

Standardní operační postup č. SOPORG-GL-01

## Laboratorní příručka

	Jméno	Pozice
<b>Zpracoval</b>	Bc. Soňa Janošková	manažer kvality Genetické laboratoře
<b>Připomínkoval</b>	Mgr. Martina Vaněrková	odborný pracovník laboratoře
<b>Připomínkoval</b>	Mgr. Hana Grombiříková	odborný pracovník laboratoře
<b>Připomínkoval</b>	prof. Tomáš Freiburger, Ph.D.	vedoucí lékař Genetické laboratoře
<b>Připomínkoval</b>	Mgr. et Mgr. Ladislava Šnajdrová	manažer kvality
<b>Schválil</b>	Doc. MUDr. Petr Němec, CSc., MBA	Ředitel
<b>Účinnost od</b>	17.01.2025	Verze 8.0
<b>Revize</b>	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 sestřám.

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 imunodeficiencie 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	<a href="mailto:martina.vanerkova@cktch.cz">martina.vanerkova@cktch.cz</a>	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.	<a href="mailto:martina.slezackova@cktch.cz">martina.slezackova@cktch.cz</a>	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](http://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](http://www.cktch.cz/genlab)).

#### 5.3.1 Molekulární detekce patogenů

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

#### Panely:

<b>Respirační viry</b>	- InfluenzaA/B + typizace, sezónní koronaviry + SARS-CoV-2, parainfluenza1-4, RSV, rhinovirus, enterovirus, bocavirus, parechovirus, metapneumovirus, adenoviry
<b>Pneumonie</b>	- <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> , <i>MTB complex</i> , <i>C. neoformans</i> , <i>Bordetella sp.</i> , <i>C. burnetii</i> , <i>A. fumigatus</i>
<b>Sepse</b>	- <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:

<b>FH-NGS</b>	Familiární hypercholesterolémie, panel genů vyšetřených metodou NGS  Vyšetření familiární varianty v genech asociovaných s familiární hypercholesterolémií
<b>Apo B</b>	Familiární defekt apolipoproteinu B-100 (varianta p.Arg3527Gln)
<b>Apo E</b>	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 <sup>a)</sup>	Uskladnění a transport
Krev	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, BKV, PVB19, ADV, HSV 1/2, HHV6, VZV, <a href="#">panel sepse</a>	2 ml do EDTA	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
	HBV	5 ml do EDTA	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
	HCV	5 ml do EDTA	2 - 8 °C, dopravit do laboratoře při běžné teplotě <b>do 6 hod od odběru</b>
Punktát	UNB, UNF, STAPH	0,5 ml	2 - 8 °C, <sup>c)</sup>
Likvor	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, ADV, HSV 1/2, HHV6, VZV	1-2 ml	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
BAL - bronchoalveolární laváž	UNB, UNF, STAPH, <a href="#">panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel</a>	1-2 ml	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Tracheální aspirát	UNB, UNF, STAPH, <a href="#">panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel</a>	1-2 ml	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Stěr	UNB, UNF, STAPH, ADV, HSV 1/2, VZV, <a href="#">panel pneumonie, panel respirační viry, černý kašel</a>	<sup>b)</sup>	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Moč	UNB, UNF, STAPH, CMV, BKV, ADV	1-2 ml	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Materiál z rány	UNB, UNF, STAPH		2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Chlopeň	UNB, UNF, STAPH		2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Kostní dřeň	UNB, UNF, STAPH, CMV, EBV, PVB19, HHV6	1 ml	2 – 8 °C, <sup>c)</sup>
Plazma	HBV	1,5 ml	2 – 8 °C, dopravit do laboratoře při běžné teplotě <b>do 6 hod od odběru</b> 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](http://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 pojištěnce.

#### **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)	2 týdny	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 genetiky 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 stanicí.](#)

### 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 pozitivita HBV a HCV
- nově zjištěné pozitivita CMV překračující kritické hodnoty ( $2,0 \cdot 10^3$  IU/ml krve)
- nově zjištěné pozitivita EBV překračující kritické hodnoty ( $2,6 \cdot 10^4$  IU/ml krve)
- nově zjištěné pozitivita 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 nálezu, 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/ $\mu$ l krve (kp/ $\mu$ l).

Výsledky jsou následně hodnoceny takto:

TREC/KREC (kp/ $\mu$ 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 Brnotel.: 543 182 518; e-mail: [tomas.freiburger@cktch.cz](mailto:tomas.freiburger@cktch.cz); [www.cktch.cz/genlab](http://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 pojištěnce		Datum narození				Ostatní diagnózy	

**Materiál:**

<input type="checkbox"/> krev	<input type="checkbox"/> likvor	<input type="checkbox"/> punktát .....
<input type="checkbox"/> periferní žíla	<input type="checkbox"/> tracheální aspirát	<input type="checkbox"/> chlopeč .....
<input type="checkbox"/> arterie	<input type="checkbox"/> BAL	<input type="checkbox"/> jiná tkáň .....
<input type="checkbox"/> centrální katetr	<input type="checkbox"/> moč	<input type="checkbox"/> materiál z rány .....
<input type="checkbox"/> kostní dřev	<input type="checkbox"/> stěr .....	<input type="checkbox"/> ostatní .....

Razítko a podpis žadatele

**Vyšetření:**

<input type="checkbox"/> bakterie (univerzálně)	<input type="checkbox"/> HBV (kvant.)	<input type="checkbox"/> CMV (kvant.)	<input type="checkbox"/> HHV 6 (kvant.)	<input type="checkbox"/> ADV (kvant.)
<input type="checkbox"/> houby (univerzálně)	<input type="checkbox"/> HCV (kvant.)	<input type="checkbox"/> EBV (kvant.)	<input type="checkbox"/> HSV 1/2 (kvant.)	<input type="checkbox"/> Parvovirus B19 (kvant.)
statim <input type="checkbox"/> <i>Staphylococcus</i> spp. (spec.)	<input type="checkbox"/> BKV (kvant.)	<input type="checkbox"/> VZV (kvant.)		
<i>(S. aureus, S. koag. neg., methicilin. rezistence)</i>				
<input type="checkbox"/> 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, Adenoviry)

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 Seps (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:**

<input type="checkbox"/> po transplantaci	<input type="checkbox"/> jater	<input type="checkbox"/> ledvin	<input type="checkbox"/> srdce	<input type="checkbox"/> HSC;	<input type="checkbox"/> po chemoterapii
<input type="checkbox"/> po velkém chirurgickém výkonu;					
<input type="checkbox"/> jiné .....					

**Klin. hodnocení:**

<input type="checkbox"/> seps, sept. šok	<input type="checkbox"/> lokalizovaná bakt. infekce
<input type="checkbox"/> inf. endokarditida	<input type="checkbox"/> horečka nejasného původu
<input type="checkbox"/> febrilní neutropenie	<input type="checkbox"/> virová infekce

Hemokultura  negativní  pozitivní .....  výsl. není k disp.  
T ..... °C; FW .....; Leu ..... x10<sup>3</sup>/μl; CRP ..... mg/l; PCT ..... ng/ml.

**Další komentář:**

- Podezření na probíhající infekci.  
 Zvláštní hygienický režim

**Záznamy o provedeném vyšetření:**

IČP							
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.frelberger@cktch.cz](mailto:tomas.frelberger@cktch.cz); [www.cktch.cz/genlab](http://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)

<p><b>Materiál:</b></p> <input type="checkbox"/> periferní krev <input type="checkbox"/> lymfocyty <input type="checkbox"/> kostní dřev <input type="checkbox"/> tkáň ..... <input type="checkbox"/> suchá krevní kapka <input type="checkbox"/> DNA z ..... <input type="checkbox"/> plodová voda <input type="checkbox"/> ostatní .....	<p>Razítko a podpis žadatele</p>
--	----------------------------------

**Vyšetření**

Panel genů (NGS):

- Primární imunodeficience – komplet (PID = IEI)                       SCID screening  
 Hereditární periodické horečky (HRF)

Sangerovo sekvenování:

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> X-vázaná agamaglobulinémie XLA [BTK]   | <input type="checkbox"/> X-SCID [IL2RG]                      |
| <input type="checkbox"/> AR-Agamaglobulinémie [IGHM]  | <input type="checkbox"/> AR-SCID, Omenn syndrom [RAG1, RAG2] |
| <input type="checkbox"/> X-vázaný lymfoproliferativní syndrom XLP [SH2D1A, XIAP]                            | <input type="checkbox"/> AR-SCID [IL7R, ADA]                 |
| <input type="checkbox"/> Chronická granulomatózní choroba [CYBB]  | <input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndrom [WAS]       |
| <input type="checkbox"/> Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [CTLA4]                            | <input type="checkbox"/> Deficit GATA2 [GATA2]               |
| <input type="checkbox"/> Syndrom aktivované PI3Kδ APDS [PIK3CD, PIK3R1]                                     | <input type="checkbox"/> X-vázaný hyper IgM syndrom [CD40LG] |
| <input type="checkbox"/> Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů [RMRP]                                  | <input type="checkbox"/> Hyper IgE syndrom [STAT3]           |
| <input type="checkbox"/> ADA2 deficience [ADA2]   | <input type="checkbox"/> WHIM syndrom [CXCR4]                |
| <input type="checkbox"/> Hereditární angioedém typu I a II [SERPING1]                                       | <input type="checkbox"/> IPEX syndrom [FOXP3]                |
| <input type="checkbox"/> Hereditární angioedém s normálním C1 inh [F12, ANGPT1, PLG]                        |  |
| <input type="checkbox"/> Běžná variabilní imunodeficience CVID screening [PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B] |  |
| <input type="checkbox"/> 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)

<b>Záznamy o provedeném vyšetření:</b>		
IČP		
Odbornost		
<b>Datum</b>	<b>Kód</b>	<b>Počet</b>
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](mailto: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**

Potvzuji, 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 lékaře 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 medicínsky 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. 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](mailto: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 pojištěnce	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

**Komentář:**

Razítko laboratoře a podpis

**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](mailto: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**

Potvzuji, 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 lékaře 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 medicínsky 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. 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

## Organizační struktura Genetické laboratoře

