



**GenVias, s.r.o.**  
Šustekova 2422/2, 851 04 Bratislava

# **Laboratórna príručka**

**Genetické diagnostické centrum GenVias, s.r.o.**

**Laboratórium lekárskej genetiky**

**November 2024**

## Obsah

- 1 Umiestnenie laboratória
  - 2 Zoznam dostupných laboratórných vyšetrení
  - 3 Potrebný počet a druh primárnych vzoriek, ktoré majú byť odobraté podľa druhu požadovaného vyšetrenia
  - 4 Opis skúmaviek pre primárnu vzorku
  - 5 Informácie a návody pre pacientov a sestry, ktoré sa vzťahujú k príprave pacienta pred odberom primárnej vzorky
  - 6 Informácie pre užívateľov laboratórných služieb o indikáciách vyšetrení
  - 7 Identifikácia primárnej vzorky
  - 8 Vyplnenie žiadanky
  - 9 Ochrana osobných údajov pacienta
  - 10 Transport do laboratória
  - 11 Prijem vzoriek biologického materiálu
  - 12 Klinické informácie
  - 13 Identifikácia pacienta, ktorého primárna vzorka bola odobratá
  - 14 Identifikácia osoby vykonávajúcej odber primárnej vzorky
  - 15 Bezpečné odstraňovanie materiálov použitých k odberu
  - 16 Čas dodania výsledkov
  - 17 Skladovanie už vyšetrených vzoriek
  - 18 Opakovanie vyšetrení kvôli analytickej chybe
  - 19 Informácie o použitej laboratórnej metóde
  - 20 Oznamovanie výsledkov
  - 21 Prieskum spokojnosti so službami ML
  - 22 Systém kvality ML
  - 23 Poradenské služby
  - 24 Požiadavky na súhlas pacienta
  - 25 Podanie sťažnosti
- KONTAKTY

**Medicínske laboratórium Genetické diagnostické centrum GenVias, s.r.o. (ML)** poskytuje svoje služby pre ambulanciu GenVias, s.r.o. a taktiež pre externých žiadateľov, klinických genetikov. ML realizuje laboratórne vyšetrenia v odbore lekárska genetika (molekulárna diagnostika v rámci dedičných ochorení - izolácia DNA, PCR, digitalMLPA/MLPA, Sangerovo sekvenovanie, NGS panelová diagnostika skupiny génov metódou masívneho paralelného sekvenovania).

Naše testovanie formou vyšetrenia skupiny génov má vysokú informatívnu hodnotu a to v extrémne krátkom časovom intervale.

Realizácie tzv. panelovej diagnostiky, ktorá predstavuje vyšetrenie súčasne skupiny až 88 génov v časovom intervale výstupu do 3 mesiacov sa oproti doterajším spôsobom testovania zvyšuje rozsah výstupu a jeho informatívna hodnota. Výsledkom každej genetickej konzultácie je posúdenie rizika a hlavne nastavenie optimálnej dispenzarizačnej schémy pre pacienta. Pracujeme s najnovšími technológiami a najmodernejšími prístrojmi a úzko spolupracujeme so špičkovými špecialistami v odbore gastroenterológia, gynekológia, onkológia, kardiológia po celom Slovensku.

**ML je od roku 2019 akreditované a následne úspešne reakreditované podľa normy pre medicínske laboratória ISO 15189:2022.**

***Naším poslaním je včasnou diagnostikou pomáhať ľuďom  
a zachraňovať ich životy.***

*— MUDr. L. Starovecká Copák, odborný garant —*

## 1 Umiestnenie laboratória

Genetické diagnostické centrum GenVias s.r.o.  
**Laboratórium lekárskej genetiky (ML)**  
 Poliklinika Šustekova 2422/2, 4. poschodie  
 851 04 Bratislava

## 2 Zoznam dostupných laboratórnych vyšetrení

ML poskytuje nasledovné laboratórne vyšetrenia v odbore lekárska genetika:

P.č.	Názov vyšetrenia	Špecifické cieľové oblasti génov- kódujúce sekvencie a pril'ahlé intrónové oblasti:	Princíp vyšetrenia	Biologický materiál
1*	<b>Overenie variantu Sanger</b>	Vyšetrenie je laboratóriom vykonané automaticky na overenie pozitívnych nálezov a sekvenovanie cielených génov podľa požiadavky	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	Periférna krv (EDTA)
2*	Hereditary Cancer panel <b>digitalMLPA</b> (Detekcia 7 hot spots SNVs/indels a CNVs v panely 28 génov)	Overenie CNV pozitívnych nálezov vyš. č.4,5,6	Masívne paralelné sekvenovanie	Periférna krv (EDTA)
3	<b>MLPA analýza</b> (Detekcia rôznych duplikačno-delečných abnormalít)	Overenie CNV pozitívnych nálezov vyš. č.2,4,5,6	Fragmentačná analýza	Periférna krv (EDTA)
4*	<b>Komplexný hereditárny panel</b> (Panelová detekcia SNVs, indels (88 génov) v génoch asociovaných s HBOPC a Lynch syndrómom (aj CNVs), polypóznymi syndrómami, malignitami gastrointestinálneho traktu, dermatologickými malignitami a iné)	<i>AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RBI, RECQL, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WTI, XRCC2</i>	Masívne paralelné sekvenovanie	Periférna krv (EDTA)
5	<b>BRCA panel</b> (Panelová detekcia 2 génov)	<i>BRCA1, BRCA2</i>	Masívne paralelné sekvenovanie	Periférna krv (EDTA)/Tkanivo (FFPE)

P.č.	Názov vyšetrenia	Špecifické cieľové oblasti génov- kódujúce sekvencie a príbahlé intrónové oblasti:	Princíp vyšetrenia	Biologický materiál
6	<b>Rozšírený panel HBOPC syndróm</b> (Panelová detekcia najčastejších hot spots, SNVs, indels a CNVs (113 génov) asociovaných s karcinómom prsníka, kolorekta a s predispozíciou na rôzne vzácne onkologické ochorenia)	<i>ACD, AIP, AKT1, AMG, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTRC, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MTF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RBI, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, SRY, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2</i>	Masívne paralelné sekvenovanie	Periférna krv (EDTA)

\*Vyšetrenia číslo 1,2 a 4 sú akreditované podľa ISO 15189:2022.

#### Skratky:

SNVs (Single Nucleotide Variant) – jednonukleotidové varianty

Indels – krátke inzercie a delécie

CNVs (Copy Number Variation) – zmeny počtu kópii génov

EDTA (Etylén Diamín Tetraoctová kyselina)

HBOPC syndróm (Hereditary Breast Ovarian Pancreatic Cancer) - dedičný karcinóm prsníka, ovárií a pankreasu

Lynch syndróm- dedičný nepolypózny kolorektálny karcinóm

MLPA (Multiplex Ligation-depend Probe Amplification)

digitalMLPA (digitalMultiplex Ligation-depend Probe Amplification)

FFPE (Formalin Fixed Parafin Embedded) – fixované tkanivo

### **3 Potrebný počet a druh primárnych vzoriek, ktoré majú byť odobraté podľa druhu požadovaného vyšetrenia**

Na realizáciu uvedených vyšetrení je potrebné dodať:


- 1x skúmavku periférnej krvi v objeme 3 ml (K<sub>3</sub>EDTA) (zárodočné varianty)
- tkanivo (nasucho príp. vo fyziologickom roztoku) / FFPE bloček (minimálne 5 tenkých rezov v skúmavke aj so stanovením percenta nádorových buniek v preparáte, hodnotenie patológa) (somatické varianty).

#### **Upozornenie:**

1. V žiadanke vyšetrenia pre zárodočné varianty je potrebné uviesť aktuálny termín od ukončenia chemoterapie, ak bola realizovaná. Vyšetrenie by sa malo realizovať najskôr 120 dní po ukončení chemoterapie.
2. Pre vyšetrenie somatických variantov (BRCA panel) je podmienkou minimálneho zastúpenia  $\geq 30\%$  nádorových buniek v preparáte/rezoch FFPE materiálu.

### **4 Opis skúmaviek pre primárnu vzorku**

- ideálne odberové skúmavky firmy BD Vacutainer pre uzavretý systém odberu periférnej krvi s K<sub>3</sub>EDTA, ktoré sú farebne odlišené fialovým uzáverom:

SKÚMAVKA	ADITÍVUM	OBJEM	VYŠETRENIE	PREMIEŠANIE
 <b>FIALOVÝ UZÁVER</b> Sklenená skúmavka	K <sub>3</sub> EDTA	3 ml	číslo 1-6	8-10x, jemne, bezprostredne po odbere

### **5 Informácie a návody pre pacientov a sestry, ktoré sa vzťahujú k príprave pacienta pred odberom primárnej vzorky**

V prípade potreby odosielajúci lekár alebo zdravotná sestra primerane poučí pacienta o požiadavkách na jeho prípravu pred odberom vzorky biologického materiálu.

**Správny odber biologického materiálu, tj. krvi, je jedným z významných faktorov, ktoré vplývajú na spoľahlivosť laboratórneho výsledku.**

Odber biologického materiálu vykonávajú zásadne odborne kvalifikovaní pracovníci, tj. zdravotné sestry, ktoré postupujú podľa ošetrovateľských štandardov.

Pred odberom biologického materiálu treba vyplniť sprievodnú dokumentáciu, zaznamenať meno odosielajúceho lekára, diagnózu/y pacienta, označiť odberovú skúmavku.

Odber na vyšetrenie je možné urobiť počas celého dňa, najlepšie v ranných hodinách kvôli rýchlemu transportu materiálu do laboratória. Nie je nutné, aby sa vykonal odber nalačno.

- Krv sa odoberá najčastejšie z periférnej žily v lakt'ovej jamke. Pacient by mal ležať. Ak sa odber robí v sede, pacient má sedieť najmenej 15 min. pred odberom. Miesto asi 10 cm nad odberom sa jemne pritlačí, nikdy nie dlhšie ako 1 min. Koža sa pred vpichom dezinfikuje (70 % izopropanol, 70 – 80 % etanol).

- Pre potreby vyšetrenia je potrebné odobrať 3 ml periférnej žilovej krvi do štandardnej odberovej skúmavky s EDTA. Do transportu a počas neho sa vzorka s EDTA uchováva pri teplote 4 – 10 °C.
- Pri odbere musí byť odberová skúmavka naplnená do dvoch minút. Preplnenie alebo nedostatočné naplnenie skúmavky môže spôsobiť neinformatívnosť výsledku vyšetrenia.
- Odberová skúmavka musí byť bezprostredne po odobratí krvi premiešaná opatrným otáčaním skúmavky 8-10-krát. Nesprávne alebo nedostatočné premiešanie môže mať za následok neinformatívnosť výsledku vyšetrenia. Obsah skúmavky sa nesmie miešať rýchlo alebo pomocou vortexu. Jedno otočenie znamená otočenie o 180° a späť.
- Laboratórium **prijíma biologický materiál pondelok až piatok v čase od 7:00 do 14:00 hod.** Vzorka periférnej krvi na genetické vyšetrenie je stabilná uchovávaním v chlade 10 dní po odbere.

### Opakovaný odber krvi:

V prípade, že ML zistí:

- pri spracovaní, že vzorka nie je vhodná na spracovanie, alebo
- po analýze, že nie je možné poskytnúť jednoznačný výsledok
- po analýze masívnom paralelnom sekvenovaní sa zistí pozitívny výsledok (patologický/pravdepodobne patologický variant)

požiada príslušného žiadajúceho lekára o nový odber biologického materiálu.

Nepoužité odberové skúmavky musia byť skladované pri teplote 18-30°C do uplynutia času použiteľnosti. Skúmavky nesmú byť použité po dátume expirácie. Nepoužité skúmavky nesmú byť vystavené teplotám pod bodom mrazu.

## **6 Informácie pre užívateľov laboratórnych služieb o indikáciách vyšetrení**

<b>VYŠETRENIE:</b>	<b>INDIKÁCIA VYŠETRENIA:</b>
<b>Komplexný hereditárny panel<sup>1,2</sup></b>	C16; C17; C18; C19; C20; C22; C23; C24; C25; C43; C50; C54; C56; C65; C67; D12; D13; D33; D35; D44; E21.0; C71; Z80.0; Q85.0, M72.99  Indikuje: klinický genetik
<b>Overenie variantu Sanger</b>	bez väzby na diagnózu  Indikuje: klinický genetik
Hereditary Cancer panel <b>digitalMLPA<sup>1,2</sup></b>	C16; C17; C18; C19; C20; C22; C23; C24; C25; C43; C50; C54; C56; C65; C67; D12; D13; D33; D35; D44; E21.0; C71; Z80.0; Q85.0, M72.99 Indikuje: klinický genetik
<b>BRCA panel</b>	C50, C54, C56  Indikuje: klinický genetik, klinický onkológ alebo patológ
<b>Rozšírený panel HBOPC syndróm<sup>1,2</sup></b>	C16; C17; C18; C19; C20; C22; C23; C24; C25; C43; C50; C54; C56; C65; C67; D12; D13; D33; D35; D44; E21.0; C71; Z80.0; Q85.0, M72.99  Indikuje: klinický genetik

1. Odborné usmernenie pre HBOC syndróm (2020) „ŠTANDARDNÝ DIAGNOSTICKÝ POSTUP KOMPLEXNEJ GENETICKEJ LABORATORNEJ DIAGNOSTIKY PRI SYNDRÓME HEREDITÁRNEHO KARCINÓMU PRSNÍKA, VAJEČNÍKOV A PANKREASU“ ([https://ssl.g.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDTP\\_HBOPC\\_LAB\\_2020.pdf](https://ssl.g.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDTP_HBOPC_LAB_2020.pdf) (ssl.g.sk)).
2. Metodické usmernenie hlavného odborníka pre lekársku genetiku o štandardizácii genetickej diagnostiky Lynchovho syndrómu (2023), (<https://ssl.g.sk/index.php/sk/dokumenty/metodicke-pokyny/90-metodicke-usmernenie-lynch>).

## **7 Identifikácia primárnej vzorky**

### **Označovanie, balenie a preprava vzorky:**

- Odborné skúmavky musia byť označené bezprostredne po odbere krvi.
- Odosielajúci lekár zodpovedá za zabalenie a správne označenie umožňujúce jednoznačnú identifikáciu vzorky. Na skúmavke musí byť vyznačené meno a priezvisko, rok narodenia prípadne rodné číslo pacienta.
- Skúmavka musí byť dostatočne chránená pred poškodením (ideálne obálkou alebo priehľadným obalom) s priloženou dokumentáciou.
- Vzorka v EDTA skúmavke musí byť do transportu uložená pri teplote 2-8°C a spolu s riadne vyplneným formulárom žiadosti o vyšetrenie transportovaná do laboratória najneskôr 10 dní po odbere.
- Vzorka tkaniva a FFPE sa transportuje pri laboratórnej teplote.

## **8 Vyplnenie žiadanky**

Žiadanka, ktorá sa prijíma len v papierovej forme, obsahuje nasledovné údaje:

- a) jednoznačnú identifikáciu pacienta - **meno a priezvisko, rodné číslo a adresu**
- b) **podpis a pečiatka žiadajúceho lekára**, kód odbornosti a kód zariadenia, adresa na odoslanie výsledkov,
- c) **typ materiálu** (periférna krv (PK), tkanivo/FFPE),
- d) **požadované vyšetrenia** (podľa výberu na žiadanke),
- e) príslušné klinické informácie o pacientovi
  - **číselný kód diagnózy/diagnóz**,
  - pohlavie a vek (je zakódovaný v rodnom čísle),
- f) **dátum odberu primárnej vzorky**,
- g) identifikácia osoby vykonávajúcej odber (žadajúci lekár),
- h) dátum a čas prijatia vzorky v laboratóriu (vyplnía Genvias),
- i) **číslo zdravotnej poisťovne**,
- j) dátum podania chemoterapie, ak bola realizovaná (vyšetrenie by sa malo realizovať po ukončení chemoterapie najskôr po 120 dňoch),
- k) v prípade rezu z FFPE bločku- číslo histologického materiálu ako aj % nádorových buniek na preparáte stanovené patológom,
- l) ďalšie údaje o pacientovi- rodinná genetická anamnéza,
- m) pacient musí byť riadne informovaný o vyšetrení a musí dať svoj súhlas so spracovaním osobných údajov a súhlas s vyšetrením tým, že podpíše formulár žiadanky, prípadne doloží informovaný súhlas pre genetické vyšetrenie ([www.genvias.sk](http://www.genvias.sk)).

Vzorky dodané bez žiadanky alebo s neúplne vyplnenou žiadankou nebudú prijaté na vykonanie vyšetrení. Je možné dodatočné doplnenie chýbajúcich údajov po telefonickom kontakte s odosielajúcim lekárom.

Pred odoslaním vzorky a žiadanky do laboratória je lekár povinný skontrolovať správnosť a úplnosť označenia vzorky a správnosť a úplnosť údajov na žiadanke.

## **9 Ochrana osobných údajov pacienta**

Osobné údaje pacienta uvedené na žiadanke na laboratórne vyšetrenie sú nevyhnutné na jeho jednoznačnú identifikáciu a na vykazovanie výkonov pre ZP. Tieto údaje budú uložené v databáze LIS (laboratórny informačný systém).

Zdravotnícki pracovníci sú poučení o povinnosti zachovávať mlčanlivosť.

## **10 Transport vzoriek do laboratória**

Pokiaľ sú vzorky do ML dopravované, odosielateľ a prepravca sú povinní zabezpečiť, aby pri preprave neboli vzorky znehodnotené.

Laboratórium podľa možností zabezpečuje transport materiálu prostredníctvom zmluvnej prepravy prípadne vlastnou prepravou. Ak je to možné sleduje spôsob transportu vzoriek. Transport do laboratória by mal byť zorganizovaný tak, aby primárna vzorka periférnej krvi bola dodaná v deň odberu. V prípade neskoršieho doručenia (najneskôr 10 dní po odbere) tak za dodržania podmienok skladovania vzorky (v chladničke pri teplote 2-8°C) v ambulancii a následne s bezprostredným transportom do laboratória. Laboratórium pri odbere periférnej krvi sleduje na žiadanke dátum odberu vzorky a dátum jej dodania do laboratória. Vzorka tkaniva a FFPE sa transportuje pri laboratórnej teplote.

Vzorky sú vhodné pre analýzu v prípade, že predanalytické požiadavky, teplota skladovania a čas prepravy boli správne dodržané.

## **11 Príjem vzoriek biologického materiálu**

Primárne vzorky musia byť správne označené. Ak nie sú, laboratórium môže zvoliť spracovanie vzorky, ale nevoľní výsledky pokiaľ požadujúci lekár alebo osoba, ktorá vykonala odber po telefonickom kontakte neprevezme zodpovednosť za identifikáciu vzorky. V takom prípade sa meno osoby preberajúcej zodpovednosť za identifikáciu primárnej vzorky zaznamená na žiadanku.

**Príjem biologického materiálu** zabezpečuje určený pracovník ML na prijme v pracovných dňoch pondelok - piatok v čase 7:00-14:00 hod.

### **Kritéria prijatia a odmietnutia primárnej vzorky:**

- Prijímajú sa vzorky, ktoré svojou formou dávajú predpoklady na spoľahlivé a kvalitné výsledky vykonaných vyšetrení.
- Ak nie je istý pôvod/príslušnosť vzorky k pacientovi, spoľahlivosť alebo nesprávna príprava pacienta znehodnocuje klinické využitie výsledku vyšetrenia, laboratórium takúto vzorku nepreberie alebo dotknuté vyšetrenia nevykoná.
- Pri prijme vzoriek biologického materiálu sa posudzujú náležitosti žiadanky podľa predchádzajúcich bodov.
- Preberajúci pracovník ML zhodnotí náležitosti žiadanky, opodstatnenosť požadovaných vyšetrení na žiadanke. V prípade nejasností ohľadom požadovaného vyšetrenia je odosielajúci lekár požadovaný o konkretizáciu/objasnenie požiadavky. Po skompletizovaní údajov môže byť materiál prijatý na vyšetrenie.
- Nepreberá sa materiál so žiadankou znečistenou biologickým materiálom alebo inak znehodnotenou žiadankou.

## **Nevyhovujúce, resp. znehodnotené vzorky biologického materiálu:**

- Ak pracovník ML na príjme ihneď zistí, že doručená vzorka biologického materiálu nevyhovuje požadovanému vyšetreniu (napr. nesprávna odberová skúmavka a pod), materiál podľa možností nepreberie a vráti na odosielajúce miesto.
- Ak pracovník ML na príjme zistí, že materiál nevyhovuje požadovanému vyšetreniu až po jeho prebratí do ML (napr. hemolýza pod.), požadované laboratórne vyšetrenie sa nevykoná. Odosielajúci lekár je o danej skutočnosti informovaný telefonicky a komentár laboratória o nevykonaní vyšetrenia je identifikovaný na výsledkovom liste.
- V prípade znehodnotenia materiálu pri manipulácii s ním (napr. rozbitie skúmavky), pracovník vykonávajúci laboratórne vyšetrenie informuje nadriadeného. Odosielajúci lekár je o danej skutočnosti informovaný telefonicky aj vo výsledkovom liste a je vyžiadané opakovanie odberu.

## **12 Klinické informácie**

V prípade, že pacient podstúpil chemoterapiu, pri odbere periférnej krvi je potrebné túto skutočnosť uviesť na žiadanku kvôli interpretácii výsledkov. Vzhľadom na prípadne nízku kvalitu tejto DNA je vyžiadaný opakovaný odber minimálne 120 dní od poslednej chemoterapie.

Ak pacient resp. rodinný príslušník pacienta bol geneticky vyšetrovaný na inom pracovisku, je nevyhnutné priložiť výsledky z týchto vyšetrení.

## **13 Identifikácia pacienta, ktorého primárna vzorka bola odobratá**

Odobratá vzorka biologického materiálu musí byť označená zhodne so sprievodnou papierovou žiadankou. Na štítku nalepenom na skúmavke je uvedené meno, priezvisko a rodné číslo/rok narodenia pacienta.

## **14 Identifikácia osoby vykonávajúcej odber primárnej vzorky**

Zdravotnícky pracovník, ktorý vykonal odber vzorky biologického materiálu by mal byť identifikovateľný na žiadanke napr. podpis a pečiatka odosielajúceho lekára.

## **15 Bezpečné odstraňovanie materiálov použitých k odberu**

Zdravotnícky pracovník, ktorý vykonal odber vzorky biologického materiálu dodržiava príslušné bezpečnostné predpisy pre odstraňovanie materiálov použitých k odberu.

## **16 Čas dodania výsledkov**

Vyšetrenia realizované masívnym paralelným sekvenovaním sú v prípade zistenia patologických/pravdepodobne patologických nálezov finalizované až po overení konfirmačným vyšetrením (Sangerovým sekvenovaním a digitalMLPA / MLPA analýzami). Výsledky sú sprístupnené do 3 mesiacov.

Laboratórium vykonáva urgentné vyšetrenia realizované masívnym paralelným sekvenovaním v prípade karcinómu vaječníkov a TNBC karcinómu prsníka (triple negat). Výsledky v týchto prípadoch sú sprístupnené do 1 mesiaca od príjmu biologického materiálu.

## **17 Skladovanie už vyšetrených vzoriek**

ML odkladá zvyšok primárneho biologického materiálu 1 rok a izolovanú DNA po vykonaní vyšetrení po dobu 5 rokov pre účely možnej potreby vykonania doplňujúcich vyšetrení v budúcnosti.

## **18 Opakované vyšetrenia kvôli analytickej chybe**

Neznáma interferencia, degradovaná vzorka alebo znehodnotenie vzorky bude oznámené žiadajúcemu lekárovi, aby mohla byť odobratá nová vzorka.

## **19 Informácie o použitej laboratórnej metóde**

V prípade záujmu Laboratórium lekárskej genetiky na požiadanie poskytne informáciu o použitých laboratórnych metódach.

## **20 Oznamovanie výsledkov**

Výsledky vyšetrení pred ich vydaním žiadateľovi podliehajú v ML viacstupňovej kontrole, administratívnej, analytickej a medicínskej. V ML sa priebežne vykonáva analytická kontrola kvality a ML sa pravidelne zúčastňuje v medzinárodných programoch externej kontroly kvality.

Výsledky laboratórnych vyšetrení ML sprístupňuje žiadateľom v tlačenej forme výsledkových listov. Vytvára ich LIS (laboratórny informačný systém) z databázy údajov pre príslušnú požiadavku na vyšetrenie, jednoznačne identifikovanú poradovým číslom požiadavky na vyšetrenie a dátumom, kedy bola požiadavka na vyšetrenie prijatá.

### **Každý výsledkový list obsahuje nasledujúce informácie:**

- názov: „Výsledkový list k žiadanke“,
- názov a adresu laboratória,
- identifikačné číslo výsledkového listu (číselný kód „Číslo DNA“, pridelený pri prijatí vyšetrovanej vzorky),
- meno a adresu pacienta,
- rodné číslo a dátum narodenia pacienta,
- číselný kód zdravotnej poisťovne,
- diagnózy,
- meno a adresa žiadajúceho lekára,
- dátum odberu biologického materiálu a dátum jeho prijmu do laboratória,
- textový popis, ktorý pozostáva z odsekov:
  - „Metóda a Výsledok“ - druh biologického materiálu, názov vyšetrenia (použitie metódy, limitácie, parametre kvality, výsledok daného vyšetrenia),
  - „ZÁVER a INTERPRETÁCIE“ k jednotlivým vyšetreniam,
  - iné poznámky, komentáre, upozornenia,
- dátum a čas vystavenia výsledkového listu,
- autorizácia výsledkového listu pracovníkom, ktorý laboratórne analýzy vykonal „Analyzoval: meno oprávneného pracovníka/ov“ a pracovníka oprávneného na vykonanie výstupnej kontroly a uvoľnenia výsledkových listov. Autorizácia je vykonaná elektronicky v LIS a na „Výsledkovom liste k žiadanke“ je označená, ako „Validoval: meno oprávneného pracovníka“.

Výsledky uvedené vo výsledkovom liste sa vzťahujú len na túto konkrétnu vzorku „Číslo DNA“ dodaného biologického materiálu,  
V prípade potreby je možné vyhľadať a vytlačiť starší výsledok z archívu LIS.

## **21 Prieskum spokojnosti so službami ML**

ML v záujme neustáleho zlepšovania služieb pre svojich klientov spravidla 1-krát ročne vykonáva prieskum spokojnosti formou „Dotazníka spokojnosti so službami Laboratória lekárskej genetiky GenVias, s.r.o.“. Výsledky tohto prieskumu nám pomáhajú lepšie spĺňať Vaše potreby, preto Vás ML prosí o starostlivé vyplnenie dotazníka ([www.genvias.sk](http://www.genvias.sk)).

## **22 Systém kvality v ML**

ML má zavedený systém kvality podľa medzinárodnej normy pre medicínske laboratória ISO 15189:2022. V ML sa priebežne vykonáva analytická kontrola kvality a ML sa pravidelne zúčastňuje v renomovaných medzinárodných programoch externej kontroly kvality.

## **23 Poradenské služby**

Vedúci ML, RNDr. Klaudia Flimelová a odborný garant MUDr. Lucia Starovecká Copák na požiadanie poskytnú technické informácie a poradenstvo v súvislosti s výberom a používaním služieb laboratória, požadovaného druhu odberového materiálu, poradia pri interpretácii výsledkov.

V prípade akýchkoľvek nejasností alebo problémov v súvislosti s laboratórnymi vyšetreniami ML GenVias, s.r.o. prosíme, kontaktujte nás.

## **24 Požiadavky na súhlas pacienta**

Požiadavky na súhlas pacienta s laboratórnym vyšetrením zabezpečuje žiadateľ o laboratórne vyšetrenia, ktorý vykonal odber biologického materiálu. Súhlas pacienta je buď priamo na žiadanke alebo na samostatnom tlačive o informovanom súhlase priloženom k žiadanke.

## **25 Podanie sťažnosti**

Vedenie a všetci pracovníci ML sa snažia systémom manažérstva kvality predchádzať problémom, ktoré by mohli viesť k nezhodnej práci a k vzniku sťažností klientov.

Každý klient má právo podať sťažnosť na činnosť ML a jeho pracovníkov a na kvalitu poskytovaných služieb a výsledkov vyšetrení. Sťažnosť je možné podať osobne, písomne, mailom alebo telefonicky. Vedenie ML sa bude každým podaním zaoberať a o výsledku šetrenia bude podávateľa informovať v lehote do 30 dní.

## **KONTAKTY**

**Odborný garant** - medicínska konzultácia k výsledkom

MUDr. Lucia Starovecká Copák, tel. 0902 899 611, [copakova@genvias.sk](mailto:copakova@genvias.sk)

**Vedúci ML, manažér kvality** - konzultácia k laboratórnym výsledkom

RNDr. Klaudia Flimelová, [flimelova@genvias.sk](mailto:flimelova@genvias.sk)