

Dokumentace systému řízení jakosti

Laboratorní příručka

Číslo : LP/04



	Vypracoval	Schválil
Funkce	Vedoucí laboratoře	Vedoucí lékař
Jméno	RNDr. Blažena Zbořilová	Doc.MUDr.Aleš Sobek, CSc.
Datum	5.9.2017	5.9.2017
Podpis	-----	-----
Za řízení dokumentu odpovídá: distributor		Platnost od: 5.9.2017
Za kontrolu a revize dokumentu odpovídá: majitel společnosti		

OBSAH

<i>ÚVOD</i>	3
<i>INFORMACE O LABORATOŘI</i>	4
<i>MANUÁL PRO ODBĚR PRIMÁRNÍCH VZORKŮ</i>	9
<i>PŘÍJEM MATERIÁLU</i>	21
<i>VYDÁVÁNÍ VÝSLEDKŮ</i>	21
<i>MNOŽINA LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ POSKYTOVANÝCH LABORATOŘÍ VČETNĚ POPISU POLOŽEK</i>	24

1. Úvod

Genetika je rychle se rozvíjející obor humánní medicíny. Bez kvalitní laboratoře je kvalitní diagnostika nemyslitelná. Nové technické možnosti jsou neodmyslitelně spjaté s našimi zlepšujícími se diagnostickými postupy.

Laboratorní příručka Fertimed, s.r.o. dává informace o jednotlivých klinických vyšetřeních, jejich interpretaci i podmínkách odběrů materiálu. Je určena jak odborníkům – lékařům, tak i pacientům.

Historie genetického oddělení Fertimed, s.r.o. začíná v roce 2001 zahájením činnosti cytogenetické laboratoře a konzultační činností pro páry s poruchou plodnosti. Následně zahájil činnost i úsek molekulární genetiky a nabídkou služeb a konzultací pro široké spektrum žen (vyšetření trombofilních mutací před hormonální léčbou, vyšetření aktuální infekce *Chlamydia trachomatis*).

Za kolektiv laboratoře Fertimed

Doc. MUDr. Aleš Sobek, CSc.

2. Informace o laboratoři

Identifikační údaje

Fertimed, s.r.o.

IČO: 25846086 DIČ: 379-25846086

Typ organizace

Společnost s ručením omezeným

Statutární zástupce organizace

Doc. MUDr. Aleš Sobek, CSc., jednatel

Sídlo společnosti

Boleslavova 2, 772 00 Olomouc

Adresa provozovny

Boleslavova 3, 772 00 Olomouc

1. května 863/82, 725 25 Polanka
nad Odrou

Vedoucí lékař

Doc. MUDr. Aleš Sobek, CSc

Vedoucí laboratoře

RNDr. Blažena Zbořilová

Odborný vedoucí laboratoře

RNDr. Lenka Kučerová

Klinický genetik:

Doc.MUDr. Martin Procházka,Ph.D.

Odborný pracovník v lékařské mikrobiologii:

Mgr. Pavel Sauer, Ph.D.

Základní informace o laboratoři

Laboratoř Fertimed,s.r.o. poskytuje vyšetření biologického materiálu v oboru lékařská genetik

**Odběry a příjem vzorků Olomouc,
Boleslavova 3** **585 22 12 81**
585 22 41 28
602 178 688

**Odběry a příjem vzorků, Polanka nad
Odrou,** **585 22 12 81**
585 22 41 28
602 178 688

1. května 863/82

e-mail: sobek@fertimed.cz

webové stránky: www.fertimed.cz

Genetická laboratoř FERTIMED,s.r.o. je zaměřena na diagnostiku poruch genetické informace na cytologické i molekulární úrovni s důrazem na léčbu neplodnosti.

Seznam laboratorních vyšetření laboratoře Fertimed, s.r.o.

Vyšetření	Informace o klinických aspektech	Fyziologické rozmezí	Positivní záchyt
Cystická fibroza	www.fertimed.cz/genetika	mutace nepřítomny	Nutná konzultace s genetikem
Trombofilie	www.fertimed.cz/genetika	mutace nepřítomny	Nutná konzultace s genetikem a hematologem
Chlamyda trachomatis	www.fertimed.cz/genetika	DNA nedetekována	Nutná léčba
Cytogenetické vyšetření z periferní krve	www.fertimed.cz/genetika	2 % abnormalit	Nutná konzultace s genetikem
Získané chromozomální mutace	www.fertimed.cz/genetika	0 - 5 %	Nutná konzultace s genetikem

Úroveň a stav akreditace

Laboratoř Fertimed, s.r.o. implementuje systém kvality podle norem:

- a. ČSN EN ISO 14001:2005
- b. ČSN EN ISO 9001: 2009
- c. SÚKL podle zákona č.296/2008 Sb.
- d. ČSN EN ISO 15 189:2013

Nedílnou součástí kontroly práce jsou pravidelné interní a externí audity a systém externího hodnocení kvality.

Organizace laboratoře, personální a technické vybavení

Technické vybavení: Laboratoř vykonává klasické cytogenetické a molekulárně-genetické vyšetření. Nosným programem laboratoře je vyšetřování chromozomálních aberací u pacientů s poruchami plodnosti, dárců gamet a párů, které se chystají založit rodinu.

Provozní doba laboratoře

Provozní doba	Po - Pá 7.00– 15:30
Příjem biologického materiálu Olomouc/Polanka	Po, St, Pá 7.00– 15:30 Út, Čt, 7.00-13.00
Odběry biologického materiálu Olomouc/Polanka	Po, St, Pá 7.00– 15:30 Út, Čt, 7.00-13.00

Odborné konzultace na laboratorní vyšetření a interpretaci výsledků laboratorních vyšetření jsou podávány vždy v pondělí a úterý po celý den.

Denní pracovní režim odběrové místnosti

Odběrová místnost se nachází v ambulantní části centra Fertimed:

- a. Olomouc, 772 00, Boleslavova 2,
- b. Polanka nad Odrou 725 25, 1. května 863/82

Odběry provádí kvalifikovaný zdravotnický personál.

Spektrum služeb

Fertimed, s.r.o. nabízí:

- a. odběry biologických vzorků
- b. specializovaná vyšetření genetických poruch v souvislosti s poruchami plodnosti a srážlivosti
- c. konzultace výsledků laboratorních vyšetření a geneticky podmíněných onemocnění

Podrobnější informace o vyšetřovaných parametrech, včetně specifických požadavků, na analyzovaný materiál, referenčních intervalů a dalších informací viz Zaměření laboratoře.

3. Manuál pro odběr primárních vzorků

Základní informace

V této kapitole jsou uvedeny obecné informace o tzv. preanalytické fázi laboratorních vyšetření, která předchází dodání vzorků do genetické laboratoře FERTIMED, s.r.o. Jedná se o informování pacienta o povaze vyšetření, vlastní odběr, o žádanku a její správné vyplnění a další obecně platné záležitosti. Pro snadnější orientaci jsou laboratorní vyšetření vyjmenována v kapitole „Zaměření laboratoře.“

Žádanky

Fertimed, s.r.o. zajišťuje spolupracujícím lékařům a zdravotnickým zařízením vlastní žádanky.

Minimální požadavky žádanky (přívodního listu):

- a) kód pojišťovny (pacienta)
- b) číslo pojištěnce - pacienta
- c) příjmení a jméno pacienta
- d) datum narození
- e) základní a další diagnózy pacienta
- f) typ materiálu (druh primárního vzorku)
- g) adresu pacienta a kontakt na pacienta
- h) datum a čas odběru, datum a čas přijetí vzorku
- i) identifikace objednavatele (podpis a razítko, které musí obsahovat údaje - ústav, oddělení, jméno lékaře, IČP, IČZ, odbornost, včetně kontaktu na něj) nejsou-li tyto údaje vyplněny v horní části žádanky
- j) požadovaná vyšetření (vázaná k dodanému vzorku nebo k dodaným vzorkům)

U genetických vyšetření je součástí žádanky informovaný souhlas, který je vytvořen v souladu s doporučením společnosti lékařské genetiky.

Poznámky

V rubrice Poznámky lze uvést klinické informace týkající se pacienta a vyšetření (pro interpretační účely).

V případě samoplátce nemusí žádanka (přívodní list) obsahovat kód pojišťovny

Fertimed, s.r.o. přijímá materiál i s jinými typy žádanek, pokud jsou vyplněny v souladu s výše uvedenými požadavky. V případě nečitelných nebo chybějících

údajů na žadance, pracovník na příjmu komunikuje se zadavatelem vyšetření a zajistí chybějící informace, popřípadě požádá o vyplnění nové žádanky.

Žádanka je účetní doklad pro ZP, proto jejímu vyplňování věnujte přiměřenou dávku pozornosti.

Požadavky na urgentní vyšetření

Genetická laboratoř Fertimed, s.r.o. neprovádí urgentní vyšetření.

Dodatečné požadavky na vyšetření

Na základě dodatečného požadavku (ústní nebo telefonický) ordinujícího lékaře provede laboratoř další vyšetření z již dodaného vzorku materiálu, která nejsou vyznačena na žadance. Tyto požadavky musí být zadány ordinujícím lékařem, který je současně povinen sdělit pracovníku laboratoře identifikační údaje o pacientovi (jméno a číslo pojištěnce). Provedení dodatečného vyšetření závisí na dostatečném množství vzorku a časovém odstupu od odběru.

Používaný odběrový systém

Vyšetření	Otevřený systém	Uzavřený systém
Karyotyp periferní krve	Není	odběrová nádobka Sarstedt S-Monovette 2,6ml 20 I.U.Heparin/ml blood
Získané chromozomální aberace	Není	odběrová nádobka Sarstedt S-Monovette 2,6ml 20 I.U.Heparin/ml blood
Chlamydie pro PCR	1,8ml zkumavka+voda+brush kartáček, vše sterilní nebo sterilní odběrová nádobka	není
Cystická fibroza	Není	odběrová nádobka Sarstedt S-Monovette 2,6ml 1,6 mg EDTA/ml blood

Trombofilní mutace	Není	odběrová nádobka Sarstedt S-Monovette 2,6ml 1,6 mg EDTA/ml blood
--------------------	------	--

U molekulárně genetického vyšetření je nevhodné odebírat krev do zkumavky s lithium heparinem.

Materiál pro odběr moče

Sterilní odběrová zkumavka – červený uzávěr

Materiál pro odběr ejakulátu

Sterilní odběrová zkumavka – červený uzávěr

Odběr jiného biologického materiálu

Sterilní 1,8ml zkumavka+voda+brush kartáček, vše sterilní – stěr z čípku, stěr z uretry

Poučení pacienta o přípravě k odběru biologického materiálu a rozhodnutí o možném vysazení terapie provádí ošetřující lékař nebo sestra.

Pokyny pro získávání vzorků pacientem

1. Pokyny pro odběr krve:

- Odběr provede zdravotní sestra centra Fertimed s.r.o.
- Před odběrem nemusíte být nalačno
- Připravte si s sebou kartičku pojištěnce
- Nezletilé dítě musí být v doprovodu rodiče

2. Pokyny pro stěr z děložního čípku nebo uretry:

- Odběr provede lékař IVF centra Fertimed s.r.o.
- Před odběrem nemusíte být nalačno
- Připravte si s sebou kartičku pojištěnce
- Nezletilé dítě musí být v doprovodu rodiče

3. Pokyny pro odběr moči:

- Odběr provádíte do sterilní odběrové nádoby (dostupná u personálu Fertimed s.r.o.), odebírá se ranní moč nebo moč běžná, ale musí být splněna podmínka, že pacient nebyl před odběrem 2 hodiny močit. Při odběru zachytává pacient do sterilní zkumavky první proud moči. Potřebné množství moči – 5 ml. Před odběrem omyjte vnější genitál vodou.
- Odebraný biologický materiál dodejte do laboratoře nejpozději 2 hodiny po odběru.
- Před odběrem nemusíte být nalačno
- Připravte si s sebou kartičku pojištěnce
- Nezletilé dítě musí být v doprovodu rodiče

4. Pokyny pro odběr ejakulátu:

- Odběr provádíte do sterilní odběrové nádoby (dostupná u personálu Fertimed s.r.o.)

- odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Před odběrem nemusíte být nalačno
- Připravte si s sebou kartičku pojištěnce
- Nezletilé dítě musí být v doprovodu rodiče

Pokyny pro přípravu pacienta k odběru

Je vhodné před odběrem krve vypít neslazené tekutiny, abychom vyloučili dehydrataci pacienta (např. neslazený černý čaj, voda, neochucená minerálka).

Před odběrem moči nebo ejakulátu omyjte vnější genitál vodou. Odebraný biologický materiál dodejte do laboratoře nejpozději 2 hodiny po odběru.

Je doporučeno, aby byl pacient před odběrem v relativním klidu, bez výrazné fyzické zátěže.

Identifikace pacienta na žádance a na vzorku

Fertimed, s.r.o. distribuuje žádanky spolupracujícím lékařům a zdravotnickým zařízením na základě předchozího požadavku lékaře.

Každá žádanka o vyšetření musí obsahovat všechny údaje nezbytné pro jednoznačnou identifikaci pacienta, tj. **jméno, příjmení, číslo pojištěnce a datum narození, adresu pacienta a kontakt na něj, číslo zdravotní pojišťovny**, u níž je pacient pojištěn, **razítko ordinujícího lékaře, datum, hodinu odběru vzorku, diagnózu základní a/nebo sledovanou**, případně další informace nezbytné pro spolehlivé provedení vyšetření. Požadovaná vyšetření označí ordinující lékař na žádance křížkem. Požadovaná vyšetření, která nejsou na žádance předtištěna, zapíše lékař do některé z volných kolonek (po předchozí domluvě).

Vyšetřované vzorky biologického materiálu musí mít na štítku jednoznačnou identifikaci pacienta, minimálně jméno, příjmení a číslo pojištěnce, datum odběru, vše musí souhlasit se žádankou.

Pokud žádanka a biologický materiál jsou v rozporu s jednoznačnou identifikací pacienta, jsou vyřazeny z dalšího zpracování. Ordinující lékař je o tomto kroku pracovníky laboratoře informován telefonicky.

Odběry vzorků

Odběr žilní krve

Transportní teplota: 2 - 25°C

Odběr krve se provádí většinou ráno nalačno, protože obsah látek v krvi během dne kolísá.

Pacient je poučen, že odpoledne a večer před odběrem má vynechat tučná jídla. Pokud lze vynechat léky, má je pacient vynechat alespoň 12-24 hodin před odběrem, nejlépe 3 dny.

Jinak nutno uvést podávané léky na žádance.

Pacient nemá před odběrem kouřit, pít černou kávu a alkohol. Ráno před odběrem nemá pacient trpět žízní. Je vhodné, aby se před odběrem napil 1/4 l neslazeného čaje (nesycené vody).

Dezinfekce před odběrem

K dezinfekci pokožky se používá dezinfekční prostředek k tomu určený, který je vhodný i u alergických pacientů. Při odběru krve pro vyšetření karyotypy se nesmí používat dezinfekce jodem. Před venepunkcí je nutno nechat místo dokonale oschnout!! Stopy dezinfekčního prostředku by mohly způsobit hemolýzu vzorku krve. Po dezinfekci je další palpací místa vpichu nepříjemná!!

Vlastní odběr krve uzavřeným systémem (SARSTEDT Monovette,)

Pracovní postup:

a) odborná příprava

- informujte pacienta o postupu odběru
- předložte pacientovi informovaný souhlas s odběrem a asistuj při podpisu
- zkontrolujte totožnost přímým dotazem na pacienta
- připravte si všechny pomůcky na podnos nebo vozík

b) vlastní provedení

- umyjte si ruce, vezměte si ochranné rukavice
- odpovídajícím způsobem a technickou proved'te odběr do předem řádně označených zkumavek
 1. uložte pacienta do pohodlné polohy
 2. škrtidlem/Esmarchovým obinadlem/ mírně sevřete paži pacienta nad loketní jamkou
 3. stisknutím ruky si pacient vyvolá pasivní překrvení předloktí
 4. pohmatem identifikujte vhodnou žílu
 5. dezinfikujte místo vpichu, po dezinfekci je další palpance místa vpichu nepřijatelná!!
 6. po zaschnutí dezinfekčního roztoku proved'te odběr ze žíly
 7. jehlu nasad'te na odběrovou stříkačku
 8. proved'te vpich, v hrdle stříkačky se objeví krev
 9. po té okamžitě uvolněte škrtidlo/ Esmarchovo obinadlo/, aby byla nabrána proudící krev
 - 10.tahem píst vytáhněte a počkejte, až se hladina krve ve stříkačce ustálí
 - 11.poté, buď pokračujte odběrem do další zkumavky stejným způsobem, nebo odběr ukončete
 - 12.po odběru sevřenou ruku uvolněte, jehlu vytáhněte
 - 13.na místo vpichu přitlačte čtvereček a po chvíli přelepte leukoplastí s polštářkem AA
- zlikvidujte vzniklý odpad předepsaným způsobem,

- umyjte a dezinfikujte si ruce,
- zajistěte včasné odeslání vzorků do laboratoře.

Odběr moče pro vyšetření *Chlamyda trachomatis*

Transportní teplota: 10 - 25°C

Používejte zkumavku bez preparace.

Moč k vyšetření se odesílá čerstvá, po předchozí očištění zevních genitálií. Pacient musí být poučen, že k odběru vzorku je vhodný první proud ranní moči nebo by pacient před odběrem neměl 2 hodiny močit.

Periferní krev pro cytogenetické vyšetření

Periferní krev pro cytogenetické vyšetření lze odebírat pouze do odběrové zkumavky obsahující protisrážlivé činidlo (Heparin).

Transportní teplota: 2 - 25°C a uchovává se při teplotě 2 – 8°C

KREV SE NESMÍ MRAZIT

Odběr na vyšetření PCR

Odběr:

1. Moč (u mužů) na *Chlam.trachomatis* – Ranní moč – 1. porce moči, případně minimálně 2 hod. před odběrem nemočit
2. Výtěr z uretry (muži i ženy) – Vytřít přiloženým kartáčkem (zvlášť kartáček pro muže a zvlášť pro ženy) uretru a kartáček vymáčet v transportním médiu.
3. Výtěr z cervixu: Setřít kartáčkem cervix a kartáček vymáčet v transportním médiu.
4. Ejakulát

Odběr nesrážlivé krve

Některá PCR vyšetření se provádí z nesrážlivé krve pacienta (EDTA, citrát, nepoužívat heparin).

Krev je nutno uchovávat při 4-8°C a poslat do laboratoře do 24 hodin nebo zamrazit na -20°C a poslat v zamraženém stavu na suchém ledu. Množství odebírané krve závisí na počtu prováděných vyšetření.

Štěr z uretry

OS: tampon/sterilní voda

Odběr: výtěr se provádí nejlépe v ranních hodinách, pokud pacient ještě nemočil nebo 3-6 hodin po posledním močení. Před odběrem se otře ústí močové trubice sterilním tamponem.

Odběrový tampon se zavede do ústí uretry (u muže do hloubky 2-3 cm, u ženy několik milimetrů), po odběru se zasune do transportního media.

Výtěr z cervixu

OS: kartáček/sterilní voda

Odběr: výtěr z cervixu provádí lékař za použití zrcadel, po odstranění hlenové zátky sterilním tamponem se zavede odběrový kartáček do cervikálního kanálu do hloubky 2-3 cm. Po odběru se kartáček vymáchá v transportním mediu.

Ejakulát

OS: sterilní kontejner

Odběr: ejakulát odebrat po sexuální abstinenci (3 - 4 dny) přímo do odběrového kontejneru.

Množství vzorku

Fertimed, s.r.o. používá na všech úsecích k vyšetření moderních analytických metod, které jsou v souladu aktuálními doporučeními národních i mezinárodních

odborných společností a organizací optimalizovány a respektují požadavky správné laboratorní praxe. Těmto kritériím je přizpůsobeno i množství a kvalita analyzovaného materiálu.

Pro běžné vyšetření krve je postačující jedna zkumavka nesrážlivé krve s heparinem (karyotyp)/periferní krev s EDTA (CFTR, trombofilní mutace), 2 - 7 ml.

Stabilita vyšetřovaných vzorků

Odebrané vzorky, jejich přechodné skladování a svoz jsou organizovány tak, aby byla zajištěna stabilita požadovaných parametrů v době mezi odběrem a zpracováním v laboratoři. Pokud některé z parametrů vyžadují zvláštní podmínky odběru, zpracování a/nebo skladování, je toto uvedeno u jednotlivých parametrů viz **Laboratorní vyšetření** a organizačně zajištěno tak, aby výsledky nebyly preanalytickými vlivy zatíženy.

Základní informace k bezpečnosti při práci se vzorky

Každý vzorek biologického materiálu je považován za potenciálně infekční, proto je nutné zamezit možnému kontaktu pacientů i veřejnosti s biologickým materiálem po odběru. Svoz vzorků je zajišťován v uzavřených chladicích boxech tak, aby během transportu nedošlo k jeho rozlití nebo jinému znehodnocení, nedošlo ke kontaminaci osob nebo dopravních prostředků použitých k přepravě.

Informace k dopravě vzorků

Svoz materiálu z lékařských ordinací zajišťuje laboratoř Fertimed, s.r.o. Uzavřené odběrové nádoby se vzorky jsou přepravovány v pouzdrech tomu určených v termoboxech s kontrolovanou teplotou.

Žádanky o vyšetření, stejně jako výsledky vyšetření jsou přepravovány ve složkách, odděleně od biologického materiálu, čímž je riziko eventuální kontaminace omezeno na minimum.

4. Příjem materiálu

Materiál je svážen do genetické laboratoře Fertimed, s.r.o. a je přebírán pracovníky na příjmu ambulance.

Vzorky určené **k cytogenetickému vyšetření nebo molekulárně - genetickému vyšetření** jsou doručovány přímo do laboratoře FERTIMED, s.r.o..Po fyzickém přezkoumání přijatého vzorku a žádanky v laboratoři jsou vzorky zapsány do evidenčních knih. Vzorku je přiděleno označení dle druhu požadovaného vyšetření, každý vzorek a žádanka jsou označeny příslušným označením.

Důvody pro odmítnutí vzorku laboratoří

- a) nesouhlasí jméno pacienta na žádance se jménem na vzorku (odběrové soupravě) nebo materiál není označen vůbec
- b) chybný odběr (zjevné nedodržení postupu při odběru)

Jestliže nastane shora uvedený případ, je o této situaci informován zasílající lékař (telefonem, nebo písemně) a je dohodnut nový odběr. Vše se eviduje v Knize neshody na příjmu.

5. Vydávání výsledků a komunikace s genetickou laboratoří Fertimed, s.r.o.

Hlášení výsledků v kritických intervalech

Laboratoř Fertimed, s.r.o. neprovádí žádná vyšetření, jehož výsledky by mohly avizovat ohrožení zdraví či života pacienta a nestanovuje pro daná vyšetření kritické intervaly.

Vydávání výsledků laboratoří

Výsledkové zprávy, jejich obsah, formát a náležitosti vydávání musí splňovat náležitosti

ČSN EN ISO 15 189 v platném znění. Výsledková zpráva genetické laboratoře Fertimed, s.r.o. obsahuje:

- a) Identifikaci a adresu zdravotnického zařízení
- b) Název vyšetření, výsledek vyšetření, jednotky vyšetření, biologický referenční interval, kde to připadá v úvahu
- c) Jednoznačnou identifikaci pacienta (jméno, příjmení, číslo pojištěnce, pojišťovna),
- d) Jméno a další jednoznačné identifikační označení žadatele a jeho adresu pracoviště
- e) Datum a čas odběru primárního vzorku, pokud jsou dostupné, a datum a čas zaevidování vzorku laboratoří
- f) Datum a čas aktuálního vytištění zprávy
- g) Typ primárního vzorku
- h) Další poznámky, (nesplněné vstupní parametry např. málo materiálu, chybný odběr)
- i) Identifikaci oprávněného pracovníka uvolnit zprávu
- j) Číslování stran spolu s celkovým počtem stran

Genetická laboratoř Fertimed, s.r.o. vydává výsledky vyšetření v tištěné formě laboratorního nálezu, kde jsou uvedeny všechny nezbytné údaje o pacientovi, ordinujícím lékaři, datu vyšetření atd.

Telefonicky se výsledky nesdělují.

Intervaly od dodání vzorku k vydání výsledku (turnaround time, TAT)

Laboratoř má stanoveny doby odezvy laboratoře (turnaround times) pro každé vyšetření viz **Laboratorní vyšetření**. Tato doba vyhovuje klinickým potřebám a současně je nejnižší nutnou dobou pro provedení daného vyšetření.

Konzultační činnost

Genetická laboratoř Fertimed, s.r.o. zaměstnává ve všech laboratorních odbornostech, jejichž vyšetření má v nabídce, vysokoškolsky vzdělané, plně kvalifikované a erudované odborníky pro případnou konzultační činnost týkající se všech fází laboratorního vyšetření, preanalytické, analytické i postanalytické fáze.

Řešení stížností

Písemné stížnosti závažnějšího charakteru (např. při podezření na chybný výsledek apod.) jsou vždy řešeny vedením laboratoře, případně osobami vedením pověřenými jako neshoda se záznamem. O stížnostech se vede záznam o přijetí a o způsobu jejich řešení, případně realizaci nápravných opatření v Knize stížností. Písemné stížnosti, písemné odpovědi na ně a realizace nápravných opatření jsou v této knize chronologicky zakládány.

Transport vzorků a příprava vzorků k transportu

Po odběru vzorků jsou tyto uchovávány v lednici k tomu určené na pracovišti v Polance nad Odrou. U těchto vzorků není potřeba žádná příprava.

Pracovníci FERTIMED, s.r.o. vzorky převážejí v omyvatelných boxech, kde je monitorována teplota. Transportní teploty jsou zaznamenávány.

Obecné zásady na ochranu osobních údajů

Pracovníci genetické laboratoře při podávání informací o výsledcích vyšetření postupují při kontaktu s pacienty citlivě s ohledem na závažnost výsledků. Výsledky vyšetření jsou vydávány pouze oprávněnému okruhu osob s respektováním zájmu pacienta. Informace o pacientovi jsou shromažďovány za účelem provedení požadovaných vyšetření.

Pracovník laboratoře je povinen chránit informace o těch, kterým poskytuje své služby, bez ohledu na způsob, jakým jsou tyto informace získávány, shromažďovány a uchovávány.

6. Množina laboratorních vyšetření poskytovaných laboratoří včetně popisu položek

Název vyšetření: Trombofilní mutace

- detekce mutací/polymorfizmů v genech pro Factor V Leiden (G1691A), Factor V R2 (H1299R), Factor II Prothrombin (G20210A), MTHFR (C677T), MTHFR (A1298C), Factor XIII (V34L), PAI-1 (4G/5G), Apo B (R3500Q), Apo E (codon 112), Apo E (codon 158), B-Fibrinogen (455G>A), HPA1 (a/b), ACE (Ins/Del)

Označení na výsledkové zprávě:

Trombofilní mutace - Factor V Leiden (G1691A), Factor V R2 (H1299R), Prothrombin (G20210A), MTHFR (C677T), MTHFR (A1298C), Factor XIII (V34L), PAI-1 (4G/5G), Apo B (R3500Q), Apo E (codon 112), Apo E (codon 158), B-Fibrinogen (455G>A), HPA1 (a/b), ACE (Ins/Del)

Vyšetření se provádí: pracoviště Olomouc

Popis:

- **Factor V Leiden (G1691A)** - nejběžnější genetická predispozice k trombózám. Bodová mutace v podobě substituce nukleotidu G za A na místě 1691 v molekule DNA genu pro factor V. Tato nukleotidová substituce má za následek substituci argininu za glutamin v peptidickém řetězci na místě 506. To má za následek rezistenci faktoru V k antikoagulační aktivitě APC (aktivovaný protein C).
- **Factor V R2 (H1299R)** – k dalším genetickým mutacím faktoru V patří též tzv. haplotyp HR₂. Je vyvolán polymorfizmem A4070G v exonu 13 genu pro factor V, který způsobí záměnu histidinu (R₁ alela) za arginin (R₂ alela) v místě 1299 B domény. Tato záměna je odpovědná za snížení hladiny faktoru V, kdy pokles k 20% normálu způsobí mimo jiné i rezistenci na aktivovaný protein C. Defektní je zejména kofaktorová účast faktoru V pro inhibici aktivovaného faktoru VIII s aktivovaným proteinem C.
- **Factor II protrombin (G20210A)** - jednonukleotidová substituce G za A na místě 20210 v 3'-nepřekládané oblasti v genu pro protrombin (faktor II), která u postižených jedinců vyvolá zvýšení produkce protrombinu (jeho koncentrace v plazmě je pak > 130% normy), a tím i větší dispozici ke srážení krve.
- **MTHFR (C677T, A1298C)** - enzym 5,10-metylentetrahydrofolátreduktáza (MTHFR) je klíčovým enzymem v metabolismu homocysteinu. Vlivem bodových mutací v genu pro MTHFR vzniká enzym se zvýšenou termolabilitou a sníženou aktivitou, což významně koreluje s vyšší hladinou homocysteinu v plazmě. Homocystein tak může přispět ke vzniku aterosklerózy a trombózy díky změně v proliferaci cévních buněk a podporování protrombotických aktivit v cévní stěně. Nejčastější a nejnámější mutací v genu pro MTHFR je substituce C za T v pozici 677, což má za následek substituci alaninu za valin na místě 223 v peptidickém řetězci. Homozygoti pro tuto mutaci mají cca 30% a heterozygoti cca 65% aktivitu MTHFR oproti zdravým homozygotům. Druhou nejběžnější mutací je substituce A za C v pozici 1298, což má za následek substituci kys. glutamové za alanin na místě 429 v peptidickém řetězci. Tato mutace sama o sobě (ať už v homozygotní nebo heterozygotní formě) nemění plazmatickou hladinu ve zvýšené míře, ale u smíšeného heterozygota s C677T se stává rizikovým faktorem pro mírnější hyperhomocysteinémii.
- **Factor XIII (V34L)** – neboli fibrin stabilizující faktor je transglutamináza, skládající se z tetrametru dvou jednotek A a dvou jednotek B. Nukleotidová záměna C za T v exonu 2 genu F13A1 má za následek záměnu valinu za

leucin v pozici 34 peptidického řetězce. Homozygoti pro tuto mutaci vykazují významně vyšší aktivitu tohoto enzymu než jedinci bez mutace, zatímco heterozygoti vykazují střední aktivitu enzymu. Bylo prokázáno, že varianta Leu 34 má významný protektivní efekt proti žilnímu tromboembolizmu.

- **PAI-1 (4G/5G)** – inhibitor aktivátoru plazminogenu je základním inhibitorem tkáňového plazminogenového aktivátoru (tPA) a urokinázy (uPA), aktivátorů plazminogenu a tedy fibrinolýzy. V promotoru genu PLAIN1, jež kóduje PAI-1, se vyskytuje polymorfismus známý jako 4G/5G s tím, že alela 5G je méně transkripčně aktivní než alela 4G. Primární zvýšení hladiny PAI-1 je nalézáno u jedinců s polymorfismem 4G/4G. Předpokládá se však, že tento polymorfismus je spjat jen s vyšší incidencí tepenných trombóz.

Apo B (R3500Q) - Familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB) je autozomálně kodominantní onemocnění, spojené s hypercholesterolemií a zvýšeným rizikem onemocnění koronárních arterií. Příčinou je defekt ligandu pro LDL receptor - apolipoproteinu B100. V genu Apo B (lokalizace 2p24) se zjistila řada mutací, které mění konfiguraci apo B-100, a tak znemožní jeho vazbu na LDLreceptor. Z nichž nejrozšířenější a nejlépe prostudovaná je mutace R3500Q. V typické heterozygotní formě jsou v krvi pacienta přítomny 2 subpopulace LDL částic: jedna s funkčním apo B100, druhá s vadným. Částice LDL s vadným apo B100 nejsou dostatečně rychle odstraňovány z krve a tím se enormně zvyšuje hladina LDL cholesterolu. Frekvence heterozygotů je 1:500, frekvence mutovaných homozygotů 1:1 000 000. Koncentrace cholesterolu u heterozygotů se pohybuje 8-12 mmol/l, u homozygotů je větší než 15 mmol/l.

- **ACE (Ins/Del)** - Angiotenzin konvertující enzym (ACE) je karboxyl-terminální dipeptidyl-exopeptidáza obsahující Zn, která hraje důležitou roli v regulaci krevního tlaku jako součást reninangiotenzinového systému (RAS). Umožňuje konverzi angiotenzinu I na vazokonstrikční aldosteron stimulující peptid angiotenzin II (ATII). ACE odstraňuje z dekaeptidu angiotensinu I dvě karboxy-terminální aminokyseliny a tvoří oktapeptid AT II, který bývá označován jako prozánětlivý, protože zvyšuje hladinu prozánětlivých cytokinů. Angiotenzin II se podílí na vazokonstrikci a působí při vzniku a rozvoji aterosklerózy, chronického srdečního selhání, cévní mozkové příhody, schizofrenie, demence, Alzheimerovy choroby a dalších akutních nebo chronických zánětlivých onemocnění. ACE je přítomný na endoteliálních buňkách v mnoha tkáních (například děloha, placenta, srdce, mozek, ledviny, leukocyty, alveolární makrofágy, periferní monocyty, neurony). Gen tvoří 26

exonů, je lokalizovaný na chromozomu 17q23, a obsahuje inserčně(I)/deleční(D) polymorfismus v intronu 16 charakterizovaný přítomností nebo absencí 287 dp dlouhé Alu repetitivní sekvence. Mechanismus účinku inserčně delečního polymorfismu není přesně znám. Přítomnost alely D je spojována se zvýšenou aktivitou enzymu a vyššími hladinami ACE v plazmě.

- **Apo E (codon 112, codon 158)** – apolipoprotein E je z převážné většiny syntetizován parenchymatickými buňkami v játrech a je rovněž hlavním apolipoproteinem chylomikronů. Apo E je součástí VLDL, jehož hlavní funkcí je odstraňování přebytečného cholesterolu z krve a jeho transport do jater k dalšímu zpracování, a proto se významnou měrou podílí na zajištění normální hladiny cholesterolu (a tudíž prevenci kardiovaskulárních onemocnění). Byly identifikovány tři běžně se vyskytující alely genu pro Apo E (E2-ε2, E3-ε3, E4-ε4) kódující tři izoformy lipoproteinu (ApoE2, ApoE3, ApoE4). Nejběžnější alela E3 je charakteristická cystinem na místě 112 a argininem na místě 158 v AMK řetězci. Alela E2 má na místě 158 cystein a alela E3 má na místě 112 arginin vzhledem k alele E3. Varianta ApoE2 vykazuje méně než 2% normální vazebné aktivity k receptoru (vzhledem k variantám ApoE3 a ApoE4), což vede ke zvýšené hladině lipidů, případně lipoproteinů v krevní plazmě. Homozygot E2/E2 je tak vystaven vyššímu riziku výskytu hyperlipoproteinémie typu III (familiární dysbetalipoproteinémie). Naopak izoforma ApoE4 v heterozygotní, ale hlavně homozygotní konstituci je predikujícím faktorem pro aterosklerózu díky zvýšené hladině celkového cholesterolu. Navíc alela E4 byla shledána jako významný a nezávislý (na věku, pohlaví a aterosklerotickém onemocnění) prediktivní faktor pro vývoj aortální stenózy.
- **FGB - β-fibrinogen (-455G>A)** - Fibrinogen, koagulační faktor I, je 340 kD velký rozpustný glykoprotein, který se běžně vyskytuje v krevní plazmě a v granulích krevních destiček. Patří mezi klíčové proteiny hemokoagulace, účastní se agregace destiček a ovlivňuje viskozitu plazmy. Jednotlivé řetězce fibrinogenu α, β, a γ jsou kódovány třemi různými geny na 4. chromozómu v oblasti q28. Experimentální studie prokázaly, že substituce nukleotidů G za A v pozici -455 v promotorové oblasti má významný efekt na jeho transkripci. Přítomnost A-alely (v populaci rozšířená přibližně ve 20 %) je spojena s výrazně zvýšenou promotorovou aktivitou genu a tím se zvýšenou hladinou fibrinogenu v plazmě. Polymorfismus -455 G>A je tedy významný ve vztahu k hladině fibrinogenu u osob s koronární nemocí i u pacientů po

revaskularizaci bypasem. Nebyl však prokázán přímý vztah polymorfizmu ke koronární nemoci a infarktu myokardu. Je obecně přijímanou skutečností, že zvýšení koncentrace fibrinogenu je ve vztahu k tíži postižení koronárního řečiště, vztah mezi polymorfizmem a nemocí však zatím prokázán nebyl.

- **HPA1 (a/b)** - HPA1b je rizikový faktor časného IM a mozkové příhody, zejm. mezi kuřáky.

Metoda: PCR, hybridizace

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Normální genotyp = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*; + / +

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*; + / -

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*; - / -

5G/ 5G - negativní = *wild type* = nemutovaný homozygot

4G / 5G – heterozygot

4G /4G - mutovaný homozygot

A / G – heterozygot pro haplotyp A3

G / G – homozygot pro haplotyp A3

G / C - heterozygot pro haplotyp A1

C / C - homozygot pro haplotyp A1

a/b -

a/a -

b/b -

E3/E3 - přirozeně se vyskytující genotyp

E2/E3, E2/E4, E3/E4 - heterozygot

E4/E4 - potenciaálně patogenní

Del/Ins - delece/inzerce (heterozygot)

Del/Del - delece

Ins/Ins – inzerce

Senzitivita: 100%

Specifita: 100%

Odběr:

- nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.
- krev nesmí být odebrána do heparinu!
- pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- odběr není třeba provádět na lačno!

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x za 8 týdnů

Doba odezvy: do 8 týdnů

Název vyšetření: Cystická fibróza - detekce 34 mutací + polymorfní alely Tn

Označení na výsledkové zprávě: CFTR (34 mutací + Tn)

Vyšetření se provádí: pracoviště Olomouc

Popis:

Cystická fibróza (CF) je jedno z nejčastějších metabolických onemocnění s autozomálně recesivním typem dědičnosti. Jedná se o velmi vážné onemocnění s výskytem 1 postižený na 2500-3000 živě narozených dětí. Přibližně každý třicátý jedinec je nepostiženým nosičem mutace pro tuto chorobu.

V genomu pacientů postižených CF bylo zaznamenáno více než 1000 mutací v genu CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulátor). Převážná většina z nich se však vyskytuje velmi zřídka. Nejčastější mutací je mutace F508del, která se nachází přibližně u 70 % pacientů v evropských populacích a Severní Americe.

CFTR je transmembránový protein, který řídí tok chloridových iontů přes membránu buňky v závislosti na ATP a cAMP. Mutace v CFTR genu způsobují, že se membránový kanál stává nepropustným pro chloridové ionty. V důsledku toho se mění složení a fyzikálně – chemické vlastnosti hlenu na povrchu sliznic. Hlenový sekret na povrchu epitelu se zahušťuje, což narušuje normální funkci orgánů a je příčinou většiny klinických příznaků CF.

CF se projevuje opakovanými kombinovanými infekcemi dýchacích cest, chronickým onemocněním plic, pankreatickou exokrinní insuficiencí a zvýšeným obsahem solí v potu. Zkrácený úsek v intronu 8, jež obsahuje 5 tymidinů (5T) místo sedmi nebo devíti tymidinů (7T, 9T) často zapříčiňuje „vystřížení“ exonu 9. Jeho nepřítomnost byla zjištěna u 95 % homozygotů pro alelu 5T a přítomnost této alely je v korelaci s výskytem kongenitální bilaterální absence vas deferens (CBAVD), jedné z příčin mužské neplodnosti, a to až u 97 % dospělých mužů.

Včasná postnatální diagnostika a soustavná racionální léčba velmi zlepšily prognózu CF. Dnes přežívá polovina nemocných 30 let.

Vyšetřované mutace: CFTRdel2,3(21 kb), I507del (-ATC), F508del (-CTT), 1717-1G>A, G542X, G551D,R553X, R560T, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G>A,R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K [Teststrip A]; G85E,394delTT, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, 1078delT, R334W,R347H, R347P, A455E, 1898+1G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, Y1092X, 3849+10kbC>T, IVS8 5T/7T/9T [Teststrip B].

Metoda: PCR, hybridizace

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*; + / +

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*; + / -

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*; - / -

Senzitivita: 100%

Specifita: 100%

Odběr:

- nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- krev nesmí být odebrána do heparinu!

- pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- odběr není třeba provádět na lačno!
- čerstvě odebraná nekultivovaná, případně kultivovaná, ale nefixovaná plodová voda s amniocyty. Pro molekulárně genetické vyšetření je třeba minimálně 5 ml plodové vody.
- odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev,

Provádí se: 1x za 8týdnů

Doba odezvy: do 8 týdnů

Název vyšetření: *Chlamydia trachomatis*

Označení na výsledkové zprávě: *Chlamydia trachomatis*

Vyšetření se provádí: pracoviště Olomouc

Popis:

Chlamydie jsou velmi nebezpečné bakterie, které šíří v těle člověka infekci - chlamydiózu, jež způsobuje širokou škálu trvalých, bolestivých i jinak nepříjemných zdravotních potíží. Napadají zejména močopohlavní orgány a plíce a posléze klouby, srdce a mozek. Chlamydiová infekce se v těle hostitele

šíří tak, že mikroorganismy vniknou do buňky a přetvoří ji ke svému přežití a množení. To trvá tak dlouho, až buňka praskne a tak se bakterie šíří dále do těla. Bakterie často v buňce přebývají a projeví se teprve, když je oslaben imunitní systém člověka. Zákeřnost infekce spočívá v časté bezpříznakovosti onemocnění. V menšině případů je nicméně choroba doprovázena několika skupinami příznaků. Mezi ně patří: výtok z pochvy, pálení v močové trubici, pálení v pochvě, častější močení, bolestivý pohlavní styk, bolesti pánve, silnější menstruace než obvykle, krvácení mimo období menstruace. Je to jedna z nejrozšířenějších infekcí v Evropě.

Chlamydie trachomatis

Tato bakterie způsobuje pohlavní infekci, která ročně postihne 90 miliónů mužů a žen, nejčastěji mladých od 15 do 30 let věku. Přenáší se zejména nechráněným pohlavním stykem, může se ale šířit i dotykem nebo přes kontaminované předměty (např. spodní prádlo). Vždy ale potřebuje k šíření vlhké prostředí (přenos je možný i v sauně či na plovárně). Přenáší se také v podobě kapénkové infekce, tedy podobným způsobem jako třeba chřipka. Napadá pohlavní a močové cesty, ale i konečník (zejména při análním sexu). Způsobuje zánět močové trubice, nadvarlat, prostaty, děložního hrdla nebo i některých kloubů. U mužů se chlamydie často vyskytují v močové trubici, u žen potom postihují děložní čípek. Pokud se neléčí, vedou k závažným důsledkům. Chlamydióza může vést ke snížení plodnosti a to u obou pohlaví: u žen způsobují srůsty, u mužů vnikají do spermií, kterým spotřebovávají energii. U těhotných žen může chlamydióza vést až k potratu nebo způsobit poškození plodu.

Metoda: PCR,

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = není přítomen patogen = nedetekována

Pozit. – pozitivní = *patogen přítomen*

Inhibice – reakce byla inhibována, není možné potvrdit nebo vyloučit přítomnost patogenu.

Analytická senzitivita - 9 genom.kopii/reakce

Analytická specifita – 100%

Diagnostická senzitivita – 91-100%

Diagnostická specifita 97-98%

Odběr:

- stěr z cervixu nebo moč nebo ejakulát
- stěr z cervixu odebere lékař a poté je odběrový kartáček vymáchan v 1 ml aqua pro injekce a zkumavka zašroubována.
- moč – odebírá se ranní moč nebo moč běžná, ale musí být splněna podmínka, že pacient nebyl před odběrem 2 hodiny močit. Při odběru zachytává pacient do sterilní zkumavky první proud moči. Potřebné množství moči – 5 ml.
- ejakulát – pacient dává vzorek do sterilní odběrové nádoby.
- odběr není třeba provádět na lačno!
- odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: moč, ejakulát, stěr z cervixu

Provádí se: 1x za 6týdnů

Doba odezvy: do 6ti týdnů

Název vyšetření: Chromozomální vyšetření

Označení na výsledkové zprávě: Karyotyp/Mutageneze

Vyšetření se provádí: Pracoviště Olomouc

Popis:

Slouží k určení karyotypu klasickými cytogenetickými metodami. Vyšetřením karyotypu z periferní krve lze potvrdit či vyloučit případnou vrozenou chromozomální aberaci vyšetřovaného jedince. Vyšetření je indikováno především v případě abnormálních fenotypických příznaků pacienta, při problémech růstu a vývoje, mentální retardaci pacienta nebo v rodině pacienta, narození mrtvého plodu a úmrtí novorozence, při opakovaných spontánních potratech, při problémech s fertilitou a v případě pozitivní rodinné anamnézy chromozomálních aberací, u alogenního darování.

Metoda: mikroskopické vyšetření

Jednotky:-

Referenční hodnoty:

Fyziologický mužský karyotyp = 46,XY

Fyziologický ženský karyotyp = 46,XX

Patologie – popsané ve výsledku

Odběr: Z periferní krve

Důvodem odběru je určení karyotypu vyšetřovaného pacienta. Při cytogenetickém vyšetření karyotypu z krve kultivujeme T-lymfocyty. Dělení T-lymfocytů stimulujeme rostlinným lektinem Phytohemaglutininem (PHA). Pod

mikroskopem sledujeme počet a strukturu jednotlivých chromozomů. Karyotyp by odpovídal karyotypu dárce, nikoliv pacienta.

Indikace k vyšetření:

- abnormální fenotyp pacienta
- problémy růstu a vývoje u pacienta
- mentální retardace pacienta nebo v rodině pacienta
- narození mrtvého plodu a úmrtí novorozence
- opakované spontánní potraty
- problémy s fertilitou
- pozitivní rodinná anamnéza chromozomálních přestaveb

Odběr periferní krve

Odběr materiálu na cytogenetické i molekulárně genetické vyšetření nevyžaduje žádnou speciální přípravu pacienta.

Krev se odebírá z periferní žíly v loketní jamce. Paže se volně položí, dezinfikuje se místo vpichu (např. Cutasept, Braunoderm) – **nesmí se používat dezinfekce s obsahem jodu**, které by mohly být příčinou neúspěšné kultivace.

Po stabilizování polohy provedeme vpich jehlou s nasazeným nástavcem a po té se na nástavec nasadí příslušná zkumavka. Místo vpichu se zakryje čtverečkem z buničiny, opatrně se přitlačí a vytáhne jehla a přelepíme náplast. Vyzveme pacienta, aby si tisknul místo vpichu (cca 2-5 minut), a po cca 20 minutách si náplast odstranil.

Specifika odběru pro cytogenetická vyšetření:

Optimální množství pro CL je 4 – 5 ml krve, minimálně však **2 ml** (např. u malých dětí). Ihned po odběru je nutné zkumavku promíchat.

Odebraný vzorek je nutné co nejdříve po odběru dopravit do laboratoře (pro cytogenetická vyšetření nejdéle do 24 hodin po odběru).

Chromozomální vyšetření periferní krve: 3 – 8 týdnů