

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Zpracovatel:	Mgr. Martin Vostrý		
Přezkoumal a schválil:	RNDr. Monika Belíčková, Ph.D.		
Garant dokumentu:	RNDr. Monika Belíčková, Ph.D.		
Platnost od:	12.06.2026	Uvolnil pro systém:	Hana Feixová
Výtisk č:	2	Počet stran:	18
Verze:	A8	Přijato do evidence:	11.06.2026

SEZNAM ZMĚN A REVIZÍ ŘÍZENÉHO DOKUMENTU

Platnost od:	Verze	Obsah změny/ revize	Schválení revize
30.6.2016	A3	Beze změn	Mgr. Vostrý
10.05.2017	A3	Upřesnění informací v kapitolách 3.6, 10.5.1, 10.5.3, 10.6.3 na straně 5, 12, 13	Mgr. Vostrý
27.6.2018	A3	Úprava kap. 2.2 a 2.4 na str. 3 a 4, kap. 3.6 na str. 5, kap. 10.1.2 na str. 8, kap. 10.2.2 na str. 9, kap. 10.3.1 na str. 10, kap. 10.4.1 na str. 11	Mgr. Vostrý
18.1.2019	A4	Přidána nová SOP13 do kapitol: 2.4, 2.5, 3.6, 10.7 a 12 na stranách 4, 5, 13, 14 a 15	Mgr. Vostrý
28.6.2019	A4	Změna technické vedoucí pro SOP02+10 – str. 3	Mgr. Vostrý
31.3.2020	A4	Změna technické vedoucí pro SOP09+11 – str.4, změny v textu-popis metody v odst.10.3 – str.10, změny v textu v odst.10.4 – str.11; odstranění neakreditované metody ze seznamu vyšetření – str. 4, změna v kap. 12 - str. 15). Vznik přílohy č. 1, F_SMJ_37 list změn a revizí - str.15	Mgr. Vostrý
23.05.2022	A5	Změna v pokynech pro získávání vzorků – str.4, odst. Ochrana informací – str. 8	Mgr. Vostrý
25.05.2023	A5	Str. 3 změna jména technické vedoucí	Mgr. Vostrý
27.05.2024	A6	Odstraněna metoda SOP11, drobné úpravy v testu	Mgr. Vostrý

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

31.03.2025	A7	Zpracování požadavků normy ČSN EN ISO 15189:2023, doplněn zástupce vedoucího oddělení	M. Vostrý
11.06.2026	A8	Přidána metoda 13500_SOP_26_14	M. Vostrý

ÚVOD

Oddělení genomiky je ve struktuře Ústavu hematologie a krevní transfuze (ÚHKT) samostatným oddělením v rámci Výzkumného úseku a je součástí Komplementu laboratoří ÚHKT (zdravotnická laboratoř č. 8081, kontinuálně obhajující nezávislé a nestranné posouzení odborné způsobilosti dle normy ČSN EN ISO 15189, jejíž aplikaci ověřuje Český institut pro akreditaci). Vyšetřovací metody v rozsahu akreditace jsou definovány přílohou Osvědčení o akreditaci v aktuální verzi. Tyto metody mají přiznaný flexibilní rozsah akreditace, o nichž je zadavatel informován prostřednictvím webových stránek (www.uhkt.cz). Zde je k dispozici aktuální Osvědčení o akreditaci, Seznam činnosti prováděných v rámci flexibilního rozsahu a dále v příloze Osvědčení o akreditaci je uveden stupeň volnosti každého vyšetření, v samostatném oddílu i upřesnění rozsahu akreditace.

K zajištění trvalé dostupnosti a integrity uchovaných vzorků a záznamů pacientů v případě uzavření, akvizici, nebo fúze laboratoře bude uzavřena dohoda s partnerskou společností, která převezme veškeré závazky související s uchováním vzorků biologického materiálu a papírové či elektronické dokumentace.

Hlavní odbornou činností Oddělení genomiky je molekulární diagnostika, stanovení hladin expresí prognostických faktorů, monitorování minimální reziduální nemoci a detekce mutací u vybraných hematologických a onkohematologických onemocnění.

Oddělení genomiky se zabývá i výzkumnou činností a slouží jako školicí pracoviště.

VŠEOBECNÉ INFORMACE O LABORATOŘI

Základní informace o laboratoři

Název organizace: Ústav hematologie a krevní transfuze, p.o.

Adresa organizace: U Nemocnice 2094/1, 128 00 Praha 2

web: www.uhkt.cz

IČO: 00023736

Název laboratoře: **Oddělení genomiky**

Součást Komplementu laboratoří ÚHKT

Adresa a umístění: U Nemocnice 2094/1, Praha 2, PSČ 128 00,

Provozní doba pro příjem vzorků: 8.00–15:00 hodin (pracovní dny, pondělí až pátek)

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Začlenění laboratoře v organizační struktuře ÚHKT a vedení laboratoře

Oddělení genomiky je samostatným oddělením v rámci Výzkumného úseku a je součástí Komplementu laboratoří ÚHKT. Vedení laboratoře:

Vedoucí oddělení:

RNDr. Monika Belíčková, Ph.D.

Telefon: 221 977 305

FAX: 221 977 371

E-mail: Monika.Belickova@uhkt.cz

Zástupce vedoucí oddělení:

Ing. Michaela Dostálová Merkerová, Ph.D.

Telefon: 221 977 369

E-mail: Michaela.Merkerova@uhkt.cz

Mgr. Ela Cerovská

Telefon: 221 977 231

E-mail: ela.cerovska@uhkt.cz

Zaměření laboratoře

Laboratoř se zabývá molekulárně genetickými analýzami vzorků krve, kostní dřeně, eventuálně jiného biologického materiálu pacientů převážně s hematologickými malignitami a myeloproliferativními syndromy. Většina analýz je založena na různých typech vyšetření polymerázové řetězové reakce (PCR), a na další práci s PCR produkty (sekvenování). Laboratoř provádí základní molekulárně-genetická vyšetření, potřebná pro diagnostiku, prognostiku a sledování minimálního reziduálního onemocnění u vybraných onkohematologických onemocnění. Rovněž výzkumná činnost se týká uvedených onemocnění.

Organizace laboratoře, vnitřní členění a přístrojové vybavení

Všichni pracovníci laboratoří mají vymezené odpovědnosti a pravomoci a jsou definovány instanční vztahy pracovníků. Funkčně je laboratoř členěna na pracovní skupiny podle typu prováděných vyšetření, každá skupina je vedena odborným vedoucím, který je zodpovědný za činnost své pracovní skupiny po odborné i organizační stránce.

Pracovníci procházejí systémem kontinuálního vzdělávání a podléhají doзору přiměřeného jejich zkušenostem a odpovědnostem. Vedení laboratoří odpovídá za vytváření a zajišťování takových technických zdrojů, které jsou nezbytné k zabezpečení požadované kvality prováděných vyšetření.

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Pracovní skupiny:

Kvantifikace WT1 a NPM1 (SOP 02, 10)

kontakt Mgr. Ela Cerovská

Telefon: 221 977 231

e-mail: Ela.Cerovska@uhkt.cz

Vyšetření mutací v genu HBB (SOP 06), v genech HBA1 a HBA2 (SOP 12)

kontakt Mgr. Martin Vostrý

Telefon: 221 977 306

e-mail: Martin.Vostrý@uhkt.cz

Vyšetření NPM1 (SOP 09)

kontakt Ing. Eliška Čechová

Telefon: 221 977 231

e-mail: Eliska.Cechova@uhkt.cz

Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování – myeloidní panel (SOP 13)

kontakt Mgr. Jitka Veselá

Telefon: 221 977 306

e-mail: Jitka.Vesela@uhkt.cz

Vyšetření variant germinálního genomu metodou masivně paralelního sekvenování (SOP 14)

kontakt Ing. Michaela Dostálová Merkerová, Ph.D.

Telefon: 221 977 369

e-mail: Michaela.Merkerova@uhkt.cz

Laboratoř má k dispozici prostory striktně rozdělené na práci v pre-PCR a post-PCR zóně tak, aby nemohlo dojít ke kontaminaci PCR produkty. Tyto zóny jsou jednoznačně definované prostorově a barevně.

Všechny přístroje a pomůcky, jejichž výstupy mohou ovlivnit výsledky prováděných vyšetření, podléhají pravidelným kalibracím, validacím nebo ověřením.

Spektrum nabízených vyšetření

Vyšetření množství transkriptu WT1 (wilms tumor 1) SOP 02

Vyšetření množství transkriptu NPM1 (nukleofosmin 1) SOP 10

Vyšetření přítomnosti mutací v genu NPM1 (nukleofosmin 1) SOP 09

Vyšetření mutací v genu HBB SOP 06

Vyšetření mutací v genech HBA1 a HBA2 SOP 12

Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování – myeloidní panel SOP 13

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Vyšetření variant germinálního genomu metodou masivně paralelního sekvenování SOP 14

Oddělení genomiky nevyužívá služeb jiných laboratoří pro provádění nabízených vyšetření.

ODBĚR PRIMÁRNÍCH VZORKŮ

Pokyny pro získávání vzorků pacienta

Periferní krev a kostní dřeň se standardně odebírá do protisrážlivého roztoku EDTA, případně ACD. Nelze použít vzorky odebrané do heparinu (heparin inhibuje PCR reakce, vyšetření tedy nelze provést z takto odebraných vzorků).

Stěr bukalní sliznice se provádí pouze pomocí k tomu určené jednorázové odběrové sady.

Přesné požadavky na množství odebíraného materiálu je pro jednotlivá vyšetření v kapitole INFORMACE K NABÍZENÝM VYŠETŘENÍM.

Každá zkumavka se vzorkem musí být náležitě označena identifikačními údaji vyšetřované osoby, datem. Vzorky s řádně vyplněnou žádankou (viz kapitola 3.3) musí být dodány na oddělení genomiky, budova C, přízemí.

Pokyny pro přípravu pacienta

Odběr periferní krve ani kostní dřeně pro prováděná vyšetření nevyžaduje zvláštní přípravu pacienta před odběrem. Některá vyšetření nelze provést u pacientů po provedené allogenní transplantaci krvetvorných buněk a po infuzi dárcovských lymfocytů. Specifikace jsou uvedeny u jednotlivých vyšetření v kapitole INFORMACE K NABÍZENÝM VYŠETŘENÍM v části Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření.

Pro získání kvalitního vzorku DNA ze stěru bukalní sliznice je třeba, aby pacient minimálně jednu hodinu před odběrem nejedl, nepil, nekouřil, nežvýkal žvýkačku a nečistil si zuby. Pro dosažení nejlepších výsledků doporučujeme těsně před odběrem vypláchnout ústa čistou vodou.

Pokyny pro vyplnění žádanky

Ke každému provedenému odběru je třeba dodat řádně vyplněnou žádanku o vyšetření. Tu je možné najít na internetových stránkách www.uhkt.cz.

V něm musí být náležitě identifikován lékař oprávněný indikovat vyšetření (včetně adresy klinického žadatele a jeho telefonního, ev. faxového spojení). Žádanka musí obsahovat jednoznačnou identifikaci vyšetřované osoby, včetně čísla zdravotní pojišťovny a číselného označení diagnóz, a údaj o datu a času odběru primárního vzorku.

Samoplátci

Laboratoř poskytuje své služby i samoplátcům. Při zaslání vzorku na vyšetření samoplátce je nutno na žádanku uvést adresu, na kterou se provede fakturace. Cena vyšetření pro samoplátce je dána dle bodové hodnoty vyšetření v platném Seznamu výkonů. Aktuální ceník poskytne laboratoř na požádání. Následně

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

bude provedena platba v pokladně ÚHKT v jejich úředních hodinách. Výsledky jsou zasílány doporučenou poštou zadavateli vyšetření.

Informovaný souhlas s vyšetřením

Veškerá vyšetření lze provést pouze na základě informovaného souhlasu pacienta. Požadavky na obsah informovaného souhlasu pro genetická vyšetření jsou specifikována odbornou společností SLG ČLS JEP. Informované souhlasy pro prováděná vyšetření je možné najít na internetových stránkách www.uhkt.cz. K vyšetření je možné přijmout vzorek s informovaným souhlasem dle vzoru zadavatele, pokud obsahuje všechny potřebné údaje dle požadavků SLG ČLS JEP. Za podpis informovaného souhlasu s provedeným vyšetřením a archivací biologického materiálu zodpovídá indikující lékař. Pokud není k žádance přiložen informovaný souhlas pacienta nebo jeho kopie, je třeba vyznačit na žádance požadované nakládání se vzorkem po vyšetření dle aktuálního informovaného souhlasu pacienta. Zadávací lékař je zodpovědný za přenos správné informace o nakládání se vzorkem od pacienta do laboratoře.

!! POKUD PACIENT NESOUHLASÍ S UCHOVÁNÍM VZORKU, PŘÍPADNĚ JEHO DALŠÍM VYUŽITÍM PRO VĚDECKÉ ÚČELY, JE TŘEBA NA ŽÁDANCE ZAŠKRTNOUT „NE“ V PŘÍSLUŠNÉM ŘÁDKU!!!

Odvolání informovaného souhlasu s uchováním vzorku

Zadavatel zodpovídá za předání informací laboratoři v případě, že dojde k odvolání informovaného souhlasu pacienta v souvislosti s uchováním vzorku.

Pokyny pro činnosti při odběru

Při provedení odběru musí být splněny tyto požadavky:

- Ověření totožnosti pacienta
- Ověření, že pacient splnil požadavky před vyšetřením
- Musí být proveden záznam o totožnosti osoby, která primární vzorek odebrala, datum a čas odběru

Dodání vzorků do laboratoře a podmínky transportu

Vzorek musí být pro přepravu zabezpečen tak, aby nemohlo dojít k rozlítí, potřísnění biologickým materiálem nebo jinému znehodnocení vzorku.

Vzorek periferní krve/kostní dřeně by měl být doručen do laboratoře co nejdříve po jeho odběru. Maximální doba uchování a transportu vzorků periferní krve/kostní dřeně je dva dny od náběru. Pro SOP 06 - Vyšetření mutací v genu *HBB* a SOP 12 - Vyšetření mutací v genech *HBA1* a *HBA2* je možné primární vzorek doručit do 14 dnů od jeho odběru. Pro SOP 13 - Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování – myeloidní panel je možné primární vzorek doručit do 7 dnů od jeho odběru.

Není zapotřebí zvláštních opatření pro transport, vzorek se pouze nesmí vystavit zahřátí (např. vystavení slunci, držení v ruce apod.). Přesahuje-li doba od náběru 3 hodiny, je vhodné jej transportovat při 4°C. Při této teplotě je možné jej skladovat až 14 dnů. Vzorky pro vyšetření WT1, mutovaného NPM1 (SOP02 a 10)

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Lze skladovat při 4°C maximálně 2 dny (o víkendu do rána následujícího pondělí, pro případ nově diagnostikovaného pacienta. Transport vzorku zajišťuje zadavatel a odpovídá za něj. Laboratoř nekontroluje hodinu odběru. Systém vnitřní kontroly vyšetřovaných vzorků je totiž na laboratoři nastaven tak, aby odhalil pochybení v kvalitě vyšetřovaného materiálu.

Ke každému dodanému vzorku je třeba dodat řádně vyplněnou žádanku o vyšetření (viz kapitola 3.3).

Vzorky jsou přijímány v čase 8.00–15.00 hodin v pracovní dny.

Možné chyby při skladování a transportu:

- použití nevhodné zkumavky/odběrové sady
- použití nesprávného protisrážlivého činidla
- nedostatečné označení zkumavek s materiálem
- potřísnění zkumavky s materiálem (anebo průvodní žádanky) krví
- vystavení vzorku teplu, přímému slunečnímu světlu, nebo mrazu

Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Obecné zásady strategie bezpečnosti práce s biologickým materiálem vycházejí z příslušných právních předpisů a směrnic, tj. především z vyhlášky MZ ČR č. 306/2012 Sb. a jejich příloh, kterou se upravují podmínky předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění a hygienické požadavky na provoz zdravotnických zařízení. Všichni zaměstnanci jsou povinni postupovat při vyšetřování pacientů tak, aby nedocházelo ke vzniku a šíření nozokomiálních nákaz ve smyslu příslušných ustanovení této vyhlášky.

Na základě této vyhlášky byly stanoveny tyto zásady pro bezpečnost práce s biologickým materiálem:

- Každý vzorek krve je nutné považovat za potenciálně infekční.
- Žadanky ani vnější strana zkumavky nesmí být kontaminovány biologickým materiálem – toto je důvodem k odmítnutí vzorku.

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.

ZPRACOVÁNÍ PRIMÁRNÍCH VZORKŮ PŘED DODÁNÍM DO LABORATOŘE

Do laboratoře mohou být přijímány i vzorky, které byly připraveny z primárního vzorku v jiné laboratoři. K takovým vzorkům je třeba dodat žádanku na vyšetření od zadavatele a současně řádně vyplněnou PRŮVODKU VZORKU. Typy vzorků, které lze přijímat pro jednotlivá vyšetření, jsou uvedeny v kapitole INFORMACE K NABÍZENÝM VYŠETŘENÍM v části Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít.

Formulář PRŮVODKA VZORKU je možné najít na internetových stránkách www.uhkt.cz. Všechny nádoby se vzorky připravenými v jiné laboratoři musí být označeny minimálně identifikačními údaji uvedenými v PRŮVODCE VZORKU. Značení zpracovaných vzorků musí být jednoznačné, aby nemohlo dojít k záměně s jinými vzorky.

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

FAKTORY OVLIVŇUJÍCÍ VYŠETŘENÍ

Předpokladem úspěšného vyšetření primárního vzorku je přítomnost dostatečného množství jaderných buněk v periferní krvi odebírané osoby (minimálně 1.5×10^6 leukocytů/ml). Požadavek dostatečnosti jaderných buněk platí i pro primární vzorky kostní dřeně či stěru bukalní sliznice. V případě hypocelularity periferní krve či kostní dřeně (zejména v raném období po aHSCT a v průběhu chemoterapie) je žádoucí odebrat větší množství primárního vzorku příslušné tkáně, než je výše uvedeno.

KRITÉRIA PRO PŘIJETÍ A ODMÍTNUTÍ VZORKŮ

Do laboratoře mohou být přijaty pouze vzorky, které splňují výše uvedená kritéria. Přehled postupu při nesplnění těchto kritérií uvádí následující tabulka.

Nesoulad v základních identifikačních znacích pro přidělení žádanky ke vzorku biologického materiálu (jméno a příjmení pacienta, rodné číslo pacienta nebo číslo pojistky pacienta)	→ materiál není přijat k dalšímu zpracování
Je porušen obal (část materiálu vytekla při transportu apod.)	→ materiál není přijat k dalšímu zpracování
Není správně proveden odběr	→ materiál není přijat k dalšímu zpracování
Žádanka není řádně vyplněná (schází některé povinné údaje (diagnóza, IČP ordinujícího lékaře, odbornost)	→ biologický materiál je přijat

Ve zvlášť výjimečných případech (např. z důvodu vitální indikace) lze vzorky potřísněné biologickým materiálem či vzorky s menším než doporučeným množstvím materiálu vyšetřit. Pracovník přejímající takové vzorky o tomto neprodleně informuje ošetřujícího lékaře. Pouze na výslovnou žádost lékaře, který vyšetření požaduje, budou tyto vzorky vyšetřeny. Výše uvedené skutečnosti budou zaznamenány v komentáři a Protokolu o výsledku vyšetření.

Za závazné se vždy považují údaje uvedené na štítku vzorku. O odmítnutí vadných (kolizních) primárních vzorků je v laboratoři veden záznam.

Při přijímání nového odběru u dříve odmítnutých vzorků je nutno, aby zadavatel zaslal novou žádanku.

ODBORNÉ KONZULTACE

V případě potřeby jsou zákazníkům poskytovány další konzultace a návody v odborné oblasti související s prováděnými činnostmi.

O konzultaci lze požádat na všech laboratorních úsecích. Příslušnou informaci podá vždy kompetentní zdravotnický pracovník pro danou problematiku (laborant, VŠ nebo lékař). Odborné informace jsou poskytovány vedoucím laboratoře.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Pracovníci Oddělení genomiky nekomunikují přímo s pacienty. Výsledky prováděných vyšetření jsou předávány přímo ošetřujícímu lékaři (zákazníkovi), který je rovněž zodpovědný za další komunikaci s pacientem.

Zásadní informace a konzultace k prováděným vyšetřením podává především vedoucí laboratoře. Informace a konzultace k jednotlivým vyšetřením podávají vedoucí příslušných pracovních skupin nebo jejich zástupci. Informace ke klinickým interpretacím prováděných vyšetření jsou v kompetenci příslušných lékařů. Informace týkající se technických detailů, především preanalytické fáze – tj. způsobu odběru, transportu vzorků apod. podávají všichni oprávnění pracovníci příslušných pracovních skupin.

Vedoucí laboratoře je dostupný v laboratoři (tel. 221 977 305).

ŘEŠENÍ STÍŽNOSTÍ

Stížnosti mohou být adresovány na vedení laboratoře, případně další pracovníky. Není-li stížnost k práci laboratoře adresována přímo vedoucímu laboratoře, řeší ji pracovník, který ji přijal a informuje vedoucího laboratoře. Výsledek a způsob řešení je evidován.

Drobné připomínky k práci laboratoře přijímá a okamžitě řeší kterýkoliv pracovník laboratoře a následně informuje svého nadřízeného. Vyřizování všech ostatních stížností je věcí vedoucího laboratoře. Postup se řídí Směrnice ředitele ÚHKÚ Vyřizování stížností.

Zaměstnanci KL jsou vázáni přísnou mlčenlivostí, ctí práva stěžovatelů a regulačních orgánů. Totožnost zdroje stížnosti zůstává vždy uchováována v tajnosti a bez písemného souhlasu nemůže být prolomena. Prošetřování a řešení stížností nesmí vést k diskriminačním opatřením. Řešení stížností provádějí nebo přezkoumávají a schvalují osoby, které nejsou zapojeny do dané stížnosti. Pokud to zdroje neumožní, nesmí žádný alternativní přístup ohrozit nestrannost.

OCHRANA INFORMACÍ

Všichni pracovníci oddělení genomiky jsou si vědomi povinnosti zachovávat mlčenlivost o veškerých informacích získaných v průběhu poskytování služby a své povinnosti chovat se tak, aby práva zákazníka a pacienta nebyla poškozena.

Ochrana informací se řídí platnými právními předpisy a vnitřními předpisy ÚHKÚ. Pravidla pro zachování důvěrnosti informací a ochranu elektronicky ukládaných dat jsou zavedena ve dvou úrovních:

- Každý pracovník se podpisem závazku důvěrnosti a mlčenlivosti zavazuje k mlčenlivosti o skutečnostech, o nichž se dozvěděl v souvislosti s výkonem svého povolání s výjimkou případů, kdy skutečnost sděluje na základě oznamovací povinnosti dle zvláštních předpisů.
- V laboratoři jsou zavedena a dodržována systémová a technická opatření pro zabezpečení důvěrnosti informací, především ochrana písemných i elektronických dokumentů pomocí řízeného přístupu se specifickými oprávněními pro jednotlivé skupiny pracovníků.
- Zaměstnanci pracují v souladu s nastavenými předpisy v oblasti GDPR.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ A KOMUNIKACE S LABORATOŘÍ

Veškerý materiál, který je dodán do laboratoře, se zpracovává co možno nejdříve s přihlédnutím na pracovní postupy jednotlivých vyšetření. Výsledky se po kontrole odpovědným pracovníkem vydávají v písemné formě, tzn., že na odděleních klinického úseku UHKT jsou k dispozici v elektronické formě, jakmile jsou kontrolujícím uvolněny do UNISu. V případě telefonického sdělení výsledku provede oprávněná osoba laboratoře záznam. Zaznamená čas, kdo výsledek ohlásil a komu byl výsledek ohlášen.

V případě, že byl přijat pochybnosti budící, klinicky významný, kritický, nebo nenahraditelný vzorek, musí být v závěrečné zprávě po zvážení rizik pro bezpečnost pacienta uvedena podstata problému a případně doporučena opatrnost při interpretaci těch výsledků, které mohou být ovlivněny.

Komplement laboratoří zpřístupní příslušné informace pacientovi a jakémukoli jinému poskytovateli zdravotních služeb na základě žádosti pacienta, nebo na žádost poskytovatele zdravotních služeb, který jedná jménem pacienta.

Zbytková rizika

Laboratoř si je vědoma existence zbytkových rizik, která se pokusila snížit na minimum. Zbytková rizika jsou dostupná v laboratoři na požádání, pokud je to relevantní v rámci daného vyšetření.

INFORMACE K NABÍZENÝM VYŠETŘENÍM

Vyšetření množství transkriptu WT1

Princip

Odběr primárních vzorků periferní krve a kostí dřeně se provádí pro účely získání RNA a následně cDNA a následné stanovení hladiny exprese genu *WT1*. Primárně je vyšetření určeno k monitorování hladiny exprese genu *WT1* jakožto markéru minimální reziduální nemoci v období při diagnóze a následně po indukční terapii a po jednotlivých konsolidačních terapiích a dále ve specifikovaných intervalech. Vyšetření umožňuje monitorování úspěšnosti léčby a zejména včasné odhalení nástupu relapsu onemocnění – tj. při nárůstu exprese genu *WT1* nad horní normální limit. Rovněž byl prokázán prognostický vliv míry exprese genu *WT1* před allogenní transplantací a vhodnost sledování exprese genu *WT1* po transplantaci, kde opět nárůst exprese genu *WT1* nad horní normální limit indikuje relaps onemocnění umožňující preemptivní léčbu.

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Příjem vzorků na určení exprese genu *WT1* není nutno objednávat. Odběry se provádějí podle následovně popsaného harmonogramu. Při diagnóze musí být primární vzorek odebrán před započítáním indukční terapie, následně vždy před započítáním konsolidační terapie. Poté 1x měsíčně v prvním roce léčby a další roky jednou za 3 měsíce. Pokud je pacient indikován k transplantaci je nutno vyšetření provést před přípravnou terapií. Vyšetření se provádí u pacientů s AML a MDS z periferní krve pacientů. Senzitivita

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

stanovení exprese genu *WT1* je vyšší v periferní krvi a je rovněž méně zatěžující pro pacienta než aspirace z kostní dřeně. Dle žádosti zadávajícího lékaře lze provést i vyšetření z kostní dřeně. Vzorek musí pro přípravu lyzátu jako zdroje RNA a následně cDNA pro kvantitativní PCR obsahovat nejméně 106 mononukleárních buněk. Kvalita vzorku je rovněž následně určena kvantifikací kontrolního genu *ABL*, kde je určen minimální limit-počet kopií genu *ABL*.

Informace lze získat na telefonu 221 977 231 (interní linka ÚHK).

Lyzáty buněk, vyizolovaná RNA a přepsaná cDNA vyizolovaná z primárních vzorků jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů. Doba skladování těchto vzorků je neomezená. RNA je při skladování více citlivá k degradaci. Vyšetření lze z těchto vzorků případně opakovat.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- periferní krev 5-10 ml odebráno do ACD nebo roztoku EDTA

Zpracované vzorky:

- lyzát buněk,
- izolovaná celková RNA
- přepsaná cDNA

Doba vydání výsledku

20 dní od dodání vzorku

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dní od dodání primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ MNOŽSTVÍ TRANSKRIPTU *NPM1*

Princip

Odběr primárních vzorků periferní krve a kostí dřeně se provádí pro účely získání RNA a následně cDNA a následné stanovení hladiny exprese mutovaného genu *NPM1* –tj. tři majoritní mutace: *NPM1mutA*, *NPM1mutB* a *NPM1mutD*. Vyšetřování jsou pacienti s AML, u nichž byla při diagnóze detekovaná příslušná mutace genu *NPM1*. Primárně je vyšetření určeno k monitorování hladiny exprese mutovaného genu *NPM1* jakožto markéru minimální reziduální nemoci v období při diagnóze a následně po indukční terapii a po jednotlivých konsolidačních terapiích a dále ve specifikovaných intervalech. Vyšetření umožňuje monitorování úspěšnosti léčby a zejména včasné odhalení nástupu relapsu onemocnění – tj. při nárůstu exprese genu *NPM1* nad nulovou hodnotu. Molekulární relaps je dříve detekován v KD. Rovněž byla prokázána vhodnost sledování exprese mutovaného genu *NPM1* po transplantaci, kde opět nárůst exprese mutovaného genu *NPM1* nad nulovou hodnotu indikuje relaps onemocnění umožňující preemptivní léčbu.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Příjem vzorků na určení exprese mutovaného genu není nutno objednávat. Odběry se provádějí podle následovně popsaného harmonogramu. Při diagnóze musí být primární vzorek odebrán před započítáním indukční terapie, následně vždy před započítáním konsolidační terapie. Poté 1x měsíčně v prvním roce léčby a další roky jednou za 3 měsíce. Pokud je pacient indikován k transplantaci je nutno vyšetření provést před přípravnou terapií. Podle předběžných výsledků je detekce mutovaného genu *NPM1* senzitivnější v kostní dřeni, proto je vhodné analyzovat vzorky z kostní dřene souběžně s vzorky z periferní krve v době, kdy je indikována punkce KD. Vzorek musí pro přípravu lyzátu jako zdroje RNA a následně cDNA pro kvantitativní PCR obsahovat nejméně 106 mononukleárních buněk. Kvalita vzorku je rovněž následně určena kvantifikací kontrolního genu *ABL*, kde je určen minimální limit-počet kopií genu *ABL*.

Informace lze získat na telefonech telefonu 221 977 231 (interní linka ÚHKT).

Lyzáty buněk, vyzolovaná RNA a přepsaná cDNA vyzolovaná z primárních vzorků jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů. Doba uchování těchto vzorků je neomezená. Pouze RNA je více citlivá na degradaci. Vyšetření lze z těchto vzorků případně opakovat.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- periferní krev 5-10 ml odebráno do ACD nebo roztoku EDTA
- Kostní dřeň 1–3 ml odebráno do ACD nebo roztoku EDTA
- Zpracované vzorky:
- lyzát buněk,
- izolovaná celková RNA
- přepsaná cDNA

Doba vydání výsledku

20 dní od dodání vzorku

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dní od dodání primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ PŘÍTOMNOSTI MUTACÍ *NPM1*

Princip

Nukleofosmin (*NPM1*) je jedním z nejčastěji mutovaných genů spojeným s akutní myeloidní leukemií (AML). Detekce mutace (jedná se o inzerci 4bp) genu *NPM1* v exonu 12 je založena na PCR z DNA s fluorescenčně značeným primerem. PCR produkt je analyzován kapilární elektroforézou, která probíhá automaticky v genetických analyzátoch ABI3500 nebo ABI3500XL (AB Applied Biosystems) a vyhodnocuje se s použitím softwaru GeneMapper (AB Applied Biosystems). Jedná se o tzv. fragmentační analýzu, kde se alely lokusu projeví jako píky v příslušném velikostním pásmu (bp), určeném prostřednictvím velikostního standardu.

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

Výsledek pacienta z fragmentační analýzy je porovnáván s výsledkem pozitivní a negativní kontroly. Touto metodou nelze určit typ mutace, výsledkem je pouze potvrzená pozitivita nebo negativita mutace v analyzovaném vzorku. Pro přesné určení typu mutace (v případě pozitivního výsledku) je vzorek vyšetřován metodou NGS-myeloidní panel (SOP13). Nejčastějšími mutacemi exonu 12 jsou typ A (c.860_863dup TCTG), typ B (c.863_864ins CATG), typ D (c.860_863dup CCTG). Toto vyšetření je důležité pro volbu terapie a pro sledování reziduálního onemocnění u pacientů pomocí real-time PCR, tedy kvantitativního stanovení výskytu patologických klonů s mutovanou NPM1.

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Protokol o převzetí primárního vzorku (žádanka) je nezbytný pro provedení detekce mutací NPM1. Pro vyšetření je vyžadován vzorek ze zachytu onemocnění před nasazením indukční léčby. Po nasazení léčby hladiny mutací většinou klesají.

Informace lze získat na telefon. číslech 221 977 231

Primární a zpracované vzorky jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- 3 ml kostní dřeně v dřeňovém médiu nebo roztoku EDTA
- periferní krev (5-10 ml odebráno do roztoku EDTA)
- Zpracované vzorky:
- Izolovaná celková DNA

Doba vydání výsledku

20 dnů od dodání primárního vzorku nebo 10 dnů od obdržení DNA.

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dnů od dodání primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ PŘÍTOMNOSTI MUTACÍ V GENU *HBB* METODOU PŘÍMÉHO SEKVENOVÁNÍ

Princip

Metoda je založena na sekvenaci genu *HBB*. Pomocí PCR amplifikujeme úsek genu *HBB* zahrnující 3 exony a části 2 intronů, které jsou po amplifikaci sekvenovány. Případné mutace jsou detekovány porovnáním sekvence PCR produktu s referenční sekvencí. Vlivem mutací dochází buď k poruše syntézy β -globinového řetězce, jejímž důsledkem vzniká dědičné onemocnění krve β – talasemie nebo poruše struktury β – globinového řetězce, jejímž důsledkem vzniká dědičné onemocnění krve srpkovitá anémie a jiné strukturní hemoglobinopatie. Tato onemocnění jsou zárodečná a dědí se autosomálně recesivním způsobem.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Protokol o převzetí primárního vzorku (žádanka) je nezbytný pro provedení detekce mutací *HBB*. Postup lze užít pro primární vzorky nesrážlivé periferní krve.

Informace lze získat na telefonním čísle: 221 977 306.

Primární a zpracované vzorky jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- Periferní krev

Periferní krev se odebírá v množství 2 ml do protisrážlivého roztoku EDTA, případně ACD. Je nutné dostatečné množství jaderných buněk v krvi při odběru (min. $1,5 \times 10^9$ /l leukocytů, při nižším počtu leukocytů je třeba odebrat větší množství krve, cca 10 ml). Krev v EDTA je možno skladovat při 2-8 °C až 14 dní.

Zpracované vzorky:

- DNA izolovaná z jaderných buněk

Doba vydání výsledku

20 dnů od dodání primárního vzorku

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dní od dodání primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ PŘÍTOMNOSTI MUTACÍ V GENECH *HBA1* A *HBA2* DETEKČNÍM KITEM α -GLOBIN STRIPASSAY

Princip

Metoda je založena na polymerázové řetězové reakci (PCR) a reverzní hybridizaci. Pomocí PCR amplifikujeme vybrané úseky genů *HBA1*, *HBA2* a přilehlých oblastí za použití biotinylovaných primerů. Při následné reverzní hybridizaci dochází ke specifické vazbě amplifikačních produktů na oligonukleotidové sondy imobilizované na testovacím stripu. Alelově specifická vazba je detekována díky navázaným biotinylovaným sekvencím pomocí streptavidin alkalické fosfatázy a barevného substrátu. Vlivem mutací dochází k poruše tvorby α -globinového řetězce, čímž je poškozena tvorba fetálního i dospělého hemoglobinu. Takto způsobené onemocnění krve, α -talasémie, je zárodečné a dědí se autosomálně recesivním způsobem.

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Protokol o převzetí primárního vzorku (žádanka) je nezbytný pro provedení detekce mutací *HBA1* a *HBA2*. Postup lze užít pro primární vzorky nesrážlivé periferní krve.

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ustav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Informace lze získat na telefonním čísle: 221 977 306.

Primární a zpracované vzorky jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- Periferní krev

Periferní krev se odebírá v množství 2 ml do protisrážlivého roztoku EDTA, případně ACD. Je nutné dostatečné množství jaderných buněk v krvi při odběru (min. $1,5 \times 10^9$ /l leukocytů, při nižším počtu leukocytů je třeba odebrat větší množství krve, cca 10 ml). Krev v EDTA je možno skladovat při 2-8 °C až 14 dní.

Zpracované vzorky:

- DNA izolovaná z jaderných buněk

Doba vydání výsledku

20 dnů od dodání primárního vzorku

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dní od dodání primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ VARIANT LIDSKÉHO GENOMU METODOU MASIVNĚ PARALELNÍHO SEKVENOVÁNÍ – MYELOIDNÍ PANEL

Princip

Metoda je založena na masivně paralelním sekvenování genů myeloidního panelu, kdy je během jediného experimentu zároveň sekvenováno velké množství vybraných úseků DNA. Ze vstupní DNA je připravena knihovna, která je složena z krátkých úseků zájmu ROI (Region of Interest) o délce několika stovek párů bází. Při přípravě knihovny jsou pro každý vzorek díky značení jednotlivých úseků pomocí index primerů připraveny unikátně značené fragmenty DNA. Tyto krátké fragmenty jsou během sekvenování čteny a zpracovány paralelně za vzniku velkého množství čtení, tzv. readů. Samotné určování bází DNA na **sekvenátorech nové generace** spočívá v sekvenování syntézou využívající DNA polymerázu, která postupně syntetizuje vlákno komplementární k připravenému jednovláknovému templátu sekvenovaného fragmentu. Použité chemické sloučeniny zajistí, že po začlenění každé nové báze do vznikajícího řetězce DNA je přímo z místa začlenění uvolněn světelný fluorescenční signál, který je následně zachycen CCD (charge-coupled device) kamerou a zpracován **sekvenátorem**. Následně jsou data z přístroje uložena na disk pro uchovávání NGS dat a vyhodnocena.

Citlivost metody je definována průměrnou hloubkou pokrytí (average depth of coverage), kdy se jedná o průměrný počet kopií vzorku DNA (readů) získaných sekvenováním. Vyšší pokrytí zajistí eliminaci chyb

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

přístroje a zároveň zvýší citlivost metody. Zejména v případě cíleného resequencování (targeted resequencing) menšího počtu přesně definovaných úseků (panely genů) dosahuje hloubky pokrytí (depth of coverage) více než 1000x. Tím lze detekovat somatické mutace v komplexním biologickém vzorku s velkou citlivostí.

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Protokol o převzetí primárního vzorku (žádanka) je nezbytný pro provedení vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování – myeloidní panel. Postup lze užít pro primární vzorky nesrážlivé kostní dřeně a periferní krve.

Informace lze získat na telefonním čísle: 221 977 305

Primární a zpracované vzorky jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- 1 ml kostní dřeně v dřeňovém médiu nebo roztoku EDTA
- periferní krev (2-5 ml odebráno do roztoku EDTA)

Periferní krev se odebírá v množství 2–5 ml do protisrážlivého roztoku EDTA. Je nutné dostatečné množství jaderných buněk v krvi při odběru (min. $1,5 \times 10^9$ /l leukocytů, při nižším počtu leukocytů je třeba odebrat větší množství krve, cca 10 ml). Krev v EDTA je možno skladovat při 2-8 °C až 14 dní.

Zpracované vzorky:

- DNA izolovaná z jaderných buněk

Doba vydání výsledku

40 dní od zadání požadavku na vyšetření

Uvedený počet dní znamená počet pracovních dní od schválení vedoucí laboratoře a zahájení vyšetření primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

VYŠETŘENÍ VARIANT GERMINÁLNÍHO GENOMU METODOU MASIVNĚ PARALELNÍHO SEKVENOVÁNÍ

Princip

Metoda je založena na masivně paralelním sekvenování genů, kdy je během jediného experimentu zároveň sekvenováno velké množství vybraných úseků DNA. Ze vstupní DNA je připravena knihovna, která je složena z krátkých úseků zájmu ROI (Region of Interest) o délce několika stovek párů bází. Při přípravě knihovny jsou pro každý vzorek díky značení jednotlivých úseků pomocí index primerů připraveny unikátně značené fragmenty DNA. Tyto krátké fragmenty jsou během sekvenování čteny a zpracovány paralelně za vzniku

velkého množství čtení, tzv. readů. Samotné určování bází DNA na přístrojích pro masivně paralelní sekvenování spočívá v sekvenování syntézou využívající DNA polymerázu, která postupně syntetizuje vlákno komplementární k připravenému jednovláknovému templátu sekvenovaného fragmentu. Použité chemické sloučeniny zajistí, že po začlenění každé nové báze do vznikajícího řetězce DNA je přímo z místa začlenění uvolněn světelný fluorescenční signál, který je následně zachycen CCD (charge-coupled device) kamerou a zpracován. Následně jsou data z přístroje uložena na disk pro uchovávání NGS dat a vyhodnocena. Citlivost metody je definována průměrnou hloubkou pokrytí (average depth of coverage), kdy se jedná o průměrný počet kopií vzorku DNA (readů) získaných sekvenováním. Vyšší pokrytí zajistí eliminaci chyb přístroje a zároveň zvýší citlivost metody.

Platnost postupu/faktory ovlivňující vyšetření

Protokol o převzetí primárního vzorku (žádanka) je nezbytný pro provedení vyšetření variant germinálního genomu metodou masivně paralelního sekvenování. Postup lze užít pro primární vzorky nesrážlivé kostní dřeně a periferní krve. **Provedení vyšetření je podmíněno dodáním vzorku periferní krve nebo kostní dřeně a zároveň stěru bukalní sliznice pacienta pro případné ověření zachycené varianty.**

Vyšetření je indikováno klinickým genetikem. Ošetřující lékař musí doložit vyplněný informovaný souhlas pacienta, který je dostupný na stránkách www.uhkt.cz a klinickou zprávou s rodinnou anamnézou pacienta.

V případě nedodání kompletní sady vzorků a dokumentů potřebných pro provedení vyšetření je toto pozastaveno. Pracovníci laboratoře kontaktují zadavatele s požadavkem na dodání chybějících náležitostí, po jejich obdržení je zahájeno vyšetření. Z prvotně dodaných vzorků je vyzolována DNA, která je uskladněna až do doby řádného zahájení vyšetření.

Informace lze získat na telefonním čísle: 221 977 305

Primární a zpracované vzorky jsou na Oddělení genomiky značeny a uchovány dle platných interních předpisů.

Typy vzorků, které lze pro vyšetření použít

Primární vzorky:

- 1 ml kostní dřeně v dřeňovém médiu nebo roztoku EDTA
- periferní krev (2-5 ml odebráno do roztoku EDTA)
- stěr bukalní sliznice

Periferní krev se odebírá v množství 2–5 ml do protisrážlivého roztoku EDTA. Je nutné dostatečné množství jaderných buněk v krvi při odběru (min. $1,5 \times 10^9$ /l leukocytů, při nižším počtu leukocytů je třeba odebrat větší množství krve, cca 10 ml). Krev v EDTA je možno skladovat při 2-8 °C až 14 dní.

Zpracované vzorky:

- DNA izolovaná z jaderných buněk

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01

Doba vydání výsledku

12 měsíců od obdržení žádanky, informovaného souhlasu a klinické zprávy pacienta společně se vzorky

Uvedený termín znamená období od schválení vedoucí laboratoře a zahájení vyšetření primárního vzorku (odebraného dle této LP) s řádně vyplněnou žádankou na Oddělení genomiky do data uvolnění výsledku.

SOUVISEJÍCÍ DOKUMENTACE

NRL_02_SOP_14_01 Vyšetření množství transkriptů genu *WT1* pomocí real-time RT-PCR u pacientů s akutními leukémiemi a MDS, MPN

NRL_06_SOP_14_01 Vyšetření mutací v genu *HBB* metodou přímého sekvenování

NRL_09_SOP_20_01 Vyšetření přítomnosti mutací v genu *NPM1* pomocí fragmentační analýzy

NRL_10_SOP_14_01 Vyšetření množství transkriptů mutovaného genu *NPM1* pomocí real-time RT-PCR u pacientů s AML

NRL_12_SOP_16_01 VYŠETŘENÍ MUTACÍ V GENECH *HBA1* A *HBA2* DETEKČNÍM KITEM A-GLOBIN STRIPASSAY

NRL_13_SOP_18_01 VYŠETŘENÍ VARIANT LIDSKÉHO GENOMU METODOU MASIVNĚ PARALELNÍHO SEKVENOVÁNÍ – MYELOIDNÍ PANEL

13500_F_15_03 ŽÁDANKA

13500_F_20_01 ŽÁDANKA

13500_F_15_05–06 INFORMACE PRO PACIENTY

13500_SOP_26_14 VYŠETŘENÍ VARIANT GERMINÁLNÍHO GENOMU METODOU MASIVNĚ PARALELNÍHO SEKVENOVÁNÍ

13500_F_26_01 Žádanka GERM

ROZDĚLOVNÍK

Číslo výtisku	Uložení
1	Portál SMK
2.	WEB ÚHK

Dokument zobrazený na [portále SMK](#) je aktuálně platnou verzí, po vytištění slouží pouze pro informativní účely.

LABORATORNÍ PŘÍRUČKA	 Ústav hematologie a krevní transfuze
ODDĚLENÍ GENOMIKY	13500_LP_15_01