# Laboratorní příručka

**podle ČSN EN ISO 15189**

**(Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky)**

Všechna práva, zejména právo na rozmnožování a rozšiřování jakož i překlad, jsou vyhrazena

| | | | |
|---|---|---|---|
| Číslo dokumentu | PG 00002 | Výtisk číslo | |
| Zhotovil: | Mgr. Eva Kořistková | Verze | 17 |
| Schválil: | Mgr. David Kubíček, PhD. | Platí od | 19.12.2025 |

REPROMEDA, s.r.o.
Studentská 812/6
625 00 Brno
Česká republika

Tel: 511 158 222
E- mail: info@repromeda.cz
Internet: www.repromeda.cz

© 2025, REPROMEDA s.r.o

# A Úvod

## A-1 Předmluva

Tato laboratorní příručka je určena všem, kdo potřebují přehled nebo podrobné informace o službách poskytovaných Laboratoří lékařské a reprodukční genetiky (dále jen laboratoř). Byla zpracována v souladu s normou ***ČSN EN ISO 15189 Zdravotnické laboratoře – zvláštní požadavky na jakost a způsobilost*** a datovým standardem MZ ČR (***ISO 15189 a Laboratorní příručka - Datový standard MZČR***). Je součástí dokumentace managementu kvality REPROMEDY.

Laboratorní příručka je dostupná na webových stránkách laboratoře www.repromedalab.cz a na požádání bude poskytnuta všem, kdo projeví zájem.

# A-2 Obsah

A Úvod 2

A-1 Předmluva ..... 2

A-2 Obsah3

B Informace o laboratoři ..... 6

B-1 Identifikace společnosti a důležité údaje ..... 6

B-2 Základní informace o laboratoři ..... 6

B-3 Zaměření laboratoře ..... 7

B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště ..... 7

B-5 Organizace laboratoře, vybavení a obsazení ..... 7

B-6 Spektrum nabízených služeb ..... 8

C Manuál pro odběry primárních vzorků ..... 8

C-1 Základní informace ..... 8

C-2 Žádanky o vyšetření ..... 9

C-3 Požadavky na urgentní vyšetření ..... 9

C-4 Ústní požadavky na vyšetření ..... 9

C-5 Používaný odběrový systém ..... 9

C-6 Příprava pacienta před vyšetřením ..... 10

C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku ..... 11

C-8 Odběr vzorku ..... 11

C-9 Množství vzorku ..... 14

C-10 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita ..... 14

C-11 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky ..... 15

C-12 Informace k dopravě vzorků ..... 15

D Preanalytické procesy v laboratoři ..... 16

D-1 Příjem žádanek a vzorků ..... 16
D-2 Kritéria pro odmítnutí vadných primárních vzorků ..... 16
D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky ..... 17
D-4 Vyšetřování smluvními laboratořemi ..... 18
E Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří ..... 18
E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech ..... 18
E-2 Informace o formách vydávání výsledků ..... 19
E-3 Typy nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis ..... 19
E-4 Vydávání výsledků přímo pacientům ..... 20
E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření ..... 20
E-6 Změny výsledků a nálezů ..... 20
E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku ..... 21
E-8 Konzultační činnost laboratoře ..... 21
E-9 Způsob řešení stížností ..... 21
E-10 Vydávání potřeb laboratoří ..... 22
F Laboratorní vyšetření poskytovaná laboratoří ..... 23
F-1 Seznam vyšetření ..... 23
F-2 Vyšetření karyotypu – *akreditovaná metoda* ..... 24
*F-3* PGD chromozomových aberací metodou MPS – *akreditovaná metoda* ..... 24
F-4 PGD monogenních chorob metodou karyomapping – *akreditovaná metoda* ..... 25
F-5 Izolace DNA pro molekulárně genetické vyšetření ..... 26
F-6 Vyšetření počtu kopií exonu 7 a 8 SMN1 genu pro spinální muskulární atrofii - *akreditovaná metoda* ..... 26
F-7 Vyšetření počtu trirepetic v genu FMR1 pro syndrom fragilního X ..... 27
F-8 Vyšetření mutací PANelovou Diagnostickou Analýzou (PANDA® Basic) - *akreditovaná metoda* 28
F-9 Vyšetření germinálních variant lidského genomu - *akreditovaná metoda* ..... 29

G Přílohy ..... 32

H Odkazy ..... 33

I Vysvětlivky a zkratky ..... 34

# B Informace o laboratoři

## B-1 Identifikace společnosti a důležité údaje

REPROMEDA, s.r.o. je nestátní zdravotnické zařízení – centrum reprodukční medicíny a genetiky.

**Sídlo firmy REPROMEDA:** Studentská 812/6, 625 00 Brno, Česká republika

**Statutární zástupce:**

MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D.

**IČO:** 25557246

**E-mail:** info@repromeda.cz

**Webová stránka:** www.repromeda.cz

REPROMEDA s.r.o. poskytuje služby v oblasti reprodukční medicíny a genetiky od r. 1999. Od r. 2010 má jako organizační složku Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky.

Služby v diagnostice a léčbě poruch plodnosti všech typů poskytuje pojištěncům zdravotních pojišťoven i samoplátcům, z České republiky i zahraničí.

## B-2 Základní informace o laboratoři

**Adresa laboratoře:** Studentská 812/6, 625 00 Brno

**Telefonní čísla:** +420 511 158 468

**Webová stránka:** www.repromedalab.cz

**Provozní doba laboratoře**

**Laboratoř:** Pondělí až pátek: 7.00 – 15.30

**Příjem materiálu:** Pondělí až pátek: 7.00 – 15.00

**Kontaktní osoby:**

MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D. – ředitelka společnosti - kvesela@repromeda.cz

Mgr. David Kubíček, Ph.D. – vedoucí laboratoře – dkubicek@repromeda.cz

MVDr. Vlasta Linková – odborný vedoucí cytogenetického oddělení - vlinkova@repromeda.cz

Mgr. Rostislav Navrátil, Ph.D. - odborný vedoucí molekulárně genetického oddělení - rnavratil@repromeda.cz

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D. – samostatný vědecký pracovník – mhornak@repromeda.cz

Mgr. Eva Kořistková – manažer kvality - ekoristkova@repromeda.cz

Markéta Špačková – metrolog – mspackova@repromeda.cz

## B-3 Zaměření laboratoře

Laboratoř je zaměřena jednak na základní cytogenetická a molekulárně-genetická vyšetření, jednak na specializovaná vyšetření bioptického materiálu z preimplantační genetické diagnostiky.

## B-4 Úroveň a stav akreditace pracoviště

REPROMEDA s.r.o. je držitelem certifikátu ČSN EN ISO 9001:2009 (CSQ-CERT 167/QMS/2010) a povolení SÚKL k činnosti tkáňového zařízení (sukls65372/2009). Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky je od r. 2011 akreditována podle normy ČSN EN ISO 15189 (ČIA), akreditované metody jsou vyznačeny v kapitole F.

## B-5 Organizace laboratoře, vybavení a obsazení

Laboratoř je organizační součástí společnosti REPROMEDA. Vzorky krve, bukální stěry, bioptovaný materiál z preimplantační genetické diagnostiky, případně další vzorky pro vyšetření jsou odebírány pracovníky REPROMEDY, po dohodě je možné přijmout i vzorky odebrané na jiném pracovišti na základě smlouvy, zahrnující zaškolení externích pracovníků pracovníky REPROMEDY a dodržení stanovených podmínek odběru.

Laboratoř má moderní vybavení k provádění cytogenetických vyšetření (vyšetření karyotypu, metoda FISH), tak i molekulárně genetických vyšetření (PCR, DNA čipy, kapilární elektroforéza, sekvenování, masivně paralelní sekvenování).

Pracovníci laboratoře mají náležitou zdravotnickou i vědeckou kvalifikaci v oblasti klinické genetiky, cytogenetiky i molekulární genetiky. Pravidelně publikují v odborném tisku.

## B-6 Spektrum nabízených služeb

Laboratoř vyšetřuje vzorky krve ke stanovení karyotypu z lymfocytů. U DNA izolované z periferní krve, případně z dalších zdrojů, vyšetřuje mutace v genech mimo jiné pro cystickou fibrózu, spinálním muskulární atrofii, syndrom fragilního X, trombofilní mutace, AZF oblasti a mnoha dalších. Dále laboratoř vyšetřuje pomocí panelové diagnostiky geny, které personalizují léčbu neplodnosti (odpověď na hormonální stimulaci atd.) Pomocí Sangerova sekvenování je laboratoř schopna ověřit jakoukoliv popsanou variantu lidského genomu. Laboratoř se specializuje na celé spektrum preimplantačních vyšetření u bioptátů embryí od screeningu aneuploidií přes strukturní aberace a translokace až po veškeré monogenní choroby včetně komplexních a kombinovaných diagnóz a indikací.

Podrobnosti jsou uvedeny v kapitole F.

# C Manuál pro odběry primárních vzorků

## C-1 Základní informace

Odběr biologického materiálu musí probíhat na základě doporučení, uvedených v Laboratorní příručce nebo pracovních postupech vydávaných laboratoří. Dodržení těchto pokynů je jednou z podmínek pro správné stanovení a interpretaci výsledků laboratoří. Při nedodržení uvedených pokynů může být vyšetření zcela neúspěšné, může dojít ke zkreslení stanovovaných hodnot a k chybné interpretaci výsledků. To může v důsledku vést k poškození pacienta nebo ke zbytečnému opakování odběru vzorků. Důrazně tak žádáme všechny interní i externí pracovníky, aby pokyny co nejpečlivěji dodržovali.

Vzhledem k charakteru genetického vyšetření je u všech vyšetření prováděných laboratoří povinný **informovaný souhlas pacienta s genetickým vyšetřením:**

- ***Poučení_a_souhlas_vyšetřovaného_s_genetickým_laboratorním_vyšetřením_F10002R_cs***
- ***Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování aneuploidií (PGT-A) F11008R cs***
- ***Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování monogenních chorob (PGT-M) F11009R cs***
- ***Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování strukturních aberací_(PGT-SR) F11010R cs***
- ***Poučení a souhlas informovaného páru s výkony preimplantační genetické diagnostiky KARYOMAPPING F10038R cs***

(viz kapitola *H*)

## C-2 Žádanky o vyšetření

Aby bylo zajištěno získání všech potřebných údajů pro další postup vyšetření, jsou používány jednotné žádanky

***Žádanka o cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření***

***Žádanka o preimplantační genetické testování (PGT)***
***Preimplantation genetic testing requisition form***

(viz kapitola *H*)

## C-3 Požadavky na urgentní vyšetření

Prováděná vyšetření nejsou takového charakteru, aby vyžadovala, s výjimkou preimplantační genetické diagnostiky, urgentní vyšetření. Tato vyšetření mají absolutní přednost a musí být provedena co nejdříve od přijetí vzorku, aby mohl být proveden transfer čerstvých embryí. Při vyšetření karyotypu jsou upřednostňováni klienti, u kterých má být proveden cyklus IVF.

Doba odezvy při urgentním požadavku je uvedena v kapitole F této příručky.

Standardní postup ostatních vyšetření je takový, že všechna jsou prováděna v pořadí přijetí vzorků bezodkladně po nashromáždění dostatečného počtu vzorků nutných k efektivnímu provedení vyšetření.

## C-4 Ústní požadavky na vyšetření

Vzhledem k charakteru genetického vyšetření nejsou standardně přijímány ústní požadavky na vyšetření. Klinický genetik, gynekolog nebo klinický embryolog může telefonicky požádat o dovyšetření již vyšetřovaného vzorku, pokud to okolnosti vyžadují. Pracovník laboratoře, přijímající telefonickou žádost, ověří, zda jde požadované vyšetření provést, poté požádá o dodatečné zaslání žádanky a žádost zaznamená do příjmové knihy a zajistí provedení.

## C-5 Používaný odběrový systém

Laboratoř standardně přijímá vzorky odebrané v REPROMEDĚ nebo pracovníkem REPROMEDY do materiálu přineseného z REPROMEDY na cizím pracovišti. Pokud je prováděn odběr na cizím pracovišti jeho pracovníkem, dodává odběrový materiál REPROMEDA, pokud pracoviště nedisponuje vhodným spotřebním materiálem pro odběr vzorku. Všechen používaný materiál zajišťuje nejvyšší možnou stabilitu vzorku a kvalitu při zpracování v laboratoři. Typy odběrového materiálu jsou vždy uvedeny u jednotlivých vyšetření v této laboratorní příručce.

## C-5.1. Odběry krve

Veškerý odběrový materiál je jednorázového charakteru, používaný typ Vacutainer™. Krev ke genetickému vyšetření nelze odebrat do 200 dní po transfúzi krve a po transplantaci kostní dřeně. V těchto případech je nutno postupovat podle schématu uvedeného v kapitole F u jednotlivých vyšetření.

| Vyšetření | Podmínky odběru | Zkumavka | Množství | Skladování |
|---|---|---|---|---|
| Karyotyp | viz kapitola F | zelená | 1 zkumavka | 4-8°C, max. 5 dnů |
| Jiná cytogenetická vyšetření (FISH) | viz kapitola F | zelená | 1 zkumavka | 4-8°C, max. 72 h |
| Izolace DNA | viz kapitola F | velká fialová | 1 zkumavka | 4-8°C, max. 14 dní |

## C-5.2. Odběry buněk z bukální sliznice

Veškerý odběrový materiál je jednorázového charakteru, zbavený stop DNA, enzymů a inhibitorů PCR s certifikátem CE.

| Vyšetření | Podmínky odběru | Souprava | Množství | Skladování |
|---|---|---|---|---|
| Izolace DNA | viz kapitola F | Isohelix SK1, Dri-Capsules | 1 soupravy | teplota místnosti, neomezeno |

## C-5.3. Preimplantační genetická diagnostika

Veškerý odběrový materiál je jednorázového charakteru, zbavený stop DNA, enzymů a inhibitorů PCR s certifikátem CE.

| Vyšetření | Biologický materiál | Zpracování | Nosič |
|---|---|---|---|
| Chromozomové aberace | blastomery, pólocyty, trofoblast | lýza v pufru | mikrozkumavka |
| Karyomapping | blastomery, pólocyty, trofoblast | lýza v pufru | mikrozkumavka |

# C-6 Příprava pacienta před vyšetřením

Pacient musí být řádně poučen o povaze vyšetření a podepsat informovaný souhlas (viz *H*). Specifické podmínky jsou popsány u jednotlivých typů vyšetření v kapitole F.

# C-7 Identifikace pacienta na žádance a označení vzorku

1. Jméno a příjmení pacienta
2. Číslo pojištěnce
3. Datum narození
4. Pohlaví
5. Číslo zdravotní pojišťovny
6. Není-li pacient pojištěn, informace o způsobu úhrady (samoplátce, faktura)
7. Kód diagnózy podle MKN
8. Datum odběru
9. Požadované vyšetření
10. Zasílaný materiál
11. Identifikace indikujícího pracoviště, jméno lékaře, podpis lékaře, identifikační číslo pracoviště
12. Případný požadavek na urgentní vyšetření

viz kapitola ***H.***

# C-8 Odběr vzorku

## C-8.1. Odběr krve

Odběr provádí ambulantní sestra, které je zodpovědná za správnost provedení, identifikaci pacienta, správnost žádanky a včasné dodání vzorku do laboratoře.

1. Pacient předloží v recepci kartičku pojišťovny (u výkonu hrazeného ze zdravotního pojištění) a občanský průkaz nebo pas.
2. Recepční předá dokumentaci pacienta ambulantní sestře.
3. Sestra vyplní na základě údajů ve zdravotní dokumentaci žádanku.
4. Zkontroluje všechny pomůcky potřebné pro odběr. Všechny zkumavky a musí být předem čitelně a nesmazatelně označeny jménem, příjmením a rodným číslem.
5. Identifikujeme znovu pacienta jménem a rodným číslem.
6. Usadíme pacienta do křesla s pevnou zádovou opěrkou, trpí-li pacient nevolností při odběrech, uložíme jej na vyšetřovací lůžko.
7. Vysvětlíme pacientovi způsob odběru.

8. U sedících nemocných sestra doporučí vhodnou polohu paže, tj. podložení paže opěrkou bez pokrčení v lokti.
9. Při vlastním odběru pacienta vyzveme k sevření pěsti. Zkontrolujeme kvalitu žilního systému. Pacient by neměl během odběru pít ani žvýkat.
10. Bezprostředně před odběrem se musí zkontrolovat kvalita jehly, stříkačky a zkumavek.
11. Škrtidlo by mělo být přiloženo 7,5 – 10 cm nad místem vpichu. Turniket smí být aplikován max. 1 minutu. Opakované použití je možné nejdříve po 2 minutách.
12. Posoudíme kvalitu žilního systému v loketní jamce. Vždy je nutné zabránit poranění žíly nebo paže způsobenou neočekávaným pohybem, a to hlavně u dětí.
13. Desinfikujeme místo vpichu desinfekčním prostředkem. Po desinfekci ponecháme lehce zaschnout, abychom předešli hemolýze vzorku a pocitu pálení v místě odběru. Po desinfekci už nesmíme palpovat žílu a dotýkat se místa vpichu.
14. Provedeme vpich.
15. Nejvhodnější doba pro uvolnění turniketu je, když se ve zkumavce nebo stříkačce objeví krev. Při včasném uvolnění turniketu se normalizuje krevní oběh a zabrání se tak krvácení po odběru.
16. Jehlu vyjmeme samostatně. Místo vpichu i s jehlou zakryjeme gázovým čtverečkem, jemně zatlačíme a pomalým tlakem odstraníme jehlu ze žíly. Přitom dbáme, aby nedošlo k poranění pacientovy paže. Pacient chvíli posedí v klidu a přidrží místo vpichu.
17. Po odběru zakryjeme místo vpichu náplastí s polštářkem.
18. Bezprostředně po odběru je nutné jehly umístit do kontejneru určenému pro materiál s biologickým rizikem.
19. Pokud se nepodaří odebrat dostatečné množství krve, provedeme venepunkci v nové žíle. Opakované sondování jehlou je nepřípustné.
20. Jednotlivé zkumavky s přidanými látkami je nutno šetrně promíchat pětinásobným převracením.
21. Provedeme záznam o odběru do dokumentace pacienta a informujeme pacienta o termínu dodání výsledků.

## Bezpečnostní aspekty odběru krve

- Každý vzorek krve je nutné považovat za infekční, proto je nutné zabránit kontaminaci pokožky odebírající osoby a veškerých pomůcek používaných při odběru.
- Manipulace s jehlami se musí provádět s maximální opatrností.
- Je nutné zajistit dostupnost lékaře u případných komplikací při odběru.
- U malých dětí je nutné zabránit případnému poranění.

- Předcházení hematomu – při odběru musíme včas odstranit turniket. Pokud je možné, používáme velkých povrchových žil a po odběru doporučíme pacientovi, aby použil přiměřeně malého tlaku na místo vpichu.
- Žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem.
- Vzorky musí být přepravovány tak, aby během přepravy vzorku do laboratoře nemohlo dojít k rozlití, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku, tj. vzorky jsou přepravovány v uzavřených zkumavkách, které jsou vloženy do plastových obalů nebo do stojánků. Vzorky od pacientů s přenosným virovým onemocněním musí být viditelně označeny.
- Pracovní oblečení, bezpečná obuv
- Rukavice – nemusí být sterilní, ale musí se měnit po každém pacientovi
- Kniha úrazů: po poranění jehlou napsat – jméno pacienta, datum, o jaké poranění se jedná a jméno ordinujícího lékaře

## C-8.2. Odběr bukálního stěru

Odběr provádí pacient přesně podle instrukcí na formuláři F00057 Návod na odběr vzorků DNA stěrem bukální sliznice pomocí soupravy SK1 a kapslemi Dri-Capsules.

V jiných případech odběr provádí ambulantní sestra, které je zodpovědná za správnost provedení, identifikaci pacienta, správnost žádanky a včasné dodání vzorku do laboratoře.

1. Pacient předloží v recepci kartičku pojišťovny (u výkonu hrazeného ze zdravotního pojištění) a občanský průkaz nebo pas.
2. Recepční předá dokumentaci pacienta ambulantní sestře.
3. Sestra vyplní na základě údajů ve zdravotní dokumentaci žádanku.
4. Zkontrolujeme všechny pomůcky potřebné pro odběr. Všechny zkumavky musí být předem čitelně a nesmazatelně označeny jménem, příjmením a rodným číslem.
5. Identifikujeme znovu pacienta jménem a rodným číslem.
6. Usadíme pacienta a vysvětlíme mu způsob odběru
7. Požádáme, aby otevřel ústa
8. Zkontrolujeme vzhled sliznice a otíráním zdravého a čistého místa sliznice získáme materiál.
9. Štětičku vložíme ihned do odběrové zkumavky.
10. Provedeme záznam o odběru do dokumentace pacienta a informujeme pacienta o termínu dodání výsledků.

### Bezpečnostní aspekty odběru bukálního stěru

- Každý vzorek je nutné považovat za infekční, proto je nutné zabránit kontaminaci pokožky odebírající osoby a veškerých pomůcek používaných při odběru.
- Žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem.
- Vzorky musí být přepravovány tak, aby během přepravy vzorku do laboratoře nemohlo dojít k rozlití, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku, tj. vzorky jsou přepravovány v uzavřených zkumavkách, které jsou vloženy do plastových obalů nebo do stojánků. Vzorky od pacientů s přenosným virovým onemocněním musí být viditelně označeny.
- Pracovní oblečení, bezpečná obuv
- Rukavice – nemusí být sterilní, ale musí se měnit po každém pacientovi

Kniha úrazů: po poranění napsat – jméno pacienta, datum, o jaké poranění se jedná a jméno ordinujícího lékaře

### C-8.3. Odběr biopsie embrya

Odběr pólocytů, blastomer a trofoblastu provádí klinický embryolog a jsou podrobně popsány v pracovních postupech:

*SOP Biopsie blastomer*

*SOP Biopsie pólových tělísek*

*SOP Biopsie trofoblastu*

*Manuál pro transportní PGD centrum*

## C-9 Množství vzorku

Množství vzorku je voleno tak, aby pokud možno dovolovalo opakované vyšetření a na druhé straně nezatěžovalo příliš pacienta nebo bioptované embryo. Konkrétní údaje jsou uvedeny v kapitole F.

## C-10 Nezbytné operace se vzorkem, stabilita

Řádně odebraný vzorek je vždy uchováván při teplotě 4-8°C, maximálně po dobu 5-ti dnů v případě cytogenetického vyšetření (karyotyp, FISH), nebo v případě izolace DNA po dobu maximálně 14 dní, v originální odběrové soupravě, chráněn před mechanickým poškozením. Buňky fixované na podložním skle se uchovávají při laboratorní teplotě, chráněné před vlhkostí a prachem. Izolovaná DNA i amplifikovaná DNA se uchovává při teplotě 4-8°C po dobu maximálně 72 hodin a archivuje po dobu minimálně 5 let v mrazících boxech při teplotě -80°C. Lyzát z biopsie embrya je možné skladovat při teplotě

4-8°C po dobu maximálně 72 hodin, při teplotě -18 až -25 °C po dobu maximálně 30 dní. (*SOP Transport, příjem a uchovávání vzorků biologického materiálu pro genetická vyšetření a distribuce výsledků*)

## C-11 Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem jsou obsaženy ve Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 334/2023 Sb., kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení a ústavů sociální péče.

- Na základě této vyhlášky byly stanoveny tyto zásady pro bezpečnost práce s biologickým materiálem:
- Každý vzorek biologického materiálu je nutné považovat za potencionálně infekční.
- Žádanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem – kontaminace je důvodem k odmítnutí vzorku.
- Vzorky od pacientů s přenosným virovým onemocněním či multirezistentní nosokomiální nákazou musí být viditelně označeny.
- Vzorky jsou přepravovány v uzavřených zkumavkách, které jsou vloženy do stojánku nebo přepravního kontejneru tak, aby během přepravy vzorku do laboratoře nemohlo dojít k rozlití, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku.
- Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky dodržuje tyto pokyny v plném rozsahu a vyžaduje jejich dodržování od externích spolupracovníků.

## C-12 Informace k dopravě vzorků

Biologický materiál je transportován pověřeným pracovníkem REPROMEDY v uzavřeném polystyrenovém boxu, dokumentace je přenášena v obálce. Veškeré vzorky a dokumenty jsou předávány osobně pracovníkovi laboratoře.

Doprava biologického materiálu od smluvních zařízení je prováděna kurýrem REPROMEDY, Českou poštou, Českými drahami případně jinými společnostmi oprávněnými k poskytování kurýrních služeb. Organizace transportu je řízená ve spolupráci s laboratoří tak, aby byly dodržovány všechny podmínky preanalytické fáze. Biologický materiál je během transportu uložen v chladicích boxech dodaných laboratoří, materiál fixovaný na podložních sklech je uložen v ochranných pouzdrech, dokumentace je uložena v plastových složkách. (*SOP Transport, příjem a uchovávání vzorků biologického materiálu pro genetická vyšetření a distribuce výsledků*)

# D Preanalytické procesy v laboratoři

## D-1 Příjem žádanek a vzorků

Příjem žádanek a vzorků probíhá od 8:00 do 15:00 hodin. Po předchozí domluvě je možný příjem vzorků také mimo tyto hodiny. Za příjem je odpovědný vždy jeden konkrétní pracovník, který komunikuje s kurýrem, předávajícím materiál. Při přebírání biologického materiálu jsou pracovníci příjmu povinni zkontrolovat shodu údajů uvedených na žádance (průvodce) s označením biologického materiálu.

Náležitosti žádanky a vzorků jsou řešeny v oddíle C této příručky.

Příjem vzorku, odmítnutí vzorků a doplňování údajů na žádance probíhá dle ***SOP Transport, příjem a uchovávání vzorků biologického materiálu pro genetická vyšetření a distribuce výsledků.***

## D-2 Kritéria pro odmítnutí vadných primárních vzorků

Laboratoř při zpracování vyvíjí maximální úsilí, aby zpracovala veškerý materiál přijatý ke zpracování.

Při příjmu může někdy bohužel dojít k rozporům s definovanými pravidly pro příjem materiálu a může být nutné materiál odmítnout.

Odmítnout lze:

- Žádanku s biologickým materiálem, na které chybí nebo jsou nečitelné základní údaje a není možné je doplnit na základě dotazu ošetřujícího lékaře
- Požadavek na doplnění vyšetření, pokud není dodatečně dodána žádanka obsahující požadovaná (doplněná) vyšetření,
- Žádanku nebo odběrovou nádobu znečištěnou biologickým materiálem
- Nádobu s biologickým materiálem, kde není způsob identifikace materiálu z hlediska nezaměnitelnosti dostatečný, za dostatečnou identifikaci materiálu se považuje splnění uvedených pokynů o nezbytné identifikaci biologického materiálu
- Nádobu s biologickým materiálem, kde zjevně došlo k porušení doporučení o preanalytické fázi
- Neoznačenou nádobu s biologickým materiálem
- Biologický materiál bez žádanky
- Jestliže nastane shora uvedený případ, je o této situaci informován zasílající lékař zpravidla telefonem.

# D-3 Postupy při nesprávné identifikaci vzorku nebo žádanky

Veškeré následující postupy jsou zaznamenány do *deníku* ***Neshody na příjmu***.

## D-3.1. Neúplná identifikace na žádance

Materiál je analyzován, identifikace je doplněna elektronicky, telefonicky, mailem nebo na základě výzvy, připojené k výsledku.

## D-3.2. Nesoulad dodaných vzorků a požadavků na žádance

Chybí-li materiál ke zpracování, je do komentáře uveden zápis, který typ materiálu nebyl dodán a je telefonicky informován lékař nebo embryolog.

Přebývá-li materiál, je klient kontaktován k doplnění požadavků a zaslání doplňující žádanky.

Pokud nejde o materiál z preimplantační genetické diagnostiky, nelze-li klienta kontaktovat v den přijetí materiálu, je materiál uskladněn s ostatním materiálem dle pravidel pro uskladnění a klient je kontaktován následující den. Není-li možné klienta kontaktovat po dobu delší než 5 dnů, je výsledek archivován ve zvláštních složkách s komentářem o nemožnosti kontaktovat klienta.

Pokud jde o materiál z preimplantační genetické diagnostiky, je kontaktován embryolog a je vyžádáno doplnění údajů.

## D-3.3. Nedodaná žádanka

Lze-li identifikovat klienta, je kontaktován k doplnění požadavků a zaslání doplňující žádanky. Nelze-li klienta kontaktovat, je požadavek uložen s dostupnou identifikací, zablokován k vydání výsledků.

Pokud nejde o materiál z preimplantační genetické diagnostiky, nelze-li klienta kontaktovat v den přijetí materiálu, je materiál uskladněn s ostatním materiálem dle pravidel pro uskladnění a klient je kontaktován následující den. Není-li možné klienta kontaktovat po dobu delší než 5 dnů, je výsledek archivován ve zvláštních složkách s komentářem o nemožnosti kontaktovat klienta. Nelze-li identifikovat klienta, není materiál dále zpracováván ani uchováván.

Pokud jde o materiál z preimplantační genetické diagnostiky, je kontaktován embryolog a je vyžádána žádanka.

### D-3.4. Neúplná identifikace na biologickém materiálu

Odesílající lékař nebo embryolog obdrží informaci o odmítnutí nesprávně identifikovaného biologického materiálu telefonicky. Tato informace a případný způsob nápravy je archivován na žádance v denním archivu.

V případě nenahraditelného vzorku, například u preimplantační genetické diagnostiky, bude vzorek zpracován, ale výsledky nesmí být vydány, dokud za identifikaci a přijetí vzorku nebo za poskytnutí správné informace, nebo obojího, nepřevezme zodpovědnost požadující lékař nebo osoba odpovědná za odběr vzorku. V takovém případě musí tato odpovědná osoba vydat prohlášení o správné identifikaci materiálu. Na dokumentu nesmí chybět razítko lékaře a podpis odpovědné osoby. Jestliže z jakéhokoliv důvodu nelze tyto požadavky splnit, výsledek vyšetření nebude vydán.

### D-3.5. Nedodaný biologický materiál

Je proveden zápis na žádanku, do komentáře je uvedeno sdělení o nedodaném biologickém materiálu. Žádanka se archivuje v denním archivu.

## D-4 Vyšetřování smluvními laboratořemi

Laboratoř vyšetření ve smluvních laboratořích neprovádí a ani neplánuje.

# E Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří

## E-1 Hlášení výsledků v kritických intervalech

Výrazně patologické výsledky hlásí laboratoř ihned po jejich vyhotovení bez ohledu na to, zda bylo vyšetření provedeno jako rutinní nebo urgentní požadavek. Výsledek je vždy sdělován pouze lékaři a klinickému embryologovi (v případě PGD).

| **Typ vyšetření** | **Kritická hodnota** |
|---|---|
| Karyotyp | Přítomnost strukturní nebo závažné numerické aberace chromozomů |
| Vyšetření mutací PANelovou Diagnostickou Analýzou (PANDA® Basic) | Přítomnost mutace v genech CFTR, GJB, delece exonů 7 a 8 SMN1 genu, expanze trirepetice mimo normální a šedou zónu FMR1 genu |
| Spinální muskulární atrofie | Delece exonů 7 a 8 v genu SMN1 |
| Syndrom fragilního X | Expanze trirepetice mimo normální a šedou zónu v genu FMR1 |

| | |
|---|---|
| PGD monogenních chorob metodou karyomapping | Přítomnost rizikového haplotypu/genotypu; přítomnost strukturní nebo numerické aberace chromozomů |
| PGD chromozomových aberací metodou MPS | Přítomnost strukturní nebo numerické aberace chromozomů |
| Vyšetření germinálních variant lidského genomu | Přítomnost patogenní nebo pravděpodobně patogenní varianty v genech s autozomálně recesivní dědičností, delece exonů 7 a 8 SMN1 genu, expanze trirepetice mimo normální a šedou zónu FMR1 genu |

## E-2 Informace o formách vydávání výsledků

Laboratoř vydává výsledky laboratorních vyšetření po vyhotovení všech výsledků laboratorních vyšetření a jejich kontrole. Výsledky jsou standardně poskytovány v tištěné nebo elektronické formě opatřené elektronickým podpisem, podle potřeby lze výsledky vydávat v několika výtiscích. Zařazení tištěných protokolů do zdravotní dokumentace v REPROMEDĚ je zajištěno pověřeným pracovníkem. REPROMEDA zajistí předání tištěných výsledkových zpráv klientům nebo spolupracujícím zdravotnickým zařízením osobně nebo doporučenou poštou. Výsledky se vydávají v českém nebo v anglickém jazyce.

Laboratorní nález – protokol všech provedených (požadovaných) vyšetření obsahuje:

- identifikaci laboratoře, datum odběru vzorku a datum příjmu v laboratoři, číslo laboratorního protokolu
- identifikaci pacienta (jméno, příjmení, číslo pojištěnce, datum narození)
- identifikaci požadujícího lékaře, pracoviště (jméno, adresa)
- datum vydání výsledku
- vyšetřovaný materiál-systém (krev, biopsie embrya, bukální stěr apod.)
- výsledek vyšetření
- poznámky, týkající se kvality biologického materiálu, která mohla ovlivnit výsledek
- komentáře
- identifikaci pracovníků laboratoře, pověřených vyhotovením a kontrolou laboratorního výsledku

## E-3 Typy nálezů a laboratorních zpráv a jejich popis

Výsledky vyšetření jsou vydávány formou protokolu:
***Výsledek cytogenetického vyšetření***
***Výsledný protokol molekulárně genetického laboratorního vyšetření…***

*Výsledný protokol vyšetření...*

viz kapitola ***H.***

# E-4 Vydávání výsledků přímo pacientům

Vzhledem k povaze genetického vyšetření není možné výsledky přímo pacientům vydávat. Výsledky jim předává s příslušným vysvětlením lékař.

# E-5 Opakovaná a dodatečná vyšetření

Dodatečná vyšetření nebo opakovaná vyšetření ze vzorků dodaných do laboratoře se provádějí za splnění podmínek uvedených v kapitole ***C-04 Ústní požadavky na vyšetření***. Opakovaná nebo dodatečná vyšetření jsou vždy provedena po ústní telefonické dohodě v závislosti na stabilitě materiálu a na jeho dostatečném množství v laboratoři. Kritériem pro opakování vyšetření je především stabilita materiálu. Vždy je třeba konzultace žadatele s pracovníky laboratoře.

V případě, že je potřeba opakovat vyšetření z důvodu podezření na nesprávnost výsledku, je toto opakování provedeno na náklady laboratoře. Pokud primární vzorek již není k dispozici, je zahájena komunikace se žadatelem vyšetření ohledně možnosti opakovaného odběru.

# E-6 Změny výsledků a nálezů

## E-6.1.Oprava identifikace pacienta

Opravou identifikace pacienta se rozumí oprava rodného čísla a změna nebo významná oprava příjmení a jména pacientů před odesláním protokolu o výsledku vyšetření.

Oprava identifikace (rodného čísla nebo příjmení a jména) se provádí buď při zadávání požadavků, nebo v rámci oprav databáze na základě sdělení klienta.

## E-6.2. Postup laboratoře při vydání nesprávného nebo chybného výsledku

Byl-li klientovi vydán výsledek, který byl na základě jeho upozornění nebo na základě vnitřního podnětu v laboratoři znovu analyzován a byl-li odhalen rozpor mezi již vydaným výsledkem a novým stanovením, je vždy proveden záznam o neshodě.

**Postup pro odstranění neshody je následující:**

- K záznamu o neshodě je připojen originál výtisku s původním výsledkem, záznam o neshodě musí obsahovat zdroj odhalení neshody, původní výsledek, nový výsledek a osobu zodpovídající za opravu výsledku.
- Chybná hodnota je v archivu nahrazena textem: Hodnota ..... je chybná. Správná hodnota je stanovena opakovaně, datum stanovení, výsledek ....
- Výsledek je vydán znovu se správnou hodnotou a do komentáře výsledku je uvedeno, že se jedná o opravu výsledku „číslo/datum/čas" a jméno osoby, zodpovědné za změnu. Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky požaduje potvrzení o převzetí správného výsledku lékařem (kopii výsledku lékař potvrdí razítkem a svým podpisem)
- Veškeré kroky týkající se opravy výsledku koná pouze jedna osoba, záznam o neshodě pořizuje vedoucí laboratoře a hlásí manažeru kvality, kontrolu opatření vždy jiná osoba než ta, která provedla opravu.
- Při distribuci opraveného výsledku obdrží klient vždy související výtisky výsledků. Je-li nutné zjistit původní hodnotu před opravou, poskytne takovouto informaci manažer kvality na základě odpovídajícího záznamu o neshodě.
- Dojde-li ke změně výsledku, je o ní vždy lékař, resp. klient informován. Souběžně s informací, která probíhá ústně, je vždy klientovi doručen opravený výsledek.

## E-7 Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku

Laboratoř eviduje čas přijetí každého vzorku a na výsledkovém protokolu je uvedeno datum uvolnění výsledku.

Časové intervaly od dodání vzorku do laboratoře k vydání výsledku jsou uvedeny v kapitole F-1.

## E-8 Konzultační činnost laboratoře

Laboratoř poskytuje lékařům konzultační činnost ke všem poskytovaným službám. Každý výsledek vyšetření je před vytištěním a odesláním klientům zkontrolován. Je-li to vhodné, pak u konkrétních nálezů provede vedoucí laboratoře nebo vedoucí jednotlivých oddělení interpretaci a zadá ji do příslušného textového pole, které se tiskne současně s výsledkem, popřípadě je výsledek konzultován s ošetřujícím lékařem.

## E-9 Způsob řešení stížností

Klienti (lékaři požadující vyšetření, pacienti) mohou podávat stížnosti na tyto činnosti laboratoře, zejména na:

- průběh provádění laboratorního vyšetření

- výsledky laboratorních vyšetření
- způsob jednání pracovníků
- nedodržení ujednání vyplývajících z uzavřené dohody o provedení vyšetření, zejména pak
- nedodržení dohodnuté lhůty

Stížnosti lze podat písemně, ústně, telefonicky, faxem nebo e-mailem kterémukoliv pracovníku laboratoře. Pracovník, který stížnost obdržel, ji zaeviduje ve formuláři ***F00086 Stížnosti, připomínky a podněty uživatelů***. Poté pracovník stížnost předá vedení laboratoře.

Vedení laboratoře posoudí závažnost stížnosti a zda je stížnost oprávněná či nikoliv. Za řešení stížnosti odpovídá vedoucí laboratoře.

Není-li možné stížnost ústně vyřešit okamžitě, sdělí vedoucí laboratoře stěžovateli návrh řešení a způsob odpovědi, minimálně sdělí předpokládaný termín vyřízení stížnosti.

Po zjištění veškerých skutečností a jejich analýze je vedením laboratoře formulováno řešení. Postupuje se podle zásad etického kodexu a je kladen důraz na to, aby přezkoumání stížnosti nebylo prováděno osobami, které jsou do stížnosti zapojeny (pověřuje vedoucí laboratoře). Do ***F00086 Stížnosti, připomínky a podněty uživatelů*** se uvede způsob vyřešení stížnosti, navržená opatření, kdo je pověřen realizací těchto opatření. Toto řešení je sděleno stěžující si osobě (případně ostatním zainteresovaným stranám).

Kontrolu účinnosti navržených opatření zajišťuje manažer kvality – při provádění interních auditů, přezkoumání systému managementu a poradách. Záznam o prověření účinnosti je v ***Deníku zápisy z porad*** nebo ve zprávě z auditu.

V případě písemně podané stížnosti a dále v případě závažné stížnosti, vždy nejpozději do 30 dnů vypracuje a stěžovateli odešle vedoucí laboratoře písemnou odpověď na stížnost. Kopie je přiložena k příslušnému formuláři ***F00086 Stížnosti, připomínky a podněty uživatelů.***

## E-10 Vydávání potřeb laboratoří

Odběrový materiál obstarává REPROMEDA, laboratoř vydává embryologické laboratoři pouze vysterilizované mikrozkumavky a sterilní pufr pro odběr materiálu k preimplantačním vyšetřením.

# F Laboratorní vyšetření poskytovaná laboratoří

## F-1 Seznam vyšetření

V laboratoři jsou prováděna následující vyšetření, která jsou podrobně popsána v této kapitole:

- Vyšetření karyotypu
- PGD chromozomových aberací metodou masivně paralelního sekvenování (MPS)
- PGD monogenních chorob metodou karyomapping
- Izolace DNA pro molekulárně genetické vyšetření
- Vyšetření počtu kopií exonu 7 a 8 SMN1 genu pro spinální muskulární atrofii
- Vyšetření počtu trirepetic v genu FMR1 pro syndrom fragilního X
- Vyšetření mutací PANelovou Diagnostickou Analýzou (PANDA® basic)
- Vyšetření germinálních variant lidského genomu


© 2025, REPROMEDA s.r.o

## F-2 Vyšetření karyotypu – *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží k identifikaci numerických a strukturních chromozomových aberací zejména u pacientů s poruchami plodnosti a opakovaným potrácením a dárců reprodukčních buněk. |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml |
| **Pokyny k odběru** | Karyotyp z periferní krve nelze vyšetřit po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byl karyotyp dárce. Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře/vedoucí oddělení cytogenetiky. Místo vpichu desinfikujeme pouze alkoholem (benzinalkoholem). |
| **Odběrová nádoba** | 1 zkumavka Vacutainer™ zelená (zkumavka s heparinem) |
| **Metoda** | Krátkodobá kultivace (72 hodin) buněk periferní krve, zastavení mitózy, zpracování kultury, příprava mikroskopických preparátů, barvení preparátů G-pruhovací technikou, mikroskopické hodnocení pomocí počítačové analýzy obrazu Lucia Karyo, stanovení karyotypu. |
| **Dostupnost** | Provádí se denně |
| **Odezva rutinní** | Standardně 8 týdnů, v případě dalšího vyšetření metodou FISH se doba odezvy prodlužuje. |
| **Odezva urgentní** | -- |
| **SOP** | SOP Cytogenetické stanovení karyotypu z periferní krve<br>SOP Kultivace buněk periferní krve a příprava preparátu pro vyšetření karyotypu |

## *F-3* PGD chromozomových aberací metodou MPS – *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží ke zjištění ztrát a přebytků chromozomů a jejich částí za účelem diagnostiky chromozomových numerických a strukturních aberací u embrya. |
| **Materiál** | Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu<br>Buňky lyzované v lyzačním pufru, DNA po celogenomové amplifikaci metodou DOPlify™ |

| | |
|---|---|
| **Pokyny k odběru** | viz SOP F00418 Celogenomová amplifikace metodou DOPlify |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml |
| **Metoda** | Provedení vyšetření DNA pomocí MPS s vyhodnocením získaných sekvenačních dat pomocí příslušného software (viz SOP 00416 Preimplantační genetické vyšetření chromozomových aberací metodou masivně paralelního sekvenování) |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |
| **Odezva urgentní** | 30 hodin |
| **SOP** | SOP 00416 Preimplantační genetické vyšetření chromozomových aberací metodou masivně paralelního sekvenování |

## F-4 PGD monogenních chorob metodou karyomapping – *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží ke zjištění genotypu embrya pomocí nepřímé genetické diagnostiky vazebnou analýzou a k detekci chromozomových aberací |
| **Materiál** | Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu, periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA<br>Buňky lyzované v lyzačním pufru, DNA po celogenomové amplifikaci metodou Multiple displacement amplification |
| **Pokyny k odběru** | Viz SOP Biopsie blastomer, SOP Biopsie pólových tělísek, SOP Biopsie trofoblastu, SOP Zpracování blastomer a pólových tělísek pro PCR, SOP Celogenomová amplifikace metodou Multiple displacement amplification, F00058 Návod na odběr vzorků DNA stěrem bukální sliznice |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml<br>1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA)<br>1 zkumavka na bukální stěr ORAcollect DNA |
| **Metoda** | Provedení vyšetření DNA pomocí SNP detekce na DNA čipech s vyhodnocením pomocí příslušného software |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |

| | |
|---|---|
| **Odezva urgentní** | 30 hodin |
| **SOP** | SOP Preimplantační genetická diagnostika pomocí metody karyomapping |

## F-5 Izolace DNA pro molekulárně genetické vyšetření

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží k izolaci DNA pro další vyšetření |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml |
| **Pokyny k odběru** | Genetické vyšetření z periferní krve nelze provést po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byly hodnoty dárce.<br>Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře. |
| **Odběrová nádoba** | 1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA) |
| **Metoda** | Izolace DNA vazbou na silikátovou kolonku |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 14 dní |
| **Odezva urgentní** | 24 hodin |
| **SOP** | SOP Izolace DNA z biologického materiálu |

## F-6 Vyšetření počtu kopií exonu 7 a 8 SMN1 genu pro spinální muskulární atrofii - *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží ke stanovení počtu kopií exonu 7 a 8 genu SMN1. Delece těchto exonů je v homozygotním stavu je nejčastější příčinou spinální muskulární atrofie. Test slouží k zjištění přenašečství této mutace u pacientů podstupujících léčbu neplodnosti a dárců reprodukčních buněk. V případě zachycení homozygotní delece exonů je možné stanovit počet kopií exonu 7 a 8 tako u genu SMN2 pro upřesnění prognózy onemocnění. |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny |

| | |
|---|---|
| **Pokyny k odběru** | Vyšetření SMN1 genu z periferní krve nelze provést po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byly hodnoty dárce.<br>Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře. |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml<br>1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA)<br>1 zkumavka na bukální stěr ORAcollect DNA |
| **Metoda** | Izolace DNA, provedení metody MLPA – hybridizace specifických sond a jejich ligace, amplifikace cílových sekvencí genů SMN1 a SMN2 metodou multiplex PCR, fragmentační analýza kapilární elektroforézou na genetickém analyzátoru ABI 3130, analýza počtu kopií jednotlivých úseků pomocí softwaru GeneMarker. Používá se kit firmy MRC-Holland SALSA® MLPA® (probemix P060). |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |
| **Odezva urgentní** | 4 dny |
| **SOP** | Vyšetření spinální muskulární atrofie metodou MLPA |

## F-7 Vyšetření počtu trirepetic v genu FMR1 pro syndrom fragilního X

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží ke stanovení počtu trirepetic v genu FMR1. Zvýšení počtu trirepetic může být příčinou časného ovariálního selhání a jejich další expanze může vést k narození chlapce trpícího syndromem fragilního X. Provádí se u žen se sníženou ovariální rezervou a u dárců reprodukčních buněk. |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny |
| **Pokyny k odběru** | Stanovení počtu trirepetic v genu FMR1 z periferní krve nelze provést po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byly hodnoty dárce.<br>Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře. |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml<br>1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA)<br>1 zkumavka na bukální stěr ORAcollect DNA |

| | |
|---|---|
| **Metoda** | Izolace DNA, dvě po sobě jdoucí analýzy počtu CGG repetic v genu FMR1, metodou alelově specifické PCR a následné detekci počtu trirepetic pomocí kapilárové elektroforézy na genetickém analyzátoru ABI 3130. Vizualizace amplifikovaných DNA úseků a vyhodnocení jejich délky v softwaru GeneMarker. Používá se kit AmplideX™FMR1 PCR (Asuragen). |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |
| **Odezva urgentní** | 4 dny |
| **SOP** | Stanovení počtu trirepetic v genu FMR1 metodou TP-PCR a fragmentační analýzou |

## F-8 Vyšetření mutací PANelovou Diagnostickou Analýzou (PANDA® Basic) - *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Slouží k vyšetření nejčastějších mutací způsobujících genetická onemocnění ve středoevropské populaci (Cystická fibróza, Spinální muskulární atrofie, nesyndromová hluchota, Syndrom fragilní X), dále jsou vyšetřovány trombofilní mutace, geny/varianty s klinickým vztahem k neplodnosti, hormonální stimulaci, vývoje embryí a těhotenským ztrátám. Provádí se zejména u pacientů s poruchami plodnosti a opakovaným potrácením a dárců reprodukčních buněk. |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny |
| **Pokyny k odběru** | Vyšetření mutací PANelovou Diagnostickou Analýzou z periferní krve nelze provést po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byly hodnoty dárce.<br>Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře. |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml<br>1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA)<br>1 zkumavka na bukální stěr ORAcollect DNA |
| **Metoda** | Izolace DNA, Analýza je založena na technologii MIP a Nové Generaci Sekvenování na platformě Surfseq 5000Dx (GeneMind), při parametrech sekvenování 2x150bp. 97 % cílových oblastí je pokryto alespoň 30x a 90 % alespoň 100x.<br>Součástí vyšetření PANDA je i stanovení počtu trirepetic $(CGG)_n$ v genu |

| | |
|---|---|
| | *FMR1*, které je prováděno jako samostatný test dle SOP Stanovení počtu trirepetic v genu FMR1 metodou TP-PCR a fragmentační analýzou |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |
| **Odezva urgentní** | 1 týden |
| **SOP** | Panelová diagnostická analýza variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování |

## F-9 Vyšetření germinálních variant lidského genomu - *akreditovaná metoda*

| | |
|---|---|
| **Účel vyšetření** | Vyšetření slouží k detekci germinálních (zárodečných) variant lidského genomu. Dle upřesnění požadovaného vyšetření indikujícím lékařem je vyšetřen jeden z níže uvedených panelu genů specifikovaných v Seznamu činností v rámci flexibility (dostupný na webu laboratoře)<br><br>Panel genů **PANDA® Carrier:**<br>Slouží k vyšetření nejčastějších autozomálně recesivních a X-vázaných mutací ve více než 110 genech způsobujících genetická onemocnění ve středoevropské populaci. Jde o rozšířený test přenašečství patogenních variant, jehož součástí je také vyšetření všech mutací/variant zahrnutých v základním testu Vyšetření mutací panelovou Diagnostickou analýzou (F8), jmenovitě jde o vyšetření trombofilních mutací, dále geny/varianty s klinickým vztahem k neplodnosti, hormonální stimulaci, vývoje embryí a těhotenským ztrátám. Provádí se zejména u pacientů s poruchami plodnosti a opakovaným potrácením a dárců reprodukčních buněk, případně reprodukčním partnerům před plánovanou koncepcí.<br><br>Panel genů **ILGA™** (infertility linked genotype analysis):<br>Představuje genetický test, který umožňuje komplexní vyšetření genů spojených s neplodností u párů podstupujících její léčbu. Tento panel poskytuje klíčové informace, které lékařům pomáhají při stanovení diagnózy a následném managementu léčby neplodnosti a výběr nejvhodnějšího léčebného postupu. U žen může test přinést důležité odpovědi při podezření na primární ovariální insuficienci, poruchy zrání oocytů nebo abnormality ve vývoji embryí. U mužů se pak vyšetření zaměřuje na geny spojené s významnými poruchami |

| | |
|---|---|
| | spermiogramu – například s oligospermií (snížený počet spermií), teratospermií (abnormální morfologie spermií) či azoospermií (úplná absence spermií).<br><br>Panel genů **Repromeda Onkopanel**: Je diagnostický nástroj pro vyšetření nádorové predispozice obsahující více než 200 genů spadajících do 3 kategorií. Skupina A zahrnuje zásadní nádorové predispoziční geny s jasně vyjádřenou mírou rizika pro nosiče mutací. Geny skupiny B zahrnují nádorové predispoziční geny prokazatelně asociované se vznikem dědičných nádorů, avšak díky raritnímu výskytu příčinných mutací není jasně vyjádřeno riziko pro nosiče mutací. Geny skupiny C zahrnují geny asociované s nádorovými onemocněními na základě ojedinělých studií nebo geny, jejichž genové produkty funkčně interagují s genovými produkty skupin genů A a B.<br><br>Panel genů **EXOM**:<br>Zahrnuje vyšetření všech lidských genů. |
| **Materiál** | Periferní žilní krev, 5 ml, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny |
| **Pokyny k odběru** | Vyšetření germinálních variant lidského genomu z periferní krve nelze provést po transplantaci kostní dřeně a do 200 dní po transfúzi krve – výsledkem by byly hodnoty dárce.<br>Postup je nutno v těchto případech konzultovat s vedoucím laboratoře. |
| **Odběrová nádoba** | Mikrozkumavka 0,2 ml<br>1 zkumavka Vacutainer™ velká fialová (zkumavka s EDTA)<br>1 zkumavka na bukální stěr ORAcollect DNA |
| **Metoda** | Izolace DNA, Vyšetření probíhá pomocí masivně paralelního sekvenování (MPS). Analýza je založena na technologii MIP a Nové Generaci Sekvenování na platformě Surfseq 5000Dx (GeneMind), při parametrech sekvenování 2x150bp. 97 % cílových oblastí je pokryto alespoň 30x a 90 % alespoň 100x.<br><br>Součástí vyšetření je i stanovení počtu trirepetic (CGG)n v genu FMR1, které je prováděno jako samostatný test dle SOP Stanovení počtu trirepetic v genu FMR1 metodou TP-PCR a fragmentační analýzou |
| **Dostupnost** | Provádí se po shromáždění dostatečného počtu vzorků k využití kitu |
| **Odezva rutinní** | 8 týdnů |
| **Odezva urgentní** | 1 týden |
| **SOP** | Vyšetření germinálních variant lidského genomu (SOP 00422) |

Základní pokyny jsou uvedeny v kapitolách C Manuál pro odběry primárních vzorků, E Vydávání výsledků a komunikace s laboratoří a F Laboratorní vyšetření poskytovaná

laboratoří. Další instrukce, zejména ty, které se týkají speciálních vyšetření a interpretace konkrétních výsledků budou poskytnuty pracovníky laboratoře vždy podle konkrétní potřeby.

# G Přílohy

Přílohy nejsou součástí Laboratorní příručky, jsou přístupné formou samostatných řízených dokumentů.

Poučení_a_souhlas_vyšetřovaného_s_genetickým_laboratorním_vyšetřením_F10002R_cs

Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování aneuploidií (PGT-A) F11008R cs

Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování monogenních chorob (PGT-M) F11009R cs

Poučení a informovaný souhlas páru s výkonem preimplantačního genetického testování strukturních aberací_(PGT-SR) F11010R cs

Poučení a souhlas informovaného páru s výkony preimplantační genetické diagnostiky KARYOMAPPING F10038R cs

Žádanka o cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření

Žádanka o preimplantační genetické testování (PGT)

Výsledný protokol cytogenetického vyšetření

Výsledný protokol preimplantačního genetického testování chromozomových aberací u embryí /s klinickou interpretací/

Výsledný protokol vyšetření biopsie embrya pomocí karyomappingu

Výsledný protokol vyšetření počtu kopií exonu 7 a 8 genu SMN1 pro spinální muskulární atrofii (SMA)

Výsledný protokol PAnelové Diagnostické Analýzy (PANDA)

Základní molekulárně - genetické vyšetření dárkyně oocytů

Výsledný protokol vyšetření CFTR genu metodou MPS

Výsledný protokol molekulárně-genetického vyšetření trombofilních mutací metodou MPS

Výsledný protokol Panelové analýzy přenašečství recesivních chorob

Výsledný protokol Infertility panelu ILGA™

Výsledný protokol Repromeda Onkopanel

Výsledný protokol Panda Exome

# H Odkazy


1. ČSN EN ISO 15189 ed.3:2023
2. Zákon o zajištění kvality a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka a o změně souvisejících zákonů (zákon o lidských tkáních a buňkách) 296/2008 Sb.
3. Vyhláška o stanovení bližších požadavků pro zajištění kvality a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka 422/2008 Sb.
4. Good Clinical Treatment in Assisted Reproduction - An ESHRE position paper, June 2008
5. Brdička, R, Vraná, M, Otáhalová, E, Štambergová, A, Čamajová, J: Analytická validace metod molekulární genetiky určených pro analýzu lidského genomu ČSN EN ISO 15189:2007
6. Zákon o zajištění kvality a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka a o změně souvisejících zákonů (zákon o lidských tkáních a buňkách) 296/2008 Sb.
7. Vyhláška o stanovení bližších požadavků pro zajištění kvality a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka 422/2008 Sb.
8. Good Clinical Treatment in Assisted Reproduction - An ESHRE position paper, June 2008
9. Brdička, R, Vraná, M, Otáhalová, E, Štambergová, A, Čamajová, J: Analytická validace metod molekulární genetiky určených pro analýzu lidského genomu
10. ISO 15189 a Laboratorní příručka - Datový standard MZČR: http://ciselniky.dasta.mzcr.cz/CD DS3/hypertext/MZANH.htm
11. Vyhláška Ministerstva zdravotnictví č. 334/2023 Sb.

# I Vysvětlivky a zkratky

| | |
|---|---|
| aberace chromozomová numerická | odchylka od normálního počtu chromozomů |
| aberace chromozomová strukturní | odchylka od normální stavby chromozomů, např. translokace, delece, inverze |
| aCHG | komparativní (srovnávací) genová hybridizace pomocí arrayí (DNA čipů) – totéž, co arrayCHG |
| akreditace | schválení, vyjádření důvěry od pověřené a kompetentní organizace |
| amplifikace | zmnožení např. vytvořením většího počtu kopií původní molekuly |
| aneuploidie | odchylka od normálního počtu chromozomů, např. trisomie (zvýšení počtu chromozomu ze dvou na tři) |
| biopsie | získání živé buňky nebo části tkáně k vyšetření |
| bioptát | buňka nebo částečka tkáně, určená k vyšetření |
| blastomera | buňka časného embrya (dvoubuněčné až osmibuněčné stadium) |
| bukální | z tvářové sliznice v dutině ústní |
| CFTR gen | gen, jehož mutace způsobuje cystickou fibrózu (mukoviscidózu) |
| cystická fibróza | také mukoviscidóza – vrozené recesivní dědičné onemocnění postihující dýchací cesty, trávicí ústrojí, pohlavní ústrojí, způsobené mutací CFTR genu |
| cytogenetický | používající zobrazovací genetické metody, například FISH (viz dále), na úrovni buněk |
| ČIA | Český institut pro akreditaci – akreditační a certifikační autorita v České republice |
| ČSN | Česká státní norma |
| DNA | deoxyribonukleová kyselina |
| embryo | zárodek do 8. týdne vývoje včetně, poté nazýváme plod |
| embryolog klinický | zdravotnický pracovník, zabývající se diagnostikou reprodukčních buněk a časných embryí a oplozením mimo mateřský organizmus a kultivací časných embryí mimo mateřský organizmus |
| EN | evropská norma |

| | |
|---|---|
| mikrozkumavka | plastová zkumavka kónického tvaru o objemu max. 3 ml, používaná zejména v molekulární genetice |
| ESHRE | Evropská společnost lidské reprodukce a embryologie |
| FISH | fluorescenční in situ hybridizace – vazba komplementárních úseků DNA |
| fixace | zpracování vzorku, které zabraňuje jeho znehodnocení a připravuje jej na další vyšetření |
| genom | soubor genů určitého druhu nebo jedince |
| G-pruhování | barvení chromozomů s pomocí Giemsovy metody, kterou se na chromozomech znázorní charakteristické proužky |
| hybridizace | vzájemná vazba komplementárních molekul, zpravidla značené sondy na zvolený typ DNA, což umožní její znázornění nebo určení množství |
| chromozomy | Buněčné struktury viditelné zpravidla jen v průběhu buněčného dělení, existují však i v interfázovém jádře. Každý chromozom obsahuje charakteristickou sekvenci DNA a od ní odvozený soubor genů. |
| in situ | na místě, např. znázornění *in situ* umožňuje lokalizaci určité látky v rámci buňky, buněčného jádra, chromozomu apod. |
| interpretace | popis podstaty, vysvětlení |
| ISO | Mezinárodní organizace pro normalizaci (International Organization for Standardization) |
| IVF | in vitro fertilizace – oplození mimo mateřský organizmus |
| karyotyp | popis množství a struktury chromozomů určitého jedince |
| kit | kompletní sada materiálu, umožňující provedení určité analýzy |
| kontaminace | znečistění cizorodým materiálem, např. bakteriemi, viry, DNA z prostředí |
| kultivace | zde pěstování v umělých podmínkách |
| kultura | zde soubor buněk pěstovaných v umělých podmínkách |

| | |
|---|---|
| LUCIA KARYO | kombinace hardware a software určeného k analýze karyotypu |
| MPS | masivně paralelní sekvenování, též známé jako next-generation sequencing |
| marker | znak, značka |
| marker chromozom | strukturně abnormální chromozom, který nelze identifikovat |
| mikročip | Zde předmět velikosti například podložního skla, který umožňuje provést analýzu nepatrného množství biologického materiálu, často řadu analýz současně. Analýza probíhá na poli složeném z mnoha bodů (mikroarray). Umožňuje například provést semikvantitativní stanovení vzájemného poměru zastoupení jednotlivých chromozomů a jejich částí. |
| mitóza | buněčné dělení, během něhož je možné pozorovat chromozomy a jejich stavbu |
| MKN | Mezinárodní klasifikace nemocí |
| MLPA | multiple ligatin probe-dependent amplification |
| molekulárně-genetický | používající kvalitativní, kvantitativní nebo semikvantitativní analýzu genů a jejich produktů |
| monogenní | způsobené jedním genem |
| multirezistentní | odolné k působení mnoha faktorů, typicky například antibiotik |
| mutace genová | změna jedné nebo několika bází v genu, která zpravidla vede ke změně jeho funkce |
| nátěr | zde tenká vrstvička buněk, fixovaná na podložním skle |
| nosokomiální | způsobené ve zdravotnickém zařízení (např. nosokomiální infekce) |
| patologické | chorobné |
| PCR | polymerázová řetězcová reakce používaná k namnožení malého množství DNA zpravidla pro další analýzu |
| PGD | preimplantační genetická diagnostika – metoda umožňující stanovit genetickou diagnózu u časných embryí ještě před jejich přenosem do dělohy |

| | |
|---|---|
| PGT | preimplantační genetické testování, viz PGD |
| pólocyt | také pólové tělísko - buňka, která vzniká při zracích děleních vajíčka a nemá další vývojový potenciál – slouží k „odložení“ nadbytečné sady chromozomů nebo chromatid |
| preanalytické | úkony probíhající před vlastním laboratorním vyšetřením |
| preimplantační | probíhající před implantací (embrya do děložní sliznice) |
| referenční | srovnávací |
| reprodukční | mající vztah k rozmnožování |
| reverzní | zpětný, např. reverzní transkriptáza katalyzuje proces přepisu genetické informace z ribonukleové kyseliny (RNA) „zpět“ do deoxyribonukleové kyseliny (DNA). |
| sonda | zde molekula s navázanou fluorescenční značkou schopná se vázat na určitou strukturu, například úsek DNA |
| SOP | Standard Operation Protokol – popis standardního pracovního postupu |
| stěr | metoda nebo její výsledek, kdy biologický vzorek se získává setřením (například setřením sliznice vatovou štětičkou, na které ulpí epitelové buňky) |
| sterilní | 1. zbavený choroboplodných zárodků<br>2. neplodný |
| SÚKL | Státní ústav pro kontrolu léčiv – autorita povolující mimo jiné pracovat s lidskými buňkami a tkáněmi určenými k léčebnému použití |
| škrtidlo | zde pomůcka k omezení nebo zastavená krevního oběhu v končetině |
| TP-PCR | triple-primed PCR |
| transfer | přenos (např. embryotransfer – přenos embrya do dělohy) |
| translokace | přemístění, například chromozomová translokace znamená přemístění části jednoho chromozomu na jiný – patří mezi strukturní chromozomové aberace |
| trofoblast | část časného embrya, z nějž se vyvíjejí plodové obaly, ne samotné embryo |

| | |
|---|---|
| turniket | zde škrtidlo (viz výše) |
| Vacutainer™ | uzavřený systém pro odběr krve zvyšující bezpečnost odběru pro pacienta i personál |
| venepunkce | odběr krve ze žíly |
| vizualizace | zviditelnění |
| wild-type | nemutovaný |
| žíla | céva vedoucí krev směrem k srdci |
| žilní krev | krev z periferní žíly, vhodná pro většinu vyšetření |

# Záznam o přezkoumání dokumentu

| Datum | Přezkoumal | Výsledek | Podpis |
|---|---|---|---|
| 9.8.2023 | MVDr. Vlasta Linková | Nová verze 10 | |
| 11.10.2023 | MVDr. Vlasta Linková | Nová verze 11 | |
| 18.1.2024 | MVDr. Vlasta Linková | Nová verze 12 | |
| 13.8.2024 | MVDr. Vlasta Linková | Nová verze 13 | |
| 4.10.2024 | Mgr. Eva Kořistková | Nová verze 14 | |
| 10.2.2025 | Mgr. Eva Kořistková | Nová verze 15 | |
| | | | |


© 2025, REPROMEDA s.r.o