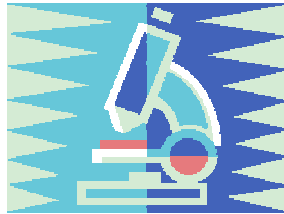




LABORATORNÍ PRÍRUCKA

Klinická genetika - cytogenetická laborator



A – Úvod

B – Identifikace laborator e

- B-1 Základní identifikace a důležité údaje
- B-2 Zamerení laborator e
- B-3 Úroveň a stav akreditace pracoviště
- B-4 Organizace laborator e, vnitřní členění, vybavení a obsazení
- B-5 Seznam nabízených služeb a základní indikace k vyšetření

C- Manuál pro odbery primárních vzorku

- C-1 Základní informace
- C-2 Požadavky na vstupní materiál a transport vzorku
- C-3 Požadavkové listy (žádanky)
- C-4 Požadavky na urgentní vyšetření
- C-5 Ústní požadavky na vyšetření
- C-6 Příprava pacienta před vyšetřením
- C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku
- C-8 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita
- C-9 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky
- C-10 Informace k dopravě
- C-11 Informace o zajištění srovnání vzorku

D – Preanalytické procesy v laborator i

- D-1 Postup při příjmu vzorku a vedení dokumentace
- D-2 Kriteria pro odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorku
- D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

D-4 Vyšetření smluvními laboratořemi

E – vydávání výsledku a komunikace s laboratorí

- E-1 Hlášení výsledku v kritických intervalech.
- E-2 Informace o formách vydávání výsledku
- E-3 Typy nálezů
- E-4 Vydávání výsledku přímo pacientům
- E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření.
- E-6 Změny výsledku a nálezů
- E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku
- E-8 Konzultacní činnost laboratoře
- E-9 Konzultacní vyšetření
- E-10 Způsob řešení stížností
- E-11 Vydávání potřeb laboratorí

F Přílohy



A – ÚVOD



CGB laborator a.s. je vnitřně členěna na:

- 1) Laborator klinické patologie - zahrnující histologickou, cytologickou a imunohistochemickou činnost
- 2) Laborator klinické genetiky – zahrnující cytogenetickou laborator a laborator molekulární genetiky

Soubor nabízených metod laboratorního vyšetření je vytvořen a inovován dle požadavku zákazníku (lékařů a zdravotnických zařízení) s přihlédnutím k odbornému vývoji v oblastech klinické patologie a klinické genetiky.

Úhradu provádějí zdravotní pojišťovny podle příslušnosti pacienta. Společnost má s jednotlivými zdravotními pojišťovnami uzavřeny „Smlouvy o poskytování a úhradě zdravotní péče“, z nichž vyplývají i vyšetření, která lze na pracovišti provádět. Pro samoplátce je stanoven ceník. (viz příloha c. 5)

Zákazníkům jsou poskytovány konzultace a návody v odborné oblasti související s prováděnými laboratorními vyšetřeními.



B – IDENTIFIKACE LABORATORE



B-1 Základní identifikace a důležité údaje

Název organizace: CGB laborator a.s.
Sídlo firmy: Korenského 10/1210, 703 00 Ostrava – Vítkovice
Vedoucí laboratore: RNDr.Magdalena Uvířová

Laborator: Laborator klinické genetiky
Odpovědná osoba: RNDr.Magdalena Uvířová
Umístění laboratore: Korenského 10/1210, Ostrava 3
Telefon 595 700 160-179,990-999
Fax 595 700 176
e-mail pathology@pathology.cz

Provozní doba: 7:00 – 15:30
Příjem vzorku: Korenského 10/1210, 703 00 Ostrava – Vítkovice

B- 2 Zamerení laboratore

Laborator klinické genetiky – cytogenetická laborator CGB a.s. provádí specializovaná cytogenetická vyšetření na základě kultivace a zpracování primárního materiálu: plodové vody, periferní krve, kostní drene a materiálu ze spontánních potratu, dále solidních tumoru a lymfomu. Zabývá se určením karyotypu klasickými cytogenetickými metodami a fluorescenční in situ hybridizací.

B- 3 Úroveň a stav akreditace pracoviště

Laborator je držitelem Osvědčení o akreditaci dle normy CSN EN ISO 15189

B- 4 Organizace laboratore, vnitřní členění, vybavení a obsazení

CGB laborator a.s. má v souladu se svými kapacitními, přístrojovými a odbornými možnostmi stanoven soubor metod laboratorního vyšetření, který může realizovat a který je podložen smlouvami se zdravotními pojišťovkami.

CGB laborator je vnitřně členěn na laborator klinické patologie, provádějící biotická a cytologická vyšetření a na laborator klinické genetiky.

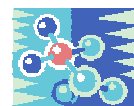
Prostorové a technické vybavení laborator splňuje veškerá kritéria pro nasmlouvané činnosti se ZP a je odsouhlaseno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví.

Personální obsazení je taktéž schváleno Krajským úřadem Moravskoslezského kraje, odborem zdravotnictví a zaměstnanci laboratore splňují svým vzděláním podmínky odborné způsobilosti.

Zákazníkům je po dohodě umožněna prohlídka laboratorního zařízení a jsou poskytovány informace organizaci provozu.



B-5 Seznam nabízených služeb a základní indikace k vyšetření



Základní cytogenetické metody

- Kultivace a zpracování buněk plodové vody
- Kultivace a zpracování buněk kostní drene,
- Kultivace a zpracování buněk periferní krve
- Kultivace a zpracování materiálu ze spontánních potratu

Indikace pro celou skupinu: požadavek na vyhodnocení karyotypu nebo jiné speciální cytogenetické vyšetření vyžadující kultivaci buněk.

Pruhovací a jiné speciální metody zpracování

G-pruhování chromozomu

C-pruhování: speciální barvení konstitutivního heterochromatinu centromer

Vysokorozlišovací technika (HRT)

Barvení nukleárních organizátoru jádérka (satelitních oblastí) chromozomu - AgNOR

Indikace pro celou skupinu: požadavek na vyhodnocení karyotypu, provádění speciálních metod při podezření na patologii na základe standardního G-pruhování.

In situ hybridizace (ISH):

Typizace lidských papilomaviru

Indikace: Detekce přítomnosti DNA HPV

Fluorescencní in situ hybridizace (FISH)

v histologických tkánových rezech:

Sledování recidivy nádoru močového mechýre užitím UroVysion kitu

Stanovení amplifikace genu Her-2/neu u nádoru prsu

Stanovení LPL genu v oblasti 8q22 a c-myc genu v oblasti 8q24 u nádoru prostaty

Stanovení translokace t(11;14) a t(14; 18) u lymfomu

Stanovení chromozomálních aberací u solidních nádoru

Indikace: pouze pro konkrétní typ nádorového onemocnění, má význam pro volbu terapie

Fluorescencní in situ hybridizace u kultivovaných bunek

Detekce 21. a 13. chromozómu

Detekce oblasti 22q11.2 - mikroleční syndrom DiGeorge-VCSF

Detekce oblasti Xp22.3 – gen STS

Detekce oblasti Yp11.3 – SRY gen

Detekce oblasti 7q11.23 – mikroleční syndrom Williamsuv

Detekce oblasti 15q11-q13 - mikroleční syndrom Prader-Willi/Angelman

Indikace: Prenatální nebo postnatální diagnostika

Fluorescencní in situ hybridizace u nekultivovaných bunek plodové vody

Detekce 21. a 13. chromozómu

Detekce X, Y a 18 chromozómu

Indikace: Statimová prenatalní diagnostika

Fluorescencní in situ hybridizace u kultivovaných bunek kostní dřeve

CML: t(9;22),

+8

AML:t(15;17)

CLL:+12

del(13)(q14)

del(17)(p13.1)

11q23

ALL:t(9;22)

11q23

MDS:del(5)(q31)

del(5)(q33)

del(7)(q31)

Myeloproliferativní onemocnění:

del(20)(q12)

+8

+9

MM:Imunofluorescenční metodou del(13)(q14)

t(11;14)

del(17)(p13.1)

11q23

+15

14q32

1q21

NHL:t(11;14)

t(14;18)

t(8;14)

Indikace: hematologické malignity

Použité zkratky: CLL – chronická lymfocytární leukemie
CML - chronická myeloidní leukemie
ALL – akutní lymfocytární leukémie
MDS - myelodysplastický syndrom
ANLL - akutní nonlymfocytární leukémie

Preimplantační genetická diagnostika blastomery metodou FISH

Numerické odchylky chromozomu 21 a 13 (Aneu Vysion – fa Vysis)

Numerické odchylky chromozomu X, Y a 18 (Aneu Vysion – fa Vysis)

Numerické odchylky chromozomu 13,18,16,21,22 (Multi Vysion PB)

Poznámka: Blastomery lze vyšetřovat také v těchto kombinacích chromozomu:

- A. X,Y,13,18,21
- B. 13,18,16,21,22
- C. X,Y,13,16,18,21,22

Indikace: Statimová preimplantační diagnostika pro IVF centrum



C- Manuál pro odběry primárních vzorku



C-1 základní informace

Laborator klinické genetiky – cytogenetická laborator CGB společnosti a.s. provádí specializovaná cytogenetická vyšetření na základě kultivace a zpracování primárního materiálu: plodové vody, periferní krve, kostní drene, materiálu ze spontánních potratu a ze solidních nádorů, lymfomu. Zabývá se určením karyotypu klasickými cytogenetickými metodami, in situ hybridizací a fluorescencí in situ hybridizací.

Seznam nabízených služeb a indikace k vyšetření viz. B-5

C-2 Požadavky na vstupní materiál a transport vzorku

Plodová voda

Požadavky na primární vzorky

Odběr plodové vody provádí klinický lékař (gynekolog) punkcí přes stěnu břišní při kontrole ultrazvukem – odběry jsou na zadavatelských pracovištích nacasovány standardně na úterý a středu, po předchozí domluvě možno však kterýkoliv den v týdnu. Odběr 2 x 15 ml plodové vody je sterilně rozdělen do dvou sterilních plastových zkumavek označených jménem pacientky a rodným číslem nebo alespoň datem narození. Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odberové nádoby a prídavných látok

Sterilní plastová zkumavka s dobre tesnícím šroubovatelným víčkom. Plodová voda se odebírá bez prídavných látok.

Transport a skladování

Odebraný materiál se uchovává při pokojové teplotě. Vhodná transportní nádoba je termoska.

Transport do laboratore je nutno zajistit co nejdříve, nejpozději do 24 hodin po odeberu.

Periferní krev:

Požadavky na primární vzorky

Krev vyšetřované osoby je odebrána v odberové místnosti klinického lékaře nebo v ordinaci lékaře indikujícího vyšetření. Odebírá se krev z periferní žíly a to v množství minimálně 1 ml do odberové soupravy firmy SARSTEDT. Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek

Sterilní odberová souprava firmy SARSTEDT, která se skládá ze sterilní jehly a uzavřené sterilní zkumavky o objemu 7,5 ml s náplní Heparinu. Zkumavka je opatřená štítkem, kam indikující pracoviště vypisuje jméno a datum narození nebo rodné číslo vyšetřovaného. Odberovou soupravu poskytuje indikujícím lékařům CGB laborator.

Transport a skladování

Odebraná krev se uchovává při 4-8°C. Je nutné zabránit zmrznutí nebo prehrátí krve, aby se zachovaly živé bunky. Vhodná transportní nádoba je termoska.

Transport do laboratore je nutno zajistit co nejdříve, nejpozději do 24 hodin po odeberu.

Materiál ze spontánních potratu

Požadavky na primární vzorky

Materiál, představující mekké tkáňe potraceného plodu, se odebírá okamžitě po spontánním abortu sterilně do fyziologického roztoku (NaCl) do sterilní nádoby. Minimální požadované množství odebrané tkáňe potraceného plodu je cca 1 cm² přičemž kostní tkáň není vhodný kultivační materiál.

Ke každému materiálu se přikládá žádanka specifikující druh vyšetření a nezbytné údaje o matce potraceného plodu (viz. C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek

Sterilní plastová zkumavka nebo nádobka s dobře tesnícím víčkem s dostatečným množstvím fyziologického roztoku. Odebraná tkáň musí být ve fyziologickém roztoku ponorena.

Sterilní nádobka s materiálem musí být označena jménem pacientky a rodným číslem nebo alespon datem narození.

Transport a skladování

Odebraný vzorek se do transportu uchovává v lednici při 4-8°C a musí být doručen do laboratore nejpozději do 72 hodin od odeberu. Transport vzorku do laboratore je přijatelný v rozmezí teplot 4-25°C.

Kostní dren

Požadavky na primární vzorky

Kostní dren se odebírá do sterilní nádoby s transportním médiem Panserin (Výrobce: PAN, SRN), 2 ml média na odebrané množství kostní drene – cca 1 - 2ml, při

diagnóze mnohocytného myelomu 5 ml média na odebrané množství kostní drene, které by mělo činit až cca 5 ml.

Zadavatel vyšetření musí stanovit počet leukocytů v transportním médiu. Nevyšetřený počet leukocytů v transportním médiu je důvodem k odmítnutí zpracování vzorku.

Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz. C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek

Kostní dren se odebírá do sterilních lahviček firmy Sarstedt, do kterých je v CGB laboratoriu napipetováno sterilně transportní médium Panserin v množství 2 případně 5 ml, s přídavkem 2 kapek (černou jehlou s \varnothing 0,7 mm) heparinu (c=5000 m.j./UI na 1ml). Množství média Panserin a množství odebrané kostní drene by mělo být v poměru cca 1:1, případně média může být mírně více.

Takto připravené odberové soupravy jsou doručeny na požádání z CGB laboratoriu na indikující hematologické oddělení spolu s instrukcemi o skladování a expiraci.

Odberové soupravy s médiem se skladují v mrazničce při -20°C , před odberem se médium rozmrazí při pokojové teplotě.

Odberová nádoba musí být popsána jménem a datem narození nebo rodným číslem vyšetřovaného.

Transport a skladování

Odebranou kostní dren v Panserin médiu se uchovává při laboratorní teplotě (cca $18-25^{\circ}\text{C}$). Vhodná transportní nádoba je termoska. Materiál je nutné dopravit do laboratoriu co nejrychleji – nejpozději do 6 hodin po odberu při laboratorní teplotě.

Blastomery pro in vitro fertilizaci

Požadavky na primární vzorky

Primárním vzorkem je preparát s nafixovanými a přesně označenými blastomery. Jedna blastomera je odebrána mikromanipulační jehlou z jednoho rýhujícího se vajíčka čtvrtý den po oplození ve specializovaném IVF centru. Na jednom podložním skle může být umístěno více blastomer z embryí jedné ženy. Každá rádně označena dle evidence embrya.

Požadavek na fixaci:

Smíchat 100 ml 0,01N HCl a 1 ml Tween-20 v kádince. Na požádání fixační roztok dodá CGB laboratoriu.

Kápnout 1 kapku do kroužku vytvořeného vrypem diamantovým perem na podložním sklíčku. Na kapku nanést blastomeru a nechat lyzovat – proces kontrolovat pod mikroskopem. Po rozpadnutí blastomer nechat sklíčko zaschnout v horizontální poloze.

Místo s fixovanou blastomerou musí být na preparátu označeno kruhovým vrypem diamantovým perem. Skla nutno pečlivě popsat jménem a lokalizací jednotlivých blastomer.

Transport a skladování

Fixované preparáty jsou přepravovány ve speciálních krabicích na mikroskopická skla. Transport probíhá v co nejkratší době svozem CGB laboratoriu – při teplotě $4-25^{\circ}\text{C}$. Na zavolání je vypraven řidič do IVF centra.

Moc (Sledování recidivy nádoru u močového mechýře užitím Ur oVysion kitu)

Požadavky na primární vzorky:

Minimálně 33 ml moce je odebráno u lékaře požadujícího vyšetření – viz níže.

Spolu s odebraným vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz.C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek:

Odebraná moc je ihned po odberu smíchána v poměru 2 : 1 s roztokem CARBOWAX (komerční roztok = 2% Polyethylene Glykol v 50% ethanolu, Dodavatel: FLUKA), rozplněna do sterilních kontejneru, 50 ml nebo 25 ml sterilních centrifugacních zkumavek se šroubovatelným dobře tesnícím víkem (typu NUNC nebo ekvivalentní).

Roztok Carbowax v odberových kontejnerech dodá na požádání indikujícímu lékaři CGB laborator.

Transport a skladování:

Odebranou moc v CARBOVAXU je nutné dopravit do laboratore nejpozději do 6 hodin, do transportu je uchovávána při teplotě 4-8°C. Teplota při transportu nesmí přesáhnout 37°C.

Histologické preparáty s rezy z parafínového bloku pro FISH

Požadavky na primární vzorky:

Primárním vzorkem je parafínový bloček s fixovaným kouskem nádorové tkáňe odpovídající indikace vyhodnocené patologem.

Spolu se vzorkem musí být doručena žádanka na vyšetření s nezbytnými údaji (viz.C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek:

Rádně označený parafínový bloček nevyžaduje speciální odberovou nádobku nebo přídavné látky.

Transport a skladování:

Transport a skladování při běžné pokojové teplotě. Při teplotách nad 50°C může docházet k tání parafínu, pod tuto teplotu nevyžaduje speciální zacházení. Lze zaslat i poštou.

Poznámka: Cerstvé tkáňe jsou přijímány ke zpracování na parafínový blok laboratorí klinické patologie CGB společnosti. – požadavky viz. Laboratorní příručka laboratore klinické patologie

Materiál ze solidních nádoru

Požadavky na primární vzorky

Materiál, představující nádorovou tkáň, se odebírá peroperacne sterilne do fyziologického roztoku (NaCl) do sterilní nádoby.

Ke každému materiálu se přikládá žádanka specifikující druh vyšetření a nezbytné údaje o pacientovi (viz. C-3)

Druh odberové nádoby a přídavných látek

Sterilní plastová zkumavka nebo nádoby s dobře tesnícím víčkem s dostatečným množstvím fyziologického roztoku. Odebraná tkáň musí být ve fyziologickém roztoku ponorena.

Sterilní nádoby s materiálem musí být označena jménem pacienta a rodným číslem nebo alespon datem narození.

Transport a skladování

Odebraný vzorek se do transportu uchovává v lednici při 4-8°C a musí být doručen do laboratore nejpozději do 72 hodin od odberu. Transport vzorku do laboratore je přijatelný v rozmezí teplot 4-25°C.

C- 3 Požadavkové listy (žádanky)

Do laboratore jsou přijímány vzorky pouze s doprovodnou žádankou na cytogenetické vyšetření. Žádanka na cytogenetická vyšetření musí obsahovat následující údaje:

- jméno, rodné číslo a zdravotní pojištění pacienta
- pohlaví pacienta v případě, že není dle jména jednoznačně rozpoznatelné
- jméno, odbornost a podpis lékaře indikujícího vyšetření, razítko s adresou pracoviště
- případně jméno lékaře provádějícího odber (u odberu plodové vody a kostní drene)
- druh a případně tkánový původ zasláního vzorku
- typ požadovaného vyšetření
- diagnózu a klinickou indikaci k vyšetření
- týden gravidity pacientky v případě prenatální diagnostiky
- datum a případně čas odberu vzorku

K odberu plodové vody je vhodné uvést také osobní anamnézu pacientky. S vyšetřením plodové vody musí pacientka souhlasit. Za souhlas pacientky s odberem zodpovídá genetik indikující vyšetření.

Kriteria pro odmítnutí primárních vzorku – viz. D-2

C- 4 Požadavky na urgentní vyšetření

Urgentní vyšetření musí být označeno jako STATIM na požadavkovém listu (žádance).

Odebraný materiál musí být v co nejkratším časovém intervalu doručen do laboratore. V případě odberu kostní drene musí být zajištěn po odberu okamžitý odvoz vzorku do laboratore – zahájení zpracování musí proběhnout do 2 hodin po odberu. Materiál odváží na zavolání vozidlo CGB.

Urgentní vzorek je označen jako STATIM při příjmu a vložení údaje do elektronické dokumentace a je přednostně zpracováván.

Zpracování urgentního vzorku je zahájeno okamžitě v den příjmu vzorku do laboratore.

Viz E-7

C- 5 Ústní požadavky na vyšetření

Nejsou akceptovány.

Do laboratore jsou přijímány pouze řádně označené vzorky s doprovodnou žádankou.

C- 6 Příprava pacienta před vyšetřením

Odber materiálu před plánovaným cytogenetickým vyšetřením nevyžaduje speciální přípravu pacienta.

Odber bioptických vzorku pro fixaci, přípravu parafínového bloku a následnou in situ hybridizaci – viz. Laboratorní příručka klinické patologie.

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

Doprovodná žádanka ke vzorku musí být řádně vyplněna všemi požadovanými údaji – viz. C-3.

Je-li odebraných zkumavek se vzorkem více než 1, musí být na žádance uveden počet zaslaných zkumavek.

Všechny zkumavky se vzorky musí být dodány náležitě označeny alespon 2 identifikacími symboly (jméno + rok narození nebo rodné číslo) a ve vyšetření umožňujícím stavu.

C- 8 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Vzorky pro kultivaci in vitro, zaslat urychlene ke zpracování do laboratore – zpracování musí být zahájeno nejpozději do 6 hodin v případě kostní drene , do 24 hodin pro vzorky plodové vody, krve a 72 hodin pro vzorky spontánních potratu. Životaschopnost bunek závisí na okolní teplotě. Teploty pod 4°C a nad 37°C urychlují odumírání a lýzi bunek. Podrobně viz. C-2

C- 9 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Se zkumavkami se vzorky je nakládáno jako s potenciálně infekčním materiálem. Biologický materiál není v laboratorii kontrolován na přítomnost viru hepatitidy nebo HIV. Veškerá manipulace se vzorkem je prováděna pouze v jednorázových ochranných laboratorních rukavicích a v laboratorním oblečení.

Při všech manipulacích se vzorkem je třeba používat ochranné rukavice, neotevírat zkumavku mimo digestor nebo sterilní box a nevdechovat aerosol. Zkumavky nebo

žádanky potřísnené biologickým materiálem, stejně jako mechanicky poškozené odberové soupravy nebudou laboratorní akceptovány.

C-10 Informace k dopravě

Odebrané vzorky musí být do laboratorie dopraveny co nejdříve po odběru a lze je převážet v rozmezí teplot +4 až +37°C. Je nutné zabránit zmrznutí nebo prehrátí, aby se uchovala schopnost kultivace buněk a růstu *in vitro*. Vhodná transportní nádoba je termoska – lze použít v případě nepříjemných klimatických podmínek.

Vzorky musí být přepravovány tak, aby nedošlo k jejich mechanickému poškození, nejlépe ve speciálních boxech sloužících pouze pro transport vzorku.

Podrobnosti ke konkrétnímu primárnímu materiálu – viz C-2

C-11 Informace o zajištění svozu vzorku

Svoz vzorku je zajištěn pravidelnou svozovou službou firmou P-RLab plus a.s. nebo vozidlem CGB společnosti ihned po telefonické informaci o odběru materiálu na telefonních číslech 595700160-161 v pracovní dny 7:00-15:30, v ostatní dny po domluvě.

D – Preanalytické procesy v laboratorii

D-1 Postup při příjmu vzorku a vedení dokumentace

Při příjmu materiálu do laboratorie je zkontrolováno označení zkumavek a údajů na žádankách a vzorkům je přiděleno poradové laboratorní číslo z číselné rady komerčního programu Intellipat. Je vyplněna elektronická dokumentace vedená v programu Intellipat a zároveň je proveden zápis vzorku do laboratorního deníku dle druhu vstupního materiálu. Přidělené poradové laboratorní číslo vzorku je zapsáno na doprovodnou žádanku vzorku. Žádanky jsou vloženy do knihy příjmu.

Do laboratorního deníku, elektronické dokumentace a zároveň na žádanku k vyšetření je zapsán datum příjezdu vzorku do laboratorie.

Správnost údajů vložených do elektronické dokumentace a do laboratorního deníku je prekontrolována a žádanka zarazena do knihy příjmu podle druhu vstupního materiálu a podle laboratorního čísla.

Údaje o pacientovi jsou uchovávány tak, aby nebyly dostupné jiným osobám než pracovníkům, kteří vyšetření provádějí. Elektronická dokumentace je pravidelně zálohována a přístup k ní mají pouze oprávnění pracovníci laboratorie pod heslem. Za ochranu dat a jejich zálohování odpovídá správce sítě.

Po nezbytném zaevidování vzorku a overení úplnosti a shody údaje na požadavkových listech a zkumavkách se vzorky je okamžitě zahájena kultivace vzorku a to minimálně ve 2 paralelních liniích pro vzorky plodové vody a materiál ze spontánních potratu.

D-2 Kriteria pro odmítnutí vadných (kolizních) primární vzorku

Vzorky, které se buď svým obsahem nebo dokumentací odchyľují od požadavku laboratore, mohou být laboratorí odmítnuty. Duvodem k odmítnutí vzorku je:

- 1) Nejasná identifikace jednotlivých vzorku:
 - nepřítomnost identifikačního štítku na zkumavkách
 - necitelné označení zkumavek s odebraným materiálem
- 2) Materiál ve stavu znemožňujícím standardní zpracování:
 - sražený nebo rozkládající se biologický materiál
 - nesterilne odebraný nebo viditelne kontaminovaný biologický materiál
 - použití nevhodného protisrážlivého agens nebo transportního roztoku (napr. krev neodebraná do zkumavky s heparinem, materiál z potratu neodebraný do fyziologického roztoku)
- 3) Mechanicky poškozené odberové zkumavky (nádobky) potřísnené krví nebo jiným biologickým materiálem
- 4) Nebyl stanoven pocet leukocytu v transportním médiu po odberu kostní drene
- 5) Nepřiložená žádanka nebo žádanka s neúplnými údaji znemožňující uplatnění úhrady za výkony souvisejícími s požadovaným vyšetřením.

Náprava je vyžadována od zdroje vzorku a o příslušném jednání je veden záznam – formulár D-F-13, který je evidován v D-E-19.

D-3 Postupy pri nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Všechny případné zmeny související s identifikací vzorku a údaje o pacientovi jsou náležitě zdokumentovány s jmenovitým vypsáním, kdo, kdy a proc zmenu provedl. Dokumentace o dodatečných zmenách je razena k žádankám o vyšetření.

Pokud nelze jednotlivé vzorky nebo žádanky vzájemne odlišit a mohlo by dojít k zámene nebo promíchání vzorku, nelze takovýto materiál zpracovat. Laborator požádá indikujícího lékaře o nový odber.

D - 4 Vyšetření smluvními laboratoremi

CGB laborator nezadáva vyšetření žádné smluvní laboratorí.

E – Vydávání výsledku a komunikace s laboratorí

E – 1 Hlášení výsledku v kritických intervalech

Na cytogenetická vyšetření prováděné v laboratorii se kritické intervaly nevztahují. Aberantní karyotyp plodu při vyšetření plodové vody je hlášen okamžitě telefonicky indikujícímu lékaři a závěrečná zpráva je doručena rychlým svozem.

E-2 Informace o formách vydávání výsledku

Všechny výsledky jsou kontrolovány a zároveň podepsány kvalifikovaným VŠ pracovníkem laboratorie. Všechny zdrojové údaje (pracovní deníky, protokoly) rovněž obsahují podpisy všech osob, které se na zpracování podílely.

Závěrečná zpráva obsahuje: (viz příloha 2)

- identifikaci laboratorie (jméno a adresa),
- identifikaci pacienta (jméno, rodné číslo)
- identifikaci lékaře požadujícího vyšetření (jméno, adresa pracoviště)
- klinická indikace k vyšetření
- druh primárního vzorku a datum přijetí vzorku do laboratorie
- vlastní výsledek včetně stručné informace jakou metodou byl získán - SOP
- interpretaci výsledku
- datum závěrečné zprávy
- identifikace pracovníka zodpovědného za správnost výsledku

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratorie zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření - lékaři oprávněnému indikovat genetické vyšetření.

Kopie výsledku konzultacních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné formě indikujícímu lékaři a originál se archivuje v laboratorii. Výsledky se zaznamenávají též do elektronického média.

CGB laborator umožňuje svým zákazníkům (klinickým lékařům) vyhledávání nálezu prostřednictvím internetu. Přístup k internetovému vyhledávání nálezu indikujícími klinickými lékaři je chráněn přístupovým kódem (přihlašovací jméno + heslo), který je specifikován v uzavřeném smluvním vztahu mezi CGB laboratorii a zadavatelským klinickým pracovištěm.

CGB laborator se zapojila do bezplatného projektu Všeobecné zdravotní pojišťovny - systému IZIP, který umožňuje zasílat výsledky vyšetření do elektronických zdravotních knížek těch pacientů, kteří si je u společnosti IZIP zřídili. Veškerá data obsažená v elektronických Zdravotních knížkách jsou chráněna v souladu se zákonem č. 101/2000 Sb. a pod dohledem Úřadu pro ochranu osobních údajů a není možné do nich bez svolení pacienta nahlížet.

V případě telefonického dotazu pacienta na výsledek, je tento odkázán na svého ošetřujícího lékaře. Vyšetřované osoby nejsou telefonicky informovány o výsledku.

E-3 Typy nálezu

Nález odpovídá pozitivnímu nebo negativnímu záchytu chromozomové aberace nebo delece, translokace případně amplifikace sledované oblasti (genu) pro FISH metody.

Zápis patologických karyotypu se řídí ISCN (reference: Mitelman F (ed). ISCN 2005: An international system for human cytogenetic nomenclature. Basel, Switzerland: Karger, 2005.)

E- 4 Vydávání výsledku přímo pacientum

Výsledky nejsou předávány přímo pacientum.

Závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoru zaslány písemně pouze zadavateli vyšetření - lékaři oprávněnému indikovat genetické vyšetření.

Zprávu předá vyšetřované osobě tento lékař osobně s náležitým vysvětlením. V žádném případě nejsou pacienti informováni telefonicky bez možnosti overení identity.

Výsledek genetické analýzy je privátní záležitostí a nelze o něm informovat třetí osobu bez písemného souhlasu vyšetřované osoby.

E- 5 Opakovaná a dodatečná vyšetření

Nebyl-li vzorek při analýze spotřebován, lze na podkladě žádanky provést dodatečné nebo opakované vyšetření.

E- 6 Změny výsledku a nálezu

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

Pokud by došlo ke změně závěru po vydání závěrečné zprávy, bude indikující lékař na změnu okamžitě upozorněn telefonicky.

Pro vybrané druhy primárních vzorků (plodová voda) jsou založeny 2 paralelní kultivační linie. Tímto opatřením se minimalizuje pravděpodobnost selhání kultivace vzorku, ke kterému by mohlo dojít v důsledku kontaminace kultury, technických chyb během zpracování nebo jiným nepředpokládaným problémem. Cytogenetické vyhodnocení je vždy prováděno z obou paralelních vzorků.

Jestliže cytogenetik nemůže přímo určit, zda se jedná o patologii či pouze o variantu karyotypu, vyžádá si speciální barvení.

Kopie výsledku konzultacních vyšetření, včetně adresy referenčního pracoviště, jsou předány v písemné formě indikujícímu lékaři a originál se archivuje v laboratorii.

E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

Vzorky jsou zpracovávány průběžně a podle požadovaného vyšetření v pořadí, ve kterém jsou přijímány do laboratorie.

S výjimkou spontánních potratu, by doba požadovaného cytogenetického vyšetření, od příjmu vzorku do vydání závěrečné zprávy pro nabízená vyšetření při běžném provozu, neměla přesáhnout časový interval 4 týdnů. Celkový časový interval je nejvíce závislý na rychlosti růstu a celkové době kultivace buněk.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření buněk plodové vody je ve většině případů k dispozici během 3 týdnů. Nejpozději musí být vydána do 1 měsíce po odběru (v případě komplikované kultivace) nebo do 24. týdne gravidity pacientky.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření buněk kostní dřeně jsou zpracovány zpravidla do 3 týdnů od příjmu vzorku laboratorii.

Závěrečné zprávy pro nenádorovou cytogenetickou analýzu z krve jsou vypracovány zpravidla do 4 týdnů od příjmu vzorku laboratorii.

Závěrečná zpráva pro cytogenetické vyšetření fibroblastu (kultivovaných tkání ze spontánních potratu) je vypracována zpravidla do 6 týdnů od příjmu vzorku laboratorii (při špatném buněčném růstu v co nejkratší době po zpracování preparátu).

Výsledek pro statimové cytogenetické vyšetření vyžadující kultivaci buněk je dostupný nejpozději do 10 pracovních dnů od příjmu vzorku laboratorii. Výsledky statimového vyšetření jsou sdělovány indikujícímu lékaři telefonicky okamžitě po vyhodnocení.

Výsledek pro statimové cytogenetické vyšetření metodou FISH z nekultivovaných amniocytů je dostupný do 24 hodin od příjmu materiálu.

Výsledek pro statimové cytogenetické vyšetření metodou FISH blastomer je závislá na požadovaném množství vyšetřovaných chromozomů a je dostupný do 24-48 hodin od příjmu materiálu.

Při statimovém vyšetření na histologických preparátech je FISH metoda včetně závěrečné zprávy ukončena nejpozději do 3 dnů po obdržení požadavku a parafínového bloku ke zpracování.

Většina závěrečných zpráv pro vyšetření histologických preparátů FISH metodou je vydána do 5, všechny nejpozději do 10 pracovních dnů po obdržení požadavku a parafínového bloku ke zpracování.

E- 8 Konzultacní činnost laboratorie

