



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA



Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky

Fakultní nemocnice Hradec Králové

Účinnost od	1. 10. 2020	Verze č.	8
Tímto předpisem se ruší	Laboratorní příručka Cytogenetické laboratoře Oddělení lékařské genetiky, verze č. 7 ze dne 1. 9. 2015		

	Jméno a příjmení, funkce	Datum	Podpis
Odborný garant	Ing. Jana Rabasová	24. 9. 2020	
Zpracoval	Mgr. Lenka Bydžovská	23. 9. 2020	
Přezkoumal	Ing. Jana Rabasová	24. 9. 2020	
Schválil	MUDr. Mária Šenkeříková	29. 9. 2020	

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

1. Úvod.....	3
2. Rozdělovník	3
3. Základní informace o laboratoři	3
3.1 Identifikace laboratoře, důležité údaje a kontakty	3
3.2 Zaměření laboratoře	4
3.3 Organizace laboratoře a její vnitřní členění	4
3.4 Systém kontroly kvality	5
4. Pojmy a zkratky.....	5
5. Přehled prováděných vyšetření	5
5.1 Cytogenetické metody – stanovení karyotypu	5
5.1.1 Prenatální vyšetření	6
Array CGH a QF-PCR	6
5.1.1.1 Vyšetření chromosomů z plodové vody.....	6
5.1.1.2 Vyšetření chromosomů z fetální krve	7
5.1.1.3 Vyšetření chromosomů z choriových klků.....	7
5.1.1.4 Vyšetření chromosomů z tkání potraceného plodu	7
5.1.2 Postnatální vyšetření	7
5.1.2.1 Vyšetření chromosomů z periferní krve.....	8
5.1.3 Vyšetření hematologických malignit	8
5.1.3.1 Vyšetření chromosomů z kostní dřeně	8
5.1.3.2 Vyšetření chromosomů z periferní krve.....	8
5.2 Molekulárně–cytogenetické metody	9
5.2.1 Fluorescenční in situ hybridizace	9
5.2.2 Vyšetření metodou FISH, M-FISH a M-Band	9
5.3 Molekulárně-biologické metody	9
6. Procesy před laboratorním vyšetřením.....	10
6.1 Odběr biologického materiálu a doporučený odběrový systém	10
6.1.1 Manuál pro odběr biologického materiálu	10
6.2 Požadavkové listy (žádanky).....	12
6.3 Ústní požadavky na vyšetření, dodatečná a opakovaná vyšetření.....	13
6.4 Transport primárního vzorku	13
7. Kritéria pro odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků.....	14
8. Uvolňování výsledků.....	15
8.1 Výdej výsledků.....	15
8.2 Změny výsledků po jejich vydání	17
8.2.1 Oprava identifikační části.....	17
8.2.2 Oprava výsledkové části.....	17
8.2.3 Zrušení žádanky	17
8.3 Hlášení výsledků ve varovných (kritických) intervalech	17
9. Způsoby řešení reklamací a stížností.....	17
9.1 Reklamace	18
9.2 Stížnosti.....	18
10. Přílohy	18
10. Revize a změnové řízení	32

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

1. Úvod

Cílem tohoto dokumentu je informovat lékaře a žadatele o cytogenetické laboratorní vyšetření o nabídce a podmínkách našich služeb. Poskytuje zdravotnickým pracovníkům potřebné informace před vlastním vyšetřením, údaje o jeho průběhu, vydávání výsledků a o interpretaci nálezů.

Tato příručka obsahuje pokyny k provedení správného odběru vzorků a podává informace o správném transportu vzorků a manipulaci s nimi tak, aby nebyl ohrožen výsledek laboratorních vyšetření. Žadatelé o vyšetření mají v příručce základní informace o našich pracovních postupech, dostupné pokyny pro pacienty, v příloze žádanky k laboratorním vyšetřením apod.

Soubor nabízených laboratorních vyšetření a metod je vytvořen a inovován podle požadavků klientů s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické cytogenetiky.

Laboratorní příručka je součástí řízené dokumentace laboratoře, je pravidelně aktualizována a doplňována a žadatelům o vyšetření je dostupná na webových stránkách Fakultní nemocnice.

2. Rozdělovník

Laboratorní příručka je k dispozici:

- v elektronické verzi uložené na centrálním serveru v síťové jednotce OLG – P
- v tištěné verzi uložené v hlavní laboratoři OLG - skříň v místnosti A416
- Intranet Fakultní nemocnice Hradec Králové
- www.fnhk.cz/oleg

Tato Laboratorní příručka je závazná pro všechny pracovníky Cytogenetické laboratoře OLG.

3. Základní informace o laboratoři

3.1 Identifikace laboratoře, důležité údaje a kontakty

Název a adresa pracoviště: Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky, Fakultní nemocnice, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové – Nový Hradec Králové

Umístění pracoviště: areál Fakultní nemocnice Hradec Králové, budova č. 22

IČO organizace: 00179906

Nákladové středisko: 2571

Kontaktní údaje:

Vedoucí Oddělení lékařské genetiky:

MUDr. Mária Šenkeříková (tel. 495832146, e-mail: maria.senkerikova@fnhk.cz)

Vedoucí Cytogenetické laboratoře Oddělení lékařské genetiky:

Ing. Jana Rabasová (tel. 495832624, e-mail: jana.rabasova@fnhk.cz)

Zástupce vedoucího Cytogenetické laboratoře Oddělení lékařské genetiky:

Mgr. Lenka Bydžovská (tel. 495832624, e-mail: lenka.bydzovska@fnhk.cz)

Konzultace k požadavkům na laboratorní vyšetření je poskytována: tel. 495832624

Pracovní doba:

Po – Pá: 7.00– 15.30

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Laboratoř pracuje v jednosměnném provozu. Pracovní doba v laboratoři se řídí směrnicí FN HK – SM_40: Pravidla pro pracovní dobu, a je stanovena od 7 hod do 15.30 hod. Individuální pracovní dobu povoluje vedoucí lékař OLG.

3.2 Zaměření laboratoře

Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky FN HK provádí základní a specializovaná vyšetření v odbornosti 816. Jedná se především o vyšetření chromosomů z různých tkání, interpretaci patologických nálezů, stanovuje jejich rizika a určuje postup dalšího vyšetřování v rodinách s chromosomovými vadami.

Velký podíl rutinní práce laboratoře představuje prenatální problematika, která je ve svých důsledcích významným preventivním opatřením. Jde především o vyšetření buněk plodové vody, fetální krve a choriových klků u rizikových těhotenství (vyšší věk matky, pozitivní biochemický screening, patologický UZ, různé vady v předchozích těhotenstvích a další). Vyšetření chromosomů z periferní krve je prováděno u celé řady vrozených vývojových vad a syndromů, u poruch pohlavních znaků, fertility, u potratových partnerství, u nejasných psychomotorických retardací a u různých dalších podezření na možnou chromosomovou vadu a u pracovníků ve zvýšeném riziku vzniku získaných chromosomových aberací v důsledku expozice v pracovním prostředí.

Třetím okruhem cytogenetické problematiky jsou získané chromosomové aberace v buňkách kostní dřeně případně periferní krve související s hematologickými maligními onemocněními (akutní a chronické leukémie, myeloproliferativní a lymfoproliferativní onemocnění, lymfomy apod).

Cytogenetická laboratoř se v pravidelných intervalech účastní programu mezilaboratorního porovnání GenQa (mezinárodní systém kontroly kvality cytogenetických laboratoří Genomics Quality Assessment) odpovídající příslušnému laboratornímu vyšetření a interpretaci výsledků tohoto vyšetření. Laboratoř získala pro vyšetření chromosomů z krve, kostní dřeně, plodové vody, choriové biopsie a FISH certifikát kvality GenQA.

Schéma cytogenetického vyšetření

Příloha č. 3

3.3 Organizace laboratoře a její vnitřní členění

Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Hradec Králové se nachází v budově 22, v areálu nemocnice a skládá se z ambulantní části ve 3. patře (lékaři, sestry, administrativní pracovníci) a z části laboratorní ve 4. patře budovy (odborní pracovníci, laborantky a sanitářky)

Organizační schéma Fakultní nemocnice Hradec Králové

Příloha č. 1

Organizační schéma Oddělení lékařské genetiky

Příloha č. 2

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

3.4 Systém kontroly kvality

Pracoviště je součástí FN HK, která v roce 2008 získala akreditaci SAK ČR. Laboratoř důsledně uplatňuje systém vnitřní kontroly kvality a zásady správné laboratorní práce v souladu s požadavky managementu kvality Fakultní nemocnice v Hradci Králové. Laboratoř je navíc akreditována ČIA pod číslem 8248 dle normy ČSN EN ISO 15 189:2013.

4. Pojmy a zkratky

Pojmy:

vyšetření: soubor úkonů, jejichž cílem je stanovení hodnot nebo charakteristika vlastností

doba odezvy: čas, který uplyne mezi dvěma specifikovanými body v procesech před laboratorním vyšetřením, při vyšetření a po vyšetření

postupy předcházející vyšetření: preanalytická fáze; kroky začínající v chronologickém pořadí požadavkem lékaře a zahrnující žádanku, přípravu pacienta, odběr primárního vzorku, jeho skladování a dopravu do laboratoře nebo v rámci laboratoře a končící zahájením postupu analytického vyšetření

postupy následující po vyšetření: postanalytická fáze; procesy, které následují po vyšetření včetně systematického přezkoumání, formátování a interpretace, schvalování ke zveřejnění, předkládání zpráv a předávání výsledků a uložení vyšetřených vzorků

primární vzorek: diskrétní část tělní tekutiny, dechu, vlasů nebo tkáně odebraná pro laboratorní vyšetření, studii nebo analýzu jedné nebo více veličin nebo vlastností, o kterých lze předpokládat, že reprezentují celek

vzorek: jedna nebo více částí odebraných z primárního vzorku

Zkratky:

OLG	Oddělení lékařské genetiky
FN HK	Fakultní nemocnice Hradec Králové
SAK	Spojená akreditační komise
ČIA	Český institut pro akreditaci, o.p.s.

5. Přehled prováděných vyšetření

Seznam laboratorních vyšetření včetně kódů vykazovaných zdravotním pojišťovným
Příloha č. 4

5.1 Cytogenetické metody – stanovení karyotypu

Po nasazení vyšetřovaného vzorku do kultivačního media a jeho kultivaci, která je ukončena stimulací rostlinným lektinem fytohemaglutininem (PHA), se provádí zpracování buněčných kultur. Součástí zpracování je hypotonie, fixace a příprava nativních preparátů. Následuje diferenční barvení chromosomů technikou G a R pruhování a analýza karyotypu ve světelném mikroskopu s použitím karyotypovacího počítačového systému. Následuje vytištění zprávy s případnou interpretací patologického nálezu.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

5.1.1 Prenatální vyšetření

Indikace k vyšetření

Indikaci k prenatálnímu cytogenetickému vyšetření provádí lékař-genetik, případně gynekolog z následujících důvodů:

- pozitivní screening I. trimestru
- pozitivní biochemický screening
- věk matky nad 35 let
- patologický nález na ultrazvuku
- předchozí narození plodu s chromosomovou abnormalitou nebo s vrozenými vývojovými vadami
- nosičství chromosomové přestavby
- narození mrtvého plodu nebo úmrtí novorozence
- opakované spontánní potraty
- výskyt mozaiky nebo aneuploidie pohlavních chromosomů u jednoho z rodičů
- psychologické indikace a další méně časté indikace.

Array CGH a QF-PCR

Array CGH je metoda, která nahrazuje klasické stanovení karyotypu. Toto molekulárně cytogenetické vyšetření slouží k celogenomové detekci zejména submikroskopických chromosomálních aberací (delecí nebo duplikací) u vzorků prenatálního i postnatálního původu. Principem metody je hybridizace vyšetřované DNA na specifických chipech. Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce (**QF-PCR**) představuje metodu vhodnou k rychlé diagnostice nejčastějších aneuploidií a nahrazuje metodu FISH.

Tato vyšetření jsou indikována klinickými genetiky OLG a jsou prováděna v rámci společného pracoviště OLG a ÚKBD. Informace jsou dostupné v Laboratorní příručce ÚKBD a na webových stránkách Fakultní nemocnice <http://ukbd.fnhk.cz/laboratorni-prirucka.html>

5.1.1.1 Vyšetření chromosomů z plodové vody

Důvodem odběru plodové vody je požadavek na chromosomální vyšetření buněk plodu (amniocytů) k vyloučení vývojových vad u plodu podmíněných chromosomovou aberací. Odběr se provádí nejčastěji mezi 16.-18. týdnem gravidity. Jedná se o invazivní vyšetření, kdy riziko komplikací se pohybuje okolo 0.5- 1%. Vlastní kultivace a zhodnocení preparátu se pohybuje většinou mezi 9 – 16 dny.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

5.1.1.2 Vyšetření chromosomů z fetální krve

Odběr fetální krve, neboli kordocentéza, je vysoce specializovaná prenatalní zkouška, při které je vzorek fetální krve odebrán z pupeční šňůry. Vyšetření lze provádět až relativně později, po 20. gestačním týdnu (nejlépe v 21. - 22. týdnu). Vyšetření chromosomů je velmi rychlé, výsledky jsou k dispozici během 48–72 hodin. Kordocentézu lze také použít pro opakované – rychlé vyšetření karyotypu, pokud předchozí odběr s kultivací (amniocentéza, CVS) selhal nebo přinesl nejednoznačné výsledky. Riziko výkonu je srovnatelné s rizikem amniocentézy (pod 1 % fetálních ztrát).

5.1.1.3 Vyšetření chromosomů z choriových klků

Odběr choriových klků (CVS, Chorionic villus sampling) se provádí dříve než amniocentéza, a to zhruba mezi 11. a 15. gestačním týdnem. Výhodou odběru choriových klků (CVS) oproti amniocentéze je možnost časnější diagnostiky (například v návaznosti na prvotrimestrální screening vývojových vad). Riziko výkonu je stejné jako v případě amniocentézy (riziko ztráty těhotenství 0,5–1 %). Určitou nevýhodou CVS je riziko placentárního mozaicismu, který může být zdrojem diagnostických nejistot. Zjištěné chromosomální odchylky proto musí být ještě potvrzeny vyšetřením plodové vody, neboť nález v buňkách trofoblastu nemusí ještě znamenat stejné postižení tkání plodu.

Výsledek chromosomového vyšetření z choriových klků plodu lze získat po dlouhodobé kultivaci, která obvykle trvá 14 – 21 dní. Úspěšnost tohoto vyšetření je srovnatelná s vyšetřením z buněk plodové vody, ale kvalita chromosomů je nižší.

5.1.1.4 Vyšetření chromosomů z tkání potraceného plodu

Odběr je prováděn za účelem chromosomálního vyšetření buněk potraceného plodu. Z odebraného vzorku je založena v laboratoři dlouhodobá tkáňová kultura (minimálně 14 dní). Pokud byl zaslán celý plod, je přímo v laboratoři odebrán vzorek a přenesen do kultivačního média. Kultivace trvá 2 – 4 týdny v závislosti na kvalitě a životaschopnosti odebraného vzorku.

5.1.2 Postnatální vyšetření

Indikace k vyšetření

Cytogenetické vyšetření z periferní krve indikuje především lékař se specializací v lékařské genetice, případně u vybraných diagnóz indikaci provádí pediatr, internista, gynekolog, endokrinolog nebo jiný specialista.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Nejčastější důvody vyšetření:

- podezření na chromosomovou vadu (Downův sy., Edwardsův sy., Patauův sy., Turnerův sy., Klinefelterův sy. aj.)
- rodina s malformovaným dítětem
- nejasná mentální retardace, neprospívání
- mikrocefalie, genetická stigmatizace
- opakované potraty, sterilní manželství
- poruchy sekundárních pohlavních znaků, intersexy, amenorea, ženy s malou postavou, novorozenci s otoky končetin, hypospadiie, makroorchidismus, azoospermie, gynekomastie

5.1.2.1 Vyšetření chromosomů z periferní krve

Odebraný vzorek periferní krve je nasazen a po krátkodobé nejčastěji třídní kultivaci po stimulaci T lymfocytů rostlinným lektinem fytohemaglutininem (PHA) je zpracován.

5.1.3 Vyšetření hematologických malignit

Indikace k vyšetření

Vyšetření chromosomů z buněk kostní dřeně je prováděno u hematologických maligních onemocnění na základě indikace hematologa a to především u akutních a chronických leukemií, preleukémických stavů, myeloproliferativních a lymfoproliferativních onemocnění, lymfomů a některých dalších hematologických malignit. Vyšetření slouží ke stanovení a zpřesnění diagnózy, k stanovení prognózy, monitorování průběhu onemocnění, úspěšnosti léčby a posouzení výsledků, k záchytu zbytkového patologického klonu, k stanovení individuální terapie, sledování transplantované dřeně opačného pohlaví apod.

5.1.3.1 Vyšetření chromosomů z kostní dřeně

Odebraná kostní dřeň s heparinem je v transportním mediu dopravena do cytogenetické laboratoře, kde je nasazena do jednodenní kultury. Důvodem k odběru je vyšetření získaných chromosomových aberací.

5.1.3.2 Vyšetření chromosomů z periferní krve

Místo kostní dřeně lze u některých diagnóz použít kultivaci periferní krve bez PHA, pokud jsou do ní spontánně vyplavovány nezralé blasty. Buňky krve jsou používány také u některých vyšetření FISH.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

5.2 Molekulárně–cytogenetické metody

5.2.1 Fluorescenční in situ hybridizace

Indikace k vyšetření

Metody FISH používáme vždy cíleně, na základě výsledků klasického cytogenetického vyšetření nebo po indikaci ošetřujícím lékařem. Přímé vyšetření metodou FISH bez výsledků klasické cytogenetiky je možné jen v případech, kdy lze použít tzv. interfázickou FISH (I-FISH) na nedělících se buňkách, např. při nezdaru kultivace jakéhokoliv typu buněk pro cytogenetické vyšetření, při cíleném stanovení diagnózy v prenatálním i postnatálním poradenství, při monitorování úspěšnosti chemoterapie nebo transplantace kostní dřeně, případně při časovém stresu.

Metody mFISH/mBAND používáme vždy cíleně, na základě výsledků klasického cytogenetického vyšetření a po domluvě s ošetřujícím lékařem.

5.2.2 Vyšetření metodou FISH, M-FISH a M-Band

Fluorescenční in situ hybridizace (FISH) slouží k analýze chromosomových odchylek v mitosach i v nedělících se interfázních jádrech za použití DNA sond pro specifické chromosomové struktury (centromery, telomery, satelitní DNA), sond pro jedinečné genové kopie (lokus-specifické sondy) a tzv. malovacích sond pro celé chromosomy.

Metodika dále platí pro analýzu chromosomových odchylek v mitosach metodou mnohobarevné fluorescenční in situ hybridizace (mFISH) a mnohobarevného pruhování s vysokou rozlišovací schopností (mBAND).

Požadavky na primární vzorek

Pro vyšetření metodami FISH jsou používány nejčastěji již připravené cytogenetické preparáty z nekultivovaných buněk či po kultivaci plodové vody, fetální krve, choriových klků, periferní krve či kostní dřeně připravené klasickým způsobem. Rovněž lze použít tkáňové řezy používané v histologii či fixované buněčné nátěry. Dále je možné provádět interfázní FISH na tkáňových řezech získaných z parafinových bločků (před hybridizací nutná deparafinizace). Takovéto speciální požadavky je třeba předběžně konzultovat.

5.3 Molekulárně-biologické metody

V rámci společného pracoviště OLG a ÚKBD jsou klinickými genetiky OLG indikovány molekulárně-biologické metody a jejich výsledky interpretovány. Molekulárně-biologické metody jsou prováděny na pracovišti ÚKBD, na úseku molekulární biologie, a jako průvodce těmito metodami slouží Laboratorní příručka ÚKBD, která je dostupná na webových stránkách Fakultní nemocnice <http://ukbd.fnhk.cz/laboratorni-pri-rucka.html>

Spektrum molekulárně-biologických metod

Příloha č. 8

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

6. Procesy před laboratorním vyšetřením

6.1 Odběr biologického materiálu a doporučený odběrový systém

Cytogenetická laboratoř nemá speciální požadavky na přípravu pacienta. Informovaný souhlas s vyšetřením je uložen u zadavatele o vyšetření.

Laboratorní vyšetření se provádějí z odběrů:

1. **plodové vody:** ve sterilní vakuové zkumavce nebo transportní zkumavce
2. **fetální krve:** ve stříkačce propláchnuté heparinem
3. **choriových klků:** ve sterilním fyziologickém roztoku
4. **tkání potracených plodů:** ve fyziologickém roztoku
5. **periferní krve:** v heparinu, v odběrovém systému Vacutainer (zelená zkumavka) nebo jiným odběrovým systémem, případně v klasické stříkačce s 0,2 ml heparinu
6. **kostní dřevě:** v transportní zkumavce s médiem (dodává Cytogenetická laboratoř OLG)
7. **periferní krev od hematologických pacientů:** ve stříkačce s 0,2 ml heparinu

Příjem materiálu:

Vzorky kostní dřevě, plodové vody, choriové biopsie a plody je možno dodat každý pracovní den, do 14 hodin. Výjimku tvoří páteční vzorky plodové vody a choriové biopsie, které je ideální dodat do 12 hodin.

Vzorky periferní krve laboratoř přijímá každý pracovní den, ideálně však v pondělí, úterý nebo ve čtvrtek.

Dodání v čase hraničícím s koncem provozní doby je nutné telefonicky oznámit, aby se zajistilo řádné převzetí vzorku a zamezilo se jeho znehodnocení.

6.1.1 Manuál pro odběr biologického materiálu

6.1.1.1 Odběr plodové vody:

Odběr se provádí nejčastěji od 17. týdne gravidity. V případě odběru provedeného ve vyšších týdnech gravidity je potřeba brát v úvahu, že přerušení těhotenství z důvodu genetického poškození plodu je až na výjimky povoleno pouze do konce 24. týdne těhotenství. Vlastní kultivace a zhodnocení preparátu se většinou pohybuje mezi 10 – 17 dny, proto je důležitý termín provedení odběru. Je nutné počítat s dostatečnou lhůtou na kultivaci, zpracování a vyhodnocení vzorku.

Po ultrazvukovém vyšetření se těhotné pacientce provede odběr plodové vody pod kontrolou ultrazvuku a za sterilních podmínek. Vlastní odběr plodové vody provádí lékař gynekolog punkcí přes stěnu břišní při kontrole ultrazvukem, aby nedošlo k poranění plodu.

Při odběru je nutné zabránit kontaminaci plodové vody mateřskými buňkami, které mohou zcela zkreslit výsledek vyšetření.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Na základě zvolené vyšetřovací metody genetikem může být odebráno až 30 ml plodové vody. Odsáté množství se do několika málo hodin opět doplní.

Z doneseného vzorku je v laboratoři po stočení plodové vody odsáto 2 – 5 ml supernatantu, který je dopraven na úsek RIA a imunochemických metod na ÚKBD k vyšetření hladiny alfafetoproteinu.

6.1.1.2 Odběr fetální krve

Odběr fetální krve pro Cytogenetickou laboratoř je prováděn na Porodnicko-gynekologické klinice ve FN HK. Odebíráno je 0,5 – 1,5 ml fetální pupečnickové krve do stříkačky propláchnuté heparinem.

V prenatální laboratoři OLG odebere pracovník z doneseného vzorku 0,3 – 0,5 ml fetální krve do speciální hematologické umělohmotné zkumavky, vyplní žádanku a dopraví vzorek do laboratoře IV. Interní hematologické kliniky k ověření fetálního původu krve.

6.1.1.3 Odběr choriových klků

Choriové klky musí být vždy odebrány do sterilního fyziologického roztoku v dostatečném množství (literatura uvádí 50-80 mg).

Klky je pak třeba v Cytogenetické laboratoři pečlivě oddělit od mateřské decidui a mateřské krve. Při dlouhodobé kultivaci je nebezpečí, že mateřské buňky přerostou buňky klků.

6.1.1.4 Odběr tkání potracených plodů

Cytogenetická laboratoř přijímá celý plod, část plodu (nejčastěji stehenní či hýžd'ový sval) nebo obsah dutiny děložní každý všední den do 14. hodiny.

Do laboratoře je nutné materiál dopravit v den potratu, případně je možné plod či část plodu nebo obsah dutiny děložní uložit do chladničky se 2-12°C. **Nesmí však zmraznout!**

Zasílanou část plodu je nutno odebrat sterilními nástroji (pinzeta, nůžky, skalpel). Odstraní se kůže, podkoží, fascie a odebere se ze svalu vzorek velikosti cca 5 × 5 mm (stačí i méně v závislosti na stáří a stavu plodu) a vloží se do sterilní nádoby. Jako fixační tekutinu použít fyziologický roztok, nepoužívat formalín!

Na žádanku o vyšetření je potřeba uvést:

informace o pacientce - jméno, bydliště, identifikační číslo, pojišťovna, důvod cytogenetického vyšetření, indikované vyšetření

informace o plodu – datum a hodina potratu, týden gravidity, hmotnost, délka, pohlaví plodu, zasílaný materiál. **Pokud je zasílán plod o hmotnosti 500g a více, je nutné současně zaslat List o prohlídce zemřelého!**

6.1.1.5 Odběr periferní krve

Do zkumavky Vacuette se zeleným uzávěrem, (lze použít i jiný uzavřený odběrový systém) nebo do běžné stříkačky s 0,2 ml heparinu sterilně odebrat 3-5 ml periferní krve, důkladně protřepat. Zkumavku opatřit štítkem pacienta a s vyplněnou žádankou se všemi požadovanými údaji dopravit do cytogenetické laboratoře.

6.1.1.6 Odběr kostní dřeně

Pro odběr kostní dřeně je nutná zkumavka s transportním médiem označeným datem expirace - dodává Cytogenetická laboratoř OLG, tel. 49 583 2624. Jde o sterilní zkumavky Sarstedt s 2,5 ml transportního média RPMI s bovinním sérem a antibiotiky, bez heparinu. Zkumavky skladovat v mrazicím boxe, expirace je 3 měsíce. Před odběrem zahřát médium alespoň na pokojovou teplotu.

Do odběrové stříkačky natáhnout 0,2 ml heparinu. Odebrat 1-2 ml dřeně - nejlépe první aspirát, vstříknout do transportní zkumavky, promísit. Transportní zkumavku otevírat pouze na nezbytnou dobu. Vyplnit žádanku.

Zkumavku co nejdříve po odběru dopravit na OLG - budova č. 22, 4. patro a to každý pracovní den do 14 hodin. Výjimečně je možno zkumavku uložit přes noc do chladničky 2 - 12°C, - nesmí zmrznout!!! Buňky musejí zůstat vitální.

Je třeba počítat s asi 10% neúspěšností vyšetření, která závisí především na diagnóze, množství a kvalitě odebraného materiálu.

6.1.1.7 Odběr periferní krve u hematologických pacientů

Jako alternativu vyšetření ze dřeně nebo spíše jako východisko z nouze lze provést vyšetření chromozomů z periferní krve, pokud obsahuje dostatek dělicích se blastů. Do stříkačky s 0,2 ml heparinu odebrat asi 2 ml krve, ponechat ve stříkačce, nepřevádět do transportního média. Pravděpodobnost získání výsledku z krve je v porovnání se dřeně podstatně nižší.

Vyšetření separovaných kmenových buněk: do stříkačky s 0,2 ml heparinu odebrat 1 ml vzorku, promíchat, dopravit na OLG. Pokud je separováno o víkendu, uložit stříkačku do chladničky.

6.2 Požadavkové listy (žádanky)

Žádanky o vyšetření chromozomů jsou součástí této laboratorní příručky (příloha č. 7) a zároveň jsou volně dostupné na webových stránkách pracoviště:

<http://www.fnhk.cz/oleg/olg-soubory-ke-stazeni>

Požadavky na vyšetření STATIM (akutní vyšetření) se do laboratoře dodávají na stejných žádankách jako pro ostatní běžná vyšetření, ale navíc se zaškrtně STATIM.

K vyšetření karyotypu z fetální krve, plodové vody a choriové biopsie je vždy přistupováno jako k akutnímu vyšetření.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Žádanka musí obsahovat tyto údaje

- jednoznačnou identifikaci pacienta jménem a příjmením včetně pohlaví, bydliště, kód pojišťovny, identifikační číslo a datum narození v případě, že nelze vyčíst z identifikačního čísla
- identifikaci lékaře (jméno lékaře, IČP, odbornost) včetně adresy
- druh odebraného materiálu
- požadované laboratorní vyšetření, urgentnost dodání výsledku vyšetření (statim)
- klinické informace o pacientovi, důvod vyšetření, kód diagnózy, indikovaná vyšetření
- datum odběru
- datum a čas příjmu vzorku

Povinné údaje na štítku transportní zkumavky:

- identifikace pacienta (jméno, příjmení, identifikační číslo, kód pojišťovny)

V případě nesouhlasu nebo chybění některých údajů na žádance, laboratoř se v nejkratší možné době spojí s odesílatelem a údaje doplní či upřesní a provede zápis o neshodě v preanalytické fázi. Pokud dojde k doručení neoznačeného nebo poškozeného materiálu, je opět proveden zápis o neshodě v preanalytické fázi.

6.3 Ústní požadavky na vyšetření, dodatečná a opakovaná vyšetření

Ústní/telefonické požadavky na dodatečná vyšetření již došlého a přijatého primárního vzorku jsou akceptovány pouze na základě komunikace žádajícího lékaře s lékařem OLG či odborným pracovníkem laboratoře s VŠ vzděláním. Pokud je vyšetření možné provést s ohledem na stabilitu a množství materiálu a/nebo jeho archivaci, je požadavek přijat, laboratoř je proveden záznam o dodatečném vyšetření do žádanky daného vzorku, je proveden záznam, kdy a kým byl požadavek přijat.

Od každého hematoonkologického pacienta se ukládá buněčný sediment ve fixaci pro pozdější a dodatečná vyšetření, především technikou FISH. Ependorfky s buněčným sedimentem jsou skladovány v mrazícím boxu po dobu 10 let. Stejným způsobem je buněčný sediment uchován při požadavcích na FISH vyšetření u jiných primárních vzorků. Pro dodatečné FISH vyšetření u periferních krví, fetálních krví, plodových vod, choriových klků a dlouhodobých kultivací tkání jsou vždy 1-2 označená skla uložena do krabičky do mrazícího boxu a skladována po dobu 1 roku.

6.4 Transport primárního vzorku

- za zajištění transportu a zajištění bezpečnosti přepravce (vhodný způsob balení a označení) vždy odpovídá lékař požadující vyšetření
- se vzorky se nesmí během přepravy prudce manipulovat, aby nedošlo k mechanickému poškození – vhodná přeprava v transportních boxech

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

- při transportu je důležité chránit primární vzorky před světlem
- je nutné zabránit zmrznutí nebo přehřátí nad 30°C, aby se uchovala schopnost kultivace buněk a růstu in vitro
- v případě, že nelze přepravit materiál ihned po odebrání, je možné uložit vzorek do chladničky se 2-12°C (1-2 dny) – nesmí zmrznout

Možnosti dodání primárních vzorků do laboratoře:

	Sanitární službou	Potrubní poštou v rámci FN HK
Plodová voda	ANO	NE
Choriová biopsie	ANO	NE
Fetální krev	ANO	NE
Tkáň potracených plodů, plody	ANO	NE
Kostní dřeň	ANO	ANO
Periferní krev	ANO	ANO

7. Kritéria pro odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků

Primární vzorky musí být běžně sledovatelné pomocí žádanky.

Odmítnout lze:

- Žádanku s primárním vzorkem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje
- Žádanku nebo odběrovou nádobu znečištěnou primárním vzorkem
- Nedostatečné množství primárního vzorku nutného pro zpracování (např. z důvodu rozlití či rozbití během transportu)
- Nádobu s primárním vzorkem, kde není způsob identifikace vzorku z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný
- Primární vzorek bez žádanky (bez uvedení požadavků oprávněné osoby)
- Při transportu nebyla dodržena teplota, nebyl použit transportní box
- Primární vzorek odebrán nevhodnou odběrovou soustavou

Výjimku tvoří obtížně získatelné vzorky, které laboratoř vždy přijme a začne zpracovávat.

V cytogenetické laboratoři OLG FNHK se za obtížně získatelný vzorek považuje:

- kostní dřeň
- biopsie choria
- plodová voda
- fetální krev
- krev novorozence

Cytogenetická laboratoř se snaží ihned vyřešit co největší počet těchto událostí rychlou komunikací se žadatelem.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Při **neúplnosti údajů na žadance** a dalších komplikacích laboratoř ihned komunikuje se žadatelem o vyšetření a zajistí se veškeré potřebné informace pro možnost zpracování vzorků a uvolnění výsledků.

Pokud je dodán **primární vzorek bez žádanky nebo není jednoznačně identifikovaný**, nesmí být přijaty a v laboratoři zpracovány. Pokud se však o nenahraditelný vzorek (například krev plodu, plodová voda, choriová biopsie, kostní dřev), laboratoř začne tento vzorek vždy zpracovávat, ale výsledky nebudou uvolněny, dokud žádající lékař nebo osoba odebírající materiál nepřevzme odpovědnost za doplnění správných identifikačních údajů.

V případě, že vzorek nelze zpracovat (**nesprávně odebrán, znehodnocení, rozlité, rozbití během transportu, neoprávněný požadavek, nedostatečné množství apod.**), informuje pracovník laboratoře telefonicky žadatele.

Veškeré problémy s údaji, identifikací, kvalitou vzorku, transportem apod. jsou zaznamenány jako neshoda v preanalytické fázi s uvedením data, identifikací neshody, identifikací pacienta a vzorku, identifikací žadatele, závažnosti neshody, jaké bylo provedeno okamžité opatření, náprava, identifikací pracovníka laboratoře odpovědného za řešení neshody.

8. Uvolňování výsledků

8.1 Výdej výsledků

Každý výsledek chromozomového vyšetření je zapsán do laboratorního informačního systému laboratoře, z kterého je také vytištěna závěrečná zpráva.

Písemné zprávy o výsledku FISH, mFISH a mBAND jsou součástí souhrnné zprávy o cytogenetickém vyšetření pacienta.

Zpráva musí být jednoznačná, jasná, srozumitelná i pro nespecialisty a obsahuje vysvětlení klinického dopadu abnormálního nálezu. Ručně připsované poznámky ve výsledné závěrečné zprávě nemají být. Není nezbytné uvádět kultivační detaily, postupy apod.

Závěrečná zpráva obsahuje následující údaje

- Identifikace laboratoře
- Identifikace pacienta příjmením a jménem, číslem pojištěnce, datem narození, diagnózou, pojišťovnou
- Identifikace žadatele
- Datum odběru
- Datum a čas příjmu
- Datum a čas uvolnění výsledku
- Datum a čas tisku výsledkového listu
- Číslo vzorku
- Odebraný materiál
- Počet hodnocených mitos
- Označení vyšetřovacího postupu
- Výsledek vyšetření - karyotyp podle ISCN, sumární výsledek FISH
- Závěr s vyčerpávajícím popisem chromosomového výsledku, srozumitelná interpretace výsledku i pro nespecialistky
- Poznámky

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

- Identifikace hodnotitele
- Identifikace kontrolujícího
- Identifikace pracovníka oprávněného uvolňovat zprávu
- Číslování stran spolu s celkovým počtem stran
- Onačení formuláře

Interpretace abnormálního výsledku

Vedoucí laboratoře nebo jeho zástupce provádí závěrečnou interpretaci patologických záchytů, určí další metodický postup a do zprávy uvede:

- Jasný popis abnormality, je-li balancovaná nebo nebalancovaná, správný zápis podle ISCN
- Pokud jde o mozaiku, uvede počet buněk jednotlivých linií
- Jméno syndromu spojeného s abnormalitou
- Očekávaný fenotyp a klinické rysy
- Doporučení pro genetické poradenství
- Pokud kvalita analýzy nedosahuje standardní úrovně, mělo by to být uvedeno a vysvětleno
- Chromozomové varianty (satelitů, heterochromatinu, fluorescence) se do zprávy neuvádějí, aby se zabránilo nejasnostem. Jsou zaznamenány v laboratorních zápisech
- U maligních onemocnění závěrečnou interpretaci patologických nálezů provádí i odborní pracovníci se specializací na základě literatury a internetového Atlasu chromozomových abnormalit a je posouzen klinický význam zjištěných abnormálních klonů

Všechny výsledky kontroluje a uvolňuje vedoucí laboratoře, zástupce nebo jiný odborný pracovník se specializací. Výsledky vyšetření jsou žadateli zasílány v písemné formě. Do rukou pacientů se výsledky nevydávají.

Telefonické vydávání výsledků

Výsledky prenatálních vyšetření a vyšetření periferní krve laboratoř telefonicky nevydává. Telefonicky jsou vydávány pouze výsledky kostních dření, které jsou sdělovány pouze lékaři ze žádajícího pracoviště. O telefonickém sdělení výsledku je proveden záznam do Výsledkové knihy k údajům pacienta, kam se uvede, kdo a komu hlásil, a datum.

Termíny výsledků

Termíny výsledků (Reporting time) musejí být co nejkratší, je postupováno podle urgentnosti, nesmějí být administrativní průtahy. Výsledek musí být odeslán nejpozději příští pracovní den po kompletizaci vyšetření.

Doporučený čas Evropskou cytogenetickou asociací (ECA) pro 90% vyšetření:

Plodová voda a dlouhodobé CVS	21 dní
Fetální krev	7 dní
Prenatální FISH	4 dny
Periferní krev	6 týdnů
Kostní dřev	6 týdnů
STATIM	7 dní

Rozhodnutí opakovat prenatální odběr při růstovém neúspěchu by nemělo být delší než 14 dní.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Ochrana dat

Pro mimořádnou závažnost genetických údajů nejsou výsledky laboratoře uvedeny v nemocničním informačním systému. V OLG byl vypracován samostatný laboratorní systém, který ukládá a zálohuje data v centrálním nemocničním serveru. Přístup je umožněn pouze pracovníkům oddělení na základě zajištění heslem.

8.2 Změny výsledků po jejich vydání

Laboratorní informační systém Cytogenetické laboratoře umožňuje úpravy, změny nebo vkládání dodatků do závěrečné zprávy.

8.2.1 Oprava identifikační části

Opravou identifikační části se rozumí oprava jména a příjmení pacienta, identifikačního čísla, změna pojišťovny. V laboratorním informačním systému je u daného pacienta proveden přepis údajů oprávněným pracovníkem.

8.2.2 Oprava výsledkové části

V případě, že laboratoř zjistí chybně vydaný nález, komunikuje s žadatelem vždy vedení laboratoře, které zajistí opravu výsledkové části na závěrečné zprávě. Žadateli o vyšetření (ošetřujícímu lékaři) je dodán nový opravený výsledkový list se správnými údaji a je zřetelně identifikován jako přepracovaný. Jeho kopie je uložena do dokumentace pacienta. O opravě je proveden záznam do Výsledkové knihy, kdy a kým byla změna provedena, a o zjištěné chybě je proveden záznam jako o neshodě v postanalytické fázi a do dokumentace pacienta

8.2.3 Zrušení žádanky

Pokud se žadatel o vyšetření rozhodne zrušit vyšetření a vzorek je už zaevidován, na žádanku, do laboratorního informačního systému a do záznamové a výsledkové knihy se napíše, že vyšetření je zrušeno.

8.3 Hlášení výsledků ve varovných (kritických) intervalech

Na cytogenetická vyšetření se kritické intervaly nevztahují.

9. Způsoby řešení reklamací a stížností

Ve Fakultní nemocnici Hradec Králové stížnosti, podněty a oznámení přijímá, eviduje a zajišťuje jejich včasné vyřízení Odbor řízení kvality a kontroly. Způsob přijímání a vyřizování stížností upravuje směrnice FN HK SM_46: Stížnosti.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

9.1 Reklamace

Za reklamaci je v Cytogenetické laboratoři považován nesouhlas s výsledným karyotypem ze strany žadatele, který je vyjádřen písemnou nebo ústní (telefonickou) formou.

Na základě reklamace výsledku je provedena kontrola vyšetření a žadateli je zaslán dodatek k závěrečné zprávě.

9.2 Stížnosti

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

Písemné stížnosti nebo písemně zaznamenané závažné ústní stížnosti, které obdrží přímo laboratoř, se neprodleně posílají k vyřízení na Odbor řízení kvality a kontroly FN HK.

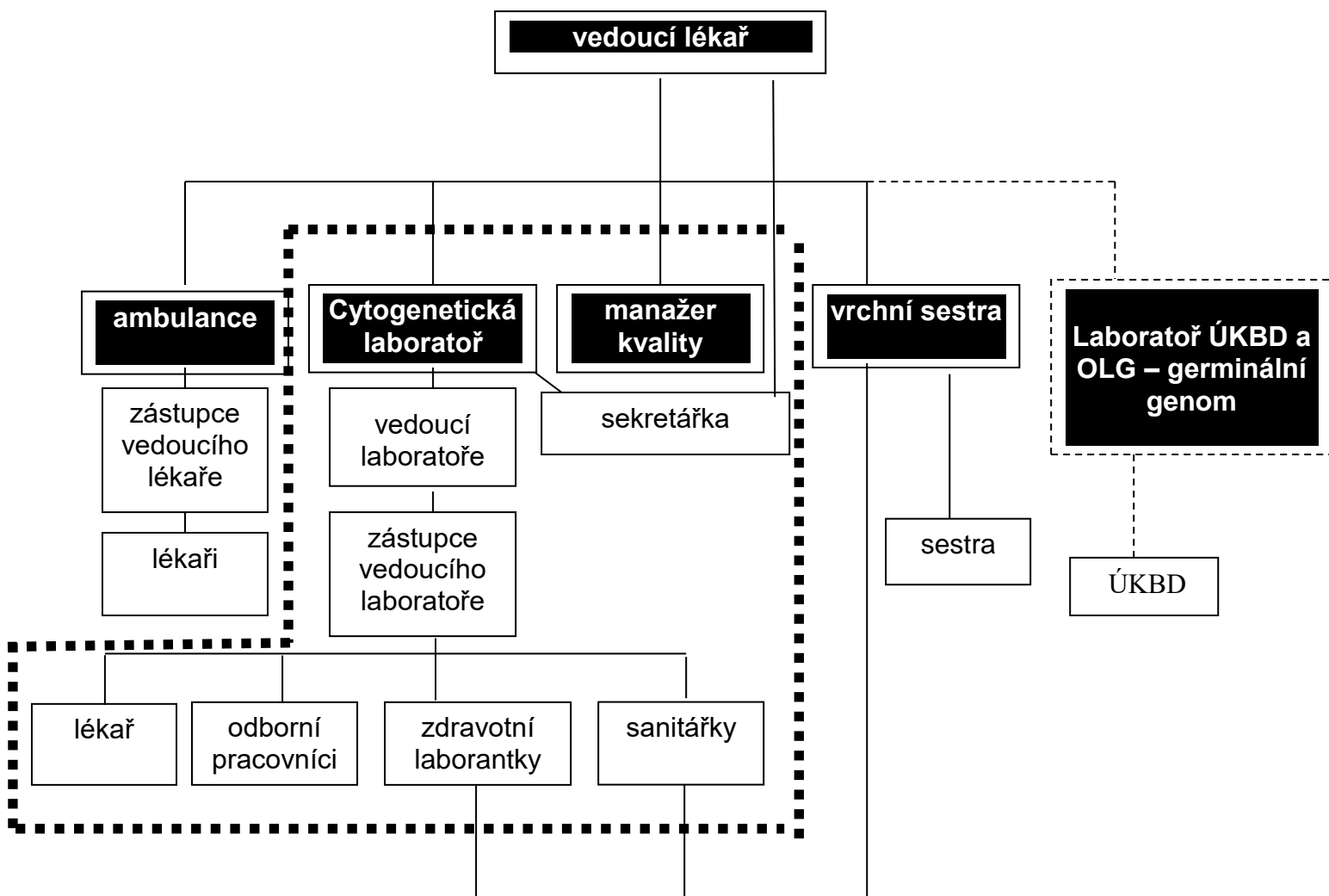
10. Přílohy

1. Organizační schéma Fakultní nemocnice Hradec Králové
2. Organizační schéma Oddělení lékařské genetiky
3. Schéma cytogenetického vyšetření
4. Seznam kódů vykazovaných zdravotním pojišťovnám
5. Vzorový karyotyp G-pruhování
6. Vzorový karyotyp R-pruhování
7. Žádanky
8. Spektrum molekulárně-biologických metod

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Organizační schéma Oddělení lékařské genetiky



Akreditovaná
část pracoviště

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.
Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Seznam kódů vykazovaných pojišťovnám

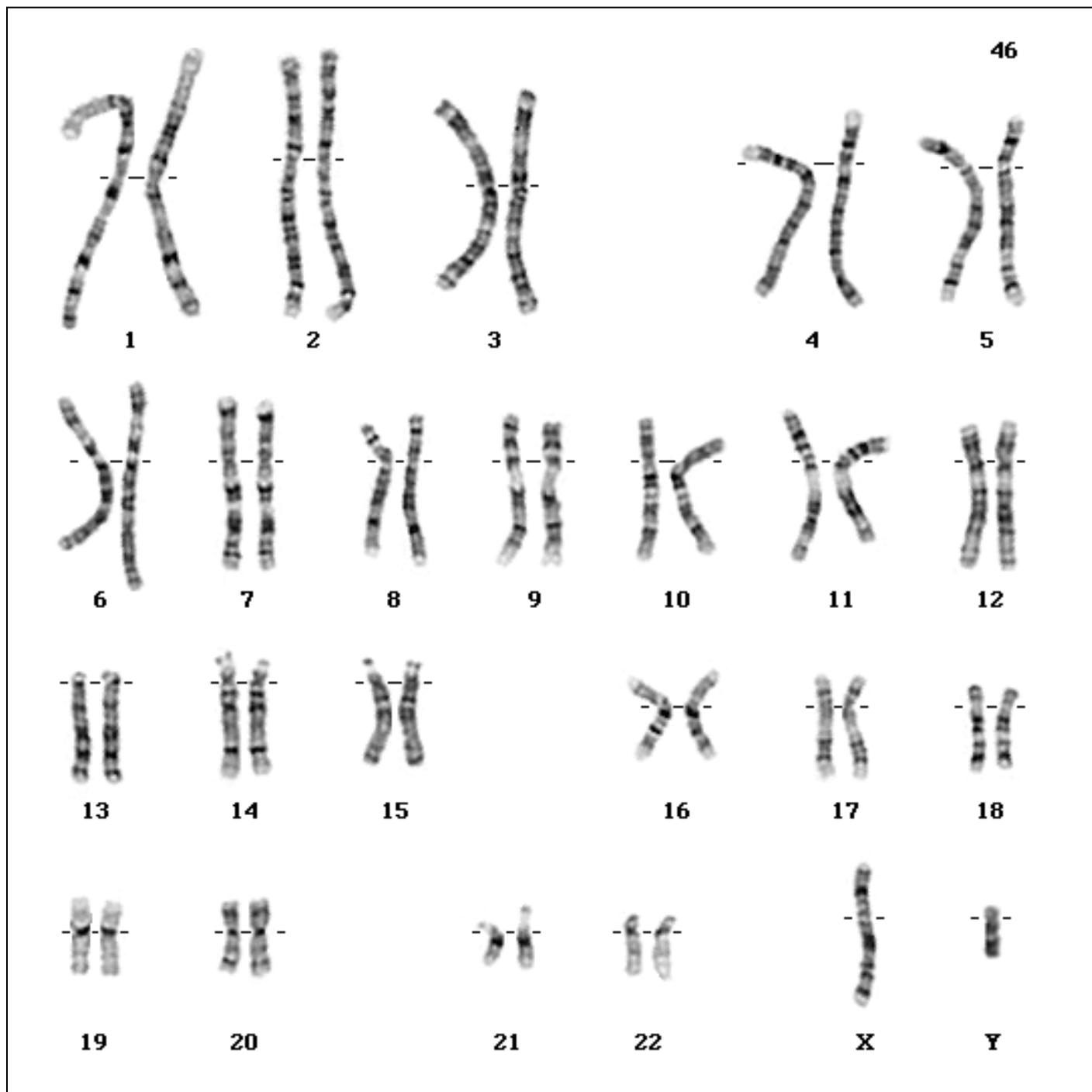
Verze dle vyhlášky: 331/2007 Sb.

ODB	Číslo	Název
<u>816</u>	94115	<u>IN SITU HYBRIDIZACE LIDSKÉ DNA SE ZNAČENOU SONDOU</u>
<u>816</u>	94129	<u>RUTINNÍ VYŠETŘENÍ CHROMOSOMU Z PERIFERNÍ KRVE</u>
<u>816</u>	94131	<u>STANOVENÍ FRAGILNÍHO X Z PERIFERNÍ KRVE</u>
<u>816</u>	94133	<u>VYŠETŘENÍ PROFAZICKÝCH CHROMOSOMŮ Z KRVE S PRUHOVÁNÍM</u>
<u>816</u>	94139	<u>RUTINNÍ VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z PERIFERNÍ KRVE S RUTINNÍM PRUHOVÁNÍM - STATIM (EXTRA POSTUP)</u>
<u>816</u>	94141	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z KRVE BEZ PHA STIMULACE S RUTINNÍM PRUHOVÁNÍM</u>
<u>816</u>	94143	<u>RUTINNÍ VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z KOSTNÍ DŘENĚ PŘÍMÉ S RUTINNÍM PRUHOVÁNÍM</u>
<u>816</u>	94149	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z KOSTNÍ DŘENĚ PŘÍMÉ A S KULTIVACÍ - STATIM</u>
<u>816</u>	94151	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z FETÁLNÍ KRVE (BRÁT JAKO STATIMOVÉ)</u>
<u>816</u>	94153	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z PLODOVÉ VODY</u>
<u>816</u>	94159	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z CHORIOVÉ TKÁNĚ PŘÍMO NEBO PO KRÁTKODOBÉ KULTIVACI</u>
<u>816</u>	94163	<u>VYŠETŘENÍ CHROMOSOMŮ Z TKÁNÍ DLOUHODOBĚ KULTIVOVANÝCH</u>
<u>816</u>	94165	<u>G PRUHOVÁNÍ CHROMOSOMŮ</u>
<u>816</u>	94169	<u>R PRUHOVÁNÍ CHROMOSOMŮ</u>
<u>816</u>	94173	<u>C PRUHOVÁNÍ CHROMOSOMŮ</u>
<u>816</u>	94175	<u>HODNOCENÍ DALŠÍCH MITOS</u>
<u>816</u>	94135	<u>HODNOCENÍ ZÍSKANÝCH ABERACÍ V PERIFERNÍ KRVÍ</u>
<u>816</u>	94211	<u>DLOUHODOBÁ KULTIVACE BUNĚK RŮZNÝCH TKÁNÍ PRO BIOCHEMICKÉ, MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ A IMUNOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ</u>

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Vzorový karyotyp G-pruhování

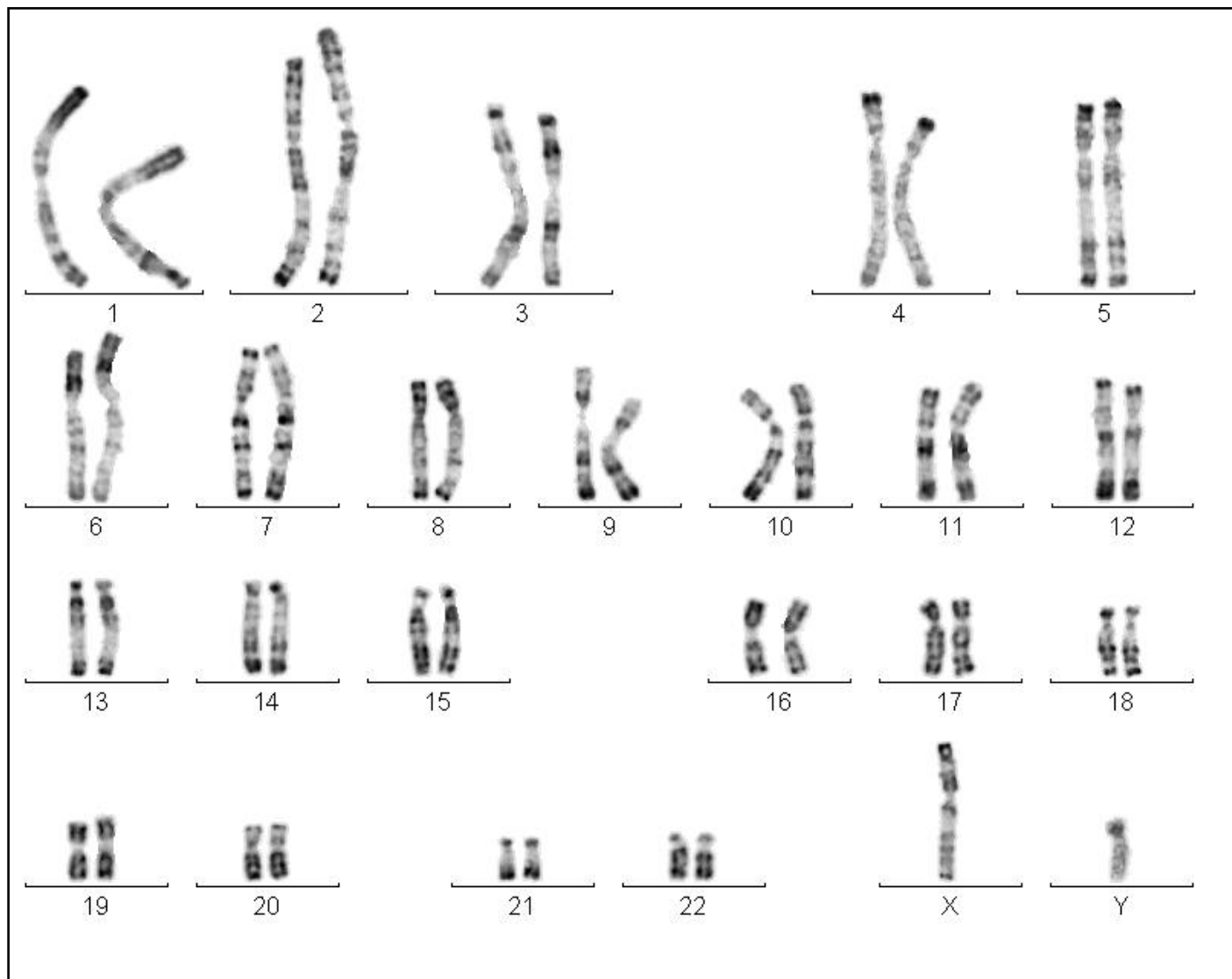


G pruhování - 550 pruhů

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Vzorový karyotyp R-pruhování



R pruhování

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!



Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky
Fakultní nemocnice, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
budova 22, 4. p., IČO 00179906, tel. 495832553, e-mail: jana.rabasova@fnhk.cz



Žádanka o prenatální vyšetření chromozomů

Laboratoř přijímá vzorky ve všední dny do 14.00. Dopravit do laboratoře v den odběru, v případě nutnosti je možné vzorek přes noc uložit do chladničky se 2-12°C – nesmí zmraznout!

jméno ženy:

lékař:

identifikační číslo:

klinika (odd.):

pojišťovna:

IČZ:

bydliště:

kód odbornosti:

poslední měsíčky dle UZ:

24. týden gravidity:

indikovaná vyšetření:

karyotyp

kultivace na jiná vyšetření

FISH:

důvod vyšetření:

materiál:

plodová voda

Způsob odběru: Nejlépe 20 ml plodové vody do vakuových zkumavek nebo transportní zkumavky. Při požadavku na vyšetření metodou FISH odebrat 5 ml navíc. Odběr důsledně sterilní – důkladná dezinfekce kůže, pozor na sterilitu Sonogelu!!! K zabránění kontaminace mateřskými buňkami nejprve odebrat a odstranit cca 2 ml plodové vody

choriové klky (CVS)

Způsob odběru: Choriové klky musí být odebrány do sterilního fyziologického roztoku. Odběr důsledně sterilní – důkladná dezinfekce kůže, pozor na sterilitu Sonogelu!!!

fetální krev

Způsob odběru: 0,5 – 1,5 ml fetální pupečnickové krve do stříkačky propiáchnuté heparinem.

datum odběru:

podpis žádajícího lékaře:

přijetí vzorku (vyplní laboratoř):

datum a čas:

přijal:

číslo vzorku:

Formulář F1

strana 1/1

verze č.1 platnost od 1. 9.2015

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!



Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky
Fakultní nemocnice, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
budova 22, 4. p., IČO 00179906, tel. 495832553, e-mail: jana.rabasova@fnhk.cz

Žádanka o vyšetření chromozomů u hematologických malignit



Laboratoř přijímá vzorky ve všední dny do 14.00. Dopravit do laboratoře v den odběru, v případě nutnosti je možné vzorek přes noc uložit do chladničky se 2-12°C - nesmí zmraznout!

jméno:

lékař:

pohlaví:

klinika (odd.):

identifikační číslo:

IČZ:

pojišťovna:

kód odbornosti:

bydliště:

datum odběru:

kód diagnózy:

pacient po transplantaci: ano ne

upřesnění diagnózy slovně:

pohlaví dárce:

případné zaměření cytogenetického vyšetření (FISH):

materiál:

dřev z hrudní kosti

dřev z kyčelní kosti

periferní krev

STATIM

Způsob odběru: Do stříkačky s 0,2 ml heparinu odebrat 1-2 ml dřevě – nejlépe první aspirát, vstříknout do zkumavky s transportním médiem (pokojová teplota, otevřít pouze na nezbytnou dobu), promístit.

Způsob odběru: Do stříkačky s 0,2 ml heparinu odebrat 3 ml krve, ponechat ve stříkačce.

podpis žadajícího lékaře:

přijetí vzorku (vyplní laboratoř):

datum a čas:

přijal:

číslo vzorku:

Formulář F4

strana 1/1

verze č.1 platnost od 1. 9. 2015

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!



Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky
Fakultní nemocnice, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
budova 22, 4. p., IČO 00179906, tel. 495832553, e-mail: jana.rabasova@fnhk.cz

Žádanka o vyšetření chromozomů z krve



Laboratoř přijímá vzorky ve všední dny do 14.00. Dopravit do laboratoře v den odběru, v případě nutnosti je možné vzorek přes noc uložit do chladničky se 2-12°C – nesmí zmraznout!

jméno:

lékař:

pohlaví:

klinika (odd.):

identifikační číslo:

IČZ:

pojišťovna:

kód odbornosti:

bydliště:

materiál: periferní krev

způsob odběru: Odebrat 3 ml krve odběrovým systémem Vacutainer (zelená zkumavka s heparinem) nebo jiným odběrovým systémem, případně do klasické stříkačky s 0,2 ml heparinu. Promíchat převrácením.

indikovaná vyšetření:

karyotyp

ZCA

k vyloučení mozaiky

FISH:

.....

kód diagnózy:

STATIM

upřesnění diagnózy slovně:

datum odběru:

podpis žádajícího lékaře:

přijetí vzorku (vyplni laboratoř):

datum a čas:

přijal:

číslo vzorku:

Formulář F3

strana 1/1

verze č.1 platnost od 1. 9. 2015

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!



Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky
Fakultní nemocnice, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
budova 22, 4. p., IČO 00179906, tel. 495832553, e-mail: jana.rabasova@fnhk.cz

Žádanka o vyšetření chromozomů z tkání potraceného plodu



Laboratoř přijímá vzorky ve všední dny do 14.00. Dopravit do laboratoře v den odběru, v případě nutnosti je možné vzorek přes noc uložit do chladničky se 2-12°C – **nesmí zmraznout! Nepoužívat formalín** jako fixační tekutinu (pouze fyziologický roztok)!

jméno ženy:

lékař:

identifikační číslo:

klinika (oddělení):

pojišťovna:

IČZ:

bydliště:

kód odbornosti:

poslední měsíčky:

datum a hodina potratu:

kód diagnózy:

týden gravidity:

důvod vyšetření:

hmotnost, délka, pohlaví plodu:

materiál:

indikovaná vyšetření: karyotyp

kultivace na jiná vyšetření

FISH:

datum odeslání:

podpis žádajícího lékaře:

přijetí vzorku (vyplní laboratoř):

datum a čas:

přijal:

číslo vzorku:

Formulář F2

strana 1/1

verze č. 1 platnost od 1. 9. 2015

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

SPEKTRUM MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÝCH METOD

Aktuální informace k metodám naleznete v Laboratorní příručce ÚKBD:

<http://ukbd.fnhk.cz/laboratorni-prirucka.html>

Indikace a interpretace výsledků by měla podléhat klinickému genetikovi

Název vyšetření	Vyšetřovaný gen (geny)	použití
FRAXA (pre-screen)	FMR1	vyšetření trinukleotidové expanze v promotoru FMR1 jako možné příčiny mentální retardace, autismu nebo poruchy řeči
Kongenitální hypotonie-screening (SMA1, MD1, epigenetické změny zodpovědné za PWS/AS, UPD7 a UPD14)	SMN-1 (přítomnost homozygotní delece, přenašectví), DMPK (expanze CTG trinukleotidů), sledování změn v metylaci genů SNRPN, NDN, MEG3, MEST, MEG3 pomocí MS-MLPA	vyšetření jako možné příčiny vrozené (infantilní) hypotonie
Centrální hypoventilační syndrom (CHS)	PHOX2B	vyšetření polyalaninové homeodomény jako možné příčiny CHS
CGH-array+SNP analýza	celý genom hg19, 750K Cytochip+SNP	Indikační kritéria jsou podobná jako u vyšetření karyotypu. Metodou lze zachytit i menší aberace a delece jednotlivých genů. Postnatální diagnostika s mírou rozlišení 100kbp: mentální retardace, vrozené vývojové vady, faciální stigmatizace při negativním výsledku karyotypu a FRAXA. Prenatální diagnostika na SNP čípech (míra rozlišení cca 300kbp)
Achondroplázie	Vyšetření c.1138 v genu FGFR3 metodou HRM a sekvenací Sanger	vyšetření substitučních variant c.1138G>C, c.1138G>A
digitálníMLPA	29 genů https://www.mrcholland.com/product/D001/14722 vyšetření v rámci flexibilního rozsahu akreditace	vyšetření jako možné příčiny onkologických onemocnění (hereditární nádorové syndromy)

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

Fragmentační analýza (MLPA)	http://ukbd.fnhk.eu/userfiles/file/CIA/20210301-seznam-flexibilita.pdf vyšetření v rámci flexibilního rozsahu akreditace	
Sekvenační analýza metodou Sanger	http://ukbd.fnhk.eu/userfiles/file/CIA/20210301-seznam-flexibilita.pdf vyšetření v rámci flexibilního rozsahu akreditace	
Celogenová analýza genů zodpovědných za neurofibromatózu typu I a II	NF1 a NF2 geny	zahrnuje analýzu MLPA fokusovaných genů a MP sekvenaci
Celogenová analýza 34 genů zodpovědných za hereditární nádorový syndrom	kódující /split site oblasti genů APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, FH, GREM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, SUFU, TP53	zahrnuje analýzu <i>digMLPA</i> fokusovaných genů a MP sekvenaci 34 genů –průkaz germline mutace

Všechny metody jsou ve FNHK akreditované ČIA.

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

10. Revize a změnové řízení

Revize Laboratorní příručky je prováděna 1 x ročně.

1. Revize dne:	22. 3. 2021		
Záznam o změně:	Změna na str. 20 v organizačním schématu Oddělení lékařské genetiky a výměna přílohy č.8 na str. 29 – 30.		
Provedl:	Mgr. Lenka Bydžovská	Schválil:	Ing. Jana Rabasová

2. Revize dne:	10. 3. 2022		
Záznam o změně:	Beze změn.		
Provedl:	Mgr. Lenka Bydžovská	Schválil:	Ing. Jana Rabasová

3. Revize dne:	3. 3. 2023		
Záznam o změně:	Beze změn.		
Provedl:	Mgr. Lenka Bydžovská	Schválil:	Ing. Jana Rabasová

4. Revize dne:	4. 5. 2023		
Záznam o změně:	Na str. 15 a 16 změna v údajích na výsledkovém listě, změna na str. 20 v organizačním schématu Oddělení lékařské genetiky.		
Provedl:	Mgr. Lenka Bydžovská	Schválil:	Ing. Jana Rabasová

5. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!

6. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

7. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

8. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

9. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

10. Revize dne:			
Záznam o změně:			
Provedl:		Schválil:	

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.

Pořízené kopie jsou pouze informativní!