) se provádí buď při zadávání požadavků nebo v rámci oprav databáze. Je dohledatelná původní a opravená verze výsledku včetně identifikace pracovníka, který změnu provedl.

Oprava výsledkových listů

V případě již uvolněného chybného výsledku je vždy informován žadatel. Je okamžitě domluven systém nápravy např. opakování analýza, oprava chybného výsledku. Následně je vydána nová výsledková zpráva, která je doplněna textem, který nese informaci o tom, která výsledková zpráva se nahrazuje a z jakého důvodu. V případě, že laboratoř zjistí chybně

vydaný nález, komunikuje s žadatelem vedoucí sekce, v níž došlo k vydání chybného výsledku nebo osoba zodpovědná za dané vyšetření.

Chybné výsledky je nutno považovat za zjištění závažné neshody.

7. Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

Laboratoř po konzultaci s žadateli má stanoveny doby odezvy laboratoře (turnaround time, TAT) pro každé vyšetření (viz část F). Tato doba vyhovuje klinickým potřebám.

Pokud dojde k překročení této doby tak, že by mohla být ohrožena kvalita péče o pacienta, upozorní laboratoř na tuto skutečnost a sleduje dálé tento případ do úplného vyřízení.

Dostupnost výsledků při indikaci „STATIM“ je závislá na druhu konkrétního vyšetření - podrobněji viz část F.

V případě, že část vyšetření z požadovaného spektra je připravena k vydání, je v zájmu zkrácení TAT distribuována předběžná výsledková zpráva, kde ve výsledku je žadatel upozorněn na neúplně vyřízený požadavek textem: „**Předběžný výsledek**“. Vždy je zaslána ordinujícímu lékaři konečná výsledková zpráva se všemi požadovanými vyšetřeními nebo s konečným výsledkem pro dané vyšetření.

8. Konzultační činnost laboratoře

Lékaři mohou volat do laboratoře a požadovat informace a konzultace týkající se prováděných vyšetření. Kvalifikovaní pracovníci laboratoře provádí pouze biologickou interpretaci výsledků (Viz doporučení Společnosti Lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP). Odborné informace jsou poskytovány vedoucím laboratoře, vedoucími jednotlivých sekcí, případně pracovníky, kteří jednotlivá vyšetření provádějí. Klinickou interpretaci výsledků provádí lékař.

Laboratoř mimo jiné zajišťuje konzultační činnost i formou seminářů a přednášek. CMBG disponuje vlastní přednáškovou místností s potřebným technickým vybavením.

9. Způsob řešení stížnosti

Kromě drobných připomínek k práci laboratoře, které přijímá, okamžitě řeší a následně informuje svého nadřízeného kompetentní pracovník laboratoře, je vyřizování stížností věcí vedoucího laboratoře.

Stížnosti lze podávat na:

- ⊕ průběh provádění laboratorního vyšetření,
- ⊕ rozsah prováděného laboratorního vyšetření,
- ⊕ termín provedeného laboratorního vyšetření,
- ⊕ výsledky laboratorního vyšetření,
- ⊕ způsob jednání pracovníků laboratoře.

Přijmutí stížnosti

Drobnou připomínku k práci laboratoře řeší okamžitě pracovník, který stížnost přijal, je-li to v jeho kompetenci. Jinak předává stížnost vedoucímu laboratoře.

Při zjevně neoprávněné stížnosti pracovník předává stížnost k řešení vedoucímu laboratoře.

Vyřízení ústní stížnosti

Jde-li o drobnou připomínku k práci laboratoře a lze ji vyřešit okamžitě, učiní se tak. Tento typ stížnosti se nezaznamenává.

Závažnější stížnost, kterou lze vyřešit ihned, vyřeší pracovník, který stížnost přijal a ohlásí stížnost a její řešení vedoucímu laboratoře, který stížnost a její řešení zaznamená do knihy stížností.

Není-li možné vyřešit stížnost okamžitě, sdělí se návrh řešení a způsob odpovědi.

Vyřízení písemné stížnosti

Písemnou stížnost řeší vždy vedoucí laboratoře, stížnost se zaznamenává do knihy stížností. Je-li možné stížnost vyřídit ihned, učiní se tak písemně.

Není-li možné stížnost vyřešit ihned, navrhne se postup řešení. Stěžující si osobě je ihned písemně odesláno oznámení o registraci stížnosti se stručným vyjádřením o dalším postupu vyřizování stížnosti.

Termíny pro vyřízení stížností

Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 pracovních dnů. V tomto termínu oznámí odpovědný pracovník lékaři (nebo pacientovi) výsledek šetření. V případě, že nelze v tomto termínu stížnost dořešit, informuje stěžovatele o dosavadním postupu (např. znalecký posudek).

F. Množina laboratorních vyšetření poskytovaných laboratoří včetně popisu položek

A. Sekce nádorové genomiky a lymfoproliferativních chorob

1) Array CGH

Název	Vyšetření DNA pomocí aCGH		
Komponenta	Detekce nebalancovaných chromozomálních změn		
Druh veličiny	delece/ amplifikace, LOH	Jednotka	bp
Metoda	Izolace DNA, značení fluorochromem, hybridizace na čipu s navázanými sondami, skenování čipu		
Vyšetřovaný materiál	1) Tkáň tumoru, 2) Periferní krev, 3) DNA		
Odběr do	1) Nativně zmrazena ve zkumavce 2) Zkumavka s EDTA 3) TE pufr/AE pufr		
Odebírané množství	1) Min. 10 mg tkáně, 2) 5 ml krve, 3) Množství odpovídající minimálně 1 ug DNA při minimální koncentraci 50 ng/ul		
Pokyny k odběru	1) zkumavku s tkání zmrazit na suchém ledu ihned po odběru		
Manipulace s materiélem, transport	1) Tkáň transportovat na suchém ledu, 2) Krev uchovávat při 4°C		
Stabilita vzorku	1) 2 měsíce při – 80 °C, 2) 1 – 2 dny při 4°C, 3) cca 1 měsíc při 4°C, dlouhodobě při -20°C		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: - Bez aberací - S aberacemi (ztráty a zisky genetické informace; amplifikace, delece, ztráty heterozygotnosti)		
Referenční rozmezí	Není		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsobit fragmentaci genomové DNA		
Dostupnost	Po – Pá (9:00 – 16:00)		
Doba odezvy	8 – 60 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky.		
Poznámky			
SOP			

2) Klonalita Ig (určení klonu / potvrzení klonality)

Název	Stanovení klonálních přestaveb imunoglobulinových řetězců u pacientů s B-lymfoproliferacemi		
Komponenta	Detekce klonálních přestaveb imunoglobulinových řetězců u pacientů s B-lymfoproliferacemi.		
Druh veličiny	Přítomnost klonálních přestaveb Ig řetězců	Jednotka	-
Metoda	Multiplex PCR, fragmentační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) endosekret 5) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 5) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní IgH - přítomnost klonální přestavby těžkého imunoglobulinového řetězce Pozitivní IgK - přítomnost klonální přestavby lehkého imunoglobulinového řetězce kappa Pozitivní IgL - přítomnost klonální přestavby lehkého imunoglobulinového řetězce lambda Negativní - nepřítomnost klonálních přestaveb imunoglobulinových řetězců		
Referenční rozmezí			

Pokyny pro pacienta	nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	10-15 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01307

3) Klonalita TCR (určení klonu/potvrzení klonality)

Název	Určení klonálních přestaveb TCR receptoru		
Komponenta	Detekce klonálních přestaveb TCR receptorů		
Druh veličiny	Přítomnost klonálních přestaveb TCR receptorů	Jednotka	-
Metoda	Multiplex PCR, fragmentační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) endosekret 5) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 5) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní TCRB - přítomnost klonální přestavby TCR receptoru beta Pozitivní TCRG - přítomnost klonální přestavby TCR receptoru gama Pozitivní TCRD - přítomnost klonální přestavby TCR receptoru delta Negativní - nepřítomnost klonálních přestaveb TCR receptorů		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)		
Doba odezvy	15 - 20 pracovních dní		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01303

4) Mutace v genech ATM, BTK, PLCG2, BCL2, CXCR4

Název	ATM, BTK, PLCG2, BCL2, CXCR4		
Komponenta	Kódující sekvence (exony) genů ATM, BTK, PLCG2, BCL2, CXCR4		
Druh veličiny	genové varianty	Jednotka	bp
Metoda	NGS		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) 2) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) nelze použít FFPE tkáň, protože její DNA bývá příliš fragmentovaná		
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívá, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 4) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	varianta s prokázaným klinickým významem varianta s potenciálním klinickým významem varianta s neznámým klinickým významem		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsobit fragmentaci genomové DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)		
Doba odezvy	10 – 40 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

5) Mutace L265P v genu MYD88 a mutace D816V v genu KIT

Název	MYD88, KIT		
Komponenta	Kódující sekvence (exony) genů MYD88 a KIT		
Druh veličiny	SNV	Jednotka	bp
Metoda	ddPCR (digital droplet PCR)		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) 2) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 4) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní L265P – mutace L265P v genu MYD88 nalezena Pozitivní D816V – mutace D816V v genu KIT nalezena Negativní – mutace L265P ani D816V nenalezena		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsobit fragmentaci genomové DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)		
Doba odezvy	10 – 40 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

6) Defekty genů u familiárních nádorových syndromů (HBOC, FAP aj.)

Název	Defekty genů u familiárních nádorových syndromů (HBOC, FAP aj.) - sekvenace metodou masivně paralelního sekvenování (panel BRONCO)		
Komponenta	Kódující sekvence (exony) vybraných genů		
Druh veličiny	SNV, inzerce, delece, CNV	Jednotka	bp
Metoda	NGS		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) DNA		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA, TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 2,5 ml, nejlépe v duplikátu 2) množství odpovídající minimálně 500 ng DNA o minimální koncentraci 35 ng/ul		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 48 hod při 4°C, 2) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<ul style="list-style-type: none"> - benigní varianty - každý jedinec má v genech množství benigních variant, které ale nemají žádný klinický význam - patogenní varianty - často jde o malé delece či duplikace, které způsobují posun čtecího rámce a tím vznik předčasného stop kodonu. Dále to mohou být SNP, které už byly v literatuře a databázích popsány jako patogenní - varianty nejasného klinického významu - u vzácných SNP (méně než 1% v obecné populaci) můžeme nalézt varianty, které zatím nebyly v literatuře popsány, a tudíž není jasné, zda jsou patogenní nebo neutrální 		
Referenční rozmezí	Platná referenční genomová sekvence		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsobit fragmentaci genomové DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i o víkendech a svátcích (pouze statimová vyšetření)		
Doba odezvy	10 – 40 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		

Poznámky	Analyzované geny musí specifikovat odesírající lékař.
SOP	

7) Komplexní NGS analýza prognostických a prediktivních markerů lymfoproliferativních onemocnění

Název	Komplexní analýza prognostických a prediktivních markerů lymfoproliferativních onemocnění pomocí sekvenování nové generace (panel LYNX)		
Komponenta	Kódující sekvence (exony) 67 vybraných genů, chromozomové aberace napříč genomem (s různým rozlišením), klonální přestavby imunoglobulinů a T-buněčných receptorů, běžné lymfomové translokace		
Druh veličiny	SNVs, krátké inzerce a delece, CNVs, IG/TR přestavby, translokace	Jednotka	bp
Metoda	Izolace NK, příprava sekvenační knihovny a obohacení knihovny o cílové sekveny, sekvenování nové generace (NGS) a analýza dat		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev, 2) kostní dřeň, 3) tkáň, 4) tkáň fixovaná a zalitá do parafinových bloků (FFPE), 5) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA, 2) zkumavka s EDTA, 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem), 4) FFPE blok, 5) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) min. 5 ml 2) min. 2 ml, 3) 10mm ³ a více, 4) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 5) množství odpovídající minimálně 200 ng DNA o minimální koncentraci 50 ng/ul		
Pokyny k odběru	1) + 2) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, sražený materiál nelze vyšetřit, 4) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk)		
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) +2) 48 hod při 4°C, 3) 1 rok při -70°C, 4) cca roky, 5) cca 1 měsíc při 4°C, dlouhodobě -20°C		
Typy nálezů a jejich popis	<ul style="list-style-type: none"> - genové varianty s prokázaným, potenciálním nebo neznámým významem (SNV, inzerce, delece) - chromozomové aberace (zisky a/nebo ztráty genetického materiálu, ztráta heterozygotnosti) - přítomnost běžně se vyskytujících lymfomových translokací - přítomnost klonální IG/TR přestavby jakožto markeru klonality onemocnění <p>Benigní aberace nejsou reportovány.</p>		
Referenční rozmezí	Není		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetování může způsobit fragmentaci genomové DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i o víkendech a svátcích (pouze statimová vyšetření)		
Doba odezvy	6-8 týdnů		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

8) Mutace v genu TP53

Název	Mutace genu TP53		
Komponenta	Kódující oblast genu TP53 včetně sestřihových míst		
Druh veličiny	Přítomnost mutace	Jednotka	-
Metoda	obohacení nádorové populace, izolace NK, PCR, NGS nebo Sangerovo sekvenování (viz Poznámky)		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) kostní dřeň 3) DNA		
Odběr do	-		
Odebírané množství	1) 5 ml, 2) 2 ml, 3) množství odpovídající minimálně 500 ng DNA o minimální koncentraci 10 ng/ul		
Pokyny k odběru	Nejsou		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě nebo na ledu, nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1), 2) 1 – 2 dny při 4°C, 3) cca 1 měsíc při 4°C, dlouhodobě -20°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Mutace:</p> <ul style="list-style-type: none"> – nalezena - v genu byla identifikována varianta/varianty, vyhodnocené na základě TP53-specifických databází a vlastní laboratorní databáze jako patogenní nebo pravděpodobně patogenní, – nalezena - minoritní mutace - v genu byly nalezeny mutace s alelickou četností 1-10%. Přítomnost minoritní mutace nese riziko selekce agresivního klonu terapií, avšak jednoznačný klinický význam mutací vyskytujících se v alelické frekvenci <10% nebyl spolehlivě prokázán. – nenalezena - nebyly nalezeny žádné varianty nad deklarovaným limitem detekce s výjimkou běžných populačních variant. – nalezena varianta nejasného významu. 		
Referenční rozmezí	Není		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná transportu a uchovávání materiálu		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po-Pá (7:00-15:00)		
Doba odezvy	2 – 6 týdnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		
Poznámky	Vyšetření je standardně prováděno pomocí NGS. V případě požadavku na výsledek do 2 týdnů může být analýza provedena metodou Sangerova sekvenování s nižší citlivostí (10-20% variantních alel).		
SOP			

9) Somatické hypermutace v IGHV genu

Název	Somatické hypermutace v IGVH genu		
Komponenta	IGHV oblast IGV-D-J klonální přestavby genu		
Druh veličiny	mutační status IGVH	Jednotka	homologie IGVH (%)
Metoda	reverzní transkripce RT-PCR, PCR, fragmentační analýza, sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) nesrážlivá periferní krev 2) kostní dřen		
Odběr do	zkušenka s protisrážlivou látkou EDTA/heparinem		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) 2 ml		
Pokyny k odběru	sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	nemrazit, uchovávat při pokojové teplotě, odebraný materiál doručit do 48 hodin, odběr není nutné provádět nalačno		
Stabilita vzorku	48 hodin při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Přítomnost nebo absence nukleotidových alterací ve variabilním segmentu IGVH genu je podkladem pro kvantitativní hodnocení sekvenční homologie nádorového klonu k nejbližší germinální linii. Výsledek slouží jako prognostický faktor pro klinické hodnocení agresivity onemocnění.</p> <p>Vyhledání nejbližší germinální B-buněčné linie k námi odečtené nukleotidové sekvenci konkrétního pacienta – podle IMGT databáze (www.imgt.cines.fr), nebo Ig Blast (www.ncbi.nlm.nih.gov/blast) a srovnání nukleotidových sekvencí variabilního segmentu zárodečné B-buněčné linie a expandované leukemické linie u pacienta umožní kvantifikovat vzájemnou homologii (mutační stav IGVH genu pacienta).</p> <p>Současná literatura udává jako hraniční hodnotu homologie k nejbližší zárodečné linii 98%.</p> <p>Mutovaný gen IGVH homologie < 98,0%</p> <p>Nemutovaný gen IGVH homologie ≥ 98,0%</p> <p>Skupina pacientů, která je definovaná přítomností nemutovaných VH genů je charakteristická významně kratší dobou přežití a agresivnějším průběhem nemoci. Druhou skupinu tvoří případy s mutovanými VH geny a příznivější prognózou.</p>		
Referenční rozmezí	<p>98,0% hraniční hodnota</p> <p>homologie IGVH < 98,0% mutovaný IGVH gen</p> <p>homologie IGVH ≥ 98,0% nemutovaný IGVH gen</p>		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	není možné dlouhodobé skladování odebraného materiálu při 4°C dlouhodobé skladování izolované RNA při -70 °C		

Dostupnost	Po - Pá 6:00 – 15:00
Doba odezvy	20 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	dostatek materiálu (RNA, cDNA) z předchozího odběru, dodání aktuální žádanky a informovaného souhlasu pacienta
Poznámky	-
SOP	SA/CMBG/M2005

10) Stanovení variant v genech BRCA1 a BRCA2 metodou Sangerova sekvenování

Název	Stanovení variant v genech BRCA1 a BRCA2 metodou Sangerova sekvenování		
Komponenta	Kódující sekvence (exony) vybraných genů		
Druh veličiny	SNP, inzerce, delece, CNV	Jednotka	bp
Metoda	PCR amplifikace, přečištění, PCR značící, sekvenování na automatickém kapilárním sekvenátoru		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) DNA		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA, TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 2,5 ml 2) množství odpovídající minimálně 200 ng DNA o minimální koncentraci 35 ng/ul		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívávat		
Stabilita vzorku	1) 48 hod při 4°C, 2) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<ul style="list-style-type: none"> - benigní varianty - každý jedinec má v genech množství benigních variant, které ale nemají žádný klinický význam - patogenní varianty - často jde o malé delece či duplikace, které způsobují posun čtecího rámce a tím vznik předčasného stop kodonu. Dále to mohou být SNP, které už byly v literatuře a databázích popsány jako patogenní - varianty nejasného klinického významu - u vzácných SNP (méně než 1% v obecné populaci) můžeme nalézt varianty, které zatím nebyly v literatuře popsány, a tudíž není jasné, zda jsou patogenní nebo neutrální 		
Referenční rozmezí	Platná referenční genomová sekvence		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsobit fragmentaci genomové DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i o víkendech a svátcích (pouze statimová vyšetření)		
Doba odezvy	3 – 40 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		

Poznámky	Toto vyšetření je prováděno u rodinných příslušníků pacientů, kteří jsou tzv. BRCA pozitivní (byla u nich v genech BRCA1/2 nalezena patogenní varianta). Analyzovanou oblast musí specifikovat odesílající lékař.
SOP	

11) Translokace BCL2/IgH (Folikulární lymfom)

Název	Translokace Bcl2/IgH (Folikulární lymfom)		
Komponenta	translokace t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR a mcr oblasti		
Druh veličiny	přítomnost translokace t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR a mcr oblasti	Jednotka	
Metoda	nested PCR, gelová elektroforéza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>MBR pozitivní – přítomnost translokace t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti</p> <p>mcr pozitivní – přítomnost translokace t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v mcr oblasti</p> <p>negativní - nepřítomnost translokace t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR a mcr oblasti</p>		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		

Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-20 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/L0002

12) Translokace CCND1/IgH (Mantle cell lymfom)

Název	Translokace CCND1/IgH (Mantle cell lymfom)		
Komponenta	translokace t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC a non-MTC oblasti		
Druh veličiny	přítomnost translokace t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC a non-MTC oblasti	Jednotka	-
Metoda	multiplex LD-PCR, gelová elektroforéza, sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní – přítomnost translokace t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti Negativní - nepřítomnost translokace t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)		

Doba odezvy	4-10 pracovních dní (MTC), 10-20 pracovních dní (non-MTC)
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01311

13) Translokace MYC/IgH (Burkittův lymfom)

Název	Translokace MYC/IgH (Burkittův lymfom)		
Komponenta	translokace t(8;14) (MYC/IgH) s místem zlomu v α , μ nebo γ segmentu konstantní oblasti IgH		
Druh veličiny	Přítomnost translokace t(8;14) (MYC/IgH) s místem zlomu v α , μ nebo γ segmentu konstantní oblasti IgH	Jednotka	-
Metoda	LD-PCR, gelová elektroforéza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní – přítomnost translokace t(8;14) (MYC/IgH) s místem zlomu v α , μ nebo γ segmentu konstantní oblasti IgH Negativní - nepřítomnost translokace t(8;14) (MYC/IgH) s místem zlomu v α , μ nebo γ segmentu konstantní oblasti IgH		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		

Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-10 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01308

14) Zbytková choroba (Folikulární lymfom)

Název	Stanovení minimální reziduální nemoci u pacientů s Folikulárním lymfomem pomocí specifické translokace t(14;18)		
Komponenta	Kvantitativní stanovení množství buněk s translokací t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti		
Druh veličiny	Množství buněk s translokací t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti	Jednotka	Počet kopií buněk s translokací t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti na 1 milion buněk
Metoda	Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní – bez přesného stanovení počtu kopií buněk s translokací t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti Pozitivní - přesné stanovení počtu kopií buněk s translokací t(14;18) (Bcl2/IgH) s místem zlomu v MBR oblasti na 1 milion buněk Negativní – 0 kopií		
Referenční rozmezí	0 a více, horní hranice není omezena		

Pokyny pro pacienta	nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-20 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01306

15) Zbytková choroba (Mantle cell lymfom)

Název	Stanovení minimální reziduální nemoci u pacientů s Mantle Cell Lymfomem pomocí specifické translokace t(11;14) (q13;q32)		
Komponenta	Kvantitativní stanovení množství buněk s translokací t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti		
Druh veličiny	Množství buněk s translokací t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti	Jednotka	Počet kopií buněk s translokací t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti na 1 milion buněk
Metoda	Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru			
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Stabilita vzorku	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní – bez přesného stanovení počtu kopií buněk s translokací t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti Pozitivní – přesné stanovení počtu kopií buněk s translokací t(11;14) (CCND1/IgH) s místem zlomu v MTC nebo non-MTC oblasti na 1 milion buněk Negativní – 0 kopií		

Referenční rozmezí	0 a více, horní hranice není omezena
Pokyny pro pacienta	nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-10 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01309

16) Zbytková choroba (pacienti s B-lymfoloproliferacemi)

Název	Vyšetření na přítomnost minimální reziduální nemoci (MRD) pomocí kvantitativní (RQ)-PCR na úrovni DNA pomocí klonálních přestaveb imunoglobulinových genů (Ig)		
Komponenta	Kvantitativní stanovení množství buněk se specifickou přestavbou v imunoglobulinových řetězcích		
Druh veličiny	Množství buněk se specifickou přestavbou v imunoglobulinových řetězcích	Jednotka	Počet kopií buněk se specifickou přestavbou v imunoglobulinových řetězcích na 10^6 genových ekvivalentů
Metoda	Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkán 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Stabilita vzorku	Negativní – 0 kopií Pozitivní pod limitem kvantifikace – bez přesného stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou Pozitivní - přesné stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou na 10^{-6} genových ekvivalentů/podíl buněk s danou přestavbou ze všech jaderných buněk Pozitivní nad limitem kvantifikace – bez přesného stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou (10%)		
Typy nálezů a jejich popis			

Referenční rozmezí	není stanoveno
Pokyny pro pacienta	nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-7 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01312

17) Zbytková choroba (pacienti s T-proliferacemi)

Název	Vyšetření na přítomnost minimální reziduální nemoci (MRD) pomocí kvantitativní (RQ)-PCR na úrovni DNA pomocí klonálních přestaveb genů pro TCR receptory		
Komponenta	Kvantitativní stanovení množství buněk se specifickou přestavbou v TCR receptorech		
Druh veličiny	Množství buněk se specifickou přestavbou v TCR receptorech	Jednotka	Počet kopií buněk se specifickou přestavbou v TCR receptorech na 10^6 genových ekvivalentů
Metoda	Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) kostní dřeň 3) tkáň 4) likvor 5) endosekret 6) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) zkumavka s EDTA 3) sterilní zkumavka (zkumavka s RNA laterem) 4) sterilní zkumavka 5) sterilní zkumavka 6) TA nebo TE pufr		
Odebírané množství	1) 5ml 2) 2ml 3) 10mm ³ a více 4) dle možnosti 5) dle možnosti 6) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) 2) 4) 5) 6) transport při běžné teplotě nebo chlazené, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v tekutém dusíku nebo na suchém ledu		
Manipulace s materiélem, transport	1) 2) 4) 5) 48 hodin při 4°C 3) 1 rok při -70°C 6) cca 1 měsíc při 4°C		
Stabilita vzorku	Negativní – 0 kopií Pozitivní pod limitem detekce – bez přesného stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní - přesné stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou na 1 milion buněk/podíl buněk s danou přestavbou ze všech jaderných buněk Pozitivní pod limitem detekce – bez přesného stanovení počtu kopií buněk se specifickou přestavbou		

Referenční rozmezí	není stanoveno
Pokyny pro pacienta	nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá (6:30 – 15:00)
Doba odezvy	4-7 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01312

B. Sekce Cytogenomiky

Pracovní skupina nádorové cytogenomiky – vyšetření genomu nádorových buněk

1) Cytogenetické vyšetření kostní dřeně a periferní krve u pacientů s hematologickými malignitami

Název	Cytogenetické vyšetření kostní dřeně a periferní krve u pacientů s hematologickými malignitami		
Komponenta	Prokázání přítomnosti chromosomových změn		
Druh veličiny	Celý genom / karyotyp	Jednotka	Normální karyotyp/ abnormální karyotyp
Metoda	Cytogenetická analýza G-pruhovací metodou		
Vyšetřovaný materiál	1. kostní dřeň (KD) 2. periferní krev (PK)		
Odběr do	1. sterilní zkumavky s 5ml PBS a 0,5ml heparinu 2. sterilní zkumavky s 0,5ml heparinu		
Odebírané množství	1. cca 1 ml 2. cca 4 ml		
Pokyny k odběru	Sterilní odběr vždy do heparinu		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, nemrazit		
Stabilita vzorku	Max. 24 hod		
Typy nálezů a jejich popis	1. normální karyotyp mužský nebo ženský 2. abnormální karyotyp - patologické nálezy, numerické a strukturní chromosomové aberace Popis podle mezinárodní nomenklatury ISCN		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	Dopržování sterilních podmínek		
Omezení a interference			
Dostupnost	1. všechny pracovní dny (pátek - pouze přímé zpracování) 2. všechny pracovní dny kromě středy		
Doba odezvy	1-5 týdnů podle složitosti nálezů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu, sterilita vzorku		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/C0001		

2) Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou fluorescenční *in situ* hybridizace (FISH)

Název	Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace (FISH)		
Komponenta	A) Prokázání přítomnosti aberantních jader/ metafází Kvantitativní stanovení podílu aberantních jader/ metafází		
Druh veličiny	A) Přítomnost aberantních jader/ metafází Podíl aberantních jader/ metafází	Jednotka	A) Normální/ abnormální nález %/ počet aberantních jader/ metafází
Metoda	FISH		
Vyšetřovaný materiál	1. kostní dřeň (KD) * 2. periferní krev (PK) * 3. otisky tumorů 4. separované plazmocyty * při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry		
Odběr do	1. sterilní zkumavky s 5ml PBS a 0,5ml heparinu 2. sterilní zkumavky s 0,5ml heparinu 3. otisk na podložní sklo separované plazmocyty do fixativa		
Odebírané množství	1. cca 1 ml 2. cca 4 ml 3. tenká vrstva na skle min. $0,1 \times 10^6$ CD138+ (separované plazmocyty)		
Pokyny k odběru	1., 2., 4. Sterilní odběr do heparinu 3. Otisk na podložní sklo		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, nemrazit		
Stabilita vzorku	max. 24 hod		
Typy nálezů a jejich popis	A) normální nález/ abnormální nález numerických a strukturních aberací B) %/ počet nalezených aberantních jader/ metafází Popis podle mezinárodní nomenklatury ISCN		
Referenční rozmezí	nepoužívá se		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	nejsou		
Omezení a interference			
Dostupnost	všechny pracovní dny		

Doba odezvy	90 % výsledků v rozmezí 1-4 týdny, došetření složitých nálezů déle
Podmínky pro dodatečná vyšetření	dostatek hodnotitelného materiálu, sterilita vzorku
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/C0002

3) Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových DNA čipech (array CGH)

Název	Vyšetření chromosomových aberací metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových mikročipech [arrayCGH]
Komponenta	Detekce nebalancovaných chromosomálních změn v celém genomu
Druh veličiny	delece/duplikace/amplifikace/LOH Jednotka bp
Metoda	Izolace DNA, značení fluorochromem, hybridizace na čipu s navázanými oligonukleotidovými sondami, skenování čipu
Vyšetřovaný materiál	1. izolovaná DNA z periferní krve (PK) 2. izolovaná DNA z kostní dřeně (KD)
Odběr do	1. zkumavka s EDTA * 2. zkumavka s EDTA * * při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry
Odebírané množství	1. cca 4-5 ml PK 2. cca 2-3 ml KD
Pokyny k odběru	Sterilní odběr do EDTA
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit
Stabilita vzorku	
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: - bez aberací - s aberacemi (ztráty a zisky genetické informace; amplifikace, delece, ztráty heterozygosity LOH)
Referenční rozmezí	Závislé na použité platformě oligonukleotidových DNA mikročipů a pohybuje se v rozmezí 2 – 200 kbp
Pokyny pro pacienta	Nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání můžezpůsobit fragmentaci genomové DNA
Dostupnost	Všechny pracovní dny
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 3 měsíce; Statimové vyšetření po předchozí domluvě do 3 týdnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/C0005

Pracovní skupina klinické cytogenomiky - vyšetření germinálního genomu

1) Vyšetření konstitučního karyotypu pruhovací metodou [KARYO]

Název	Vyšetření konstitučního karyotypu pruhovací metodou [KARYO]		
Komponenta	Prokázání přítomnosti chromozomových změn		
Druh veličiny	Celý genom / karyotyp	Jednotka	Normální karyotyp/ abnormální karyotyp
Metoda	Cytogenetická analýza G-pruhovací metodou		
Vyšetřovaný materiál	1. periferní krev, pupečníková krev 2. plodová voda 3. choriové klky 4. fetální tkán		
Odběr do	1. sterilní zkumavky s 0,4 ml heparinu 2. injekční stříkačka (25ml) 3. zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 4. zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku		
Odebírané množství	1. cca 3 ml krve 2. cca 20 ml plodové vody 3. množství tkáně alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů) 4. fragment tkáně 5 mm		
Pokyny k odběru	Sterilní odběr vždy do heparinu.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit		
Stabilita vzorku	24 hod – 7 dní (dle materiálu)		
Typy nálezů a jejich popis	1. normální karyotyp mužský nebo ženský 2. abnormální karyotyp - patologické nálezy, numerické a strukturní chromozomové aberace Popis podle mezinárodní nomenklatury ISCN		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Odběr není vhodný při současné antibiotické a cytostatické léčbě		
Pokyny pro oddělení	Dopržování sterilních podmínek		
Omezení a interference			
Dostupnost	Odběrové dny: všechny pracovní dny Odběr choriových klíků: ne před volným dnem		
Doba odezvy	1-8 týdnů, statim 2 týdny		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu, sterilita vzorku		
SOP	SA/CMBG/C0003		

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

Název	Vyšetření získaných chromozomových aberací prostřednictvím cytogenetické analýzy periferních lymfocytů za použití metody konvenčního barvení [ZCA, CAPL]		
Komponenta	Vyšetření získaných chromozomových aberací v kultivovaných lymfocytech periferní krve, které vznikají jako důsledek poruchy reparace DNA v organismu, po působení fyzikálních, chemických nebo biologických mutagenů		
Druh veličiny	Celý genom / karyotyp	Jednotka	stanovení % aberantních buněk
Metoda	Kultivace, zpracování a klasické barvení lymfocytů		
Vyšetřovaný materiál	Periferní krev		
Odběr do	Sterilní zkumavky s 0,4 ml heparinu		
Odebírané množství	cca 3 ml krve		
Pokyny k odběru	Sterilní odběr vždy do heparinu.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit		
Stabilita vzorku	7 dní		
Typy nálezů a jejich popis	% aberantních buněk		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Odběr není vhodný při současné antibiotické a cytostatické léčbě		
Pokyny pro oddělení	Dopržování sterilních podmínek		
Omezení a interference			
Dostupnost	Odběrové dny: pondělí až středa		
Doba odezvy	3 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu, sterilita vzorku		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/C0004		

3) Vyšetření chromozomových aberací metodou fluorescenční *in situ* hybridizace [FISH]

Název	Vyšetření chromozomových aberací metodou fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace [FISH]		
Komponenta	Detekce strukturních i početních chromozomových aberací neodhalitelných konvenční cytogenetickou analýzou u pacientů s podezřením na geneticky podmíněné onemocnění a u dysfertilních páru		
Druh veličiny	Přítomnost aberantních jader/metafází Podíl aberantních jader/metafází	Jednotka	Normální/abnormální nález %/ počet aberantních jader/metafází
Metoda	FISH		
Vyšetřovaný materiál	1. periferní krev a pupečníková krev * 2. plodová voda * 3. choriové klky * 4. fetální tkán (kultivovaná) nebo otisk tkáně na podložním sklíčku * 5. stěry bukální sliznice <small>* při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry</small>		
Odběr do	1. sterilní zkumavky s 0,4 ml heparinu 2. injekční stříkačka (25ml) 3. zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 4. zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku 5. nátěr na 4 podložní mikroskopická skla		
Odebírané množství	1. cca 3 ml krve 2. cca 20 ml plodové vody 3. množství tkáně alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů) 4. fragment tkáně 5 mm 5. tenká vrstva na skle		
Pokyny k odběru	1. Sterilní odběr do heparinu 5. Otisk na podložní sklo		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, nemrazit		
Stabilita vzorku	Max. 24 hod		
Typy nálezů a jejich popis	1. normální nález/ abnormální nález numerických a strukturních aberací 2. % nebo počet nalezených aberantních jader/ metafází Popis podle mezinárodní nomenklatury ISCN		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Nejsou		
Omezení a interference			
Dostupnost	Všechny pracovní dny		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 3 týdny Statimové vyšetření po předchozí domluvě do 7 dnů		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek hodnotitelného materiálu, sterilita vzorku
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/C0002

4) Vyšetření chromozomových aberací metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových mikročipech [arrayCGH]

Název	Vyšetření chromozomových aberací metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových mikročipech [arrayCGH]
Komponenta	Detekce nebalancovaných chromozomových změn v celém genomu
Druh veličiny	delece/duplikace/amplifikace/LOH Jednotka bp
Metoda	Izolace DNA, značení fluorochromem, hybridizace na čipu s navázanými oligonukleotidovými sondami, skenování čipu
Vyšetřovaný materiál	1. izolovaná DNA z periferní krve 2. izolovaná DNA z plodové vody 3. izolovaná DNA z choriových klků 4. izolovaná DNA z tkáně fetálního plodu
Odběr do	1. zkumavka s EDTA * 2. injekční stříkačka (25ml) * 3. zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem * 4. zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku * * při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry
Odebírané množství	1. cca 4-5 ml krve 2. cca 20 ml plodové vody 3. množství tkáně alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů) 4. fragment tkáně 5 mm
Pokyny k odběru	Sterilní odběr do EDTA
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit
Stabilita vzorku	
Typy nálezů a jejich popis	1. bez aberací 2. s aberacemi (ztráty a zisky genetické informace; amplifikace, delece, ztráty ztráty heterozygosity LOH)
Referenční rozmezí	Závislé na použité platformě oligonukleotidových DNA mikročipů a pohybuje se v rozmezí 2 – 200 kb
Pokyny pro pacienta	Nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku

Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetování může způsobit fragmentaci genomové DNA
Dostupnost	Všechny pracovní dny
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 3 měsíce; Statimové vyšetření po předchozí domluvě do 3 týdnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/C0005

5) Stanovení genových přestaveb metodou MLPA (mikrodelece/mikroduplicace)

Název	Stanovení genových přestaveb metodou MLPA (mikrodelece/mikroduplicace)
Komponenta	Diagnostika nejčastějších mikrodelečních (mikroduplicačních) syndromů
Druh veličiny	Lokalizace a typ aberace Jednotka Delece/duplikace
Metoda	MLPA
Vyšetřovaný materiál	1. izolovaná DNA z periferní krve (PK) 2. izolovaná DNA z plodové vody (PV, AMC) 3. izolovaná DNA z choriových klků (CVS) 4. izolovaná DNA z tkáně fetálního plodu
Odběr do	1. zkumavka s EDTA * 2. injekční stříkačka (25ml) * 3. zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem * 4. zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku * * při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry
Odebírané množství	1. cca 4-5 ml krve 2. cca 20 ml plodové vody 3. množství tkáně alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů) 4. fragment tkáně 5 mm
Pokyny k odběru	1. Sterilní odběr do EDTA
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit
Stabilita vzorku	
Typy nálezů a jejich popis	1. bez aberací 2. s aberacemi (ztráty a zisky genetického materiálu)
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Nejsou
Pokyny pro oddělení	viz. část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku. Pokud je známá mutace v rodině, je nutné sdělit přesný typ mutace.

Omezení a interference	
Dostupnost	Všechny pracovní dny
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 10 týdnů Statimové vyšetření po předchozí domluvě do 7 dnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M5005

6) Verifikace copy-number variations (CNVs) pomocí metody real-time PCR

Název	Verifikace copy-number variations (CNVs) pomocí metody real-time PCR		
Komponenta	Ověření nálezů CNV detekovaných pomocí celogenomových metod, především array-CGH či NGS		
Druh veličiny	Srovnávání amplifikace vzorku vyšetřované DNA s amplifikací DNA endogenní kontroly	Jednotka	Delece/duplikace
Metoda	real-time PCR (qPCR)		
Vyšetřovaný materiál	1. izolovaná DNA z periferní krve (PK) 2. izolovaná DNA z plodové vody (PV, AMC) 3. izolovaná DNA z choriových klků (CVS) 4. izolovaná DNA z tkáně fetálního plodu		
Odběr do	1. zkumavka s EDTA * 2. injekční stříkačka (25ml) * 3. zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem * 4. zkumavka s 10 ml transportního media nebo fyziologického roztoku * * při současném vyšetření cytogenetiky neduplikovat odběry		
Odebírané množství	1. cca 4-5 ml krve 2. cca 20 ml plodové vody 3. množství tkáně alespoň 20 mg choria (asi 20 ks fragmentů) 4. fragment tkáně 5 mm		
Pokyny k odběru	1. Sterilní odběr do EDTA		
Manipulace s materiélem, transport	Transport při běžné teplotě, uchovávat v chladničce při cca +2 až +8, nemrazit		
Stabilita vzorku			
Typy nálezů a jejich popis	1. bez aberací 2. s aberacemi (ztráty a zisky genetického materiálu)		
Referenční rozmezí			

Pokyny pro pacienta	Nejsou
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku. Pokud je známá CNV v rodině, je nutné sdělit přesný typ CNV včetně referenčního genomu a genomových koordinát.
Omezení a interference	DNA nesmí být fragmentovaná
Dostupnost	Všechny pracovní dny
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 8 týdnů Stativové vyšetření po předchozí domluvě do 21 dnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	Pi/CMBG/00059

C. Sekce genetického screeningu a neonkologické hematologie

1) Cílená sekvenace genů spojených s familiární hypercholesterolémií

Název	Cílená sekvenace genů spojených s familiární hypercholesterolémií		
Komponenta	Geny asociované s vysokou hladinou LDL cholesterolu		
Druh veličiny	Místo a typ mutace ve vybraných genech (aktuální seznam uveden na https://www.fnbrno.cz/dyslipidemie-geny/f5348)	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	NGS – panel genů		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) množství odpovídající minimálně 3000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4 °C 2) cca 2 měsíce při 4 °C		

Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp:</p> <p>normální/normální – zdravý jedinec, bez klinického projevu</p> <p>normální/mutace – heterozygot, jedinec je postižen, přenašeč mutace (výskyt 1/300, autozomálně dominantní dědičnost), manifestace choroby nastává zpravidla kolem 30 let i dříve. Hladina LDL převyšuje 6,5mmol/l, projevem jsou šlachové xantomy, předčasná klinická manifestace ischemické choroby srdeční (ICHS) ve čtvrté nebo páté dekádě života mužů a o 10 let později u žen.</p> <p>mutace/mutace – velice vzácná forma, (výskyt 1/1 000 000), těžce postižený jedinec již od dětství (ICHS, xantomy), akutní infarkt myokardu již do 20let.</p> <p>Postup uzavírání nálezu:</p> <p>Detekce mutací v genech metodou NGS.</p> <p>Typy mutací:</p> <p>Missense: záměna jednoho nukleotidu. Záměna aminokyseliny v polypeptidovém řetězci.</p> <p>Nonsense: vznik STOP kodonu. Předčasné ukončení syntézy daného produktu genu.</p> <p>Mutace ovlivňující splicing – narušení normálního průběhu sestřihu.</p> <p>Mutace v promotorech genů – ovlivnění míry transkripce.</p> <p>Frameshift: v důsledku inzerce či delece dochází k posunu čtecího rámce a sekundárně ke vzniku STOP kodonu, což vede opět k předčasnému ukončení syntézy produktu genu.</p> <p>Rozsáhlé delece a duplikace: delece či duplikace jednoho nebo více exonů. Narušení sekundární struktury LDL receptoru.</p>
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec je postižen 2 – těžce postižený jedinec
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření požadoval
Omezení a interference	Nejsou
Dostupnost	Po – Pá (6:00 – 15:00)
Doba odezvy	12 měsíců
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M3000

2) Cílená sekvenace genů spojených s poruchami krevní srážlivosti

Název	Cílená sekvenace genů spojených s poruchami krevní srážlivosti		
Komponenta	Geny asociované s poruchami krevní srážlivosti		
Druh veličiny	Místo a typ mutace ve vybraných genech (aktuální seznam uveden na https://www.fnbrno.cz/neonkologicka-hematologie-geny/f5349)	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	NGS – panel genů		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) množství odpovídající minimálně 3000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4 °C 2) cca 2 měsíce při 4 °C		
Typy nálezů a jejich popis	Typy mutací: Missense: záměna jednoho nukleotidu. Záměna aminokyseliny v polypeptidovém řetězci. Nonsense: vznik STOP kodonu. Předčasné ukončení syntézy daného produktu genu. Mutace ovlivňující splicing – narušení normálního průběhu sestřihu. Mutace v promotorech genů – ovlivnění míry transkripce. Frameshift: v důsledku inzerce či delece dochází k posunu čtecího rámce a sekundárně ke vzniku STOP kodonu, což vede opět k předčasnemu ukončení syntézy produktu genu. Rozsáhlé delece a duplikace: delece či duplikace jednoho nebo více exonů. Narušení sekundární struktury proteinů/enzymů.		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření požadoval		
Omezení a interferenze	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (6:00 – 15:00)		
Doba odezvy	12 měsíců		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M3000

Nemoci dýchací a trávicí soustavy

1) Celiakie

Název	Celiakie		
Komponenta	Geny <i>DQB1, DQA1, DRB1</i>		
Druh veličiny	Alely genů <i>DQB1, DQA1, DRB1</i>	Jednotka	Haplotypy genů <i>DQB1, DQA1 a DRB1</i>
Metoda	Multiplex PCR a elfo		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) bukální stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) sterilní zkumavka s kartáčkem či stérkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) nejméně 60 minut před odběrem nejíst, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) - 3) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená 3) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Haplotypy asociované s celiakií: DQ2.5: DQA1*05:01-DQB1*02:01-DRB1*03/- - - - homozygot nebo heterozygot s jakýmkoli druhým haplotypem DQ2.2: DQA1*02:01-DQB1*02:02-DRB1*07/- - - - homozygot nebo heterozygot s jakýmkoli druhým haplotypem DQ8: DQA1*03:01-DQB1*03:02-DRB1*04/- - - - homozygot nebo heterozygot s jakýmkoli druhým haplotypem Ostatní haplotypy bez přítomnosti alel asociovaných s celiakií jsou bez predispozice k celiakii.		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 7 týdnů Statimové vyšetření – 1 týden		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M1002

2) *Crohnova choroba*

Název	Crohnova choroba		
Komponenta	Detekce variant R702W, G908R, c.3020insC v genu <i>NOD2/CARD15</i>		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>NOD2/CARD15</i>	Jednotka	lokalizace
Metoda	analýza křivek tání na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívát		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez varianty, detekce jen zdravých (wt) alel Pozitivní – nález alely s variantou, specifikace varianty		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 6 týdnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP			

3) Cystická fibróza

Název	Cystická fibróza		
Komponenta	Gen <i>CFTR</i>		
Druh veličiny	Místo a typ patologické varianty v genu <i>CFTR</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	Multiplex PCR (ARMS) a analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy, sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky 5) suchá krevní skvrna 6) bukální stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu 5) FTA karta 6) sterilní zkumavka s kartáčkem či stérkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně 5) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 5) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns 6) nejméně 60 minut před odběrem nejíst, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) +5) + 6) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1. 1 – 2 týdny při 4°C 2. neomezená 3. + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! 4. neomezená 5. neomezená 6. neomezená		

Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp:</p> <ol style="list-style-type: none"> <u>1.</u> normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty <u>2.</u> normální/patologická varianta – přenašeč patologické varianty (heterozygot), jedinec není postižen <u>3.</u> patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec <p>Postup uzavírání nálezu:</p> <ol style="list-style-type: none"> <u>1.</u> Scoring 50 nejčastějších mutací genu <i>CFTR</i> v evropské populaci které představují asi 90,66% všech patologických variant u pacientů s cystickou fibrózou pomocí kitu Elucigene CF EU v2 <ol style="list-style-type: none"> a. v případě CF klinických příznaků, zátěže v rodině, mužské sterility b. <u>2.</u> Sekvenování kódující oblasti genu <i>CFTR</i>, MLPA <u>3.</u> v případě CF klinických příznaků a pozitivního potního testu
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce Statimové vyšetření – 1 týden
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M6001

4) Hereditární pankreatitida

Název	Hereditární pankreatitida		
Komponenta	Geny <i>CFTR</i> , <i>SPINK1</i> , <i>PRSS1</i>		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>CFTR</i> , <i>SPINK1</i> , <i>PRSS1</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	PCR (ARMS), analýza křivek tání na real time PCR, sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – heterozygot, postižený jedinec</p> <p>Autozomálně recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/ patologická varianta – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec</p> <p>Postup uzavírání nálezu:</p> <ol style="list-style-type: none"> Scoring 50 nejčastějších mutací genu <i>CFTR</i> v evropské populaci které představují asi 90,66% všech patologických variant u pacientů s cystickou fibrózou pomocí kitu Elucigene CF EU v2 (ARMS PCR) Scoring vybraných sekvenčních variant v genu <i>PRSS1</i> (<i>Homo sapiens protease, serine 1</i>) (analýza křivek tání na real time PCR): <ul style="list-style-type: none"> c.47C>T, p.Ala16Val (A16V) c.86A>T, p.Asn29Ile (N29I) c.346C>T, p.Arg116Cys (R116C) c.365G>A, p.Arg122His (R122H) 		

	<p>Scoring vybraných sekvenčních variant v genu <i>SPINK1</i> (<i>Homo sapiens serine peptidase inhibitor, Kazal type 1</i>). (analýza křivek tání na real time PCR):</p> <p>c.101A>G, p.Asn34Ser (N34S)</p> <p>c.194+2T>C (IVS3+2T>C)</p> <p>2.</p> <p>Sekvenování kódující oblasti genu genů <i>CFTR</i>, <i>SPINK1</i>, <i>PRSS1</i> na základě požadavku specialisty z IGEK</p> <p>3.</p> <p>MLPA genů <i>SPINK1</i>, <i>PRSS1</i>, <i>CTRC</i> na základě požadavku specialisty z IGEK</p>
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	

5) Laktózová intolerance

Název	Laktózová intolerance		
Komponenta	Detekce variant -13910 C/T a -22018 G/A, které se nachází ve vzdálenosti 14 a 22 kb před genem <i>LCT</i> .		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v pozicích -13910 C/T a -22018 G/A před genem <i>LCT</i> .	Jednotka	lokalizace
Metoda	analýza křivek tání na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívat		
Stabilita vzorku	3) 1 – 2 týdny při 4°C 4) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Snížená aktivita enzymu laktázy, která vede klinicky k projevům laktózové intolerance dospělého typu, byla popsána v případě mutovaného homozygota pro oba tyto polymorfismy <i>LCT</i> (genotyp CC/GG).		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 10 týdnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/4003		

Poruchy srážlivosti krve

1) Faktor II – Prothrombin – c.20210G>A

Název	Faktor II – Prothrombin – c.20210G>A		
Komponenta	Detekce patogenní varianty c.20210G>A, v genu <i>FII</i> uváděná jako FII Protrombin, spojená s dědičnou trombofilii		
Druh veličiny	Patologická varianta v genu <i>FII</i> v pozici c.20210G>A	Jednotka	lokalizace
Metoda	alelově specifická reakce na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) bukální stěr periferní krev		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) sterilní zkumavka s kartáčkem či stěrkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 3) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) nejméně 60 minut před odběrem nejíst, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) - 3) transport při běžné teplotě – nezahřívát		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) Neomezená 3) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez varianty, detekce jen zdravých (wt) alel Positivní – nález alely s varianty v homozygotním nebo heterozygotním stavu		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 1 měsíc Stativové vyšetření – 1 týden		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		

Poznámky	
SOP	SA/CMBG/4002

2) Faktor V Leiden – p.Arg506Gln

Název	Faktor V Leiden – p.Arg506Gln		
Komponenta	Detekce patogenní varianty c.1691G>A, p. Arg506Gln v genu <i>FV</i> uváděná jako FV Leiden, spojená s dědičnou trombofilií		
Druh veličiny	Patologická varianta v genu <i>FV</i> v pozici c.1691G>A	Jednotka	lokalizace
Metoda	alelově specifická reakce na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) bukální stér periferní krev		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) sterilní zkumavka s kartáčkem či stěrkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) nejméně 60 minut před odběrem nejist, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) - 3) transport při běžné teplotě – nezahřívat		
Stabilita vzorku	4) 1 – 2 týdny při 4°C 5) Neomezená 6) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez varianty, detekce jen zdravých (wt) alel Positivní – nález alely s varianty v homozygotním nebo heterozygotním stavu		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 1 měsíc Statimové vyšetření – 1 týden		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/4001

2) Hereditární hemochromatóza

Název	Hereditární hemochromatóza – detekce variant genu HFE: p.C282Y, p.H63D, p.S65C		
Komponenta	Detekce patogenních variant v genu HFE c.845G>A, p.Cys282Tyr, p.C282Y c.187C>G, p.His63Asp, p.H63D c.193A>T, p.Ser65Cys, p.S65C		
Druh veličiny	Místo a typ mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	Multiplex PCR, analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) bukální stěr periferní krev		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) sterilní zkumavka s kartáčkem či stěrkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) nejméně 60 minut před odběrem nejist, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) - 3) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená 3) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – přenašeč patologické varianty (heterozygot), jedinec není postižen patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			

Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 týdny
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/6004

4) Thalasémie

Název	α-thalasémie, β-thalasémie		
Komponenta	<p>α-globin : patologické varianty v pozici: 3.7 kb (jednogenová delece), -4.2kb (jednogenová delece), -20.5kb (dvougenová delece), -MED (dvougenová delece), -SEA (dvougenová delece), -THAI (dvougenová delece), -FIL (dvougenová delece), alfa1 kodon 14 G>A, alfa1 kodon 59 G>A, -3.7 triplikace (genová triplikace), alfa2 iniciovní kodon T>C, alfa2 kodon 19 -G, alfa2 IVS 1 -5nt, alfa2 kodon 59 G>A, alfa2 kodon 125 T>C, alfa2 kodon 142 T>C, alfa2 kodon 142 T>A, alfa2 kodon 142 A>T, alfa2 kodon 142 A>C, alfa2 polyA-1 AATAAA>AATAAG, alfa2 polyA-2 AATAAA>AATGAA</p> <p>Těchto 21 změn pokrývá > 90% defektů alfa-globinu nalezených ve Středomoří, zemích Středního východu a jihovýchodní Asie.</p> <p>β -Globin: IME: c.-50A>C, c.17_18delCT, c.20A>T, c.25_26delAA, c.27_28insG, c.47G>A, c.51delC, c.68_74delAAGTTGG, c.92G>C, c.92+1G>A, c.92+1G>T, c.92+5G>C, c.92+6T>C, c.93-21G>A, c.93-21_96del, c.112delT, c.118C>T, c.126_129delCTTT, c.135delC, c.315+1G>A, c.316-106C>G, 619bl del (exon 3 del)</p> <p>Těchto 22 variant pokrývá > 90% defektů beta-globinu nalezených na Středním východě a v Indii.</p> <p>MED: c.-151C>T, c.-137C>G, c.-80T>A, c.17_18delCT, c.19G>A, c.20A>T, c. 20delA, c.25_26delAA, c.27_28insG, c.48G>A, c.82G>T, c.92+1G>A, c.92+5G>C, c.92+6T>C, c.93-21G>A, c.93-15T>G, c.93-1G>C, c.118C>T, c.135delC, c.315+1G>A, c.316-106C>G, c.316-3C>A</p> <p>Těchto 22 variant pokrývá > 90% defektů beta-globinu nalezených v oblasti Středomoří.</p>		
Druh veličiny	Místo a typ mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	Multiplex PCR s reverzní hybridizací (strip-assay)		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky 5) suchá krevní skvrna 6) bukální stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu 5) FTA karta 6) sterilní zkumavka s kartáčkem či stérkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně 5) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 5) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin,		

	viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns 6) nejméně 60 minut před odběrem nejist, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) +5) + 6) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! 4) neomezená 5) neomezená 6) neomezená
Typy nálezů a jejich popis	normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – přenašeč patologické varianty (heterozygot), jedinec není postižen patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec β-thalasémie Fenotyp závisí na tom, který z genů obsahuje patologickou variantu (HBA1 nebo HBA2), typu patologie a počtu postižených alfa-globinových alel. U smrtelného syndromu Hb Bart's hydrops fetalis chybí dvě kopie HBA1 a dvě kopie HBA2. U HbH nemoci zůstává pouze jedna funkční kopie HBA. Kromě toho lze rozlišit dva typy přenašečství α-thalasemie: minor thalassemie, kdy zůstávají dvě funkční kopie HBA genu (-/-αα), (-α/-αT) nebo (-/-ααT), zatímco u „tiché“ alfa-thalassemie jsou přítomny tři funkční kopie HBA (-α/αα). β-thalasémie Beta-thalassemii lze rozdělit do tří kategorií: Beta-thalassemie minor: Je postižena jedna alela genu pro syntézu β řetězce. Beta-thalassemie intermediální: obě beta-globinové alely jsou ovlivněny (obvykle ne zcela inaktivujícími) patologickými variantami. Stále se produkuje značné množství funkčních beta-globinových řetězců. Beta-thalassemia major (známá také jako Cooleyova anémie): funkce obou beta-globinových alel je zcela narušena.
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 týdny

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/7002

Název	Hemofílie A – inv22		
Komponenta	gen <i>F8</i> : inv22		
Druh veličiny	Místo a typ mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	Inverzní PCR a elfo		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívávat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	X-vázané recesivní onemocnění: Počet patologických alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec (muž), přenašečka (žena) 2 – postižený jedinec (žena)		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	2 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			

SOP	

Reprodukční, prenatální a postnatální genetika

Název	Stanovení delecí azoospermatického faktoru													
Komponenta	AZF oblast na Yq (<i>Azoospermia Factor Region</i>): AZFa, AZFb a AZFc.													
Druh veličiny	Místo a typ delece v AZF regionu			Jednotka	delece AZFa, AZFb, AZFc,									
Metoda	multiplex PCR a analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy													
Vyšetřování materiál	1) periferní krev 2) DNA													
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr													
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA													
Pokyny k odběru	2) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí													
Manipulace s materiálem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat													
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená													
Typy nálezů a jejich popis		AZFa delece	AZFb delece	AZFb,c delece	AZFc delece termin	AZFc delece b2/b4	AZF c delece b2/b3	AZF c delece b1/b3	AZF c delece gr/gr					
sY14	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
ZFYX	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
sY82	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
sY83		x	x	x	x	x	x	x	x					
sY86		x	x	x	x	x	x	x	x					
sY84		x	x	x	x	x	x	x	x					
sY1065		x	x	x	x	x	x	x	x					
sY88	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
sY105	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
sY121	x			x	x	x	x	x	x					
sY127	x			x	x	x	x	x	x					
sY134	x			x	x	x	x	x	x					
sY1192	x								x					
sY1191	x	x							x					

	sY153	x	x				x		x
	sY1291	x	x				x		
	sY254	x	x				x	x	x
	sY255	x	x				x	x	x
	sY160	x	x	x		x	x	x	x
Referenční rozmezí									
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař								
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal								
Omezení a interferenze									
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)								
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce								
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.								
Poznámky									
SOP									

Název	Prekoncepční vyšetření základní		
Komponenta	Geny <i>CFTR</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , <i>FMR1</i> , <i>GJB2</i> , <i>PAH</i> , <i>FV</i> , <i>FII</i> , <i>MTHFR</i> , <i>PAI-I</i> , <i>ANXA5</i>		
Druh veličiny	Místo a typ patologické varianty	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	multiplex PCR (ARMS) a analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy, triplet primed PCR, analýza křivek tání na real time PCR, alelově specifická reakce na real time PCR sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívát		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – heterozygot, postižený jedinec Autozomálně recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/ patologická varianta – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	

Název	Prekoncepční vyšetření rozšířené		
Komponenta	Geny <i>CFTR</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , <i>FMR1</i> , <i>GJB2</i> , <i>PAH</i> , <i>FV</i> , <i>FII</i> , <i>MTHFR</i> , <i>PAI-I</i> , <i>ANXA5</i> , <i>FSHR</i> , (c.-29G>A, c.2039G>A), <i>LHCGR</i> (ins.18LQ, c.872T>C, c.104T>C), <i>HSPA4L</i> (1578+135A>G), <i>HLA-G</i> 14bp indel, <i>AZF</i> , <i>AR</i>		
Druh veličiny	Místo a typ patologické varianty	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	multiplex PCR (ARMS) a analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy, triplet primed PCR, analýza křivek tání na real time PCR, sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA		
Pokyny k odběru	2) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 týdny při 4°C 2) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – heterozygot, postižený jedinec Autozomálně recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/ patologická varianta – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen patologická varianta / patologická varianta – postižený jedinec		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		

Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	

Název	Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X, Y a 13, 15, 16,18, 21, 22, X, Y metodou QF PCR		
Komponenta	chromozomy 13, 18, 21, X, Y a 13, 15, 16,18, 21, 22, X, Y		
Druh veličiny	STR	Jednotka	Počet opakování STR
Metoda	Multiplex PCR (ARMS) analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky 5) suchá krevní skvrna 6) bukální stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu 5) FTA karta 6) sterilní zkumavka s kartáčkem či stérkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně 5) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 5) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns 6) nejméně 60 minut před odběrem nejít, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) +5) + 6) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1. 1 – 2 týdny při 4°C 2. neomezená 3. + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! 4. neomezená 5. neomezená 6. neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	1. DNA amplifikovaná z normálního heterozygotního jedince (má alely s různou velikostí) pro specifickou STR sekvenci bude mít dva páry s odlišnou délkou v daném rozsahu DNA		

	<p>2. amplifikovaná z trinomických jedinců vykáže buď další pík (tři různé alely) se stejnou plochou nebo jen dva páky (dvě různé alely), z nichž jeden má dvojnásobnou plochu, než ten druhý</p> <p>3. Homozygotní jedinci (mají alely se stejnou délkou) nebo monozomní vykážou pouze jeden pík</p> <p>4. Problém monosomie X řeší 7X marker pro relativní kvantifikaci chromozomů 7 a X. Pro normální ženu je poměr 7X 1:1 Pro normálního muže a ženu s monosomií X je typický poměr 2:1</p>
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	12 – 48 hodin
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M6002

Název	Determinace pohlaví		
Komponenta	Chromozom Y		
Druh veličiny	Gen SRY (Sex-determining region Y; Yp11.3)	Jednotka	zjištění přítomnosti oblasti genu SRY na chromozomu Yp
Metoda	PCR a gelová elektroforéza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky 5) suchá krevní skvrna 6) bukální stěr		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu 5) FTA karta 6) sterilní zkumavka s kartáčkem či stěrkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně 5) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 5) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns 6) nejméně 60 minut před odběrem nejíst, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) +5) + 6) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1. 1 – 2 týdny při 4°C 2. neomezená 3. + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! 4. neomezená 5. neomezená 6. neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	oblasti genu SRY na chromozomu Yp detekována – mužské pohlaví oblasti genu SRY na chromozomu Yp nedetekována – ženské pohlaví		

	Jedinci s ženským fenotypem a XY genotypem s funkčním SRY genem mohou - androgenní insenzitivní syndrom (AIS), s nebezpečím případného následného maligního zvratu.
Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 1 týden Statimové vyšetření – 2 dny
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M1001

Název	Neinvazivní prenatální vyšetření z volné fetální DNA získané z mateřské plasmy Determinace pohlaví		
Komponenta	Chromozom Y		
Druh veličiny	Gen SRY (Sex-determining region Y; Yp11.3)	Jednotka	Počet opakování STR
Metoda	alelově specifická reakce na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev matky		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	9 ml periferní krve		
Pokyny k odběru	zkušenky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiálem, transport	transport vzorku do laboratoře do 3 hod po odběru		
Stabilita vzorku	max. 1 den		
Typy nálezů a jejich popis	oblasti genu SRY na chromozomu Yp detekována – mužské pohlaví oblasti genu SRY na chromozomu Yp nedetekována – ženské pohlaví		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	1 týden		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP			

Název	Neinvazivní prenatální vyšetření z volné fetální DNA získané z mateřské plasmy Stanovení Rh faktoru		
Komponenta	Rh faktor		
Druh veličiny	Rh D gen	Jednotka	Delece Rh D genu
Metoda	alelově specifická reakce na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev matky		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	9 ml periferní krve		
Pokyny k odběru	zkušenky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	transport vzorku do laboratoře do 3 hod po odběru		
Stabilita vzorku	max. 1 den		
Typy nálezů a jejich popis	oblasti genu Rh D genu detekována – Rh pozitivní oblasti genu Rh D genu nedetekována – Rh negativní		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	1 týden		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP			

Název	Neinvazivní prenatální vyšetření z volné fetální DNA získané z mateřské plasmy <i>de novo</i> variant test achondroplázie		
Komponenta	Gen <i>FGFR3</i>		
Druh veličiny	Gen <i>FGFR3</i> : G1138A/C	Jednotka	lokalizace
Metoda	alelově specifická reakce na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev matky		
Odběr do	zkumavka s EDTA		
Odebírané množství	9 ml periferní krve		
Pokyny k odběru	zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	transport vzorku do laboratoře do 3 hod po odběru		
Stabilita vzorku	max. 1 den		
Typy nálezů a jejich popis	Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – heterozygot, postižený jedinec patologická varianta /patologická varianta – homozygot, postižený jedinec		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	1 týden		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP			

Název	Fragilní X		
Komponenta	Oblast trinukleotidových repetic v 5' netranslatované oblasti genu <i>FMR1</i>		
Druh veličiny	Velikost repetitivní oblasti	Jednotka	Počet CGG repetic
Metoda	PCR, TP-PCR, analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) natiivní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity)		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívav 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	<u>1)</u> 1 – 2 týdny při 4°C <u>2)</u> neomezená <u>3)</u> + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! <u>4)</u> neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: - fyziologická velikost repetic na obou alelách: zdravý jedinec - normální velikost repetic/premutace: zdravý jedinec, možnost - výskytu expanze u potomků - normální velikost repetic/expanze: potvrzena diagnóza FRAXA		
Referenční rozmezí	5 – 54 repetitive CTG – fyziologická velikost 55 – 200 repetitive CTG – premutace >200 repetitive CGG – expanze		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetování může způsobit fragmentaci genomové DNA v místě expanze.		
Dostupnost	Po – Pá (6:00 – 15:00)		
Doba odezvy	2 měsíce		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M6005

Název	Hluchota		
Komponenta	Geny <i>GJB2</i> , <i>STRC</i> , <i>CATSPER2</i> , <i>OTOA</i>		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>GJB2</i> , <i>STRC</i> , <i>CATSPER2</i> , <i>OTOA</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	Sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	<u>1)</u> 1 – 2 týdny při 4°C <u>2)</u> neomezená <u>3)</u> + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! <u>4)</u> neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: Autozomálně recessivní forma onemocnění Normální varianta/normální varianta – zdravý jedinec Normální varianta/patologická varianta – heterozygot, přenašeč onemocnění Patologická varianta/patologická varianta – homozygot, postižený jedinec</p> <p>Postup uzavírání nálezu:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Sekvenace genu <i>GJB2</i> 2. MLPA genů <i>STRC</i>, <i>CATSPER2</i>, <i>OTOA</i> 3. Sekvenace genu <i>GJB2</i> a MLPA genů <i>STRC</i>, <i>CATSPER2</i>, <i>OTOA</i>, kdy je výsledek vydán až po provedení obou analýz společně 		

Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Gen <i>GJB2</i> – 1 měsíc, statim 2 týdny Geny <i>STRC</i> , <i>CATSPER2</i> , <i>OTOA</i> – 3 měsíce, statim 1 měsíc
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M2002 (gen <i>GJB2</i>)

Název	Achondroplázie		
Komponenta	Gen FGFR3		
Druh veličiny	Gen <i>FGFR3</i> : G1138A/C	Jednotka	lokalizace
Metoda	analýza křivek tání na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nátnivní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívát 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	<u>1)</u> 1 – 2 týdny při 4°C <u>2)</u> neomezená <u>3)</u> + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! <u>4)</u> neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez patologické varianty normální/patologická varianta – heterozygot, postižený jedinec patologická varianta /patologická varianta – homozygot, postižený jedinec		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		

Doba odezvy	1 týden
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	

Název	Analýza mikrosatelitů – stanovení zygozity, určení otcovství a příbuznosti		
Komponenta	16 STR MARKERŮ		
Druh veličiny	STR	Jednotka	Počet opakování STR
Metoda	Multiplex PCR (ARMS) analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky 5) suchá krevní skvrna 6) bukální stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TE nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu 5) FTA karta 6) sterilní zkumavka s kartáčkem či stérkou		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 15 – 20 ml plodové vody pro kultivaci (dle týdne gravidity) 4) 20 mg tkáně 5) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí 3) injekční stříkačka (25 ml) 4) zkumavka s 10 ml transportního media, odběrová souprava musí být vypláchnutá heparinem 5) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns 6) nejméně 60 minut před odběrem nejít, nepít nic mimo neslazené nesycené vody, nežvýkat ani neprovádět ústní hygienu, zkumavku s odběrovou tyčinkou po odběru nechat otevřenou po dobu minimálně 24 hod		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) +5) + 6) transport při běžné teplotě – nezahřívav 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1. 1 – 2 týdny při 4°C 2. neomezená 3. + 4) doručit okamžitě po odběru – nemrazit! 4. neomezená 5. neomezená 6. neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	Stanovení zygozity: 1. monozygotní 2. dizygotní Určení otcovství:		

	<p>1. Vyloučeno otcovství na 100%</p> <p>2. Stanovena pravděpodobnost otcovství dle PI</p> <table border="0"> <tr> <td>PO50 (W)</td><td>PI</td><td>slovní vyjádření dle Hummela</td></tr> <tr> <td>70,00%-79,00%</td><td>2,33 – 3,76</td><td>pouze formálně svědčí pro otcovství</td></tr> <tr> <td>80,00%-89,00%</td><td>4,00 – 8,09</td><td>náznak otcovství</td></tr> <tr> <td>90,00%-94,90%</td><td>9,00 – 18,61</td><td>otcovství pravděpodobné</td></tr> <tr> <td>95,00%-98,90%</td><td>19,00 – 89,9</td><td>otcovství velmi pravděpodobné</td></tr> <tr> <td>99,00%-99,74%</td><td>99,00 – 383,6</td><td>otcovství vysoko pravděpodobné</td></tr> <tr> <td>99,75% -</td><td>>399</td><td>otcovství prakticky prokázáno</td></tr> </table> <p>Určení příbuznosti:</p> <p>1. Stanovena pravděpodobnost příbuznosti dle LR, slovní vyjádření viz. předchozí</p>	PO50 (W)	PI	slovní vyjádření dle Hummela	70,00%-79,00%	2,33 – 3,76	pouze formálně svědčí pro otcovství	80,00%-89,00%	4,00 – 8,09	náznak otcovství	90,00%-94,90%	9,00 – 18,61	otcovství pravděpodobné	95,00%-98,90%	19,00 – 89,9	otcovství velmi pravděpodobné	99,00%-99,74%	99,00 – 383,6	otcovství vysoko pravděpodobné	99,75% -	>399	otcovství prakticky prokázáno
PO50 (W)	PI	slovní vyjádření dle Hummela																				
70,00%-79,00%	2,33 – 3,76	pouze formálně svědčí pro otcovství																				
80,00%-89,00%	4,00 – 8,09	náznak otcovství																				
90,00%-94,90%	9,00 – 18,61	otcovství pravděpodobné																				
95,00%-98,90%	19,00 – 89,9	otcovství velmi pravděpodobné																				
99,00%-99,74%	99,00 – 383,6	otcovství vysoko pravděpodobné																				
99,75% -	>399	otcovství prakticky prokázáno																				
Referenční rozmezí																						
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař a																					
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal																					
Omezení a interference																						
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)																					
Doba odezvy	1 – 2 týdny Statim: 12 – 48 hodin																					
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.																					
Poznámky																						
SOP																						

Novorozenecký screening

Název	Novorozenecký screening cystické fibrózy		
Komponenta	Gen <i>CFTR</i>		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>CFTR</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	PCR (ARMS)		
Vyšetřovaný materiál	1) suchá krevní skvrna		
Odběr do	1) FTA karta		
Odebírané množství	1) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec</p> <p>1. Postup uzavírání nálezu: Scoring 50 nejčastějších mutací genu <i>CFTR</i> v evropské populaci které představují asi 90,66% všech patologických variant u pacientů s cystickou fibrózou u IRT pozitivních novorozenců (1% novorozenců) ve druhém stupni, tj. snížení rizika falešné pozitivity</p> <p>Slouží výhradně ke snížení falešné pozitivity při vyšetření IRT u novorozeneckého screeningu CF a k uzavření screeningového vyšetření resp. jako indikace pro následný postup: a) buď ukončení vyšetřování nebo b) pozvání dítěte k provedení potního testu. Nález z tohoto specifického genetického testu není genetickým vyšetřením zárodečného genomu ve smyslu zákona 373/2011 Sb. §28-29. Z těchto důvodů není proto pro druhý stupeň novorozeneckého screeningu CF vyžadován písemný informovaný souhlas.</p>		

Referenční rozmezí	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns Informace o negativních nálezech screeningových vyšetření laboratoř nezasílá.
Omezení a interference	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)
Doba odezvy	Běžné vyšetření – do 2 týdnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M6001

Název	Novorozenecký screening spinální muskulární atrofie (SMA) a skupiny onemocnění těžké kombinované imunodeficienze (SCID)		
Komponenta	Gen SMN1, TREC (T cell receptor excision circles), KREC (kappa-deleting recombination excision circles) pro B lymfocyty		
Druh veličiny	Počet kopií SMN1, TREC a KREC	Jednotka	homozygotní delece SMN1 genu počet kopií TREC, KREC
Metoda	Absolutní kvantifikace na real time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) suchá krevní skvrna		
Odběr do	1) FTA karta		
Odebírané množství	1) 1 terčík FTA karty		
Pokyny k odběru	1) nedotýkat se terčíku, krevní vzorky usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu po dobu minimálně čtyř hodin, viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport při běžné teplotě – nezahřívavat		
Stabilita vzorku	1) neomezená		
Typy nálezů a jejich popis	<p>sekvence genu SMN1 nedekována – pozitivní (suspektní nález SMA)</p> <p>počet kopií TREC/105 buněk<100 – pozitivní (suspektní nález SCID)</p> <p>počet kopií KREC/105 buněk<100 – pozitivní (suspektní nález X-vázaná agamaglobulinemie XLA)</p> <p>Suspektní nálezy neprodleně oznamuje Pediatrické klinice FN Brno.</p>		
Referenční rozmezí			
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	viz. https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns Informace o negativních nálezech screeningových vyšetření laboratoř nezasílá.		
Omezení a interference			
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – max. 5 dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze		

Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M400.

D. Sekce myeloidních malignit a solidních tumorů

1) RUNX1::RUNX1T1 (Akutní myeloidní leukémie typ M2 s maturací neutrofilů, gen RUNX1::RUNX1T1, translokace t(8;21))

Detekce fúzního genu RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)			
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu RUNX1::RUNX1T1, t(8;21) B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu RUNX1::RUNX1T1 B) Kopie fúzního genu RUNX1::RUNX1T1	Jednotka	A) fúzní gen RUNX1::RUNX1T1 B) % fúzního genu RUNX1::RUNX1T1
Metoda	A) Nested RT-PCR, gelová elektroforéza B) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu RUNX1/RUNX1T1 v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá (8.00 – 16.30)		
Doba odezvy	30 pracovních dní		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	-
SOP	R/CMBG/01029

2) *BCR::ABL1 (Chronická myeloidní leukémie/akutní lymfoblastická leukémie, gen BCR::ABL1, translokace t(9;22))*

Název	Vyšetření fúzního genu BCR::ABL1		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu BCR::ABL1 B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu BCR::ABL1 C) Kvantitativní stanovení fúzního genu BCR::ABL1 v jednotkách IS		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu BCR::ABL1 B) Kopie fúzního genu BCR::ABL1 C) Ct hodnota	Jednotka	A) Fúzní gen BCR::ABL1 B) % fúzního genu BCR::ABL1 C) % fúzního genu BCR::ABL1 v IS
Metoda	A) Multiplex RT-PCR, gelová elektroforéza B) Kvantitativní RQ RT-PCR C) Cepheid GeneXpert Ultra BCR-ABL Kit		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti fúzního genu BCR::ABL1, dále uvedeme typ transkriptu fúzního genu BCR::ABL1 v závislosti na délce detekovaného produktu B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu BCR::ABL1 v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity. C) % vyjádření hladiny fúzního genu BCR::ABL1 v jednotkách IS		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	A), B) Skladování izolované RNA při -80°C C) Skladování periferní krve a kostní dřeně při 4°C		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	A)1-10 pracovních dnů, B) 1-30 pracovních dnů, C)1 - 14 pracovních dnů		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu
Poznámky	-
SOP	A) SA/CMBG/M0003, B) SA/CMBG/ M4004, C) SA/CMBG/O0006

3) *CBFb::MYH11 (Akutní myeloidní leukémie typ M 4 s abnormálními eosinofily, gen CBFB::MYH11, inv.(16) event. translokace t(16,16))*

Název	Detekce fúzního genu CBFB::MYH11		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu CBFB::MYH11, t(16;16) nebo inv(16) B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu CBFB::MYH11		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu CBFB::MYH11 B) Kopie fúzního genu CBFB::MYH11	Jednotka	A) fúzní gen CBFB::MYH11 B) % fúzního genu CBFB::MYH11
Metoda	A) Nested RT-PCR, gelová elektroforéza B) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu CBFB::MYH11 v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01030		

4) EWSR1::ERG (Ewingův sarkom, translokace t(21;22))

Název	Detekce fúzního genu EWSR1::ERG		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu EWS::ERG, t(21;22)		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu EWSR1::ERG	Jednotka	fúzní gen EWSR1::ERG
Metoda	Nested RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň , 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3 cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2),4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01038		

5) EWSR1::FLI-1 (Ewingův sarkom, translokace t(11;22))

Název	Detekce fúzního genu EWSR1::FLI-1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu EWSR1::FLI-1, t(11;22)		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu EWSR1::FLI-1	Jednotka	fúzní gen EWSR1::FLI-1
Metoda	Nested RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň, 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívavat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2),4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01024		

6) EWSR1/WT1 (*Desmoplastic Small Round Cell Tumor (DSRCT), translokace t(11;22)*)

Název	Detekce fúzního genu EWSR1::WT1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu EWSR1::WT1, t(11;22)		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu EWSR1::WT1	Jednotka	fúzní gen EWSR1::WT1
Metoda	RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň , 3) Tkáň , 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2),4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací Ex7EWS/ex8WT1 Ex7EWS/ex9WT1		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01037		

7) *FIP1L1::PDGFRa (Hypereosinofilní syndrom)*

Název	Detekce fúzního genu FIP1L1::PDGFRa		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu FIP1L1::PDGFRa		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu FIP1L1::PDGFRa	Jednotka	Fúzní gen FIP1L1::PDGFRa
Metoda	A) Nested RT-PCR, gelová elektroforéza B) Přímé sekvenování		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA,		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml,		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní - přítomnost specifického amplifikačního produktu (různé velikosti PCR produktů- různé splicing varianty) B) Specifikace místa zlomu		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01026		

8) *FLT-3 (Akutní myeloidní leukémie, subtypy s aktivujícími mutacemi tyrozinkinázového receptoru Flt3 (FLT3-ITD))*

Název	Mutace v genu FLT3 (Interní tandemové duplikace)		
Komponenta	Stanovení interní tandemové duplikace genu FLT3 v exonu 14 a 15		
Druh veličiny	Rozsah duplikace	Jednotka	Rozsah v pb
Metoda	PCR, gelová elektroforéza, fragmentační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při pokojové teplotě nebo 1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Výskyt inzerce je charakterizován přítomností specifického produktu. U pozitivního výsledku je udávan alelický poměr mutované a nemutované alely (ITD-AR) a celkové zastoupení mutované alely (%FLT3-ITD)		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání žádanky s novým požadavkem a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01032-a		

9) MLL fúzní geny (Akutní myeloidní leukémie s monocytickými rysy, anomálie 11q23, gen MLL (včetně parciální tandemové duplikace, PTD))

Název	Detekce MLL fúzních genů		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu MLL B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu MLL		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu MLL B) Kopie fúzního genu MLL	Jednotka	A) fúzní gen MLL B) % fúzního genu MLL
Metoda	A) Multiplex RT-PCR, RT-PCR, gelová elektroforéza, přímé sekvenování B) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti. Specifikace zlomového místa přímou sekvenací. B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu MLL v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity.		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01031		

10) Mutace ASXL1 (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))

Název	Mutace v genu ASXL1
Komponenta	Stanovení mutací v exonu 12 genu ASXL1
Druh veličiny	Typ, místo a rozsah mutace
Jednotka	lokalizace
Metoda	PCR, gelová elektroforéza a přímé sekvenování
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml,
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při 4°C
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace Positivní – nález alely s mutací, specifikace změny v případě pozitivního výsledku
Referenční rozmezí	Nejsou
Pokyny pro pacienta	Nejsou
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00
Doba odezvy	30 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	-
SOP	R/CMBG/01064

11) Detekce a kvantifikace mutací v exonu 9 v genu CALR (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))

Název	Detekce a kvantifikace mutací v 9.exonu genu calreticulin (CALR)		
Komponenta	A) Stanovení mutací v genu CALR (exon 9) B) Kvantifikace mutací v genu CALR		
Druh veličiny	A) Typ, místo a rozsah mutace B) Množství mutované alely ve vzorku	Jednotka	A) Inzerce nebo delece B) % zastoupení mutované alely
Metoda	A) PCR, gelová elektroforéza, fragmentační analýza, přímé sekvenování B) PCR, fragmentační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml,		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	A) - Negativní – pacient bez mutace Positivní – nález alely s mutací, specifikace záměny v případě pozitivního výsledku B) - % mutované alely ve vzorku		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01061		

12) Mutace DNMT3A (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)

Název	Mutace DNMT3A		
Komponenta	Stanovení přítomnosti mutace v kodonu R882 exonu 23 genu DNMT3A		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	PCR, sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) – 1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel Pozitivní – nález alely s patogenní mutací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01071		

13) Mutace IDH1 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)

Název	Mutace IDH1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti mutace v exonu 4 genu IDH1		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	PCR, sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) – 1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel Pozitivní – nález alely s patogenní mutací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01042		

14) Mutace IDH2 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)

Název	Mutace IDH2		
Komponenta	Stanovení přítomnosti mutace v exonu 4 genu IDH2		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	PCR, sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) – 1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel Pozitivní – nález alely s patogenní mutací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01042		

**15) JAK 2 - mutace V617F (exon 14) a exonu 12, kvantifikace mutace V617F
 (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))**

Název	JAK2 - mutace V617F (exon 14) a exonu 12, kvantifikace mutace V617F		
Komponenta	A) Stanovení bodové mutace V617F v exonu 14 a mutací v exonu 12 genu JAK2 B) Kvantifikace mutace V617F		
Druh veličiny	A) Typ, místo a rozsah mutace B) Množství mutované alely	Jednotka	A) Nukleotidová záměna B) % mutované alely
Metoda	A) alelově specifická PCR, , přímé sekvenování B) real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml,		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2)– transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	A) V617F: - výsledek je hodnocen jako pozitivní/negativní v závislosti na přítomnosti specifického produktu konkrétní velikosti; exon 12: pozitivní – nález alely s mutací, specifikace záměny v případě pozitivního výsledku, negativní: detekce pouze wild-type alely B) stanovení % mutované (V617F) alely ve vzorku		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01033		

16) Fúzní gen NPM1::ALK (Anaplastický velkobuněčný lymfom-ALCL)

Název	Vyšetření fúzního genu NPM1::ALK		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu NPM1::ALK B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu NPM1::ALK		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu NPM1::ALK B) Kopie fúzního genu NPM1::ALK	Jednotka	A) Fúzní gen NPM1::ALK B) NCN fúzního genu NPM1::ALK
Metoda	A) Nested RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace B) Real-time RT-PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3 cm ³		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření, 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu fúzního genu NPM1::ALK o konkrétní velikosti páru bazí; PCR produkt je potvrzen přímou sekvenací B) NCN - stanovení počtu kopií fúzního genu NPM1::ALK, vztaženo k 10 ⁴ kopií kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity.		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	A), B) Skladování izolované RNA při -80°C C) Skladování periferní krve a kostní dřeně při 4°C		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01402		

17) Mutace NPM1 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)

Název	Mutace NPM1		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti mutace v exonu 12 genu NPM1 B) Kvantitativní stanovení množství mutované alely genu		
Druh veličiny	A) Typ, místo a rozsah inzerce B) Množství mutované alely	Jednotka	A) Rozsah v bp a lokalizace B) Počet kopií mutované alely na 1 milión buněčných ekvivalentů
Metoda	A) PCR, gelová elektroforéza, fragmentační analýza, B) klonování, sekvenace C) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) optimálně 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 1 – 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	A. Negativní – pacient bez mutace Pozitivní – nález alely s mutací, specifikace záměny v případě pozitivního výsledku B. Přesné stanovení počtu kopií mutované alely, vyjádřeno na množství 1 milionu buněčných ekvivalentů		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	SA/CMBG/ M6007, R/CMBG/01034, SA/CMBG/M4005		

18)Mentype AMLplex (Akutní myeloidní leukémie – fúzní geny RUNX1-RUNX1T1, CBFB-MYH11, PML-RARA, BCR-ABL1, DEC-NUP214, KMT2A-MLLT3 a MLL-PTD)

Název	Detekce vybraných fúzních genů a MLL-PTD pomocí kitu MentypeAMLplex		
Komponenta	Stanovení fúzních genů a MLL-PTD		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu či MLL-PTD	Jednotka	Fúzní gen či parciální tandemová duplikace v genu MLL
Metoda	Multiplex RT-PCR, fragmentační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při pokojové teplotě nebo 1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní/negativní – hodnotíme na základě přítomnosti/absence PCR produktů o konkrétní velikosti páru bazí v konkrétním snímaném fluorescenčním kanále.		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání žádanky s novým požadavkem a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky	-		
SOP	SA/CMBG/MO007		

19) Fúzní gen DEK::NUP214 (Akutní myeloidní leukemie – translokace t(6;9))

Název	Vyšetření fúzního genu DEK::NUP214		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu DEK::NUP214 B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu DEK::NUP214		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu DEK::NUP214 B) Kopie fúzního genu DEK::NUP214	Jednotka	A) Fúzní gen DEK::NUP214 B) % fúzního genu DEK::NUP214
Metoda	A) Nested RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace B) Real-time RT-PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu fúzního genu DEK::NUP214 o konkrétní velikosti páru bazí; PCR produkt je potvrzen přímou sekvenací B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu DEK::NUP214 v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity.		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	A), B) Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01403		

20)PAX-3::FOXO1 (Rhabdomyosarkom alveolárního typu (ARMS), translokace t(2;13))

Název	Detekce fúzního genu PAX3::FOXO1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu PAX3::FOXO1 t(2;13)		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu PAX3::FOXO1	Jednotka	fúzní gen PAX3::FOXO1
Metoda	Nested RT-PCR, gelová elektroforéza; přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň , 3) Tkáň , 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3 cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívavat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2),4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01025		

21)PAX7::FOXO1(Rhabdomyosarkom alveolárního typu (ARMS), translokace t(1;13))

Název	Detekce fúzního genu PAX7::FOXO1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu PAX7::FOXO1 t(1;13)		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu PAX7::FOXO1	Jednotka	fúzní gen PAX7::FOXO1
Metoda	RT-PCR, gelová elektroforéza, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň , 3) Tkáň , 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3 cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2),4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01036		

22) PML::RARA (Akutní promyelocytární leukémie, translokace t(15;17), zlomové oblasti bcr1, bcr2, bcr3)

Název	Detekce fúzního genu PML::RARA		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu PML::RARA t(15;17) B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu PML::RARA		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu PML::RARA B) Kopie fúzního genu PML::RARA	Jednotka	A) fúzní gen PML::RARA B) % fúzního genu PML::RARA
Metoda	A) B) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti fúzního genu PML::RARA B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu PML::RARA v %, vztázeno ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/01035		

23) Rezistence TKI (Chronická myeloidní leukémie, (CML))

Název	Detekce bodových mutací BCR::ABL1		
Komponenta	Stanovení přítomnosti bodových mutací v kinázové doméně fúzního genu BCR::ABL1		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	záměna nukleotidu
Metoda	nested RT-PCR, gelová elektroforéza, sekvenování		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – nebyla detekována bodová mutace vedoucí k záměně aminokyseliny Pozytivní – byla detekována bodová mutace vedoucí k záměně aminokyseliny		
Referenční rozmezí	>10% mutované alely ve vzorku		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	5-30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	SA/CMBG/ M2006		

24) Vyšetření chimérismu (po alogenní transplantaci krvetvorných buněk)

Název	Vyšetření chimérismu		
Komponenta	různé polymorfismy lidského genomu		
Druh veličiny	1)délka fragmentu, 2) přítomnost/absence úseku	Jednotka	1) počet repetic 2) přítomnost inzerce/delece
Metoda	PCR, fragmentační analýza - kapilární elektroforéza s fluorescenční detekcí (FA), PCR v reálném čase (RQ-PCR)		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev, 2) kostní dřeň, 3) subpopulace krevních buněk (např. lymfocyty, monocyty, granulocyty)		
Odběr do	zkušenavka s EDTA		
Odebírané množství	1)+2) 5ml 3) 15 ml		
Pokyny k odběru	zkušenavky s heparinem nejsou žádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	transport při běžné teplotě		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při pokojové teplotě nebo 1-2 dny při 4°C; 3) 24 hod při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<ul style="list-style-type: none"> -před transplantací – stanovení genotypu v jednotlivých polymorfních oblastech a nalezení informativního polymorfismu – různý počet repetic u dárce a příjemce (FA) nebo přítomnost inserce/delece (RQ-PCR) -po transplantaci -kompletní chimérismus (detekovaná krvetvorba je dárcovského původu) -smíšený chimérismus (detekovaná krvetvorba dárce i příjemce, procenta vyjadřují podíl autologní DNA) -autologní obnova (detekovaná pouze autologní krvetvorba-rejekce štěpu) 		
Referenční rozmezí	0,02-99% autologní DNA – smíšený chimérismus (mez detekce RQ-PCR 0,04%; mez detekce FA 0,5%) 0% autologní DNA - kompletní (dárcovský) chimérismus 100% autologní DNA - autologní obnova		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			

SOP

| SA/CMBG/O0005

25) Detekce bodových mutací v genu *FLT3*

Název	Detekce bodových mutací v genu <i>FLT3</i> (Akutní myeloidní leukémie, <i>FLT3-TKD</i>)		
Komponenta	Stanovení přítomnosti bodových mutací v kodonu D835 genu <i>FLT3</i>		
Druh veličiny	Přítomnost bodových mutací	Jednotka	typ mutace
Metoda	A –restrikční analýza, gelová elektroforéza nebo fragmentační analýza B – přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) – zkumavka s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 24 hod při pokojové teplotě nebo 1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	A - výsledek je hodnocen jako pozitivní/negativní dle velikosti fragmentů po restrikční analýze B – v případě pozitivního výsledku je sekvenací potvrzení typ bodové mutace		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání žádanky s novým požadavkem a existence informovaného souhlasu		
Poznámky	Nejsou		
SOP	R/CMBG/01032-b		

26) Mutace genu ALK (Neuroblastom)

Název	Mutace genu ALK		
Komponenta	Stanovení mutací v genu ALK (exon 23, exon 24 a exon 25)		
Druh veličiny	Typ, místo a rozsah mutace	Jednotka	Bodová záměna
Metoda	PCR, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Nativní tkáň, 2) Tkáň fixovaná a zalitá do parafinových bločků (FFPE), parafinové řezy, 3) Kostní dřeň		
Odběr do	1) sterilní zkumavka, 2) FFPE, 3) zkumavka s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 0,3 cm ³ , 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku, 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 3) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport ve zmrzlém stavu, 2), 3) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1) ihned stabilizovat zamrazením, 2) cca roky, 3) 24 hod při 4°C		
Typy nálezu a jejich popis	Pozitivní/negativní na základě nálezu mutace v sekvenci genu, specifikace mutace v případě pozitivního výsledku		
Referenční rozmezí	Přítomnost mutantní alely (pozitivita) Absence mutantní alely (negativita)		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a splnění podmínek uvedených v LP		
Poznámky	Prováděno převážně u diagnózy neuroblastom. Požadavek realizován formou poznámky na žádance.		
SOP	R/CMBG/01073		

27) Mutace F1174L a R1275Q genu ALK (Neuroblastom)

Název	Mutace F1174L a R1275Q v genu ALK		
Komponenta	Stanovení bodových mutací v genu ALK v exonu 23 a 25		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	Bodová záměna
Metoda	Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Nativní tkáň, 2) Tkáň fixovaná a zalitá do parafinových bločků (FFPE), parafinové řezy, 3) Kostní dřeň		
Odběr do	1) sterilní zkumavka, 2) FFPE, 3) zkumavka s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 0,3 cm ³ , 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 3) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku, 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 3) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport ve zmrzlém stavu, 2), 3) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1) ihned stabilizovat zamrazením, 2) cca roky, 3) 24 hod při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní/negativní na základě nálezu konkrétní mutace		
Referenční rozmezí	Přítomnost mutantní alely (pozitivita) Absence mutantní alely (negativita)		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a splnění podmínek uvedených v LP		
Poznámky	Prováděno převážně u diagnózy neuroblastom. Požadavek realizován formou poznámky na žádance.		
SOP	R/CMBG/01079		

28) Mutace genu BRAF (HCL, pilocytární astrocytom, histiocytóza)

Název	Mutace genu BRAF		
Komponenta	Stanovení bodových mutací genu BRAF v exonu 15, kodon 600		
Druh veličiny	Typ, místo a rozsah mutace	Jednotka	Bodová záměna
Metoda	A – alelická diskriminace B – diagnostická souprava C - alelově specifická PCR D – přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň fixovaná a zalitá do parafinových bločků (FFPE), parafinové řezy, 4) tkáň, 5) likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) parafínový blok, parafinové řezy, 4), 5) – sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 4) min. 0,3 cm ³ , 5) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 4) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření, 4) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) cca roky, 4) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	A - výsledek je hodnocen jako pozitivní/negativní na základě amplifikační křivky B – dle diagnostické soupravy C – výsledek je hodnocen jako pozitivní/negativní dle přítomnosti mutovaného PCR produktu D - specifikace mutace v případě pozitivního výsledku		
Referenční rozmezí	Přítomnost mutantní alely (pozitivita) Absence mutantní alely (negativita)		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a splnění podmínek uvedených v LP.		
Poznámky	Požadavek realizován formou poznámky na žádance.		
SOP	R/CMBG/01043		

29) Mutace genu CTNNB1 (β -catenin) (Meduloblastom, hepatoblastom)

Název	Mutace genu CTNNB1 (β-catenin)		
Komponenta	Stanovení mutací v genu CTNNB1 (exon 3)		
Druh veličiny	Typ, místo a rozsah mutace	Jednotka	Bodová záměna, inzerce, delece
Metoda	PCR, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Nativní tkáň, 2) Tkáň fixovaná a zalitá do parafinových bločků (FFPE), parafinové řezy		
Odběr do	1) sterilní zkumavka, 2) FFPE		
Odebírané množství	1) min. 0,3 cm ³ , 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk)		
Pokyny k odběru	1) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku, 2) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk)		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport ve zmrzlém stavu, 2) transport při běžné teplotě, nezahřívát, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1) ihned stabilizovat zamrazením, 2) cca roky		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní na základě nálezu mutace v sekvenci genu, specifikace mutace v případě pozitivního výsledku		
Referenční rozmezí	Přítomnost mutantní alely (pozitivita) Absence mutantní alely (negativita)		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a splnění podmínek uvedených v LP		
Poznámky	Prováděno převážně u diagnózy meduloblastom. Požadavek realizován formou poznámky na žádance.		
SOP	R/CMBG/01074		

30)KIAA1549::BRAF (Pilocytární astrocytom)

Název	KIAA1549::BRAF		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzního genu KIAA1549::BRAF		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu KIAA1549::BRAF	Jednotka	Přítomnost fúzního genu KIAA1549::BRAF
Metoda	A) Real-time RT-PCR B) RT-PCR, gelová elektroforéza C) přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň, 4) FFPE, 5) Likvor		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3 cm ³ , 4) dle patologického nálezu (maximum nádorových buněk), 5) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti varianty fúzního genu KIAA1549::BRAF. Nejčastěji detekované varianty fúzního genu KIAA1549::BRAF v exonech 16/9, 15/9, 16/11. B) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti. C) ověření místa zlomu sekvenací.		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá (7.00-15.00)		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	Prováděno převážně u diagnózy pilocytární astrocytom.		
SOP	R/CMBG/00002		

31) NGS analýza – vyšetření panelu genů rekurentně mutovaných u pacientů s akutní myeloidní leukémií/ myeloproliferativními onemocněními

Název	Cílené NGS sekvenování genů spojených s akutní myeloidní leukémií (AML) a myeloproliferativními onemocněními		
Komponenta	Geny spojené s AML/MPN/MDS		
Druh veličiny	Místo, typ a frekvence aberace ve vybraných genech (panel VariantPlex Core Myeloid Kit (Agilent))	Jednotka	Záměna nukleotidu, delece, duplikace, inzerce jednoho nebo více nukleotidů. Delece, inzerce jednoho nebo více exonů.
Metoda	NGS – panel genů (37 genů)		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Bukální stěr		
Odběr do	1), 2) – zkumavka s EDTA, 3) štěteček ve sterilní zkumavce		
Odebírané množství	1), 2) – 5 ml 3) – 1 ks štětečku		
Pokyny k odběru	1), 2) – odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 3) – transport při běžné teplotě, nezahřívat, nechladit		
Stabilita vzorku	1), 2), 3) – 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	Reportovány jsou aberace hodnocené jako: a) Patogenní b) Pravděpodobně patogenní c) Nejasného klinického významu Reportovány nejsou varianty benigní/ pravděpodobně benigní, jsou ale k dispozici v laboratoři na vyžádání U každé aberace je současně reportována hodnota frekvence variantní alely (VAF). U vybraných variant s frekvencí cca 50 % může být ověřován původ aberace (somatický/ zárodečný)		
Referenční rozmezí	VAF v rozmezí 5,0 % až 100,0 %		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	do 1 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		

Poznámky	
SOP	R/CMBG/01262

32) Detekce fúzního genu BCR::JAK2 (Myeloproliferativní neoplázie spojené s eozinofílií, translokace t(9;22))

Název	Detekce fúzního genu BCR::JAK2		
Komponenta	A) Stanovení přítomnosti fúzního genu BCR::JAK2, t(9;22) B) Kvantitativní stanovení počtu kopií fúzního genu BCR::JAK2		
Druh veličiny	A) Přítomnost fúzního genu BCR::JAK2 B) Kopie fúzního genu BCR::JAK2	Jednotka	A) fúzní gen BCR::JAK2 B) % fúzního genu BCR::JAK2
Metoda	A) RT-PCR, gelová elektroforéza B) Real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) 12 hod při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	A) Pozitivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu konkrétní velikosti B) Přesné stanovení počtu kopií fúzního genu BCR::JAK2 v %, vztaženo ke kontrolnímu genu ABL1. Amplifikace genu ABL1 slouží pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/00007		

33) Detekce fúzních genů SYT::SSX1 a SYT::SSX2 (Synoviální sarkom, translokace t(18;X))

Název	Detekce fúzních genů SYT::SSX1 a SYT::SSX2		
Komponenta	Stanovení přítomnosti fúzních genů SYT::SSX1 a SYT::SSX2		
Druh veličiny	Přítomnost fúzního genu SYT::SSX1 nebo SYT::SSX2	Jednotka	fúzny gen SYT::SSX1 nebo SYT::SSX2
Metoda	multiplex RT-PCR, fragmentační analýza, přímá sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň, 3) Tkáň, 4) Likvor, 5) Výpotek		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA, 3), 4), 5) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml, 3) min. 0,3cm ³ 4) min. 2 ml, 5) min. 1ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit, 3) ihned po odběru zamrazit v tekutém dusíku nebo odebrat do RNA stabilizátoru (např. RNAlater, Qiagen)		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2), 4), 5) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 3) transport v RNA stabilizátoru nebo ve zmrzlém stavu		
Stabilita vzorku	1), 2), 4), 5) 12 hod při pokojové teplotě, 3) ihned stabilizovat		
Typy nálezů a jejich popis	Pozytivní/negativní - hodnotíme na základě přítomnosti PCR produktu/fragmentu konkrétní velikosti; specifikace místa zlomu sekvenací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Skladování izolované RNA při -80°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky	-		
SOP	R/CMBG/00004		

34) Mutace v genu MPL (exon 10) (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))

Název	Mutace v genu MPL (exon 10)		
Komponenta	Stanovení přítomnosti mutace v exonu 10 genu MPL		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	Lokalizace
Metoda	PCR, sekvenace		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev, 2) Kostní dřeň		
Odběr do	1), 2) - zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	1) min. 5 ml, 2) min. 2 ml		
Pokyny k odběru	1), 2) – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 1), 2) – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2) – 1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel Pozitivní – nález alely s patogenní mutací		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/00008		

35) Mutace v genu TPMT (Farmakogenetika)

Název	Mutace v genu TPMT		
Komponenta	Detekce variant TPMT*2, TPMT*3A, TPMT*3C, TPMT*3B, TPMT*4, TPMT*9 a dalších (vzácných) mutací v exonech 3-10		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	1) Kvalitativní real-time PCR 2) PCR, sekvenování		
Vyšetřovaný materiál	Periferní krev		
Odběr do	Zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	Min. 0,2 ml		
Pokyny k odběru	– zkumavky s heparinem jsou nežádoucí – sražený materiál nelze vyšetřit		
Manipulace s materiélem, transport	– transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel Pozytivní – nález alely s mutací, specifikace varianty/ mutace		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/M4006		

36) Mutace v genu DPYD (Farmakogenetika)

Název	Mutace v genu DPYD		
Komponenta	Detekce variant IVS14+1G>A, c.557A>G, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1129-5923C>G, c.1236G>A v genu DPYD		
Druh veličiny	Typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace
Metoda	Kvalitativní real-time PCR		
Vyšetřovaný materiál	Periferní krev		
Odběr do	Zkumavky s EDTA		
Odebírané množství	Min. 0,2 ml		
Pokyny k odběru	<ul style="list-style-type: none"> – zkumavky s heparinem jsou nežádoucí – sražený materiál nelze vyšetřit 		
Manipulace s materiélem, transport	<ul style="list-style-type: none"> – transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nevystavovat slunečnímu záření 		
Stabilita vzorku	1 až 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Negativní – pacient bez mutace, detekce jen zdravých (wt) alel</p> <p>Pozitivní – nález alely s mutací, specifikace varianty/ mutace</p>		
Referenční rozmezí	Nejsou		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování izolované DNA při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C.		
Dostupnost	Po – Pá 7:00– 15:00		
Doba odezvy	30 pracovních dní		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu k analýze, dodání žádanky s novým požadavkem, existence informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/M4007		

E. Sekce oportunních infekcí

1) Adenoviry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Detekce adenovirů pomocí diagnostické soupravy Adenovirus R-gene (Argene)		
Komponenta	gen pro hexon		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	2,5 - 5 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření.		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Počet kopií viru/ ml – počet kopií viru vztažený na 1 ml periferní krve.		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem. Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01065		

2) BKV (BK virus)

Název	Detekce BKV		
Komponenta	gen VP1		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	moč		
Odběr do	sterilní zkumavka		
Odebírané množství	5 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření.		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C. Výsledek se hodnotí pouze kvalitativně:		
Typy nálezů a jejich popis	Pozitivní - jsou pozitivní všechny 4 paralely jednoho vzorku pacienta, nebo alespoň 2 paralely 10x ředěné moči (neředěná moč může být negativní v důsledku inhibice PCR). Negativní - jsou negativní všechny 4 paralely.		
Referenční rozmezí	Referenční rozmezí platné pro skupinu pacientů s hematologickou malignitou: Indikace k zahájení léčby: silná pozitivita v moči + klinika + vyloučení ostatních závažných příčin hematurie. Výsledek ostatních skupin pacientů interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování při 4°C, dlouhodobé skladování při - 70°C.		
Dostupnost	Po - Pá 7:00 – 15:00		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01011		

3) CMV (*lidský cytomegalovirus*)

Název	CMV		
Komponenta	CMV gen pp65		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/ μ g DNA počet kopií viru/1 ml vzorku počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stěr		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) stěr vatovým tampónem z postižené oblasti ponořeným do cca 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	<p>Referenční rozmezí platné pro skupinu pacientů s hematologickou malignitou:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) <ul style="list-style-type: none"> • 0 - 100 kopií/μg DNA - negativní • 101 - 500 kopií/μg DNA - pozitivní, další odběr za týden • více než 500 kopií/μg DNA - konfirmace z nového odběru. Po potvrzení pozitivity zahájení léčby. 2) <ul style="list-style-type: none"> • negativní (0 kopií/PCR) • velmi slabě pozitivní (1-10 kopií/PCR) • slabě pozitivní (11-49 kopií/PCR) • pozitivní (50 a více kopií/PCR). Více než 10^3 kopií/PCR + korelace s nálezem v periferní krvi + korelace s klinikou vede k zahájení léčby. 3) <ul style="list-style-type: none"> • negativní (0 kopií/PCR) • velmi slabě pozitivní (1-10 kopií /PCR) • slabě pozitivní (11-49 kopií/PCR) 		

	<ul style="list-style-type: none"> • pozitivní (50 a více kopií/PCR) + korelace s klinikou vede k zahájení léčby. <p>4)</p> <ul style="list-style-type: none"> • negativní (0 kopií/PCR) • velmi slabě pozitivní (1-10 kopií/PCR) • slabě pozitivní (11-49 kopií/PCR) • pozitivní (50 a více kopií/PCR) <p>U všech materiálů nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity. Výsledek ostatních skupin pacientů interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.</p>
Pokyny pro pacienta	Nejsou.
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/V0001

4) CMV (lidský cytomegalovirus) – detekce pomocí diagnostické soupravy CMV R-gene, Argene

Název	Průkaz CMV pomocí diagnostické soupravy CMV R-gene, Argene		
Komponenta	CMV UL83		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet IU/1 ml plné krve počet kopií viru/1 ml vzorku počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stěr		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) stěr vatovým tampónem z postižené oblasti ponořeným do cca 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) - počet IU/ml plné krve (počet mezinárodních jednotek (International Unit) vztavený na 1 ml plné krve) 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože v plné krvi pro zahájení léčby u hematoonkologických pacientů je > 2500 IU/ml. Výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s ohledem na klinický stav pacienta. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		

Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/V0002

5) Detekce mutací CMV vedoucí k rezistenci na léčbu GCV

Název	Detekce mutací CMV vedoucích k rezistenci na GCV		
Komponenta	bodové mutace v genech UL97, UL54		
Druh veličiny	typ a místo mutace	Jednotka	lokalizace mutace
Metoda	UL 97 – PCR, sekvenační analýza UL 54 – PCR, sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	2,5 - 5 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření.		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	a) sekvenační analýzou byla zjištěna mutace popsaná v publikované literatuře jako mutace vedoucí k rezistenci CMV na konkrétní antivirovitikum b) sekvenační analýzou byla zjištěna dosud nepopsaná nukleotidová záměna c) sekvenační analýzou nebyla zjištěna mutace		
Referenční rozmezí	Indikace ke změně terapie CMV infekce: Výskyt mutace popsané v publikované literatuře jako mutace vedoucí k CMV rezistenci na konkrétní antivirovitikum.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá 7:00 – 15:00		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01013		

6) EBV (Epstein-Barr virus)- detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Průkaz EBV pomocí diagnostické soupravy EBV R-gene, Argene		
Komponenta	gen BXLF1		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/1 ml vzorku počet IU/ml plné krve
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) - počet IU/ml (počet mezinárodních jednotek (International Unit) vztažený na 1 ml plné krve) 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku		
Referenční rozmezí	1) - Hranice virové nálože v plné krvi pro zahájení léčby u hematoonkologických pacientů je > 8500 IU/ml. Výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s ohledem na klinický stav pacienta. 2,) 3) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/V0003		

7) HHV6 – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Průkaz HHV-6 pomocí diagnostické soupravy HHV 6 R-gene (Argene)		
Komponenta	gen UL 57		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) stěr 4) likvor		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 -5 ml 2) minimálně 5 ml 3) odběrový tampón do cca 3 ml fyziologického roztoku 4) minimálně 0,8 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na lednu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 4) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 3) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta. Výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

8) HHV8 – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Průkaz HHV8 pomocí diagnostické soupravy Human Herpesvirus 8 (HHV-8) PCR Kit, GeneProof		
Komponenta	gen ORF26		
Druh veličiny	kopie viru Ct hodnota	Jednotky	počet kopií viru/1 ml vzorku počet kopií viru/PCR reakci pozitivní/negativní
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) stér 4) likvor		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 -5 ml 2) minimálně 5 ml 3) stér odběrovým tampónem do cca 3 ml fyziologického roztoku 4) minimálně 0,8 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C 1), 2), 4) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 3) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacientů. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

9) HSV-1 (lidský herpes simplex 1)

Název	HSV 1		
Komponenta	gen US4		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) odběrový tampon do 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	U všech materiálů nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01009		

10) HSV-2 (lidský herpes simplex 2)

Název	HSV 2		
Komponenta	gen gG2		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stěr		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) odběrový tampon do 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na lednu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	U všech materiálů nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity. Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01009		

11) JCV (JC virus)

Název	JCV		
Komponenta	gen kódující velký T-antigen		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	likvor		
Odběr do	sterilní zkumavka		
Odebírané množství	minimálně 0,8 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	Transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření.		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku.		
Referenční rozmezí	Nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity. Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01011		

12) Mykózy – Aspergillus fumigatus, A. flavus, A. terreus a A. niger

Název	Detekce Aspergillus spp. pomocí diagnostické soupravy gb MICRO Aspergillus		
Komponenta	gen ITS 2 rDNA		
Druh veličiny	Ct hodnota vzorku při analýze real-time PCR	Jednotka	počet kopií /PCR reakci
Metoda	kvantitativní nested PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nativní tkáň 3) tkáň fixovaná formalínem archivovaná v parafínovém bločku 4) likvor		
Odběr do	1), 2), 3), 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) minimálně 2 ml 2) minimálně 1×1 mm 3) minimálně 2 řezy 4) minimálně 0,2 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 4) - 1-2 dny při 4°C, neomezeně při -70°C 3) - neomezeně při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3), 4) - hodnotí se s ohledem na klinické údaje o pacientovi a výsledky dalších diagnostických metod		
Referenční rozmezí	1) Referenční rozmezí platné pro skupinu pacientů s hematologickou malignitou: Hodnocení na základě Ct hodnot (při thresholdu 0,03): Ct < 15 silně pozitivní 15 ≤ Ct ≤ 20 pozitivní Ct > 20 slabě pozitivní Ct > 25 negativní Výsledek lze přepočítat na počet kopií v PCR reakci. 1), 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		

Poznámky	
SOP	R/CMBG/01052

13) Mykózy – Mukormycety (HRM analýza)

Název	Detekce mukormycet pomocí HRM analýzy		
Komponenta	gen 18S rDNA		
Druh veličiny	křivka tání HRM analýza	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	seminested PCR v reálném čase s High Resolution Melt (HRM) analýzou		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nativní tkáň 3) tkáň fixovaná formalínem archivovaná v parafínovém bločku 4) likvor		
Odběr do	1), 2), 3), 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) minimálně 2 ml 2) minimálně 1×1 mm 3) minimálně 2 řezy 4) minimálně 0,2 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 4) 1-2 dny při 4°C, neomezeně při -70°C 3) neomezeně při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Hodnocení výsledku na základě srovnání křivky tání vzorku s křivkami tání pozitivních kontrol (1), 2), 3), 4)):</p> <p>Pozitivní: v analýze derivovaných křivek je pík vzorku pacienta (všechny 4 paralely), který se shoduje s některou z pozitivních kontrol, výška píku je přibližně stejná jako u pozitivní kontroly, v HRM analýze je křivka, která se svým průběhem shoduje s některou z pozitivních kontrol.</p> <p>Negativní: není přítomen žádný pík v daném rozmezí, nebo jsou pozitivní pouze 2 paralely vzorku ze čtyř („sampling efekt“), výška píku je nižší než u pozitivní kontroly nebo derivovaná křivka tání vzorku je vodorovná, v HRM analýze křivka vzorku probíhá úhlopříčně a nekopíruje žádnou z pozitivních kontrol.</p>		
Referenční rozmezí	1), 2), 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	V případě pozitivního výsledku je vzorek vyšetřen metodou „Detekce mukormycet pomocí specifické RQ-PCR“. Není třeba žádat o nový vzorek.
SOP	R/CMBG/01053

14) Mykózy – Mukormycety (Kvantitativní PCR)

Název	Detekce mukormycet pomocí specifické kvantitativní PCR		
Komponenta	gen rDNA		
Druh veličiny	kopie cílové sekvence DNA daného druhu mukormycety	Jednotka	počet kopií /PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nativní tkáň 3) tkáň fixovaná formalínem archivovaná v parafínovém bločku 4) likvor		
Odběr do	1), 2), 3), 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) minimálně 2 ml 2) minimálně 1×1 mm 3) minimálně 2 řezy 4) minimálně 0,2 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 4) 1-2 dny při 4°C, neomezeně při -70°C 3) neomezeně při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3), 4) počet kopií/PCR reakci		
Referenční rozmezí	1), 2), 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky	Navazuje na vyšetření „Detekce mukormycet pomocí HRM analýzy“. Provádí se jen v případě, že je výsledek HRM analýzy pozitivní.		
SOP	R/CMBG/01054		

15) Detekce mykotických infekcí pomocí panfungální PCR

Název	Detekce mykotických infekcí pomocí panfungální PCR		
Komponenta	gen rDNA		
Druh veličiny	teplota tání PCR produktu, sekvence DNA	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	PCR v reálném čase s vysokorozlišovací analýzou tání PCR produktů; kvalitativní PCR s následnou sekvenací		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nativní tkáň 3) tkáň fixovaná formalínem archivovaná v parafínovém bločku 4) likvor		
Odběr do	1) 2) 3) 4) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) minimálně 2 ml 2) minimálně 1×1 mm 3) minimálně 2 řezy 4) minimálně 0,2 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1), 2), 4) 1-2 dny při 4°C, neomezeně při -70°C 3) neomezeně při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Hodnocení na základě teploty tání PCR produktu 1) 2) 3) 4):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pozitivní - teplotní pík ve vzorku pacienta protínající threshold dF/dT o hodnotě 0,7. Porovnání teplot tání pro určení druhu. V případě shody teploty s více možnými druhy je nutná sekvenace. Získaná sekvence se porovná s veřejně dostupnými databázemi NCBI a CBS-KNAW. • Negativní – není přítomen teplotní pík, pík nedosahuje hodnot nastaveného thresholdu. <p>Hodnocení výsledku kvalitativní panfungální PCR s následnou sekvenací 1) 2) 3) 4):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pozitivní - v případě nálezu PCR produktu se provede sekvenace. Získané sekvence se vyhodnotí porovnáním ve veřejných databázích NCBI a CBS-KNAW. • Negativní – není detekován žádný PCR produkt. 		
Referenční rozmezí	1), 2), 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		

Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01069

16) Molekulární typizace kmenů *Klebsiella pneumoniae*

Název	Molekulární typizace kmenů <i>Klebsiella pneumoniae</i>		
Komponenta	1) genomová DNA 2) geny infB, mdh, phoE, rpoB a tonB 3) geny rpoB, gapA, mdh, pgi, phoE, infB a tonB		
Druh veličiny	1) počet a pozice bandů rep-profilu 2) čísla křivek tání, MelT 3) čísla alel, ST	Jednotka	1) rep-profil 2) MelT 3) ST
Metoda	1) rep -PCR, kapilární elektroforéza 2) PCR v reálném čase, HRM analýza 3) kvalitativní PCR, sekvenační reakce		
Vyšetřovaný materiál	čistá bakteriální kultura		
Odběr do	sterilní zkumavka s destilovanou vodou		
Odebírané množství	2 ml suspenze, zákal 3-4 dle McFarlanda		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 2-8°C, neomezeně při -70°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) Srovnání podobnosti rep-profilů mezi sebou. Shodné rep profily – jedná se o stejný kmen bakterie. Rozdílné rep profily – nejedná se o stejný kmen bakterie. 2) Hodnocení na základě srovnání křivek tání a normalizovaných křivek tání vzorku s křivkami pozitivních kontrol. Určený tací typ (MelT) na základě křivek tání porovnávan mezi jednotlivými izoláty. Izoláty s různým MelT - vyloučení příbuznosti izolátů. Izoláty se stejným MelT – možná shoda izolátů, pro další specifikaci je třeba provést metodu rep-PCR. 3) Určený sekvenční typ (ST) na základě kombinace alel všech testovaných genů. Srovnání ST testovaných izolátů mezi sebou. Stejný ST mezi izoláty – stejný kmen bakterie, různé ST izolátů – různé bakteriální kmeny.		
Referenční rozmezí	Nejsou.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně elektronicky, dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01070		

17) *Pneumocystis jiroveci*

Název	Detekce <i>Pneumocystis jiroveci</i>		
Komponenta	gen pro velkou podjednotku mitochondriální rRNA		
Druh veličiny	kopie patogena	Jednotka	počet kopií/PCR reakci počet kopií/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) BAL 2) sputum		
Odběr do	1), 2) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 5 -10 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) hodnotíme jako počet kopií/1 ml vzorku 2) hodnotíme jako negativní nebo počet kopií/PCR reakci		
Referenční rozmezí	Není stanovena cut off hodnota. Vysoce pravděpodobná diagnóza PC pneumonie při hodnotách $> 10^3\text{-}10^4$ kopií/ml. Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta. Nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01010		

18)Respirační viry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Průkaz respiračních virů FLU A, FLUB, RSV, hMPV, RhinoV, EV, AdV, hBoV, HCoV, HPIV a buněčné kontroly Cc pomocí komerčních kitů R-gene (Argene)		
Komponenta	FLU A - gen pro matrixový protein FLU B - gen pro hemagglutinin Respiračně syncitální virus - RSV - N gen pro nukleoprotein Lidský metapneumovirus – hMPV - M gen pro matrix protein Rinoviry - RhinoV - HRV genom region 5' nekódující oblast Enteroviry - EV - EV genom region 5' nekódující oblast Adenoviry - AdV – gen pro hexon Lidské bokaviry - hBoV - gen NS1, gen VP1 Lidské koronaviry - HCoV - N gen pro nukleoprotein Parainfluenza virus - HPIV N gen pro nukleoprotein PIV1 HN gen pro hemagglutinin-neuraminidasu PIV2 NP gen pro nukleokapsid protein PIV3 P gen pro fosfoprotein PIV4 Cc buněčná kontrola - gen HPRT1		
Druh veličiny	kopie viru Ct hodnota	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nasofaryngeální stér		
Odběr do	1), 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) alespoň 2 ml 2) stér dvěma štětičkami ponořenými do virologického média		
Pokyny k odběru	2) před odběrem nechat nemocného zakašlat, jednou štětičkou provést stér zadní stěny nosohltanu krouživým pohybem tak, aby se setřelo co nejvíce epiteliálních buněk - je nutné vyhnout se mandlím, druhou štětičkou vytřeme obě nosní dírky		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) pozitivní - je přítomna amplifikační křivka, lze vypočítat Ct hodnotu 2) negativní - není přítomna amplifikační křivka, nelze vypočítat Ct hodnotu.		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Dlouhodobé skladování vyizolované RNA při -70°C šetrná manipulace s vyizolovanou RNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		

Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01068

19)Respirační viry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy

Název	Průkaz respiračních virů FLU, RSV, FLU typizace, hMPV, RhinoV, EV, Adv, hBoV, HCoV, HPIV, PCHV, SARS-CoV a lidského referenčního genu pomocí komerčního kitu Respiratory viruses (16-well), AusDiagnostics		
Komponenta	Virus chřipky – FLU (A (H1 H3), B) Typizace chřipky Respiračně syncitiální virus - RSV (A, B) Lidský metapneumovirus – hMPV (A, B) Rinoviry - RhinoV Enteroviry - EV Adenoviry - Adv Lidské bokaviry - hBoV Lidské koronaviry - HCoV Parainfluenza virus – HPIV (1-4) Parechovirus – PCHV Covid-19 - SARS-CoV Lidský referenční gen - NONO Cílové geny nejsou výrobcem uvedeny.		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nasofaryngeální stěr		
Odběr do	1), 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) alespoň 2 ml 2) stěr dvěma štětičkami ponořenými do virologického média		
Pokyny k odběru	2) před odběrem nechat nemocného zakašlat, jednou štětičkou provést stěr zadní stěny nosohltanu krouživým pohybem tak, aby se setřelo co nejvíce epitelálních buněk - je nutné vyhnout se mandlím, druhou štětičkou vytřeme obě nosní dírky		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Dlouhodobé skladování vyizolované RNA při -70°C šetrná manipulace s vyizolovanou RNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01068

20) FLU A/B a RSV – detekce pomocí komerční soupravy

Název	Průkaz FLUA/B a RSV pomocí Xpert® Xpress FLU/RSV		
Komponenta	FLU (A, B) – virus chřipky RSV - Respiračně syncitiální virus Cílové geny nejsou výrobcem uvedeny.		
Druh veličiny	Ct hodnota	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nasofaryngeální stér		
Odběr do	1), 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) alespoň 2 ml 2) stér dvěma štětičkami ponořenými do virologického média		
Pokyny k odběru	2) před odběrem nechat nemocného zakašlat, jednou štětičkou provést stér zadní stěny nosohltanu krouživým pohybem tak, aby se setřelo co nejvíce epitelálních buněk - je nutné vyhnout se mandlím, druhou štětičkou vytřeme obě nosní dírky		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Hodnotíme: Pozytivní – virus je ve vzorku detekován, je uvedena Ct hodnota Negativní – virus není ve vzorku detekován, není uvedena Ct hodnota		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Dlouhodobé skladování vzorku při -70 °C.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky	Vyšetření se provádí z primárního vzorku bez nutnosti izolace RNA.		
SOP			

21) VZV (Varicella zoster virus)

Název	VZV		
Komponenta	VZV gen ORF62		
Druh veličiny	kopie viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci počet kopií viru/1 ml vzorku
Metoda	(kvantitativní) PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 -5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) stér odběrovým tamponem do cca 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívavat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta. U všech materiálů nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

22) Detekce SARS-CoV-2 pomocí diagnostické soupravy Xpert Xpress SARS-CoV-2, Cepheid Europe

Název	Průkaz FLU/A/B a RSV pomocí Xpert® Xpress FLU/RSV		
Komponenta	FLU (A, B) – virus chřipky RSV - Respiračně syncitální virus Cílové geny nejsou výrobcem uvedeny.		
Druh veličiny	Ct hodnota	Jednotka	pozitivní/negativní
Metoda	PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nasofaryngeální stér		
Odběr do	1), 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) alespoň 2 ml 2) stér dvěma štětičkami ponořenými do virologického média		
Pokyny k odběru	2) před odběrem nechat nemocného zakašlat, jednou štětičkou provést stér zadní stěny nosohltanu krouživým pohybem tak, aby se setřelo co nejvíce epiteliálních buněk - je nutné vyhnout se mandlím, druhou štětičkou vytřeme obě nosní dírky		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport do laboratoře na ledu, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4 °C		
Typy nálezů a jejich popis	Hodnotíme: Positivní – virus je ve vzorku detekován, je uvedena Ct hodnota Negativní – virus není ve vzorku detekován, není uvedena Ct hodnota		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Dlouhodobé skladování vzorku při -70 °C.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky	Vyšetření se provádí z primárního vzorku bez nutnosti izolace RNA.		
SOP			

23) Detekce respiračních virů pomocí diagnostické soupravy *Respiratory viruses (16-well)*, AusDiagnostics

Název	Respiratory viruses (16-well), AusDiagnostics		
Komponenta	Influenza A - FLU A Influenza B - FLU B Typizace FLU Respiračně syncitiální virus - RSV Lidský metapneumovirus - hMPV Rhinoviry - RV Enteroviry - EV Adenoviry - hAdV Sezónní koronaviry - CoV Lidské bokaviry – HboV Parechoviry Parainfluenza virus 1,2,3,4 – HPIV 1,2,3,4, SARS-CoV 2 Sample adequancy control - buněčná kontrola SPIKE – interní kontrola		
Druh veličiny	počet kopií viru	Jednotka	počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) nasofaryngeální stér		
Odběr do	1), 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) alespoň 2 ml 2) stér dvěma štětičkami ponořenými do virologického média		
Pokyny k odběru	2) před odběrem nechat nemocného zakašlat, jednou štětičkou provést stér zadní stěny nosohltanu krouživým pohybem tak, aby se setřelo co nejvíce epiteliálních buněk - je nutné vyhnout se mandlím, druhou štětičkou vytřeme obě nosní dírky		
Manipulace s materiélem, transport	1) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) pozitivní - je přítomna amplifikační křivka, lze stanovit počet kopií viru/PCR reakci 2) negativní - není přítomna amplifikační křivka		
Referenční rozmezí	Hranice virové nálože pro zahájení léčby se liší dle diagnózy pacienta, výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Dlouhodobé skladování vyizolované RNA při -70°C šetrná manipulace s vyizolovanou RNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

24) Detekce virů pomocí diagnostické soupravy Viral Panel (12-well), AusDiagnostics

Název	Viral panel (12-well), AusDiagnostics		
Komponenta	Herpes simplex virus 1 - HSV-1 Herpes simplex virus 2 - HSV-2 Varicella zoster virus - VZV Epstein Barr virus - EBV Cytomegalovirus - CMV Lidský herpesvírus 6 – HHV-6 Lidský herpesvírus 7 – HHV 7 Enteroviry - EV Lidský parechovirus Adenovirus - hAdv Human DNA - buněčná kontrola SPIKE – interní kontrola		
Druh veličiny	počet kopií viru	Jednotka	počet kopií/PCR reakci počet kopií/1 ml vzorku pozitivní/negativní
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,5 ml 4) odběrový tampon do 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1), 2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		

Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00)
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

25) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy Pneumonia (16-well), AusDiagnostics

Název	Pneumonia (16-well), AusDiagnostics			
Komponenta		Streptococcus pneumoniae - S.pneumoniae Staphylococcus aureus - S. aureus Mycoplasma pneumoniae - M. pneumoniae Chlamydophila pneumoniae - C. pneumonia Chlamydophila psittaci - C. psittaci Legionella typing - L.pneumophila Legionella longbeachae - L. longbeachae Pneumocystis jiroveci - PCP Haemophilus influenzae - H. influenzae Haemophilus parainfluenzae – H. parainfluenzae Haemophilus haemolyticus – H. haemolyticus Mycobacterium tuberculosis complex - TB Cryptococcus neoformans - C. neoformans Bordetella spp. - Bordetella Coxiella Burnetii - Q fever Aspergillus fumigatus - A. fumigatus Sample adequacy - buněčná kontrola SPIKE - interní kontrola		
Druh veličiny	počet kopií patogena	Jednotka	počet kopií/PCR reakci počet kopií/1 ml vzorku pozitivní/negativní	
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase			
Vyšetřovaný materiál	1) bronchoalveolární laváž 2) sputum			
Odběr do	1), 2) - sterilní zkumavka			
Odebírané množství	1) minimálně 5 ml 2) 200 µl – 2 ml			
Pokyny k odběru	Nejsou.			
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) transport do laboratoře na ledu, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření			
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C			
Typy nálezů a jejich popis	1) hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 2) hodnotíme jako počet kopií viru/PCR reakci			
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.			
Pokyny pro pacienta	Nejsou.			
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.			
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.			

Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

**26) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy CSF (16-well),
AusDiagnostics**

Název	CSF (16-well), AusDiagnostics		
Komponenta	Neisseria meningitidis - N. meningitidis (ctrA) Neisseria meningitidis - N. meningitidis (sod) Streptococcus pneumoniae - S. pneumoniae Haemophilus influenzae - H. influenzae Varicella zoster virus - VZV Herpes simplex virus 1 - HSV-1 Herpes simplex virus 2 - HSV-2 Enteroviry - EV Parechovirus - lidský parechovirus Cryptococcus neoformans – C. neoformans Listeria monocytogenes – LMO Epstein Barr virus – EBV Leptospira interrogans – Leptospira Sample adequacy – buněčná kontrola SPIKE – interní kontrola		
Druh veličiny	počet kopií patogena	Jednotka	počet kopií/1 ml vzorku
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	líkvor		
Odběr do	sterilní zkumavka		
Odebírané množství	minimálně 0,5 ml		
Pokyny k odběru	Nejsou.		
Manipulace s materiélem, transport	transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku.		
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při -20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

**27) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy Sepsis (24-well),
AusDiagnostics**

Název	Sepsis (24-well), AusDiagnostics		
Komponenta	Staphylococcus spp. - Staphylococcus Streptococcus spp.- Streptococcus Staphylococcus aureus – S. aureus Methicillin-resistance gene - mecA Streptococcus pneumoniae - S. pneumo Streptococcus pyogenes - S.pyogenes Streptococcus agalactiae - GBS Enterococcus spp. - Enterococcus Enterococcus faecium - E.faecium Enterococcus faecalis - E.faecalis Vancomycin resistance gene A - vanA Vancomycin resistance gene B - vanB Enterobacteriaceae - Enterobacteriaceae Proteus mirabilis - P.mirabilis Citrobacter freundii - C.freundii Pseudomonas aeruginosa - P.aeruginosa Escherichia coli - E.coli Klebsiella spp. - Klebsiella spp. Listeria monocytogenes - LMO Acinetobacter baumanii - A.baumanii Candida parapsilosis - C.parapsilosis Candida glabrata - C.glabrata Candida krusei - C.krusei Candida albicans - C.albicans Candida tropicalis - C.tropicalis Sample adequacy - buněčná kontrola SPIKE – interní kontrola		
Druh veličiny	počet kopií patogena	Jednotka	počet kopií/PCR reakci počet kopií/1 ml vzorku pozitivní/negativní
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) sputum		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,5 ml 4) 200 µl – 2 ml		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívát, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1-2 dny při 4°C		

Typy nálezů a jejich popis	1) 2) 3) hodnotíme jako počet kopií patogena/1 ml vzorku 4) hodnotíme jako počet kopií patogena/PCR reakci
Referenční rozmezí	Výsledek interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s klinickým stavem pacienta.
Pokyny pro pacienta	Nejsou.
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C, šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	

28) Detekce HHV-6 pomocí diagnostické soupravy HHV6 R-GENE, Argene

Název	Průkaz HHV6 pomocí diagnostické soupravy HHV6 R-GENE, Argene		
Komponenta	HHV6 U57		
Druh veličiny	počet kopií viru	Jednotka	počet kopií viru/1 ml vzorku počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) bronchoalveolární laváž 3) likvor 4) stěr		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2), 3), 4) - sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) minimálně 5 ml 3) minimálně 0,8 ml 4) stěr vatovým tampónem z postižené oblasti ponořeným do cca 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 3), 4) - transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření 2) - transport do laboratoře na ledu, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C 1) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml plné krve		
Typy nálezů a jejich popis	2), 3) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml vzorku 4) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s ohledem na klinický stav pacienta. 2,) 3), 4) - nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			

SOP

29) Detekce HHV-8 pomocí diagnostické soupravy Human Herpesvirus 8 (HHV-8) PCR Kit, GeneProof

Název	Průkaz HHV-8 pomocí diagnostické soupravy Human Herpesvirus 8 (HHV-8) PCR Kit, GeneProof		
Komponenta	HHV-8 ORF26, ORF73		
Druh veličiny	počet kopií viru	Jednotka	počet kopií viru/1 ml vzorku počet kopií viru/PCR reakci
Metoda	kvantitativní PCR v reálném čase		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) stér		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) sterilní zkumavka		
Odebírané množství	1) 2,5 - 5 ml 2) stér vatovým tampónem z postižené oblasti ponořeným do cca 3 ml fyziologického roztoku		
Pokyny k odběru	Sražený materiál nelze vyšetřit.		
Manipulace s materiélem, transport	1), 2) transport do laboratoře při běžné teplotě, nezahřívávat, uchovat v chladu, nevystavovat slunečnímu záření		
Stabilita vzorku	1 - 2 dny při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	1) - hodnotíme jako počet kopií viru/1 ml plné krve 2) - hodnotíme jako negativní nebo pozitivní (počet kopií viru/PCR reakci)		
Referenční rozmezí	Výsledek vyšetření interpretuje ošetřující lékař v souvislosti s ohledem na klinický stav pacienta. 2) nutná amplifikace kontrolního genu pro albumin pro potvrzení požadované kvality vzorku a vyloučení falešné negativity Pro bližší interpretaci nálezu je možno kontaktovat laboratoř.		
Pokyny pro pacienta	Nejsou.		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.		
Omezení a interference	Krátkodobé skladování vyizolované DNA je možné při 4°C, dlouhodobé skladování při - 20°C. Šetrná manipulace s vyizolovanou DNA.		
Dostupnost	Po - Pá (7:00 – 15:00), po předchozí telefonické domluvě lze i mimo pracovní dobu (pouze statimová vyšetření).		
Doba odezvy	Do 10 pracovních dní.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatečné množství materiálu pro analýzu. Požadavek přijatý telefonicky případně dodání nové žádanky a existence informovaného souhlasu.		
Poznámky			
SOP			

F. Sekce průtokové cytometrie

1) CD34+

Název	Stanovení relativního množství CD34+ hematopoetických a progenitorových buněk metodou průtokové cytometrie		
Komponenta	CD34, CD45		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	transplantát (PBSC, BMSC), periferní krev, kostní dřeň		
Odběr do	PK, KD - zkumavka s EDTA, transplantát – zkumavka bez antikoagulans		
Odebírané množství	2 - 3 ml pro PK, KD 0,5 – 1 ml pro PBSC, BMSC		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 12 h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% CD34+ z leukocytů		
Referenční rozmezí	není stanoveno		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po- Ne 24 hod – pohotovost na telefonu		
Doba odezvy	1-2 h (předběžný výsledek), 2 - 24 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/F0002		

2) Hematoonkologická diagnostika

Název	Hematoonkologická diagnostika průtokovou cytometrií		
Komponenta	CD antigeny a jiné buněčné antigeny		
Druh veličiny	povrchový nebo vnitrobuněčný antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev, kostní dřeň		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	3 – 5 ml		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 24h (pro KD) 48h (pro PK) při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% antigen pozitivních a negativních buněk, určení fenotypu patologické populace a její relativní množství, popis lékaře		
Referenční rozmezí	není stanoveno, za normální nález je považována absence patologické populace		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	24 - 48 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP			

3) Imunofenotypizace lymfocytů

Název	Imunofenotypizace lymfocytů		
Komponenta	CD3, CD4, CD8, CD16, CD19, CD20, CD45, CD56		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev (PK), DLI		
Odběr do	PK - zkumavka s EDTA, DLI - sterilní zkumavka bez antikoagulans		
Odebírané množství	1-3 ml		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 48 h při pokojové teplotě, DLI max. 12 hod.		
Typy nálezů a jejich popis	% T lymfocytů a jejich subpopulací CD4+ a CD8+, % B lymfocytů a % NK buněk z populace LYM, vypočtený poměr subpopulací CD3+4+/CD3+8+ (imunoregulační index)		
Referenční rozmezí pro materiál PK	věk	% T lym	% CD4+ T lym
	0 – 1 rok	55 – 88	31 – 64
	1 – 2 roky	53 – 81	30 – 54
	2 – 5 roků	62 – 80	35 – 51
	5 – 18 roků	60 – 85	27 – 57
	18 – 100 roků	57 - 94	20 – 70
	věk	% CD8+ T lym	% NK
	0 – 1 rok	8 – 35	6 – 26
	1 – 18 roků	18 – 40	6 – 28
	18 – 100 roků	10 - 48	6 - 33
	věk	% B lym	
	0-1-rok	11 – 45	
	1 – 7 roků	9 – 35	
	7 – 18 roků	7 – 30	
	18 – 100 roků	4 - 23	
Imunoregulační index (IRI)			
Věk	Normální hodnota		
0 – 100 roků	1 – 3		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení			
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	24 - 48 h		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/F0004

4) Imunofenotypizace trombocytů

Název	Imunofenotypizace trombocytů		
Komponenta	CD9, CD29, CD36, CD41, CD42a, CD42b, CD49b, CD61, CD63		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	2 – 3 ml		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 48h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% zastoupení antigenů na trombocytech, popis lékaře		
Referenční rozmezí	CD36	70 - 95%	
	CD41	80-99%	
	CD42a	66 - 99%	
	CD42b	70 – 98%	
	CD61	75 -99%	
	CD63	0 – 4%	
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	24 - 48 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/00816		

5) CLL - MRD

Název	Vyšetření minimální zbytkové nemoci u CLL metodou průtokové cytometrie		
Komponenta	CD3, CD5, CD19, CD22, CD43, CD45, CD79b, CD81		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev, kostní dřeň		
Odběr do	zkušenavka s EDTA		
Odebírané množství	3 – 5 ml		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 48h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% CLL buněk z LEU		
Referenční rozmezí	normální je nález pod limitem detekce metody (0,01%)		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	pouze pro pacienty se vstupním vyšetřením u nás		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	4 - 24 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/F0003		

6) MCL – MRD

Název	Vyšetření minimální zbytkové nemoci u MCL metodou průtokové cytometrie		
Komponenta	CD3, CD5, CD19, CD20, CD23, CD45, CD62L, CD200		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev, kostní dřeň		
Odběr do	PK, KD - zkumavka s EDTA		
Odebírané množství	2 - 3 ml pro PK, KD		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 48 h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% CD3+5+19+23-62L-200-45+ z leukocytů, případně % buněk s atypickým imunofenotypem z LEU		
Referenční rozmezí	normální je nález pod limitem detekce metody (<0,02%)		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	4 - 48 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/00815		

7) Mycosis fungoidés/Sézaryho syndrom

Název	Stanovení subpopulace T lymfocytů s fenotypem Mycosis fungoidés		
Komponenta	CD3, CD4, CD8, CD7, CD26, CD45		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	3 – 5 ml pro PK		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max.48h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	% CD4+7- buněk z T lymfocytů, % CD4+26- buněk z T-lymfocytů, poměr CD4+/CD8+ absolutní počet buněk s fenotypem MF + B rating (pouze v případech překročení normy)		
Referenční rozmezí	Fyziologicky je hodnota CD4+CD7- nebo CD4+26- pod 15% z T lymfocytů. Dle klasifikace ISCL/EORTC 2007 hodnoty CD4+7- >40% nebo CD4+26- >30% z T LYM a současně CD4+/CD8+ >10 jsou spojovány se Sézaryho syndromem.		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	2 - 24 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/00819		

8) Paroxymální noční hemoglobinurie

Název	Paroxymální noční hemoglobinurie (PHN)		
Komponenta	CD14, CD15, CD24, CD45, CD59, CD64, CD235a, Flaer		
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%
Metoda	průtoková cytometrie		
Vyšetřovaný materiál	periferní krev		
Odběr do	zkušenka s EDTA		
Odebírané množství	3 – 5 ml		
Pokyny k odběru	řádně promíchat		
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat v den odběru		
Stabilita vzorku	max. 48h při pokojové teplotě		
Typy nálezů a jejich popis	PNH klon v % mezi Ery (GlyA ⁺ CD59 ⁻) (Typ II a Typ III) PNH klon v % mezi Mo (CD64 ⁺⁺ 14 ⁻ Flaer ⁻) PNH klon v % mezi Gr (CD15 ⁺ 24 ⁻ Flaer ⁻)		
Referenční rozmezí	Normální nález: % Ery PNH buněk typu II do 0,1%, typu III 0,0% % PNH buněk na Mo a Gr nedetectovatelné.		
Pokyny pro pacienta	nejsou		
Pokyny pro oddělení	další nejsou		
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru, transfúze ERY nebo LEU vede k falešně negativnímu výsledku!		
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00		
Doba odezvy	2 - 24 h		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	nejsou		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/F0001		

9) Vyšetření BAL

Název	Imunofenotypizace krevních buněk ve vzorku z BAL												
Komponenta	CD3, CD4, CD8, CD14, CD15, CD45, CD235a												
Druh veličiny	povrchový antigen	Jednotka	%										
Metoda	průtoková cytometrie												
Vyšetřovaný materiál	BAL + periferní krev												
Odběr do	BAL zkumavka bez antikoagulans, PK - zkumavka s EDTA												
Odebírané množství	PK 2 – 3 ml, BAL 10 ml												
Pokyny k odběru	BAL – frakce II, PK - rádně promíchat Oba materiály odebrat současně v jeden den!												
Manipulace s materiélem, transport	uchovávat při pokojové teplotě, chránit před mrazem, transportovat do 2 hod. od odběru (BAL) jinak nutno skladovat při 4 – 8°C (max. 4 hod.)												
Stabilita vzorku	BAL max. 6 h při pokojové teplotě, PK max. 48 h. při pokojové teplotě % zastoupení CD znaků na lymfocytech, imunoregulační index (IRI), % makrofágů, % neutrofilů, % erytrocytů Zhodnocení nálezu ve vztahu k normám pro nekuřáky.												
Typy nálezů a jejich popis													
Referenční rozmezí	<table border="1"> <tr> <td></td> <td>nekuřák</td> </tr> <tr> <td>Celkové lymfocyty</td> <td>10 - 15%</td> </tr> <tr> <td>IRI</td> <td>0,9 - 2,5</td> </tr> <tr> <td>Neutrofilní granulocyty</td> <td><3%</td> </tr> <tr> <td>Makrofágy</td> <td>>85%</td> </tr> </table>			nekuřák	Celkové lymfocyty	10 - 15%	IRI	0,9 - 2,5	Neutrofilní granulocyty	<3%	Makrofágy	>85%	
	nekuřák												
Celkové lymfocyty	10 - 15%												
IRI	0,9 - 2,5												
Neutrofilní granulocyty	<3%												
Makrofágy	>85%												
Pokyny pro pacienta	nejsou												
Pokyny pro oddělení	další nejsou												
Omezení a interference	kvalita a stáří odběru, nelze párovat odběry z jiného data												
Dostupnost	Po-Pá 6:30 – 16:00												
Doba odezvy	4 - 24 h												
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dodatečně lze vyšetřit PK k BAL pacienta odebranou tentýž den jako BAL a doručenou nejpozději do 48 h. od odběru.												
Poznámky													
SOP	R/CMBG/00818												

G. Sekce vrozených genetických onemocnění

Kožní choroby

1) Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými kožními onemocněními a onemocněními pojivové tkáně

Název	Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými kožními onemocněními a onemocněními pojivové tkáně		
Komponenta	Geny spojené s vybranými skupinami kožních onemocnění a onemocnění pojivové tkáně		
Druh veličiny	Místo a typ mutace ve vybraných genech (aktuální seznam uveden na www.cmbgt.cz/vrozena-geneticka-onemocneni-diagnostiky/t5516)	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů) Delece/duplikace jednoho nebo více exonů (pokud není v žádance uveden konkrétní gen je možnost identifikace heterozygotní delece/duplikace velikosti dva a více exonů).
Metoda	NGS – panel genů		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 3000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – heterozygot, postižený jedinec</p> <p>Autozomálně recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec</p> <p>X-vázaná dominantní forma onemocnění</p>		

	<p>normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – postižený jedinec</p> <p>X-vázaná recessivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč (žena), postižený jedinec (muž) mutace – jedinec je postižen</p>
Referenční rozmezí	<p>Dominantní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, postižený jedinec</p> <p>Recessivní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec bez postižení 2 – postižený jedinec</p> <p>X-vázané dominantní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec</p> <p>X-vázané recessivní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec (muž), přenašečka (žena) 2 – postižený jedinec (žena)</p>
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	Nejsou
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 16:00)
Doba odezvy	6 měsíců
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M3000

2) Ichthyosis vulgaris (gen FLG)

Název	Ichthyosis vulgaris		
Komponenta	Gen pro filaggrin (<i>FLG</i>)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace ve vybraných oblastech genu <i>FLG</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů).
Metoda	PCR, sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 1000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiálem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezu a jejich popis	<p>Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – jedinec je postižen</p> <p>Postup uzavírání nálezu: Sekvenční analýza dvou nejčastějších mutací v genu <i>FLG</i></p>		
Referenční rozmezí	<p>Počet mutovaných alel:</p> <p>0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec</p>		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 16:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření: 3 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			

SOP

R/CMBG/01123

3) *Incontinentia pigmenti*

Název	Incontinentia pigmenti		
Komponenta	Gen pro NF-kappa-B essential modulator (<i>IKBKG</i>)		
Druh veličiny	Přítomnost delece exonu 4-10 genu <i>IKBKG</i>	Jednotka	delece
Metoda	Long-range PCR s elektroforetickou detekcí		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 200 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez delece normální/delece – jedinec je postižen Postup uzavírání nálezu: Detekce delece exonu 4-10 genu <i>IKBKG</i> metodou long-range PCR		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 16:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření: 3 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01122		

4) X-vázaná ichtyóza (gen *STS*)

Název	X-vázaná recessivní ichtyóza		
Komponenta	Gen pro steroidní sulfatázu (<i>STS</i>)		
Druh veličiny	Přítomnost delece genu <i>STS</i>	Jednotka	Parciální nebo kompletní delece
Metoda	MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 1000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – jedinec je přenašeč mutace – jedinec je postižen Postup uzavírání nálezu: MLPA genu <i>STS</i> a přilehlých oblastí		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec(muž), přenašečka (žena) 2 – postižený jedinec (žena)		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 16:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření: 3 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/M5000		

Metabolické choroby

1) Deficit α -1-antitrypsinu

Název	Deficit α -1 antitrypsinu		
Komponenta	Gen pro alfa-1 antitrypsin (<i>SERPINA1</i>)		
Druh veličiny	Přítomnost alely M, S, Z	Jednotka	Záměna nukleotidu
Metoda	PCR, restrikční analýza nebo sekvenční analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve, z kultivovaných amniocytů, z choriových klků		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí.		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívavat, nechladit 1) odebraný materiál doručit v den odběru		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C, 2) cca 2 měsíce při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální (MM) – zdravý jedinec, bez klinického projevu mutace p.E264V/normální (MS) – heterozygot, hladina AAT v séru snížena maximálně o 10 %, velmi dobrá prognóza onemocnění mutace p.E342K/normální (MZ) – heterozygot, hladina AAT v séru snížena přibližně na 80 % normálních hodnot, dobrá prognóza onemocnění, zvýšené riziko rozvoje jaterního onemocnění v dospělosti mutace p.E264V/mutace p.E264V (SS) – homozygot, nemocný jedinec, velice vzácná forma genotypu, hladina AAT v séru snížena na 50-60 % mutace p.E264V/mutace p.E342K (SZ) – složený heterozygot pro obě mutace, nemocný jedinec, hladina AAT v séru snížena přibližně na 50 % normálních hodnot, zvýšené riziko rozvoje jaterního onemocnění v dospělosti mutace p.E342K/mutace p.E342K (ZZ) – homozygot, nemocný jedinec, nejzávažnější forma onemocnění, hladina AAT v séru snížena na 10-20 % normálních hodnot, závažná prognóza, dochází k rozvoji jaterního onemocnění již v dětském věku a ke vzniku plicního emfyzému u dospělých, častá indikace k transplantaci jater Postup uzavírání nálezu: Detekce mutace v genu SERPINA1		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec je částečně postižen 2 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		

Omezení a interference	Nejsou
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)
Doba odezvy	2 měsíce, statimová vyšetření do 2 týdnů
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01105

2) *Fenyketonurie (gen PAH)*

Název	Fenyketonurie - hyperfenylalaninemie		
Komponenta	Genu pro fenylalaninhydroxylázu (<i>PAH</i>)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>PAH</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů). Delece/duplikace jednoho nebo více exonů.
Metoda	PCR, sekvenační analýza, MLPA		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíc při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec bez postižení 2 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce Statimové vyšetření – do 14 dnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		

Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M2003 SA/CMBG/M5006

3) Galaktosémie (gen GALT)

Název	Galaktosémie		
Komponenta	Gen pro galaktóza-1-fosfát uridyl transferásu (<i>GALT</i>)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>p</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu
Metoda	PCR, sekvenční analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáňe		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec bez postižení 2 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce Statimové vyšetření – do 14 dnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01107		

4) Kongenitální adrenální hyperplasie, deficit 21-hydroxylázy (gen CYP21A2)

Název	Kongenitální adrenální hyperplázie – deficit 21-hydroxylázy		
Komponenta	Gen pro 21-hydroxylázu (CYP21A2)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu CYP21A2	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu Delece/duplikace exonů
Metoda	MLPA; PCR; restrikční analýza; sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky (pouze po konzultaci)		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 5000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec normální/mutace – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec není postižen 2 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku. Při odběru plodové vody s podezřením na CAH doporučujeme vyšetřit biochemicky 17-hydroxyprogesteron.		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00), Běžné vyšetření - 2 měsíce;		
Doba odezvy	Statimové vyšetření do 14 dnů		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		

Poznámky	
SOP	R/CMBG/01120

5) Syndrom Smith-Lemli-Opitz

Název	Syndrom Smith-Lemli-Opitz		
Komponenta	Gen pro 7-dehydrocholesterolreduktázu (<i>DHCR7</i>)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>DHCR7</i>	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu
Metoda	PCR, sekvenační analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu; je-li to možné, je vhodnější zaslat vzorky po kultivaci		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) množství odpovídající minimálně 3000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívávat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec normální/mutace – heterozygot-přenašeč mutace, jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec</p> <p>Postup uzavírání nálezu:</p> <ol style="list-style-type: none"> Screening 3 nejčastějších mutací genu <i>DHCR7</i> v české populaci které představují asi 81% všech mutací u pacientů se SLOS v případě pozitivního triple testu ve 2. trimestru Sekvenování kódující oblasti genu <i>DHCR7</i> v případě detekce jedné mutace ve screeningu v případě pozitivního 7-dehydrocholesterolu v plodové vodě (biochemicky) – po sdělení informace lékařem v případě abnormalního UZ s podezřením na SLOS v případě stigmatizovaných dětí 		
Referenční rozmezí	<p>Počet mutovaných alel:</p> <p>0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot-přenašeč mutace, jedinec není postižen 2 – postižený jedinec</p>		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku. Při odběru plodové vody s podezřením na SLOS doporučujeme vyšetřit biochemicky 7-dehydrocholesterol.		

Omezení a interference	Nejsou
Dostupnost	Po – Pá (8:00 –1500)
Doba odezvy	10 – 20 pracovních dní
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.
Poznámky	
SOP	R/CMBG/01106

6) Wilsonova choroba

Název	Wilsonova choroba		
Komponenta	Gen pro měd transportující ATPázou (<i>ATP7B</i>)		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu <i>ATP7B</i>	Jednotka	Záměna, delece, duplikace, inzerce nukleotidu/ů
Metoda	PCR, klasická sekvenční analýza, NGS		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu; je-li to možné, je vhodnější zaslat vzorky po kultivaci (viz. Poznámka)		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) množství odpovídající minimálně 3000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívavat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 2 měsíce při 4°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: normální/normální – zdravý jedinec normální/mutace – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec Postup uzavírání nálezu: Sekvenování kódujících a přiléhajících oblastí genu <i>ATP7B</i>		
Referenční rozmezí	Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec není postižen 2 – postižený jedinec		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	2 měsíce, urgentní stavy dle telefonické domluvy		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu.		

Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M3000

Nervosvalové choroby

1) Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými neuromuskulárními nemocemi

Název	Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými neuromuskulárními nemocemi		
Komponenta	Geny spojené s vybranými skupinami neuromuskulárních onemocnění		
Druh veličiny	Místo a typ mutace ve vybraných genech (aktuální seznam uveden na www.cmbgt.cz/vrozena-geneticka-onemocneni-diagnostiky/t5516)	Jednotka	Záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů) Delece/duplikace jednoho nebo více exonů (pokud není v žádance uveden konkrétní gen je identifikována heterozygotní delece/duplikace velikosti dva a více exonů).
Metoda	NGS – panel genů		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve, z kultivovaných amniocytů, z kultivovaných choriových klků		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) v množství minimálně 5000 ng		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí.		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívat, nechladit 1) odebraný materiál doručit v den odběru		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C, 2) cca 2 měsíce při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	<p>Genotyp: Autozomálně dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – heterozygot, postižený jedinec</p> <p>Autozomálně recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč mutace (heterozygot), jedinec není postižen mutace/mutace – postižený jedinec</p> <p>X-vázaná dominantní forma onemocnění normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – postižený jedinec</p> <p>X-vázaná recesivní forma onemocnění: normální/normální – zdravý jedinec bez mutace normální/mutace – přenašeč (žena), postižený jedinec (muž) mutace – jedinec je postižen</p>		

Referenční rozmezí	<p>Dominantní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, postižený jedinec</p> <p>Recesivní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – heterozygot, přenašeč mutace, jedinec bez postižení 2 – postižený jedinec</p> <p>X-vázané dominantní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec</p> <p>X-vázané recesivní onemocnění: Počet mutovaných alel: 0 – zdravý jedinec 1 – postižený jedinec (muž), přenašečka (žena) 2 – postižený jedinec (žena)</p>
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal
Omezení a interference	Nejsou
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 16:00)
Doba odezvy	6 měsíců
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M3000

2) Duchennova/Beckerova svalová dystrofie (DMD/BMD)

Název	Duchennova/Beckerova svalová dystrofie (DMD/BMD)		
Komponenta	Gen pro dystrofin		
Druh veličiny	Místo a typ mutace v genu DMD	Jednotka	Delece/duplikace exonů; záměna/delece/duplikace/inzerce nukleotidu (nukleotidů)
Metoda	MLPA; NGS – panel genů		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve, z kultivovaných amniocytů, z kultivovaných choriových klků		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) v množství minimálně 5000 ng		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí.		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívav, nechladit 1) odebraný materiál doručit v den odběru		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C, 2) cca 2 měsíce při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	normální – u mužů, zdravý jedinec normální – u žen, není přenašečka mutace – u mužů, postižený jedinec mutace – u žen, je přenašečka DMD/BMD		
Referenční rozmezí	mutace v DMD genu přítomna – postižený muž, žena přenašečka mutace v DMD genu nepřítomna – zdravý muž, žena není přenašečka		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku. Pokud je známá mutace v rodině, je nutné sdělit přesný typ mutace.		
Omezení a interference	Diagnostika bodových mutací se provádí v případě nepřítomnosti delece nebo duplikace v genu <i>DMD</i> .		
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 4 měsíce; statimové vyšetření po předchozí domluvě do 30 dnů, v případě známé mutace do 10 pracovních dnů.		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/M3000 SA/CMBG/M5000		

3) Facioscapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)

Název	Facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)	
Komponenta	Repetice D4Z4 v subtelomerní oblasti chromozomu 4q35	
Druh veličiny	Velikost repetitivní oblasti	Jednotka Počet repetic D4Z4
Metoda	Restrikční štěpení, pulzní gelová elektroforéza, southern blotting a hybridizace s radioaktivně značenou sondou	
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve	
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr	
Odebírané množství	1) 7 ml 2) množství odpovídající minimálně 20 000 ng DNA	
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí, 2) při izolaci přes kolonky často nejde dosáhnout odpovídajícího množství	
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívát	
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 1 rok při -20°C	
Typy nálezů a jejich popis	FSHD je spojena s delecí repetic D4Z4 v subtelomerní oblasti chromozomu 4q35. FSHD má autozomálně dominantní typ dědičnosti. - V případě standardní DNA jsou po restrikci, elektroforéze a hybridizaci detekovány polymorfní fragmenty větší než 36 kb. Tyto polymorfní fragmenty jsou složeny z repetitivních sekvencí o velikosti 3,3 kb (D4Z4), jejich počet je u standardní DNA 11 až 100. - U probandů s FSHD je detekován fragment kratší než 36 kb. Tento fragment odpovídá počtu repetic D4Z4 v rozmezí 1 až 10.	
Referenční rozmezí	Fragment větší než 36 kb (11 a více repetic) – zdravý jedinec Fragment menší než 36 kb (méně než 10 repetic) – postižený jedince	
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař	
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku.	
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetování může způsobit fragmentaci genomové DNA v místě repetic D4Z4.	
Dostupnost	Po – Pá (8:00 – 16:00),	
Doba odezvy	Běžné vyšetření 6 měsíců	
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky společně s informovaným souhlasem	
Poznámky		
SOP	R/CMBG/01240	

4) Myotonická dystrofie 1

Název	Myotonická dystrofie 1		
Komponenta	Oblast trinukleotidových repetic v 3'netranslatované oblasti genu DMPK		
Druh veličiny	Velikost repetitivní oblasti	Jednotka	Počet CTG repetitive
Metoda	PCR, TP-PCR, fragmentační analýza, gelová elektroforéza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve, z kultivovaných amniocytů, z kultivovaných choriových klků		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) v množství minimálně 5000 ng		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí.		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nechladit 1) odebraný materiál doručit v den odběru		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C, 2) cca 2 měsíce při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: - fyziologická velikost repetice na obou alelách: zdravý jedinec - normální velikost repetice/premutace: zdravý jedinec, možnost - výskytu expanze u potomků - normální velikost repetice/expanze: potvrzena diagnóza MD1		
Referenční rozmezí	5 – 36 repetitive CTG – fyziologická velikost 37 – 50 repetitive CTG – premutace >50 repetitive CTG – expanze		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsob fragmentaci genomové DNA v místě expanze.		
Dostupnost	Po – Pá (6:00 – 15:00)		
Doba odezvy	2 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	SA/CMBG/M6006		

5) Myotonická dystrofie 2

Název	Myotonická dystrofie 2		
Komponenta	Oblast repetic $(TG)_n$ ($TCTG)_n$ ($CCTG)_n$ v 1. intronu CNBP genu		
Druh veličiny	Velikost repetitivní oblasti	Jednotka	Počet repetic CCTG
Metoda	PCR, TP-PCR, fragmentační analýza, gelová elektroforéza		
Vyšetřovaný materiál	1) Periferní krev 2) DNA z periferní krve, z kultivovaných amniocytů, z kultivovaných choriových klků		
Odběr do	1) Zkumavka s EDTA, 2) TA nebo AE pufr		
Odebírané množství	1) 5 ml 2) v množství minimálně 5000 ng		
Pokyny k odběru	1) Odběrové zkumavky s heparinem nejsou žádoucí.		
Manipulace s materiélem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě, nezahřívávat, nechladit 1) odebraný materiál doručit v den odběru		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C , 2) cca 2 měsíce při 4°C		
Typy nálezů a jejich popis	Genotyp: <ul style="list-style-type: none"> - standardní alely: repetice CCTG < 26 přerušovaná GCTG a TCTG - normální velikost repetice/expanze CCTG, neobsahuje přerušení: potvrzena diagnóza MD2 		
Referenční rozmezí	< 26 repetitive CCTG – fyziologická velikost >75 repetitive CTG – expanze		
Pokyny pro pacienta	Nejsou		
Pokyny pro oddělení	Viz část věnována odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku		
Omezení a interference	Šetrné zacházení s vyizolovanou DNA. Třepání na vortexu nebo nešetrné propipetovávání může způsob fragmentaci genomové DNA v místě expanze.		
Dostupnost	Po – Pá (6:00 – 15:00)		
Doba odezvy	2 měsíce		
Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu		
Poznámky			
SOP	R/CMBG/01232		

6) Spinální svalová atrofie (gen SMN1)

Název	Spinální svalová atrofie – stanovení delece		
Komponenta	Survival motor neuron gene 1 (gen SMN1)		
Druh veličiny	Přítomnost 7. a 8. exon genu SMN1	Jednotka	homozygotní nebo heterozygotní delece SMN1 genu
Metoda	MLPA analýza		
Vyšetřovaný materiál	1) periferní krev 2) DNA 3) amniocyty 4) choriové klky		
Odběr do	1) zkumavka s EDTA 2) TA nebo AE pufr 3) + 4) nativní nebo v transportním médiu		
Odebírané množství	1) 5 ml periferní krve 2) množství odpovídající minimálně 2000 ng DNA 3) 10 – 15 ml plodové vody pro kultivaci 4) 10 – 20 mg tkáně		
Pokyny k odběru	1) zkumavky s heparinem jsou nežádoucí		
Manipulace s materiálem, transport	1) + 2) transport při běžné teplotě – nezahřívávat 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Stabilita vzorku	1) 1 – 2 dny při 4°C 2) cca 1 měsíc při 4°C, 6 měsíců při -20°C 3) + 4) doručit okamžitě po odběru – chladit, ale nemrazit!		
Typy nálezů a jejich popis	homozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu nepotvrzena – zdravý jedinec, nemá homozygotní delecí SMN1 genu homozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu potvrzena – postižený jedinec, má homozygotní delecí SMN1 genu heterozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu – heterozygot (přenašeč)		
Referenční rozmezí	homozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu nepřítomna – zdravý jedinec homozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu přítomna – postižený jedinec heterozygotní delece 7. (a 8.) exonu SMN1 genu - přenašeč		
Pokyny pro pacienta	Pokyny uděluje ošetřující lékař		
Pokyny pro oddělení	Viz. část věnovaná odběru, transportu, manipulaci a stabilitě vzorku Výsledek je zaslán lékaři, který vyšetření vyžádal		
Omezení a interference	Nejsou		
Dostupnost	Po – Pá (7:00 – 15:00)		
Doba odezvy	Běžné vyšetření – 2 měsíce Statimové vyšetření – do 14 dnů		

Podmínky pro dodatečná vyšetření	Dostatek materiálu po předchozí analýze a dodání nové žádanky a informovaného souhlasu pacienta.
Poznámky	
SOP	SA/CMBG/M5002

H. Pokyny a instrukce

Pokud některá z diagnostik vyžaduje udělení speciálních instrukcí buď oddělením nebo pacientům, je tato skutečnost zmíněna v kapitole F v části věnované konkrétní diagnostice. Obecné instrukce jsou potom uvedeny v kapitolách C, D a E.

Laboratorní příručka je řízeným dokumentem, sledujte proto bedlivě její aktualizace na našich internetových stránkách www.cmbgt.cz.

I. Zkratky

AE	Kys. Octová – EDTA
ATP	Adenosintrifosfát
BAL	Bronchoalveolární laváž
BMD	Becker muscular dystrophy
bp	base pare
CD (34+)	Cluster of differentiation
cDNA	kódující DNA
CEQA	Cytogenetic European Quality Assessment
CMBG	Centrum molekulární biologie a genetiky
CMV	Cytomegalovirus
CVS	Chorionic villus sampling (Odběr choriových klků)
ČR	Česká Republika
DMD	Duchenne muscular dystrophy
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
EBV	Epstein-Barr Virus
EDTA	Ethylenediaminetetraacetic acid
EMQN	European Molecular Genetics Quality Network
EU	Evropská unie
FAM	Carboxyfluorescein
FASAY	Functional Analysis of Separated Allele in Yeast
FFPE	Formaldehyde Fixed-Paraffin Embedded (Tissue)
FLU	Influenza vírus
FN	Fakultní nemocnice
FR	Fyziologický roztok
FSHD	Faciocapulohumeral muscular dystrophy
FX	Fragilní X chromozóm
GCV	Ganciclovir
HEX	Hexachlorofluorescein phosphoramidite
HHV	Human herpes virus
HRM	High resolution melting
HSV	Herpes simplex virus
IČZ	Identifikační číslo zařízení
ICHS	Ischemická choroba srdeční
ISCN	International System for Chromosome Nomenclature
JCV	John Cunningham virus
KD	Kostní dřeň
LD-PCR	Long-distance PCR
LIS	Laboratorní informační systém
mCRC	Metastatic Colorectal Cancer
MKN10	Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification
NGS	Next generation sequencing (Sekvenování nové generace)
NIS	Nemocniční informační systém
NSCLC	Non-small-cell lung carcinoma
PBSC	Peripheral blood stem cell
PCR	Polymerázová řetězová reakce
PIV	Parainfluenza Virus
PK	Periferní krev
RFLP	Restriction fragment length polymorphism
RNA	Ribonukleová kyselina
RP-PCR	Repeat primed PCR

RQ-ASO	Real-time quantitative allele- specific oligonucleotide
RQ-PCR	Real-time quantitative PCR
rRNA	Ribozomální RNA
RSV	Respiratory syncytial virus
RT-PCR	Reverzní transkripce - PCR
TA	Tris – Octová kyselina
TAT	Turn around time – doba odezvy
TCR	T-cell receptor
TE	Tris – EDTA
ÚHKT	Ústav hematologie a krevní transfúze
VZV	Varicella zoster virus

J. Přehled změn

Změny textu oproti předchozí verzi na příslušných stranách dokumentu jsou uvedeny červeně a kurzívou.

Výsledek revize (popis změny – beze změny)	Změny zapracoval		Poznámka
	Jméno	Datum	
Dokument s vyznačenými změnami je k dispozici zde	Tichý L	27.3.2019	
Pro externí zájemce zašleme dokument s vyznačenými změnami na vyžádání emailem.	Tichý L	27.3.2019	
Dokument s vyznačenými změnami k dispozici zde	Tichý L	21.9.2020	
Pro externí zájemce zašleme dokument s vyznačenými změnami na vyžádání emailem.	Tichý L	21.9.2020	
Vydání 7	Tichý L	13.2.2022	
Pro externí zájemce zašleme dokument s vyznačenými změnami na vyžádání emailem.	Tichý L	13.2.2022	

K. Přílohy

Příloha 1: Rozdělovník kopií dokumentu systému řízení kvality

Příloha 2: Průvodní list dokumentu

Příloha 1: Rozdělovník kopí dokumentu systému řízení kvality

Název dokumentu:	Laboratorní příručka CMBG			
------------------	----------------------------------	--	--	--

Kopie shora uvedeného dokumentu systému řízení kvality byla poskytnuta následujícím zaměstnancům:

Čís. kopie	Kopie dokumentu přidělena			Kopie vrácena	
	Datum	Útvar	Jméno / funkce dle organizačního diagramu	Datum	Převzal
1	21.9.2020	CMBG	www.cmbgt.cz		
2	13.2.2022	CMBG	www.cmbgt.cz		
3	20.5.2023	CMBG	www.cmbgt.cz		
4					
5					

Příloha 2: Průvodní list dokumentu

Zpracoval:

Mgr. Lukáš Tichý, Ph.D.

Manažer kvality CMBG

Datum:

Podpis:

Přezkoumal:

Doc. Mgr. Martina Lengerová,
Ph.D.

Zástupce vedoucího CMBG
pro provozní záležitosti

Datum:

Podpis:

Schválil:

Prof. RNDr. Šárka
Pospíšilová, Ph.D.

Vedoucí CMBG

Datum:

Podpis:

Účinnost
od:

20.5.2023

Vydání: 8

Revize:0

Řízená
číslo:

kopie

L. Obsah

A.	Úvod	1
1.	Předmluva.....	1
B.	Informace o laboratoři	2
2.	Identifikace laboratoře, základní údaje	2
3.	Zaměření laboratoře	3
4.	Úroveň a stav akreditace pracovišť	3
5.	Organizace laboratoře, její vnitřní členění, vybavení a obsazení.....	3
6.	Spektrum nabízených služeb	3
7.	Ochrana osobních údajů	4
C.	Manuál pro odběry primárních vzorků.....	5
1.	Základní informace	5
2.	Požadavkové listy (žádanky), informované souhlasy pacienta	5
3.	Požadavky na urgentní vyšetření.....	6
4.	Ústní požadavky na vyšetření	6
5.	Používaný odběrový systém.....	7
6.	Příprava pacienta před vyšetřením	7
7.	Odběr vzorku, typ a množství vzorku	7
8.	Nezbytné operace se vzorkem, stabilita	12
9.	Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky.....	12
10.	Informace k dopravě vzorků.....	12
11.	Informace o zajišťovaném svozu vzorků	13
D.	Preanalytické procesy v laboratoři	14
1.	Příjem žádanek a vzorků	14
2.	Kritéria pro přijetí nebo odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků	14
3.	Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky	15
4.	Vyšetřování smluvními laboratořemi	16
E.	Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří.....	17
1.	Hlášení výsledků v kritických intervalech	17
2.	Informace o formách vydávání výsledků	17
3.	Typy nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis.....	18
4.	Vydávání výsledků přímo pacientům.....	18
5.	Opakování a dodatečná vyšetření	18
6.	Změny výsledků a nálezů	18
7.	Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku	19
8.	Konzultační činnost laboratoře	19
9.	Způsob řešení stížností	19
F.	Množina laboratorních vyšetření poskytovaných laboratoří včetně popisu položek	21
A.	Sekce nádorové genomiky a lymfoproliferativních chorob	21
1)	Array CGH	21
2)	Klonalita Ig (určení klonu / potvrzení klonality).....	22
3)	Klonalita TCR (určení klonu/potvrzení klonality)	24
4)	Mutace v genech ATM, BTK, PLCG2, BCL2, CXCR4	26
5)	Mutace L265P v genu MYD88 a mutace D816V v genu KIT.....	27
6)	Defekty genů u familiárních nádorových syndromů (HBOC, FAP aj.)	28
7)	Komplexní NGS analýza prognostických a prediktivních markerů lymfoproliferativních onemocnění	30
8)	Mutace v genu TP53	32
9)	Somatické hypermutace v IGHV genu.....	33

10) Stanovení variant v genech BRCA1 a BRCA2 metodou Sangerova sekvenování	35
11) Translokace BCL2/IgH (Folikulární lymfom)	37
12) Translokace CCND1/IgH (Mantle cell lymfom)	39
13) Translokace MYC/IgH (Burkittův lymfom)	41
14) Zbytková choroba (Folikulární lymfom).....	43
Stanovení minimální reziduální nemoci u pacientů s Folikulárním lymfomem pomocí specifické translokace t(14;18).....	43
15) Zbytková choroba (Mantle cell lymfom)	45
Stanovení minimální reziduální nemoci u pacientů s Mantle Cell Lymfomem pomocí specifické translokace t(11;14) (q13;q32).....	45
16) Zbytková choroba (pacienti s B-lymfoproliferacemi).....	47
17) Zbytková choroba (pacienti s T-proliferacemi)	49
B. Sekce Cytogenomiky.....	51
Pracovní skupina nádorové cytogenomiky – vyšetření genomu nádorových buněk....	51
1) Cytogenetické vyšetření kostní dřeně a periferní krve u pacientů s hematologickými malignitami.....	51
2) Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	52
3) Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových DNA čipech (array CGH)	54
Pracovní skupina klinické cytogenomiky - vyšetření germinálního genomu.....	55
1) Vyšetření konstitučního karyotypu pruhovací metodou [KARYO].....	55
2) Vyšetření získaných chromozomových aberací prostřednictvím cytogenetické analýzy periferních lymfocytů za použití metody konvenčního barvení [ZCA, CAPL].....	56
3) Vyšetření chromozomových aberací metodou fluorescenční in situ hybridizace [FISH] ..	57
4) Vyšetření chromozomových aberací metodou komparativní genomové hybridizace na oligonukleotidových mikročipech [arrayCGH].....	58
5) Stanovení genových přestaveb metodou MLPA (mikrodelece/mikroduplicace)	59
6) Verifikace copy-number variations (CNVs) pomocí metody real-time PCR	60
Pi/CMBG/00059.....	61
C. Sekce genetického screeningu a neonkologické hematologie.....	61
1) Cílená sekvenace genů spojených s familiární hypercholesterolémií	61
2) Cílená sekvenace genů spojených s poruchami krevní srážlivosti.....	63
Nemoci dýchací a trávicí soustavy	65
1) Celiakie.....	65
2) Crohnova choroba	67
3) Cystická fibróza.....	68
4) Hereditární pankreatitida.....	70
5) Laktózová intolerance	72
Poruchy srážlivosti krve	73
1) Faktor II – Prothrombin – c.20210G>A.....	73
2) Faktor V Leiden – p.Arg506Gln	75
Faktor V Leiden – p.Arg506Gln.....	75
2) Hereditární hemochromatóza	77
4) Thalasémie	79
Reprodukční, prenatální a postnatální genetika	84
Novorozenecký screening	105
D. Sekce myeloidních malignit a solidních tumorů	109
1) RUNX1::RUNX1T1 (Akutní myeloidní leukémie typ M2 s maturací neutrofilů, gen RUNX1::RUNX1T1, translokace t(8;21))	109

2) BCR::ABL1 (Chronická myeloidní leukémie/akutní lymfoblastická leukémie, gen BCR::ABL1, translokace t(9;22))	111
3) CBFb::MYH11 (Akutní myeloidní leukémie typ M 4 s abnormálními eosinofily, gen CBFB::MYH11, inv.(16) event. translokace t(16,16))	113
4) EWSR1::ERG (Ewingův sarkom, translokace t(21;22)).....	114
5) EWSR1::FLI-1 (Ewingův sarkom, translokace t(11;22))	115
6) EWSR1/WT1 (Desmoplastic Small Round Cell Tumor (DSRCT), translokace t(11;22))	116
7) FIP1L1::PDGFRA (Hypereosinofilní syndrom)	117
8) FLT-3 (Akutní myeloidní leukémie, subtypy s aktivujícími mutacemi tyrozinkinázového receptoru Flt3 (FLT3-ITD))	118
9) MLL fúzní geny (Akutní myeloidní leukémie s monocytickými rysy, anomálie 11q23, gen MLL (včetně parciální tandemové duplikace, PTD)).....	119
10) Mutace ASXL1 (Myeloproliferativní neoplázie (MPN)).....	120
11) Detekce a kvantifikace mutací v exonu 9 v genu CALR (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))	121
12) Mutace DNMT3A (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML).....	122
13) Mutace IDH1 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)	123
14) Mutace IDH2 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML).....	124
15) JAK 2 - mutace V617F (exon 14) a exonu 12, kvantifikace mutace V617F (Myeloproliferativní neoplázie (MPN))	125
16) Fúzní gen NPM1::ALK (Anaplastický velkobuněčný lymfom-ALCL)	126
17) Mutace NPM1 (Akutní myeloidní leukémie s normálním karyotypem, NK-AML)	127
18) Mentype AMLplex (Akutní myeloidní leukémie – fúzní geny RUNX1-RUNX1T1, CBFB-MYH11, PML-RARA, BCR-ABL1, DEC-NUP214, KMT2A-MLLT3 a MLL-PTD)	128
19) Fúzní gen DEK::NUP214 (Akutní myeloidní leukemie – translokace t(6;9)).....	129
20) PAX-3::FOXO1 (Rhabdomyosarkom alveolárního typu (ARMS), translokace t(2;13))	130
21) PAX7::FOXO1(Rhabdomyosarkom alveolárního typu (ARMS), translokace t(1;13)).	131
22) PML::RARA (Akutní promyelocytární leukémie, translokace t(15;17), zlomové oblasti bcr1, bcr2, bcr3)	132
23) Rezistence TKI (Chronická myeloidní leukémie, (CML))	133
24) Vyšetření chimérismu (po alogenní transplantaci krvetvorných buněk).....	134
25) Detekce bodových mutací v genu FLT3	136
26) Mutace genu ALK (Neuroblastom).....	137
27) Mutace F1174L a R1275Q genu ALK (Neuroblastom).....	138
28) Mutace genu BRAF (HCL, pilocytární astrocytom, histiocytóza).....	139
29) Mutace genu CTNNB1 (β -catenin) (Meduloblastom, hepatoblastom)	140
30) KIAA1549::BRAF (Pilocytární astrocytom)	141
31) NGS analýza – vyšetření panelu genů rekurentně mutovaných u pacientů s akutní myeloidní leukémií/ myeloproliferativními onemocněními.....	142
32) Detekce fúzního genu BCR::JAK2 (Myeloproliferativní neoplázie spojené s eozinofilii, translokace t(9;22))	144
33) Detekce fúzních genů SYT::SSX1 a SYT::SSX2 (Synoviální sarkom, translokace t(18;X)).....	145
34) Mutace v genu MPL (exon 10) (Myeloproliferativní neoplázie (MPN)).....	146
35) Mutace v genu TPMT (Farmakogenetika)	147
36) Mutace v genu DPYD (Farmakogenetika)	148
E. Sekce oportunních infekcí	149

1) Adenoviry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy.....	149
2) BKV (BK virus)	150
3) CMV (lidský cytomegalovirus).....	151
4) CMV (lidský cytomegalovirus) – detekce pomocí diagnostické soupravy CMV R-gene, Argene	153
5) Detekce mutací CMV vedoucí k rezistenci na léčbu GCV	155
6) EBV (Epstein-Barr virus)- detekce pomocí komerční diagnostické soupravy	156
7) HHV6 – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy	157
8) HHV8 – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy	158
9) HSV-1 (lidský herpes simplex 1)	159
10) HSV-2 (lidský herpes simplex 2)	160
11) JCV (JC virus)	161
12) Mykózy – Aspergillus fumigatus, A. flavus, A. terreus a A. niger	162
13) Mykózy – Mukormycety (HRM analýza)	164
14) Mykózy – Mukormycety (Kvantitativní PCR).....	166
15) Detekce mykotických infekcí pomocí panfungální PCR	167
16) Molekulární typizace kmenů Klebsiella pneumoniae	169
17) Pneumocystis jiroveci	170
18) Respirační viry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy	171
19) Respirační viry – detekce pomocí komerční diagnostické soupravy	173
20) FLU A/B a RSV – detekce pomocí komerční soupravy	175
21) VZV (Varicella zoster virus).....	176
22) Detekce SARS-CoV-2 pomocí diagnostické soupravy Xpert Xpress SARS-CoV-2, Cepheid Europe	177
23) Detekce respiračních virů pomocí diagnostické soupravy Respiratory viruses (16-well), AusDiagnostics.....	178
24) Detekce virů pomocí diagnostické soupravy Viral Panel (12-well), AusDiagnostics ...	180
25) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy Pneumonia (16-well), AusDiagnostics	182
26) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy CSF (16-well), AusDiagnostics	184
27) Detekce patogenů pomocí diagnostické soupravy Sepsis (24-well), AusDiagnostics ...	186
28) Detekce HHV-6 pomocí diagnostické soupravy HHV6 R-GENE, Argene	188
29) Detekce HHV-8 pomocí diagnostické soupravy Human Herpesvirus 8 (HHV-8) PCR Kit, GeneProof	190
F. Sekce průtokové cytometrie	191
1) CD34+	191
2) Hematoonkologická diagnostika	192
3) Imunofenotypizace lymfocytů.....	193
4) Imunofenotypizace trombocytů.....	195
Imunofenotypizace trombocytů.....	195
5) CLL - MRD	196
6) MCL – MRD	197
7) Mycosis fungoidés/Sézaryho syndrom.....	198
8) Paroxyzmální noční hemoglobinurie	199
9) Vyšetření BAL	200
Imunofenotypizace krevních buněk ve vzorku z BAL.....	200
G. Sekce vrozených genetických onemocnění	201
1) Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými kožními onemocněními a onemocněními pojivové tkáně	201
2) Ichthyosis vulgaris (gen FLG).....	203

3)	Incontinentia pigmenti.....	205
4)	X-vázaná ichtyóza (gen STS).....	206
1)	Deficit α-1-antitrypsinu	207
2)	Fenylketonurie (gen PAH)	209
3)	Galaktosémie (gen GALT).....	211
4)	Kongenitální adrenální hyperplasie, deficit 21-hydroxylázy (gen CYP21A2)	212
5)	Syndrom Smith-Lemli-Opitz.....	214
6)	Wilsonova choroba.....	216
1)	Cílená sekvenace genů spojených s dědičnými neuromuskulárními nemocemi.....	218
2)	Duchennova/Beckerova svalová dystrofie (DMD/BMD).....	220
3)	Facioscapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)	221
4)	Myotonická dystrofie 1	222
5)	Myotonická dystrofie 2	223
6)	Spinální svalová atrofie (gen SMN1).....	224
H.	Pokyny a instrukce	226
I.	Zkratky	227
J.	Přehled změn	229
K.	Přílohy	230
L.	Obsah.....	233