

Standardní operační postup č. SOPORG-GL-01

Laboratorní příručka

	Jméno	Pozice	
Zpracoval	Bc. Soňa Janošková	manažer kvality Genetické laboratoře	
Připomínkoval	Mgr. Martina Vaněrková	odborný laboratoře	pracovník
Připomínkoval	Mgr. Hana Grombiříková	odborný laboratoře	pracovník
Připomínkoval	prof. Tomáš Freiburger, Ph.D.	vedoucí lékař Genetické laboratoře	
Připomínkoval	Mgr. et Mgr. Ladislava Šnajdrová	manažer kvality	
Schválil	Doc. MUDr. Petr Němec, CSc., MBA	Ředitel	
Účinnost od	17.01.2025	Verze	8.0
Revize	16.01.2027	Nahrazuje předpis	Laboratorní příručka verze 7.0

Obsah

1	Účel.....	3
2	Rozsah platnosti	3
3	Pojmy a zkratky	3
3.1	Pojmy	3
3.2	Zkratky	3
4	Odpovědnosti a pravomoci	4
5	Popis	5
5.1	Informace o laboratoři.....	5
5.2	Kontakty a provozní doba laboratoře.....	6
5.3	Seznam vyšetření prováděných genetickou laboratoří.....	7
5.3.1	Molekulární detekce patogenů	7
5.3.2	Molekulární genetika poruch imunity.....	8
5.3.3	Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie	9
5.4	Zásady odběru biologického materiálu pro genetickou laboratoř.....	9
5.4.1	Příprava pacienta před odběrem	9
5.4.2	Odběr biologického materiálu pro molekulární detekci patogenů	9
5.4.3	Biologický materiál – množství, uskladnění, transport	9
5.4.4	Molekulární detekce patogenů	10
5.4.5	Molekulární genetika poruch imunity.....	11
5.4.6	Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie	12
5.5	Žádanka a správná identifikace biologického materiálu a pacienta	12
5.5.1	Neshody znemožňující příjem biologického materiálu nebo ohrožující správnou identifikaci biologického materiálu	13
5.5.2	Postup v případě zjištění neshod	13
5.5.3	Nakládání s osobními a citlivými údaji pacientů	13
5.6	Časová dostupnost vyšetření, vydávání výsledků a komunikace s laboratoří	14
5.6.1	Časová dostupnost vyšetření	14
5.6.2	Statimová vyšetření.....	16
5.6.3	Dodatečná a opakovaná vyšetření	16
5.6.4	Vydávání výsledků	17
5.6.5	Stížnosti	21
5.6.6	Konzultační činnost laboratoře	21
5.6.7	Smluvní laboratoře	21
6	Přílohy.....	21

1 Účel

Tato laboratorní příručka shrnuje základní informace o činnosti genetické laboratoře CKTCH a je určena zejména lékařům a zdravotním sestrám.

Je sepsána v souladu s nejnovějšími požadavky na dokumenty tohoto typu v souladu s normou ISO 15 189.

2 Rozsah platnosti

Laboratorní příručka je závazná pro pracovníky genetické laboratoře a spolupracující lůžková a ambulantní oddělení CKTCH.

3 Pojmy a zkratky

3.1 Pojmy

VŠ odborný pracovník = VŠ odborný pracovník pod odborným dohledem (OPLM) i VŠ odborný pracovník se specializací (OPLM se specializací)

3.2 Zkratky

ACMG	Americká společnost pro lékařskou genetiku a genomiku, American College of Medical Genetics and Genomics
CKTCH	Centrum kardiiovaskulární a transplantační chirurgie Brno
ČR	Česká republika
FH	Familiární hypercholesterolémie
FNUSA	Fakultní nemocnice u svaté Anny v Brně
HGVS	Společnost pro varianty v lidském genomu, Human Genome Variation Society
HRF	Hereditární periodické horečky
KREC	Kappa-deleting recombination excision circle, excizní kroužky vznikající během rekombinace B buněčného receptoru
IČP	Identifikační číslo pracoviště
LIS	Laboratorní informační systém
MedPed	Make early diagnosis to Prevent early deaths
MBL	Mannan binding lectin, Lektin vázající manózu
NIS-AMB	Nemocniční informační systém pro podporu práce v ambulancích
NGS	Next generation sequencing, masivně paralelní sekvenování
OPLM	Odborný pracovník v laboratorních metodách
PID	Primární imunodeficience = IEI (inborn errors of immunity)
TREC	T cell receptor excision circle, excizní kroužky vznikající během rekombinace T buněčného receptoru

4 Odpovědnosti a pravomoci

Vedoucí genetické laboratoře:

- metodicky řídí laboratoř, je zodpovědný za koncepci genetické laboratoře
- zabezpečuje vědecko-výzkumnou činnost genetické laboratoře
- spolupracuje se zdravotnickými zařízeními, kterým laboratoř poskytuje služby
- zajišťuje poskytování klinických konzultací týkajících se výběru laboratorních vyšetření, využívání služeb a interpretací výsledků vyšetření

VŠ odborný pracovník se specializací (Bioanalytik, OPLM se specializací):

- provádění náročných analýz a diagnóz v oboru molekulární medicíny
- provádí a zodpovídá za molekulárně genetickou diagnostiku zavedenou na pracovišti
- provádí hodnocení výsledků laboratorních vyšetření
- schvaluje výsledky prováděných molekulárně genetických vyšetření
- provádí konzultační činnost s lékaři (žadatelé o vyšetření)

VŠ odborný pracovník pod odborným dohledem (OPLM):

- provádění náročných analýz a diagnóz v oboru molekulární medicíny
- provádí molekulárně genetickou diagnostiku zavedenou na pracovišti
- provádí hodnocení výsledků laboratorních vyšetření
- provádí konzultační činnost s lékaři (žadatelé o vyšetření)

Zdravotní laborantka se specializací:

- provádí vysoce specializovaná molekulárně – genetická laboratorní vyšetření a měření
- podílí se na přípravě standardních postupů, v rozsahu své způsobilosti
- provádí základní hodnocení výsledků
- identifikuje vzorky biologického materiálu, hodnotí jejich kvalitu pro požadovaná laboratorní vyšetření, zajišťuje jejich zpracování, uchování a následnou likvidaci pod odborným dohledem

Jiný odborný pracovník:

- provádí laboratorní práce v oblasti výzkumu pod odborným vedením v rozsahu své odborné způsobilosti
- identifikuje vzorky biologického materiálu, hodnotí jejich kvalitu pro požadovaná laboratorní vyšetření, zajišťuje jejich zpracování, uchování a následnou likvidaci pod odborným dohledem
- provádí molekulárně genetickou diagnostiku zavedenou na pracovišti pod odborným dohledem

5 Popis

5.1 Informace o laboratoři

Název organizace	Centrum kardiiovaskulární a transplantační chirurgie Brno
Název laboratoře	Genetická laboratoř
Číslo akreditovaného subjektu	Zdravotnická laboratoř č. 8257
Identifikační údaje	IČO 00209775 IČZ 72 932 050 IČZ 72 932 715
Adresa laboratoře	Výstavní 17/19, Brno 603 00 (ve sníženém přízemí)
Vedoucí genetické laboratoře	prof. MUDr. Tomáš Freiburger, Ph.D.

Genetická laboratoř se zabývá výzkumem a klinickou aplikací moderních molekulárně genetických metod v oblastech:

- molekulární detekce patogenů
- molekulární genetiky poruch imunity
- genetické determinace aterosklerózy a trombofilie

Diagnostika patogenů molekulárně biologickými metodami je využívána zejména u imunokompromitovaných pacientů po transplantaci orgánů, u pacientů s infekční endokarditidou a u pacientů s infekčními komplikacemi po velkých chirurgických výkonech. Své uplatnění nachází také u pacientů s meningitidou či kloubními infekcemi, ale i v dalších situacích. Je vhodným doplněním klasických mikrobiologických postupů zejména v kultivačně negativních případech či u vzorků odebraných pod antibiotickou clonou.

Genetická laboratoř CKTCH Brno provádí také molekulárně genetickou diagnostiku systematicky zaměřenou na široké spektrum primárních imunodeficiencí, včetně prenatální diagnostiky. U pacientů s vrozenou poruchou obranyschopnosti jsou detekovány chyby v genech, které zodpovídají za správnou funkci imunitního systému. Při znalosti konkrétní genové chyby je v postižené rodině možné určit přenašeče onemocnění nebo odhalit onemocnění u ještě nenarozených dětí). K vyšetření variant lidského genomu využívá laboratoř metodu masivního paralelního sekvenování (NGS). Pro primární imunodeficienci má laboratoř navržený panel genů, který je průběžně aktualizován.

Laboratoř je součástí Národního centra a koordinátorem mezinárodního projektu "MedPed" (Make early diagnosis to Prevent early deaths), jehož cílem je včas diagnostikovat a léčit pacienty s familiární hypercholesterolémií, a tím zabránit předčasné klinické manifestaci aterosklerózy u těchto pacientů. V laboratoři se provádí molekulárně genetické vyšetření familiární hypercholesterolémie a stanovení genotypu apolipoproteinu E.

Významné místo v náplni genetické laboratoře zaujímá vědecko-výzkumná činnost. Genetická laboratoř se účastní řady výzkumných projektů, včetně mezinárodních. Výsledky jsou průběžně prezentovány formou přednášek a publikací v odborném tisku. Ve spolupráci s Přírodovědeckou a Lékařskou fakultou Masarykovy univerzity v Brně se podílíme na pregraduálním i postgraduálním vzdělávání studentů.

5.2 Kontakty a provozní doba laboratoře

Kontakty

	Jméno	e-mail	telefon
Vedoucí lékař laboratoře	prof. MUDr. Tomáš Freiburger, Ph.D.	tomas.freiberger@cktch.cz	543 182 548
VŠ odborný pracovník - molekulární detekce patogenů	Mgr. Martina Vaněrková	martina.vanerkova@cktch.cz	543 182 518
VŠ odborný pracovník - molekulární genetika poruch imunity	Mgr. Dita Říčná, Ph.D.	dita.ricna@cktch.cz	543 182546
Zdravotní laborant - genetická determinace aterosklerózy	Martina Slezáčková, DiS.	martina.slezackova@cktch.cz	543 182 546
Laboratoř			543 182 546

Provozní doba laboratoře

- Pracovní dny od 7:00 do 16:00 hod
- Příjem biologického materiálu: pracovní dny od 7:00 do 15.30 hod (mimo dobu příjmu po telefonické domluvě)

5.3 Seznam vyšetření prováděných genetickou laboratoří

Seznam metod je uveden na www.cktch.cz/genlab.

Laboratoř uplatňuje flexibilní rozsah akreditace, aby mohla pružně reagovat na požadavky svých zákazníků, vývoj stavu poznání a technologických možností (Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace na www.cktch.cz/genlab).

5.3.1 Molekulární detekce patogenů

HBV	- virus hepatitidy B (Hepadnavirus)
HCV	- virus hepatitidy C (Hepacivirus)
HSV 1/2	- lidský herpesvirus 1 a 2 (Human herpes 1 simplexvirus, Human herpes 2 simplexvirus)
EBV	- virus Epsteinův-Barrové (Human herpes 4 lymphocryptovirus)
CMV	- Cytomegalovirus (Human herpes 5 cytomegalovirus)
HHV6	- lidský herpesvirus 6 (Human herpes 6 roseolovirus)
VZV	- virus varicelly - zosteru (Human herpes 3 varicellovirus)
BKV	- virus BK (Polyomavirus BK)
PVB19	- lidský parvovirus B19 (Erythrovirus)
ADV	- adenoviry
UNB	- univerzální systém pro detekci bakterií
UNF	- univerzální systém pro detekci hub
STAPH	- systém pro detekci stafylokoků
Černý kašel	- <i>Bordetella pertusis/parapertussis</i>

Panely:

Respirační viry	- InfluenzaA/B + typizace, sezónní koronaviry + SARS-CoV-2, parainfluenza1-4, RSV, rhinovirus, enterovirus, bocavirus, parechovirus, metapneumovirus, adenoviry
Pneumonie	- <i>S. pneumoniae</i> , <i>S. aureus</i> , <i>M. pneumoniae</i> , <i>Ch. pneumoniae/psittaci</i> , <i>L. pneumophila/longbeache</i> , <i>P. jirovecii</i> , <i>H. influenzae</i> , MTB complex, <i>C. neoformans</i> , <i>Bordetella sp.</i> , <i>C. burnetii</i> , <i>A. fumigatus</i>
Sepse	- <i>Staphylococcus spp</i> , <i>Staphylococcus aureus</i> , <i>mecA</i> , <i>Streptococcus spp.</i> , <i>Streptococcus agalactiae</i> , <i>Streptococcus pneumoniae</i> , <i>Streptococcus pyogenes</i> , <i>Enterococcus spp.</i> , <i>Enterococcus faecalis</i> , <i>Enterococcus faecium</i> , <i>van A</i> , <i>van B</i> , <i>Enterobacteriaceae</i> , <i>Acinetobacter baumannii</i> , <i>Candida albicans</i> , <i>Candida glabrata</i> , <i>Candida krusei</i> , <i>Candida parapsilosis</i> , <i>Candida tropicalis</i> , <i>Citrobacter freundii</i> , <i>Escherichia coli</i> , <i>Klebsiella spp.</i> , <i>Listeria monocytogenes</i> , <i>Proteus mirabilis</i> , <i>Pseudomonas aeruginosa</i>

5.3.2 Molekulární genetika poruch imunity

Panel genů (NGS):

Primární imunodeficience – komplet (PID = IEI)

Vrozené poruchy imunity, široký panel genů vyšetřených metodou NGS

Hereditární periodické horečky (HRF)

Hereditární periodické horečky, úzký panel genů vyšetřených metodou NGS

SCID screening

SCID a agamaglobulinémie detekované u novorozenců při celoplošném novorozeneckém screeningu TREC/KREC

Sangerovo sekvenování:

X-vázaná agamaglobulinémie XLA [*BTK*]

AR-Agamaglobulinémie [*IGHM*]

X-vázaný lymfoproliferativní syndrom XLP [*SH2D1A, XIAP*]

Hereditární angioedém typu I a II [*SERPING1*]

Hereditární angioedém typu s normálním C1 inh [*F12, ANGPT1, PLG*]

Chronická granulomatózní choroba [*CYBB*]

Běžná variabilní imunodeficience CVID [*PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B*]

Syndrom aktivované PI3Kδ APDS [*PIK3CD, PIK3R1*]

Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [*CTLA4*]

Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů [*RMRP*]

X-SCID [*IL2RG*]

AR-SCID, Omenn syndrom [*RAG1, RAG2*]

AR-SCID [*IL7R, ADA*]

Wiskott-Aldrichův syndrom [*WAS*]

Deficit GATA2 [*GATA2*]

X-vázaný hyper IgM syndrom [*CD40LG*]

Hyper IgE syndrom [*STAT3*]

WHIM syndrom [*CXCR4*]

IPEX syndrom [*FOXP3*]

ADA2 deficiencie [*ADA2*]

VEXAS syndrom [oblast nejčastějších **variant** v genu *UBA1*]

Vyšetření familiární varianty v genech asociovaných s vrozenými poruchami imunity

Ostatní:

Deficit C2 složky komplementu [*C2*]

TREC/KREC

Genotypizace MBL [*MBL2*]

5.3.3 Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Lipidy:

FH-NGS	Familiární hypercholesterolémie, panel genů vyšetřených metodou NGS Vyšetření familiární varianty v genech asociovaných s familiární hypercholesterolémií
Apo B	Familiární defekt apolipoproteinu B-100 (varianta p.Arg3527Gln)
Apo E	Genotypizace apolipoproteinu E

Trombofilie:

Genetická dispozice k trombofilii

Mutace G1691A (Leidenská mutace) genu pro faktor V

Mutace G20210A genu pro faktor II protrombin

Ostatní:

Hereditární transthyretinová amyloidóza [TTR]

5.4 Zásady odběru biologického materiálu pro genetickou laboratoř

5.4.1 Příprava pacienta před odběrem

Pro veškerá genetická vyšetření prováděná genetickou laboratoří není nutná žádná speciální příprava pacienta před odběrem krve nebo jiného biologického materiálu.

5.4.2 Odběr biologického materiálu pro molekulární detekci patogenů

Vzorky z nesterilních míst (kůže, stěry atd.) může kontaminovat přirozená mikroflóra. I při odběru periferní krve je potřeba dbát na co nejsterilnější podmínky odběru, aby se minimalizovalo riziko kontaminace. Opatření: ošetření odběrového místa dezinfekcí, použití jednorázových rukavic, použití DNA-free zkumavek na odběr EDTA krve.

5.4.3 Biologický materiál – množství, uskladnění, transport

- Žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem, nedodržení je důvodem k odmítnutí vzorku.
- Vzorky jsou přepravovány v uzavřených zkumavkách tak, aby během přepravy vzorku do laboratoře nemohlo dojít k rozlití, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku.
- Genetická laboratoř nezajišťuje svoz biologického materiálu.
- Vzorky přijímané genetickou laboratoří mohou být doručeny:
 - zdravotnickým pracovníkem nebo školenou osobou pracující v CKTCH
 - svozovou službou odesílajícího zařízení
 - poštou (v případě, že budou dodrženy podmínky pro transport)

5.4.4 Molekulární detekce patogenů

V případě požadavku vyšetření např. UNB, UNF, CMV, EBV, BKV, HBV, HCV, ADV, HSV1/2, HHV6, VZV u jednoho pacienta: 2 × 5 ml krve v EDTA s jednou žádankou (dopravit do laboratoře při běžné teplotě do 6 hod. od odběru z důvodu HCV – pokud není požadováno HCV, lze dodat pouze 1 × 5 ml krve a uchovávat ji při 2-8 °C (max. 72 hod.), ale nejlépe dopravit do laboratoře do druhého dne).

Přijímaný materiál	Vyšetření	Minimální množství a typ odběru ^{a)}	Uskladnění a transport
Krev	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, BKV, PVB19, ADV, HSV 1/2, HHV6, VZV, panel seps	2 ml do EDTA	2 – 8 °C, ^{c)}
	HBV	5 ml do EDTA	2 – 8 °C, ^{c)}
	HCV	5 ml do EDTA	2 - 8 °C, dopravit do laboratoře při běžné teplotě do 6 hod od odběru
Punktát	UNB, UNF, STAPH	0,5 ml	2 - 8 °C, ^{c)}
Likvor	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, ADV, HSV 1/2, HHV6, VZV	1-2 ml	2 – 8 °C, ^{c)}
BAL - bronchoalveolární laváž	UNB, UNF, STAPH, panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel	1-2 ml	2 – 8 °C, ^{c)}
Tracheální aspirát	UNB, UNF, STAPH, panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel	1-2 ml	2 – 8 °C, ^{c)}
Stěr	UNB, UNF, STAPH, ADV, HSV 1/2, VZV, panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel	^{b)}	2 – 8 °C, ^{c)}
Moč	UNB, UNF, STAPH, CMV, BKV, ADV	1-2 ml	2 – 8 °C, ^{c)}
Materiál z rány	UNB, UNF, STAPH		2 – 8 °C, ^{c)}
Chlopeň	UNB, UNF, STAPH		2 – 8 °C, ^{c)}
Kostní dřeň	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, PVB19, HHV6	1 ml	2 – 8 °C, ^{c)}
Plazma	HBV	1,5 ml	2 – 8 °C, dopravit do laboratoře při běžné teplotě do 6 hod od odběru nebo v zamraženém stavu
	HCV	1,5 ml	
Jiný materiál po předchozí domluvě			

- a) odběr do sterilní zkumavky
b) stěr nativně do sterilní zkumavky nebo do sterilního fyziologického roztoku
c) uchovat při 2-8 °C max. 72 hod, ale nejlépe dopravit do laboratoře do druhého dne – transport při běžné teplotě do 6 hod.

5.4.5 Molekulární genetika poruch imunity

Přijímaný materiál	Vyšetření	Množství a typ odběru	Uskladnění a transport
Krev	* a MBL	2,5–10 ml do EDTA	2-8 °C, při dlouhodobějším skladování zamrazit, (transport při běžné teplotě do 6 hod nebo v zamraženém stavu)
DNA	*	50 µl (20 ng/µl) **	2-8 °C, při dlouhodobějším skladování zamrazit, transport při běžné teplotě
	MBL	50 µl (20 ng/µl)**	
Suchá krevní skvrnka	TREC/KREC	Krevní skvrnka na odběrové kartičce	při běžné teplotě
CVS-odběr choriových klků	*	dle možností	2-8 °C, dopravit do laboratoře do druhého dne (při běžné teplotě do 6 hod)
Plodová voda	*	dle možností	2-8 °C, dopravit do laboratoře do druhého dne (při běžné teplotě do 6 hod)
Tkáň uchovávaná v parafínových bločcích	*	dle možností	při běžné teplotě
Jiný materiál po předchozí domluvě	*		

* Panely genů, sangerovo sekvenování, deficit C2 složky komplementu

** minimální množství, menší množství nebo koncentrace po domluvě

5.4.6 Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Přijímaný materiál	Vyšetření	Množství a typ odběru	Uskladnění a transport
Krev	Trombofilie	1 - 2,5 ml do EDTA	2-8 °C, dopravit do laboratoře do druhého dne (při běžné teplotě do 6 hod) nebo v zamraženém stavu
	Lipidy	2,5 –10 ml do EDTA	
DNA	Trombofilie	10 µl (20 ng/µl) **	2-8 °C, při dlouhodobějším skladování zamrazit, transport při pokojové teplotě
	Lipidy	50 µl (20 ng/µl) **	

** minimální množství, jiné (menší) množství nebo koncentrace po domluvě

5.5 Žádanka a správná identifikace biologického materiálu a pacienta

Ke každému biologickému materiálu musí být správně vyplněná žádanka, která obsahuje:

- Jednoznačnou identifikaci pacienta: jméno, příjmení, číslo pojištěnce, pohlaví (za jméno uvést M = muž, Ž = žena, ? = pohlaví neznámé – např. při odběru plodové vody), datum narození
- Identifikace žadatele o vyšetření: čitelné razítko, IČP, odbornost, adresa, oddělení/ústav/klinika
- Identifikační údaje o odesílajícím lékaři: jméno, podpis
- Kód zdravotní pojišťovny vyšetřovaného
- Klinickou diagnózu
- Druh materiálu
- Datum a čas odběru (čas odběru není podmínkou přijetí pro Molekulární genetiku poruch imunity a Genetickou determinaci aterosklerózy a trombofilie)
- Datum a čas příjmu do laboratoře (vyplňuje pracovník laboratoře při příjmu vzorku)
- Požadovaný druh vyšetření
- Uvedení, zda se jedná o vyšetření probanda nebo rodinného příslušníka (v případě molekulární genetiky poruch imunity a genetické dispozice k **rozvoji aterosklerózy a trombofilie**)
- Vyplněný informovaný souhlas u těchto vyšetření:
 - Molekulární genetika poruch imunity
 - Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Vzorové žádanky jsou v příloze a ke stažení na internetových stránkách www.cktch.cz/genlab. Na vyžádání je možno tyto žádanky zaslat e-mailem nebo poštou.

Biologický materiál musí být označen jménem, příjmením a rokem narození pacienta nebo příjmením pacienta a číslem pojištěnce. Pokud je nádobka s biologickým materiálem označena pouze příjmením pacienta, genetická laboratoř ji může přijmout jen za předpokladu, že je jinak zajištěna jednoznačná identifikace biologického materiálu (např. nádobka s materiálem je jednoznačně připojena k žádance s kompletní identifikací přilepením, v uzavřeném obalu apod.).

Není-li na žádance uvedeno datum narození a pohlaví pacienta, není to důvodem k odmítnutí vzorku, pokud je řádně vyplněné číslo pojištění.

5.5.1 Neshody znemožňující příjem biologického materiálu nebo ohrožující správnou identifikaci biologického materiálu

- nesprávný typ biologického materiálu vzhledem k požadovanému vyšetření
- nesplněné podmínky transportu nebo uchování biologického materiálu
- zaslání vzorků, které genetická laboratoř nevyšetřuje
- chybějící žádanka
- nedostatečné množství materiálu

5.5.2 Postup v případě zjištění neshod

- **Nesprávný typ biologického materiálu nebo špatně odebraný vzorek vzhledem k požadovanému vyšetření** – pracovník genetické laboratoře může přijmout biologický materiál, žádanku a upozorní na omyl příslušné pracoviště, odkud materiál pochází, a požádá zadávajícího lékaře o opakovaný odběr.
- **Nesplněné podmínky transportu nebo uchování biologického materiálu; zaslání vzorků, které genetická laboratoř nevyšetřuje** – viz bod výše.
- **Nedostatečné množství materiálu** – pracovník genetické laboratoře může přijmout biologický materiál a požádá zadávajícího lékaře o opakovaný odběr.
- **Chybějící žádanka** - pracovník genetické laboratoře může přijmout biologický materiál a požádá zadávajícího lékaře o doplnění žádanky či doplnění chybějících údajů na ní.

5.5.3 Nakládání s osobními a citlivými údaji pacientů

Genetická laboratoř nakládá s osobními a citlivými údaji pacientů tak, aby nemohlo dojít k jejich neoprávněnému přístupu, změně nebo zneužití.

S uvedenými osobními údaji bude zacházeno dle zásad Nařízení GDPR č. 2016/679 a platnými právními předpisy ČR. Zpracovávané údaje budou zabezpečeny tak, aby nemohlo dojít k úniku a zneužití těchto dat nepovolaným osobám.

Obecné zásady pro ochranu osobních údajů:

Osobní a citlivá data pacientů jsou vedena v listinné formě a v LIS.

Listinná forma záznamu je zabezpečena uzamčením vstupu do genetické laboratoře a řízením vstupu cizích osob. Pro zabezpečení dat v LIS mají pracovníci přidělena přístupová práva s ohledem na jejich kompetence do interní databáze i na konkrétní PC. Všichni pracovníci jsou zavázáni v Prohlášení o zachování mlčenlivosti o osobních údajích pacienta k zachování důvěrnosti informací o pacientech a jsou prokazatelně seznámeni s vnitřními předpisy genetické laboratoře, ve kterých jsou stanoveny pravidla pro nakládání s osobními údaji.

5.6 Časová dostupnost vyšetření, vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

5.6.1 Časová dostupnost vyšetření

5.6.1.1 Molekulární detekce patogenů

Vyšetření	Přijímaný materiál	Standardní lhůta vyšetření*	Statimová lhůta **
UNB	krev, punktát, likvor, BAL, stěr, moč, materiál z rány, chlopně, kostní dřeň	1-3 dny	dle telefonické domluvy
UNF	krev, punktát, likvor, BAL, stěr, moč, materiál z rány, chlopně, kostní dřeň	1-3 dny	dle telefonické domluvy
STAPH (specificky)	krev, punktát, likvor, BAL, stěr, moč, materiál z rány, chlopně, kostní dřeň	1-3 dny	dle telefonické domluvy
Černý kašel	BAL, tracheální aspirát, stěr z dýchacích cest	1-3 dny	dle telefonické domluvy
CMV (kvantitativně)	krev, kostní dřeň, likvor, moč	3-4 dny	1-2 dny
EBV (kvantitativně)	krev, kostní dřeň, likvor	3-4 dny	1-2 dny
BKV (kvantitativně)	krev, moč	2 týdny	1-2 dny
PVB19 (kvantitativně)	krev, kostní dřeň,	2 týdny	1 týden příp. dle telefonické domluvy
HBV (kvantitativně)	krev, plazma	2 týdny	1 týden příp. dle telefonické domluvy
HCV (kvantitativně)	krev, plazma	2 týdny	1 týden příp. dle telefonické domluvy
ADV (kvantitativně)	krev, likvor, moč, , stěr (vyšetření kvalitativně) (spojivka, rektum, ...)	2 týdny	dle telefonické domluvy
HSV 1/2 (kvantitativně)	krev, likvor, stěr (vyšetření kvalitativně) (spojivka, genitálie ,...)	2 týdny	dle telefonické domluvy
HHV6 (kvantitativně)	krev, kostní dřeň, likvor,	2 týdny	dle telefonické domluvy
VZV (kvantitativně)	krev, likvor, , stěr (vyšetření kvalitativně)	2týdny	dle telefonické domluvy
Respirační panel	tracheální aspirát, BAL, stěr z dýchacích cest	1-3 dny	dle telefonické domluvy
Panel Pneumonie	tracheální aspirát, BAL, stěr z dýchacích cest	1-3 dny	dle telefonické domluvy
Septický panel	krev	1-3 dny	dle telefonické domluvy

*V rámci lhůt vyšetření jsou započítány pracovní dny od doručení materiálu do laboratoře. Není-li materiál doručen před 8 hod. ráno, ale až v průběhu dne, je zpracován následující pracovní den/dny.

** Prosíme zaškrtnout „statim“ pouze v akutních případech, příp. kontaktovat pracovníky naší laboratoře telefonicky: 543 182 518 nebo 543 182 546.

5.6.1.2 Molekulární genetika poruch imunity

Vyšetření	Přijímaný materiál	Standardní lhůta vyšetření	Statimová lhůta
Sangerovo sekvenování	Krev, DNA, CVS-odběr choriových klků, plodová voda, tkáň uchovávaná v parafínových bločcích, jiný materiál po předchozí domluvě	1-3 měsíce	dle telefonické domluvy
MLPA *	Krev, DNA, CVS-odběr choriových klků, plodová voda, tkáň uchovávaná v parafínových bločcích, jiný materiál po předchozí domluvě	3-6 měsíců	dle telefonické domluvy
TREC/KREC	Suchá krevní skvrnka	1 týden	dle telefonické domluvy
Panel PID – komplet (NGS)	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	9 měsíců	dle telefonické domluvy
Panel HRF (NGS)	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	6 měsíců	dle telefonické domluvy
Panel SCID screening	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	1-6 měsíců	dle telefonické domluvy
Ověření varianty z panelu genů u rodinných příslušníků	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	1-3 měsíce od výsledku vyšetření probanda	dle telefonické domluvy
MBL, C2	Krev	1-3 měsíce	dle telefonické domluvy

* *SERPING1*

5.6.1.3 Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Vyšetření	Přijímaný materiál	Standardní lhůta vyšetření	Statimová lhůta
Apo B, Apo E	Krev, DNA	2-6 týdnů (3-5 měsíců)*	neprovádí se
FH-NGS	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	6 měsíců	dle telefonické domluvy
Ověření varianty z panelu genů u rodinných příslušníků	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	1-3 měsíce	dle telefonické domluvy
Trombofilie	Krev, DNA	2 týdny	neprovádí se
Hereditární transthyretinová amyloidóza [TTR]	Krev, DNA, jiný materiál po předchozí domluvě	1-3 měsíce	dle telefonické domluvy

*Vydání výsledku je možné po zadání potřebných údajů o pacientovi do dtb MedPed a vyhodnocení výsledků odpovědným lékařem MedPed.

5.6.2 Statimová vyšetření

Požadavky na vyšetření STATIM se do laboratoře dodávají se stejnými žádankami jako ostatní běžná vyšetření a jsou navíc označena slovem STATIM. Žádanka musí obsahovat stejné povinné údaje jako u běžného vyšetření.

5.6.3 Dodatečná a opakovaná vyšetření

Ze vzorků dodaných do genetické laboratoře lze během zpracování a skladování dodatečně provádět další vyšetření, event. opakování některých vyšetření.

Pokud lékař požaduje dodatečné vyšetření, musí zaslat buď novou žádanku (v případě potřeby včetně informovaného souhlasu), nebo dodat písemné potvrzení požadavku. Požadavek se zároveň zaznamená do původní žádanky.

5.6.3.1 Molekulární detekce patogenů

Vyšetření	Dodatečně
UNB, UNF, STAPH	Ize provést do 1 týdne po obdržení biologického materiálu, pokud bylo u daného pacienta požadováno jedno z vyšetření: UNB, UNF nebo STAPH
	pokud u pacienta nebylo požadováno ani jedno z vyšetření: UNB, UNF nebo STAPH Ize provést do 2-3 dnů po obdržení biologického materiálu, jestliže je materiálu dostatek
CMV, EBV, BKV, PVB19, ADV, HSV 1/2, HHV6, VZV	Ize provést do 1 týdne po obdržení biologického materiálu
HBV	Ize provést do 2-3 dnů po obdržení biologického materiálu, jestliže je materiálu dostatek
HCV	nelze provést

5.6.3.2 Molekulární genetika poruch imunity

Dodatečně lze provést všechna vyšetření, pokud je v genetické laboratoři dostatek DNA pacienta a je k dispozici informovaný souhlas pacienta k provedení příslušného vyšetření (s výjimkou TREC/KREC).

5.6.3.3 Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Dodatečně lze provést všechna vyšetření, pokud je v genetické laboratoři dostatek DNA pacienta a je k dispozici informovaný souhlas pacienta k provedení příslušného vyšetření.

5.6.4 Vydávání výsledků

Platí pravidlo „originální výsledek patří žadateli“. V jiných případech výsledek nesmí být vydán nebo sdělen pacientovi nebo třetí osobě, a to ani na základě jeho ústní (osobní nebo telefonické) nebo písemné žádosti. Pokud žadatel na žádanku napsal, že výsledek má být vydán jinému lékaři, učiní se tak.

U telefonického hlášení výsledku, je nutné ověření osoby, které se výsledek hlásí. Ověření osoby se provádí kontrolou volaného čísla na displeji telefonu. Neznámé volané číslo se ověří pomocí internetu a provede se zpětné volání. Telefonicky hlášené výsledky jsou zaznamenány na zadní straně příslušné žádanky nebo do LIS, se jménem osoby, které byl výsledek hlášen.

Výsledek po telefonu může sdělit lékař nebo VŠ odborný pracovník genetické laboratoře.

V souladu se zákonem jsou pozitivní nálezy vybraných bakterií, zjištěné v sekci molekulární detekce patogenů, hlášeny příslušné hygienické stanici.

5.6.4.1 Molekulární detekce patogenů

Výsledek vyšetření je zaslán v písemné podobě lékaři, který ho požadoval. Jedná-li se o pacienta z CKTCH nebo z FNUSA, je výsledek standardního i statimového vyšetření navíc vložen bezprostředně po vyhodnocení do systému NIS-AMB.

Pozitivní výsledky nebo statimová vyšetření z jiných lékařských zařízení než CKTCH a FNUSA jsou telefonicky hlášena lékaři/sestře:

- UNB, UNF, STAPH (jen pozitivita, ne hraničně pozitivní výsledky)
- jen nové positivity HBV a HCV
- nově zjištěné positivity CMV překračující kritické hodnoty ($2,0 \cdot 10^3$ IU/ml krve)
- nově zjištěné positivity EBV překračující kritické hodnoty ($2,6 \cdot 10^4$ IU/ml krve)
- nově zjištěné positivity BKV překračující kritické hodnoty ($1,0 \cdot 10^4$ IU/ml krve)
- případně ostatní výsledky dle telefonické domluvy

Pozitivní výsledky infekční endokarditidy, jedná-li se o pacienta z CKTCH nebo z FNUSA, jsou vždy telefonicky hlášeny službu konajícímu lékaři/sestře a na Antibiotické středisko FNUSA. Pozitivní výsledky infekční endokarditidy z jiných pracovišť jsou vždy telefonicky hlášeny službu konajícímu lékaři/sestře.

Všechny telefonicky hlášené výsledky jsou zaznamenány do LIS se jménem osoby, které byl výsledek hlášen.

V případě hrozícího nedodržení doby odezvy např. z důvodu nutného ředění silně pozitivního vzorku, jsou předběžné výsledky vydány do NIS-AMB a/nebo hlášeny telefonicky.

Hodnocení výsledků kvantitativní detekce virové nálože:

Vyšetření	Materiál	negativní	Hraničně pozitivní	Pozitivní
CMV (kvantitativně)	Krev, kostní dřeň, likvor, moč	0 IU/ml	< 100 IU/ml	≥ 100 IU/ml
EBV (kvantitativně)	Krev, kostní dřeň, likvor	0 IU/ml	< 500 IU/ml	≥ 500 IU/ml
BKV (kvantitativně)	Krev, moč	0 IU/ml	< 500 IU/ml	≥ 500 IU/ml
HBV (kvantitativně)	krev, plazma	0 IU/ml	< 10 IU/ml	≥ 10 IU/ml
HCV (kvantitativně)	krev, plazma	0 IU/ml	< 10 IU/ml	≥ 10 IU/ml

5.6.4.2 Molekulární genetika poruch imunity

Výsledky a vyhodnocení jsou v písemné podobě odeslány lékaři, který je požadoval. V některých případech (např. u prenatálních vyšetření), po předchozí domluvě, jsou výsledky hlášeny telefonicky indikujícímu lékaři ihned po jejich získání. Telefonicky hlášené výsledky jsou zaznamenány do LIS, se jménem osoby, které byl výsledek hlášen.

Zapsání výsledků vyšetření probíhá přes LIS. Před vydáním jsou kompletní výsledkové listy v informačním systému kontrolovány, vyhodnoceny VŠ odborným pracovníkem a následně uvolněny jiným VŠ odborným pracovníkem se specializací.

A. Výsledky vyšetření molekulární genetiky poruch imunity

Výsledková zpráva vždy specifikuje analyzovanou oblast a klinicky významné varianty, které byly v dané oblasti nalezeny. Detekované varianty jsou ve zprávě jednoznačně pojmenovány dle HGVS nomenklatury a dále charakterizovány (funkční dopady varianty, populační frekvence, hodnocení predikčními nástroji).

Typy variant (dle ACMG):

- **benigní** – varianty, které nemají klinický význam
- **pravděpodobně benigní** – varianty, které pravděpodobně nemají klinický význam
- **pravděpodobně patogenní** – varianty, které pravděpodobně mají klinický význam
- **patogenní** – varianty, které mají klinický význam
- **varianty nejasného významu** – varianty, u nichž není jasné, zda jsou patogenní nebo benigní

V závěru je komentován klinický význam nálezů, souvislost s onemocněním pacienta nebo jeho rodinného příslušníka a případná doporučení (doplnění nebo opakování vyšetření, vyšetření dalších rodinných příslušníků atd.).

Výsledková zpráva vždy specifikuje použitou metodu.

B. Výsledky vyšetření TREC/KREC

Vyšetření TREC/KREC je stanovení množství extinkčních kroužků TREC a KREC, které vznikají při vývoji T- a B- lymfocytů a je primárně používáno ke screeningu těžké kombinované imunodeficiency (SCID) jak u pacientů s podezřením na tento typ imunodeficitu, tak i u kojenců běžné populace. Vyšetření je prováděno z DNA izolované ze suché krevní kapky kojenců do 2 let věku a hodnoty jsou udávány v jednotkách kopie/ μ l krve (kp/ μ l).

Výsledky jsou následně hodnoceny takto:

TREC/KREC (kp/ μ l)	Hodnocení
> 90	normální
40 - 90	mírně snížené
10 - 39,9	snížené
0 - 9,9	významně snížené
0	nulové

Výjimečně je vyšetření TREC/KREC prováděno u dětí starších 2 let. Z důvodů zvýšení citlivosti vyšetření je vyšetření prováděno z plné krve a výsledek je udáván v jednotkách kopie / 10^6 buněk. Hodnocení a závěr se pak opírá o zkušenosti laboratoře s tímto typem vyšetření a dlouhodobější sledování stejného pacienta.

C. Výsledky genotypizace MBL

Vyšetření hodnotí genotyp pacienta genu *MBL2* ve vztahu k sérovým koncentracím lektinu vázajícímu manan (MBL). Proto je nutno stanovit:

- typ promotorových alelických variant: LY, HY, LX
- alelické varianty v kódující oblasti: A, B, C, D.

Stanovený genotyp je pak hodnocen takto:

Genotyp: promotor kód. sekvence / promotor kód. sekvence

Genotypy	Komentář
HYD, LYB, LYC, LYD/ HYD, LYB, LYC, LYD LXA/ HYD, LYB, LYC, LYD	Genotyp pacienta(-ky) odpovídá homozygotní deficienci a je spojen s téměř neměřitelnou sérovou koncentrací MBL.
HYA, LYA/ HYD, LYB, LYC, LYD	Genotyp pacienta(ky) odpovídá heterozygotní deficienci a je spojen s významně sníženou sérovou koncentrací MBL (řádově 10x).
LXA/LXA	Genotyp pacienta(-ky) je spojen s významně sníženou sérovou koncentrací MBL (řádově 10x).
LYA, HYA/ LYA, HYA LYA, HYA/ LXA	Genotyp pacienta(-ky) je spojen s normální sérovou koncentrací MBL.

5.6.4.3 Genetická determinace aterosklerózy a trombofilie

Výsledky jsou v písemné podobě odeslány lékaři, který je požadoval. Jedná-li se o pacienta z CKTCH nebo z FNUSA, je výsledek standardního i statimového vyšetření navíc vložen do systému NIS-AMB.

Zaevidování výsledků vyšetření probíhá přes LIS. Před vydáním výsledků jsou kompletní výsledkové listy v LIS kontrolovány, vyhodnoceny odborným pracovníkem a následně uvolněny jiným VŠ odborným pracovníkem se specializací.

A. Výsledky vyšetření familiárního defektu apolipoproteinu B-100 (varianty p.Arg3527Gln) / genotypizace apolipoproteinu E

Ve výše popsaném systému detekce varianty p.Arg3527Gln v genu *ApoB* jsme schopni odlišit:

- homozygota s mutací (pokud detekujeme v systému ACRS pouze produkt 203 bp, nález uzavíráme jako „pacient s variantou p.Arg3527Gln v homozygotním stavu“).
- homozygota bez mutace (pokud detekujeme v systému ARMS pouze produkt 334 bp, nález uzavíráme jako „varianta p.Arg3527Gln nezachycena“).
- heterozygota wt/mt (pokud detekujeme v systému ACRS produkty délky 183 + 203 bp, uzavíráme jako „pacient je nositelem varianty p.Arg3527Gln v heterozygotním stavu“).

Ve výše popsaném systému detekce zastoupení jednotlivých alel E2, E3, E4 u *ApoE* jsme schopni detekovat jak **homozygoty**, tak **heterozygoty** pro tyto 3 typy alel na základě porovnání s kontrolami o příslušných genotypech. Ve zprávě je označen vždy nalezený genotyp vyšetřovaného (E2/E2, ...), pouze u genotypu E2/E2 je doplněno upozornění na možnost předčasného výskytu aterosklerózy.

B. Výsledky vyšetření molekulární genetiky poruch metabolismu lipidů

ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9

Výsledky jsou vydávány ve výsledkové zprávě a zahrnují informace nezbytně potřebné k hodnocení výsledků pro ošetřujícího lékaře. Výsledková zpráva vždy specifikuje použitou metodu, dále analyzovanou oblast a klinicky významné varianty, které byly v dané oblasti nalezeny.

Popis detekovaných variant ve výsledkové zprávě se řídí doporučeným názvoslovím mezinárodní nomenklatury HGVS a odbornou literaturou.

Typy variant (dle ACMG):

- **benigní** – varianty, které nemají klinický význam
- **pravděpodobně benigní** – varianty, které pravděpodobně nemají klinický význam
- **pravděpodobně patogenní** – varianty, které pravděpodobně mají klinický význam
- **patogenní** – varianty, které mají klinický význam
- **varianty nejasného významu** – varianty, u nichž není jasné, zda jsou patogenní nebo benigní

Detekované varianty jsou hodnoceny na základě specifických kritérií (Richards S. *et al. Genetics in Medicine*, 2015; Chora J.R. *et al. Genetics in Medicine*, 2022), s využitím informací z databází a *in silico* predikcí.

V závěru je hodnocen klinický význam nalezené varianty / nalezených variant u pacienta nebo rodinného příslušníka v případě ověření varianty. V závěru může být zahrnuto doporučení k vyšetření dalších rodinných příslušníků.

C. Výsledky vyšetření trombofilie

U trombofilií detekujeme: **homozygota bez mutace**, **heterozygota** (s mutací na jedné alele genu), **homozygota** s mutací (s mutací na obou alelách genu).

5.6.5 Stížnosti

Stížnost žadatelů o vyšetření, pacientů a jiných stran je podnětem pro zlepšení práce laboratoře. Způsob podání stížnosti:

- Ústně (telefonicky)
Jde-li o připomínku k práci laboratoře, která se netýká pacienta a lze ji vyřešit okamžitě, učiní se tak (tento typ stížnosti se nezaznamenává).
- Písemně (dopis, e-mail)

Stížnost přijímá kterýkoli pracovník genetické laboratoře a následně ji předá vedoucímu genetické laboratoře, který [ji předá na sekretariát k posouzení jejího obsahu řediteli CKTCH. Ten následně určí osobu k řešení](#). Záznam o stížnosti a způsob jejího řešení je evidován u manažera kvality genetické laboratoře. Na tuto stížnost je vždy vypracována písemná odpověď.

Pokud stížnost není řešena ihned, je termín na vyřízení stížnosti 30 kalendářních dnů. V tomto termínu oznámí odpovědný pracovník stěžovateli výsledek šetření. V případě, že nelze v tomto termínu stížnost dořešit, informuje stěžovatele o dosavadním postupu.

5.6.6 Konzultační činnost laboratoře

Konzultace jsou umožněny telefonickým kontaktem s odbornými pracovníky laboratoře zodpovědnými za danou problematiku nebo přímo s vedoucím genetické laboratoře během provozních hodin laboratoře.

5.6.7 Smluvní laboratoře

Smluvní laboratoř je taková laboratoř, kam jsou zasílány vzorky k vyšetření, která se v naší laboratoři neprovádí (Laboratoř molekulární biologie – Laboratoře AGEL a.s.), využívá se pro mezilaboratorní porovnání (Centrum molekulární biologie a genetiky FN Brno), zajišťuje zálohu zdravotnického zařízení (Cytogenetická laboratoř Brno, s.r.o.), nebo je využívána pro sekvenaci NGS (CEITEC MU).

6 Přílohy

- Žádanky - molekulární detekce patogenů
- molekulární genetika poruch imunity
- genetická determinace aterosklerózy a trombofilie
- Organizační struktura genetické laboratoře

**ŽÁDANKA – Molekulární detekce patogenů**

verze 08

Genetická laboratoř, Centrum kardiiovaskulární a transplantační
chirurgie Brno, Výstavní 17/19, 603 00 Brno
tel.: 543 182 518; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz; www.cktch.cz/genlab

Pojišťovna		IČP žadatele		Datum odběru		Čas odběru	
Odbornost		Číslo vzorku		Datum příjmu		Čas příjmu	

Jméno a příjmení		Pohlaví	M	Ž	?	Základní diagnóza	
Číslo pojištění		Datum narození				Ostatní diagnózy	

Materiál:

☐ krev	☐ likvor	☐ punktát
☐ periferní žíla	☐ tracheální aspirát	☐ chlopeč
☐ arterie	☐ BAL	☐ jiná tkáň
☐ centrální katetr	☐ moč	☐ materiál z rány
☐ kostní dřeň	☐ sěr	☐ ostatní

Razítko a podpis žadatele

Vyšetření:

☐ bakterie (univerzálně)	☐ HBV (kvant.)	☐ CMV (kvant.)	☐ HHV 6 (kvant.)	☐ ADV (kvant.)
☐ houby (univerzálně)	☐ HCV (kvant.)	☐ EBV (kvant.)	☐ HSV 1/2 (kvant.)	☐ Parvovirus B19 (kvant.)
statim ☐ <i>Staphylococcus</i> spp. (spec.)	☐ BKV (kvant.)	☐ VZV (kvant.)		
(S. aureus, S. koag. neg., methicilin. rezistence)				
☐ černý kašel (<i>Bordetella pertussis/parapertussis</i>)				

- ☐ panel Respirační viry (Influenza A/B + typizace, sezónní koronaviry + SARS-CoV-2, Parainfluenza 1-4, RSV, Rhinovirus, Enterovirus, Bocavirus, Parechovirus, Metapneumovirus, Adenovirus)
- ☐ panel Pneumonie (*S. pneumoniae*, *S. aureus*, *M. pneumoniae*, *Ch. pneumoniae/psittaci*, *L. pneumophila/longbeachae*, *P. jirovecii*, *H. influenzae*, *MTB* complex, *C. neoformans*, *Bordetella* sp., *C. burnetii*, *A. fumigatus*)
- ☐ panel Sepse (*Staphylococcus* spp., *Staphylococcus aureus*, *mecA*, *Streptococcus* spp., *Streptococcus agalactiae*, *Streptococcus pneumoniae*, *Streptococcus pyogenes*, *Enterococcus* spp., *Enterococcus faecalis*, *Enterococcus faecium*, *vanA*, *vanB*, *Enterobacteriaceae*, *Acinetobacter baumannii*, *Candida albicans*, *Candida glabrata*, *Candida krusei*, *Candida parapsilosis*, *Candida tropicalis*, *Citrobacter freundii*, *Escherichia coli*, *Klebsiella* spp., *Listeria monocytogenes*, *Proteus mirabilis*, *Pseudomonas aeruginosa*)

☐ jiné (po domluvě)

Doplňující informace:

☐ po transplantaci	☐ jater	☐ ledvin	☐ srdce	☐ HSC;	☐ po chemoterapii
☐ po velkém chirurgickém výkonu;					
☐ jiné					

Klin. hodnocení:

☐ seps, sept. šok	☐ lokalizovaná bakt. infekce
☐ inf. endokarditida	☐ horečka nejasného původu
☐ febrilní neutropenie	☐ virová infekce

Hemokultura ☐ negativní ☐ pozitivní ☐ výsl. není k disp.

T °C; FW; Leu x10³/μl; CRP mg/l; PCT ng/ml.

Další komentář:

- ☐ Podezření na probíhající infekci.
- ☐ Zvláštní hygienický režim

Záznamy o provedeném vyšetření:

ICP							
Odbornost							

Datum	Kód	Počet

Razítko laboratoře a podpis

**ŽÁDANKA – Molekulární genetika poruch imunity
DNA /RNA/ ANALÝZA**Genetická laboratoř, Centrum kardiiovaskulární a transplantační
chirurgie Brno, Výstavní 17/19, 603 00 Brno
tel.: 543 182 546, 18; e-mail: tomas.freiburger@cktch.cz; www.cktch.cz/genlab

Pojišťovna		IČP žadatele		Datum odběru		Čas odběru	
Odbornost		Číslo vzorku		Datum příjmu		Čas příjmu	

Jméno a příjmení		Pohlaví	M	Ž	?	Základní diagnóza	
Číslo pojištění		Datum narození				Ostatní diagnózy	

Informovaný souhlas je součástí žádanky (vyplňte prosím 2. stranu žádanky)

- Materiál:**
- | | |
|---|--|
| ☐ periferní krev | ☐ lymfocyty |
| ☐ kostní dřeň | ☐ tkáň |
| ☐ suchá krevní kapka | ☐ DNA z |
| ☐ plodová voda | ☐ ostatní |

Razítko a podpis žadatele

Vyšetření**Panel genů (NGS):**

- | | |
|--|---|
| ☐ Primární imunodeficiencie – komplet (PID = IEI) | ☐ SCID screening |
| ☐ Hereditární periodické horečky (HRF) | |

Sangerovo sekvenování:

- | | |
|--|--|
| ☐ X-vázaná agamaglobulinémie XLA [BTK] | ☐ X-SCID [IL2RG] |
| ☐ AR-Agamaglobulinémie [IGHM] | ☐ AR-SCID, Omenn syndrom [RAG1, RAG2] |
| ☐ X-vázaný lymfoproliferativní syndrom XLP [SH2D1A, XIAP] | ☐ AR-SCID [IL7R, ADA] |
| ☐ Chronická granulomatózní choroba [CYBB] | ☐ Wiskott-Aldrich syndrom [WAS] |
| ☐ Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [CTLA4] | ☐ Deficit GATA2 [GATA2] |
| ☐ Syndrom aktivované PI3Kδ APDS [PIK3CD, PIK3R1] | ☐ X-vázaný hyper IgM syndrom [CD40LG] |
| ☐ Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů [RMRP] | ☐ Hyper IgE syndrom [STAT3] |
| ☐ ADA2 deficiencie [ADA2] | ☐ WHIM syndrom [CXCR4] |
| ☐ Hereditární angioedém typu I a II [SERPING1] | ☐ IPEX syndrom [FOXP3] |
| ☐ Hereditární angioedém s normálním C1 inh [F12, ANGPT1, PLG] | |
| ☐ Běžná variabilní imunodeficiencie CVID screening [PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B] | |
| ☐ VEXAS syndrom [oblast nejčastějších mutací v genu UBA1] | |
| ☐ Vyšetření familiární varianty
RČ probanda:
gen, varianta: | |

Ostatní:

- | |
|---|
| ☐ Deficit C2 složky komplementu [C2] |
| ☐ TREC/KREC |
| ☐ Genotypizace MBL [MBL2] |
| ☐ Jiné požadované geny |

Komentář:☐ „Statim“ (po domluvě)

Záznamy o provedeném vyšetření:		
IČP		
Odbornost		
Datum	Kód	Počet
Razítko laboratoře a podpis		

Genetická laboratoř, Centrum kardiiovaskulární a transplantační chirurgie Brno,
Výstavní 17/19, 603 00 Brno; tel.: 543182546, 18; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované osoby:.....

Číslo pojištění:.....

Molekulárně genetické vyšetření (onemocnění/gen):.....

A. Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem vyšetřované/mu (zákonnému zástupci vyšetřované/ho) jasně a srozumitelně vysvětlil/a účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika výše uvedeného genetického laboratorního vyšetření. Rovněž jsem vyšetřovanou osobu seznámil/a s možnými výsledky a s důsledky toho, že by vyšetření nebylo možno za výše uvedeným účelem provést (nezdařilo by se) nebo by nemělo potřebnou vypovídací schopnost pro naplnění sledovaného účelu. Seznámil/a jsem vyšetřovanou osobu (zákonného zástupce) i s možnými riziky a důsledky v případě odmítnutí tohoto vyšetření. Výsledky laboratorního vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Dne:.....

Jméno lékaře:..... Razítko a podpis:.....

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvřuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k výše uvedenému genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno jasně a srozumitelně. Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékařem zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na tyto mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

- ☐ **Přeji/** ☐ **Nepřeji** si být informován/a o výsledku genetického laboratorního vyšetření.
- ☐ **Přeji/** ☐ **Nepřeji** si být seznámena s případnými neočekávanými medicínskými významnými nálezy, které však nesouvisejí se základní diagnózou mé osoby/ osoby mnou zastupované.
- **Přeji si**, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
Jméno:..... Adresa:.....
Jméno:..... Adresa:.....
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s případným zapsáním mé osoby do registrů geneticky vyšetřovaných osob.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s uchováním DNA pro účely dalšího vyšetřování v závislosti na pokroku ve výzkumu a v zájmu ostatních členů rodiny. Jsem si vědom/a, že v případě nesouhlasu, již nebude možné výsledek některých vyšetření dodatečně ověřit nebo doplnit a bude nutný nový odběr materiálu.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymizované či pseudonymizované formě.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s předáním výše uvedených anonymizovaných či pseudonymizovaných informací o zdravotním stavu k vědeckým a výukovým účelům na Masarykovu univerzitu, Lékařskou fakultou, Kamenice 5, 625 00, Brno, Česká republika, IČ: 00216224.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s genetickým vyšetřením též pro účely biomedicínského výzkumu spojeného se zdravím a jeho poruchami. V souvislosti s tím může být získaný genetický materiál a/nebo související data obsažená ve zdravotnické dokumentaci a/nebo klinická data vztahená k nalezeným genetickým změnám dále využita pro domácí nebo mezinárodní výzkumné účely, a to výlučně formou anonymizovaných či pseudonymizovaných údajů.

V případě neoznačení daných možností Souhlasím / Nesouhlasím, bude postupováno jako v případě souhlasu.

S uvedenými osobními údaji bude zacházeno dle zásad Nařízení GDPR č. 2016/679 a platnými právními předpisy ČR. Zpracovávané údaje budou zabezpečeny tak, aby nemohlo dojít k úniku a zneužití těchto dat nepovolaným osobám.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření. Jsem si vědom(a), že svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.

V..... Dne.....

Podpis vyšetřované osoby (popř. zákonného zástupce):

Jméno zákonného zástupce (hůlkovým písmem):..... Číslo pojištění:

verze 11



**ŽÁDANKA – Genetická determinace aterosklerózy a
trombofilie DNA ANALÝZA**

Genetická laboratoř, Centrum kardiiovaskulární a
transplantační chirurgie Brno, Výstavní 17/19,
603 00 Brno; tel.: 543 182 546; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz

Pojišťovna		IČP žadatele		Datum odběru		Čas odběru	
Odbornost		Číslo vzorku		Datum příjmu		Čas příjmu	

Jméno a příjmení		Pohlaví	M	Ž	?	Základní diagnóza	
Číslo pojištění		Datum narození				Ostatní diagnózy	

Materiál: ☐ krev
☐ suchá krevní kapka
☐ DNA
☐ ostatní

Razítko a podpis žadatele

Vyšetření: ☐ familiární defekt apolipoproteinu B-100
☐ genotypizace apolipoproteinu E
☐ panel genů pro FH (NGS)
☐ vyšetření varianty u rodinného příslušníka
RČ probanda:
gen, varianta:
☐ genetická dispozice k trombofilii ☐ gen *faktor V, G1691A* (Leiden)
☐ gen *prothrombin, G20210A*
Jiné ☐ hereditární transthyretinová amyloidóza [TTR]
☐

Záznamy o provedeném vyšetření:

IČP	
Odbornost	

Datum	Kód	Počet

Razítko laboratoře a podpis

Komentář:

Informovaný souhlas je součástí žádanky (vyplňte prosím 2. stranu žádanky)

Genetická laboratoř, Centrum kardiiovaskulární a transplantační chirurgie Brno,
Výstavní 17/19, 603 00 Brno; tel.: 543182546, 18; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované osoby:.....

Číslo pojištění:.....

Molekulárně genetické vyšetření (onemocnění/gen):.....

A. Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem vyšetřované/mu (zákonnému zástupci vyšetřované/ho) jasně a srozumitelně vysvětlil/a účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika výše uvedeného genetického laboratorního vyšetření. Rovněž jsem vyšetřovanou osobu seznámil/a s možnými výsledky a s důsledky toho, že by vyšetření nebylo možno za výše uvedeným účelem provést (nezdařilo by se) nebo by nemělo potřebnou vypovídací schopnost pro naplnění sledovaného účelu. Seznámil/a jsem vyšetřovanou osobu (zákonného zástupce) i s možnými riziky a důsledky v případě odmítnutí tohoto vyšetření. Výsledky laboratorního vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Dne:.....

Jméno lékaře:..... Razítko a podpis:.....

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvřuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k výše uvedenému genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno jasně a srozumitelně. Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékařem zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na tyto mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

- ☐ **Přeji/** ☐ **Nepřeji** si být informován/a o výsledku genetického laboratorního vyšetření.
- ☐ **Přeji/** ☐ **Nepřeji** si být seznámena s případnými neočekávanými medicínskými významnými nálezy, které však nesouvisí se základní diagnózou mé osoby/ osoby mnou zastupované.
- **Přeji si**, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
Jméno:..... Adresa:.....
Jméno:..... Adresa:.....
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s případným zapsáním mé osoby do registrů geneticky vyšetřovaných osob.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s uchováním DNA pro účely dalšího vyšetřování v závislosti na pokroku ve výzkumu a v zájmu ostatních členů rodiny. Jsem si vědom/a, že v případě nesouhlasu, již nebude možné výsledek některých vyšetření dodatečně ověřit nebo doplnit a bude nutný nový odběr materiálu.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymizované či pseudonymizované formě.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s předáním výše uvedených anonymizovaných či pseudonymizovaných informací o zdravotním stavu k vědeckým a výukovým účelům na Masarykovu univerzitu, Lékařskou fakultou, Kamenice 5, 625 00, Brno, Česká republika, IČ: 00216224.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s genetickým vyšetřením též pro účely biomedicínského výzkumu spojeného se zdravím a jeho poruchami. V souvislosti s tím může být získaný genetický materiál a/nebo související data obsažená ve zdravotnické dokumentaci a/nebo klinická data vztahená k nalezeným genetickým změnám dále využita pro domácí nebo mezinárodní výzkumné účely, a to výlučně formou anonymizovaných či pseudonymizovaných údajů.

V případě neoznačení daných možností Souhlasím / Nesouhlasím, bude postupováno jako v případě souhlasu.

S uvedenými osobními údaji bude zacházeno dle zásad Nařízení GDPR č. 2016/679 a platnými právními předpisy ČR. Zpracovávání údajů budou zabezpečeny tak, aby nemohlo dojít k úniku a zneužití těchto dat nepovolaným osobám.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření. Jsem si vědom(a), že svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.

V..... Dne.....

Podpis vyšetřované osoby (popř. zákonného zástupce):

Jméno zákonného zástupce (hůlkovým písmem):..... Číslo pojištění:

verze 11

Organizační struktura Genetické laboratoře

