
 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>1 z 17</b>

## Laboratórna príručka


Laboratória lekárskej genetiky, GENEXPRESS spol. s r.o. Bratislava,

*poskytovanie zdravotnej starostlivosti v neštátnom zdravotníckom zariadení, samostatnom zariadení spoločných vyšetrovacích a liečebných zložiek v odbore lekárska genetika*

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>2 z 17</b>

## Obsah

1. Úvod.....	3
2. Predstavenie spoločnosti a laboratória .....	3
2.1 Základné informácie o spoločnosti.....	3
2.2 Prezentácia Laboratória lekárskej genetiky.....	4
2.3 Adresa Laboratória lekárskej genetiky .....	5
2.4 Prevádzková doba.....	5
2.5 Kontakty.....	5
3. Vykonávané vyšetrenia a laboratórne metódy .....	6
4. Objednanie vyšetrenia.....	8
4.1 Požiadavka na analýzu DNA.....	8
4.2 Vyplnenie Žiadanky o genetické vyšetrenie .....	8
4.3 Informovaný súhlas pacienta .....	8
5. Pokyny k príprave pacienta, odberu a transportu biologického materiálu.....	9
6. Označenie vzorky a vyplnenie žiadanky na genetické vyšetrenie .....	10
7. Transport a príjem biologického materiálu .....	11
8. Kritéria vyradenia vzoriek na analýzu.....	11
9. Laboratórna analýza a oznamovanie výsledkov .....	12
10. Sťažnosti .....	14
10.1 Príjem a záznam sťažnosti .....	14
10.2 Preskúmanie sťažnosti a informačná povinnosť .....	15
11. Kontrola kvality.....	15
11.1 Interná kontrola kvality .....	16
11.2 Externé hodnotenie kvality .....	16
11.3 Prieskum spokojnosti so službami.....	17

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>3 z 17</b>

## 1. Úvod

Laboratórna príručka je dokumentom, ktorý má za úlohu informovať používateľov o molekulárno-genetických laboratórnych vyšetreniach (analýze DNA), o ponuke a podmienkach služieb **Laboratória lekárskej genetiky spoločnosti GENEXPRESS spol. s r.o.** (ďalej len laboratórium). Poskytuje používateľom potrebné informácie pred vyšetrením, údaje o jeho priebehu, vydávaní výsledkov a o interpretácii výsledkov.

Táto príručka obsahuje pokyny k správne odberu vzoriek a dáva informácie o skladovaní vzoriek a manipulácii s nimi tak, aby nebol ohrozený výsledok laboratórnych vyšetrení. Používatelia majú v laboratórnej príručke základné informácie o našich pracovných postupoch, dostupné pokyny pre pacientov, žiadanku k laboratórnym vyšetreniam a pod.

Súbor ponúkaných laboratórnych vyšetrení a metód je vytvorený a inovovaný podľa požiadaviek používateľov s prihliadnutím k odbornému vývoju v oblastiach klinickej genetiky a molekulárnej genetiky.

Laboratórna príručka je súčasťou riadených dokumentovaných informácií laboratória, je pravidelne aktualizovaná a používateľom je dostupná na webových stránkach spoločnosti [www.genexpress.sk](http://www.genexpress.sk).

## 2. Predstavenie spoločnosti a laboratória

GENEXPRESS spol. s r.o. Bratislava je spoločnosť, ktorej hlavným predmetom podnikania je poskytovanie zdravotnej starostlivosti v neštátnom zdravotníckom zariadení v odbore lekárska genetika, zapísaná v obchodnom registri Okresného súdu Bratislava I, oddiel: Sro, Vložka č.: 1865/B.

Manažment laboratória v prvom rade zabezpečuje pohodu, bezpečnosť a práva pacienta.

### 2.1 Základné informácie o spoločnosti

Názov spoločnosti: GENEXPRESS spol. s r.o.

Sídlo: Mlynarovičova 22, 851 03 Bratislava

Prevádzka: Prírodovedecká fakulta UK

Ilkovičova 6, Mlynská dolina, miestnosti B2-207, B2-213


842 15 Bratislava

IČO: 17 336 317

Štatutárny orgán: Ing. Stanislava Imrichová, konateľ

Majitelia: Ing. Stanislava Imrichová, konateľ

Mgr. Agáta Laurenčíková, PhD, spoločník

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>4 z 17</b>

## 2.2 Prezentácia Laboratória lekárskej genetiky

Poskytovateľ zdravotnej starostlivosti - Laboratórium lekárskej genetiky spoločnosti GENEXPRESS spol. s r.o. Bratislava poskytuje zdravotnú starostlivosť v neštátnom zdravotníckom zariadení, samostatnom zariadení spoločných vyšetrovacích a liečebných zložiek v odbore lekárska genetika na základe rozhodnutia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 2828/2002-SOČ zo dňa 28.novembra 2002 a na základe rozhodnutia VÚC Bratislava, č. 101324/2006-ZDR/4 zo dňa 19.5.2006 ako zariadenie SVALZ v odbore lekárska genetika.

Laboratórium má pracovníkov, ktorí bez ohľadu na iné zodpovednosti majú právomoc a zdroje potrebné na vykonávanie svojich povinností, vrátane implementácie, udržiavania a zlepšovania systému manažérstva, identifikácie odchýlok od systému manažérstva alebo od postupov pri vykonávaní laboratórných činností, iniciovania opatrení na prevenciu alebo minimalizáciu takýchto odchýlok, podávania správ manažmentu laboratória o dodržiavaní systému manažérstva a ďalšej potrebe zlepšovania, zabezpečenia efektívnosti laboratórných činností.


Odborný dohľad nad realizovanými činnosťami vykonáva Prof. RNDr. Ľudevít Kádaši, DrSc. na základe licencie č. L1C/2006/16321/00007 zo dňa 31.1.2006, udelenej Slovenskou komorou iných zdravotníckych pracovníkov, asistentov, laborantov a technikov so sídlom Limbová 14, Bratislava. Neštátne zdravotnícke zariadenie nie je zaradené do siete zdravotníckych zariadení.

Laboratórium je vôbec prvým pracoviskom na Slovensku, ktoré zaviedlo a vykonáva diagnostiku závažných dedičných ochorení na základe priamej analýzy DNA. V tejto oblasti má už vyše tridsaťročnú skúsenosť. Za túto dobu vypracovalo niekoľko tisíc diagnóz, založených na najmodernejších metódach molekulárnej genetiky.

Laboratórium preukázalo spôsobilosť vykonávať akreditovanú činnosť plnením akreditačných požiadaviek normy ISO 15189 : 2022 na výkon molekulárno-genetických vyšetrení v odbore lekárska genetika pre diagnostiku zriedkavých dedičných ochorení s využitím molekulárno-biologických metód analýzy DNA v biologickom materiáli humánneho pôvodu podľa flexibilného rozsahu akreditácie a získalo Osvedčenie o akreditácii č. M-088 zo dňa 18.08.2024 vydané Slovenskou národnou akreditačnou službou.

V laboratóriu pracujú vysoko erudovaní odborníci z oblasti analýzy DNA s dlhoročnými skúsenosťami. O vysokej erudovanosti personálu svedčí aj ich bohatá publikačná aktivita v prestížnych zahraničných vedeckých časopisoch.

Aby laboratórium udržalo vysokú kvalitu práce, každoročne sa úspešne zapája do rôznych schém externého hodnotenia kvality v rámci EÚ.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>5 z 17</b>

Primárnymi používateľmi laboratória sú zariadenia lekárskej genetiky na celom Slovensku.

Laboratórium poskytuje služby pre štátne aj neštátne zdravotnícke zariadenia na základe uzatvorených zmlúv so všetkými zdravotnými poisťovňami, pôsobiacimi na území Slovenska, a teda pre všetkých poistencov zdravotných poisťovní registrovaných v Slovenskej republike, s ktorými má platné zmluvné vzťahy.

Vzhľadom na to, že pracovisko nemá ambulatnú zložku, vyšetrenia musia byť indikované lekárom so špecializáciou v odbore lekárska genetika (kód 062), prípadne iné podľa dôhod s poisťovňami. Každá vzorka odoslaná na analýzu musí byť dodaná s informovaným súhlasom pacienta, alebo jeho zákonného zástupcu. Potrebné formuláre sú na webových stránkach spoločnosti [www.genexpress.sk](http://www.genexpress.sk).

Ponúkané vyšetrenia vykonáva laboratórium aj pre súkromné osoby (bez indikácie z genetického pracoviska) za priamu úhradu prostredníctvom sprostredkovateľa. Ceny vyšetrení zverejňuje sprostredkovateľ na svojich komunikačných kanáloch.

### 2.3 Adresa Laboratória lekárskej genetiky

Laboratórium sídli na adrese:

Ilkovičova 6

842 15 Bratislava (v priestoroch Prírodovedeckej Fakulty Univerzity Komenského v Bratislave)

### 2.4 Prevádzková doba

Čas prevádzky laboratória: v pracovné dni od 7.00 – 15.00

### 2.5 Kontakty

#### Konateľ spoločnosti

Ing. Stanislava Imrichová

e-mail: [stanislava.imrichova@genexpress.sk](mailto:stanislava.imrichova@genexpress.sk)

#### Odborný zástupca

Prof. RNDr. Ľudevít Kádaši, DrSc.

e-mail: [ludevit.kadasi@genexpress.sk](mailto:ludevit.kadasi@genexpress.sk)

telefón: +421 905 659 880

#### Manažér kvality

Ing. Stanislava Imrichová

e-mail: [stanislava.imrichova@genexpress.sk](mailto:stanislava.imrichova@genexpress.sk)

#### Vedúci laboratória


Mgr. Lenka Cicmanová Palčová

e-mail: [lenka.cicmanova@genexpress.sk](mailto:lenka.cicmanova@genexpress.sk)

#### Laboratórium

e-mail: [info@genexpress.sk](mailto:info@genexpress.sk)

telefón: +421 918 418 982

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>6 z 17</b>

### 3. Vykonávané vyšetrenia a laboratórne metódy

Laboratórium vykonáva laboratórne analýzy v oblasti lekárskej genetiky so zameraním na DNA diagnostiku dedičných ochorení uvedených v Prehľade vykonávaných vyšetrení.

Laboratórium pravidelne preskúmava vyšetrenia, ktoré laboratórium ponúka, aby zabezpečilo, že sú z klinického hľadiska vhodné a potrebné a to komunikáciou s lekármi, dodávateľmi, sledovaním odborných publikácií, účasťou na odborných stretnutiach, atď.

Doba požadovaného vyšetrenia, v zmysle medzinárodných odporúčaní, v štandardných prípadoch nepresahuje časový interval 8 týždňov. V prípade MPS (masívne paralelné sekvenovanie) analýz je doba vyšetrenia od 3 do 15 mesiacov. V prípade samoplatcovských vyšetrení ponúkaných prostredníctvom sprostredkovateľov je vo väčšine prípadov doba vyšetrenia 15 pracovných dní. Vzorky označené ako SÚRNE/STATIM/CITO (prenatálne vyšetrenie v čase gravidity) sú spracované prednostne, najneskôr do 4 týždňov.

Laboratórium deklaruje a má zavedené postupy na dodržiavanie práv pacientov na starostlivosť bez diskriminácie.

Všetky vyšetrenia sú vykonávané uvedenými laboratórnymi metódami


- Izolácia DNA (skratka *I-DNA*)
- Polymerázová reťazová reakcia (skratka *PCR*)
- Sekvenovanie nukleových kyselín Sangerovou metódou (skratka *S-NK*)
- Multiplexná ligácia a amplifikácia prób (skratka *MLPA*)
- Fragmentová analýza (skratka *FA*)
- Real-Time PCR (skratka *RT-PCR*)
- Masívne paralelné sekvenovanie (skratka *MPS*)

#### Prehľad vykonávaných vyšetrení

Ochorenie	Gén	Metóda*
<b>Metabolické ochorenia</b>		
Alkaptonúria (OMIM 203500)	<i>HGD</i>	PCR, S-NK
Gilbertov syndróm (OMIM 143500)	<i>UGT1A1</i>	PCR, S-NK, FA
Fabryho choroba (OMIM 301500)	<i>GLA</i>	PCR, S-NK
Fenylketonúria (OMIM 261600)	<i>PAH</i>	PCR, S-NK
Hyperfenylalaninémia (OMIM 261640, OMIM 233910, OMIM 261630, OMIM 264070)	<i>PTS, GCH1, QDPR, PCBD1</i>	PCR, S-NK
<b>Ochorenia zraku a sluchu</b>		

Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>7 z 17</b>

Nesyndrémová hluchota (OMIM 220290, OMIM 610153)	<i>GJB2, MARVELD2</i>	PCR, S-NK
Primárny juvenilný glaukóm (OMIM 137750)	<i>CYP1B1, MYOC</i>	PCR, S-NK
Primárny kongenitálny glaukóm (OMIM 231300)	<i>CYP1B1</i>	PCR, S-NK
<b>Ochorenie</b>	<b>Gén</b>	<b>Metóda*</b>
<b>Neurologické, svalové ochorenia a vývojové poruchy</b>		
Amyotrofická laterálna skleróza (OMIM 105400, 618598, 105550)	<i>SOD1, C9orf72</i>	PCR, S-NK, FA
Duchennova a Beckerova svalová dystrofia (DMD/BMD, OMIM 310200/300377)	<i>DMD</i>	MLPA
Epilepsia	<i>SCN1A, PCDH19</i>	PCR, S-NK
Hereditárna neuropatia s náchylnosťou na tlakovú obrnu (OMIM 162500)	<i>PMP22</i>	MLPA
Hereditárne ataxie a HD podobné ochorenia (OMIM 125370, 229300, 164400, 183090, 109150, 183086, 164500, 607136)	<i>SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17, DRPLA, HDL2, CANVAS</i>	FA
Huntingtonova chorea (OMIM 143100)	<i>HTT</i>	FA
Charcot-Marie-Tooth sy. typ 1A (OMIM 118220)	<i>PMP22</i>	MLPA
Kongenitálne myotónie (OMIM 160800, 255700)	<i>CLCN1</i>	PCR, S-NK,
Myotonická dystrofia typ 1 (OMIM 160900)	<i>DMPK</i>	FA
Myotonická dystrofia typ 2 (OMIM 6026680)	<i>CNBP1 (ZNF9)</i>	FA
Myotónie, paramyotónie a periodické paralýzy	<i>SCN4A</i>	PCR, S-NK
Spinálne svalové atrofie typu I – III (SMA I-III, OMIM 253300, 253550, 253400)	<i>SMN1, SMN2</i>	MLPA
Sy. fragilného X chromozómu (OMIM 309550)	<i>FMR1</i>	FA
<b>Hematologické ochorenia</b>		
Deficiencia Faktora II (OMIM 176930)	<i>F2</i>	RT-PCR <sup>+</sup>
Deficiencia Faktora V (OMIM 612309)	<i>F5</i>	RT-PCR <sup>+</sup>
Hemofília A (OMIM 306700)	<i>F8</i>	PCR, S-NK
Hereditárna hemochromatóza (OMIM 235200)	<i>HFE</i>	RT-PCR <sup>+</sup>
PAI-1 deficiencia (OMIM 613329)	<i>SERPINE1</i>	RT-PCR <sup>+</sup>
Deficiencia MTHFR (OMIM 236250)	<i>MTHFR</i>	RT-PCR <sup>+</sup>
<b>Poruchy imunity</b>		
Neutropenie (OMIM 162800, 202700)	<i>ELANE</i>	PCR, S-NK
Shwachman-Diamond syndróm (260400)	<i>SBDS</i>	PCR, S-NK
Závažná kombinovaná imunodeficiencia	<i>ADA, RAG1, RAG2, IL2RG</i>	PCR, S-NK
<b>Iné ochorenia</b>		
Cystická fibróza (OMIM 219700)	<i>CFTR</i>	PCR, S-NK
Mužská sterilita (delécie chr. Y, CBAVD)	<i>AZF, CFTR</i>	PCR, S-NK, FA
<b>Iné vyšetrenia</b>		
Stanovenie zygotity dvojčiat		FA
Určenie otcovstva		FA
Určenie pohlavia plodu		FA
<b>Masívne paralelné sekvenovanie-panely génov #</b>		
Hematologické ochorenie	panel génov	MPS
Neurologické poruchy		

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>8 z 17</b>

Ochorenie srdca		
Ochorenie- zraku a sluchu		
Onkologické ochorenia		
Poruchy imunity		
Svalové ochorenia		
Vývojové poruchy		
Klinický exóm	exóm	MPS
<b>Ďalšie monogénne dedičné ochorenia – po konzultácii s odborným zástupcom</b>		

\* Všetkým vyšetreniam predchádza izolácia DNA (I-DNA),

+ Vyšetrenie je možné aj bez predchádzajúcej izolácie DNA (I-DNA)

# komplexná analýza – trvanie analýzy a dodanie výsledku 3 mesiace až 1 rok

## 4. Objednanie vyšetrenia

### 4.1 Požiadavka na analýzu DNA

Žiadanka o genetické vyšetrenie (ďalej len „Žiadanka“) je tlačivo, ktoré obsahuje základné informácie o žiadateľovi. Zasláná žiadanka je považovaná za oficiálnu žiadosť na analýzu DNA a považuje sa za dohodu s používateľom laboratórných služieb. Každá biologická vzorka musí byť sprevádzaná Žiadankou o genetické vyšetrenie.


### 4.2 Vyplnenie Žiadanky o genetické vyšetrenie

Žiadanka musí byť podpísaná a opatrená pečiatkou lekárom so špecializáciou v odbore lekárska genetika (kód 062), prípadne iné špecializácie podľa dôhod s poisťovňami, ktorý požadované vyšetrenie indikoval.

Žiadanka obsahuje základné informácie o pacientovi / žiadateľovi, o požadovanej analýze, zdôvodnenie potreby DNA analýzy doplnenú o informácie o predošliých vyšetreniach, príp. informácie o rodinnej anamnéze. Formát Žiadanky je definovaný spoločnosťou GENEXPRESS spol. s r.o a je voľne dostupný na webovej stránke <http://genexpress.sk/>. Žiadanku je rovnako možné doručiť používateľovi na základe jeho žiadosti vopred dohodnutým spôsobom. Žiadanka pre samoplatcov je dostupná prostredníctvom sprostredkovateľa. V prípade zmien v Žiadanke, laboratórium informuje používateľov.

### 4.3 Informovaný súhlas pacienta

Každá doručená biologická vzorka musí byť sprevádzaná aj s informovaným súhlasom pacienta alebo zákonného zástupcu, ktorý je súčasťou Žiadanky o genetické vyšetrenie (vzor je uvedený na stránke <http://genexpress.sk/>).

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>9 z 17</b>

## 5. Pokyny k príprave pacienta, odberu a transportu biologického materiálu

### Príprava pacienta pred odberom

Vzhľadom na to, že pracovisko nemá ambulatnú zložku, vyšetrenia musia byť indikované príslušným odborným lekárom. Odber vzoriek sa vykonáva u žiadateľa o vyšetrenie.

Odber vzoriek na molekulárno-genetické vyšetrenie nevyžaduje špecifickú prípravu pacienta. Pacient nemusí byť nalačno, kvalitu vyšetrenia neovplyvňuje ani zloženie stravy pred odberom. Za prípravu pacienta na odber vzorky, samotný odber a vyžiadanie informovaného súhlasu je zodpovedný indikujúci lekár, ktorý pacienta poučí a vysvetlí potrebu odberu biologického materiálu. Odber vzorky samoplatcu si zabezpečuje samoplatca sám v ním zvolenom medicínskom zariadení.

Na DNA diagnostiku akceptujeme tieto druhy biologického materiálu:

- periférnu krv
- natívna plodová voda (cca 6ml) /kultivované bunky plodovej vody (cca v 1 ml médiu),
- vzorka DNA,
- ster buniek bukálnej sliznice.


### Odber periférnej krvi

**Periférna krv** na molekulárne vyšetrenia sa odoberá štandardným postupom po dezinfekcii oderového miesta z periférnej vény. Dôležité: krv sa odoberá do skúmavky s protizrážanlivým činidlo K2/K3 EDTA (nie heparín!!!). Jedná sa o skúmavky, ktoré sa bežne používajú aj na odber pre krvný obraz. Ihneď po odbere je nutné skúmavku s krvou niekoľkokrát premiešať opatrným otáčaním skúmavky, aby sa zabránilo tvorbe zrazenín. Potrebné množstvo krvi na izoláciu DNA je približne 0,5 - 3 ml krvi.

### Odber plodovej vody/kultivovaných buniek plodovej vody

Plodová voda v objeme minimálne 1ml sa odoberá do sterilnej skúmavky bez prídavku aditív. Kultivované amniocyty je potrebné dopraviť do nášho laboratória v skúmavke v kultivačnom médiu. Pri natívnej plodovej vode je potrebných aspoň 6 ml.

Purifikovaná **vzorka DNA** sa odosiela v označenej mikroskúmavke zabezpečenej proti vyliatiu.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>10 z 17</b>

### **Ster buniek bukálnej sliznice**

Tento druh biologického materiálu je možný len pri samoplatcovských vyšetreniach, ktorých odber a doručenie do laboratória je zabezpečené prostredníctvom sprostredkovateľa.

Pokyny pred odberom a návod na odber prostredníctvom sterilných vatových tyčiek:


1. 1 hodinu pred odobratím nič nejst a nepiť, ústa dôkladne vypláchnuť vodou, ale neumývať si zuby (pri kojenom dieťati by mali byť aspoň 2 hodiny medzi kojením a odobratím vzorky, aby sa v ústnej dutine dieťaťa nenachádzali materské bunky).
2. Zapísať identifikačné údaje na neotvorené sterilné odberové tyčinky. Označiť aj vrchnák.
3. Strhnúť uzáver a vybrať sterilnú tyčinku z ochranného nárazuvzdorného krytu.
4. Odobrať bunky bukálnej sliznice z oboch vnútorných stien líc jemnými krúživými pohybmi (minimálne 5x) vatou obaleným koncom odberovej tyčinky.
5. Nechať tyčinky voľne sa vysušiť s vatou obaleným koncom hore (postaviť na vrchnák). Dbať na to, aby sa pri sušení vatové konce navzájom nedotýkali (umiestnením do vhodného stojanu, pohára a pod.).
6. Sušiť ster až do úplného vysušenia (min. 24 hod. pri izbovej teplote a štandardnej vlhkosti vzduchu – tento krok je veľmi dôležitý pre krátko- aj dlhodobé uskladnenie materiálu vhodného na izoláciu DNA).
7. Vložiť sterilnú tyčinku späť do nárazuvzdorného obalu.
8. Uschovať tyčinku v obale pri izbovej teplote alebo
9. vložiť tyčinky umiestnené v nárazuvzdornom obale do obálky a odoslať.

### **6. Označenie vzorky a vyplnenie žiadanky na genetické vyšetrenie**

Každý materiál musí byť jednoznačne označený menom a priezviskom pacienta a rokom jeho narodenia.

Žiadanka o genetické vyšetrenie musí okrem náležitostí v bode 4.2 obsahovať nasledovné údaje:

- meno pacienta
- rodné číslo pacienta
- kód poisťovne pacienta
- klinickú diagnózu alebo suspekciu na ochorenie
- požadované vyšetrenie
- označenie pracoviska lekárskej genetiky, ktoré vyšetrenie indikuje
- podpis a pečiatku indikujúceho lekára alebo primára pracoviska
- druh primárnej vzorky, ak je to vhodné aj informáciu, z ktorej anatomickej časti sa odobrala
- dátum a ak je relevantné, čas odberu primárnej vzorky
- dátum a čas prijmu vzoriek do laboratória (stačí uviesť na žiadanke pri prijíme).

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>11 z 17</b>

## 7. Transport a príjem biologického materiálu

Biologický materiál je možné dopraviť do laboratória osobne sanitárom alebo pacientom, sanitkou, vyzdvihnutím pracovníkom našej spoločnosti na indukujúcom pracovisku. Týmto spôsobom je možné doručiť akýkoľvek materiál.

Ďalšia možnosť je doručenie prepravnou spoločnosťou alebo poštou (neodporúča sa v mesiacoch, kedy denná teplota môže dosiahnuť +30 °C a viac).

Všetky nádoby a skúmavky musia byť zabezpečené tak, aby nedošlo k ich rozbitiu, vyliatiu a poškodeniu a sprievodné listy tak, aby nedošlo k ich znehodnoteniu. Za zaistenie bezpečnosti je zodpovedný odosielajúci lekár, sprostredkovateľ. Osoby vykonávajúce transport vzoriek sú poučené o bezpečnosti pri transporte vzoriek zo strany zadávateľa transportu. V prípade poškodenia vzorky laboratórium nemôže takúto vzorku prevziať na analýzu a požiada používateľa o nový odber a vzorka je znehodnotená.

Vzorka by mala byť doručená osobne alebo zaslaná poštou najneskôr do 72 hodín, pričom nie sú potrebné žiadne špeciálne podmienky pre uchovanie vzorky.


Laboratórium zaobchádza so vzorkami pacientov s náležitou starostlivosťou a rešpektom.

## 8. Kritéria vyradenia vzoriek na analýzu

Vzorka je vyradená z procesu analýzy v nasledujúcich prípadoch:

- ak nie je náležite označená,
- ak je skúmavka poškodená, vzorka vytečená,
- ak je krvná vzorka zrazená,
- ak dodaný objem krvi je menší ako 500 µl,
- ak dodaná DNA vzorka nespĺňa podmienky kvality na analýzu (pomer A260 : A280 je pod 1,5 a pomer A260 : A230 je menej ako 1,0),
- ak koncentrácia a množstvo dodanej DNA nevyhovuje/nepostačuje pre požadovanú analýzu.

Výnimkou pre zaradenie takejto vzorky do analýzy je príjem narušenej klinicky kritickej alebo nenahraditeľnej vzorky, po zvážení rizika pre bezpečnosť pacienta. Laboratórium môže takúto vzorku vyšetriť aj v prípade, že nespĺňa všetky kritériá prijatia. Používateľ je povinný túto informáciu vyznačiť na žiadanke. Rovnako laboratórium túto skutočnosť uvedie vo výsledkovej správe pre prípadný možný vplyv na interpretáciu výsledkov.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>12 z 17</b>

## 9. Laboratórna analýza a oznamovanie výsledkov

Vzorky sú priebežne spracované v poradí, v akom sú prijaté do laboratória. Laboratórium dodržiava práva pacientov na starostlivosť bez diskriminácie.


Izolácia DNA je uskutočnená neodkladne po prijatí biologického materiálu do laboratória, avšak najneskôr do 10 pracovných dní. Ak nie je možné izolovať DNA okamžite, krvná vzorka je po prijatí zamrazená. Genetické vyšetrenia sú uskutočnené v čo najkratšom čase podľa typu vyšetrenia, najneskôr do 8 týždňov. V prípade MPS analýz je doba vyšetrenia od 3 do 15 mesiacov. V prípade samoplatcovských vyšetrení ponúkaných prostredníctvom sprostredkovateľov je vo väčšine prípadov doba vyšetrenia 15 pracovných dní. Vzorky označené ako SÚRNE/STATIM/CITO (prenátálne vyšetrenie v čase gravidity) sú spracované prednostne, najneskôr do 4 týždňov.

Výnimočne sa môže uvedená doba vyšetrenia predĺžiť v prípade dohodnutého nadštandardného vyšetrenia, vyšetrenia časovo náročného (väčší počet analýz u jedného pacienta), alebo v prípade iných závažných skutočností. O tejto skutočnosti je informovaný indikujúci lekár.

Laboratórne vyšetrenie je v laboratóriu uskutočnené odbornými pracovníkmi s dlhoročnou praxou. O postupe prípravy, spracovania a výsledku analýzy sú vedené dokumenty Laboratórny protokol a Laboratórna správa. Následne je vypracovaná Výsledková správa. Výsledková správa je skontrolovaná a podpísaná odborným zástupcom alebo jeho zástupcom v čase jeho neprítomnosti.

Výsledková správa obsahuje identifikačné údaje:

- na každej strane meno a priezvisko pacienta,
- rodné číslo pacienta,
- dátum odberu primárnej vzorky,
- meno a priezvisko indikujúceho lekára
- číslo rodokmeňa,
- číslo DNA vzorky,
- číslo pracovnej laboratórnej správy,
- výsledok analýzy,
- interpretáciu výsledkov,
- miesto na poznámky/komentáre,
- identifikáciu pracovníka laboratória, kto analýzu vykonal,
- číslo strany a celkový počet strán.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>13 z 17</b>

Za popis výsledkov vyšetrenia, odborný posudok zodpovedá odborný pracovník laboratória, ktorý vykonal dané genetické vyšetrenia. Následne výsledky skontroluje odborný zástupca laboratória, ktorý výsledkovú správu podpíše.

Výsledková správa sa vyhotovuje v troch kópiach, pričom jedna kópia správy sa odošle indikujúcemu lekárovi poštou, osobne, druhá kópia sa založí do chorobopisu pacienta a tretia kópia sa založí do zakladača pre Výsledkové správy. V prípade, že je indikujúci lekár registrovaný na zasielanie výsledkov vyšetrení elektronicky, výsledková správa sa tlačí 2x a poštou sa nezasiela.

Výsledkové správy sú uchované aj v elektronickej forme.

### **Oznamovanie výsledkov**

Výsledky laboratórných vyšetrení sú používateľovi oznamované odborným zástupcom alebo laboratórnym diagnostikom v jeho neprítomnosti.

#### Štandardný postup oznamovania výsledkov – papierová podoba, odoslanie poštou:

- Výsledkovú správu pre používateľa potvrdí/podpíše odborný zástupca pracoviska alebo jeho zástupca počas jeho neprítomnosti,
- Výsledková správa sa používateľovi odošle poštou alebo elektronicky, výnimočne telefonicky.


#### Oznamovanie výsledkov elektronicky:

V súvislosti s ochranou životného prostredia, laboratórium zaviedlo možnosť doručenia výsledkov vyšetrení elektronicky (ďalej len „E-výsledky“). V samostatne chránenej zóne na webovom sídle laboratória je vytvorená sekcia E-výsledky, kde sa používateľ po zadaní povinných údajov môže zaregistrovať pre zasielanie E-výsledkov. Po registrácii používateľa je tento pracovníkom laboratória overený, ako možný indikujúci lekár na základe platného povolenia. Následne je používateľovi na ním zvolenú mailovú adresu zaslaný notifikačný mail o úspešnom registrovaní spolu s prihlasovacími údajmi pre vstup do zabezpečenej zóny na webovom sídle laboratória.

V prípade vzniku výsledkovej správy a prihlásenia používateľa do služby E-výsledky, je výsledok vyšetrenia uložený pracovníkom laboratória do zabezpečenej zóny na webovom sídle laboratória do konta používateľa – indikujúceho lekára. O uložení správy je na zvolený email používateľa zaslaný notifikačný mail. Následne po prihlásení používateľa do zabezpečenej zóny si môže používateľ prezrieť všetky jemu doručené výsledkové správy v čase.

#### Oznamovanie výsledkov pre samoplatcov:

Oznamovanie výsledkov pre samoplatcov funguje v režime vyššie - Oznamovanie výsledkov elektronicky v prípade, že používateľom je indikujúci lekár.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>14 z 17</b>

V prípade, že používateľom je samoplatca, ktorý žiadal o vyšetrenie prostredníctvom sprostredkovateľa, je zmluvne so sprostredkovateľom dohodnutý postup zasielania E-výsledkov. Sprostredkovateľ určil svojho pracovníka, ako kontaktnú osobu pre registráciu na E-výsledky. Laboratórium neoznamuje výsledok priamo používateľovi – samoplatcovi, ale kontaktnej osobe sprostredkovateľa, ktorá je zodpovedná za následnú bezpečnú distribúciu E-výsledku používateľovi na ním zvolenú mailovú adresu.

V prípade výsledkov vyšetrení so závažnými dôsledkami (onkologické vyšetrenia) je potrebné špeciálne poradenstvo. Preto v tomto osobitnom prípade sa výsledok nezasiela priamo pacientovi - samoplatcovi, ale spolupracujúcemu lekárovi, genetikovi, ktorý pacienta kontaktuje a zabezpečí adekvátne poradenstvo.

#### Telefonické hlásenie výsledkov:

Telefonické hlásenie výsledkov vykonáva odborný zástupca, v prípade jeho neprítomnosti laboratórny diagnostik a iba v odôvodnených prípadoch, pričom o výsledku informuje iba oprávnenú osobu – používateľa – indikujúceho lekára. Následne je výsledková správa zaslaná aj poštou. Telefonicky hlásený výsledok je zaznamenaný aj v rodokmeni príslušného pacienta. V prípade tohto typu oznámenia výsledkov, oznamovateľ overí, či používateľ pochopil nahlásený výsledok vyšetrenia správne.

Laboratórium zabezpečuje pre svojich používateľov poradenstvo v poskytovaní odborných posudkov o interpretácii výsledkov vyšetrení.

### **Ochrana osobných údajov pacienta**

Laboratórium dodržiava pravidlá ochrany osobných údajov so všetkými všeobecne záväznými právnymi predpismi platnými v Slovenskej republike, najmä v súlade s Nariadením Európskeho Parlamentu a Rady (EÚ) 2016/679 z 27. apríla 2016 o ochrane fyzických osôb pri spracúvaní osobných údajov a o voľnom pohybe takýchto údajov, ktorým sa zrušuje smernica 95/46/ES (všeobecné nariadenie o ochrane údajov) (ďalej len GDPR“), a zákonom č. 18/2018 Z. z. o ochrane osobných údajov (ďalej len „Zákon o ochrane osobných údajov“).


## **10. Sťažnosti**

Manažment laboratória stanovil nasledovný postup pri riešení sťažností:

### **10.1 Prijem a záznam sťažnosti**

Sťažnosť sa môže podať:

- telefonicky – na telefónnom čísle +421 918 418 982
- elektronicky – na emailovú adresu [info@genexpress.sk](mailto:info@genexpress.sk)

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>15 z 17</b>

- písomne listom na adresu laboratória uvedenom na stránke [www.genexpress.sk](http://www.genexpress.sk)
- osobne vyplnením formulára Sťažnosť, ktorý je dostupný v priestoroch laboratória, na stránke [www.genexpress.sk](http://www.genexpress.sk), alebo ho na požiadanie pošle sťažovateľovi zamestnanec laboratória.

Záznam sťažnosti, ak je to možné, obsahuje:

- a) údaje o sťažovateľovi: meno, adresa (telefónne číslo) sťažovateľa, mailovú adresu;
- b) spôsob podania sťažnosti;
- c) popis predmetu sťažnosti, s uvedením všetkých dôležitých faktov, ktoré sú predmetom sťažnosti a pod., tak, aby umožnili úplné prešetrenie sťažnosti;
- d) meno pracovníka, ktorý sťažnosť prevzal, dátum a čas prijatia sťažnosti.

## 10.2 Preskúmanie sťažnosti a informačná povinnosť

O prijatí sťažnosti je informovaný manažment laboratória a konateľ spoločnosti. Manažér kvality poverí riešením sťažnosti pracovníka, ktorý je spôsobilý sťažnosť prešetriť, je v danej veci nezainteresovaný a určí termín prešetrenia sťažnosti. Určený pracovník sťažnosť preverí, zistí, či je sťažnosť opodstatnená alebo nie. Prešetrenie a riešenie sťažnosti nesmie viesť k žiadnym diskriminačným aktivitám. Na riešení, preskúmaní alebo schvaľovaní sťažností sa podieľajú len tie osoby, ktoré nie sú zapojené do predmetu danej sťažnosti. Ak to zdroje neumožňujú, žiadny alternatívny prístup nesmie ohroziť nestrannosť.


Po vyhodnotení sťažnosti je sťažovateľ informovaný o výsledku šetrenia odoslaním stanoviska k danej sťažnosti. Lehota na vybavenie sťažnosti je 30 dní.

Laboratórium uchováva záznamy o všetkých sťažnostiach, ktoré boli prijaté. Dokumentácia sa archivuje po dobu min. 5 rokov. Laboratórium sa nezaobrá anonymne podanými sťažnosťami.

Ak je laboratórium povinné zo zákona poskytnúť dôverné informácie lebo je na to oprávnené na základe zmluvných dohôd, musí pacienta o poskytnutí takej informácie informovať, pokiaľ to zákon nezakazuje. Informácie o pacientovi z iného zdroja, ako od pacienta (napr. sťažovateľa, od regulačného orgánu) musí laboratórium zachovávať ako dôverné. Totožnosť zdroja musí laboratórium zachovať v tajnosti a pokiaľ s tým zdroj nesúhlasí, nesmie ju poskytnúť pacientovi.

## 11. Kontrola kvality

Kontrola kvality analytického procesu je jedným z najzákladnejších prvkov riadenia kvality v medicínskom laboratóriu. Efektívne vykonávanie tejto činnosti má zabezpečiť spoľahlivé výstupy analýz a poskytuje údaje o stabilite používaných analytických metód. Kvalita výsledkov je v analytickej fáze limitovaná hlavne

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>16 z 17</b>

náhodnými a systematickými chybami. Na monitorovanie týchto chýb a ich minimalizovanie využívajú klinické laboratória dve úrovne kontroly kvality:

1. interná kontrola kvality (angl. IQC)
2. externé hodnotenie kvality (angl. EQC).

### 11.1 Interná kontrola kvality

Hlavnou úlohou IQC je odhalenie odchýlok metód v postupoch deklarovaných v Štandardných pracovných postupoch, na sledovanie vplyvu náhodných chýb na analytický proces, čiže na posúdenie úspešnosti analýzy. Na tento účel sa v laboratóriu využívajú kontrolné vzorky so známou mutáciou a kontrolné reakcie. Kontrolné vzorky sú buď súčasťou použitých diagnostických kitov alebo sú zakúpené extra alebo sa používajú vzorky DNA pacientov, ktorých genotypy sú známe (overené dvoma rôznymi metódami), poprípade sa overili v analýze spolu so vzorkami z úspešne absolvovanej EHK.

Pokiaľ nie sú splnené definované kritériá, prijímajú sa nápravné opatrenia, ktoré zaistia návrat k štandardnej výkonnosti metódy.

Výsledky všetkých analýz majú kvalitatívny charakter. To znamená, že prítomnosť definovaného výsledku znamená správny priebeh analýzy. Neprítomnosť definovaného výsledku naopak znamená, že analýza z nejakého dôvodu nebola úspešná. V takom prípade sa celá analýza zopakuje. Takýto charakter výsledkov vylučuje možnosť falošne pozitívnych, alebo falošne negatívnych výsledkov.


Výsledky internej kontroly kvality vyšetrení sa monitorujú a zaznamenávajú takým spôsobom, aby bolo možné zistiť trendy a posuny.

Pre zabezpečenie kvality poskytujúcich služieb sa pracovníci laboratória neustále vzdelávajú a v rámci laboratória sa priebežne informujú o zmenách v poskytovaných službách formou porad, v rámci ktorých sú prehodnocované a aplikované návrhy pre zlepšenie pochádzajúce z vnútra spoločnosti ako aj z externých zdrojov.

### 11.2 Externé hodnotenie kvality

Pracovisko je evidované v celosvetovom zozname DNA diagnostických laboratórií „GENETESTS“, a diagnózu niektorých ochorení (napr. alkaptonúriu, primárny kongenitálny glaukóm, a pod.) spoločnosť vykonáva pre zdravotnícke zariadenia z celého sveta.

Pracovisko sa každoročne zapája do rôznych schém externého hodnotenia kvality (EHK) u oficiálnych organizátorov EHK (PT, z angl. professional testing) a medzilaboratórneho porovnávania (MP) s inými medicínskymi laborátormi (ML). Program EHK vybraný laboratóriom v čo najväčšej možnej miere zohľadňuje kontrolu procesov pred vyšetrením, pri vyšetrení a po vyšetrení a poskytuje vzorky, ktoré napodobňujú vzorky pacientov pre klinicky relevantné výzvy a spĺňajú požiadavky ISO/IEC 17043.

 <b>GENEXPRESS spol. s r.o.</b> Mlynarovičova 22 851 03 Bratislava		Vydal: <i>Laboratórium lekárskej genetiky</i> Ilkovičova 6 842 15 Bratislava
Označenie dokumentu	<b>IS 16</b>	Verzia/revízia: <b>5/0</b>
Názov dokumentu	<b>Laboratórna príručka</b>	Strana <b>17 z 17</b>

### 11.3 Prieskum spokojnosti so službami

Laboratórium vykonáva 1x ročne prieskum spokojnosti s poskytovanými službami vo forme dotazníka. Prosíme preto našich používateľov o trpezlivosť a ústretovosť pri jeho vyplňaní. Získané informácie sú podnetom na zlepšenie nami poskytovaných služieb a tým aj skvalitnenie diagnosticko-terapeutického manažovania pacientov.